

哪些孕妇应考虑产前全外显子测序？

▲ 首都医科大学附属北京妇产医院 / 北京妇幼保健院 任建宇

怀孕对于每个家庭来说都是一段充满期待与喜悦的旅程，但同时也伴随着对胎儿健康的担忧。随着医学技术的不断进步，产前诊断手段日益丰富，其中产前全外显子测序作为一种新兴且强大的检测技术，正逐渐走进人们的视野。

那么，究竟哪些孕妇应该考虑进行产前全外显子测序呢？让我们一起来深入了解。

哪些孕妇应考虑产前全外显子测序

超声检查发现胎儿结构异常 在孕期，超声检查是监测胎儿发育情况的重要手段。当超声检查发现胎儿存在多发性结构异常，比如同时出现心脏畸形、神经系统异常、骨骼发育不良等多种问题，或者胎儿存在单一结构异常但情况较为严重、罕见时，产前全外显子测序就值得考虑。

因为这些异常背后可能隐藏着遗传因素，全外显子测序能够广泛筛查基因，帮助医生找出导致胎儿异常的基因突变，为后续的诊疗决策提供依据。

有不良孕产史 曾经有过孕育染色体异常胎儿（如唐氏综合征患儿）、单基因病患儿经历，或者多次出现不明原因流产、死胎的孕妇，再次怀孕时进行产前全外显子测序很有必要。

不良孕产史往往提示孕妇或其配偶可能携带致病基因，通过全外显子测序可以明确病因，评估本次妊娠胎儿再次出现类似问题的风险，提前做好应对准备。

家族中有遗传病史 如果孕妇的家族中

存在明确的遗传性疾病，像遗传性耳聋、血友病、白化病等，且该疾病有明确的致病基因或基因突变特点，那么孕妇在孕期进行产前全外显子测序有助于了解胎儿是否携带致病基因，判断胎儿患病的可能性，以便在胎儿出生前或出生后及时采取干预措施。

高龄孕妇 一般来说，孕妇年龄超过 35 岁就被定义为高龄孕妇。随着年龄的增长，卵子质量下降，染色体发生异常的概率增加，胎儿患染色体疾病和某些单基因病的风险也会相应提高。

虽然传统的产前筛查方法如唐筛、无创 DNA 检测等可以筛查部分染色体异常，但对于一些复杂的遗传问题可能无法全面覆盖。产前全外显子测序能够更全面地检测基因信息，为高龄孕妇提供更准确的胎儿遗传风险评估。

胎儿父亲或母亲本身存在基因异常 当胎儿的父亲或母亲已经被确诊患有某种单基因遗传病，或者通过基因检测发现携带致病基因突变时，为了明确胎儿是否遗传了这些致病基因，产前全外显子测序是一种有效的检测手段。通过检测胎儿的基因，可以提前知晓胎儿的患病风险，为家庭制定生育计划提供重要参考。

产前全外显子测序的临床价值

精准诊断 产前全外显子测序能够同时检测人类基因组中约 2 万个基因的外显子区域，涵盖了大部分已知的致病基因。与传统的产前诊断方法相比，它可以检测到更多种

类的遗传疾病，包括单基因病、染色体微缺失重复综合征等，大大提高了产前诊断的精准度。

对于一些临床表现不典型、难以通过常规检查明确诊断的胎儿异常情况，全外显子测序往往能发挥关键作用，为医生提供明确的诊断依据。

指导生育决策 通过产前全外显子测序，如果发现胎儿存在严重的遗传性疾病，孕妇和家属可以在充分了解病情的基础上，与医生共同商讨后续的处理方案，如是否继续妊娠等。这有助于家庭提前做好心理准备，合理安排后续的生活和医疗资源，避免在胎儿出生后因疾病给家庭带来沉重的经济和精神负担。

遗传咨询与生育指导 对于检测结果提示胎儿携带致病基因但尚未发病，或者存在潜在遗传风险的家庭，产前全外显子测序结果可以为遗传咨询提供重要信息。

遗传咨询师可以根据检测结果，为家庭提供详细的遗传风险评估、疾病预后分析及后续的生育指导，帮助家庭制定合理的生育计划，降低再次生育患病胎儿的风险。

推动医学研究 大量的产前全外显子测序数据也为医学研究提供了宝贵的资源。通过对这些数据的分析，研究人员可以深入了解遗传疾病的发病机制、基因与疾病的关系等，为开发新的诊断方法和治疗手段奠定基础，推动整个医学领域的发展，最终造福更多的患者和家庭。

注意事项

产前全外显子测序虽优势明显，但使用时需谨慎。检测并非适合所有孕妇，也并非万能。检测前，孕妇和家属务必全面了解相关情况。要知道检测目的是筛查胎儿基因异常，明确可能存在的遗传疾病风险；了解检测方法，它是通过高通量测序技术对胎儿基因外显子区域进行检测。同时，要清楚其局限性，比如存在一定假阳性或假阴性结果，不能 100% 准确诊断所有遗传病。

此外，检测结果可能带来心理压力，比如发现胎儿有潜在遗传问题，会让家庭陷入焦虑。所以，与医生充分沟通十分必要，医生能根据具体情况给予专业建议。检测结果出来后，一定要由专业的遗传咨询师和医生解读，他们凭借专业知识和丰富经验，能准确判断结果含义，避免家属因误解结果而过度恐慌，或做出终止妊娠等错误决策。

结论

产前全外显子测序为有特定适应证的孕妇提供了一种更全面、精准的产前诊断方法，有助于早期发现胎儿的遗传问题，指导生育决策，为家庭带来更多的希望和保障。但孕妇在考虑是否进行该检测时，应结合自身情况和医生的建议，谨慎做出选择。希望每一位孕妇都能顺利度过孕期，迎来健康可爱的宝宝。

如何了解、识别青少年精神分裂症？

▲ 山东省第三荣军优抚医院精神卫生中心 周立发

青少年精神分裂症是一种慢性且严重的精神疾患，目前认为是遗传因素、神经生物学因素、环境因素等多种因素共同作用造成的，主要表现为思维障碍、感知觉障碍、行为异常、记忆功能受损等症状。

及时了解、识别青少年精神分裂症的重要性不言而喻，它能够帮助医务人员尽早发现问题并采取措施，以提高治疗效果，尽量减少精神分裂症给青少年患者带来的伤害。

青少年精神分裂症的常见病因

遗传因素 青少年精神分裂症是一种复杂的精神疾病，具有遗传倾向。遗传学研究发现，青少年精神分裂症与多种基因的变异有关，这些基因变异可能涉及大脑神经递质、信号传导、免疫反应等共同导致青少年精神分裂症的发生。

神经生物学因素 神经生物学因素是影响青少年精神分裂症发病的重要因素，大脑中神经递质失衡、大脑皮层和边缘系统的发

育异常等，都可能导致青少年精神分裂症的发生。

环境因素 某些特定的环境因素可能成为青少年精神分裂症的潜在诱因，包括高压学习状态、恶性社交关系、不和谐家庭氛围等，都可增加青少年精神分裂症的患病率。

临床表现

思维障碍 青少年精神分裂症可能会引发多种思维障碍，包括思维联想障碍、思维属性障碍、思维破裂、思维贫乏，导致患者对现实的理解和判断出现问题，从而影响了日常生活和社交功能。

感知觉障碍 青少年精神分裂患者一般出现感知觉障碍的情况，包括幻听、幻视、幻嗅、幻味、幻触等，对患者的学业与生活方面产生负面影响。

行为异常 部分青少年精神分裂患者行为可能会变得怪异或难以预测，包括无目的的动作、重复某些不合理的姿势。

记忆功能受损 青少年精神分裂患者可能会出现短期记忆受损，对复杂信息的反应速度变慢，理解他人语言或处理多步骤指令时效率降低。

常见的诊断方法

常规实验室检查 青少年精神分裂症常

规实验室检查包括体温、脉搏、血压、呼吸、血常规、尿常规等项目，以排除其他躯体疾病导致的精神症状。

心理测评 目前在临床上最常用的诊断青少年精神分裂症的量表为简明精神病评定量表（BPRS）、阳性与阴性症状量表（PANSS），其中 BPRS 量表由 Overall 和 Gorham 于 1962 年编制，内容涵盖焦虑、抑郁、敌对性等症状，总分为 18~126 分，总分越高代表病情越重。PANSS 评分包括阳性症状量表、阴性症状量表、一般精神病症状量表，每个项目以 7 级评分标准，详细描述了各种精神病理水平的症状表现。

神经影像学检查 神经影像学检查包括 CT 检查、MRI 检查等，这些检查可以帮助医生观察患者大脑结构和功能的异常情况，辅助诊断青少年精神分裂症，以排除其他疾病的可能性。

青少年精神分裂症的治疗方法

药物疗法 青少年精神分裂症的治疗药物包括第一代抗精神病药物、第二代抗精神病药物，第一代抗精神病药物包括氯丙嗪、丙氯拉嗪、氟哌啶醇、奋乃静等，这类药物通过阻断多巴胺 2 型受体来发挥治疗作用。第二代抗精神病药物包括阿立哌唑、奥氮平、帕利哌酮、喹硫平、氯氮平、利培酮等，这

类药物多数通过拮抗多巴胺 D2 受体和 5-羟色胺 2A 受体，从而减轻精神分裂症患者的临床症状。

物理疗法 青少年精神分裂症临床上常用的物理治疗方法包括经颅磁刺激、生物反馈治疗等，其中经颅磁刺激通过电磁场发出的感应电场，刺激大脑皮层以改善患者的病情。生物反馈治疗利用现代生理科学仪器，通过人体内生理或病理信息的自身反馈，使患者能认识到身体状况和心理状况，并采取相应调节措施，达到治疗精神分裂症的目的。

结束语

青少年精神分裂症作为常见的精神障碍之一，由于其具有长期性和复杂性的特点，因此，及时地了解、识别青少年精神分裂症对改善其治疗效果及预后质量尤为重要。在诊断青少年精神分裂症过程中，临床可通过常规实验室检查、心理测评、神经影像学检查，以排除其他疾病的可能性。



来源/千库网

