

先天性心脏病防控，ToRCH 筛查不容忽视！

这些年来，我国出生缺陷防治的某些领域已取得显著成效。如通过近 20 年的叶酸增补，神经管畸形发生率由 1987 年 27.4/万下降到 2011 年的 4.50/万。但可以明确原因的出生缺陷，仅有 21 三体综合征等小部分遗传性疾病，大部分出生缺陷的原因仍处于迷雾中，如呈现增长趋势的先天性心脏病（CHD），其大部分发病因素到现在仍不清楚。

ToRCH 病原体组合（To-弓形虫，Toxo；R-风疹病毒，Rub；C-巨细胞病毒，CMV；H-单纯疱疹病毒 I/II，HSV I/II）极有可能是先天性心脏病的病原学因素。彭荣文等人在对妇女 ToRCH 感染与先天性心脏病的相关性研究发现，首胎和 2 胎孕妇的阳性率分别为 12.02%（880/7321）和 17.80%（93/523）；234 例有 CHD 家族史的孕妇中阳性率 22.22%，这些孕妇娩出 CHD 婴儿的概率分别是 0.76%，2.65%，7.60%。吴春涛等对比了先心病和非先心病（对照组）心肌组织中 ToRCH 病原体基因的扩增情况，显示先心病组 TOX、RV、CMV、HSV 的基因检出率分别为 16.2%、18.8%、28.8%和 7.5%，对照组分别为 0、0、18.8%和 6.2%，具有显著差异性。任淑梅等和王晓明等的研究也证明了先心病与 ToRCH 感染的相关性。

除了先心病，ToRCH 病原体更是宫内感染和诸多出生缺陷疾病明确的病因。其中，Toxo 感染可致死胎或畸形，以及出生后的脉络视网膜炎、脑积水等；Rub 常导致 CHD、白内障、青光眼、神经上皮层耳聋及智力低下等；CMV 是最常见的宫内感染原因，可导致胎儿生长和智力发展缓慢、黄疸、肝脾肿大、溶血性贫血等；HSV 主要经产道传播，可表现为皮肤、眼部、中枢神经系统局部感染甚至全身性感染，致死率达 40%。

世界上许多发达国家已将 TORCH 检测列为孕妇常规筛查项目。《国家人口和计划生育委员会优生促进工程实施方案》明确规定把 TORCH 检测做为孕前优生健康检查的基本必查项目，《孕前和孕期保健指南》将 TORCH 筛查列为孕前 3 个月首选备查项目。

目前，国际上公认的最方便、最先进的早期诊断方法是检测人体血清中的特异性 IgM、IgG 抗体，来判断感染的情况。市面上有仅对 TorCH IgM 进行检测的试剂盒，但《**妊娠期 TORCH 筛查指南**》明确指出 **ToRCH 检测要对 IgM 和 IgG 同时进行检测**。原因在于，只做 IgM 单项检测常造成错误的结果。如无法判断免疫学检验常见的交叉反应、HAMA 效应及其他干扰所导致的假阳性和真阳性；即使是 IgM 检验真阳性也并不能代表就真是急性期感染，因为有部分发生过感染的人体内长期保持稳定的低水平 IgM。这些情况若解读为急性感染就会造成误判。

TORCH 检测从上世纪 70 年代起即开始在欧美国家逐渐推广，TORCH 检测方法学经历了从最初的胶体金法到蛋白印迹、ELISA，再到 90 年代的化学发光法以及目前更先进的流式荧光法的变革。流式荧光法的 TORCH 检测，克服了 ELISA 法灵敏度和特异性较差的问题，同时对最全的 10 项 IgM/IgG 只需 2 次检测，相比于 ELISA 和化学发光的单指标检测，大大提高了检测效率。