

华大事件背后的思考：无创产前 DNA 筛查虽好，但勿要越界！

近几年来，无创产前筛查（NIPT）技术发展迅猛，受到业内的广泛关注和推崇。然而此次的华大事件一石激起千层浪，引发各方激烈的讨论。关于华大在此“癌变门”中是否应担负医疗责任，本文在此不做赘述。但毋庸置疑，当前 NIPT 技术有被部分医疗机构、医盲目推崇和过分滥用之嫌。从临床检验的角度，厘清 NIPT 为代表的产前筛查与传统的血清学产前筛查及产前诊断的区别，明确各自的使用范畴显得十分必要。

产前筛查 V.S. 产前诊断

产前筛查面向的是所有孕妇，主要通过血清学和超声检查等手段，对孕早期和中期的孕妇进行筛查，预测胎儿患有先天性缺陷和遗传性疾病的风险，孕期 TORCH 感染的筛查也是其中之一。现也包括对母亲甲状腺功能、妊娠期糖尿病、子痫前期的筛查及早产等的筛查。

产前诊断则是对高风险的胎儿进行进一步的确诊检查，主要包括绒毛膜活检，羊膜腔穿刺，脐带血穿刺等手段。产前筛查具有无创性，侵入性的产前诊断方法会有小概率的流产风险。

无创 DNA 检测的优势及局限

无创 DNA 检测是近年来逐渐发展起来的新型产前筛查方法，相比于传统的血清学筛查（唐筛），其检测准确性更高。具体应用时，抽取孕妇少量外周血，对血样中的胎儿游离 DNA 进行测序，排查胎儿患 21、18 及 13 号染色体三体综合征（在正常的一对染色体基础上，畸变多出一条）的风险。

但需特别强调的是，无创 DNA 检测也只是一种“筛查手段”，不能代替诸如羊水穿刺之类的“诊断手段”，甚至不能代替其他一些产前筛查，如孕期的 TORCH 感染的筛查。孕期 TORCH 感染是一项重要的孕前优生健康检查的基本必查项目，同样是孕前 3 个月的首选必查项目。TORCH 是弓形虫（Toxo）、风疹病毒（Rub）、巨细胞病毒（CMV）、单纯疱疹病毒 I 型和 II 型这 5 种常见的可导致宫内感染和先天缺陷的病原体组合。目前 TORCH 的感染筛查普遍使用间接指标，即对 5 项病原体的 IgG 和 IgM 抗体进行血清学检测。传统的 TORCH 检测方法通常为胶体金法或 ELISA 法，目前已逐渐被具有更好灵敏度和特异性的化学方法及流式荧光法取代。

此外，卫计委明确通知 35 岁以上、肥胖、双胞胎等状况的产妇是 NIPT 慎用人群，而胎儿超声异常的则不是适用人群。

除了对产前筛查范畴的模糊，目前大多数人对羊膜、脐带血穿刺的诊断范围也存在误解。常见的核型分析仅能检查出染色体数目异常和严重的片段缺失，对一些微缺失/重复、单基因异常也无法检出，只能通过基因芯片、胎儿全基因组测序等方法才能检出。先天性代谢疾病的诊断需对羊水、脐血、绒毛的蛋白质、酶和代谢产物进行检测。产前诊断现在也扩展到对胎儿结构异常的影像学诊断，可利用超声、胎儿镜、核磁共振等观察胎儿结构。

对于产前筛查和产前诊断的应用的不明确，不仅大众，甚至在很多临床医生中也广泛存在。加强对临床的技术培训和应用规范，同时加强医患沟通，使患者树立正确的认知，对于最终减轻社会负担，提高出生人口素质具有重要的意义！

