

汕头市育龄女性唐氏综合征产前筛查与诊断认知调查研究

刘倩¹ 周平² 张莉³ 洪理喻³ 袁力^{2*}

(1. 广东省妇幼保健院 医学遗传中心, 广东 广州 510010; 2. 广东省妇幼保健院 产科, 广东 广州 510010; 3. 汕头市金平区妇幼保健院 妇产科, 广东 汕头 515041)

【摘要】 **目的** 调查汕头市育龄女性对唐氏综合征产前筛查和产前诊断的认知情况及服务意愿。**方法** 采用自行设计的问卷表, 对在汕头市金平区妇幼保健院妇产科门诊就诊的育龄女性进行调查, 分析调查对象对唐氏综合征相关知识认知情况及影响因素。**结果** 35%调查对象曾了解过唐氏综合征, 职业是本市育龄女性唐氏综合征相关知识认知的影响因素。所有调查对象均愿意接受唐氏综合征产前筛查服务, 若有产前诊断指征, 86%调查对象愿意接受产前诊断服务。产前诊断服务接受意愿与唐氏综合征认知情况相关。**结论** 可针对本市不同职业女性开展唐氏综合征相关知识健康教育工作。

【关键词】 唐氏综合征; 产前诊断; 调查研究

【中图分类号】 R714.53 **【文献标识码】** A

Investigation on prenatal screening and diagnosis of down syndrome in women of childbearing age in Shantou City

Liu Qian¹, Zhou Ping², Zhang Li³, Hong Liyu³, Yuan Li^{2*}

1. Guangdong Women and Children Hospital, Medical Genetics Centre, Guangzhou 510010, China; 2. Guangdong Women and Children Hospital, Department of Obstetrics, Guangzhou 510010, China; 3. Shantou Jinping Women and Children Hospital, Department of Gynecology and Obstetrics, Shantou 515041, China

* Corresponding author; Yuan Li, E-mail: yuanli715@126.com

【Abstract】 **Objective** To investigate the cognition and service willingness of women of childbearing age in Shantou city on prenatal screening and prenatal diagnosis of Down syndrome. **Methods** A self-designed questionnaire was used to investigate the women of childbearing age who attended the department of Obstetrics and Gynecology outpatient in Shantou Jinping Women and Children Hospital. Analyzed on the cognition of Down syndrome and impact factors of respondents. **Results** 35% of the survey respondents have had knowledge of Down syndrome, and occupation is a key factor in the knowledge and cognition of Down syndrome in women of childbearing age in this city. All respondents are willing to receive prenatal screening services for Down's syndrome. If there are indications for prenatal diagnosis, 86% of respondents are willing to receive prenatal diagnosis services. The willingness to accept prenatal diagnosis services is related to the cognitive status of Down syndrome. **Conclusion** We can conduct health education on Down syndrome related knowledge for women in different occupations in this city.

【Key words】 Down syndrome; Prenatal diagnosis; Investigation

迟缓等多种临床特征,世界范围内约800个活产儿中有1个唐氏综合征患儿^[1],目前暂无根治方法,在其成长过程中,给家庭和社会都带来巨大的经济负担^[2]。产前筛查与产前诊断是减少唐氏综合征患儿出生的二级预防措施^[3]。目前,公认的用于唐氏综合征产前筛查的方法主要有传统唐氏综合征血清学筛查及无创基因检测(non-invasive prenatal testing, NIPT)^[4]。通过唐氏综合征相关知识健康教育后,育龄女性知晓唐氏综合征及其筛查、诊断方法,产前筛查及产前诊断工作方可成功开展。

目前,广东省汕头市暂无产前诊断机构,已有医疗机构获得筹备资格,正在筹备产前诊断技术开展工作。为了解本市育龄女性唐氏综合征认知情况及产前诊断服务意愿,开展本项调查研究,为本市健康教育工作及产前筛查与产前诊断工作的开展提供理论依据。

1 对象与方法

1.1 研究对象 随机选取2020年4月至7月在广东省汕头市金平区妇幼保健院妇产科门诊就诊的200名育龄女性进行匿名调查,所有研究对象均仅参与调查一次。

1.2 调查方法 采用自行设计的问卷——汕头市育龄女性唐氏综合征产前筛查与诊断服务意愿调查表进行调查,其内容包括人口社会经济学特征、唐氏综合征及产前筛查、产前诊断的一般认知、服务意愿等方面。选择妇产科门诊前台护士及妇女保健工作人员作为调查员,对问卷填写进行统一培训。

利用“问卷星”平台^[5]进行问卷调查研究,在问卷星注册免费账户,导入自行设计的调查问卷,将问卷对应的二维码印发给妇产科护士前台及妇女保健工作人员,育龄女性通过扫描二维码进行问卷填写,填写过程中有任何疑问均可向工作人员询问,问卷结束后由工作人员进行复核,每个账号仅能填写问卷一次。

问卷中唐氏综合征产前筛查及产前诊断的相关认知部分,选项设计采用5点李克特量表法^[6]对问题进行评估并获得对应分数,研究对象在每个问题上均可添加自由文本反馈。本次调查研究参与者填写的问卷填写有效率100%。

1.3 统计方法 在问卷星官网上导出问卷数据excel表格,用SPSS21.0进行数据统计分析。对研究对象的人口社会经济学特征、唐氏综合征及产前筛查认知情况、产前诊断认知情况进行统计描述,采用Pearson相关分析调查对象唐氏综合征认知情况、唐氏综合征产前筛查服务接受意愿及产前诊断服务接受意愿与人口社会经济学特征因素的关联性,并进一步用Logistics回归分析找出唐氏综合征认知、唐筛接受意愿、产前诊断接受意愿的影响因素,以 $\alpha=0.05$ 为检验水准。

2 结果

2.1 一般情况 200名调查对象中,166例(83%)为孕期产检或咨询,34例(17%)为孕前咨询或孕前检查。其籍贯包括广东、福建、贵州、江西、河南、湖南、四川、云南等8个省份,其中180例(90%)为广东。调查对象人口社会学特征信息详见表1。

表1 调查对象对唐氏综合征认知情况影响因素的

logistic 回归分析		
人口社会经济特征	人数(人)	构成比(%)
年龄		
<20岁	6	3.0
20~25岁	38	19.0
26~30岁	97	48.5
31~35岁	49	24.5
36~40岁	8	4.0
>40岁	2	1.0
学历		
高中及以下	126	63.0
大专	50	25.0
本科	24	12.0
职业		
无业或务农	45	22.5
文员或职员	50	25.0
教师	8	4.0
医护人员	7	3.5
经商	11	5.5
企事业单位人员	18	9.0
自由职业者	60	30.0
家庭人均月收入		
≤3000元	34	17.0
3001~8000元	111	55.5
8001~10000元	35	17.5
10 001~15 000元	13	6.5
15 001~20 000元	13	6.5
>20 000元	3	1.5

2.2 认知情况 200 名调查对象中,130 人(65%)未了解过唐氏综合征,其余 70 人(35%)曾了解过唐氏综合征相关资料。关于唐氏综合征临床表现、筛查方式、筛查对象、筛查时间、无创基因检测、产前诊断方法、介入性产前诊断风险等的认知,通过李克特量表方式设计问卷,将选项赋分,并将其分为 2 个认知等级(平均分以下为 1 级,平均分以上 2 级)。分别进行唐氏综合征认知等级与调查对象籍贯、年龄、职业、文化程度、医疗费用类别、文化程度、宗教信仰、现有子女数、家庭人均月收入等人口社会学特征因素的单个因素的 Pearson 相关分析,结果显示仅文化程度($P < 0.001$)、职业($P = 0.003$)与唐氏综合征认知情况赋分值相关。以认知等级 1 级为参照水准,通过 Logistics 回归分析,分析认知等级与调查对象的职业和文化程度关联性,结果如表 2 所示,唐氏综合征认知等级与调查对象的职业相关。

2.3 服务接受意愿

2.3.1 唐筛服务接受意愿 所有调查对象均愿意在恰当的时间接受唐氏综合征产前筛查服务。若确有需要,140 例(70%)调查对象愿意接受 NIPT。

2.3.2 产前诊断服务接受意愿 若确有产前诊断指征,172 例(86%)调查对象愿意接受介入性产前

表 2 调查对象对唐氏综合征认知情况影响因素的

logistic 回归分析						
因素	回归系数	标准误	Wals 值	P	OR	95%CI
常数	1.545	0.681	5.1533	0.023	4.688	
高中及以下 [§]			2.583	0.275		
大专	-0.710	0.468	2.303	0.129	0.492	(0.197-1.230)
本科	-0.402	0.511	9.723	0.432	0.669	(0.245-1.822)
职业	-0.285	0.681	4.929	0.023	4.688	

注: § 为自变量参照水平

诊断,28 例(14%)不愿意接受产前诊断。分别进行产前诊断服务意愿与调查对象职业、文化程度、医疗费用类别、文化程度、宗教信仰、现有子女数、家庭人均月收入等人口社会学特征因素的单因素 Pearson 相关分析,结果显示调查对象产前诊断服务意愿与所有因素均不相关。进行产前诊断接受服务意愿与唐氏综合征认知赋分情况进行 Pearson 相关分析,结果显示产前诊断接受服务意愿与唐氏综合征认知情况相关($P = 0.023$)。

若接受介入性产前诊断,在医生告知了可供选择的检测方案的检测范围、检测准确性、出结果时间及检测费用时,调查对象选择的各考虑因素占比情况详见表 3 所示,选择权重占比顺次为检测费用、出结果时间、检测范围、检测准确性。

表 3 产前诊断方案选择的相关因素的权重选择

权重(%)	出结果时间		检测费用		检测范围		检测准确性	
	人数(人)	构成比(%)	人数(人)	构成比(%)	人数(人)	构成比(%)	人数(人)	构成比(%)
0~20	59	29.5	72	36	48	24	35	17.5
21~40	54	27	49	24.5	55	27.5	50	25
41~60	43	21.5	53	26.5	52	26	45	22.5
61~80	27	13.5	15	7.5	28	14	24	12
81~100	17	8.5	11	5.5	17	8.5	46	23

3 讨论

唐氏综合征也叫 21-三体综合征,是引起智力障碍的常见原因之一,也是最常见的染色体非整倍体异常,目前暂无有效治疗手段,产前筛查与产前诊断是降低这一出生缺陷的有效二级预防措施。目前国内国外常用血清学筛查方案有早孕筛查(PAPP-A + β -hCG + NT)、中孕期筛查(free β -hCG、甲胎蛋白、游离 E3、抑制素 A)、早中期联合筛查、序贯筛查等^[2,4]。2011 年起,NIPT 开始应用于临床,通过母

血中胎儿游离 DNA 的分离及富集,检测胎儿染色体非整倍体异常尤其是 21-三体综合征,具有准确率高、假阳性率低的特点^[7],现已在临床广泛应用。介入性产前诊断进行胎儿样本的细胞遗传学和分子遗传学检测是胎儿染色体异常的最终确诊手段。

从以往出生监测数据看,每年有产前诊断指征的孕妇数量远大于每年进行产前诊断的孕妇数^[8,9],其中产前筛查机构数远多于产前诊断机构数是客观原因,而巨大的数据倍差背后还有一个主观因素,即孕妇对产前诊断服务的接受意愿。在介

人性产前诊断术前,需进行充分的遗传咨询,由孕妇及家属知情选择是否进行产前诊断,所以选择权在孕妇及其家属而非产前诊断机构。汕头市目前已有医疗机构在筹备产前诊断技术开展工作,本研究对本市育龄女性进行了调查研究,结果显示唐氏综合征知晓率仅有35%。健康教育是普及唐氏综合征相关知识的重要环节^[10-11],只有育龄女性了解相关知识后,产前筛查与产前诊断工作才能顺利进行。唐氏筛查的健康教育工作已开展多年,大众的知晓度和接受度都很高,本研究显示所有调查对象均愿意在恰当的时间接受唐氏筛查,若确有需要,70%调查对象愿意接受无创基因检测,这在一定程度上反应了前期唐氏筛查健康教育的成功。

然而,在唐氏综合征患儿的防控过程中,光有产前筛查是不够的,我们需要为有产前诊断指征的孕妇提供产前诊断服务,而孕妇是否选择进行产前诊断,取决于其对相关知识的了解情况,本调查研究发现育龄女性的产前诊断服务接受意愿与其唐氏综合征认知情况相关,证实了这一观点。且已有学者^[12]比较了在孕产妇保健工作中,对拒绝介入性产前诊断的唐筛高风险孕妇进行问卷调查、健康教育、电话和微信随访等干预工作后,产前唐氏综合征筛查高风险孕妇的介入性产前诊断拒绝率降低,说明干预措施有效。

此外,本研究显示,调查对象对唐氏综合征的临床表现、筛查方式、筛查对象、筛查时间、无创基因检测、产前诊断方法、介入性产前诊断风险等的认知情况与其职业和文化程度相关,而职业是影响其唐氏综合征认知的关键因素。为此,可在健康教育工作中,开展针对不同职业女性的唐氏综合征健康教育,从而达到更好的宣教效果。也有学者^[13]研究发现文化程度是影响孕妇唐氏综合征产前筛查与产前诊断认知的因素,可能与本研究调查对象文化程度差别小或问卷设计过程中关于文化程度选项分层不够细致有关。在模拟的产前诊断风险及方案告知过程中,调查对象选择是否进行产前诊断的因素中检测费用占比最高。目前,医疗保险或生育保险暂未覆盖产前诊断相关检测,费用成为孕妇是否选择产前诊断的首要考虑因素。广东省出生缺陷综合防控工

作小组已出台了针对欠发达地区产前唐氏综合征筛查高风险孕妇的出生缺陷防控补助方案,可在一定程度上缓解服务对象的产前筛查及产前诊断检测经济压力。

综上所述,职业是影响汕头市育龄女性唐氏综合征认知的影响因素,可开展针对不同群体的健康教育工作,为更好地开展出生缺陷防控工作奠定基础。

参 考 文 献

- [1] BULL MJ. Down syndrome[J]. N Engl J Med, 2020,382:2344-2352.
- [2] 罗蔚,庞令,何斌,等. 四川地区21723例早孕期唐氏综合征筛查报告[J]. 四川大学学报(医学版), 2020,51(1):49-53.
- [3] 关怀,尚丽新. 出生缺陷的现状与防治[J/CD]. 发育医学电子杂志, 2019,7(1):1-4.
- [4] 徐婷,刘彤. 唐氏综合征产前筛查研究进展[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2019,35(2):247-250.
- [5] 高辉,王瑞青,霍记平. 问卷星平台在女性更年期门诊中的应用探索[J]. 中国计划生育和妇产科, 2020,12(6):65-68, 78.
- [6] LANSSENS D, VANDENBERK T, LODEWIJCKX J, et al. Midwives', obstetricians', and recently delivered mothers' perceptions of remote monitoring for prenatal care: retrospective survey[J]. J Med Internet Res, 2019, 21(4): e10887.
- [7] 陈鑫苹,朱娟,胡俊杰,等. 无创产前基因检测技术的研究进展[J]. 中华检验医学杂志, 2019(6):484-488.
- [8] 朱军. 出生缺陷环境因素咨询最新进展[J/CD]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2017,9(2):56.
- [9] 朱军. 从出生缺陷检测看过度诊断[J/CD]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2019,11(4):66.
- [10] 周仙翠,张萍. 健康教育在唐氏综合征筛查中的作用[J]. 基层医学论坛, 2014, 18(11):1468-1469.
- [11] 任丹,朱军. 唐氏综合征产前筛查健康教育材料评价研究[J]. 中国妇幼保健, 2008, 23(23):3219-3220.
- [12] 付天明,舒敏思,高春元,等. 干预措施实施前后产前筛查高风险孕妇拒绝侵入性产前诊断的原因比较[J]. 实用医院临床杂志, 2019,16(4):86-88.
- [13] 龙雪娇,杨瑰艳,卢日珠,等. 三亚地区孕妇唐氏综合征发病率及产前筛查与诊断认知调查分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2019,27(9):1066-1067.

(收稿日期:2020-07-20)

编辑:宋文颖