

唐氏综合征防治健康教育核心信息 及知识要点宣传手册



重视唐氏筛查
孕育健康宝宝



国家卫生健康委员会妇幼健康司
中国出生缺陷干预救助基金会
中国红十字基金会爱婴医院发展基金

唐氏综合征防治健康教育核心信息

- 一 | 唐氏综合征属严重的出生缺陷，是最常见的一种染色体疾病。
- 二 | 适龄生育可降低唐氏综合征发生风险。
- 三 | 唐氏综合征主要表现为智力障碍、生长发育迟缓和特殊面容。
- 四 | 产前筛查和产前诊断是预防唐氏综合征的有效方法。
- 五 | 每对夫妇都有孕育唐氏儿的可能，适龄孕妇也应常规接受唐氏筛查。
- 六 | 血清学唐氏筛查结果可疑异常的孕妇，应到有资质的医疗机构接受产前诊断。
- 七 | 无创DNA检测仅是一种筛查方法，不能替代产前诊断。
- 八 | 血清学唐氏筛查或无创DNA检测低风险孕妇，仍需常规接受产前检查、超声检查等孕期保健服务。
- 九 | 高风险人群应在孕前接受遗传咨询，怀孕后直接进行产前诊断。
- 十 | 唐氏综合征父母再生育唐氏儿的风险高于正常人群，需在遗传咨询基础上科学安排生育计划。
- 十一 | 唐氏儿应定期接受儿童保健服务，常规进行预防接种。
- 十二 | 需要采取包括医疗和社会服务在内的综合措施，提高唐氏综合征患者社会生活能力。

一 | 唐氏综合征属严重的出生缺陷，是最常见的一种染色体疾病。

 唐氏综合征又称21三体综合征，是最常见的染色体非整倍体异常，由人体细胞第21号染色体多一条所致。

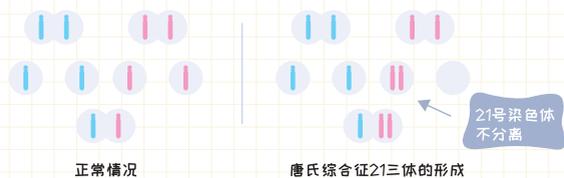
 唐氏综合征患者存在严重、不可逆的智力障碍，生活不能自理，长期需要人照顾，常被称为“唐氏儿”“唐宝宝”。



二 适龄生育可降低唐氏综合征发生风险。

💡 唐氏综合征的发生率为1/800~1/600,由生殖细胞减数分裂时第21号染色体不分离所致,高龄母亲的卵子老化是发生染色体不分离的重要原因。

💡 唐氏综合征的发生风险与母亲分娩年龄有关,随着母亲年龄增大而增高,父亲的高龄会增加后代发生其他遗传病的风险。提倡适龄生育,避免高龄妊娠。



三 唐氏综合征主要表现为智力障碍、生长发育迟缓和特殊面容。

💡 唐氏综合征患者出生时即有明显的特殊面容,如睑裂小、眼距宽、鼻梁低平、耳位低等,常张口伸舌,流涎多。

💡 大部分患儿存在不同程度的智力障碍,生长发育迟缓,并可伴有先天性心脏病等多种畸形,建议唐氏儿出生后常规接受超声心动图检查。

💡 诊断唐氏综合征需要进行遗传学检查,通过染色体核型分析等检查手段确诊。



四

产前筛查和产前诊断是预防唐氏综合征的有效方法。

- 💡 唐氏综合征由染色体异常所致，目前尚无根治方法，应积极预防发生。
- 💡 孕妇在做好孕期保健的基础上，常规接受产前筛查及必要的产前诊断，对孕期发现的唐氏儿及时干预，是预防唐氏综合征的有效方法和重要策略。



五

每对夫妇都有孕育唐氏儿的可能，适龄孕妇也应常规接受唐氏筛查。

- 💡 唐氏综合征的发生大多数为偶发性，适龄孕妇也应知情选择进行唐氏综合征产前筛查（简称唐氏筛查），评估唐氏儿的妊娠风险。
- 💡 目前被普遍接受的孕妇外周血唐氏筛查包括血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离DNA检测（又称无创DNA检测，NIPT）。血清学筛查分为孕早期（孕9~13⁺⁶周）筛查和孕中期（孕15~20⁺⁶周）筛查，筛查结果分为高风险、临界风险和低风险。无创DNA检测的适宜孕周为12~22⁺⁶周，筛查结果分为高风险和低风险。



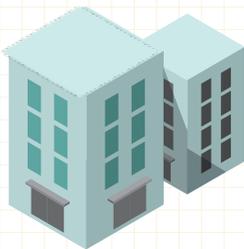
六

血清学唐氏筛查结果可疑异常的孕妇，应到有资质的医疗机构接受产前诊断。

🔥 血清学唐氏筛查高风险的孕妇需接受遗传咨询和产前诊断，根据产前诊断结果，采取针对性医学干预措施。

🔥 血清学唐氏筛查临界风险的孕妇建议到有资质的医疗机构，接受遗传咨询，知情选择无创DNA检测。

🔥 产前诊断属母婴保健专项技术，开展产前诊断的医疗机构和技术人员需要审批许可，孕妇应到有相应资质的医疗机构接受产前诊断及无创DNA检测。



七

无创DNA检测仅是一种筛查方法，不能替代产前诊断。

🔥 无创DNA检测是通过检测孕妇外周血中胎儿游离DNA片段，评估胎儿患唐氏综合征等常见染色体异常的风险。

🔥 无创DNA检测是针对目标疾病进行风险评估、介于血清学筛查和产前诊断之间的一种高精度筛查手段，不能替代产前诊断。

🔥 无创DNA检测结果不能作为终止妊娠的依据，检测结果高风险者，需接受介入性产前诊断及后续遗传咨询。



八

血清学唐氏筛查或无创DNA检测低风险孕妇，仍需常规接受产前检查、超声检查等孕期保健服务。

💡 由于血清学筛查及无创DNA检测均存在不同程度的假阴性，低风险者仍有孕育唐氏儿及其他染色体异常患儿的可能。

💡 唐氏儿有时伴有部分超声软指标异常或结构异常，如颈项透明层（NT）增厚、心脏畸形等，因此唐氏筛查或无创DNA检测低风险孕妇应做好孕期保健，常规接受产前检查及胎儿超声检查等，如有异常应及时进行介入性产前诊断。



九

高风险人群应在孕前接受遗传咨询，怀孕后直接进行产前诊断。

💡 有以下情形的高风险人群，应在孕前到医疗机构接受遗传咨询及生育指导：高龄妊娠、家族成员中有遗传病患者、染色体异常携带者、分娩过遗传病或出生缺陷儿、有反复流产或死胎等不良孕产史、接触致畸物质和有害环境等高危因素，等等。

💡 高风险人群怀孕后，应有资质的产前诊断机构接受遗传咨询及产前诊断服务，必要时对胎儿进行染色体核型分析等遗传学检查。



+

唐氏综合征父母再生育唐氏儿的风险高于正常人群，需在遗传咨询基础上科学安排生育计划。

- 💡 唐氏儿中大多男性无生育能力，仅少数女性有生育能力，但其子代染色体异常发病几率高。
- 💡 唐氏儿父母再生育前应到有资质的医疗机构接受遗传咨询及生育指导，并进行染色体检查。随着辅助生殖技术的发展，胚胎植入前遗传学检测 (PGT) 为夫妻双方存在染色体异常的这类家庭孕育健康宝宝提供了一种选择。
- 💡 胚胎植入前遗传学检测 (PGT) 俗称“第三代试管婴儿”，是针对携带某些已知遗传病基因的夫妇，在体外受精技术的基础上，从囊胚中选取部分细胞作为样本进行遗传学检测，筛选不携带致病基因的胚胎进行移植的辅助生殖技术。

十一

唐氏儿应定期接受儿童保健服务，常规进行预防接种。

- 💡 唐氏儿可以接种所有常规疫苗，合并重症慢性疾病及神经系统疾病的患儿病情稳定后，可按计划接种疫苗。唐氏儿接种减毒活疫苗需慎重。
- 💡 唐氏儿免疫力较低，需要做好儿童保健，注意预防感染，如伴发先天畸形，可考虑手术矫治。



十二

需要采取包括医疗和社会服务在内的综合措施，提高唐氏综合征患者社会生活能力。

- 需要采取综合措施，对唐氏综合征患者进行耐心教育和培训，提高患者生活质量及其社会适应能力。
- 多数省份已将为适龄孕妇提供包括唐氏筛查在内的产前筛查与诊断纳入当地民生政策，一些慈善救助组织也积极参与宣传教育、患儿救助等相关工作，详情请到当地医疗机构和卫生健康行政部门咨询。
- 2011年联合国大会将3月21日定为“世界唐氏综合征日”，并从2012年起每年举办相关活动，提高公众对唐氏综合征的认识，倡导全社会尊重善待唐氏综合征患者。

