

妇产科主治医师考试：《答疑周刊》2022 年第 13 期

【遗传咨询、遗传筛查与产前诊断】

1. 产前诊断的对象不包括

- A. 高龄产妇
- B. 生育过染色体异常儿的孕妇
- C. 羊水过多
- D. 性连锁隐性遗传病基因携带者
- E. 产妇患者风湿性心脏病

【正确答案】E

【答案解析】产前诊断的对象：①羊水过多或者过少；②胎儿发育异常或者胎儿有可疑畸形；③孕早期时接触过可能导致胎儿先天缺陷的物质；④夫妇一方患有先天性疾病或遗传性疾病家族史；⑤曾经分娩过先天性严重缺陷患儿；⑥年龄达到或超过 35 周岁。【医学教育网原创】

2. 有关产前诊断中的常用检查方法，错误的是

- A. B 型超声诊断法
- B. 母体血清甲胎蛋白与绒毛膜促性腺激素测定
- C. 羊膜腔穿刺术
- D. CT 检查
- E. 胚胎植入前诊断

【正确答案】D

【答案解析】产前诊断的策略是综合各种方法获得胎儿疾病的诊断。首先利用超声、磁共振检查等观察胎儿的结构是否存在畸形；然后利用羊水、绒毛、胎儿细胞培养，获得胎儿染色体疾病的诊断；再采用染色体核型分析和分子生物学方法作出染色体或基因疾病的诊断；最后部分代谢性疾病患儿可以利用羊水、羊水细胞、绒毛细胞或胎儿血液，进行蛋白质、酶和代谢产物检测获得诊断。

胎儿染色体和基因疾病的产前诊断，均可以通过绒毛穿刺取样（CVS）、羊膜腔穿刺术或脐血管穿刺取样等介入性方法获得绒毛或胎儿细胞。血液标本可以在 24~48 小时内获得诊断，羊水细胞或绒毛膜绒毛细胞需要培养 7~10 日才能得到结果。【医学教育网原创】

3. 常染色体隐性遗传病：夫妻一方患病，且非近亲结婚，其子女不发病，为携带者；夫妻为携带者，生育过一患儿，再生育子女的预期危险率为

A. 1/2

B. 1/3

C. 1/4

D. 1/5

E. 1/6 【医学教育网原创】

【正确答案】 C

【答案解析】 常染色体隐性遗传病：夫妻一方患病，且非近亲结婚，其子女不发病，为携带者；夫妻为携带者，生育过一患儿，再生育子女的预期危险率为 1/4。



【医学教育网版权所有，转载务必注明出处，违者将追究法律责任】