

健康孕育,护佑新生——关注“9·12”中国预防出生缺陷日

拥抱无“陷”未来 莫让出生缺陷成遗憾

本报记者 冯金灿 通讯员 李伟博

9月12日是中国预防出生缺陷日,今年的活动主题是“健康孕育,护佑新生”。

河南省卫生健康委结合“我为群众办实事”实践活动要求,组织省人民医院、省妇幼保健院、郑州大学第一附属医院等省级产前诊断中心,将出生缺陷防治知识宣传与全省免费产前筛查、产前诊断、新生儿疾病筛查等省级重点民生实事相结合,围绕孕前优生健康检查、孕期保健、产前筛查和诊断、新生儿疾病筛查等内容,广泛开展出生缺陷防治宣传教育,普及出生缺陷防治知识,倡导优生优育和科学备孕,特别是加强高龄、剖宫产再生育妇女孕前咨询指导,规范提供妊娠风险提示、孕期健康指导,保障母婴安全和孕育质量。

出生缺陷:
求子路上共同的敌人

9月11日~12日,国家卫生健康委出生缺陷预防重点实验室、河南省人民医院举办出生缺陷防控系列活动——产前诊断质量控制培训班,进一步加强医疗机构对产前诊断的质量控制,给民众提供更加规范优质的诊疗服务。

河南省遗传优生学术技术带头人、河南省人民医院医学遗传研究所主任廖世秀在接受记者采访时说,她的门诊汇集了来自全国各地的患者:求子路上,他们有着各不相同的坎坷。

三次怀孕,一次胎停育、一次生化妊娠,一次自然流产,小华(化名)自嘲“集齐”了习惯性流产的所有类型。尽管求子路艰难,可她太想有一个孩子了。第三次怀孕时,小华从知道这个喜讯的第一天起就辞了工作,专心在家保胎,连翻身都要分成几个步骤完成。可到了怀孕的第72天,孩子还是没保住。而这,已经是她3次怀孕中,时间最长的一次。

有人求而不得,有人拥有却无法开怀。小敏(化名)已经有两个孩子,但这却是她整夜无法入睡的 knots。几年前,小敏的第一个孩子降生,但慢慢

长大发现自己的孩子和别的小朋友明显不一样,“个子小、浑身软绵绵,也学不会说话。”夫妻俩带着孩子去看了很多医生,也没弄明白原因。生第二个孩子时,不幸再次降临,第二个孩子和姐姐一样,再次出现了明显的发育迟缓和智力障碍。

小敏觉得在村里抬不起头,她和丈夫明明都聪明能干,家里几代都老实本分,为什么连着生了两个“傻”孩子?

廖世秀说:“其实,他们面对的是共同的敌人——出生缺陷。优生优育是每一对育龄夫妇的刚需。我国出生缺陷发生率约为5.6%。据估算,2020年,河南省有7万余名新生儿存在出生缺陷。只有更多的医疗机构、更多的医务人员掌握规范的诊疗技能,构筑孕产、产前、出生后三级预防体系才能更好地预防出生缺陷,提升人口素质。”

3道防线:
让更多人远离出生缺陷

出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常,是导致早期流产、死胎、婴幼儿死亡和先天性残疾的主要原因。

目前,我国已建立了出生缺陷三级预防体系:一级预防未雨绸缪,防止出生缺陷的发生;二级预防重中之重,减少出生缺陷患儿的出生;三级预防亡羊补牢,提高患儿的生活质量、促进健康。这3道防线,就像3层滤网,一层层筛下来,将出生缺陷的发生率尽可能降低。

但实际工作中,患者所处的状态往往是复杂且多变的,并非简单静止在各个预防层级中。从1996年河南省医学遗传研究所成立以来,廖世秀最直观的感受是患者的诉求越来越复杂,也越来越多样;减少出生缺陷,绝非简单的一“流”了之,而是需要医生全局的考量和前瞻性的指导意见。

小华找到廖世秀的时候,没开口,泪先落。廖世秀赶忙安慰她:“别怕,咱们一起找原因!”这也是在廖世秀的门诊人们最常听到的一句话。

导致出生缺陷的原因很多,可能是由染色体畸变、基因突变等遗传因素引起,也可能是环境因素导致,也可能是两种因素交互作用,也可能是其他不明原因。仅仅习惯性流产,细分到男女双方身上,病因就有十一大类,对夫妻双方的问诊,要从职业到生活习惯一直问到家族遗传,医生需要从浩如烟海的信息中,筛查出最可疑的致病因素。

“这个过程就像探案,一点点抽丝剥茧,借助多样化的检查手段,找到病因,给出精确的诊断,然后才能有的放矢,补短板、强弱项、防风险、堵漏洞,帮助问诊的夫妻在下次孕育中增加获得健康的宝宝的几率。”廖世秀说。

经过系统检查,导致小华反复流产的病因找到了,是叶酸代谢基因出现突变。经过对症治疗,小华夫妻终于生下了一个健康宝宝。

小敏也在这里找到了答案。通过高通量基因测序和数据分析,确诊她的两个女儿患的都是“科恩综合征”,这是一种遗传病,也是一种罕见病。两个孩子的致病基因,一个突变点来自父方,另一突变点来自母方。

“我们还能拥有一个健康的孩子吗?”小敏很是担心。再次怀孕2个多月后,廖世秀团队通过绒毛活检对小敏进行产前基因诊断,发现胎儿不携带前两个患儿的致病位点,随后经过全孕期的严密监测,小敏足月顺产一个男孩,现在已经2岁,运动和智力等方面均发育正常。

有遗憾,但无“陷”未来更可期

到遗传优生门诊寻求帮助的,还有在常规围产保健中发现异常的备孕妈。

“孕13周,胎儿颈部发现巨大水囊瘤”“孕22周,超声显示胎儿心脏畸形”“孕17周,唐筛21三体高风险”……面对一对对忐忑的父母,廖世秀给出的每个建议都关乎着一个家庭的幸福。

“2014年,我们医学遗传中心成立国内首家临床基因诊断与治疗院士工作站,可以开展染色体核型分析、无创

DNA检测、拷贝数变异检测以及单基因病、染色体病的诊断,已累计为10万余名患者提供了出生缺陷、先天畸形的产前诊断与咨询服务。”廖世秀说。

在问诊时,廖世秀总是尽量先把晦涩的遗传生物学知识尽可能地掰开揉碎地讲,再将未来的各种可能和风险一一道明,郑重给出建议,最后将选择权交到患者手中。

“在产前,总还有做出选择的机会。而当生命真正降生,一个孩子、一个家庭的命运就会被改变。”廖世秀说。

让廖世秀感觉遗憾的患者有很多,比如春芳(化名),她的第一个孩子聪明机灵,但天生没有眼珠。探究最终的原因,和母亲在孕期病毒感染有关。这个悲剧本可以通过积极的备孕避免,也可以在孕期通过围产保健及时挽救,但总有一些准备妈觉得“5.6%的出生缺陷发生率怎么可能刚好落在我身上”。

不过,让廖世秀欣慰的是,现在主动到优生遗传门诊寻求帮助的夫妻越来越多。

因为母亲在50岁那年查出结肠癌,小常带着孩子来到遗传优生门诊做基因检查,结果显示他和女儿都携带结直肠癌致病基因。不久,小常的妻子再次怀孕,绒毛基因检测结果显示,胎儿依然携带肠癌致病基因。很长一段时间里,小常都十分失落。

“癌症的发生是多因素共同作用的结果。尽管基因无法改变,但通过早发现、早干预、尽早转变生活方式,依然可以拥有美好的生活。”在廖世秀的建议下,小常夫妇最终欣然接受了这个新生命。

廖世秀说,截至2021年,河南已连续5年将预防出生缺陷相关项目纳入省级重点民生实事,2020年全省产前筛查率达到65.22%。全省出生缺陷三级预防体系均有政府免费项目支撑,实现了全链条、全人群覆盖,出生缺陷三级预防体系日趋完善。希望越来越多的人参加预防出生缺陷相关项目筛查,实现健康孕育,拥抱无“陷”未来!



9月12日是中国预防出生缺陷日,今年的主题是“健康孕育,护佑新生”。当天,济源妇幼保健院采取了多种形式为适龄青年宣讲健康知识。

王正勋 侯林峰 吴春静/摄

洛阳市

开设孕前优生学校线上课堂

本报讯(记者刘永胜 通讯员李万江 刘冰)今年9月12日是第17个中国预防出生缺陷日,活动主题是“健康孕育,护佑新生”。洛阳市妇幼保健院计划生育服务中心推出孕前优生学校线上课堂,旨在宣传国家预防出生缺陷惠民政策,普及相关科普知识,让家庭远离出生缺陷,孕育健康宝宝。9月10

日,孕前优生学校线上课堂首播。

在讲座中,洛阳市妇幼保健院妇产科保健主任王新卫重点讲解了婚前医学检查与孕前优生检查项目,以及备孕方面需要注意的问题。超声科副主任医师陈莉提醒女性禁止近亲结婚和选择最佳生育年龄,针对怀孕前需要做哪些检查,要吃营养品吗,家

里有宠物没事吧、怀孕后要做什么检查、女性可以孕期染发吗、备孕期打新冠疫苗吗等大家关心的问题,逐一进行了解答。

与此同时,洛阳市妇幼保健院计划生育服务中心还悬挂横幅、摆放展板、义诊咨询、发放宣传资料等,积极宣传科普知识。

9月8日下午,经过郑州颐和医院20余名专家的多学科会诊,确诊该病例为罕见的系统性淀粉样变性,发病率仅为百万分之八……

68岁的侯女士,平常身体还算健康。近来,她爱上了旅游,一个多月前乘车去了新疆,旅途还没结束,身体却出了问题。

“当时,我逐渐感觉胸闷气短,身上水肿,在活动后症状更加严重!”以为是劳累所致,侯女士也就未当回事儿,回家休息一段时间后,症状不仅没有好转,反而愈加严重。这下,侯女士彻底慌了神儿,到当地医院就诊后,被诊断为老年肾病综合征。医生为侯女士进行对症治疗一周之后,胸闷及浮肿的情况未能缓解。

家属带着侯女士来到郑州颐和医院,入住心内科重症监护室(CCU)。在详细了解患者病情后,心内科主任李春生、CCU主任李世良从患者临床症状、相关体征特点、心电图、心脏超声改变入手,重点考虑其为中心肌病变。但是,按心肌病变治疗后,发现几乎没有疗效,多次查24小时尿蛋白定量均为每日6克~8克,血白蛋白每升24克,出现严重低蛋白血症,从而致使多浆膜腔大量积液,反复抽吸仍难以控制。

专家们立即调整诊断思路,诊断指向为多系统性疾病,并积极进行追踪探寻。之后,以大量蛋白尿为诊断切入点,低蛋白血症所致多浆膜腔积液显然与肾脏病变有关,而心脏轻度扩大、心壁普遍增厚与肥厚性心肌病无法解释。全身皮肤乌黑、发硬、鱼皮样改变为多系统损害的分析思路,也就逐渐浮出水面。

9月8日下午,为明确病因,医务部组织多学科会诊,来自该院十几个科室的20余名专家现场参与。各位专家对病因进行了各种假设、推理,以及否定、再假设,最终锁定了诊断方向——系统性淀粉样变性,重点侵犯心脏、肾脏、胸膜、皮肤为主。

病理活检结果证实其实为罕见的系统性淀粉样变性。目前,根据相关检查结果及会诊专家意见,CCU正为患者完善相关检查,进行积极救治。两日来,通过治疗,患者的心包积液量、胸腔积液量每日逐渐下降,各种不适症状得以明显缓解。同时,患者的精神状态不断好转,饮食量已接近正常,能够下床进行活动。

■急救故事

鱼刺穿透小肠 差点儿要了他的命

本报记者 丁玲 通讯员 毕佳佳

今年30多岁的刘先生(化名)身体一直还不错,然而在吃过两顿饭后,总觉得肚子不太舒服但却不知道是什么原因。

“我就以为吃坏了肚子,没有想太多”,就这样过了一个星期,刘先生感觉肚子越来越不舒服,他来到社区医院就诊,医生给他开了药,刘先生回家吃了药后症状仍未减轻,反而越来越重,随后出现了腹胀和发烧的症状。

刘先生来到郑州人民医院就诊。在郑州人民医院普外二病区,刘先生的管床医生、副主任医师张春礼说:“经过一系列检查,目前患者已经出现了腹膜炎的症状,需要尽快通过腹腔镜手术探查找到病因。”

术中发现,在刘先生近端小肠

处有囊性脓包,仅脓液就有近600毫升,拨开囊性脓包,医生发现一个露出头的白色签状物,经过剥离“元凶”浮出水面,原来是一根近2厘米长的鱼刺,且鱼刺已经刺破小肠。

随后,张春礼带领治疗组主治医师秦至臻等进行腹腔镜手术,将鱼刺顺利取出,并对小肠穿孔处进行缝合。

术后,得知引起自己一系列腹部疼痛、发烧等症状的竟是一根鱼刺后,刘先生哭笑不得,承认自己确实是在发病前吃过鱼,但吃鱼过程中并未感到不适。

张春礼说:“患者的小肠已经被鱼刺穿透,如果不及时取出,还会随着肠蠕动继续游走,遗留在腹腔内化脓甚至有突破其他脏器血管的可能,直接威胁患者的生命。”

河南举行伊妍仕 “少女针”首发暨授牌仪式

本报讯(记者卜俊成)9月10日上午,在河南整形美容医院,欣可丽美学(上海)医疗科技有限公司(以下简称欣可丽美学)相关负责人将再生型填充剂伊妍仕“少女针”首发和独家官方认证授牌颁发给该美容医院(如图)。此举意味着,河南的爱美人士在郑州就能满足自己对面部年轻化的高品质需求。

据欣可丽美学伊妍仕“少女针”河南区域负责人张艳介绍,伊妍仕“少女针”是欣可丽美学旗下一款高端的进口再生型填充剂,主要成分CMC(羧甲基纤维素钠)凝胶载体和PCL(聚己内酯)微球可以被人体完全吸收,能有效为爱美者带来填充塑形、减少皱纹和提升肤质的面部年轻化改善。

也就说,伊妍仕“少女针”作为“三效合一”的再生型填充剂,不仅可以即刻填充塑形,还具有焕活自体胶原新生的机理,让面省字冠名成立最早的专科医院,深受社会各界爱美人士的好评。高伊妍仕“少女针”不仅即时有效,而且还能在较长时间持续刺激自体胶原蛋白再生,改善肤质,减

轻皱纹,为求美者带来更安全更自然的抗衰新体验。

伊妍仕“少女针”于2009年获得欧盟CE认证,并在欧洲上市。今年4月,获得NMPA(国家药品监督管理局)III类医疗器械认证,正式登陆国内市场。与玻尿酸填充剂相比,伊妍仕“少女针”效果更加持久,与其他的胶原刺激剂相比,该产品更加精准可控、自然柔和。截至目前,伊妍仕“少女针”已经在全球88个国家和地区安全使用了12年,深受全球医疗美容专家及求美者的信任与喜爱。

在河南伊妍仕“少女针”首发暨授牌之前,河南整形美容医院技术院长支凌翔已经通过伊妍仕“少女针”首批领航者医生认证培训。支凌翔从事微整30余年,是全球七大注射产品的培训导师,帮助30万余的求美者塑美成功。据介绍,河南整形美容医院是唯一省字冠名成立最早的专科医院,深受社会各界爱美人士的好评。高伊妍仕“少女针”不仅即时有效,而且还能在较长时间持续刺激自体胶原蛋白再生,改善肤质,减



郑大一附院

举办免费遗传咨询月活动

本报讯(记者常娟)9月11日~9月30日,所有有遗传病或先天性畸形家族史、出现不明原因的反复流产或死胎史,以及其他遗传病高风险人群,可到郑州大学第一附属医院(以下简称郑大一附院)河院区门诊进行免费遗传咨询。

9月11日上午,郑大一附院河院区举办中国预防出生缺陷日公益讲座及义诊活动。据该院生殖与遗传专科医院医师郭艺红介绍,我国是出生缺陷高发国家之一,平均每30秒就会诞生一个缺陷儿。胚胎植入前遗传学诊断是出生缺陷的一级预防措施,能够从源头阻断罕

见病致病突变在家族中的传递,降低出生缺陷发生率。

该院生殖与遗传专科医院目前已完成20多个相关学科、160种遗传病的胚胎植入前遗传学诊断,帮助2000多个遗传病家庭生育了健康宝宝,有效降低了遗传病患儿的出生率,为我国出生缺陷防控工作做出贡献。

为降低出生缺陷比例,护佑新生命,自9月11日起,该院特推出免费遗传咨询月活动,为有需要的家庭制定个性化的胚胎植入前遗传学诊断方案,筛选正常胚胎助孕,生育健康宝宝。