

这种罕见病通常“传男不传女” 从“被动防御”到“主动预防”出生缺陷 给孩子无“陷”未来，你需要知道这些事



9月12日，湖南省儿童医院精准诊断实验室投入使用，DMD患儿家长在进行咨询。

常德澧县的陆先生既害怕又担忧，3岁的儿子东东(化名)被诊断为罕见病——进行性肌营养不良(DMD)，正在湖南省儿童医院诊治。孙子确诊，且目前无药可医，陪诊的奶奶心痛哭泣。

9月12日是我国第19个预防出生缺陷日，湖南省儿童医院精准诊断实验室当日正式投入使用，将通过精准检测，帮助疑难罕见病患儿明确致病位点，避免类似疾病患儿再出生。

■文/图/视频 三湘都市报全媒体记者 李琪 通讯员 李雅雯 张春艳 刘冰柔



扫码看视频

传男不传女，一家三代四名男性全患病

今年38岁的陆先生，35岁结婚，迎来了第一个孩子东东。东东长得很像爸爸，大大的眼睛，活泼可爱，深受家人疼爱。

8月，东东满3岁，家人准备送他上幼儿园，入园体检结果显示，东东转氨酶偏高。陆先生带着孩子来到湖南省儿童医院，经过相关检测，东东被确诊为DMD基因14—17外显子缺失。也就是说，东东是一个DMD罕见病患者。

“现在不知道怎么办，我儿子怎么办？”陆先生坦言，一家人现在还无法接受孩子的病情。

进行性肌营养不良属于世界性疑难病，在我国公布的首批121种罕见病中死亡率很高。通常，疾病由无症状的携带者母亲遗传给患病儿子，女儿多为携带者但可以继续往后代交叉遗传，呈现“传男不传女”的隔代交叉遗传模式。

经了解，东东妈妈确实是一位无症状携带者。包括东东在内，家族三代四个男性，全都患有DMD。东东的舅舅在12岁确诊，19岁已经病发去世。

精准诊断实验室运行，助力防控出生缺陷

出生缺陷可造成胎、婴儿的死亡，人类寿命的损失，并可导致大量儿童患病和长期残疾。儿童疾病的精准诊断治疗与防控尤为重要，也成为当今世界各国尤为重视的卫生问题。

湖南省儿童医院精准诊断实验室9月12日正式投入使用。该院副院长王华介绍，实验室目前主要开展各类遗传检测、复杂疑难病例的功能试验验证、新致病基因的发现及鉴定等工作，为疑难罕见病患儿确定诊疗方案，指导家庭再生育，避免类似疾病患儿再出生。同时发现新致病基因，丰富疾病数据库，促进科研能力的增长及学科发展。

实验室今年7月试运行，已检测院内外标本400余例，所有遗传报告均进行了专业的遗传咨询和再生育优生指导。

王华表示，随着精准实验室的全面启动，后续医院将继续加强学科间交流及医联体联系，着力于遗传罕见病的诊治，指导产前产后一体化工作的推进，进一步降低出生缺陷率，推动优生优育工作的长足发展。

相关新闻

资助150位产妇 每人最高1000元 无痛分娩公益项目落地湖南



扫码看视频

三湘都市报 9月12日讯 生孩子究竟有多疼?在医学疼痛指数中，分娩疼痛排在第二位，仅次于烧灼伤痛。

9月12日，在浙江省妇女儿童基金会“白贝壳关爱专项基金”支持下，湖南省妇女儿童发展基金会联合湖南省妇幼保健院，正式落地无痛分娩公益项目，将资助湖南省妇幼保健院有需要的产妇使用分娩镇痛，预计共150位产妇将收到每人最高1000元的现金补助，用于分娩镇痛的自费部分，资助总额达15万元。

无痛分娩又被称为分娩镇痛，在世界范围内已经应用超100年。无痛分娩的费用部分省份尚未纳入医保，需完全自费支付。此次公益资助150位产妇每人最高1000元，可以有效减轻产妇使用无痛分娩的经济压力。

2022年10月，白贝壳联合浙江省妇女儿童基金会发起“母爱无需疼痛来证明”无痛分娩公益项目，成立“白贝壳关爱专项基金”，为国内首个资助无痛分娩的专项公益基金。截至2023年9月，项目已在浙江、安徽、江苏、湖南四省的5家医院落地资助。

■文/视频 全媒体记者 李琪 通讯员 王诗琪 张春艳 刘冰柔

凝聚“工力量”，传递“正能量” 长沙市首届职工运动会开幕



扫码看视频

三湘都市报9月12日讯 凝聚拼搏“工力量”，传递运动“正能量”。9月12日，由长沙市总工会主办的“长沙银行杯”长沙市首届职工运动会在湖南贺龙体育馆举行开幕式。

本届运动会以“走在前·作示范·强体魄·展风采”为主题，也是长沙首次举办全民参与的大型职工运动会。开幕式上，来自长沙各园区和区县(市)总工会、产业(系统)及直属工会的29支参赛队伍代表以昂扬姿态走进会场，充分展示了长沙职工的良好精神风貌。

上午10时，随着一声哨响，运动会首场篮球赛正式开赛。据了解，本届运动会采取线上对决与线下比赛相结合的形式，设篮球、乒乓球、羽毛球、欢乐跑、跳绳、拔河等10个大项、25个小项，赛程持续至10月，共计将开展上千场赛事，全市各行各业的劳动者积极报名参赛。

本届运动会还设置了“朋友圈的长沙市职工运动会”征集活动，市民可关注“长沙工会”官方微信、微博，实时关注赛事信息，参与朋友圈推广大使、手机摄影达人等有奖互动，共同享受运动的快乐。同时，本届运动会设个人奖、单项奖、团体奖、优秀组织单位奖，并创新设置具有传承性的团体总冠军。

■文/视频 全媒体记者 王智芳 通讯员 黄卓

今天，你说普通话了吗

湖南第26届全国“推普周”活动启动



扫码看视频

三湘都市报9月12日讯 “学好普通话热爱我中华，推广普通话绽放文明花……”9月12日，在长沙市开福区少年宫，以“推广普通话 奋进新征程”为主题的湖南省第26届全国

推广普通话宣传周正式启动。

活动现场，作为新时代大学生，湖南大众传媒职业技术学院学子齐声朗读了《青春何为》。清水塘江湾小学的孩子们用舞蹈抒发热爱，用活力推广普通话。

长沙市副市长肖正波强调，在每年的推普周活动期间，各行业各单位要开展形式多样、内容丰富、特色鲜明的推普活动，讲好推普新时代新故事；同时把握好校园主阵地，将推普周宣传活动与日常工作有机融合；并延伸好社会推广战线，吸引更多群众参与并感受语言文字的魅力，有效提高全社会规范用语用字能力。

“学好普通话，讲好普通话，既是公民职责，也是文化自信。”长沙市开福区副区长、区语言文字工作委员会主任孙铁龙表示。

近年来，湖南聚焦语言文字重点领域持续发力。不仅全面提升学校语言文字教育教学水平，开展国家和省两级语言文字推广基地创建，实施“童语同音”计划，累计培训少数民族和农村地区幼儿教师近万人次，还在全国首创开展中小学及幼儿园教师普通话应用能力监测，累计监测近5万人次，2022年，全省乡镇幼儿园教师普通话合格率达到93%。

■文/视频 全媒体记者 杨斯涵 黄京 通讯员 钟洁芸 李慧 赵影 周文