

守护好宝宝出生健康的第一道防线

“多亏抽了足底血!”今年4月刚成为妈妈的李女士回忆:“我孩子出生后看起来一切正常,直到医生通知我采血结果异常,我才知道他原来是遗传代谢病患者”。“如果没有及时治疗,成了残疾,我这个当妈的可怎么办啊!”另一位患儿母亲张女士感叹道:“宝宝自确诊是遗传代谢病后,一直喂特制的奶粉,现在和普通宝宝无异”。两位女士是湘潭市2018年开展的“免费新生儿疾病筛查”的第一批受益者,谈起这次印象深刻的经历,她们满是感激和庆幸。

据湘潭市妇幼保健院优生遗传科王淑媛主任介绍,新生儿遗传代谢病指有代谢功能缺陷的一类疾病,是新生儿常见的一种出生缺陷,包括苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症等5000多种疾病,总体发病率约为1/500。由于患儿体内缺乏

一种物质(酶),引起异常代谢产物蓄积或必需营养物质缺乏,从而导致一系列不可逆的脑损伤及多脏器损害,导致残疾,严重者可致死。由于患儿早期缺乏特异性表现,只能进行新生儿疾病筛查,借助实验室检测诊断。及早诊断,尽早干预治疗,患儿身体和智力发育可与常人无异。

据悉,2018年,湘潭市人民政府将新生儿疾病筛查纳入了“市人民政府重点民生实项目”,提出了“为2万名新生儿免费提供多种遗传代谢病筛查技术服务”的工作目标,以县市区为单位,新生儿疾病筛查知识普及率达80%以上,目标人群覆盖率达到100%,新生儿遗传代谢病筛查率超过95%。为切实做好免费新生儿疾病筛查工作,湘潭市卫生计生委和湘潭市财政局联合制订了相关工作方案,并确保了专项资金,最

大限度地保障了每一个家庭都能享受到政府切切实实的惠民政策,将新生儿遗传代谢病的遗憾降到最低。

湘潭市妇幼保健院作为全市新生儿疾病筛查中心,近几年,医院不断提高新生儿疾病筛查技术,履行公共卫生服务职能,彰显公益担当。2010年在湖南地区率先开展对新生儿4种遗传代谢性疾病的筛查,并于2015年将可筛查的遗传代谢性疾病种类扩大到52种。过去由于价格因素,多种遗传代谢病筛查率一直低于50%,自2018年市人民政府重点民生实项目开展以来,本年度上半年累计筛查新生儿人数9133人,确诊患病人数63人,筛查率超过95%,工作进度和工作质量不仅达到了市人民政府的要求,更走在全省新生儿疾病筛查工作的前列。

通讯员 庞意阳 洪威

科室简介

湘潭市妇幼保健院优生遗传科于1982年建科,在全省地市级妇幼保健院中建科较早、规模较大。自1983年就开展了外周血染色体检查及绒毛、羊水产前诊断业务。1997年起开展母血清学产前筛查,2005年通过省卫生厅组织的产前诊断专家组的考核评估,在科室设立了“湘潭市产前诊断中心”,2006年5月设立了湘潭市新生儿疾病筛查中心。2011年建立“湘潭市胎、残疾儿童康复基地”。2015年获国家卫计委首批高通量基因测序产前筛查与诊断试点医院,是省内地市级医疗保健机构中此项目的唯一试点单位。医技力量雄厚,有高级职称6人,其中主任医师1人,副主任医师2人,副主任检验师3人,研究生4人,中级职称7人。

咨询电话:0731-58577528

医院地址:湘潭市岳塘区东湖路295号(河东院区)
湘潭市雨湖区广云路571号(河西院区)

专家介绍

王淑媛 三级主任医师,1985年毕业于衡阳医学院临床医疗专业,湘潭市妇幼保健院优生遗传科主任,湖南省医学遗传学专业委员会及预防医学会出生缺陷防控专业委员会委员、湖南省优秀科主任,湘潭市享受政府津贴的优秀专家,湘潭市医疗事故鉴定委员会专家库成员。从事临床工作30年,擅长优生遗传咨询、遗传病诊断、产前诊断等。主持的科研项目获第四届省预防医学科学技术二等奖、市科技进步三等奖;先后报道了5例人类染色体世界首报异常核型;在核心期刊发表论文二十余篇。

坐诊时间:周二上午(河东院区)
周四全天(河西院区)



宝宝头总偏向一侧 可能是先天性斜颈

如果你家宝宝的头总偏向一边,别以为他是在卖萌,有可能是小儿斜颈。

小儿斜颈可分为先天性肌源性斜颈、先天性骨性斜颈,以及因斜视等因素引起的后天性斜颈。其中,先天性肌源性斜颈是最常见的斜颈类型,约占80%~90%,是因一侧胸锁乳突肌挛缩导致,主要表现为患儿头向患侧倾斜,面部向健侧旋转,病变一侧的胸锁乳突肌会有梭形肿块和紧绷感。

小儿斜颈可能一出生就有或出生后2~4周出现,主要与遗传因素有关,如父母患有斜颈,宝宝也有可能患有斜颈;其次,如果宝宝出生前在母体内不太爱活动,长时间处于一个姿势,也可引发斜颈。如果发现宝宝头偏向一侧、颈部活动受限、颈部出现硬块、脸部左右大小不对称、眼外角线至口角线变异等症状,就要高度怀疑斜颈可能,一定要及时纠正治疗,否则有可能引起宝宝脊柱变形。

家长可以从“被动牵伸”和“体位摆放”两个方面进行训练,现以右侧胸锁乳突肌挛缩为例,介绍具体训练方法。

方法一 宝宝仰卧位,左手



固定宝宝右侧肩膀,右手固定于宝宝头顶右侧,缓慢将宝宝头部侧屈于左侧,使宝宝左耳靠近左侧的肩膀,维持该姿势30秒。

方法二 宝宝仰卧位,左手固定宝宝左侧肩膀,右手固定宝宝头部,缓慢将宝宝头部向右侧旋转,使宝宝鼻子朝向右侧肩膀,维持该姿势30秒。

方法三 宝宝俯卧位,一手固定住宝宝的头部,一手将宝宝头部转向右侧,且维持该姿势30秒。

平时宜将宝宝尽量采取右侧卧位,重力可帮助宝宝头部旋转

至右侧,此体位有助于宝宝进食、手眼协调等的发育;宝宝趴着玩时,妈妈可将玩具放置于宝宝身体的右侧,促使宝宝玩耍时面部转向右侧;喂奶时,应使宝宝右侧身体靠近妈妈身体,可促使宝宝面部转向右侧喝奶。

以上是右侧胸锁乳突肌挛缩为例,如果是左侧胸锁乳突肌出现挛缩,训练方向则相反。如果上述家庭训练不能达到缓解的效果,则需要求助于医生,根据情况选择是否需要手术治疗。

长春市儿童医院骨科
主任医师 栾志勇

宝宝戴脖圈游泳 伤害超出你的想象

夏天到了,很多家长带着自家的宝宝去各种早教中心游泳,的确,游泳可以帮助宝宝锻炼身体、增加食欲、改善睡眠。但对于1岁以下的宝宝来说,最好不要用套在脖子上的游泳圈,因为它对宝宝的伤害可能超出你的想象。

首先,小宝宝脖颈处的肌肤十分柔软,而脖圈的质地大多为塑料,这种摩擦会让宝宝不适,加之很多脖圈并不是定做的,尺寸可能并不完全合适,更会加重这种不适感;如果套的时间太长,会对宝宝柔嫩的皮肤造成伤害,甚至引起过敏反应。

其次,宝宝全身骨骼都没有发育成熟,更何况是脆弱的脖子。试想,如果大人卡着脖子泡在水里,水下的肢体还要不停地动,感觉也会非常不舒服,更别说是1岁以下的小宝宝了。宝宝戴上脖圈之后,头部不能来回随意扭动,但是脖子以下的身体却没有受到限制,这时候如果宝宝颈椎和下边身体相接部位活动范围大的话,反而容易引起颈椎部位的损伤。

第三,脖圈套在宝宝柔嫩的小脖子上,很容易压迫到气管,导致呼吸不畅,严重的话可能会造成呼吸困难;而如果脖子上的颈动脉不小心被脖圈压到,可能会引起宝宝心率减慢,血压下降,如果情况严重甚至会引发宝宝休克。

张晓敏