

一直规范孕检,为何还是生不出健康宝宝

长沙市妇幼专家建议:预防出生缺陷,应从孕前开始

本报讯 (记者 王璐 通讯员 张蓓) 小宁(化名)刚出生1个月,妈妈发现他吃奶时吮吸很慢,吃奶少,到长沙市妇幼保健院检查,发现小宁的生长发育明显慢于同龄宝宝。该院医生进一步检查发现,小宁有小脑畸形、鼻梁低平、高腭弓、口小、眼距宽、眼震颤等情况,还存在动脉导管未闭、卵圆孔未闭合问题,符合遗传疾病特征,为小宁以及他父母进行全外显子扫描技术基因检测后发现,虽然他父母没有突变,但是小宁的KAT6A基因发生了突变,为常染色体显性遗传32型精神发育迟缓,属于出生缺陷疾病范畴。

一直坚持规范孕期检查,为什么还是生出不健康宝宝?小宁妈妈不愿意接受这个事实。多年来一直致力于心脏发育、出生缺陷研究工作的长沙市妇幼保健院生殖健康研究所彭向文博士,12月4日接受记者采访时表示,产检并不能完全杜绝出生缺陷的发生,“一些非器质性缺陷以及与出生后发育相关的缺陷如:代谢疾病、神经疾病、发育迟缓、智力发育迟缓等出生缺陷无法通过B超等常规产检检查出。因此,预防出生缺陷,应该从怀孕前开始。”

我国每年新增出生缺陷患儿约90万

据了解,“出生缺陷”,即通俗所言之“先天性畸形”,是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常。出生缺陷可由染色

体畸变、基因突变等遗传因素引起,也可以由营养缺乏或者环境因素引起,也可由这些因素交互作用或其他不明原因所致,通常包括先天畸形、代谢异常、功能异常(如盲、聋和智力障碍等)。

我国是人口大国,是出生缺陷多发国家。根据2012年9月原卫生部发布的《中国出生缺陷防治报告(2012)》统计,目前我国出生缺陷发生率在5.6%左右,每年新增出生缺陷数约90万例,其中出生时临床明显可见的出生缺陷约有25万例。出生缺陷是导致早期流产、死胎、围产儿死亡、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因,不但严重危害儿童生存和生活质量,影响家庭幸福和谐,而且会造成巨大的潜在寿命损失和社会经济负担。

彭向文介绍,据统计,近20年来,随着无创产前检测(NIPT)等技术的开展,遗传相关的出生缺陷有所降低,但新生儿出生有缺陷者的发病率仍然居高不下。常见缺陷包括:先天性心脏病、多指、无脑儿、脑积水、开放性脊柱裂、脑脊膜膨出、唇裂、腭裂、21三体综合征。

6种情况应进行产前诊断

“要预防出生缺陷,首先需改变不良生活环境及习惯。”彭向文表示,高辐射工作环境、农药、有机溶剂(二甲苯等)工作环境可引起出生缺陷,还有一些营养的缺乏也会引起出生缺陷,如缺乏叶酸等。因而,在备孕前,夫妻双方均

需注意避免环境影响,并及时补充叶酸等营养,保持健康作息。

此外,彭向文建议,凡有下列6种情况之一者应进行产前诊断:35岁以上高龄孕妇;分娩过畸形儿或先天愚型儿等先天性疾病者;夫妇一方或直系亲属有遗传病或染色体病者;有习惯性流产、早产、死胎、新生儿死亡等不良孕产史者;妊娠早期曾经受过较大剂量辐射,或者受过病毒感染或较长期服用过有致畸副作用的药物者。

“直系亲属有出生缺陷成员,尤其是已生了一个缺陷儿的家庭,一定要进行孕前的遗传咨询及检查。”彭向文表示,致病基因遗传分为显性和隐性,不要认为自己身体健康,就怀有“侥幸”心理,“携带有隐性致病基因的父母极有可能再次生出缺陷儿。”

彭向文从事心脏再生和发育研究多年,对遗传学、分子生物学、免疫学,心脏发育领域有很深的了解。他先后获得复旦大学遗传学博士学位、中科院武汉病毒所广州市妇女儿童医疗中心联合博士后、美国北卡罗来纳州立大学博士后。作为科技人才引进入长沙市妇幼保健院后,成为该院提高整体科研软实力的一员大将。目前,彭向文重点着力于提高生殖健康、降低出生缺陷等方面研究,重点对遗传突变引起的出生缺陷进行筛查和致病机制研究,以期降低该院出生缺陷率,并开发出有效的治疗手段。

市州连线

长大后,我也要成为您!

“张医生,谢谢您,帮我治好了病。”12月4日,一名10岁的小女孩将一封折叠得整整齐齐的手写信,送到邵东市人民医院新生儿科主任张珍端手里,稚气的声音里满是感激。

小女孩患有血小板减少性紫癜。患病半年来,辗转就诊于数家医院,效果不佳,疾病时有反复。1个月前,她就诊于张珍端医师处,张珍端医师经过细心诊疗、回访和定期复查,目前小女孩病情恢复良好,未再复发。

“张医生,您是一个非常好的医生,人和善,治疗的方法也好。”小女孩的信虽然还有一些错别字,但字迹整洁,在她小小的心里,张珍端医生等医务人员就像是白衣天使,把很多人从鬼门关救了回来。“(长大后),我也要像您一样,做一个合格的好医生。”

张珍端从事儿科临床工作20多年,在儿科及新生儿科危重症的抢救和后遗症治疗、感染性疑难病治疗方面有丰富的临床经验。“儿科医生更特殊,不仅要治病,还要指导、安抚家长。”张珍端表示,作为医生,多一点沟通,多一点关心,多一点鼓励,患者及家属一定可以感受得到。

通讯员 谢志刚 申秀梅 刘学玲

卫生院党支部党日关爱老人

本报讯 (通讯员 冯正春 周治江) 12月7日,永州市道县清塘镇卫生院党支部带领医护人员、入党积极分子来到清塘敬老院,开展以“弘扬养老敬老敬老传统、共建共享老年友好社会”为主题的“养老敬老爱老”主题党日活动,为老人们送去暖心的慰问和关怀。

在敬老院里,清塘镇卫生院党支部的同志们详细了解了院内老人的生活设施,与敬老院老人亲切交谈,为他们打扫居住环境卫生,为老年人开展健康体检,接受老人们的健康咨询,详细解答他们提出的健康问题。针对一些老年人风湿骨痛病,赠送一些治疗的药品,还给敬老院食堂送去大米、食用油、腊肉等慰问品和治疗风湿骨痛病的药品。

道县清塘镇敬老院一共住着26位五保老人。他们大多患有糖尿病、高血压等慢性病,需要医护人员的健康守护。唐大爷拿着几盒治疗腿疼的药品感激地说:“感谢党的好政策,感谢你们医师的关心!”

芷江卫健局帮橘农忙促销

本报讯 (通讯员 戚文婷 毛海华) “非常感谢您,你们帮了我的大忙,帮我摘橘还帮我卖橘,儿女在外打工,我一个人在家,要不是你们帮忙,我的橘子还挂在树上卖不出去,不知道怎么办呢!”怀化芷江侗族自治县新店坪镇岩禾塘村贫困户滕召松十分感激地对该县卫生健康局党委委员、副局长、岩禾塘村联合支部书记邱建华说。

12月5日,芷江卫健局积极响应县委号召,利用周末时间开展“‘四支队伍’集村部、帮助橘农促销售”行动。在贫困户滕召松的桔园里,工作人员一个个穿梭在金灿灿的橘林中,大家摘的摘、运的运、挑的挑,还有的在用手机拍视频、拍抖音、发朋友圈助力促销,好一派繁忙景象。不到3个小时,2500余公斤柑橘采摘完毕、销订一空。

督导疫情防控

12月6日,湖南省卫健委组织专家组对宁远县中医医院新冠肺炎疫情防控工作进行专项督导。专家组对该院的预检分诊、发热门诊、院感防控及核酸检测实验室通过现场查看、人员访谈、查看资料等形式进行实地核查。

通讯员 朱纯璐
谭小玲 摄影报道



夫妻“战友”伉俪情深

单位,每天一起上下班,分享各自岗位的收获与喜悦,相互理解、尊重、关心、支持;生活上同舟共济,共同承担家务。

他们既是亲密无间的夫妻,又是并肩作战的“战友”。今年年初,一场席卷全国的新冠肺炎疫情迅猛而来,在大年三十的年夜饭桌上,接到紧急号召,夫妻俩立马奔赴工作岗位,参与新冠肺炎的防控工作。在疫情防控期间,他们上门对湖北武汉来长人员进行医学观察、凌晨在高速卡口对过往车辆人员进

行体温监测,寒风中配合疾控人员对密接者进行核酸采样,疫情防控的重点场所都留下了他们的身影。

一天晚上10点多钟,忽然接到指挥部的紧急电话,要对辖区一列确诊病例家进行终末消毒,这对“战友”夫妻又马不停蹄地从家里赶到单位,准备消毒器材,配比消毒液,穿好防护装备,对病例家进行终末消毒。消毒完成后,已是凌晨,夫妻俩只好到单位办公室和衣而睡,次日又投入到明天的战斗中……

湖南计生协会
工作园地

生育关怀
健康幸福候选家庭风采

湖南计生协会
主办

本报讯 (通讯员 陈智华) 长沙市雨花区左家塘街道康达社区卫生服务中心温波、曾婷是一对令人称羡的夫妻,育有两个男孩。夫妻俩恩爱和睦,共同奋战在健康医疗第一线,他们在同一