

# 唐氏综合征 染色体异常惹的祸

3月21日是“世界唐氏综合征日”，唐氏综合征即21-三体综合征，又称先天愚型或Down综合征，是因为染色体异常（多了一条21号染色体）导致的疾病，人们给唐氏综合征患儿取了一个“甜蜜”的名字——唐宝宝。唐宝宝有哪些临床表现，准妈妈如何预防唐宝宝的出生呢？

## “唐宝宝”有哪些临床表现？

唐宝宝在胎儿时期很容易流产，这是自然界的一种“优胜劣汰”过程，但仍有部分唐氏综合征胎儿躲过了流产，顽强地存活下来了。但这些“幸存者”其实并不幸运，与正常孩子相比，他们智力低下、生长发育迟缓、面容特殊，如脸裂小、内眦赘皮、眼距宽、鼻梁低平、张口伸舌等，并可伴发先天性心脏病等多种畸形。

## 什么情况会生出“唐宝宝”？

任何一对普通夫妇都可能生出唐宝宝，这与人的种族、血型、学历、地位无关，是由生殖细胞减数分裂时第21号染色体不分离所致，有唐氏儿孕产史的夫妇再生唐氏儿的风险高于正常人群。唐氏综合征的发生率约为1/800~1/600，发生风险与母亲年龄有关，年龄越大，风险越大。

## 如何预防“唐宝宝”出生？

血清学筛查(唐氏筛查) 孕

早期(孕9~13<sup>+</sup>6周)和孕中期(孕15~20<sup>+</sup>6周)，检测母体血清中甲胎蛋白(AFP)、绒毛促性腺激素( $\beta$ -HCG)和游离雌三醇(E3)的浓度，并结合孕妇的年龄、体重、孕周、是否吸烟、是否患有疾病等信息，综合计算出孕妇怀唐宝宝的风险。当唐氏筛查结果显示高风险时，孕妈妈也不必紧张，这仅表明胎儿患唐氏综合征的概率较高，并不一定表示胎儿就是唐氏儿。

无创DNA检测 孕12~22<sup>+</sup>6周时抽取孕妇外周血，提取胎儿游离DNA，采用高通量测序技术，结合生物信息分析，得出胎儿患染色体异常的风险，可同时检测“21三体、18三体、13三体”等常见染色体异常。当结果显示高风险时，孕妈妈可以通过介入性产前诊断来确诊。

介入性产前诊断 对于年龄超过35岁、血清学筛查高风险，或无创DNA检测异常的孕妇，



可以通过介入性产前诊断进一步确诊。例如，通过绒毛膜穿刺、羊膜腔穿刺等介入性产前诊断方法，获取绒毛组织、羊水细胞等样本进行胎儿染色体核型分析。

## 筛查低风险孕妇一定不会生出唐宝宝吗？

由于血清学筛查及无创DNA检测均存在不同程度的假阴性，低风险者仍不能完全排除孕育唐氏儿及其他染色体异常患儿的可能。因此，唐氏筛查低风险孕妇应做好孕期保健，常规接受产前检查及胎儿超声检查等，如有异常，应及时进行介入性产前诊断。

湖南省妇幼保健院  
医学遗传科 陈倩婷

## 当心 感冒也可能导致耳聋

儿童耳聋的发生率不高，但危害很大，一旦发生，治疗起来十分困难。据统计，我国耳聋性残疾人约为2057万人，其中，7岁以下约为80万人。引起耳聋的原因很多，主要与药物、遗传、感染、疾病等有关，其中，分泌性中耳炎是导致儿童耳聋的主要原因。

耳聋分为传导性耳聋、神经性耳聋和混合性耳聋三类，而分泌性中耳炎是引起传导性耳聋的主要病因。分泌性中耳炎十分常见，一次小小的感冒就可能引起，若得不到及时有效的治疗，可发展为粘连性中耳炎、鼓室硬化症、胆脂瘤等，严重者可引起听力下降甚至全聋。

儿童分泌性中耳炎是以中耳积液及听力下降为特征的非化脓性疾病，常继发于上呼吸道感染，腺样体肥大、慢性鼻炎、扁桃体炎及鼻咽部其它疾病也可引起。分泌性中耳炎早期一般没有特殊症状，很容易被家长忽视，常延误治疗时机，因此，家长一定要特别注意，如果孩子出现以下表现，要及时带孩子到耳鼻喉科就诊，完成电耳镜、听力测试、声阻抗中耳分析等专业检查进行综合评估。

1) 与人交流时，孩子经常会问“什么”或“再说一遍”，或紧盯着讲话人的嘴，有“唇读”的现象；2) 听声音喜欢偏头，或经常将手拢在耳后，以增大接收音量；3) 呼唤孩子时无反应或反应迟钝，对声源定位能力很差；4) 发音不准确，讲话不清楚，语言发育迟缓；5) 上课时注意力难集中，对老师提出的问题常常答非所问；6) 看电视时距离很近，或喜欢将电视的声音开得很大。

株洲市妇幼保健院  
耳鼻喉科 黄晶 周艳姿

## 支气管炎三大治疗方法

支气管炎是指气管、支气管黏膜及其周围组织的慢性非特异性炎症，主要表现为咳嗽、咳痰、气喘，治疗一般以止咳化痰为主，如果有急性感染，可以抗感染治疗，必要时做雾化治疗。

1. 止咳化痰 对于咳嗽、咳痰比较明显的患者，建议使用止咳化痰的药物，常用的止咳药有苏黄止咳胶囊、复方甲氧那明胶囊、蜜炼川贝枇杷膏等；常用的化痰药有桉柠蒎肠溶软胶囊、氨溴索口服液、乙酰半胱氨酸颗粒等。如果有气道痉挛伴随气喘者，可以配合使用氨茶碱类药物或者白三烯受体拮抗剂(如孟鲁司特钠)。

2. 抗感染 如果咳黄脓痰，考虑有细菌感染，可以做痰涂片、痰培养等检查，根据支气管炎的严重程度、药敏试验结果，选择敏感抗生素控制感染。常用抗生素有青霉素G、红霉素、头孢菌素、喹诺酮类药物等，轻者可选用口服药，严重者可选择肌肉注射或静脉滴注。

3. 雾化 雾化治疗是将药液加入雾化器中雾化成微粒，经呼吸道黏膜吸收，可稀释气道中的分泌物，起到杀菌消炎、止咳化痰的作用。

南华大学附属长沙中心医院  
呼吸与危重症医学科 胡赞

## 宝宝牛奶过敏 不能用羊奶代替

研究发现，婴幼儿过敏性疾病呈逐年上升趋势，包括湿疹、食物过敏、过敏性鼻炎、哮喘等，而牛奶蛋白过敏(CMPA)是最常见的食物过敏性疾病，常发生于6月龄以内的宝宝，90%的患儿在3岁以内可以获得自发性耐受，少部分患儿会持续反复发作，严重影响身心健康。

牛奶过敏的临床表现多样，可累及皮肤、消化、呼吸等多个系统，表现为湿疹、腹泻、腹痛、水肿、间歇性呕吐、便血、急性鼻炎、结膜炎等。根据临床表现可分为轻中度和重度牛奶蛋白过敏，具有以下情形中的一种即可判定为重度牛奶蛋白过敏：1) 出现生长发育障碍、贫血；2) 皮肤出现严重的湿疹样表现并伴有生长发育障碍、

低蛋白性贫血或缺铁性贫血；3) 伴有呼吸困难的急性喉头水肿或支气管阻塞，或者累及其他脏器，尤其是心血管系统。

牛奶蛋白过敏的宝宝能吃羊奶吗？答案是不能。牛奶蛋白过敏的宝宝主要是对牛奶成分中的乳清蛋白和酪蛋白过敏，而羊奶中同样含有这些成分，一样会引起过敏。对于纯配方奶粉喂养的宝宝，轻中度CMPA建议选择深度水解蛋白奶，重度CMPA首选氨基酸奶粉，喂养至6~12月龄；对于混合喂养的宝宝，配方奶建议使用特殊奶粉替代，母亲严格饮食回避，如牛奶及奶制品、鸡蛋、花生、海鲜等食品，同时补充维生素D和钙。

长沙市妇幼保健院  
儿内科 沈梓杨

## 全麻不会影响孩子智力

年幼的孩子需要手术时，由于多数不能很好地配合，通常采用的是全身麻醉，但家长们一听说要全身麻醉，往往会担心影响孩子的智力或记忆力，其实，这种担心是不必要的。

虽然任何医疗操作都有风险，但全身麻醉的风险很低。目前，针对儿童使用的吸入式麻醉药物起效快、苏醒快、体内代谢也很快，如果孩子肾功能正常的话，对身体造成的影响几乎可以忽略不计。

另外，药物对大脑产生的影响也是短暂的，当药物代谢完全后，大脑的功能会恢复正常。临床上少数患者在全身麻醉后会出现头晕、记忆力下降、认知障碍等现象，其实，导致这种现象的原因并不是麻醉药物，而是麻醉后发生了脑缺氧。大脑对氧气的需求很敏感，一旦发生缺氧，对大脑功能会产生一定影响，但家长无需担心，因为在全麻过程中，患儿全程都会接受血氧饱和度监测，同时还有生命监测仪的看护，麻醉医生能随时了解到孩子体内氧气含量和其他生命指标的变化，不会出现缺氧的情况。

湖南省儿童医院  
麻醉手术科 李灵晴