



孕妈不可忽视的地中海贫血筛查

地中海贫血是一组严重威胁人类健康的致死、致残的遗传性血液病，由于早期报道的病例几乎都是来自于地中海地区的移民，所以被命名为地中海贫血，简称地贫。由于携带者婚配的下一代有 1/4 的机会患上严重溶血性贫血症状的重症地中海贫血，从而造成了严重的公共健康问题，然而地中海贫血是可以通过产前诊断进行预防和干预的。通过地贫筛查可以在人群中发现无症状基因携带者，尤其是对孕早、中期孕妇及其配偶开展地贫筛查至关重要。

什么是地中海贫血？

地中海贫血是由于珠蛋白基因发生缺陷，致使珠蛋白链合成减少或缺如，使形成血红蛋白 α -链/非 α -链比例失衡，而导致的一组遗传性溶血性疾病，轻者可无临床表现，重者以进行性溶血性贫血为主要特征。根据珠蛋白肽链合成受抑制的类型，地中海贫血主要分为 α -地中海贫血、 β -地中海贫血。另外，临床上，该病又分轻型（地中海贫血基因携带者）、中间型和重型 3 个类型。目前，地中海贫血缺乏理想的治疗手段，治疗重型 β -地中海贫血的方法主要包括输血、造血干细胞移植、基因治疗和药物治疗等。常规治疗方法是长期定期输血和铁螯合剂治疗，但这只能缓解病情，不能治愈该病，而且会给家庭带来极大经济负担。造血干细胞移植是目前能治愈重型 β -地中海贫血的唯一方法。基因治疗的安全性还需要系统的临床实验评估，目前该技术未能推广。药物

治疗只能缓解贫血的症状，延长输血的间隔。因此，在孕育下一代过程中，预防和筛查是地中海贫血防控的关键。

孕妇怎样筛查地中海贫血？

1. 血细胞分析 采取抗凝静脉血 2 毫升进行检测，主要通过分析平均红细胞体积（MCV）、平均血红蛋白量（MCH）等两个指标来初步判断是否携带地贫基因，一般地贫基因携带者这两个指标都偏低，但缺铁性贫血也有类似的表现。

2. 血红蛋白分析 血红蛋白成分有 HbA、HbA₂、HbF。目前常用的是毛细管电泳法，通过全自动毛细管电泳仪将血液样本中的血红蛋白分离成不同的带状图谱，根据这些图谱的变化来判断是否存在异常血红蛋白，观察 HbA₂ 和 HbF 的含量是否发生变化，根据这些指标的变化可提示个体是否携带地中海贫血基因。

3. 和配偶一起筛查 预防地中海贫血就是要避免重症地贫患儿的

出生。由于地贫基因携带者婚配可使下一代有 1/4 的机会患有中、重型地中海贫血，所以孕妇及其配偶都应该进行地贫筛查，筛查可以为他们提供生育重型地贫患儿风险的信息，以决定是否需要进行进一步检查及干预，避免重型地贫患儿的出生。

地中海贫血筛查阳性怎么办？

通过遗传咨询，医务人员可能会建议夫妻双方进行地贫基因检测，以预测胎儿患上重型地贫的风险，如果这对夫妻有生出重型地贫的风险，那么则建议进一步做产前诊断，以明确胎儿的基因型。产前诊断需要获得足量的胎儿 DNA 样本。目前广泛应用的是有创性的取材方法，主要有三种：绒毛取样、羊膜腔穿刺和脐带血穿刺。

1. 绒毛取样 在孕 9~11 周的时候，医生会使用取样针从孕妇的腹部或宫颈进行绒毛取样，并对绒毛样本进行基因检测。

2. 羊膜腔穿刺 在孕 16~20

周的时候，医生会使用 20~21 号腰穿针从孕妇的腹部穿刺羊水囊，并提取羊水样本进行基因检测。

3. 脐带穿刺 脐带穿刺法可获得较多的胎儿细胞，但由于取样时间较晚（孕 20~28 周），故临床上应用时只针对那些适宜的对象。由此可见地中海贫血筛查应该及早进行，否则会存在难以在孕 24 周前完成产前诊断操作的问题。目前，在婚前或产前对地中海贫血携带者进行筛查是主流的操作方式，但由于婚前筛查的跟踪随访等需要更多的资源配置，在孕早、中期开展地中海贫血筛查可能是更有效的技术策略。

总之，地中海贫血是全球广为流行的遗传性溶血性疾病，但是可通过产前筛查和产前诊断进行预防和干预，因此，建议所有的孕妈妈和胎儿的父亲在产前及早进行地中海贫血筛查，以顺利生出健康的宝宝。

南宁市第二妇幼保健院 黄江平

骨质疏松患者日常应注意什么

骨质疏松是十分常见的一种骨骼疾病，主要表现为骨量低、骨脆性大，易发生骨折。骨质疏松在任何年龄都会发生，但多发于绝经后女性、老年男性群体。骨质疏松的发生会大大增加骨折风险与危害，是导致老年人残疾、死亡的主要病因之一，因而需充分重视骨质疏松日常护理。

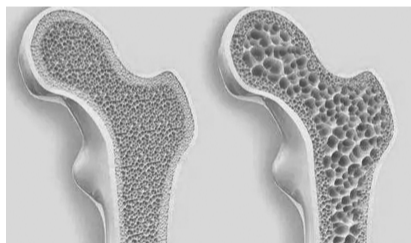
骨质疏松的类型

1. 原发性骨质疏松症 包含绝经后骨质疏松，主要发生在女性绝经后 5~10 年；老年骨质疏松，主要发生在 70 岁以后的老年群体；特发性骨质疏松，主要发生在青少年群体。

2. 继发性骨质疏松症 主要指因用药或其他原因引发的骨质疏松。

引发骨质疏松的原因

1. 主要病因 首先是雌激素因素，雌激素可抑制骨吸收，这也是导致绝经后骨质疏松发生的主要原因。其次是遗传因素，其主要会对骨量、骨髓大小、结构、微结构、内部特性等产生影响，因而骨质疏松夫妇的子女更易患有骨质疏松。其三，营养因素，恰当的钙磷比（一般 2:1）能够促进肠内钙吸收，但目前大部分成年人饮食中钙磷比较低，以高磷低钙饮食为主，减少



了钙吸收，增加了骨质疏松风险。其四，物理因素，骨组织不断损坏、吸收、重建循环的过程中，会导致骨平衡被破坏，使骨矿盐大量丢失，从而引发疾病。

2. 诱发因素 首先是生活方式不健康，如长期吸烟饮酒，卧床，营养失衡，体力活动少，饮用过多含咖啡因饮料，缺钙、维生素等营养元素，体重过低等。其次是患有影响骨代谢的疾病，例如胃肠道疾病、风湿免疫性疾病、心肺疾病、血液疾病等。此外，服用影响骨代谢的药物，例如抗癫痫药、抗病毒药、糖皮质激素等，也会导致影响骨健康，增加骨质疏松发生风险。

骨质疏松的症状

骨质疏松发生初期一般没有显著表现，因而有“寂静疾病”的称号，但在疾病不断发展下，可引发如下症状：

1. 疼痛 如全身骨痛、腰背疼痛等，一般在翻身、长时间行走、起坐时出现，甚至会限制肢体活动

能力，伴有肌肉痉挛。

2. 乏力 容易乏力，并在简单劳动后加重，负重能力大大降低。

3. 骨折 轻微外力作用就会引发骨折，且骨折愈合时间缓慢，二次骨折风险高。

4. 脊柱变形 病情严重下，可引发椎体压缩性骨折，进而导致驼背、身高变矮等脊柱畸形症状。

5. 其他 另外，骨质疏松的发生还会导致患者生活能力降低，加重患者心理负担，影响其生活质量。

骨质疏松的日常护理

1. 饮食护理 要注意均衡饮食，补充身体所需的各类营养物质，同时忌辛辣、温热食物，少吃肥甘油腻食物，限制酸性食物摄入。保持低糖饮食，以免高糖影响钙吸收，加重骨质疏松；保持低盐饮食，以免过咸加速钙流失，加重病情；坚持高蛋白饮食，合理摄入鱼肉、鸡蛋、牛奶等食物。

2. 生活护理 避免睡软床，以免增加骨折风险，日常生活中还需注意避免跌倒，老年人最好在家人或护工陪伴下外出。

3. 定期复诊 遵医嘱用药，保持良好心情，定期到医院复诊。

4. 日常锻炼 日常需多参与户外运动，适当接受阳光照射，以促

进钙吸收。而且运动中肌肉收缩、直接作用于骨骼的牵拉，也有助于骨密度增加。但也需要注意运动强度，要结合自身实际病情选择适宜的锻炼方式，以规律负重、肌肉力量锻炼为主，避免过度运动危害自身健康。

5. 禁烟禁酒忌咖啡 在日常生活中最好戒烟酒，并减少或不喝咖啡。其中，吸烟会对骨峰形成产生不利影响，过量饮酒会对骨骼新陈代谢产生不利影响，喝浓咖啡则会使尿钙排泄增加，对机体钙吸收产生不利影响。

6. 注意预防钙流失 日常合理控制酸性物质摄入，以免加重酸性体质，加速钙流失。不要熬夜，保持规律生活。如果是先天钙摄入不足群体或绝经后女性，则需要适当补充钙剂，以维护自身健康。

7. 特殊注意事项 积极预防跌倒、骨折发生。

总之，骨质疏松是一种十分常见的骨科疾病，且对人体健康存在较大危害，因而就需要我们多加关注，在怀疑有骨质疏松后及时就诊，尽早明确诊断，并采取适宜的方式进行日常护理，养成良好生活习惯、饮食习惯，以保持自身健康，避免疾病发生或加重。

玉林市博白县人民医院 黄捷 邓茹