

预防出生缺陷 产前筛查是关键

本报记者 李 莹

唇腭裂、先天性耳聋、苯丙酮尿症……这些出生缺陷往往会给家庭带来沉重的负担。如果按要求定期做产检，是否还会存在出生缺陷的风险？预防出生缺陷有哪些途径？近日，记者采访了银川市妇幼保健院胚胎实验室主任刘芳。

携带者筛查可预判遗传病新生儿潜在风险

近期，银川市妇幼保健院为本地一对夫妻做筛查时，检测到二人携带苯丙酮尿症遗传基因，但这对夫妻本无此病症，发现致病基因后，双方可通过出生缺陷干预，有效阻断缺陷儿出生。

为什么健康的夫妻也会生育遗传病患儿？刘芳解释说，这是单基因遗传病所致，显性遗传病往往代代相传容易发现，而隐性遗传夫妻两人看似健康，若二人“非常巧合地”携带一个相同的致病基因，就有可能生育患病的宝宝。虽然夫妻两人自身不是患者，但对于生育下一代来说，严重性却远远胜过患者，因为没有患病表现，最容易被忽视的。对新婚夫妻来说，开展携带者筛查可预判遗传病新生儿潜在风险。

刘芳以苯丙酮尿症为例作介绍，该病为常染色体隐性遗传，其

在我国发病率约为1/15000，宁夏地区的发病率约为1/3000，明显高于国内平均水平。目前对于苯丙酮尿症开展的筛查方法主要为新生儿早期遗传病筛查阶段，虽然能通过治疗减少疾病危害，但仍然给家庭带来沉重的负担。因此备孕的夫妻开展孕前携带者筛查对于降低出生缺陷的发生率具有重要的意义。

“携带者筛查通常是指无家族史的健康人群，通过基因检测技术分析自身是否为常染色体隐性遗传病或X连锁隐性遗传病的致病基因携带者，来预判生育遗传病患儿的潜在风险，结合遗传咨询、产前诊断、辅助生殖等措施有效避免严重缺陷患儿的出生。”刘芳说，医学指南建议筛查携带率高、临床表型严重的单基因遗传病，如危及生命、导致残疾、造成智力损伤或需要终生干预治疗的疾病。



要重视出生缺陷一级预防策略

“孕育新生命是一个奇妙而艰辛的过程，准妈妈妊娠时，每个月都要进行产检，但仍然有一些状况，有的孕妇虽然顺利通过定期产检，却在新生儿期或婴儿期发现宝宝患有遗传性疾病。”刘芳介绍，国内外的产检中，针对胎儿异常的检查主要为超声排查胎儿的身体结构畸形，以及孕妈们熟知的“唐筛”或者“无创DNA检测”排查胎儿常见的染色体异常。而单基因病的临床表型多样，并且发病年龄不一，难以在产检中被发现。

“预防始于筛查。”她说，为了能更有效地起到预防出生缺陷的目的，应在备孕夫妇或孕早期夫妇人群中进行携带者筛查，发现可能生育单基因病患儿的高风险夫妇，排除单基因遗传病风险，帮助新婚夫妻顺利生下健康宝宝。

目前，出生缺陷有三级预防策略，一级预防是在孕前以及孕早期阶段的综合

干预，通过健康教育选择最佳的生育年龄，通过遗传咨询进行定期保健、合理营养搭配、避免接触放射性或有毒有害物质等措施，减少出生缺陷的发生；二级预防是指通过孕期的筛查和产前的诊断识别胎儿的严重先天缺陷，早期发现、早期诊断以减少缺陷患儿的出生；三级预防是指新生儿疾病早期筛查、早期诊断、及时治疗，避免或减少新生儿致残，提高患儿的生活质量。

“大部分单基因隐性遗传病的发病率非常低，临床上称其为‘罕见病’，也有一些常见的单基因病，它们在新儿中的发病率不低，在普通人群中的携带率非常高。比如，临床常见的遗传性耳聋、地中海贫血、脊髓性肌萎缩症、血友病等。”刘芳提醒新婚夫妻，携带者筛查属于“未雨绸缪”的预防策略，应引起重视，避免出生缺陷带来的“甜蜜负担”，让更多家庭享受拥有健康宝宝带来的欢乐。

减油、增豆、加奶！

如何选？多少量？专家详解营养关键词



减油：清淡饮食，也能有滋有味

金晖建议，每日油脂摄入量不超过总热量的30%，即每天约20克至30克。对于高血脂、肥胖等人群，应进一步减少油脂摄入。

减油从会选油开始，专家介绍，从食用油的来源来说，主要有动物性和植物性。日常生活中尽量避免过多摄入动物油和饱和脂肪酸含量高的油脂，如猪油、牛油等。在总量控制的基础上，选择富含不饱和脂肪酸的植物油，特别是优先选择冷榨工艺提取的植物油。专家提醒，尽量选择小包装的油脂，避免长时

间存放导致油脂氧化变质。同时，注意存放在阴凉干燥处，避免阳光直射和高温。

在烹饪方式上，建议少油炸，多选用炖、煮、蒸、拌等方式。盛油容器尽量选择有刻度的，使用时便于控制用量，不要直接用装油的大桶，也可灌到喷油壶中使用。建议减少外出用餐次数，尽量在家烧菜，便于控制油盐糖量。此外，还要注意少吃油炸膨化类零食、糕点等，日常饱和脂肪酸摄入量控制在总脂肪摄入量的10%以下。

增豆：不止有豆浆、豆腐，丰富豆制品多样性

金晖建议，每日摄入豆类或其制品约50克至100克。豆类富含蛋白质、膳食纤维和多种矿物质，有助于降低胆固醇、稳定血糖。

专家介绍，将豆类纳入日常饮食中，如豆浆、豆腐脑、豆腐干等豆制品，或与其他食材一起烹饪，增加豆类摄入。每日可以选择不同的大豆及其

制品，把握整体的豆制品摄入量，20克大豆=北豆腐60克=南豆腐110克=豆腐干45克=豆浆300克。

如何选择豆类及豆制品呢？金晖提醒，在新鲜豆类选择上，要挑选色泽鲜亮、颗粒饱满、无虫蛀、无霉变的豆类。豆制品要选择无添加剂、无过多调味的，以保留其原有的营养价值。

5月12日至18日是全民营养周，今年的主题为“奶豆添营养，少油更健康”。“减油、增豆、加奶”是关键词，但如何选择油、豆、奶呢？每天需要多少摄入量？不同人群又有何饮食建议？东南大学附属中大医院临床营养科主任、内分泌科主任医师金晖为您支招。

加奶：不同人群的喝奶量大不同

每天要喝多少奶呢？金晖表示，不同人群的喝奶量大不同。根据《中国居民膳食指南》建议，成年人每天应该喝300毫升液态奶。而对于特殊人群则需要摄入量更多，如2岁至7岁的未成年人每天需摄入不少于500毫升，7岁以上的未成年人每天至少300毫升，孕妇等特殊人群每天至少需500毫升。奶制品是钙、维生素D等营养素的优质来源，有助于骨骼健康和免疫力提升。

到底选牛奶还是酸奶呢？金晖建议选择适合自己的奶制品才能喝对奶。对于正常人群来说，牛奶和酸奶都是很好的饮品，可以

根据自己的口味和需要进行选择。每天可以牛奶和酸奶搭配喝，比如一杯200毫升左右的牛奶再加一杯100克左右的酸奶。需要注意的是，要选择低脂、无糖或低糖的奶制品，避免摄入过多糖分和脂肪。可将奶制品作为早餐、下午茶或睡前小食的一部分，增加奶制品摄入。

专家提醒，对于乳糖不耐受的人群，可以选择低乳糖或无乳糖的奶制品，以避免乳糖不耐受引起的不适。对于过敏人群可以选择适合自己的奶制品，或者其他富含钙的食物来补充营养。

专家支招：不同人群饮食建议

儿童：儿童处于生长发育期，需要充足的蛋白质和钙质。建议增加奶制品摄入，同时适量摄入豆类 and 动物性蛋白质。烹饪时尽量采用蒸、煮等低油方式。

青少年：青少年时期是身体发育和智力发展的关键时期，需要全面均衡的营养。建议增加奶制品和豆类的摄入，同时适量摄入动物性蛋白质和优质油脂。避免过多摄入高热量、高脂肪的食物。

成年人：成年人需要维持身体健康和预防慢性疾病。建议保持均衡的饮食结

构，增加奶制品和豆类的摄入，同时控制油脂摄入。选择富含不饱和脂肪酸的油脂，避免过多摄入饱和脂肪和反式脂肪。

老年人：老年人身体机能逐渐下降，需要更多的营养支持。建议增加奶制品和豆类的摄入，同时适量摄入动物性蛋白质和优质油脂。烹饪时采用低油、低盐、低糖的方式，保持食物的原味和营养。对于牙齿不好的老年人，可以选择软烂易咀嚼的食物或进行口腔保健。

（据《扬子晚报》）

宁夏援贝医疗团队成功抢救一名桡动脉断裂大出血患者

本报讯（记者 李 莹）近日，中国（宁夏）第27批援贝宁医疗队洛萨萨分队骨科医生成功抢救一名左侧桡动脉及肌腱断裂大出血危重患者。

患者为青年女性，左前臂近腕关节处，被玻璃瓶碎片划伤致血管喷射状出血1小时余，无法止血。医生查看病人后，结合患者同时伴有头晕、四肢发凉、心率增快等表现，进一步明确诊断为：左侧前臂锐器伤，桡动脉断裂（俗称割腕），桡侧腕屈肌和拇长屈肌断裂，失血性休克早期。在和医疗队分队长、骨科医生杨生森商议病情后，立刻给出治疗方案，进行手术。

在完善血液等相关检查后，患者被送入手术室。没有止血带，使用橡胶手套替代；没有显微外科器械，就使用常规器械。经过1个多小时的紧张手术，医生凭借丰富的经验，成功吻合桡动脉，同时修复了断裂的肌腱。在看到血流再通后搏动的桡动脉时，大家悬着的心总算放下，手术既保住了患者的生命，又保住了肢体的功能。

术后第一天，患者生命体征平稳，左上肢血运、手指、手腕活动良好，手术效果良好。

多学科联手成功为肾功能衰竭患者切除“致命”肿瘤

本报讯（记者 李 莹）近日，自治区人民医院多学科联手勇闯“雷区”，成功为肾功能衰竭患者切除嗜铬细胞瘤，该病例在全国实属罕见。

32岁的曲先生是慢性肾功能衰竭患者，长期接受血液透析治疗。近两年，他数次出现昏厥症状，伴有头晕、呕吐及心悸。在自治区人民医院心血管内科监测血压最高达260/140mmHg，经查后显示左侧肾上腺肿瘤，大小约5.0厘米×4.8厘米，初步确诊为嗜铬细胞瘤。嗜铬细胞瘤起源于肾上腺髓质的嗜铬细胞，能产生和释放大量的儿茶酚胺，致使患者出现持续性或阵发性高血压，且对心脏、脑血管等器官造成严重损害。

“嗜铬细胞瘤切除术是一种风险极高的手术，堪称手术‘雷区’，术中操作可能会刺激肿瘤释放大量的儿茶酚胺，导致血压急剧升高及心脑血管意外发生，而肿瘤切除后，因激素急速降低，可导致血压明显下降，甚至休克。”相关医生说，手术过程中可能会出现大出血，进一步增加了手术的风险。更为棘手的是，曲先生合并肾功能衰竭，围手术期可能存在药物排泄障碍、水电解质酸碱平衡紊乱的情况，大大增加了手术风险及围手术期的管理难度。

在了解到患者及家属的经历后，医院组织心内科、肾内科、麻醉科、ICU、内分泌科、医学影像科等多学科进行大讨论，制定了详细而周密的治疗方案，并成功实施手术。患者于术后第2天从ICU转回普通病房，目前患者恢复良好。

银川市第一人民医院成功救治暴发性心肌炎新生儿

本报讯（记者 李 莹）暴发性心肌炎、心源性休克、恶性心律失常……近日，银川市第一人民医院接收了出生仅仅27天的小茜（化名），医院充分发挥多学科联合优势，实施积极有效的转诊及治疗，成功抢救了这名危重症患儿。

小茜出生后第23天开始出现吃奶时大汗、吃吃停停等心功能不全的表现，家长并没有在意。4天后出现腹泻就诊于当地医院，当时已经神志不清，血气分析提示严重酸中毒，在给予补液治疗后并没有好转，反而病情加重，几个小时内酸中毒进行性加重、无尿、肝大、发热、心肌酶及血钾异常升高。随后，小茜被连夜转运至宁夏新生儿危重症救治转运中心（银川市第一人民医院）。

面对复杂的病情，团队快速启动多学科联合诊疗，心内科、ICU、消化科、肾内科等多学科认真讨论，为小茜优化治疗方案。经过NICU团队的精准治疗及精心护理，小茜病情逐渐好转，神志转清、心功能好转、水肿消退、肝脏回缩，肝酶降低、凝血好转、呼吸机参数下降。心脏彩超及腹部超声显示每天床旁动态评估患儿，复查功能心超心腔明显缩小，心脏射血分数达到70%。为确保患儿全方位治疗监护，医生每天查房组织讨论，细化治疗方案，护理团队精心护理，严密观察，尽可能减少并发症的发生。在住院10天后撤离呼吸机，12天转入母婴室病房，住院18天后小茜治愈出院。

中医养生

夏季养生莫贪凉

立夏之后，天气炎热。有人喜欢长时间待在开空调的房间，有人从冰箱里取出饮料就喝……这些贪凉的习惯容易损伤人体阳气，减缓人体新陈代谢，把本应调节体温的汗液滞留在体内，从而导致“空调病”或者胃肠疾病。所以，夏季养生不要贪凉，不要长时间吹空调，应适当出汗调节体温并排出代谢废物。从冰箱里拿出的食物，要在室内放1小时后再吃，避免生冷食物刺激胃肠道。

立夏之后，昼长夜短，很多人夜间睡眠不足。因此，中午尽量小睡一会儿，哪怕闭目养神也好。中医认为，养神在于养心。午睡前做转眼睛的练习（双目从左向右转，再从右向左转，然后紧闭片刻，再迅速睁开眼睛），不仅可以提高午睡质量，还能促进眼部血液循环，从而达到缓解眼睛疲劳的效果。有睡眠障碍者要保持精神放松，进行适当的体育锻炼，以促进血液循环、提高睡眠质量。

高温天气容易中暑，中午前后尽量减少户外活动，出门最好打伞、戴帽子避免光照。同时，要适当多喝温开水。体力劳动者出汗多，要在温开水中加入少量食盐以补充盐分。饮食尽量清淡，少食油腻和辛辣等上火的食物。可适当多吃冬瓜。冬瓜是家常蔬菜，可烹调多种菜肴。冬瓜性凉，具有清热解暑、生津止渴的功效。

（据《人民日报》）