

脊柱裂、无脑儿、唐氏儿…… 预防出生缺陷，从备孕抓起

近日，黄小姐欣喜地向市妇幼保健院生殖健康科主任马凤英报告怀孕的喜悦。原来，去年底她准备怀孕前，来该院进行孕前评估，马凤英曾为她查出了甲减，如今治好了甲减再怀孕，能有效改善子代神经认知能力。9月12日是预防出生缺陷日，市妇幼保健院多名专家表示，要抓好从备孕开始的三道防线，最大限度地预防出生缺陷。

出生缺陷，概率再小对中招家庭都是不幸

市妇幼保健院医学遗传与产前诊断科副主任赵丽介绍，我国目前出生缺陷总发生率约为5.6%，出生缺陷包括常见的先天性畸形、染色体异常、遗传代谢性疾病，也有一些比较罕见的出生缺陷。在出生缺陷中，有

些缺陷是在孕期检查或婴儿出生时肉眼能看到的，如无脑儿、先心病、脊柱裂、唇腭裂等，有些却是出生后一眼看不出来的，要在孩子生长发育阶段慢慢表现出来，如先天性耳聋、重症肌无力等。“不管是何种出生

缺陷，不论它的发病率有多低，对中招家庭来说都是莫大的不幸。”赵丽介绍，预防出生缺陷，对于家庭而言，能最大程度地减少缺陷儿出生带来的不幸，对于国家而言，则是提高出生人口质量的重要举措。

科学备孕，预防出生缺陷关口前移至孕前

20年前孕妇都是感到胎动后才开始来医院产检，产检差不多要孕20周以后，初始产检孕周太晚，一些家庭因为出生缺陷儿而留下了太多遗憾。马凤英介绍，近10多年来，为了预防出生缺陷，关口也在不断前移，预防出生缺陷形成了三道防线，第一道是孕

前、早孕保健，第二道是产前筛查诊断，第三道是新生儿筛查和疾病治疗，守好了第一道防线，后面的环节中出现出生缺陷的概率就大为降低。今年5月，该院整合产科、医学遗传与产前诊断科、生殖医学中心、生殖健康科、心理科、营养科等科室专家资源组成

围孕中心，为准备怀孕的女性提供从孕前到孕期前三个月的一站式服务。医生通过相关检查了解男女双方的身体状况和家族中患遗传病的情况，并对影响优生优育的因素进行孕前综合干预，让男女双方在身体最佳状态下怀孕，尽可能避免出生缺陷的发生。

三道防线，力争让更多家庭圆梦优生优育

赵丽介绍，还是有些高危因素，在孕前、早孕期末必能查出来，因此，孕期定期产检，通过影像学、磁共振、血清学筛查、侵入性产前诊断等，发现胎儿异常，如无脑儿、脊柱裂胎儿，大部分都可以通过孕期超声检查出来。除了常规的唐氏筛查，无创基因检测因其无损伤且有较高的准确性，受到了孕妇的普遍欢迎，一些错过了唐氏筛查时间的孕妇通过无创基因检测，评估胎儿患13、18、21三体综合征的风险。近年来除常规无创基因检测外，无创plus也应用于临床，其在普通无创基因检测的基础上

增加了胎儿性染色体数目检测以及其他常见7种染色体微缺失微重复综合征。当然无创基因检测仍属于高准确性的筛查，确诊胎儿染色体异常仍需要侵入性产前诊断，借助羊水穿刺获取胎儿羊水进行胎儿染色体培养分析是产前诊断最常规的检查，如唐氏筛查阳性的孕妇，可以进一步做羊水穿刺明确胎儿是否是唐氏儿。目前随诊分子生物学技术的飞速发展，越来越多的遗传性疾病可以产前检测出来。近年来，“对新生儿进行疾病早期筛查和诊断，第三道防线‘亡羊补牢’同样有着积极意义！”

市妇幼保健院儿保科副主任蒋新液介绍，就拿苯丙酮尿症患儿来说，如果不及及时治疗，就会影响孩子中枢神经系统发育，导致智力发育落后，出现小头畸形、抽搐等神经系统症状。若及时通过特殊药物和食品的共同治疗，患儿就能和正常孩子一样成长。目前，符合国家生育政策的常住孕产妇所生新生儿，能接受苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症、先天性肾上腺皮质增生症这3种遗传代谢性疾病，以及听力障碍和先天性心脏病的免费筛查。此外，该院还能做包括27种疾病的遗传代谢病筛查。（卫文）

服农药轻生的她重获新生

徐阿姨躺在呼吸内科的病床上，露出了久违的笑容，她伸出了大拇指，对惠山区人民医院呼吸科主任应站专说，“应主任，我以后再也不做傻事了，一定会乐观开心得活下去”。徐阿姨是个晚期肺癌患者，还合并有尿毒症，稍微活动后就气喘得非常严重，有时候就是不活动呼吸也很费力，总感觉痰咳不出来。前段时间，徐阿姨实在难受，想想活着还要拖累家人，就偷偷喝下农药甲胺磷。

家人发现后及时送到惠山区人民医院，经过ICU张巍主任团队的精心治疗，脱离了生命危险。命是保住了，但徐阿姨呼吸还是很困难，要靠无创呼吸机辅助呼吸，徐阿姨心情很低落，情绪仍不稳定。应站专主任医师会诊后，认为呼吸困难主要原因还是右侧气管明显狭窄造成的。经过充分评估和术前准备工作，于转入呼吸科病房后第三天就完成了右侧气管支架置入术，徐阿姨呼吸很快恢复了正常，痰也很容

易咳出来，呼吸机也不需要用了，晚上也能睡个安稳觉了。应站专说，气管狭窄是引起呼吸困难的常见原因，痰液、异物、肉芽组织、肿瘤堵塞和各种原因的外压都会导致气管狭窄，严重者会引起呼吸循环衰竭而死亡。对于此类病人，呼吸科有多种有效的手段进行精准治疗，如取气管异物、纤支镜吸痰和肺泡灌洗、电凝圈套术及气管支架术等。通过以上技术，让许多患者解除了病痛。（赵振）



近日，天气炎热，市民一早就来到锡惠公园内打拳，锻炼身体。（郑宙 摄）

降手术率、祛病痛、防复发 “梁溪好医生”专注治筋 近9成颈肩腰腿痛不必手术

连日来，三个上海名医开的易可中医医院“谭氏筋伤中心”迎来了一拨又一拨“回家”的颈肩腰腿痛患者，发起“回家”活动的正是“梁溪好医生”——该中心主任王杰。让这些曾经饱受病痛折磨的患者无痛防复发安享晚年，是王杰的一个“小心愿”。

颈肩腰腿痛怪筋不怪骨 她专注治筋闯出一条新路

不愿手术和害怕手术复发，是这里的很多患者的共性。王杰说，颈肩腰腿痛怪筋不怪骨，正是因为专注治筋，使得她在颈肩腰腿痛领域“闯”出了一条新路，大大降低了手术率。颈椎病复发的许女士曾动过颈椎和腰椎手术，害怕再手

术，1年前找到王杰时，许女士戴着颈托，脖子无法转动，头晕走路不稳，感觉脖子后面一根筋牵着后背痛，双手发凉发麻。王杰仔细为她进行了查体，并告诉她可以不用手术。经过三阶段不手术特色治筋体系治疗，许女士不用戴颈托了。

降低手术率还防复发 她要求病人常“回家看看”

唐老伯患腰椎间盘突出，2年前腰痛得不能站立，感觉臀部和大腿后有根筋酸痛难忍，只能卧床，当时被告知要手术。刚来治疗时，每次总是要找床躺，通过筋伤中心的系统治疗，唐老伯不仅避免了手术，还能外出旅游。

9成颈肩腰腿痛不必手术 她继续在治筋领域攀高峰

王杰的师傅、高频电火花发明人程传国教授最近来无锡的次数多了，他常常叮嘱王杰：“近9成颈肩腰腿痛不必手术，你们一定要把高频电火花发扬光大，它是‘治筋利器’，能把手术治标控制在10%以内”。除了高频电火花外，经过多位骨科大咖的努力，这里形

成了谭氏筋伤三阶段不手术特色治筋体系。囊括：36个谭氏筋松系列秘方内外治；通过熏蒸给药法、敷贴给药法、高频电火花等中药透皮给药系统（TTS）促进药物吸收，让药物直达病灶，深入深筋，做到“药透病所、靶向治疗”。

（江南）

医讯：

9月13日上午，上海市中西医结合医院脉管病科主任医师王义成，在易可中医院为老烂脚、静脉曲张术后烂脚、丹毒、糖尿病足、慢性淋巴水肿患者服务。9月13日上午，上海曙光医院神经内科原主任魏江磊教授，在易可中医院为帕金森、三叉神经痛、偏

头痛、耳鸣、眩晕等脑病患者服务。9月13日上午，三峡大学康复医学研究中心正骨研究所所长、高频电火花发明人程传国教授，在易可中医院为颈椎病、腰椎间盘突出、肩周炎、膝关节炎、骨质增生、颈肩腰腿痛、风湿、类风湿性关节炎、强直性脊柱炎等患者服务。