两个孩子接连夭折，小夫妻花 9 年时间寻找“真凶”

孩子老是养不活，父母基因可能藏了秘密

文、图：今日女报 / 凤网记者 李诗韵 通讯员 万振兴

新婚夫妻都想生一个健康宝宝，“80 后”年轻男子小鹏（化名）与妻子同样如此。结婚后他们向往着有儿有女，过上简单热闹的小幸福。然而，过去的 9 年时间里，这对夫妇却经历了两次丧子之痛——每次，孩子都“活不过三岁”。

4 月 14 日，今日女报头条号报道了这个故事，20 余万名网友关注了这个家庭。一些网友给今日女报 / 凤网记者留言，讲述了自己家或亲戚家遇上的类似遭遇，希望寻求医学帮助。

为什么出生在这些家庭里的孩子都有“长不大的魔咒”呢？让我们听听专家的解释吧！

扫一扫，分享健康知识

三年痛失两子的 80 后夫妻

这个故事要从 2009 年开始说起——当时，小鹏夫妇的第一个孩子幸幸（化名）出生，夫妻俩正沉浸在新生命带来的喜悦中，可命运却突然给了他们当头一棒。

幸幸在出生后第 24 天，突然出现吸奶困难、阵发性抽搐，夫妻俩赶紧将孩子送进医院，经过一系列检查，发现孩子大脑发育异常，但除此之外，医生也找不到发病的原因，只能对症治疗，稳定病情。

夫妻俩将孩子带回家，精心护理。但揪心的是，随着孩子头围增长不断减慢，身体发育也几乎停滞，到了 2 岁仍不能翻身，更不会说话。

绝望的夫妻打算就这样照顾孩子一生，可没想到，幸幸刚到 2 岁半，就突然离世。

从悲痛中缓过神后，小鹏夫妇的第二个孩子福福（化名）于 2012 年出生。一开始挺顺利的，却不想在出生后 22 天，福福也出现了和幸幸类似的症状——喂养困难、频繁抽搐以及肌张力高。

再去医院检查时发现，福福也是脑部异常。这一次，小鹏夫妇意识到这个病没那么简单。于是在医院做了各种遗传代谢病的分析，但没有找出病因。

两个孩子都出现了同样的病症，夫妻俩认为这大多与遗传有关，他们决定找专业的医院和医生进行咨询，希望能找出病因，并寻找生育一个健康孩子的可能。

2014 年 2 月，小鹏夫妇带着福福来到长沙中信湘雅生殖与遗传专科医院。医生仔细询问了孩子们的症状，在排除了环境因素之后，护士也抽取了父母与福福的外周血，做了一系列的基因检测。前后持续了四年，可所有的结果都提示“未见异常”。

这些“未见异常”，让孩子们的病因更加扑朔迷离，而期间，福福也离世了。

2018 年 8 月，医院将小鹏夫妇与孩子三人的保留样本同时进行了包含人类基因组 2 万个基因的全外显子组测序分析，这一次，终于找到了病因——通过全外显子组比较分析，医生在孩子的标本中检出 PLAA 基因的两个突变，分别遗传自小鹏夫妇二人，小鹏夫妇各携带其中一个杂合变异。也就是说，PLAA 基因突变就是给小鹏夫妇带来巨大痛苦的“真凶”。

基因学专家正为小鹏夫妇进行检测。

阻碍孩子发育的基因病

“PLAA 基因突变可引起伴进行性小头畸形、痉挛和脑异常的神经发育障碍（简称 NDMSBA）。”该院生殖中心主任医师卢光琇介绍，这一疾病的主要特点就是：婴儿期出现的进行性小头畸形、痉挛和严重的全面发育迟缓，继而引起精神发育严重迟滞和运动功能严重受损或缺乏。

据了解，科学家直到 1991 年才发现并研究 PLAA 基因，2017 年报道了第一例临床病例，目前全球仅 6 个患病家系，而小鹏夫妇是第 7 个家系。

卢光琇表示，NDMSBA 为常染色体隐性遗传病，也就是必须同时携带两个致病突变才可能发病。这就可以解释为什么小鹏夫妇各自携带了一个杂合突变，却依然健康，而两个孩子却出现了如此严重的症状。

“如果小鹏夫妇自然怀孕，其后代将有 25% 的概率患病。”卢光琇说。

最终，为了避免再次生育患儿，小鹏夫妇决定在长沙接受试管助孕，排除 PLAA 基因突变，生育健康的孩子。

怀孕生子要做哪些基因检测

都说有不良孕产史的夫妇，应当去专业的遗传咨询检测机构进行专业的遗传生育指导。那么，针对大多数健康来说，怀孕生子前又有哪些基因检测必不可少呢？

叶酸代谢能力检测 推荐指数：★★★★

在备孕期间及怀孕的前三个月，孕妇需要补充足够的叶酸，目的是预防胎儿神经管缺陷。对于普通人群来说，常规补充剂量就足够了，但如果人体与叶酸代谢水平相关的基因产生突变，代谢能力就会产生差别。

孕期耳聋基因筛查 推荐指数：★★★

不少准妈妈在产检过程中都会遇到耳聋基因筛查。通常会选取四个基因的九个位点进行分析，检测结果分为正常、携带者（杂合）、突变者（纯合突变）三类。以线粒体基因（药物敏感性耳聋基因）为例，如果检测结果为携带者或突变者，意味着婴儿后天会因为使用某些药物而致聋。

无创产前筛查 推荐指数：★★★

无创 DNA 产前筛查只需要采取孕妇的静脉血，便可得知胎儿的遗传信息，从而检测胎儿是否患唐氏综合征（T21）、爱德华综合征（T18）、帕套综合征 (T13) 三大染色体疾病，这款检测对高龄孕妇非常实用。

小科普

如何预防宝宝消化不良

文 / 岳娜

（湖南省儿童医院急诊综合二科）

任何原因导致宝宝对食物消化吸收出现问题，引发的一系列症状，都是消化不良。宝宝消化不良后，会出现各种症状，例如厌食、呕吐、大便不规律、大便异常、腹泻、便秘等，当确定宝宝消化不良后，父母应当根据病因采取相对的措施：1. 宝宝如果出现消化不良，在排除疾病性因素的情况下，首先要从宝宝的饮食开始调整，要选择宝宝愿意接受且易于消化的食物，规律饮食、合理添加辅食，对新食物要缓慢引入，避免刺激性食物。2. 如果是生病导致消化系统减慢，而出现的消化不良，这个需要找出根源，让宝宝的病情治疗痊愈，才能慢慢地恢复内部的消化。

宝宝肠胀气如何护理最有效

文 / 罗林丽

（湖南省儿童医院新生儿二科）

对于小宝宝来说，发生肠胀气绝大多数可能是正常的生理现象。这种现象多出现在宝宝出生后 2 个月左右，一般到 4 个月左右肠道逐渐发育完善就会消失了。那么遇到宝宝肠胀气如何解决呢？吃奶时要抬高上半身，让头部高于腹部，这样吞进的气体易于排出。冲调配方奶粉时，不要过度摇晃奶瓶，否则奶液中就会混有更多细微的气体而被宝宝吃进。选择合适的奶瓶奶嘴，吃奶时将奶液充满奶嘴，让孩子慢点吃奶，减少吞入气体。哺乳的妈妈不要吃一些产气多的食物。吃完奶后一定要竖着抱起来拍嗝。如果拍嗝后宝宝还胀气的话，可以让宝宝仰面躺在床上，多次顺时针围绕肚脐按摩腹部。

孩子被异物卡住了怎么办

文 / 王沛

（湖南省儿童医院急诊综合一科）

1. 鼓励咳嗽。引起窒息的异物一般卡在喉咙，通常只有部分被吸入喉腔，还有部分在声门外，这时要鼓励宝宝大声咳嗽，有时可将异物咳出。2. 俯倾拍背。如果怀疑异物被宝宝吸入气道，应将宝宝上身前倾 60 度，俯卧于抢救者的臂肘上，头部下垂，抢救者以手用力拍打宝宝的背部，借助重力，促使异物排出。3. 压腹冲击。让宝宝站立前倾，抢救者在其后用双手重叠拢在宝宝上腹部，冲击性挤压，使其腹压增高，膈肌抬高，加大胸腔压力，促使肺内产生强大气流将异物从气管内冲出。4. 心肺复苏。如果异物去除，阻塞缓解，但宝宝呼吸停止，应立即进行人工呼吸和胸外心脏挤压。

小儿流行性感冒怎么治疗

文 / 罗金文

（湖南省儿童医院心胸外科）

1. 服用药物。因为流行性感冒前期不注意的话很容易引发扁桃体炎、肺炎等，所以如果出现流行性感冒要在医生的指导下开抗病毒的药物来治疗，一般西药见效会比较快，但是西药具有易复发的特点。所以在吃药治愈感冒后，家长还要注意防止孩子再次感冒。2. 补充睡眠。感冒期间体内病毒使得孩子嗜睡，多补充睡眠和多喝水可以利于感冒的恢复。如果孩子有鼻塞的症状时，家长要帮助孩子通鼻后再休息，以免引起呼吸困难或者窒息。3. 饮食清淡。在感冒期间，小儿有可能胃口不好。吃不下东西，此时家长就要多煮一些清淡的食物给孩子吃，保证孩子的营养。

宝宝俯趴好处多

文 / 罗彬

（湖南省儿童医院新生儿四科）

俯趴能够让宝宝练习抬头、转头，锻炼宝宝的颈部、背部和四肢的肌肉和力量，而且有利于全身肌肉协调性的发展，使宝宝更快地学会翻身、爬；俯趴还能够让宝宝得到运动的机会，锻炼宝宝的体能，运动后也更易入睡。足月出生的宝宝一般一周大时就可练习趴着了，0–6 个月是宝宝的俯趴的黄金期，6 个月后也要尽量让宝宝多趴。可在宝宝精力比较充沛时进行，如果宝宝困了、饿了或者刚刚吃完奶，都不是锻炼的好时机。但要注意，不满 3 个月的宝宝不建议趴着睡觉，以免造成窒息。宝宝刚开始俯趴的时候，一次可能只有几秒钟，每天多次尝试，一般 3 个月的宝宝可以趴 10 分钟以上。