

夫妻连孕四子都畸形，结果惊呆了……

今日女报 / 凤网记者 李诗韵 通讯员 肖文娟 戴聪伶

生育一个健康的孩子对大多数夫妻而言，是水到渠成的事；但对于某些家庭，却是一场血泪交加的拉锯战——“80后”阿萍（化名）夫妻便是如此。自2010年，阿萍怀上第一个孩子被发现心脏发育异常起，接下来的十年时间，她被迫引产四次。5月4日，今日女报头条号独家报道了阿萍的故事，引发近8万名网友的关注。那么，到底是什么原因让这对夫妻总是怀上畸形儿呢？



遗传学专家正帮阿萍夫妻进行基因检测。

这个故事要从2010年说起。当时，年轻的阿萍怀上了第一个孩子。不料，24周例行四维彩超产检，却等来了噩耗——孩子发育异常，单心房，心内膜缺损，股骨偏小两周。

他们反复咨询医生后，选择

了引产。

2011年，夫妻俩怀上了第二个孩子。这一次，怀孕刚两个多月，胚胎停止发育了，阿萍只能做清宫手术，取出腹中还没成形的胎儿。

2012年，他们又怀上了第三个孩子。然而，这次的B超产检再次报告异常：孩子单心房，完全型心内膜垫缺损，胎盘下缘无回声区，凝纤维蛋白沉积，只能引产——但这次引产出的孩子，医院额外做了检查，发现孩子除了心脏发育异常外，还存在单侧六指（大拇指外侧多长出了一根手指）。

接二连三的打击使阿萍夫妻几近崩溃。他们也开始怀疑这可能与遗传有关。于是，2018年，他们来到长沙中信湘雅生殖与遗传专科医院进行咨询，希望能找出病因。

遗传科医生详细询问了之前三个孩子的情况，但可惜的是，即便流产三次，阿萍夫妇也没有保留任何胎儿的标本，医生只能

为他们进行高精度临床外显夫妻联合筛查，同时对夫妻俩的20000多个基因进行检测。

结果提示阿萍夫妻双方各携带一个EVC2基因的杂合致病突变。医生介绍，EVC2基因突变会导致一种叫做Ellis-vanCreveld综合征的疾病。这种综合征主要表现为四肢短小，肋骨短小，胸部异常，轴后多指（趾），指甲及牙齿发育异常等，约60%的患者还伴有先天性心脏缺陷，大部分为由房间隔缺损而产生的单心房。

而这些症状与阿萍夫妻引产的孩子的症状极为相似。此外，Ellis-vanCreveld综合征呈常染色体隐性遗传，即必须同时携带两个致病突变才可能发病。所以阿萍夫妇各自携带一个杂合突变，依然健康，而孩子如果同时遗传了夫妻俩的突变，就出现了严重的症状。

也就是说，如果阿萍夫妇自然怀孕，其后代将有25%的概率患病。

为了避免再次生育患儿，阿萍夫妇决定通过植入前遗传学检测（PGT）技术进行助孕，筛选排除了EVC2基因突变的胚胎，生育健康的孩子。

在PGT准备期间，尽管医生叮嘱阿萍夫妇一定要避孕，但阿萍还是意外怀孕了——这是她的第四个孩子。然而，怀孕15周时，B超检测提示胎儿四肢骨及股骨长明显短小，单心房，与之前孩子的症状高度相似，只能再次引产——引产后发现，这个胎儿也有单侧六指。

这一次，医院对孩子进行了基因检测，发现这个孩子确实同时存在EVC2基因的两个杂合突变，分别遗传自阿萍夫妇双方——这就证实了是EVC2基因的两个突变让阿萍的孩子一个接一个患病。

到这一步，阿萍夫妇再也不敢自然怀孕，只能安心等待医院PGT的结果。目前，阿萍夫妇已在医院配成多枚囊胚，已经开始对胚胎进行遗传学检测。



扫一扫，分享科普知识

溺水急救要记住四个步骤 文 / 张伊缘（湖南省儿童医院急诊综合二科）

每年夏天，都会发生溺水事故。造成溺水死亡的原因主要是窒息、呼吸中枢抑制等。溺水急救步骤一般分为：1、将溺水者救上岸后，立即清除其口腔和鼻腔里的水、泥和污物，迅速进行吐水急救，同时找人拨打120急救电话。迅

速控水，让溺水者处于头低、脚高的体位，将吸进去的水控出来。2、最简便的方法是：救护人一腿跪地，另一腿屈膝，将溺水者的腹部放在救护人的膝盖上，使其头部下垂，然后按压其腹部、背部。3、对呼吸已停止的溺水者，应立

即进行人工心肺复苏。具体方法是，抢救者捏住溺水者的口吹气，吹气量要大，每分钟吹15~20次。4、经以上处理，呼吸心跳恢复后，可能还会出现肺部、心脏及脑的并发症，所以一定要迅速护送到医院继续进行抢救治疗。

小儿便秘是什么原因 文 / 王欣（湖南省儿童医院普外二科）

每次宝宝便秘时，排便费力，又哭又闹，脸都憋红了，让家长们很心疼。许多家长都有这样的困惑：小儿便秘的原因是什么？

1. 饮食不足：进食太少，长期饮食不足，可致营养不良，腹肌和肠肌瘦弱，蠕动无力，引起便秘。

2. 食物成分结构不良：食物中蛋白质含量过高、食物中缺乏渣滓、食物中含大量钙化酪蛋白，均可引起便秘。

3. 肠功能失常：生活无规律和缺乏按时大便的习惯，未形成排便的条件反射，最终导致肠肌松弛而

便秘。

4. 疾病因素：如肛裂、狭窄、先天性巨结肠等也可引起便秘，此外，便秘还与遗传和体质因素有关。

5. 精神因素：生活环境、生活习惯的改变及突然受精神刺激等因素，也可导致便秘的出现。

为什么小孩免疫力低下 文 / 刘月平（湖南省儿童医院门诊部门护组）

1. 维生素以及微量元素的缺乏，如缺乏钙、锌、铁、维生素A、维生素D等，均可导致宝宝营养不良，抵抗力下降。

2. 患有先天性疾病，比如先天性心脏病、先天性发育不良等。

3. 滥用抗生素。有些看护人对

发热机理解不了，恨不得一贴药就药到病除，还有一些医生不耐烦看护人的唠叨，盲目给宝宝运用激素。

4. 患有免疫缺陷病，比如因先天性缺乏一些抗体或合成酶。

5. 不良环境。大气污染或被动

吸烟等，污染的空气进入呼吸道，影响肺的换气功能。

6. 不良的习惯。一些宝宝睡前吃东西，或抱奶瓶入睡的，也很容易诱发感冒；不刷牙或不漱口的孩子，最容易嗓子发炎。这些都会造成宝宝免疫力下降。

隐睾症有什么危害 文 / 唐英（湖南省儿童医院泌尿外科）

1. 隐睾症会影响儿童的性腺发育。阴囊的皮肤具有表皮层薄、深皱折多、汗腺丰富等特点，使得阴囊内的温度要比体温低1.5~2.0℃，这种较低的温度是维持睾丸发育及正常生理功能所必需的条件。假如睾丸未在阴囊内，改变了其生存

环境，曲细精管就会发生萎缩，影响精子的生长。2. 隐睾症会对儿童心理造成不良影响。随着年龄的增长，由于生理上的缺陷，儿童会因羞怯或因同龄孩子的讥笑而产生自卑心理。3. 隐睾是导致发生睾丸肿瘤的重要因素。据有关资料显示，

未降入正常位置的睾丸发生恶性肿瘤的机会要比正常睾丸大20~40倍。而下降程度不同，恶性肿瘤发生的比率也不一样。睾丸位于腹腔的患者大约每20人就有一个要发生肿瘤；位于腹股沟部的患者，约80人中有一个发生肿瘤。

尿道下裂影响生育吗

文 / 刘莉（湖南省儿童医院泌尿外科）

尿道下裂可威胁男性生育，导致不育症等严重后果，应加以重视。患有尿道下裂的男性，其生殖系统的发育会不同程度的受到影响，常常可致使其性器官发育不良。由于多数患者患病以后阴茎会弯曲，在性生活的时候由于阴茎不能够正常伸直，所以可对其性生活造成严重威胁。可能会导致精液不能射入阴道，即便是能够勉强完成性生活，

但是也往往无法生育。

患尿道下裂，一般多需要通过手术加以治疗，有时候阴茎头型尿道下裂若无排尿困难者，且没有明显弯曲可以不做手术。由于尿道下裂多发生在新生儿中，因此多建议患儿在两岁的时候手术，以免成年后遗留心灵上的创伤。经手术后一般的患儿外形接近正常，且成年后能够正常性生活。

怎样掌握麻醉前禁食时间

文 / 符广丽（湖南省儿童医院麻醉手术科）

食物由胃排入十二指肠的过程称为胃的排空。一般食物入胃后5分钟即开始有部分排入十二指肠。由于普通饮食胃的排空时间约4~6小时，但创伤、疼痛、恐惧等因素可使胃排空的时间延长。我们还要从年龄和进食的种类考虑，儿童胃的排空时间较快，体内代谢较快，且代偿能力稍差。不同的食物胃的排空速度也不同，流质食物比固体食物排空快；细小的食物比大块食物排空快；糖类排空

最快，蛋白质次之，脂肪最慢。综合上述影响因素，一般手术病人都应在手术前8~12小时开始禁食，术前4~6小时禁饮水，婴儿应在麻醉前4小时停止哺乳（乳汁对婴儿相当于成人的普食），而且要用适量的果汁或糖水代替最后一次哺乳。

