

8‰的人有遗传病风险，如果想生孩子怎么办？

今日女报 / 凤网记者 罗雅洁 通讯员 洪雷

建议为第三孩提供从幼儿园到高中的免费教育、建议小学教育年限缩短到5年、建议将辅助生殖医疗全面纳入社保……2023年全国两会如期而至，随着出生人口和生育率持续下降，中国人口2022年出现近61年来首次负增长。在此背景下，“鼓励生育”成了今年两会的热议话题之一，多位代表委员带来了与生育相关的提案、议案。

然而，与火热的“催生”相比，有一部分人却因为健康问题“想生不敢生”。今年31岁的长沙市民莫女士结婚两年，却迟迟没有备孕。“我和丈夫身体都很健康，但在婚检的时候却查出双方都携带地中海贫血基因，孩子健康的可能性只有25%。”面对这样的情况，莫女士苦恼不已：阻碍生育的基因问题真的无药可治吗？



罕见病正引起越来越多人的重视。

调查：长沙53555对夫妇436对存在遗传疾病高风险

2月28日，莫女士关注到中信湘雅生殖与遗传专科医院公布了一组调查数据，大约有8‰的家庭可能和她一样，存在遗传疾病高风险。

这是一个在2021年11月启动的遗传性罕见病综合防治项目，由长沙市委市政府在全国率先创新实施，为期3年。其目的是，将预防关口前移，通过对全市所有备孕或早孕的育龄家庭遗传学家系进行普查普筛，建立集“健康教育-家系调查-遗传咨询-遗传学检测-风险评估-生育指导及干预”为一体的新型综合防治体系。

项目的主要实施方就是中信湘雅生殖与遗传专科医院。经过一年的项目实施，结果显示，截至2022年12月31日，全市共53555对夫妇参与家系调查，3922对参与遗传咨询，其中980个怀疑存在遗传高风险的家庭进行了遗传学检测，检测为阳性的家庭有436个，在遗传高风险家庭中遗传学检测阳性率为44.49%，在所有参与调查的家庭中遗传学检测阳性率约为8‰。这就意味着，这53555对夫妇中，有436对存在遗传疾病高风险。

“这两个数据有非常重要的意义。第一，44.49%证明遗传咨询十分重要，筛查出的高风险家庭接近一半存在阳性；第二，对于罕见病在筛查人群阳性率达到8‰，检出率实际并不低，由于罕见病造成的出生缺陷非常严重，后期治疗经济负担大，而且无药可医或者药物可及性差，这436个家庭则可以及时避免悲剧的发生。项目的推广也让‘预防是构建罕见病防治体系最有效的手段’这一观点深入人心。”中信湘雅生殖与遗传专科医院党委书记、院长林戈总结道。

故事：免费遗传学检测帮他们解开谜团

与提前得知自己和丈夫存在遗传性遗传病基因的莫女士相比，那些已经生下

不健康的孩子、却迟迟没有找到原因的家庭则没有那么幸运。

兰兰（化名）今年4岁，从2岁开始，兰兰妈妈就发现女儿和别的孩子不一样。“不能像其他孩子一样跑跑跳跳，也不能大声地笑，嘴角还总是流口水。”每隔一两天，兰兰妈妈都带着女儿去做康复治疗，2年的时间，检查费和康复治疗费已经花费6万多元。其实，在兰兰出生之前，也有医生建议兰兰父母去做遗传学检测，但由于检测的费用在一万元左右，对于他们家庭来说比较高，再加上认同“全家人都很健康，不可能得遗传病”的观点，他们就没有做遗传学检测，直至兰兰的出生，给了这个家庭当头一棒。

兰兰妈妈其实有想过，再给女儿生一个健康的弟弟或妹妹，但她不敢冒险，万一又生出类似症状的孩子怎么办？

因此，兰兰一家参与了这个民生项目，一家三口都进行了免费的遗传学检测。检测结果显示，兰兰的LAMA2基因存在2个突变，1个突变遗传自爸爸，1个突变遗传自妈妈。根据基因检测结果和兰兰的临床表现，她很快被诊断为MEROSIN蛋白缺乏性先天性肌营养不良1A型。通过基因检测明确了兰兰罹患肌病的原因，也终于解开了困扰这个家庭多年的谜团。

医生告诉兰兰父母，下次生育时，他们可以选择自然妊娠、孕后做产前诊断的方式，但再生出像兰兰一样小孩的几率高达25%，可能将面临引产带来的伤害。他们也可以选择单基因病胚胎植入前遗传学检测（PGT-M，俗称第三代试管婴儿）的方式，这样植入子宫的胚胎为正常胚胎，可确保孩子不再是先天性肌营养不良患者。这个消息让兰兰妈妈瞬间泪流满面，毫不犹豫地选择了后者。

“我们每一个人都可能是某些隐性遗传病的携带者，自己虽然没有患病，但自己与配偶都是相同隐性遗传病的携带者时，就有可能生出隐性遗传病的孩

子。”中信湘雅遗传中心主任谭跃球表示，在已发现的罕见病家庭中，存在严重致死、致残，或者会导致严重治疗负担的疾病占比90%以上。如血友病、假肥大型肌营养不良症、地中海贫血等。

办法：预防是最经济有效的健康策略

根据调查显示，我国出生缺陷总发生率约为5.6%。以全国年出生数1600万计算，每年新增出生缺陷患儿约90万例，其中出生时临床明显可见的出生缺陷约25万例。因此，毫无准备地试孕，尤其是对于本身就存在家族遗传性疾病的家庭而言，显然存在极大的风险。

全国人大代表、郴州市第一人民医院党委书记雷冬竹今年再次提出了推动罕见病医疗保障及预防的建议。作为一名一线妇产科专家，雷冬竹已连续十年呼吁防治出生缺陷，“在90%以上罕见病得不到解决的情况下，预防是最经济有效的健康策略”。今年，她建议普及孕产产前罕见病筛查，实现“主动预防、源头控制”。“各地政府因地制宜确立本地区罕见病筛查病种，全民筛查。筛查费用采取‘国家财政出一点、地方政府补一点、个人掏一点’的方式，在政府引导下，普及孕产产前罕见病筛查，科学生育，避免罕见病患儿出生。”

据介绍，在参与遗传性罕见病综合防控项目调查中发现的阳性家庭中，一共有243个家庭在遗传咨询后选择PGT（胚胎植入前遗传学检测技术，即第三代试管婴儿技术）和产前诊断。其中，选择产前诊断的有86个家庭，选择PGT的有157个家庭。在86个产前诊断家庭中，有80个为正常胎儿继续妊娠，有6个胎儿因是患儿而选择了引产。在选择胚胎植入前遗传学检测的157个家庭中，有129个家庭经筛查有正常的胚胎可以移植，截至目前，已有69个家庭进行了胚胎移植，有48个家庭成功妊娠。

科普

先心病切莫“等大一点再治”

文 / 方莹（湖南省儿童医院心血管内科）

先天性心脏病多由遗传、环境及怀孕期间服用某些药物等因素造成。只要能及时诊断，尽早进行手术治疗，绝大多数可以治愈，术后能和正常人一样生活、工作。但有不少先心病患儿因种种原因延迟求医，致使病情到了晚期，或完全失去手术机会，或并发心肺功能不全，使手术难度加大，风险提高，并且使治疗费用成倍增加。那么，先心病到底多大年龄做手术最适宜呢？专家认为，应根据先心病的类型及症状出现的早晚来决定。如果病情需要，如畸形较重，症状出现较早，反复发生心力衰竭、心内膜炎，危及到生命等，可不受年龄限制，根据情况尽早手术。专家提醒，患儿家长应尽早带孩子去医院检查，明确心脏畸形性质、程度，由医生决定手术合适的年龄，不要抱着“等大一点再治”的想法，以免延误病情。

婴儿先天性心脏病有哪些症状

文 / 郭慧聪（湖南省儿童医院心血管内科）

婴儿先天性心脏病的种类很多，其临床表现主要取决于畸形的大小和复杂的程度，复杂而严重的畸形在出生不久会出现严重的症状，甚至危及生命。还有一些简单的畸形也要注意，如室间隔缺损或者动脉导管未闭等，早期可能没有明显的症状，但疾病仍会悄悄发展、加重，需要及时治疗，以免失去手术的机会。其主要症状包括：
1. 经常感冒，反复呼吸道感染，易患肺炎；
2. 生长发育差、消瘦、多汗；
3. 吃奶吸吮无力，喂养困难或者积食、呛咳、平时呼吸急速；
4. 儿童一向有乏力、体力差表现；
5. 口唇、指甲青紫或者哭闹、运动后青紫，杵状指等；
6. 晕厥、咳血；
7. 听诊发现心脏有杂音，应及时进行心脏彩超检查。

宝宝咳嗽可按摩哪里

文 / 奚马利（湖南省儿童医院康复中心）

小儿在冬春季容易高发咳嗽，多见于上呼吸道感染、支气管炎、肺炎，哮喘及慢性咳嗽等疾病。除临床常用中西医药物治疗外，也可考虑采用中医小儿推拿按摩疗法以止咳、祛痰。小儿推拿按摩疗法属于绿色疗法，并且比较安全，没有明显毒副作用。

临床常选择的基础穴位是膻中穴，膻中穴位于两乳头连线中点，通过分推膻中穴50-100次，擦至局部发热。这个穴位的功效用于治疗痰鸣、咳嗽、胸闷、呕吐、呃逆类的疾病，临床效果比较显著。除了膻中穴外，肺系疾病常选用肺俞穴，手法按摩时小儿可以采用俯卧位，操作者可用手掌反复擦拭，擦到局部发热为止，多用于治疗痰鸣、咳嗽类疾病。因此，对于感冒后咳嗽，可以通过擦拭膻中穴、肺俞穴以起到宣肺、止咳、化痰的作用。

相关链接 >>

关于罕见性遗传病，你应该知道这三种预防方式

1. 孕前预防。即在怀孕之前，通过各种不同途径，防止遗传性罕见病的发生，手段包括：婚前体检、孕前遗传病风险排查和孕前胚胎植入前遗传学检测（PGT）等。其中，PGT是一种新型的罕见病预防方式，是指借助试管婴儿技术，在胚胎进入子宫前，对其部分细胞进行遗传学检测，判断胚胎是否携带遗传性罕见病等遗传缺陷，再筛选正常胚胎植入子宫。

2. 产前预防。在怀孕期间，通过产前筛查和产前诊断，识别胎儿的严重出生缺陷，早期发现、早期诊断，阻止遗传病患儿的出生，即选择性终止遗传病胎儿的出生。这其中最常见的手段就是孕期四维彩超、羊水穿刺，以及最后的人工流产。

3. 新生儿筛查。通过开展新生儿筛查，做到早发现、早治疗，从而避免或减少遗传性罕见病致残、致死的伤害，提高患儿的生活质量。第三种方式无法阻止患有罕见病出生缺陷婴儿的出生，但仍然应该受到高度的重视，对于已出生的罕见病患儿，此举也将有效改善其生活质量，减少痛苦。