

宝宝可带着“诊疗方案”出生

广州织密政府兜底、医疗机构支撑、医患双向联动的出生缺陷防控网

9月12日是中国预防出生缺陷日。广州医科大学附属妇女儿童医疗中心(以下简称“广州妇儿中心”)主任医师韩瑾近日在产前诊断中心的诊室里为一名孕24周的孕妇做产前检查,检查结果显示,该孕妇腹中胎儿发育迟缓、偏小,和正常胎龄不符。

胎儿偏小,根源究竟在胎儿自身、胎盘功能,还是母体状况?这正是韩瑾今年主攻的临床研究方向。其团队试图通过多普勒超声技术,精准探查胎盘与胎儿的血流关联、胎盘血管功能,只为找准病因、对症施治。

如今,广州妇儿中心产前诊断领域早已告别“发现问题就放弃”的无奈,迈入了精准诊断、提前规划、对症干预、科学生育的全新阶段。

告别盲目治疗 治病先找病根

过去胎儿生长受限的治疗,大多是“盲治”。不少孕妇明明持续打针、吃药,耗费时间和金钱,却收效甚微,甚至完全无效。其核心症结就在于找不到原因,缺乏精准诊断。

韩瑾举例说,“像肝素、羟氯喹这类常用的调节免疫与抗凝药物,并非适用于所有胎儿发育异常案例。只有明确是胎盘血管发育异常导致的胎儿生长问题,用药才能起效。所以需要精准筛选出这类患者,避免所有人统一‘试药’。”

为了打破“一刀切”的粗放诊疗模式,韩瑾团队启动相关临床研究,通过数千例病例积累,推动胎儿生长受限治疗从模糊的“大概齐”,走向靶向化的“精准打击”。

韩瑾介绍,广州的孕期筛查早已形

成标准化、全覆盖的流程。孕妇11至13周即可完成早期唐筛或无创产前检测、孕中期三级彩超、胎儿心脏彩超等核心筛查项目,而且大多纳入医保和生育保险,部分项目还有政府专项补贴。

韩瑾还给记者算了一笔清晰的民生账:胎儿染色体核型异常诊断基本全民免费;针对结构异常胎儿的基因检测,广州市政府补贴1850元、福利彩票基金再补贴1000元,单次最高可享2850元专项补助;地贫筛查、常规唐筛全部免费,无创常规染色体检测医保全额报销。

“所以,只要孕妇按时规范产检,胎儿出现出生缺陷的概率将会大幅降低。”韩瑾坦言,如今广州的孕期筛查保障力度十足,绝大多数出生缺陷风险,都能在孕期被提前发现。

生育从“顺其自然”变成“科学规划”

比起技术迭代和政策的保障,让韩瑾更加欣慰的是,如今大众生育观念的颠覆性转变。“5年前,很少有年轻人主动到医院做孕前遗传咨询;而现在,越来越多的未婚青年、备孕夫妻主动上门筛查、咨询。不少人主动排查自身遗传基因,他们甚至会咨询自己携带遗传基因,到底适不适合结婚,而生育也从‘顺其自然’变成‘科学规划’。”

有一对夫妇专门来中心做单基因遗传病携带筛查。夫妻二人身体均健康,不料筛查结果显示,夫妻双方均携带眼白化病隐性基因。“此时,他们就要做生育决策。因为没怀孕,他们可以直接去做三代试管,生健康的孩子。”韩瑾说,生育越来越成为一种带有规划性的事情。

遗传学数据显示,每个健康普通人,平均携带2.8个隐性遗传病致病变异基因。这些基因平时毫无症状、不影

响身体健康,却可能成为生育过程中的“定时炸弹”,导致下一代患病。

目前全球已知单基因遗传病超7000种,83%会在儿童期发病,多数在胎儿期、新生儿期无明显异常。普通B超仅能排查重大器官畸形,无法识别智力障碍、肌肉病、代谢病、遗传性耳聋等无体表畸形的遗传病。为补齐筛查短板,广州妇儿中心的产前诊断中心升级筛查项目,推出了单基因遗传病携带者筛查,可一次性检测470个基因、筛查600多种单基因遗传病。该项目技术成熟、覆盖病种广,吸引全国多地患者前来检测。

“现在意外怀孕的情况大幅减少,大家都在提前规避生育风险。”韩瑾表示,去年,广州妇儿中心完成近千对夫妻的基因携带者筛查,今年目标是突破3000对夫妇,主动孕前防控的理念,正在快速普及。

出生缺陷的诊断效率大幅提升

精准医疗技术的持续精进,让各类疑难出生缺陷的诊断效率大幅提升,骨骼系统疾病的诊疗进步尤为显著。

韩瑾介绍,骨骼疾病与基因关联度极高,已知病种超700种,包括成骨发育不全、软骨发育不良等俗称“瓷娃娃”的罕见病,这类疾病会严重影响孩子的身高、体型,甚至视力、听力。以往受技术限制,这类疾病的产前诊断率仅15%

左右,大量病例无法提前确诊。

随着全外显子基因检测技术的应用,目前骨骼系统遗传病的产前诊断率已提升至40%以上,部分病种诊断率突破50%。同时,筛查和诊断的时间节点大幅提前,孕11至13周即可完成早期筛查,并通过绒毛穿刺精准确诊。越早明确病情,就能越早制定干预方案,最大程度减少孕妇和家庭的身心伤害。

刷新广州救治纪录! 胎龄26周,出生时体重330克

“巴掌大宝宝”闯关108天后平安出院

羊城晚报讯 记者王沐依、通讯员白恬报道:9月10日,体重增长至1.9公斤的心心(化名)平安出院,此前,她在广州医科大学附属第三医院经历了长达108天的救治:5月25日出生的她,胎龄仅26周,体重330克,还不如一个成年人的巴掌大。据悉,本次救治刷新了广州市超低出生体重儿的成功救治纪录。

记者了解到,心心妈妈孕期确诊严重妊娠高血压合并重度子痫,同时伴随妊娠期糖尿病。今年5月,心心妈妈产检时,医护团队发现胎儿出现脐带血流反流,若继续妊娠,不仅胎儿有极高概率发生宫内窘迫、宫内死亡,母体也面临心衰、肺水肿、脑血管等意外。

关键时刻,广医三院广州重症孕产妇救治中心启动应急机制,集结产科、新生儿科、心血管内科等多学科专家联合会诊,制定了个体化保胎、分娩及新生儿

救治一体化诊疗方案,心心一出生,就被转入了专用多功能转运温箱,由新生儿复苏团队现场精准高效完成气道清理、呼吸支持、循环稳定等操作,随后,心心被紧急转入新生儿重症监护室。

“心心出生时体重仅330克,属于医学上所讲的超低出生体重儿,全身脏器发育非常不成熟。”广医三院新生儿科主任、主任医师吴繁介绍,除了超早产儿的常见并发症,心心还面临着一个棘手难题:胎粪性肠梗阻,合并先天性结肠发育不良。

这个难题导致心心排便不畅,腹部紧绷发青,腹胀日益加重,吴繁表示,若未能及时干预极易引发肠坏死穿孔、腹腔感染、感染性休克,直接危及生命。团队反复评估病情,给予心心胃肠减压、塞肛、灌肠等处理,同时严密监测其生命体征,做好高难度手术准备。最终,心心态体内的胎粪逐步排出,紧绷发育的腹部慢



韩瑾做胎盘微血管和胎儿发育关系的临床研究

偏远地区患者不用跨省求医

为了让优质产前诊断资源走出广州、惠及全国,2021年,广州医科大学附属妇女儿童医疗中心牵头成立出生缺陷防控专科联盟,目前联盟成员医院超66家,覆盖9个省份,完成超2万人次产前遗传学检测,让偏远地区患者不用跨省奔波。

通过联盟体系,各地患者可在当地医院完成羊水穿刺取样,标本统一送至广州检测,结果及时反馈;遇到疑难病例,还能启动云上多学科会诊,从而精准破解诊疗难题。

一名贵州孕妇的诊疗经历,让韩瑾印象深刻。“该孕妇孕20余周产检时,胎儿被确诊努南综合征,经基因溯源发现,孩子父亲同样携带致病基因。努南综合征会影响人体

内分泌,大概率造成孩子身高发育受限。”韩瑾说,针对这一情况,我们团队立即启动远程多学科会诊,联合内分泌科医生全面评估胎儿状况,并结合父亲的发病情况,制定了全套远期干预方案:孩子出生后定期监测激素水平、属地随访观察身高发育,必要时及时开展生长激素干预治疗。

一套清晰、可行的治疗方案,让原本焦虑的家庭吃下了定心丸。“家长很欣慰,他们知道孩子通过科学干预,未来发育一定会比其父亲更好,所以坚定地选择留下孩子。”韩瑾说。这也是当下生育理念的核心转变——不再一味放弃,而是科学应对、主动改善。

产前诊断的诊疗理念不断进步

从事产前诊断工作多年,韩瑾的诊疗理念也在不断更新。过去,不少业内人士认为,出生缺陷的最优解是“零发生”,一旦查出胎儿存在缺陷,多数家庭会选择忍痛终止妊娠。

如今,诊疗的核心逻辑早已改变:不再简单粗暴地终结每一个有缺陷的妊娠,而是精准区分疾病类型,对可防、可治、可干预的出生缺陷,全力为家庭争取最优的生育方案。

以脊髓性肌萎缩症(SMA)为例,该病曾是让人闻之色变的罕见病,如今靶向药物纳入医保后,终身可控。虽然无法根治,但部分轻症分型患者,规范用药后可以和正常人一样生活、成长。

“自主生育从来不是简单的‘择优生育’,而是把选择权还给家庭。”韩瑾强调,医学的进步,让生育不再是被动接受命运,而是拥有主动选择、主动干预的权利。我们不必苛求绝对的“零缺陷”,我们有早期筛查的手段,提供医疗手段改善孩子预后、规避恶劣结局,这就是出生缺陷防控最大的意义。

这些变化,其实早已在日常的诊疗里体现出来。韩瑾感慨,“前些年科室几乎没有锦旗和感谢信,而今年仅上半年,她就收到了3面锦旗,患者的感谢信也越来越多。”

“以前大家觉得,产前诊断只是‘查出问题’,现在患者明白,医生可以帮他们解决问题、留住健康宝宝。”在她看来,得到越来越多的认可,不仅是医患关系的升温,更是整个社会生育认知、医疗保障、出生缺陷防控体系全面进步的最好证明。

从盲目忍痛放弃,到带着精准方案从容生育;从粗放的经验治疗,到靶向的精准诊疗;从大众被动生育,到全主动科学备孕。如今的广州,一张由政府兜底、医疗机构支撑、医患双向联动的出生缺陷防控网,越织越密。

“我们的工作不只是筛查、诊断,更重要的是给家庭希望、帮孩子改写人生。”韩瑾说,医学的意义,从来不是杜绝所有不完美,而是用专业和温度,让每一个生命都能拥有更好的成长可能。

文图 羊城晚报记者 张华



心心出生时仅有成年人手掌大小
通讯员供图

护病房)的成长课程,愿你往后平安、健康、快乐成长。

记者获悉,本次救治刷新了广州市超低出生体重儿的成功救治纪录。对此,吴繁表示,相比数字,重症新生儿的救治是从医学上为每一个家庭“兜底”,“很多家庭都渴望拥有自己的宝宝,而我们用技术守护这个心愿,就是救治的意义。”



广州中医药大学副校长、广东省中医院院长 张忠德教授

肺病致湿疹加重? 虚实夹杂身体要减“内耗”

羊城晚报记者 林清清 通讯员 沈中 谈馨媛

医案:梁女士,54岁,反复胸闷气促伴下肢湿疹4年

梁女士多年来一直受间质性肺病困扰。她经常感到胸口发闷、气不够用,稍微活动一下就更加明显,人也总是疲惫乏力。近4年来,其下肢又反复出现湿疹,瘙痒难耐。常会出现一

阵阵潮热,出汗后全身皮肤,特别是下肢皮肤的瘙痒更明显,但手脚又偏凉。还时常出现头晕、周身关节、肌肉酸楚疼痛等症状。听闻德叔擅长调治复杂病症,梁女士前来求诊。

德叔解谜:久病减正气,湿热添瘀阻

德叔认为,梁女士的情况,属于“虚中夹实、里外同病”。先说“虚”:肺纤维化这类病多属久病,最易耗伤人体正气,尤其影响肺、脾、肾三脏。肺好比人体的“换气系统”。肺气不足,人便易胸闷气短、稍动就喘,容易疲倦、自汗;脾胃则像身体的“后勤补给站”,负责把水谷转化为气血。脾虚气血生化不足,人就容易乏力头晕,体内多余的水湿也更难代谢出去;久病还会影响到肾,肾阴不足时,身体失去濡养和制约,就易出现潮热、汗出等。再说“实”:正气虚了,人体内反而常常会

积聚出湿、热、瘀等病理产物。脾虚运化无力,水湿停聚,时间久了容易郁而化热,湿热循经下注,就可能在下肢皮肤表现为湿疹、瘙痒;当汗出较多,皮肤表面更潮湿,瘙痒往往会加重。病久入络,气血运行不畅,还会形成瘀阻。经络不通,就容易出现关节、肌肉酸痛不适。

治疗上,德叔以益气养阴、调和营卫来扶助正气,配合清热祛湿、活血通络,以求标本兼顾。治疗两周后,梁女士下肢湿疹明显改善并逐渐痊愈,胸闷气促、疲劳感等症状也有所缓解。

预防保健:身体减“内耗”,常练八段锦

德叔指出,梁女士这类人群,日常调护重点在于固护气阴,尽量避免耗气伤津、助湿生热。饮食上应尽量少吃辛辣刺激、肥甘厚味、生冷之品,可适当食用芡实、莲子、南瓜、薏苡仁等健运脾胃之品。运动方面,八段锦这

类柔和、舒缓的传统功法,可助宣畅气机、舒展筋脉、促进气血运行。研究认为,八段锦联合常规治疗,可一定程度改善患者运动耐力。练习时以动作柔和、呼吸均匀为宜,不求速度和强度,微微汗出即可。每日练习1次。

德叔养生药膳坊:太子参石斛煲鸭

材料:鸭半只,太子参20克,石斛10克,茯苓20克,薏苡仁30克,陈皮5克,生姜、精盐适量。
功效:益气养阴,清热祛湿。
适宜人群:适合气短乏力、皮肤瘙痒者。
烹饪方法:诸物洗净,鸭斩块焯净;诸物放入炖盅,加入足量清水,隔水慢炖约2小时。出锅前加入适量精盐调味即可。此为2或3人量。



有问题问德叔团队? 扫码入群可提问

来自喀麦隆的神经外科专业医学博士生索尼亚:

我想学习中医

羊城晚报记者 林清清 通讯员 彭逢美 朱钦文

9月10日教师节当天,一名来自喀麦隆的博士生索尼亚(SONIA),用中文写下《把医学变成联结不同国家医者的命运纽带》,发表在南方医科大学官网上。

“先学会思考,再学习手术”“我清楚地知道,过去的经历是如何深刻地改变我对手术、团队协作与医学教育的理解。”……索尼亚对于医学的思考、手术的理解引起关注。

索尼亚是南方医科大学神经外科博士研究生,目前正在南方医科大学中西医结合医院(以下简称“南方中西医”)神经外科进行专科高级培训,她的导师是该院神经外科主任陈陆旭教授,陈陆旭是王忠诚中国神经外科青年医师奖获得者和岭南优秀中医药人才。

羊城晚报记者独家连线索尼亚,与她进行了一次对话。

羊城晚报:你来中国多久了?为什么来中国学医?中国医术最让你惊讶的是什么?

索尼亚:我来中国11年了。在喀麦隆的时候,我听说中国的医学非常好,所以想来中国学医。中国医术让我最惊讶的是,中国的外科技术很好,手术病人很多。

羊城晚报:你2024年到南方医科大学读博士,至今两年多了。你对这里有什么感觉?

索尼亚:周围的中国人对我很好,很愿意帮助我,所以我很开心在中国学习和生活。南方中西医结合医院的医生和护士都很照顾我,就像我的“兄弟姐妹”,我们是一个大家庭。

羊城晚报:你曾说觉得陈教授就

像你爸爸一样,为什么?

索尼亚:因为第一次见导师陈陆旭时,他很安静,就像我爸爸的样子。陈教授平时比较严肃,说话很少,在我做得好的时候会鼓励我,在我学习或手术中犯迷糊的时候,也会批评我,让我不再犯错。他不仅教我外科技术,还教我尊重生命、谨慎思考、精准治疗、团结协作。

我爸爸平时说话不多,对我要求比较严格,他说我既然选择了学医,那就要做到最好,我做得不好的时候,他会严厉批评我,给我很多指导。所以,陈教授不仅是我的学业导师,而且是我的人生导师,就像我的爸爸一样。

羊城晚报:你是一名神经外科专业的学生,为何你的文章中提到你想学习中医?喀麦隆有没有中医?

索尼亚:我看到很多手术病人用中药和针灸之后,恢复比较快,我觉得中医有疗效,所以我想学中医。喀麦隆一家大医院中,有一栋楼是专门做针灸治疗的。我以前并不了解中医。是陈教授告诉我,不要因某种思路与已知的不同就简单地排斥,而是需要不断地观察、思考、应用,选择适合每一位特定患者的方法。思维方式的转变,或许正是这次学习馈赠于我最宝贵的财富。所以我觉得,知识技术的传授不仅发生在课堂上,也发生在中西医结合诊疗的理念中。

羊城晚报:未来你想带什么技术回喀麦隆?

索尼亚:神经外科还是我的专业,我想把在中国所学的先进的神经外科技术带回喀麦隆。