9月12日是第18个“中国预防出生缺陷日”。据统计，近年来每年出生缺陷病患儿高达20多万例。中国优生优育协会副会长、中国科学院院士黄荷凤指出——

高龄孕妇更需筛查新发突变单基因遗传病

□ 科普时报记者 **罗朝淑** 通讯员 **刘 闯**

我国是人口大国，出生缺陷患儿绝对数量多。据统计，近年来每年出生缺陷病患儿高达20多万例。

如何做到早诊断、早发现，防出生缺陷于未然？中国优生优育协会副会长、中国科学院院士黄荷凤在接受科普时报记者采访时指出，随着二胎和三胎政策的放开，我国平均生育年龄不断提高，高龄产妇的比例越来越大。而高母龄是染色体非整倍体的绝对危险因素，夫妇高龄尤其是高父龄是新发突变单基因病的绝对危险因素，因此，高龄孕妇更需筛查新发突变单基因遗传病。

每年新发突变单基因显性遗传病患儿可能超过3.7万人

遗传和变异都是自然界的普遍现象，是繁衍和进化的基础，因此人类子代出现新发突变也是一个普遍现象。2017年，《自然》的一篇论文发现，任何子代都存在平均70.3个新发突变基因；子代新发突变与父母年龄成正相关，父亲每增加1岁，孩子增加1.51个新发突变基因；母亲每增加1岁，孩子增加0.37个新发突变基因。

“当前，随着三胎政策的放开，我国35岁及以上的高龄孕妇占比达到了20%-30%，通常其丈夫年龄更大，因而新发突变导致的出生缺陷防控形势更加严峻。”黄荷凤介绍，新发突变发生在特定的致病或疑似致病基因位点，就可能导致疾病发生。这类基因新发突变，是绝大多数单基因显性遗传病的发病原因。

据估算，新发突变导致的单基因显性遗传病的人群发病率约为1/270，是唐氏综合征的3倍。按照我国一年1000万新生儿分娩量计算，每年新发突变引起的单基因显性遗传病患儿可能超过3.7万人。

黄荷凤透露：“现实生活中，由于缺乏相应的技术，我国对新发突变的单基因显性遗传病，还没有形成较为完善的出生缺陷防控体系。虽然对于单基因隐性遗传病，如地中海贫血、遗传性耳聋、苯丙酮尿症等携带率高的疾病，也有了扩展性携带者筛查等较为行之有效的防控措施，但对于新发突变占主要类型的显性单基因遗传病防控相对薄弱。”

因此，黄荷凤认为，新发突变的单基因遗传病是我国新时期出生缺陷防控工作的关键，是预防出生缺陷的重中之重。

新发突变单基因显性遗传病缺乏有效筛查技术手段

“由于是新发突变，胎儿的父母表型正常、血液检测基因型也正常，一级预防无能为力。而且这类疾病常常没有家族遗传史、多表现为散发突发，有不良孕产史才被发现，所以这种被动防御带有亡羊补牢的性质。”黄荷凤认为，针对新发突变的单基因遗传病的出生缺陷防控，更需要主动出击，最高效的手段就是产前基因筛查。

但现有技术条件下，对新发突变为主的单基因显性遗传病的产前筛查较为困难。黄荷凤解释，一是单基因遗传病种类多达8000种，单个疾病发病率不高，究竟需要筛查哪些突变不明确。

“发病率高、后果严重、基因和疾病关系明确等是筛选疾病的基本原则。”黄荷凤认为，筛查约100种常见、高发的单基因显性遗传病，综合发病率能达到所有显性单基因病的50%-70%，可能最适宜当前的临床应用。

二是缺乏有效的筛查技术手段。血清学筛查不能用于单基因病检测，影像学检查也只能解决一小部分问题。

“目前，基因筛查技术是防控新发突变单基因遗传病的重要武器。”黄荷凤认为，近年来，染色体异常的无创产前筛查已经在临床得到广泛的应用，无创产前单基因病筛查也必将得到大规模应用。随着测序技术的进步和价格下滑、高度自动化解读能力完备和遗传咨询水平的提高，将来无创全外显子测序技术也可用于新发突变单基因病的产前检测。

无创产前单基因病筛查助力孕育健康宝宝

“产前是阻断新发突变单基因病的唯一时间窗口。”黄荷凤强调。她认为，产前筛查可以分为两类，针对新发突变可以导致胎儿结构异常的单基因病，孕中晚期影像学常能发现。“对这类新发突变，应该考虑将筛查时间窗口前移，在孕12—16周甚至更早就可以进行无创产前筛查，为产前诊断和临床决策留出充足时间。”黄荷凤说。

但还有很多新发突变单基因病在孕期常常没有明显的超声异常指征，现有产前影像学、生物化学产前筛查手段对这类疾病不能准确地检出。针对这类新发突变单基因病，可以在孕早期进行基因筛查。基因筛查阳性的孕妇要及时行羊水穿刺进行一代测序，一旦确诊需要进行遗传咨询后再做临床决策。

“加强对胎儿单基因显性遗传病的产前筛查和产前诊断，可以较好地预防此类出生缺陷的发生。”黄荷凤说。

9月20日是第34个“全国爱牙日”，主题是“口腔健康 全身健康”。那么——

耄耋老人，种植“新牙”就能一劳永逸？

□ 科普时报记者 **李丽云** 通讯员 **衣晓峰**

在口腔门诊，经常能够看到这样的场景：年迈的父母在儿女陪伴下来就诊，在确定最终镶牙方案时，子女往往都乐于为老人选择种植牙项目。一方面觉得种植牙不麻烦，不像活动义齿每天都需要戴上去和摘下来；另一方面，也觉得种植牙坚固牢靠、经久耐用，可以实现种植后一劳永逸。

对此，哈尔滨医科大学附属第一医院口腔修复科冯剑桥教授认为，种植牙不失为老年人解决牙齿问题的一个选项，但具体还要因人而异，要视全口咬合平衡和全身健康状况来定。

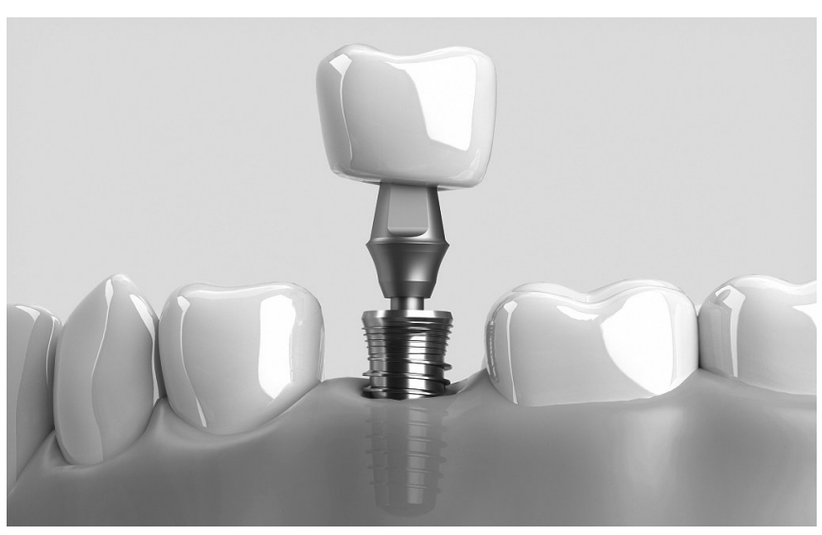
不能仅靠影像检查决定种牙

随着人们生命的延长，许多健康问题也纷至沓来。比如因衰老而发生的缺牙，不仅严重干扰正常进食，同时由于咬合功能的缺失，导致老年人颜面外观也会受到影响，如嘴唇、腮帮塌陷，偏侧面容变形，继而演进为发音、思维、心理、生活习惯等一系列变化，全身相关的器官和功能也不断受牵连，进一步加速了生理机能衰退。

冯剑桥介绍，当前的影像学检测和手术手段不断优化，让牙齿种植的精度和成功率大大提升。但治疗前的沟通、系列检查、综合诊断和周密设计依然必不可少。单凭患者个人诉求和一张局部、简单的X光片，就决定种牙，对老年人而言过于草率。

冯剑桥指出，牙科诊疗对每个人来说，都要讲究精细化、个性化和人性化，不能千篇一律，众口一“齿”。但由于每种镶牙方案的适应症和禁忌证差别较大，往往需要医患之间深入交流与探讨，最终拿出一个最适合的修复方案。

有种牙诉求的老人，除需要进行三维口腔CT等全面影像学检查外，还要做一系列的全身性生化检验，给出全身实际状态并结合具体缺牙情况，才能做出大致综合评估。



（视觉中国供图）

种植牙齿时需要保持血糖平稳

冯剑桥解释，种植牙的材料几乎都是纯钛类的金属植入物，种植牙齿时就像在木板上拧螺丝钉一样将这种金属植入物固定到骨组织内。经过3个月以上的生长周期，种植牙与周围的骨组织形成坚固的整体，实现完美的骨结合，用以支撑上部假牙冠，确保各种结构联合承受各种咀嚼力，进而恢复一部分咬合功能。

在这个过程中，若是接受种植牙的人血糖过高，则非常不利于种牙手术的开展。因为高血糖会干扰种植体和骨骼的愈合，且容易在手术区产生局部乃至全身感染。只有在血糖调控平稳的前提下，才能保证手术安全。此外，在种植牙术后也需严格控制血糖，使其保持稳定，这样种植牙的成功率才会比较高。

磨耗严重时，修复需要循序渐进

老年人磨耗严重的牙根残冠，往往存在不同程度的牙颌垂直距离降低或者颌骨关节疾病等，需要经过中间层次的医治，最后才能完成咬合重建。冯剑桥指出，虽然人的适应性非常强，但牙齿的磨损是经年累月形成的，如果通过类似“一次性”镶牙使咬合关系瞬间得以恢复，患者短时间内反而不易适应。这类由于牙齿不断磨耗而变短的修复，要循序渐进，分步骤进行。

同时，如果残根无法保留，必须全部拔出，无论采取何种修复方案，都要根据剩余骨量，结合修复需要和平衡的咬合原理，进行手术修整等预先处理。做足了这些功课，才能为下一步局部或全口牙的种植奠定坚实基础。

种植牙齿需要全方位考量与设计

很多老年人戴的假牙，大多数还属于传统的活动假牙，稳定性较差，且容易松动。冯剑桥解释，活动假牙属于横向设计，主要依靠黏膜和骨支撑恢复部分咬合，而牙槽骨的逐渐萎缩则容易破坏假牙的根基，致使固位和稳定性失去依托，动摇了义齿的“立场”。除了患者自身固有条件及年龄增长等原因，假牙不适的症结还包括技术设计缺陷、制作精度差以及修复材料选择不适宜等。

而种植牙属于垂直性设计，旨在利用原有剩余的骨组织发挥咬合力，全身健康或局部骨组织的条件如能满足种植修复要求的老年人，均可以接受种植牙。实践经验表明，种植牙的稳定性和舒适性确实要好于活动假牙。

尽管种植牙坚固耐用，且能防止牙槽骨萎缩，但种牙后也可能导致骨组织的快速吸收，继而造成种植体脱落。因此种植牙齿需要缜密的种植前设计、精准的术中操作及细致到位的术后维护。

种植牙齿后仍然需要定期看牙医

据统计，国际上最早的种植牙使用年限已近40年，在我国已有使用20年以上的成功病例。

冯剑桥指出，即使是人们自己的天然牙，若是不注重口腔卫生，也会诱发龋病、牙髓炎、根尖炎、牙周炎等疾病，致使牙齿松动、脱落，甚至提前“离岗”。同理，种植牙虽然是金属的，但其被植入牙槽骨中，同样避不开口腔中的复杂环境，如果存在各种不良因素持续侵袭，会使种植牙周围的骨组织发炎、萎缩，从而让种植牙逐步裸露，效果毁于一旦。

因此，种植了“新牙”并不意味着一劳永逸，仍然需要精心地维护，做到定期看牙医。

冯剑桥说，在所有牙齿修复方式中，目前种植牙的效果是最理想的。只要身体和口腔状况符合种植条件，不管是18岁的青少年，还是八九十岁的耄耋老人，都可以种植一口满意的“新牙”。

别忽视！运动过度可导致横纹肌溶解症

□ 科普时报记者 **罗朝淑**

9月7日，有网友发帖称，安徽芜湖市第一中学多名高三学生在参加学校组织的跑操、深蹲等活动后，出现横纹肌溶解症。该中学7日也发布通报，对学校教师在组织跑操训练后，导致13位同学住院观察治疗的情况表示歉意。

运动为何会导致横纹肌溶解症？科学的锻炼方式需要遵循哪些原则？科普时报记者为此采访了北京大学医学博士、国家体育总局运动医学研究所体育医院医师钱驿。

过度体能锻炼可能导致横纹肌溶解症

“横纹肌溶解症是人体横纹肌细胞坏死所造成的疾病。发生横纹肌溶解后，肌肉中的潜在有害物质就会进入血液中，患者可能出现肌肉痛、无力、呕吐、意识不清、茶色尿等症状，严重时可能并发急性肾损伤、心律失常、弥漫性血管内凝血，甚至死亡。”钱驿告诉记者，任何形式的肌肉损伤，只要足够严重，都可能会造成横纹肌溶解症。

“导致人体横纹肌细胞坏死的原因有很多，比如过度运动、房屋倒塌导致的挤压、血管堵塞导致血液供应不足、代谢紊乱、药物或毒物破坏、感染等等。”对运动可能导致的横纹肌溶解症，钱驿特别强调，运动中，个别部位的肌肉拉伤并不会导致横纹肌溶解。横纹肌溶解症主要发生在过度的体能锻炼中，尤其是在高温潮湿的天气下进行过度体能锻炼，可能导致全身广泛的肌细胞发生代谢紊乱，这种代谢紊乱超过临界值之后就会发生细胞破坏，即横纹肌溶解症。

“因此，横纹肌溶解症常见于运动员在竞技环境中积极推动身体超过正常限值的情况，也可能发生在运动爱好者的过度运动活动中，甚至是学生的体育课程中。”钱驿说。

如何避免运动导致横纹肌溶解症

钱驿说，运动导致的横纹肌溶解症是可以避免的。他认为，逐步稳步增加自己锻炼计划的强度，是避免横纹肌溶解症的关键。运动员、运动爱好者、教练、体育老师应了解横纹肌溶解的风险因素，这些风险因素包括近期饮酒、全身感染、使用某些影响身体代谢的药物，如利尿剂、降脂药等。如果运动者有横纹肌溶解的风险因素，就应该尽可能避免剧烈运动或在专业指导和健康观察下进行运动。

钱驿透露，如果不知道自己服用的药物是否会对运动造成影响，有一个简单的方式可以进行查询，那就是利用国家反兴奋剂中心的网站，查询自己服用的药品是否属于运动员禁用的药物。

“另外，高温潮湿的天气下，人体容易发生水电解质紊乱，对肌细胞的代谢会产生影响，此时在运动过程中更要注意保护自我，控制运动量和及时补充水电解质。” 钱驿强调。

科学运动要循序渐进，避免饥饿时运动

钱驿认为，除此之外，要做到科学运动，预防横纹肌溶解症，还需做到以下几点。首先是充分的热身。热身能够提高机体的运动耐受力，减少肌肉损伤发生率。其次是健康饮食，避免饥饿运动。当肌肉发生损伤时，能量不足会加重损伤。最后，就是在开展高强度长时间的负重训练时，一定要循序渐进地增加强度，建议每周增量不超过10%。

钱驿告诫：“一旦出现疑似横纹肌溶解的症状，需及时就医。在完全康复后，还需循序渐进地进行锻炼，以适应以前的运动强度。一般来说，通常需要1—2个月的时间，才能让个体恢复到以前的运动水平。”

特护食品为老年人提供更多膳食选择

科普时报讯（记者**胡利娟**）作为2022年全国科技周的外场活动，近日，在北京市营养源研究所（以下简称营养源研究所）主办的“中央健康厨房老年膳食”主题科普沙龙上，科研人员、街道社工、营养师，以及部分老年人代表，共同体验了一场科技赋予膳食的营养健康盛宴。

随着我国整体健康水平的提高，人均预期寿命已从76.34岁提高到了77.93岁。面对日益庞大的老年群体，国家实施积极应对人口老龄化国家战略，以期让老年人群真正“老有所养，老有所乐”。如何让科技赋予老年人更多可以品尝的美食？据相关人员介绍，由于老年人的胃肠道功能下降，不宜吃辛辣以及过于凉的食物，膳食应以清淡为主，但在保障适度少油少盐、清淡软烂的同时，也要保证菜品的美味可口。此外，适度食用粗粮对老年人代谢有好处，主食搭配一些杂粮小馒头、手工煎饼等，可以让老年人在饮食方面营养更加均衡。

为此，营养源研究所的科研人员特意面向老年人研发出一种特护食品。据介绍，特护食品是以维持老年人健康为目的，针对老年人群存在的咀嚼和吞咽功能降低或障碍问题，通过调整食物的物理状态等工艺，加工而成的容易进食的一类食品。特护食品可以打破食物本身质构的局限性，有效避免老年人因噎食导致的呛咳，为咀嚼吞咽障碍的老年人提供适口性强、营养均衡的饮食。同时，还能维护老年人经口进食的能力和权利，提高老年人进食的乐趣和尊严，并能有效保障营养摄入的均衡、充足。

未来，营养源研究所还将联合行业、企业、街道、家庭，开展形式多样、贴近需求的科普服务活动，以实际行动助力首都科技创新建设，助力公民科学素养提升。

外部“深度链接”能救活马有铁吗

□ **曹大刚**

近日，一部聚焦西北农民的影片《隐入尘烟》，频繁登上社交媒体热搜榜，在全网引发广泛讨论。

剧中马有铁在失去妻子曹贵英后，因为过于悲伤、万念俱灰，最后选择了服药自杀。马有铁自杀背后的深层心理原因是什么？人们如何发现他人的自杀倾向，避免悲剧的发生？

自杀的动机主要有三种

当一个人彻底对生活绝望，感到无法忍受痛苦、无法克服困难、极力想摆脱困境而又感到无能为力时，则易产生自杀意念和自杀行为。一般来说，自杀的动机主要有三种：一是摆脱痛苦、逃避现实，二是呼吁求助，三是攻击性。

马有铁属于第一种，他是为了摆脱妻子突然溺亡带来的痛苦，回避毫无希望的未来。

马有铁和曹贵英都是失去双亲后寄生在哥嫂门下，过着低自尊的生活，渴望被接纳、被认可。剧中有两处马有铁和曹贵英给父母烧纸的场景，烧纸的过程中，马有铁向父母不停地诉说，希望得到原生家庭的接纳和认可。影片中多次出现他们家里的暖灯，还有他们一起孵化的10只小鸡，他们拯救麦苗、放生蝌蚪等行为，处处体现出对生命的热爱和敬畏。

善良是这部影片中两位主人公的生命本色。由于一直处于亲情断离的生长环境，两个人遇见后惺惺相惜、抱团取暖，让各自的生命有了一份光和暖。

亲人去世、钱财丧失是重大创伤因素

尽管马有铁热爱生活，但在曹贵英不幸去世后，他却毅然决然选择了离开这个世界。笔者认为，这是由于他与这个世界缺乏深度的链接关系。虽然小卖部的老板愿意赊账给他，邻居愿意借鸡蛋、牛粪给他，这种邻里之间的互相帮衬看似有一定社会链结关系，但并不是支持马有铁活下去的动力系统。他真正需要的支持系统是“家的感觉”，是家庭成员之间的深度链接关系，由于他缺失了与外界深度的链接关系，家是唯一能带给他希望和温暖的支持系统。

马有铁在准备自杀前曾发出过一系列信号。如果旁人可以识别到这种信号，能较好地帮助他避免这样的悲剧。一般来说，自杀有一个很重要的创伤因素是“丧失”，如亲人的去世、钱财的丧失等，而有自杀念头的人在遭受这种重创之后会有一种告别的意识，会把自己的物品送给外人，或把曾经借的物品还给别人。

交谈和观察可以帮助发现他人的自杀倾向

现实生活中，判断一个人是否有自杀念头，是否会出现自杀行为，首先可通过直接交谈发现问题，并由此评价其危险程度。身边的人可以通过与遭受创伤的人交谈的方式，了解他对于自杀的看法，并引导他积极正面地看待创伤。研究表明，公开坦率地交谈与分析不会促成自杀，只会降低自杀的风险。

此外，还要注意观察遭受创伤的人其各种反应和变化。一个人出现自杀的念头后，其情感、行为及态度常会发生不同的变化。在自杀念头刚冒出来时，他会出现内心的冲突、犹豫、彷徨不安，决意自杀后会如释重负，情绪反而迅速平静下来，对以往的问题不再追究，不再抱怨，变得宽容或麻木不仁；可能会向亲友透露出对人生的悲观情绪或自责，对家人表达内疚和歉意，并极力否认自杀企图，回避讨论自杀问题，拒绝接受医疗照顾；会做一些具体的准备，如与亲人最后会面、交代嘱托、清理私人信件等。

马有铁的自杀，唤起了人们对弱势群体的极大关注。在新冠肺炎疫情持续的情况下，很多人工作受到影响，生活品质下滑，心情也会受到一定的影响。

笔者希望，通过这部影片，能让更多的人体会到人生中那些点滴的幸福和温暖，对生命更加心存敬畏。

（作者系中国科普作家协会会员、心理高级教师、国家卫健委心理治疗师）