

编者按 9月12日是预防出生缺陷日,今年活动主题是:预防出生缺陷,守护生命起点健康。本报特邀专家为公众普及出生缺陷防治知识,提高大家对科学孕育的重视,共同守护生命之初的健康。

预防出生缺陷,守护生命起点健康

主动预防,给孩子无“陷”未来

□ 蒋宇林

常见的出生缺陷有哪些

先天性心脏病

先天性心脏病是指胎儿在心脏结构发育过程中出现的异常。预防先天性心脏病,建议夫妻双方进行遗传咨询,了解家族中的疾病史及潜在风险。准妈妈应在怀孕前进行健康检查,预防病毒感染,及时控制慢性疾病(如糖尿病等)。接种风疹疫苗、补充叶酸也是有效的预防措施。

孕期定期产检尤为重要,尤其是24周左右的超声筛查,可帮助发现胎儿的心脏结构异常。

唇腭裂

唇腭裂表现为上唇、口腔或腭部组织未能正常发育和闭合。准妈妈从孕前开始补充叶酸能有效减少上述情况的发生风险。在孕期,准妈妈应戒烟戒酒、合理用药,避免接触有害物质,保持健康的饮食和生活方式。孕中期的超声筛查,有助于发现早期唇腭裂等胎儿面部畸形。

唇腭裂患儿可以通过手术进行有效治疗。通常情况下,唇裂修复手术在婴儿3至6个月时进行,腭裂修复手术则在9至18个月之间完成。通过手术、语言治疗、牙科护理等综合治疗,大多数患儿可以在外观和功能上获得良好恢复。

先天性耳聋

先天性耳聋是指婴儿在出生时即存在听力损失。导致先天性耳聋的因素中,遗传占大约60%-70%。先天性耳聋通常与基因突变有关,最常见的是GJB2基因突变。环境因素也会导致耳聋,如孕期感染(风疹、巨细胞病毒感染),准妈妈暴露于噪声环境或使用耳毒性药物等。

为有效预防先天性耳聋,夫妻在计划怀孕前应考虑进行遗传咨询,特别是有耳聋家族史的夫妇。对于已知高风险的夫妇,孕期可以进行产前诊断。产前诊断是通过羊水穿刺或绒毛取样获取胎儿DNA,进行基因检测,以确认胎儿是否携带耳聋相关基因突变。

耳聋患儿的早期治疗方式包括佩戴助听器、人工耳蜗植入,以及语言康复训练等。人工耳蜗植入特别适用于

重度听力损失的儿童,通常在1岁左右进行手术,能够显著改善患儿听力,并帮助其正常语言发育。

唐氏综合征

唐氏综合征是由人体第21号染色体异常增多引起的遗传疾病。其主要特征包括智力发育迟缓、面部特征特殊等。唐氏综合征的发生率与母亲的年龄密切相关,尤其是35岁以上的孕妇,生育患儿的风险显著增加。然而该病的发生多为随机事件,暂无法通过常规遗传来预测。

预防唐氏综合征,高龄孕妇应在怀孕前进行遗传咨询,可以早期识别出高风险胎儿。

孕中期的超声筛查可检测胎儿是否有唐氏综合征的典型表现,如颈后透明带(NT)增厚等。此外,无创产前基因检测(NIPT)通过母体血液中的胎儿DNA检测唐氏综合征的风险,准确率极高。

男性年龄增长对优生优育有影响吗

随着男性年龄的增长(40岁及以上),精子质量和遗传物质的完整性可能受到影响,进而增加后代患某些出生缺陷和疾病的风险。



视觉中国供图

首先,精子突变率随年龄增加而上升。这些突变有时会增加子代患有遗传性疾病的风险,如某些骨骼系统遗传性疾病、自闭症谱系障碍、精神分裂症、注意力缺陷多动障碍。其次,父亲高龄还可能增加复杂多基因疾病的风险。这类疾病通常受到多个基因和环境因素的影响,如先天性心脏病、唇腭裂等结构性缺陷。

对高龄男性来说,在计划怀孕前可以考虑进行遗传咨询,了解与年龄相关的潜在风险。

(作者系北京协和医院妇产科副主任医师)

延伸阅读

有些出生缺陷为何产检没查出来

产前检查不能检测出所有的胎儿发育问题。部分疾病可能在孕期无法识别,在孩子出生后才显现。例如,某些代谢性疾病或神经发育障碍,听力或智力发育异常可能不会在常规产前检查中被发现。此外,各种筛查和诊断的精确度和范围也有局限,结果可能受限于技术、时间及个体差异。

超声检查是常用的非侵入性检测方法,通常能发现结构性异常;但它的准确性依赖于胎儿的姿势、医生的经验、设备的质量等,对于趾指、耳廓、面部等一些细微小结构,超声检查的发现能力有限。

尽管产检提供了关键的早期信息,父母也需认识到检查结果不是绝对的。与医生密切沟通、综合考虑筛查结果、家族史等因素,有助于制定最佳的孕期管理方案。



(国家卫健委供图)

健康夫妻生育宝宝,为何也要做这个筛查

□ 张璘

生育健康的宝宝,是每个家庭深切的期盼。而一个残酷的事实是:即使健康的夫妇,生育的宝宝也不一定健康。因为我们每个人的身体里都携带着数

以万计的基因,这些基因影响着我们的外貌、性格、健康。研究显示,平均每个人携带2.8个隐性遗传病致病基因变异,如果夫妻双方恰好均为相同基因的致病变异携带者,即便双方均是健康人群,也有25%的概率生育遗传病患儿。而单基因遗传病是导致出生缺陷的主要原因之一。因此,孕前或孕期,准父母最好可以进行单基因病携带者筛查。

什么是单基因病携带者筛查

单基因病携带者筛查是一种检测父母是否携带可能导致后代出现特定单基因隐性遗传病的技术。单基因隐性遗传病,主要是由于子代遗传了双亲均携带的致病性变异基因所引起,通常会在家族中遗传。单基因隐性遗传病患儿多为表型正常的父母所生,所以不易被察觉。因此,针对准爸爸准妈妈是否携带致病性变异的筛查,可以有效判断

宝宝是否存在隐性遗传病患病风险。

若条件允许,计划怀孕的夫妻,最好考虑接受单基因病携带者筛查,尤其是高龄、欲通过辅助生殖技术生育健康宝宝的夫妇。需要强调的是,进行此项筛查的夫妻双方表型需正常,无特殊家族史或不良孕产史。

何时筛查最佳

单基因病携带者筛查,一般推荐在备孕或孕早期(建议小于16周)进行。这是一项筛查项目,如果检查结果提示夫妻有生育遗传病患儿的风险,应及时就医进行遗传咨询,必要时还需进行产前诊断。

随着技术的进步,待筛查的遗传病种类从个别疾病发展至同时筛查数十种、甚至上百种疾病。这些疾病均为携带率高、致死率高、严重致畸致残的遗传性疾病。

筛查结果是阳性该怎么办

单基因病携带者筛查阳性并不代表腹中胎儿一定患病,请您切勿慌张。

首先,应寻求专业医生的帮助,详细了解该遗传病的相关信息,包括发病率、可能的症状,以及可采取的预防措施等。其次,根据医生的建议,考虑进一步检查。如果筛查结果显示风险较高,孕妈妈可能需要进行产前诊断,如绒毛取样、羊水穿刺等,以确定胎儿是否携带致病基因。最后,夫妻双方共同商议,根据检查结果和专业建议,决定是否继续妊娠。孕妈妈若决定继续妊娠,要按时进行孕期检查,做好后续医疗和护理准备;若选择终止妊娠,也应在医生的指导下安全地处理,夫妻双方应在心理上给予彼此支持。

(作者系北京大学人民医院产前诊断中心实验室负责人)



图为无创产前基因检测(NIPT)实验操作。
周畅 摄