

市妇幼保健院生殖遗传科专家提醒：

预防出生缺陷 孕育健康宝宝



孟晓楠(右一)向育龄女性询问病情 李明喆 摄

□本报记者 牛瑛瑛

国家卫健委发布的《中国出生缺陷防治报告(2012)》显示：我国出生缺陷发生率约为5.6%，每年新增出生缺陷儿约为90万例，平均每30秒就有一名缺陷儿出生。特别是全面二孩政策实施后，高龄孕产妇明显增多，出生缺陷发生风险的概率也随之增加。那么如何预防出生缺陷，孕育出健康宝宝呢？

近日，记者采访了市妇幼保健院生殖遗传科副主任、硕士研究生、市学术技术带头人孟晓楠，寻找答案。

预防出生缺陷 要改变生活和用药习惯

出生缺陷俗称先天异常，是指胎儿在子宫内发育紊乱，导致先天畸形，如无脑儿、脊柱裂、兔唇、四肢异常、呆、傻、聋、哑等，给患儿及家庭带来巨大痛苦和经济负担。

“为阻止悲剧发生，育龄夫妇首先要从改变生活方式及用药习惯开始。”孟晓楠说，要戒烟戒酒，避免接触有害有毒物质。经常接触铅、镉、汞等金属的特殊工种，以及高温作业、振动作业和噪声过大的工种均可对胎儿的生长发育造成不良影响。另外要谨慎用药，备孕期或已怀孕的女性应在医生指导下用药，避免引发胎儿畸形等不良后果。

市区张女士因抽烟饮酒等习惯，4年前生育一男婴，先天智力低下。去年，准备要二胎的她，担心会像上次生一个不健康的孩子。慕名来到该科全面检查后，在医生的指导下，张女士戒烟戒酒，科学备孕。去年9月，张女士顺利怀孕。经产前诊断、四维彩超检查，结果显示：胎儿发育良好。目前张女士已怀孕8个月，产检一切正常。

预防出生缺陷 要做到“四早”

“降低出生缺陷，孕育健康宝宝，还需要做到早就医、早发现、早干预、早治疗。”孟晓楠说，在准备怀孕的三到六个月时，夫妻双方应做一次全面体检，因为很多疾病，早期可能没有明显症状，如果未经检查就匆匆备

孕，可能会造成久备不孕、流产、早产，甚至可能发生出生缺陷等问题，尤其是高龄女性生育二胎更应注意。同时，要做好三级预防：一级预防是妊娠前与产前咨询，通过评估和改善计划妊娠夫妇的健康状况，减少或消除导致不良妊娠的危险因素，预防出生缺陷儿出现；二级预防是怀孕后通过产前筛查和产前诊断，筛查出有出生缺陷的胎儿，早期干预，必要时做引产手术终止妊娠；三级预防是对出生后的新生儿、婴幼儿体检，进行先天性听力障碍等疾病的筛查和先天性甲状腺功能低下、苯丙酮尿症等遗传代谢病的早期筛查等，避免悲剧发生。

该院作为全市唯一的三级妇幼保健院，1992年在我市率先成立了生殖遗传科。多年来，瞄准省内一流水平，刻苦攻关，在院党委书记兼生殖遗传科主任、市医学会生殖与遗传专业委员会主任委员、我市著名妇产科专家岳小妹的带领下，该科引进了整套世界先进水平的设备，建成了规范、完善的优生遗传和辅助生殖实验室。岳小妹还带领团队相继到第四军医大学唐都医院、兰州大学一附院、湘雅医院中南大学医学遗传学国家重点实验室、郑大一附院、郑大三附院等国内一流医疗机构进修辅助生殖及优生遗传技术，整体水平很快跻身省内先进行列。

通过不懈努力，目前市妇幼保健院生殖遗传科已经在全市率先规范开通了孕前优生咨询、二胎咨询、男女不孕不育诊治、产前筛查咨询门诊，在我市首家开展的卵巢功能测定、全自动精液质量与功能测定、精液人工授精、叶酸基因检测等技术，可以帮助备孕夫妇寻找病因，减少或消除导致不良妊娠的危险因素，顺利怀孕；在我市率先开展的外周血染色体检查、中孕期唐氏筛查以及在省十八个省辖市中率先开展羊水细胞染色体检查等，能精准诊断先天愚型胎儿；优生遗传PCR实验室开展的一批国内先进技术，在我市独家实现了孕前优生优育检查、孕后胎儿先天性疾病筛查全覆盖，全科20多项技术填补了我市生育方面的空白，为全市备孕夫妇孕育健康宝宝提供了安全保障。同时，儿童保健部、检验科、超声科等科室在我市率先开展了胎儿心脏病筛查、孕早期胎儿NT筛查、新生儿听力筛

查、脑瘫儿筛查和防治等一批高精尖项目，携手在我市率先搭建起了完备的三级预防体系。

叶县李女士怀孕3次，均在孕2个月时出现胎停育。前年，经多方打听，李女士到该院生殖遗传科做孕前咨询。孟晓楠接诊详细了解情况后，建议夫妻双方进行复发性流产相关检查。结果显示：女方正常，男方为少弱精症。孟晓楠为他们制定了详尽的个体治疗方案，给予抗氧化、人工授精助孕等治疗，李女士顺利怀孕、分娩。目前孩子已经1周岁，健康可爱。

每年筛查出生缺陷胎儿六百余例

记者了解到，通过良好的三级预防体系，该院筛查、干预的各类出生缺陷儿非常多。“这也提醒育龄夫妇，切不可掉以轻心。”孟晓楠说。

为把工作做得更好，2013年经省卫健委批准，成绩优异的生殖遗传科成立了全市唯一一家平顶山市产前筛查中心，负责全市产前咨询和筛查工作，并承担我市各级医疗保健机构产前筛查工作的管理、技术培训、指导、信息上报、反馈、转诊等工作；2017年被上级主管部门指定为平顶山市唯一的河南省民生实事免费产筛检测中心，承担起全市免费筛查民生实事工作技术指导及全市血清学产前筛查、市内六个区的彩超筛查的重任，形成了对全市出生缺陷儿筛查的网络化管理和科学化服务体系，服务范围进一步扩大，能力进一步提高。

为不断提升技术服务水平，2017年，该科作为我市生殖遗传技术重点专科，被郑大一附院、郑大三附院、河南省人民医院邀请，成为生殖医学专科省市联盟单位，与三家省级医院开通了远程会诊、双向转诊、技术交流等深度合作，通过强强联合，使我市百姓随时可以享受省内多个一流专家团队的全方位服务。

“通过不懈努力，目前，我们每年完成血清学筛查近3万例，孕早期NT检查近1万例，胎儿四维彩超1万余例，胎儿超声心动图近千例，每年筛查出生缺陷胎儿600多例，最大限度地降低了缺陷儿的出生率。”孟晓楠说。

总医院康复二区：

特色治疗 让吞咽功能障碍患者摆脱痛苦

□本报记者 牛瑛瑛

看见东西不认识，想说的话说不出来，吃的东西咽不下，咀嚼食物还会流口水……像这样的问题在神经科出院病人中占很大比例，言语吞咽障碍是脑卒中后常见的并发症，严重影响着患者的生活质量。

记者昨日采访获悉，平顶山神马医疗集团总医院(以下简称总医院)康复二区早在2013年就成立了吞咽治疗小组，致力于解决患者的吞咽功能障碍问题。

开展我市首例食管狭窄球囊扩张术

该小组针对认知障碍、构音障碍、失语症、吞咽障碍后造成的功能障碍，采取了认知知觉训练、PACE训练、言语训练以及冰刺激、电刺激、手法治疗、球囊扩张技术等系统的评估与治疗，最大限度地恢复病人的言语交流能力及吞咽功能。

针对脑卒中患者的吞咽功能障碍，总医院康复二区率先在我市开展了首例食管狭窄球囊扩张术，目前，该技术已在临床中的应用及意义等一些新技术，并联合放射科进行吞咽造影(VF)检查。

自2013年开展此项技术的研究与应用后，该小组于2016年又开展了球囊扩张术在脑卒中后食管狭窄的应用研究的课题。食管狭窄球囊扩张术，是用适当号数球囊导管经鼻孔或口腔插入食管，在食管入口处，用分级注水或注气的方式充盈球囊，通过间歇性牵拉环咽肌，激活脑干与大脑的神经网络调控，恢复吞咽功能，主要应用于神经系统疾病导致的环咽肌功能障碍患者。该技术适用于神经系统疾病导致的环咽肌功能障碍、吞咽动作不协调，咽部感觉功能减退而导致的吞咽反射延迟(俗称卒中后后遗症)；头颈部放射治疗导致环咽肌纤维化形成的狭窄；头颈部放疗后瘢痕增生导致食管狭窄。

为无数患者解决言语吞咽功能障碍问题

吞咽功能障碍治疗小组成立以来为无数患者解决言语吞咽功能障碍问题，为后续的恢复提供了良好基础。吃好吃好才能营养达标，说得好才能顺畅

沟通，极大地改善了病患的生活质量。

小组成员相互配合默契，从接诊到评估时刻关注，根据病人定制康复目标，根据病情随时调整治疗方案，每日巡视照顾方方面面……获得了患者及家属的一致好评。

主治医师鲁芳勤，毕业于河南大学临床医学专业，曾在首都医科大学宣武医院康复医学科进修，现任平顶山市中医药学会康复专业委员会委员、平顶山市医学会物理医学与康复学专业委员会委员，擅长脑卒中患者的康复评估及治疗，脊髓损伤及骨科术后的康复治疗，颈肩腰腿痛等疾病的康复治疗。

吞咽治疗师张明月，河南中医药大学康复治疗学专业本科毕业，现为河南省康复医学会言语治疗学组委员、平顶山市医学会物理医学与康复学专业委员会委员、郑州市康复医学会物理治疗委员会委员、中国国际言语语言听力协会会员，在中国康复研究中心言语-吞咽科进修学习，擅长神经系统病变引起的吞咽困难、不能张口，对冰刺激技术、球囊扩张技术等有丰富的临床经验。

护师吴振双，郑州大学护理专业本科毕业，从事康复医学科13年，2018年在首都医科大学宣武医院进修神经内科专科护理及康复科专科护理，擅长脑卒中重症患者的康复护理、脑卒中后言语吞咽障碍患者的康复护理及颈肩腰腿疼的康复护理。

特色技术护航患者健康

据康复二区主任刘涛杰介绍，该科成立于2012年，以收治脑卒中、骨与关节骨折术后、脊柱脊髓损伤等患者及工伤康复患者为主的综合性临床康复科室，包括物理治疗(PT)、作业治疗(OT)、言语治疗(ST)、心理治疗以及针灸、推拿、中药疗法等中医传统项目。情绪、认知、言语-吞咽是科室的主要特色治疗技术。

该科室是中山大学附属第三医院康复专科联盟单位、河南中医药大学第一附属医院康复专科联盟单位，并与中国康复研究中心、首都医科大学宣武医院等各大康复中心联系紧密，形成了集医疗、教学、科研于一体的专业康复医疗科室，也是我市规模较大、技术齐全的综合康复医学科室之一。

