

多种新生儿遗传代谢性疾病的筛查

▲ 四川省乐山市妇幼保健院 曾品芳

新生儿遗传代谢性疾病筛查是指利用快速、敏感的实验室检测方法对新生儿可能存在的遗传代谢性疾病、先天性内分泌异常或其他对新生儿身体健康可造成严重危害的遗传性疾病进行筛查。其目的是在新生儿尚未有临床表现之前或是症状较为轻微时及时发现遗传代谢性疾病并及早对其进行干预，以防患儿机体组织受到不可逆性的损伤，避免患儿出现智力不足、严重疾病甚至死亡等情况。这也是新生儿在出生以后防治某些遗传性疾病的有效途径。通常，在新生儿出生后的3~7d（最晚不超过20d）进行筛查（低体重儿和早产儿除外），检测时需要采取新生儿的足跟血。

遗传代谢病的危害

据统计，有超过80%的遗传代谢病都可对神经系统造成不同程度的损害，如脑瘫、智力

低下，严重时甚至可导致新生儿昏迷或死亡。有超过70%的遗传代谢病会造成患儿肝肿大或肝功能不全或是黄疸、青光眼、容貌缺陷或怪异或白内障、毛发或皮肤异常、耳聋。

筛查目的和条件

目前，世界卫生组织将出生缺陷的预防措施分为3个等级。一级预防是指在婚前、孕前的检查、保健和遗传咨询，帮助有妊娠愿望的女性选择最佳的怀孕时机，能够预防约50%的出生缺陷，是目前公认的、最为积极有效、安全、经济的预防新生儿遗传代谢性疾病的方法。但是，多数遗传代谢性疾病均为隐性遗传，因此难以以为健康的育龄夫妻提供有效的预防措施。

二级预防是指在产前进行筛查和诊断，可以及时发现宫内胎儿的缺陷并及时采取人工流产的方法终止妊娠，以减少新生儿出生时

即有缺陷。

三级预防则是新生儿遗传病筛查，可及时发现新生儿的出生缺陷并及时进行治疗，以改善出生缺陷患儿的预后。

新生儿遗传代谢性疾病筛查的条件包括：①具有较高发病率的疾病；②致愚、致残和致死风险较高的疾病；③筛查方法准确且实用；④以目前的医疗技术水平而言，筛查出的疾病可防可治；⑤具有较高经济效益。

遗传代谢性疾病类型

染色体病 包括Prader-Willi综合征、Angelman综合征、Digeorge综合征等。

大分子病 包括法布里病、庞贝氏病以及戈谢病和MPSI等。大分子病通常需要采用生化方法进行酶学活性检测方可确诊，而且此种检测方法的检测难度较高，检测成本也相

对较高。

小分子病 包括氨基酸、有机酸和脂肪酸代谢病等，多采用液相串联质谱检测，此方法检测难度较低，且检测所花费费用也相对较低。

目前，我国对一些遗传病开展了免费的筛查，比如，在北京市已经将先天性听力缺陷、先心病、先天性髋关节脱位、苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能低下列为免费的新生儿出生缺陷筛查项目。除了免费筛查项目以外，家长们还可以根据实际情况选择自费筛查，最新的遗传代谢性疾病筛查技术仅需要几滴足跟血便可快速的筛查出4种大分子遗传代谢病和48种小分子遗传代谢病，而且，此方法具有极高的准确率。此外，筛查时间也比较充裕，通常来讲，新生儿出生后的48h到28d内均可进行采样筛查，而且不会受到新生儿进食、接种疫苗的影响。

一文教你预防早产

▲ 广西壮族自治区大新县人民医院 杜锋莉

早产就是妊娠时间达到28周，并未达到37周，但已经进入分娩状态的产妇。此时，从妈妈肚子里娩出的小宝宝被称为早产儿，器官组织尚未发育完善，多数早产儿一出生就要进入保温箱或新生儿重症监护室，接受相应医疗服务。等器官组织逐步发育到一定程度，可适应外界环境后，他们才能回到爸爸妈妈身边，开始正常生活。

易发生早产的孕妇类型

营养不良 妊娠是一个非常特殊的阶段，该阶段孕妇要同时负担两个人或更多人的营养需求。在妊娠过程中，孕妇要保证每日饮食具有充足热量，保证每日饮食营养均衡，具有丰富的蛋白质、微量元素、碳水化合物、脂肪以及各种维生素。

嗜烟酒 抽烟喝酒属于不良习惯，会对自身健康造成较大影响。若这一类女性在怀有小宝宝后，并未主动戒烟戒酒，则会对宝宝造成较大危害，增加流产与早产的风险，甚至会升高先天性畸形儿的发生率。

体重超标 若女性在怀孕前或是怀孕早期就有超重或肥胖现象，则需提前做好早产的准备。现今在评价女性是否超重或肥胖时，不是单纯通过体重数字评价，而是通过体重指数评价。相较于体重指数处于正常范围的女性，体重指数处于超重或是肥胖状态的女性更容易发生早产，其中体重指数达到35的女性发生早产的风险比体重指数正常女性高2~3倍。

生殖道感染 生殖道感染是诱发早产的主要原因，站在医学角度与患者角度分析是一种疾病，确诊疾病后及时采用有效方法治疗便可康复。但孕妇的状态比较特殊，妊娠状态会提高身体负担、降低免疫功能，所以发生生殖道感染。感染发生后，细菌以及细菌产生的毒素会侵入孕妇的绒毛膜羊膜，对蜕膜细胞造成刺激，继而导致前列腺素、细胞毒素产生，最终导致早产发生。

过于劳累 过于劳累也会导致孕妇发生早产，所以在孕周达到28周后，孕妇尽量不要进行长途旅行，预防路途颠簸劳累导致的子宫收缩现象。若孕妇必须远行，则需在远行过程中和产科医生保持有效联系，告知可能出现的相关症状，如子宫收

缩、出血等。远行期间，产妇每间隔1h要站起来适当活动，禁止长时间下蹲与长时间站立，尽量不要前往人多拥挤的地段，避免腹部被各种物品或人群碰撞，在走路过程中一定要穿舒适宽松的鞋子，要走稳，尽量不要跌倒。

睡眠差 孕妇妊娠期间的睡眠状态也会影响妊娠状态，睡眠状态过差会升高早产的发生风险。这主要因为睡眠状态较差容易升高炎症发生风险。炎症会对母体胎儿造成刺激，继而导致早产发生。所以孕妇在确定妊娠后，需积极调整睡眠习惯，尽量不要熬夜，通过健康睡眠习惯改善身心状态，降低早产发生率。

运动过多孕妇 孕妇状态比较特殊，若在妊娠期间进行过多过量运动，则会对生活质量造成影响，导致身体过于劳累，继而导致早产发生。

预防方式

由于早产危害性较大，产妇需要主动预防早产，方法如下：

主动识别先兆早产并进行保胎 早产是可以预防的，若能在先兆早产出现后及时前往医院诊疗，积极采用医学手段保胎，无疑能延长胎儿孕周，降低早产发生率。若孕妇妊娠晚期出现下腹部变硬，尚未达到预产期，并有不规则子宫收缩出现，但不存在明显疼痛，子宫收缩主要在夜间发生，这代表孕妇出现生理性宫缩，不会导致早产发生；若孕妇的不规则子宫收缩在白天晚上频繁出现，甚至有一定疼痛症状出现，存在宫颈管缩短表现，代表孕妇可能要发生先兆早产，则需及时前往医院诊断，分析是否要发生早产；若孕妇有阴道出血症状，需及时前往医院诊断，因为阴道出血属于临产先兆；若孕妇自觉发生血水样液体流出，则表示出现早期破水，正常情况下破水后不久出现阵痛，此时需立刻垫高臀部，尽量平卧，及时前往医院就诊。

维持健康生活习惯 孕妇妊娠期间的生活习惯直接影响妊娠状态，也决定着是否发生早产。孕妇需遵照医嘱，保证营养充足、均衡膳食、每日适量活动。此外，还要增强免疫功能，避免营养不良或运动过度。

饮食管理助你远离肥胖和妊娠期糖尿病

▲ 广西壮族自治区柳州市妇幼保健院 霍艳

妊娠糖尿病是一种较为特殊的糖尿病，是孕妇在妊娠后由于糖耐量的降低而出现较为明显的糖尿病症状，且体内的胰岛素分泌不足，促使糖代谢出现异常情况。妊娠期糖尿病是糖尿病四大类型之一，主要特点是只会在妊娠期间出现，且会在分娩后自然终止。对患有妊娠期糖尿病的孕妇来说，一旦确诊后要严格控制血糖指标，避免因疾病而导致发生胎儿畸形、流产等发生率。

妊娠期出现糖尿病，孕妇会出现多尿、多饮、多食的症状，同时还会伴有头晕、乏力、心慌等，如果不能控制血糖，就会导致孕妇的体重增加，妊娠期糖尿病不仅能够影响胎儿的发育，导致胎儿体型不断增大容易形成巨婴，同时也会导致孕妇出现各种并发症，对孕妇及胎儿的健康造成较为严重的危害。合理控制孕妇血糖指标，提高自我行为管理对孕妇及胎儿都尤为重要。

孕期体重管理

有部分孕妇在怀孕的前三个月会有妊娠反应，孕妇没有过多进食，可能会出现体重不增，甚至还有体重下降的可能。孕妇在怀孕中期开始，临床建议每周增重0.4kg，一个月体重总增加1.5kg左右。从怀孕的第7个月一直到分娩，临床建议每周增重0.5kg，一个月体重增加2kg左右，整体算下来，孕妇在整个孕期体重增加到12.5kg左右最为合理，合理的体重增重对于孕妇的分娩都有很大帮助。

孕期饮食管理

在怀孕期间，医生要为孕妇制定周密的饮食计划，能够改善孕妇在妊娠期糖尿病的症状，降低妊娠期糖尿病给孕妇及胎儿带来的危害。合理饮食也是治疗妊娠期糖尿病的基础，是帮助孕妇控制血糖的最佳办法，能够促使孕妇的体重合理性增长，避免体重增长过快，不仅能够为了孕妇及胎儿提供足够的营养，还能够促使孕妇及胎儿的体重适当增长，是一种理想的血糖控制方法。

对普通孕妇来说，为保证孕妇及胎儿的健康，孕妇则需要保持充足的营养。这种情况下，需要增加孕妇食量，就容易造成孕妇出现妊娠期糖尿病，对孕妇及胎儿的健康造

成较大影响。为此，孕妇在整个妊娠期间，要对孕妇的饮食管理加以重视，始终保持良好的饮食习惯。

选择合理主食 孕妇在妊娠期间的饮食主要以粗细搭配为主，主食的能量占比在50%左右。在主食中增加粗粮的比例，这也是更好控制血糖的办法。主食可为孕妇选择燕麦、玉米、山药、红薯等。

合理摄入蛋白质 合理摄入蛋白质对于孕妇及胎儿都起到很大的作用，蛋白质是妊娠期必须补充的物质，孕妇摄入的蛋白质要多一些，如奶制品、豆制品，促使孕妇能够增加机体对蛋白质的摄入量。

合理摄入益生菌 妊娠期糖尿病的发生与益生菌有一定的关系，如果妊娠期孕妇摄入适量益生菌是能够降低孕妇空腹血糖水平，这样能够降低妊娠期糖尿病的发病率。益生菌摄入的目的是能够帮助孕妇补充肠道细菌，全面改善孕妇的新陈代谢，从而预防妊娠期糖尿病的发生。

控制油脂类食物 为确保孕妇的饮食健康，所食用的油最好以植物油为主，孕妇一定不要吃油炸、油煎等之类的食物，脂肪摄入量占比最好控制在30%以下，孕妇可每日食用15g的坚果，确保营养摄入。

摄入适量水果 水果中含有大量的维生素和微量元素，对增强机体免疫力及促进新陈代谢起到很大的作用。孕妇在妊娠期可以多食用水果，要选择含糖量比较低的水果，比如苹果、香蕉、柚子、橙子等，苹果中富含多种维生素，更有助于胎儿发育。香蕉中含有丰富的钾元素和叶酸，能够确保胎儿神经管正常发育。柚子富含维生素C，能够全面提高孕妇机体免疫力。

控制糖类摄入 孕妇在整个妊娠期要摄入一定的糖类帮助维持代谢正常，但大部分孕妇并没有合理性摄入糖类，而导致血糖水平不断升高。孕妇在维持正常饮食的前提下，要避免摄入糖果、砂糖类等含糖较高的食物，避免增加餐后血糖指标。

以上，就是本人对孕期饮食管理，远离肥胖和妊娠期糖尿病方面的一点介绍，希望可给予读者一点参考价值。期盼健康的孕妇增强自我管理意识，祝妊娠期糖尿病孕妇能早日摆脱疾病的痛苦，平安健康。