

女孩身材矮小 警惕特纳综合征

□潍坊日报社全媒体记者 王路欣

在儿童生长发育门诊，医生接诊一些身材矮小的女孩时，一般会建议她们做染色体检测，判断是不是特纳综合征（Turner综合征）。什么是特纳综合征？如何诊断？记者日前采访了潍坊市妇幼保健院遗传科主治医师孙兴蕾。

孙兴蕾表示，特纳综合征是常见的染色体疾病之一，是由于X染色体完全或者部分缺失或者结构异常所致。其典型临床表现为身材矮小（特纳综合征成人自然身高为136厘米至147厘米）、性腺发育不良（通常是条索状）、后发际线低、颈蹼，还可有其他器官的受累，如骨骼异常（脊柱侧凸、第四掌骨短等）、先天性心血管畸形（如左心异常、主动脉瓣异常等）、肾脏畸形、早期感应神经性听力丧失或传导性耳聋、特殊类型神经发育异常以及自身免疫性甲状腺炎、乳糜泻等其他疾病。

其中，胎儿期特纳综合征的大部分胚胎会在早孕期流产，或在中孕期胎儿出现水肿（如NT增厚、水囊瘤、全身水肿等）。仅表现为轻微的胎儿生长迟缓或无明显异常，导致孕期没有诊断出来而出生。新生儿至儿童期的特纳综合征主要表现为出生身高或体重落后，2岁至3岁期间生长更为缓慢。青春期至成年后的特纳综合征患者表现为卵巢发育不全、青春期第二性征不发育、幼稚子宫、无月经来潮、无法生育等，90%以上的特纳综合征患者会出现早期的卵巢衰竭。她们的身高普遍低于正常人身高20厘米左右，少部分人的身高也可能位于正常范围。

如何诊断和治疗特纳综合征？孙兴蕾表示，染色

体核型分析是特纳综合征主要的诊断方法。孕妇可通过胎儿超声、无创产前筛查等方式检测胎儿是否健康，孩子出生后可通过外周血染色体核型分析检查。

特纳综合征治疗的目的是提高患者身高、诱导性发育及维持第二性征、提高患者骨密度、防治各种并发症。由于特纳综合征可累及多器官多系统，且部分并发症随年龄增长发生风险增加，为提高特纳综合征患者的预后及生存质量，其治疗需多学科共同参与。



妇幼知识
一点通

孕期哺乳期 每天都要加一“碘”

5月15日是全国第31个“防治碘缺乏病日”，今年的活动主题是“食盐加碘防疾病，平衡营养健康行”。碘缺乏病曾在我国大部分地区流行，是影响群众身体健康和人口素质的重大公共卫生问题。孕妇、哺乳期妇女科学补碘尤为重要。

碘是人体必需的微量元素。碘在人体的含量仅有20毫克-50毫克（平均30毫克），尽管含量极低，却是身体各系统，特别是神经系统发育所不可缺少的。碘是合成甲状腺激素的重要原料，而甲状腺激素在促进生长发育、参与脑发育等方面都有非常重要的作用。

人体的碘完全依赖自然环境供应，一旦缺乏，就会造成身体甲状腺激素合成不足，导致一些临床或亚临床症状。个体缺碘程度不同，不同发育时期缺碘的表现也不同，主要有以下几种危害形式：

胎儿期：流产、早产、死产、先天畸形、亚克汀病（以智力低下为主要临床特征）及克汀病（以痴呆、矮小、聋、哑、瘫痪为主要临床特征）。

新生儿：新生儿死亡率增加、甲状腺功能减退症、大脑和身体发育迟滞。

儿童、青少年：影响智力发育、身体发育，造成运动、视觉、听觉障碍，突出的表现是甲状腺肿大。

成年人：甲状腺功能减退、甲状腺肿大等。

孕妇、哺乳期妇女最容易受碘缺乏危害影响。孕妇、哺乳期妇女对碘的需要量远高于普通妇女，因为她们摄入的碘除了满足自身生理需要外，还要供给胎儿以及婴幼儿。一旦母亲摄入碘不足，就会导致胎儿、婴幼儿缺碘，造成脑发育障碍。

胎儿、婴幼儿处于脑发育的关键时期，胎儿期严重碘缺乏若延续到婴儿期，就会发展为典型的克汀病。如果婴幼儿碘缺乏程度较轻，将可能成为亚克汀病患者或仅有轻度智力低下。

孕妇、哺乳期妇女每天需碘量大约是成人的两倍。2023年，中国营养学会推荐的健康人碘的参考摄入量为：15岁（含）以上及成人摄入量为120微克/天，孕妇为230微克/天，哺乳期妇女为240微克/天。

每日碘推荐摄入量是指可以满足某一特定性别、年龄及生理状况群体中绝大多数个体（97%-98%）需要量的碘摄入水平。长期以碘推荐摄入量水平摄入碘，可以满足机体对碘的需求，维持组织中适当的碘储备和机体健康。

预防碘缺乏的根本措施就是补碘，食用碘盐是补碘的最佳途径。由于自然环境缺碘是长期存在的，人体对碘的储存能力有限，因此补碘应遵循长期、微量、日常、方便的原则。人每天离不开食盐，通过食用加碘盐补碘，符合补碘原则。而且经实践证明，食用加碘盐具有安全、有效、简单易行、价廉、能够长期坚持的优势，是补碘的最佳途径。

孕妇、哺乳期妇女除了坚持食用碘盐外，还要常吃点含碘较高的食物。

需要注意的是，患有自身免疫性甲状腺疾病（常见有甲亢、甲状腺炎等），需要遵照医嘱可不食用或少食用碘盐。

碘含量较高食物	
食物名称	碘含量 (微克/100克 可食用部分)
紫菜(干)	4323
海带(鲜)	2950
虾米(小对虾,干)	983
赤贝	162
带鱼	41
鸡蛋	23

数据来源于《中国居民补碘指南》

通讯员 徐相凯 孙琳



关于子宫肌瘤 您需要了解这些

□潍坊日报社全媒体记者 王路欣 通讯员 杨丽莎

近日，潍坊市妇幼保健院妇科张旭艳主任团队收治了一例罕见巨大子宫肌瘤患者，并成功实施了手术。切除的肿瘤在失去血运的状态下称重为13.5斤，术中失血仅80毫升。那么，子宫肌瘤主要症状有哪些？什么样的子宫肌瘤需要手术治疗？张旭艳对此进行了详细解答。

张旭艳表示，子宫肌瘤是最常见的良性肿瘤，育龄期女性的患病率可达25%，发病率随年龄增长而增加，围绝经初期女性子宫肌瘤的发病率可以达到70%。子宫肌瘤的症状与肌瘤的部位、数目、大小、生长速度以及有无变性等密切相关。一般情况下，子宫肌瘤的主要症状包括：月经量多、经期延长、淋漓出血；阴道分泌物增多或阴道排液；腹部包块，压迫周围脏器，出现尿频、尿急、便秘等。

张旭艳提醒，当患者的子宫肌瘤导致月经过多或异常，子宫出血甚至贫血；出现压迫邻近器官（泌尿系统、消化系统、神经系统）的相关症状，且经药物治疗无法改善，还有准备妊娠前存在直径≥4厘米肌瘤的患者，建议手术。

此外，绝经后未行激素补充治疗，但子宫肌瘤仍生长者，子宫肌瘤蒂扭转导致急性腹痛，在随访过程中发现肌瘤有恶变倾向的患者，也应该进行手术。

“定期进行妇科体检，能实现针对子宫肌瘤的早发现、早干预、早治疗。”张旭艳表示，子宫肌瘤多数为良性肿瘤，通常均可以治好。子宫肌瘤的预防包括定期检查、合理饮食、避免滥用药物、保持乐观心态等，35岁以上的妇女每年都要体检，千万不要疏忽大意。

产前为什么要筛查GBS

GBS是一组B族链球菌的英文简称，产前进行GBS筛查是预防孕妇和新生儿感染的有效措施，一起来了解一下这项检查。

1.什么是GBS

GBS属于条件致病菌，定植在人的胃肠道和泌尿生殖道，正常情况下没有什么症状。女性怀孕后，如果感染了GBS，可引起孕妇生殖道感染、早产、胎儿发育不良、胎膜早破及孕晚期流产等；新生儿感染后可引起败血症、肺炎、脑膜炎，严重时甚至危及生命。

2.GBS筛查的最佳时间

产前筛查GBS能及时发现问题，并采取有效措施，改善妊娠结局。顺产和剖宫产的孕妇都建议在分娩前5周内，也就是怀孕35周-37周进行GBS筛查，此时的筛查结果对分娩时感染的提示意义最大。

3.GBS筛查呈阳性怎么办

如果GBS筛查结果阳性，不必过于紧张，只需预防性给予抗生素以减少生殖道及直肠的带菌量，能够有效降低产褥期和新生儿感染。临产后开始给药，常用药物包括青霉素、头孢类、红霉素、克林霉素等。具有高危因素的孕妇酌情进行产时抗生素预防，高危因素包括：早产高风险、胎膜早破、发烧、GBS菌尿、GBS感染新生儿分娩史等。

怀孕期间要注意保持良好的卫生习惯，注意自身清洁与环境消毒。高危孕妇在医生建议下合理应用抗生素，能减少感染的发生。

潍坊市妇幼保健院检验科 郑国华