



# 防控出生缺陷 需严守“三道防线”

□潍坊日报社全媒体记者 王路欣  
通讯员 王宁 陈海廷

今年的9月12日是第20个全国预防出生缺陷日，今年的主题为“预防出生缺陷，守护生命起点健康”。对于出生缺陷的相关问题，记者采访了潍坊市中医医院的专家。

## 导致出生缺陷的原因有哪些？

出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常，通常包括结构畸形、染色体异常、遗传代谢性疾病、功能异常（视力、听力和智力障碍）等。

出生缺陷可由染色体异常、基因突变等遗传因素或环境因素引起，也可由遗传和环境因素共同作用或其他不明原因所致。

遗传因素导致的出生缺陷可以是遗传自父母的，也可以是新发生的基因突变导致。

环境因素包括物理因素、化学因素、生物学因素和营养因素，如电离辐射、高温、低温、缺氧、感染（如风疹病毒、巨细胞病毒、弓形虫感染等）、药物、吸烟、饮酒、维生素和微量元素的缺乏等。

## 什么是出生缺陷的三级预防？

出生缺陷不仅影响儿童的生命健康和生活质量，给家庭带来沉重的精神压力和经济负担，也会影响整个国家的出生人口素质。要想生育出健康宝宝，做好出生缺陷三级预防很重要。

一级预防是指在孕前通过健康教育、合理营养、孕前保健、遗传咨询及携带者筛查等综合干预，减少出生缺陷的发生。

二级预防是指在孕期通过产前筛查和产前诊断，早期识别严重的先天缺陷，减少缺陷儿出生。

三级预防是指在新生儿期，早期筛查、诊断和尽早治疗可以避免或减轻致残，提高患儿的生活质量。

记者了解到，新生儿出生后筛查项目包括4个大项、6个小项，其中基础项目3小项，拓展项目3项，均为国家优生优育政策指导筛查项目。部分筛查已经实现全额补贴，部分项目实行医保按比例报销，部分自费。

专家表示，在出生缺陷三级预防策略中，一级预防是最有效和最经济的手段，而且是主动预防其发生，二级预防和三级预防是通过终止妊娠和出生后干预进行的补救措施，三级预防相互补充，筑起一道坚实的出生缺陷防护屏障。

专家提醒，预防出生缺陷是爸爸妈妈的必修课，了解相关知识，做到早预防、早发现，防范宝宝患先天性残疾的风险，这样才能保证生出的宝宝更健康。

## 孩子进食后闹肚子 或许是食物不耐受

□潍坊日报社全媒体记者 王路欣

宝宝如果经常吃某种食品后拉肚子，或者有不舒服的情况，家长要注意孩子是否为食物不耐受。什么是食物不耐受？食物不耐受的发病特点有哪些？记者采访了潍坊市妇幼保健院过敏性疾病诊疗中心副主任医师李建。

食物不耐受是一种对特定食物或食物成分所产生的具有可重复性的由IgG/IgG4介导的免疫反应，可发生在各年龄段。最常见的症状包括腹痛、腹胀、排便习惯或大便性状改变以及头痛、偏头痛、疲劳、行为异常和荨麻疹，部分患者可诱发哮喘发作。

李建表示，食物不耐受的发生与多种慢性病有关，可累及消化、神经、心血管等全身多个系统及皮肤，其中以消化系统最为常见。食物不耐受不同于食物过敏的快速反应，其反应通常会延迟，症状需要几天才能出现，甚至无明显症状，但是长此以往，免疫系统出现紊乱，可能引起全身多器官系统的不适症状。从某种程度上说，食物不耐受相比食物过敏对人体的损害更大。要区分食物过敏和不耐受，最好的方法是进行专业的医学检查。

李建提醒，长期存在不明原因的慢性症状者，如慢性腹泻、腹胀、腹痛、消化不良、皮疹、反复口腔溃疡、偏头痛等；儿童生长发育迟缓，或出现注意力不集中、多动、孤独症等行为异常；患有过敏性疾病又找不到明确过敏原的人，以上人群建议做食物不耐受的检查。对于食物不耐受，医生通常会建议患者避免食用不耐受的食物，并通过调整饮食结构来改善症状。

## 让“罕见”被看见 了解一下庞贝病

□潍坊日报社全媒体记者 王路欣 通讯员 杨娟

近期，潍坊市人民医院小儿内一科接诊了一例确诊庞贝病的患儿，该科主任赵华锋带领团队制订了个性化的治疗计划，包括治疗剂量、治疗频率等，以确保治疗效果的最大化，在相关科室支持下，成功开展该疾病的酶替代治疗。这是潍坊市人民医院儿科继2021年在潍坊地区首次开展鞘内注射诺西那生钠治疗脊髓性肌肉萎缩之后，再次开展针对儿童罕见病的精准治疗。对于庞贝病的相关问题，记者采访了赵华锋。

赵华锋表示，庞贝病又称糖原贮积病Ⅱ型，是一种罕见的常染色体隐性遗传疾病，主要由酸性α-葡糖苷酶（GAA）缺乏或活性降低引起。这种疾病导致糖原在骨骼肌、心肌和平滑肌等细胞的溶酶体内异常积聚，进而引发溶酶体肿胀、细胞破坏及脏器功能损伤。

庞贝病是目前罕见病中的少数可治疗疾病之一，现在已有多种治疗手段可以帮助庞贝病患者改善生活质量并延长生存期。酶替代治疗（ERT）是目前已经证明的有效治疗方法之一，它针对庞贝病患者体内酸性α-葡糖苷酶（GAA）缺乏或活性降低的病理机制，通过外源性补充该酶来替代患者体内缺失的功能，从而促进糖原的正常代谢，减轻疾病症状，改善患者的生活质量。

赵华锋认为，庞贝病发病率罕见，临床表现非特异性，早期进行高危筛查，可早发现并诊断患者。

## 脊柱侧弯别忽视 日常预防很重要

□潍坊日报社全媒体记者 王路欣  
通讯员 刘晓媛

脊柱侧弯不仅会造成脊柱外观畸形，让孩子产生自卑心理，还会影响活动功能，甚至对心肺等其他脏器和神经造成压迫和损伤。记者日前采访了昌邑市人民医院小儿一科的专家，了解关于脊柱侧弯的相关问题。

脊柱侧弯指的是脊柱偏离正常的直线状态，呈现出“S”或“C”形的弯曲。脊柱侧弯有很多种类型，最常见的是特发性脊柱侧弯，多发生于正在生长发育的青少年。特发性脊柱侧弯的病因，可能与遗传、骨骼、肌肉、神经、激素以及姿势习惯等有关。

脊柱侧弯不仅影响体态，还可能引发一系列的健康问题，比如脊柱侧弯会导致脊柱在侧方向上出现弯曲，可能导致身体外观的不正常，如肩膀、骨盆不对称等；长期、严重的脊柱侧弯可能导致脊柱结构的畸形，影响正常的脊柱生理曲度；严重的脊柱侧弯可能对心脏和肺部造成压迫，从而影响心血管和呼吸系统的正常功能等。

专家表示，对于发育高峰期的青少年来说，如果不及时干预，通常侧弯度数每月增加1°左右。早期发现脊柱侧弯的迹象，对于治疗和控制病情至关重要。家长和青少年自身应留意以下信号：衣服领口或肩带不平，一侧肩膀似乎比另一侧高；腰部或臀部的不对称，一侧腰部的褶皱多于另一侧；弯腰时背部两侧不对称，或可见明显的脊柱弯曲；身体倾斜或走路姿势异常。

前屈测试也是自测脊柱侧弯的方法之一。家长面向裸露脊背的孩子，孩子膝盖伸直、双脚并拢立正，双臂伸直合掌，缓慢向前弯腰至90°左右，双手合掌逐渐置于双膝间，以免孩子躯干和肩假性偏移。家长目光平行随孩子弯腰，观察脊柱两侧是否高低不平。如存在背部两侧有明显视觉上或触觉上不等高的情况，则怀疑孩子存在脊柱侧弯的风险。

当然，最准确的判定方法是到医院做相关检查，通过评估筛查以及拍摄X光片等进行明确诊断。目前，脊柱侧弯的治疗方法包括运动、支架治疗、手术治疗等。

专家建议，家长平时要关注孩子的生活习惯，纠正孩子的不良站姿和坐姿，合理安排其学习和休息时间，控制电子产品使用，增加体育锻炼，预防孩子脊柱侧弯。

妇幼知识  
一点通

