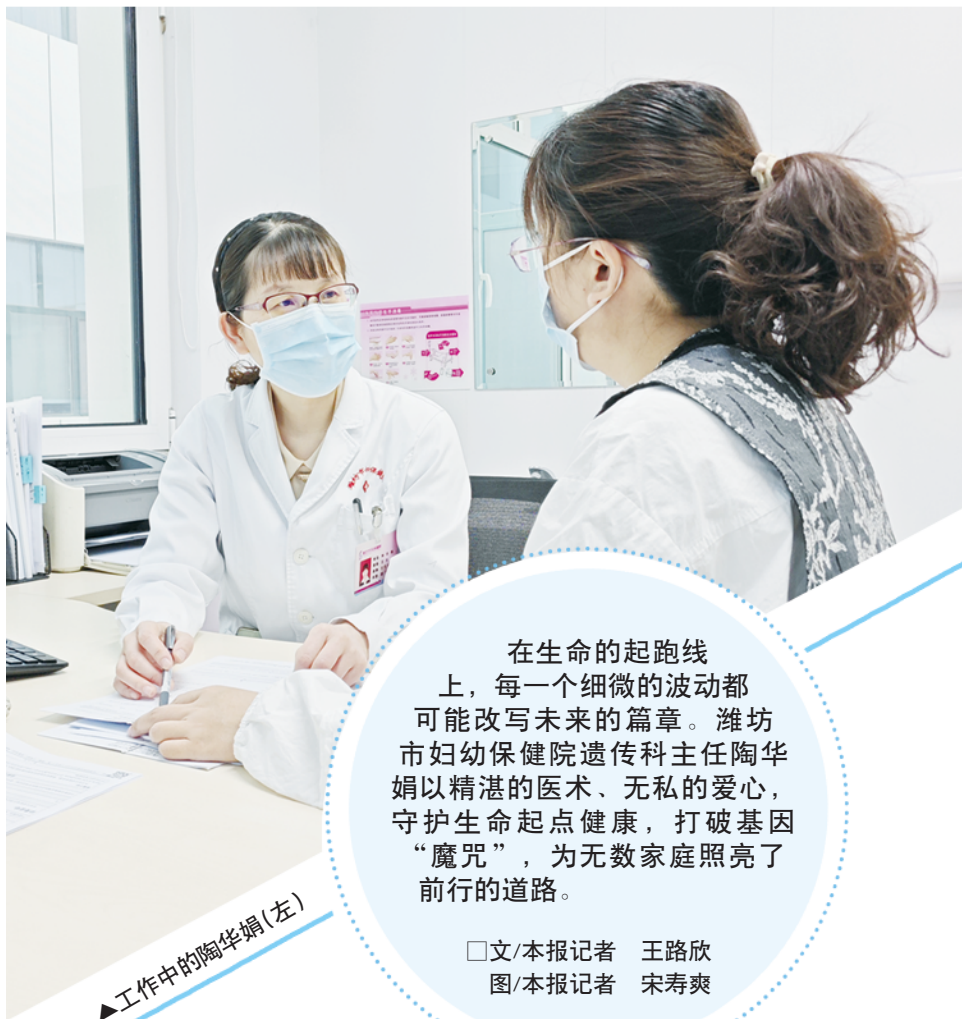




在生命的起跑线上，每一个细微的波动都可能改写未来的篇章。潍坊市妇幼保健院遗传科主任陶华娟以精湛的医术、无私的爱心，守护生命起点健康，打破基因“魔咒”，为无数家庭照亮了前行的道路。

□文/本报记者 王路欣
图/本报记者 宋寿爽

潍坊市妇幼保健院遗传科主任陶华娟 打破基因『魔咒』 守护生命起点健康

精益求精 把好出生缺陷防控关口

1997年，刚刚大学毕业的陶华娟，带着满腔的热情与憧憬，踏入了潍坊市妇幼保健院的大门。那时的她，或许未曾预料到，自己将在这方天地书写一段段不凡的篇章。

从事产科工作的12年，是陶华娟职业生涯的基石。她在产科不仅积累了丰富的临床经验，更深刻体会到了生命的脆弱与宝贵。正是这12年的磨砺，让她对生命的敬畏之心愈发坚定，也为她后期从事产前诊断、遗传咨询工作提供了有力的保障。

2009年，面对医院的新挑战与新机遇，陶华娟毫不犹豫地站了出来，服从工作安排，肩负起组建遗传科的重任。经过两年的精心筹备，她与团队一起，克服重重困难，终于让遗传科在潍坊市妇幼保健院落地生根，这不仅标志着我省专项从事产前筛查和产前诊断科室的稀缺状况得到了改善，更意味着无数家庭将迎来更加健康、美好的未来。

遗传科的成立，只是起点。为了不断提升自己的专业水平，陶华娟曾先后到国内多家大型医院进修学习，她不仅取得了临床遗传咨询能力专项培训合格证书，更将所学应用到实际工作中，带领团队不断突破，勇攀医学高峰。近几年，陶华娟带领团队在潍坊市出生缺陷防控网络的建设与完善上倾注了大量心血。从脊髓性肌萎缩症（SMA）筛查、耳聋基因检测、单基因遗传病携带者筛查等一级预防措施，到产前筛查技术、产前诊断技术等二级预防措施，她为不同需求的患者和孕妇提供了专业指导及检测方法，把好了出生缺陷防控的每一道关口。

如今，陶华娟与她的团队已承担起潍坊市各县市区遗传性疾病咨询、产前诊断的重任，为高龄、高危、有不良孕产史或有家族性遗传病史的孕妇及胎儿超声异常的孕妇提供规范、专业的遗传咨询及产前诊断技术。

“虽然目前我们能为部分遗传病的家庭解决优生问题，但产前诊断仍然有很多未知领域，也面临新的挑战。做好出生缺陷防控，指导优生优育，我们一直在努力。”陶华娟说。

这不仅是一句承诺，更是陶华娟与团队共同的心声。未来，陶华娟将继续深耕不辍，精益求精，为每一个新生命的到来保驾护航。

科学诊断，每个生命抉择都关乎家庭未来

“羊水穿刺结果出来了，宝宝的染色体没有发现异常，可以继续妊娠……”4月28日，潍坊市妇幼保健院遗传科主任陶华娟的一句话，如同一束温暖的光，安抚了准爸妈忐忑不安的心。

近年来，胚胎发育异常等一系列生殖发育问题逐渐显性化，成为不少家庭的隐忧。这其中，遗传咨询和系统超声诊断扮演着至关重要的角色。陶华娟每天都会见到一些心情复杂的准爸妈。在这里，艰难抉择与悲喜交加的情绪交织在一起，与产科轻松温馨的气氛形成了鲜明对比。

对于陶华娟来说，她的工作既理性又感性，既无情又温情。理性在于，她需要依据科学的诊断结果给出专业的建议；感性在于，她知道每一个决定背后都是一个家庭的幸福与未来。而破解这些与小家庭幸福息息相关的生死难题，则是她和团队不变的目标。

陶华娟从医28年，从产科到专门的产前诊断、遗传咨询，她见证了无数生命的

诞生，也经历了无数次艰难的抉择。陶华娟常说，产前诊断的目的是为了更好的宫内管理，是对生命的敬畏与尊重。

“我们面对的往往是有缺陷的家庭和可能患病的胎儿。”陶华娟说，相对于产科候诊区对新生命的期待，遗传科更像是生命抉择的十字路口。每一个决定都关乎一个生命的去留，每一个诊断都承载着家庭的希望或绝望。

工作中，陶华娟经常会碰到患者的不理解与不信任。毕竟，一份不健康的诊断报告，对期待新生命到来的准爸妈来说，无疑是一纸冰冷的判决书。面对这些情况，陶华娟不仅要提供合理的诊疗意见，更要给予他们心理上的抚慰。她深切地感受到“有时去治愈，常常去帮助，总是去安慰”的行医真谛。

虽然经常承受负面情绪，但陶华娟始终坚信，随着医学知识的不断普及和公众优生优育意识的增强，绝大部分的服务对象最终都会理解并信任他们的工作。

精准护航，从源头上阻断基因遗传疾病

在遗传科的门诊，陶华娟常常会遇到这样一些群体——有的自己本身就是遗传病患者，有的家族中饱受遗传病的困扰，还有的已经生育了有遗传病的孩子。陶华娟深知，这些家庭唯一的诉求，就是生育一个健康的宝宝。

患者侯女士曾经足月分娩两次，却两次都遭遇了孩子夭折的悲痛。不明原因地失去孩子，让侯女士在再次怀孕时充满了焦虑和不安。她找到了陶华娟，希望这一次能够避免之前的悲剧。经过仔细诊断，陶华娟发现侯女士和丈夫都是某种常染色体隐性遗传基因杂合变异携带者。这意味着，他们生育患儿的概率为25%。而前两次夭折的胎儿，正是这一基因的纯合变异所致。面对这样的结果，陶华娟没有放弃，她借助于产前介入与分子诊断技术，为侯女士的妊娠之路精准护航。这一次，

她决心让生命之光重新照亮这个家庭。

患者田女士和母亲、弟弟都患有先天性青光眼，这个家族几代人都在与病魔抗争。三年前，当田女士第一次怀孕时，遗传科为她全家做了基因检测，终于找到了这个家族疾病的根源——一种常染色体显性遗传的基因变异。不幸的是，腹中的胎儿也携带了这一基因，田女士不得不选择了引产。然而，希望并未就此熄灭。在明确了致病基因后，田女士在第二次怀孕时接受了第三代试管婴儿技术受孕，并在孕期进行了精准的产前诊断。最终，她足月分娩了一个健康的女孩，这个家庭终于迎来了久违的欢笑和幸福。

田女士在给陶华娟的微信中深情地写道：“是您拯救了我们这个家庭，让这个基因不再延续，我也如愿有了一个健康的女儿，真的非常感谢您！”

名医小档案

陶华娟：潍坊市妇幼保健院遗传科主任，主任医师，山东第二医科大学硕士研究生导师，潍坊市专业技术拔尖人才，潍坊市产前筛查和产前诊断管理与质控中心主任。兼任山东省产前诊断技术指导专家组成员、潍坊市预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会主任委员等。

擅长：出生缺陷的一、二级预防，遗传性疾病、胎儿结构畸形、先天性发育异常及罕见病的优生遗传咨询、基因诊断、产前筛查及产前诊断；注重复杂性双胎、胎儿生长受限及出生缺陷的规范管理。

坐诊安排：潍坊市妇幼保健院院区门诊楼二楼西区遗传科（周一全天、周二及周五上午）

陶华娟