

## H 医线聚焦

今年7月11日是第36个世界人口日,我国主题为“婚育幸福起点 爱与支持相伴”。国家卫生健康委要求,宣传生育支持政策和妇幼健康服务,帮助年轻人安心生育。

近年来,海南省妇幼健康水平持续改善,构建了出生缺陷“三级防控”体系,提升出生缺陷防治服务能力,实现婚前孕前、孕期、新生儿三个阶段全链条干预,增强优生优育服务水平,减少出生缺陷发生。

据海南省出生缺陷防治管理中心统计

2024年全省累计为11.3万对

孕夫妇提供地贫筛查

地贫基因检测1.7万对

产前诊断736人

阻断地贫胎儿91例

助力重型地贫患儿零出生

# 健康宝宝「养、成、计」

A 基因筛查与三代试管  
助罕见病基因携带夫妇生下健康娃

■ 海南日报全媒体记者 王洪旭

生育一个健康宝宝是每个家庭的希望,而避免先天基因缺陷导致的遗传病至关重要。

“曾经备受关注的脊髓性肌萎缩症(SMA)就是一种罕见的隐性遗传神经肌肉病,患儿会出现全身性肌无力和肌萎缩,对家庭是一个巨大的压力。”海南省妇女儿童医学中心医学遗传与产前诊断科主任周俏苗表示,2023年起海南对婚检夫妇提供免费SMA基因检测,让不少家庭打破基因魔咒,生育健康宝宝。

周俏苗介绍,她曾接诊一对30岁的夫妇。宝宝出生后出现运动发育迟缓,如无法翻身、坐立或爬行,被诊断为脊髓性肌萎缩症(SMA),不幸的是,孩子在2岁时因呼吸衰竭而夭折。

夫妇俩一直渴望拥有一个健康的孩子,但因第一胎生育了SMA患儿,孩子出生后一直饱受疾病折磨,这让他们对生育充满了担忧,一直没有再生育。

后来,该夫妇到海南省妇女儿童医学中心生殖医学中心就医,寻求遗传咨询和辅助生殖技术的帮助。医生看诊后建议,通过第三代试管婴儿技术(胚胎植入前遗传学检测技术,PGT)来阻断疾病在家族中的代际遗传。

怀孕前,医生为该夫妇进行了基因检测,确认夫妻俩均为SMN1基因致病变异的携带者,已夭折婴儿的SMN1基因致病变异遗传自父母。夫妇接受了第三代试管婴儿技术,筛选出不携带SMN1致病变异的健康胚胎,并顺利移植到妻子王女士的子宫内,成功着床。

最终,王女士成功受孕,并在怀孕16周时进行产前诊断,确认胎儿不携带SMA相关基因致病变异。历经十月怀胎,王女士顺利生下了一个健康的宝宝。

婚姻是人生中一段美好的旅程,婚孕检是守护家庭幸福的第一步。

“婚检和孕前检查,将出生缺陷预防关口前移。”周俏苗表示,海南全省推行婚育“一站式”服务,夫妻跑一次就能完成登记和免费检查,且婚检孕检套餐并非简单的体检,而包括优生健康教育、遗传咨询、影像学检查、风险评估、地中海贫血基因检测、病毒筛查等多个方面,通过检查发现高风险夫妻及时给予遗传咨询和干预建议,从源头降低了缺陷风险。

海南日报全媒体记者近日从省卫生健康委获悉,近年来,我省出生缺陷防控工作取得了显著成效。根据全省妇幼健康数据,海南严重多发致残出生缺陷发生率从2011年的11.22/万降至2024年的7.84/万。这主要得益于海南省构建了出生缺陷“三级防控”体系——婚前孕前、孕期、新生儿三个阶段全链条干预。

目前,我省免费孕前优生健康检查项目女性检查23项、男性检查12项,检测项目包括高发的地中海贫血筛查及基因诊断和脊髓性肌萎缩症筛查(SMA)筛查等遗传病。

“育龄夫妻的防控意识明显增强,主动参与孕前优生检查的夫妻人数显著提高。”海南省卫生健康委妇幼健康处相关负责人介绍,全省已有20家婚育一站式服务中心,为新人提供婚前检查和孕前优生检查,让新人全面了解自己的身体状况,为未来宝宝的健康成长打下了坚实的基础。

当前,海南省已有7家产前诊断机构,产前诊断能力大幅提升。孕期,孕妇除了常规产检外,还开展关键节点筛查——孕11—13周NT检查、孕15—20周唐氏筛查、孕22—26周四维彩超排畸,以及高风险人群的羊水穿刺、无创DNA等产前诊断,形成了“普通筛查+精准诊断”的组合,可筛查并阻断唐氏综合征(21三体)、地中海贫血、苯丙酮尿症等遗传疾病。

“我省新生儿疾病筛查,实行应筛尽筛。”周俏苗表示,我省为新生儿开展苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症等40余种疾病的筛查,对筛查阳性的新生儿可进行免费的基因诊断,早发现早干预率显著提高。

■ 海南日报全媒体记者 王洪旭

## H 门诊连线

## 告别“潮人”跟湿气说再见!

进入盛夏,一年中湿气最重的时节来临,人体湿气太重,让人感觉胃口不好、身体酸痛、心情不好,头昏昏沉沉的。那么,湿气对人体有哪些危害?生活中有哪些除湿妙招呢?

海口市第四人民医院中医科韩敏贞博士表示,从中医上讲,湿气是中医“六淫邪气”(风、寒、暑、湿、燥、火)之一,属于阴邪之邪,具有“重浊黏滞”的特点。湿为阴邪,最易困阻脾阳、阻碍气机。其中,外湿多由环境潮湿(如雨季、湿地、梅雨天)侵袭人体所致,内湿多因脾虚失运、饮食不节、嗜食生冷、久坐少动等造成水湿内生。

湿气对人体的危害不可忽视,可导致脾胃损伤、关节酸痛、影响睡眠和情绪、诱发皮肤问题等。韩敏贞介绍,因为脾主运化,最怕湿邪,湿气会影响饮食消化吸收,出现食欲差、消化不良、腹泻等;湿邪易留滞于筋骨关节,导致关节酸痛沉重,遇雨天加重;湿气重导致气机郁滞,人会感到胸闷、心烦、嗜

睡或失眠;湿气会诱发湿疹、痤疮、皮肤瘙痒、湿热型痘痘等;湿邪阻滞水液代谢,体内水分运化异常,导致浮肿、体重增加等。

生活中,有哪些除湿的妙招呢?韩敏贞建议,可以从五个方面除湿:

饮食调理为本:少食生冷、油腻的食物,忌过多奶制品、冷饮。多食健脾祛湿的食物,如薏米、红豆、山药、冬瓜。

规律作息、适度运动:出汗是除湿的好方法,可选择慢跑、八

段锦、瑜伽等温和运动,保证充足睡眠,避免熬夜。

调整环境湿度:雨季使用除湿机、空调除湿模式保持室内通风干燥,避免穿湿衣、睡潮床。

穴位按摩或艾灸调理:推荐艾灸足三里、脾俞、关元、阴陵泉等穴位,祛湿健脾。

泡脚祛湿:可用生姜、艾叶、花椒泡脚,温阳散寒、祛湿通络。

在饮食调理方面,韩敏贞从中医角度推荐了一些简单实用的祛湿食疗方。

### ●薏米红豆粥(祛湿健脾)

材料:薏苡仁30g,红小豆30g,粳米适量  
做法:提前浸泡,煮粥,早晚服用  
功效:健脾利湿,适合湿气较重、食欲不振者

### ●冬瓜荷叶汤(清暑利湿)

材料:冬瓜500g,干荷叶10g,适量盐

做法:荷叶煮水后与冬瓜同煮

功效:利尿消肿、清热化湿,夏季湿热体质适用

### ●茯苓山药汤(健脾渗湿)

材料:茯苓15g、白术15g、山药30g,猪骨或鸡肉适量

做法:同炖一小时

功效:补脾祛湿,适合虚胖、水肿人群

### ●三仁汤简化版(祛湿清热)

材料:杏仁10g、白豆蔻20g、生苡仁30g、绿豆20g、茵陈5g

做法:煮水代茶饮

功效:适合湿热重、有口苦口臭者



## H 医卫小贴士

## 畅享“水果自由” 营养科医生支招

■ 海南日报全媒体记者 王洪旭

入夏各种水果上市,正是人们畅享“水果自由”的好时节。那么,吃水果真的那么“自由”吗?对于有高血压、糖尿病等基础疾病的人来说,吃水果有哪些讲究?吃多少合理?什么时候吃?近日,海南日报全媒体记者就此采访了营养科专家。

海南医科大学第一附属医院营养科医师、营养师戎筱筠表示,海南是热带水果的天堂,入夏后水果品种丰富、新鲜美味,但水果中的糖分是“甜蜜的负担”,过量或不科学地食用,会带来健康风险,导致超重肥胖、高血糖、高血脂、高尿酸、脂肪肝等,想要畅享健康“水果自由”,需要科学认知和个体化选择水果。

首先,控制水果总量,根据中国居民膳食指南推荐,正常人每天摄入水果总量200—350克(约1—2个拳头大小的量),海南水果丰富更要避免过量摄入糖分和热量。其次,水果搭配吃,即不同颜色、种类水果营养各有侧重,搭配吃营养更全面。第三,吃水果的最佳时间为加餐时间,如上午10点、下午3—4点,应避免餐后立刻大量吃水果,这样会增加热量负担,易导致血糖快速升高;睡前要避免吃高糖水果,以免影响消化和睡眠。第四,注意食用安全,水果应彻底清洗,儿童老人注意去核防噎呛。

戎筱筠表示,从现代营养学角度看,没有严格科学证据证明特定的水果组合会产生“有毒”物质,部分网络上流传的很多“相克”说法,在正常食用量下不成立。但是,需要注意的是,同时大量摄入多种高糖水果(如榴莲+菠萝蜜),会导致糖分和热量严重超标;个别人可能对某些水果组合产生肠胃不适,但这因人而异。

对于有高血压、糖尿病、高尿酸血症等基础疾病的患者,如何健康吃水果?戎筱筠建议,患者应在病情稳定、医生允许的前提下适量食用,严格控制总量;优选低糖水果,如番石榴、莲雾、柚子、青苹果、梨、李子、樱桃、草莓等;拒绝果汁、果干、蜜饯等;应在两餐之间(如餐后2小时)食用,避免与正餐同时吃加重血糖、热量负担;服药与吃水果的时间应间隔1—2小时,并告知医生自己的饮食习惯。

戎筱筠提醒,糖尿病患者吃水果前后监测血糖指标,如果血糖波动大时不能吃水果,用黄瓜、西红柿替代。高血压患者要警惕蘸盐、辣椒盐等吃水果的习惯,建议极少量或原味食用。高尿酸患者要警惕果糖,果糖代谢增加尿酸生成,是重要风险因素,应严格限制高果糖水果和任何果汁。

总的来说,要想实现健康的水果自由,关键在于智慧选择和科学管理。



## 芬兰研究发现: 孕产妇心理健康 与肠道菌群有关

芬兰图尔库大学一项新研究显示,孕期或产后出现抑郁、焦虑症状的女性,其肠道菌群组成与无相关症状者存在显著差异。这一发现为探究肠道菌群与孕产妇心理健康之间的关联提供了新证据。

图尔库大学近日发布新闻公报介绍,抑郁和焦虑是女性孕期及产后常见心理问题,可能表现为情绪低落、易怒、睡眠障碍或持续性担忧等。相关流行病学数据显示,10%至20%的女性在孕期或产后会经历此类心理健康困扰。

该校研究团队追踪了419名女性从妊娠早期至产后一年的心理健康状况,借助问卷量表评估她们的抑郁和焦虑水平,并在妊娠早期和晚期采集肠道菌群样本,分析其微生物组成和功能特征。

研究发现,孕期及产后抑郁症状较为严重的女性体内,各种链球菌含量明显较高。此外,孕妇在妊娠晚期体内哈氏梭菌含量较高与产后抑郁相关,而克拉氏拟杆菌含量较高则同时关联孕期抑郁和产后焦虑。

此前研究表明,这些菌种与人体的炎症状态有关。图尔库大学生物医学系研究人员亚尼娜·希耶塔说,这项研究进一步支持了一个关键机制:孕产妇体内慢性低度炎症可能是诱发抑郁和焦虑症状的重要因素;肠道菌群组成可能影响身体炎症反应,并进而影响母亲心理健康。

相关论文已发表在学术期刊《大脑、行为和免疫健康》上。研究人员表示,抑郁和焦虑属于多种因素诱发症状,肠道菌群作为其中可能的影响因素之一,值得深入研究。未来可考虑通过营养、饮食等手段干预孕产妇肠道菌群组成,为降低孕产期心理障碍风险提供新的思路。

(据新华社)

本刊指导单位:

海南省卫生健康委员会