

别凭“直觉”备孕 三级筛查守护宝宝健康

□通讯员 陈文薇

不少准爸妈存在认知误区:家族健康、无遗传病史,胎儿就不会出现先天缺陷。可在医学视角下,看似健康人群也可能携带隐性致病基因,埋下生育风险。

出生缺陷并非只出现在有遗传病史的家庭。规避生育风险,依靠的是系统科学的防控手段。借助基因检测技术,覆盖备孕、孕期、新生儿的出生缺陷三级预防体系,层层把关,守护母婴健康。

备孕阶段是出生缺陷防控的黄金窗口期,也是整套防护体系的第一道源头防线。

随着医疗技术迭代升级,扩展性单基因病携带者筛查在部分医疗机构已可开展,通过抽血可检测夫妻双方是否携带某些严重单基因病对应的致病或可能致病变异,将生育风险防控关口大幅前移,从而降低先天缺陷的发生概率。

舟山医院产科副主任医师余颖表示:“这项筛查只需抽一管血,可一次性检测地中海贫血、遗传性耳聋、脊髓性肌萎缩症(SMA)等上百种严重遗传病相关的携带状态。”

需要说明的是,对于常染色体隐性遗传病,一般可先查女方;若女方未检出携带,男方通常无须再查。因为只有当父母双方都携带同一种致病基因,后代才存在患病可能。若女方检出携带,男

方需针对相应病种完善检查。筛查优选备孕期,孕早期也可开展。

反复流产、胎停或曾生育缺陷患儿的家庭,建议前往遗传咨询门诊,经医生评估后选择染色体核型、基因检测等针对性检查。

成功受孕后,规范产检是二级核心防线,用于排查胎儿异常。通过产前筛查与诊断,监测胎儿发育,筛查染色体异常与结构畸形。孕妈需按时完成早唐、中唐、无创DNA、系统超声等检查。筛查结果异常,可通过羊水穿刺进一步确诊,为诊疗和家庭决策提供依据,减少严重缺陷患儿出生。余颖提醒:“无创DNA属于筛查,并非诊断,不能替代羊水穿刺。”

即便孕期产检全部正常,也不可掉以轻心。受现有医学技术局限,部分隐匿先天疾病无法在孕期检出。新生儿筛查就是最后一道兜底防线。宝宝出生后,足底血、听力、先心病等筛查,可尽早发现可干预的先天疾病。这类疾病干预时机直接影响预后,早筛早治,能避免病情恶化,助力孩子正常生长发育。

三级预防体系环环相扣:一级预防侧重孕前干预,减少缺陷发生;二级预防依托孕期筛查,减少严重缺陷儿出生;三级预防依靠新生儿筛查,防止先天疾病加重,降低残疾与死亡风险。三道防线相互配合,搭建完整优生防控网络。

盲目“贴秋膘”不可取

专家支招科学进补三原则

国家中医药管理局近日召开健康中国中医药健康促进系列发布会之“秋季中医药养生”专题发布会。重庆市永川区大安街道社区卫生服务中心副主任医师夏志萍在会上介绍了秋季科学“贴秋膘”应遵循的三个原则。

夏志萍表示,“贴秋膘”源自农耕时代,人们夏天劳作消耗大、胃口差,体重下降明显,入秋后天气转凉、食欲转好,便吃些肉类等高热量食物,为过冬储备能量。

“但是现代人生活方式已经改变了,营养过剩、超重肥胖、高血脂、高血糖比例很高,如果还大鱼大肉地进补,会加重身体负担。”夏志萍说,营养过剩,脾胃运化不了,变成痰湿堆积在体内,脂肪肝、高血脂、血糖波动等问题随之而来。

夏志萍介绍,中医认为

“虚则补之,实则泻之,以平为期”,并非人人都需要进补,可参考两种情况判断:一是夏天体重明显下降,入秋后仍食欲不振、气短乏力,这类人适宜“清补”,不宜大补;二是夏天体重没掉甚至增加,平时应酬多、饮食油腻、舌苔厚腻,这类人不仅不需要补,还应先把体内湿热清理掉。

夏志萍表示,秋季进补应遵循三个原则:一是清补为主,补而不腻,宜选择性质平和、容易消化的食物;二是有病先治、有湿先化,舌苔厚腻、大便黏腻的人不能盲目进补,应先健脾祛湿;三是因人而异,气虚补气、阴虚养阴、血虚养血、阳虚温阳,不能跟风进补。如果拿不准自己是什么体质,最稳妥的做法是先找中医师面诊,再决定怎么补。

据中新网

燥湿并存寒热交错

今年秋分宜健脾温润防寒



AI制图

新华社北京9月22日电(记者 田晓航 帅才)“秋分者,阴阳相半也,故昼夜均而寒暑平。”9月23日是今年的秋分。燥湿并存、寒热交错——今年秋分的特点提示人们:防秋燥还应先防寒,并注重温养脾胃。

通常,进入秋分后,多地昼夜温差加大,空气湿度降低,“凉燥”渐盛。在中医看来,肺脏及脾胃、情志、血脉、皮肤易受影响,表现为呼吸道疾病、秋季腹泻、消化性溃疡等,心脑血管病及抑郁、失眠、焦虑等问题也会有所增加。

根据气象预测,受厄尔尼诺影响,今年秋季我国长江流域及以南大部分地区降水以偏多为主,西南地区东部和华南等地气温明显偏高。

“从中医‘天人相应’的视角看,厄尔尼诺背景下,气候正呈‘燥湿并存、寒热交错’之象。”中国中医科学院广安门医院心血管科主任张振鹏说,这种特点更易引发三类健康问题:燥湿交替伤肺;外湿引动内湿,湿邪困脾;寒湿痹阻经络。

中医认为,人体顺应四时气机变化方能保持“阴平阳秘”。张振鹏说,今年秋分养生防病总原则为:润燥不忘温润、防寒先于防燥,祛湿重在健脾。

起居应早卧以养阴、早起以舒肺,夜里睡觉时盖好肚脐、后背、双脚。运

动量宜轻,散步、慢跑、太极拳、八段锦最为相宜,强度以周身微热、尚未大汗为佳,运动后忌立即吹风受凉、冲凉、喝冷饮。

作为阴阳转换的关键节点,秋分也是食养的关键期。中医认为,此时应遵循敛阴护阳、少辛增酸、平和进补的原则,重点养肺护脾与脾胃。

“秋季进补忌猛补、峻补。”长沙市第四医院中医科主任李洁芳提醒,秋分暑湿未尽、秋燥初起,脾胃功能尚未完全恢复,不宜大量食用牛羊肉等温燥厚味食物,以免虚不受补、内生燥热,可选用山药、百合、银耳、鸭肉等平和食材,温润滋养、补而不腻。

同时,日常应减少辛辣和重油食物摄入,避免耗伤肺津;适量食用山楂、石榴、葡萄等酸味鲜果,帮助收敛肺气、顾护肝阴;可常煮百合银耳梨汤,或用百合、桑叶、枇杷叶泡水,缓解口干咽燥、干咳等秋燥症状。

芋头、菱角等秋分时令食材,也需根据体质合理食用。专家提示,芋头淀粉含量较高,腹胀、脾胃虚弱及血糖偏高人群不宜多食。生菱角性味凉,易损伤脾胃阳气、滋生湿气,脾胃虚寒者不可生食;菱角煮熟后性味甘平,健脾益胃,适合秋分时节食用,但糖尿病患者需控制摄入量。

最佳治疗期为6岁前

孤独症干预康复指南来了

新华社北京9月22日电(记者 李恒)国家卫生健康委9月22日公布《孤独症谱系障碍儿童干预康复指南(2026年版)》,明确目前针对孤独症病因和发病机制的特异性治疗方法还很有限,主要干预方法为康复训练,最佳治疗期为6岁前,越早干预效果越好。

孤独症谱系障碍也称自闭症,简称孤独症,是一类起病于儿童早期的神经发育障碍,以社交互动与社交交流障碍、兴趣狭隘与行为重复刻板为主要特征,多呈长期慢性病程,可伴有语言迟缓、智力障碍及自伤、冲动等挑战性行为,可共患精神或躯体疾病,常对个体社会功能和生活质量造成不同程度损害。

根据此版指南,干预康复目的主要为改善孤独症儿童的缺陷行为,减少非适应性、非功能性的局限兴趣和重复刻板行为,减少和消除挑战性行为,增加功能性和适应性行为,解决共存问题和共患病,提升孤独症儿童的社会适应性及生活质量。

干预康复基本原则包括早期干预、个体化干预、综合干预、科学循证、长程高强度、基层为主、家庭参与、社会融合与支持等。

干预康复内容包括健康教育、针对缺陷行为的干预康复、针对非适应性非功能性的局限兴趣和重复刻板行为的干预、针对挑战性行为的干预、共存问题和共患病干预、家庭干预、心理治疗、数智干预康复、随访等方面。