

世界地贫日: 防控地贫, 重在筛查

“地贫”是遗传疾病, 基因携带者做好婚前检查及产前筛查

N海都记者
林宝珍

5月8日是第30个世界地贫日, 今年的活动主题是“防控地贫, 重在筛查”。据介绍, 在我国, 地中海贫血患者主要分布在海南省、广西壮族自治区、广东省等南方地区, 我省地贫发病率也较高。由于地中海贫血是由基因突变导致的遗传疾病, 产科专家提醒, 育龄夫妇的婚前检查及孕妇的产前筛查, 对于预防和降低地贫的患病风险, 具有重要意义。

地中海贫血是遗传病

三级预防策略减少患病风险

地中海贫血, 也被称为珠蛋白生成障碍性贫血, 是由一种或几种珠蛋白肽链合成障碍(部分或全部缺乏)引起的遗传性溶血性疾病。其中, α 和 β 珠蛋白生成障碍

性贫血最常见。地中海贫血的临床表现具有很大差异。 β 地中海贫血患者成年后多数出现不同程度的贫血、黄疸和脾肿大等症状。而 α 地中海贫血因

致病基因种类较多, 可能会出现轻度贫血、中度贫血、红细胞计数正常等现象。此外, 地中海贫血还有可能导致骨骼畸形、生殖系统异常、肝脏功能异常等。

福建医科大学附属协和医院妇产科副主任医师周瑜介绍, 地贫预防采取三级预防策略。一级预防是通过婚前孕前优生检查, 及早发现夫妇双方地贫基因携带状况, 针对性制订孕育计划, 预防地贫的发生; 二级预防是实施产前诊断和遗传咨询, 明确胎儿地贫基因类型, 避免重型地贫儿出生; 三级预防是开展新生儿疾病筛查, 促进

确诊地贫患儿早诊早治。筛查时机: 地贫的筛查应该在妊娠前或在妊娠早期进行。特别是夫妻一方或双方来自具有较高携带风险的种族或地区, 应在婚前或计划妊娠前进行地贫和血红蛋白病的筛查。筛查方法: 地贫表现为小细胞低色素性贫血, 携带者的筛查可先行血常规、血红蛋白电泳等。结合血常规和HbA2的含量

可初步判断是否为地贫携带者以及携带的类型。诊断方法: 如夫妻双方或一方为可疑地贫基因携带者, 应进一步行基因检测以明确诊断和分型。遗传咨询: 当夫妻双方为同型地贫基因携带者时, 子代患重型地贫的风险增加。此部分人群建议在妊娠前行胚胎植入前遗传学诊断或在自然妊娠后尽早行产前诊断。

治疗的目标是控制贫血

目前, 地中海贫血没有治愈的方法, 治疗的目标是控制贫血程度, 延缓并减轻患者的症状和疾病进展。轻度/无症状患者无须治疗。

中重型地贫患者需要定期输血和排铁治疗来维持生命。严重的可能还需要通过脾切除、造血干细胞移植等治疗手段来改善生活质量。

目前, 新型药物在治疗地中海贫血方面取得不少进展。研究显示, 基因编辑技术可能是治疗 β 地中海贫血及其他常见血液疾病的一种有效方法。

撸猫诱发哮喘 泉州一白领险丢命

医生提醒, 哮喘发病率较高, 若感觉哮喘症状加重, 应及时就诊

N海都记者 刘薇 通讯员 曾婧琦

这些年, “吸猫”“撸猫”愈发盛行。然而, 猫咪虽可爱, 也得看自己适不适合“撸”。泉州30岁白领徐女士就因撸猫致严重过敏, 引发哮喘严重发作, 几近窒息! 医生提醒, 哮喘的发病率较高, 特别是在儿童和年轻人群中。若感觉喘息、胸闷、气急、哮喘症状加重或妨碍日常生活时, 应及时到医院就诊。

撸猫过敏哮喘 女子几近窒息

养了7年猫的徐女士万万没想到, 自己有一天竟会因撸猫差点没命。身体素来健康的徐女士, 在2021年就曾突然出现状况。那年冬天, 从晚上10点多到凌晨一两点之间, 徐女士常常觉得呼吸不顺畅, 平躺时尤其难受, 但过了一两小时, 症状会慢慢缓解。怀疑是平时抽烟引起不适, 她来到当地一家医院检查, 拍了CT, 肺与支气管均未发现问题。医生怀疑是消化问题, 给她开了肠胃药。然而, 用药后情况并未好转。徐女士又跑了诊所、药店, 有位药剂师建议她试一下哮喘喷剂。没想到, 一

用喷剂, 症状立马消失, 她想, 自己八成得了哮喘, 但她仍不知道是什么原因引起, 因为家族里没人得过哮喘。2022年, 徐女士安稳度过, 哮喘没再发作。然而, 今年“五一”小长假归来后, 熟悉的不适感再度袭来。小长假前, 徐女士把家里门窗关好, 给猫放好一周的食物与水, 就出门旅游了。假期后, 徐女士归来, 对着快一周没见的猫猫又撸又吸。不料, 5月5日深夜, 那种透不过气的感觉卷土重来! “鼻子明明没堵住, 却吸不进空气, 说话也喘, 最严重时感觉快窒息了, 人快要死了!”在家人的帮助下, 徐女



患者是位爱猫人士, 平时经常撸猫(图片由患者提供)

士赶往福建医科大学附属第二医院。医生紧急为徐女士对症处理, 并做相关检测。结合患者的病史特点、肺功能和过敏原检查结果, 考虑存在“支气管哮喘”。令徐女士大吃一惊的是, 她的哮喘竟是对猫皮屑严重过敏引起! “肺功能检查结果提示, 患者当时检查状态下的通气

功能障碍呈轻度, 但若出现急性发作, 则可轻可重, 可能出现患者所述的窒息感, 尤其是患者“猫皮屑”过敏原检测水平极高, 随时可能诱发哮喘严重发作!”福建医科大学附属第二医院呼吸与危重症医学科吴炜景副主任医师介绍, 此外, 另一项检测数值提示, 患者哮喘控制欠佳, 急性发作风险高。

规律用药治疗 可控制哮喘发作

据了解, 支气管哮喘, 俗称哮喘, 是一种慢性呼吸系统疾病, 以反复发作的喘息、气急、胸闷或咳嗽为主要表现, 多在夜间和(或)清晨发作或加剧, 多数患者可自行缓解或经治疗缓解。哮喘的发病率较高, 特别是在儿童和年轻人群中。根据世界卫生组织的数据, 全球有超过3亿人患有哮喘, 其中大多数是儿童和年轻人。我国哮喘患者近3000万, 其中39.4%的哮喘患者未得到临床控制, 重度哮喘的比例约为14.8%。“哮喘通常会在气道暴露于各种刺激物后出现急性发作, 例如异味、花粉、粉尘、尘螨、冷空气、感染等。”吴炜景介绍, 一般认为, 哮喘是由遗传和环境的相互作用引起的, 由过敏引起的哮喘是常见

类型。哮喘的好发期与季节、气候等因素有关, 例如, 春暖花开时, 花粉、草粉弥漫, 或者秋冬季节的低温、雾霾天气。此外, 患者在夏天贪食冷饮, 突然进入温差大的空调房, 也可诱发哮喘发作。为预防哮喘发作, 吴医生建议, 参加哮喘的健康宣教, 加强对疾病的认识; 合理饮食, 适当锻炼; 减少与致病因素接触, 例如宠物、异味、花粉、尘螨等, 若病情允许, 可考虑脱敏治疗; 规律用药治疗, 尤其是便携式吸入装置, 定期复诊。“当患者感觉喘息、胸闷、气急、哮喘症状加重或妨碍日常生活时, 应及时到医院就诊。”吴医生提醒, 哮喘目前尚不能根治, 规律用药治疗可控制哮喘的发作, 预防哮喘急性加重。

福州仓山新增三甲医院儿科门诊

第九〇〇医院仓山院区儿科门诊正式开诊, 周一到周五均有专家坐诊

海都讯(记者 林宝珍 通讯员 杜航) 为更好解决驻地周边儿童看病难问题, 5月8日, 联勤保障部队第九〇〇医院仓山院区儿科门诊正式开诊, 门诊由第九〇〇医院本部儿科专家坐诊, 将为福州仓山金

山片区患儿带去优质、安全、高效的医疗服务, 让该片区患儿在家门口也能享受三甲医院的儿科服务。门诊位于仓山区建新镇郭厝里90号第九〇〇医院仓山院区(原空军医院)妇儿门诊一楼, 周一到周

五正常门诊时间全天开放, 提供儿科相关检验项目, 心电、超声、放射等检查项目, 以及小儿雾化、输液等治疗项目。增设儿童肾脏、风湿免疫、神经、新生儿、心血管、消化和危重症等特色专业。具有婴幼

儿肾脏替代治疗(腹膜透析、血液净化)、婴幼儿肾活检、儿童遗传性肾脏病基因诊断及治疗、儿童肾脏移植前遗传咨询及肾移植术后综合管理、儿童血管炎综合诊疗、极低和超低体重儿救治技术、新生儿

换血、新生儿呼吸衰竭救治技术、儿童神经系统基因诊断与精准治疗等特色技术。记者了解到, 第九〇〇医院仓山院区儿科与本部采取一体化管理模式, 门诊专家均由第九〇〇

医院本部专家坐诊。第九〇〇医院本部儿科创建于1955年, 2000年获批准全军儿科中心, 2003年获批准福建省新生儿救护网络福州分中心, 2022年12月获批准联勤保障部队医学优质专科。