责编/胡晓新 楼世宇 朱忠诚 审读/胡红亚 美编/许明 照排/张婧 余佳维

孩子刚满月就被查出罕见遗传病

医生：早进行包括脊髓性肌萎缩症在内的孕前“综合性携带者筛查”就好了

小姚夫妇很不幸。他们的宝宝一个月时经基因筛查，被查出一种叫脊髓性肌萎缩症（SMA）的遗传病，属发病率只有1/10000的罕见病；他们又是幸运的，早早查出病因有助于宝宝的早干预早治疗。更意外的是，通过血样检测，曾困扰小姚多年的不明原因疾病的病根也找到了。

2020年，市妇儿医院参加了浙江省儿童医院赵正言教授领衔的中国新生儿遗传病基因筛查多中心研究项目。该项目是在孩子出生后采集足跟血，运用高通量基因组测序技术，通过一滴足跟血即可以检测75种疾病的2500余个突变位点，其中就包括脊髓性肌萎缩症。图为工作人员正在进行检测工作。

1. 刚满月的宝宝查出罕见病

几天前，小姚接到宁波市妇儿医院出生缺陷防治中心的电话，还沉浸在初为人母的喜悦中的她，情绪顿时陷入谷底。

医生告知，经新生儿基因筛查，他们刚出生一个月的宝宝被查出一种叫脊髓性肌萎缩症（SMA）的严重遗传病。

出生缺陷综合防治中心遗传咨询师庄丹燕告知，脊髓性肌萎缩症状是常染色体隐性遗传病，该病以脊髓前角运动神经元退化变性导致的肌无力和肌萎缩为主要临床特征，80%以上的受累患儿在儿童期就会死亡。

小姚的宝宝正是通过该项目，发现其5号染色体上同脊髓性肌萎缩症相关基因的两个突变，分别来自爸爸妈妈，同时还发现患儿和他妈妈均存在4个拷贝的相关修饰基因。目前国内外医学界正是将该拷贝数作为脊髓性肌萎缩症诊断分型的标准为：携带1个该拷贝的患者是最严重的0型。宫内发病，出生后1个月内死亡。携带2个该拷贝的患者为1 型，大部分2岁前死亡。早期给予药物治疗及呼吸和营养支持可降低死亡率。携带3个该拷贝的患者为2或3型，需要药物治疗和前瞻性干预及定期随访。携带4个该拷贝数的患者通常为4型，发病晚，病情进展也缓慢。

这就是说，患者携带的该拷贝数越多，疾病通常表型越轻。

2. 困扰宝妈多年的病根也找到了

经过庄医生讲解，小姚夫妇稍稍松了口气。他们的宝宝大概率是4型或3型，属症状较轻的那种。而直到这时，小姚才发现，她身上的部分症状，竟然跟医生描述的4型脊髓性肌萎缩症很相似——

小姚5岁开始就很会摔跤，小时候跑步慢，跑一段路就累得直喘气，上下楼梯费力，随着年龄增长逐渐加重。以前她曾到处求医，都没查出病因，目前严重骨质疏松，经常抽筋，肌萎缩，上下楼梯艰难，独坐困难，并呈进行性加重。

经过血样检测，小姚被确诊为4型脊髓性肌萎缩症。困扰她多年的不明疾病的病因终于找到了。

据出生缺陷防治中心主任李海波介绍，早早查出病因有助于宝宝的早干预早治疗，而且明确基因诊断后，小姚的宝宝还可以在医院申请出生缺陷专项基金的救助。

尽管如此，李海波还是甚感遗憾。如果小姚夫妇生育之前或怀孕早期就到医院进行包括脊髓性肌萎缩症在内的孕前“综合性携带者筛查”项目，即可一次性检测337个基因，涵盖385种致残、致畸、致愚、致死的严重遗传性疾病。筛查阳性的夫妇通过该院正在申报准入的三代试管婴儿技术及产前分子诊断技术，即可在更早期的一级、二级预防环节，阻断疾病的发生。**记者 程鑫 通讯员 马蝶翼 文/摄**

反酸、烧心、嗳气……

宁波姑娘因为该病3年坐着睡觉

医生：此病从小孩到老人都容易得 本周日浙江大学明州医院有主题义诊活动

你是不是也遭遇过这种情况，上腹部或胸口有火辣辣的灼热感，吃完饭就感觉顶住了，反酸水；更郁闷的是，有时候晚上刚躺下就感觉胸口灼热或反酸，根本睡不着，甚至好不容易睡着了，半夜又反酸、醒了，醒来嘴里还一股酸苦味……

明州医院副院长、消化科主任林琪。 受访者供图

宁波姑娘小徐的情况更为严重。只有20多岁的她，由于胃食管反流、反酸严重，经常被灼热、烧心的症状折磨得难以入眠。每天只要一躺下，胃里的食物和胃酸就会反流上来。但因为没有看对医生，加上对病情没有足够重视，因此近3年来病症越来越严重，常常要坐着睡觉，后来饭也吃不下，半年就瘦了20多斤，自然也影响了工作。直到在浙江大学明州医院通过治疗，问题才得到了彻底解决。

明州医院副院长、消化科主任林琪告诉小徐，她这个毛病叫“胃食管反流病”。

正常情况下，胃里面会产生大量的胃酸，胃就像装满醋的瓶子，胃食管反流病就好比醋瓶的瓶盖子打开了稍微放一会儿，里面的胃酸就会不停往上反到上面的食管里面。而这个瓶盖子实际上就是胃连接食管的一道门，叫做贲门，正常情况下这道门是关着的，不过一旦坏掉了，胃里的胃酸就要反到食道里，引起各种不适。

这个毛病的典型症状就是烧心、反流、嗳气，胃部或胸口有火辣辣的灼热感，这类患者一般会直接去找消化科医生看，继而得到正确治疗。

但也有部分患者表现出来的是非典型症状，即胸痛、咳嗽、咳痰、咽部不适、喉部发紧、喘息、憋气、哮喘等食管外症状，因此常常在呼吸科、五官科、心内科轮转看医生吃药，却总是不见好，其实是看错了医生。

“我国这个毛病的发病率还是很高的，有14%左右的人群，老人小孩都可能发病，平时没什么感觉，偶尔会有反酸烧心，其实就是胃食管反流。”主任医师林琪说，“建议无法明确病情的患者做个胃镜检查，明确后可以通过药物治疗，更严重的可以通过手术治疗。”

前文提到的小徐，正是属于病情严重反复发作的情况，此次在明州医院通过微创胃底折叠术治疗，彻底解决了困扰多年的毛病，术后当晚就舒舒服服睡了一觉。

那如果一直不治疗，会有什么危害呢？

林琪分享了一个门诊患者的实际案例：陈先生在几年前的一次手术后出现了并发症，患上了胃食管反流病，但因为病情并不严重，陈先生并未上心治疗，只在难受时候随便吃点治疗胃酸的药片。结果今年找到林琪做胃镜检查时，被发现患上了食管癌。

“不仅可能会引起癌症，其实在病情加重过程中就会严重影响患者的工作和生活，门诊很多患者就像小徐一样，因为长期睡眠和饮食受到影响，无法正常工作和生活，部分还会出现焦虑、抑郁等精神健康问题。”林琪说。

眼下正值第四届全国胃食管反流病宣传周，为提高社会大众的健康认识，浙江大学明州医院将在本周日（10月24日）上午9点，在医院1号楼门诊大厅举行胃食管反流病主题义诊活动，届时消化科林琪主任医师、陈春华主任医师、夏侨副主任医师，耳鼻喉科曾新力主任医师和呼吸内科厉为良主任医师等均会参加义诊活动，有需求的市民朋友可准时参加。 **记者 黎莉 通讯员 姚璐璐**