

■“关爱万分之一的他们”系列报道

# 32岁女子孕5月时 无奈拿掉胎儿

## 第二次备孕前才知道原因……

在国际罕见病日到来前夕,由中国遗传学会遗传诊断分会和上海市遗传学会临床遗传与遗传咨询专委会组织制定的《综合性携带者筛查关键问题专家共识(2024版)》在《国际遗传学杂志》正式发表。宁波大学附属妇女儿童医院出生缺陷综合防治中心主任李海波参与执笔。

该共识指出:综合性携带者筛查不仅适用于关注子代健康的备孕和孕期夫妻,也适用于关注自身健康的成年人。该共识首次提出“综合性携带者筛查”的概念,并对其临床应用中的关键问题进行探讨,形成专家共识,提供指导意见。



医生正在进行综合性携带者筛查检测。

### 通过综合性携带者筛查检测 医生找到“畸胎”根源

早在2021年,宁波大学附属妇女儿童医院就基于出生缺陷的防治,推出了携带者筛查。

32岁的小林2021年怀孕过一孩,孕5月时查出胎儿脑膨出、脑积水等问题,后来引产,胎儿标本未留,因此未做相关检测。

2023年,小林打算再次生育。为了避免上次的妊娠经历重演,他们备孕前就来到宁波大学附属妇女儿童医院孕前保健门诊咨询,夫妻双方做了综合性携带者筛查检测。

结果发现,双方都携带同一基因上的致病变异。该基因变异会导致常染色体隐性遗传的梅克尔综合征

和朱伯特综合征,这正是导致上次妊娠“畸胎”的根源。

梅克尔综合征是一种罕见的、致命性、遗传性、多发先天畸形,以大脑畸形、大多囊肾及多指/趾畸形为典型特点,患者多伴有唇腭裂、心脏和生殖器畸形、中枢神经系统畸形、肝纤维化和骨骼发育不良等相关异常。受累胎儿最多只能存活几天到几周,或者在宫内死亡。中枢神经系统的主要特点就是枕部脑膨出、脑积水、无脑畸形等等,小林前次妊娠查出的脑膨出、脑积水,正是这种疾病的表现。

朱伯特综合征同样是一组遗传异质的疾病,其特征是小脑蚓部

发育不全,具有典型神经放射学“白齿征”,并伴有神经系统症状,包括呼吸模式失调和发育迟缓。患儿年龄很小即可出现症状,表现为肌张力减低,共济失调,运动及智力发育落后,间歇性呼吸深快及眼球运动异常。

该院出生缺陷综合防治中心解敏说,小林夫妇都是这个基因变异的携带者,携带者自身不会发病,但如果都将各自携带的变异遗传给子代,那么后代就会患病,这个几率高达四分之一。

最终,小林夫妇来到该院的生殖医学中心,寻求三代试管的帮助。

### 意外发现潜在风险基因变异 提前做好自身健康管理

让小林意外的是,他们的这次筛查,不但找到了“畸胎”的元凶,还帮她发现了另外一个潜在的风险基因变异。

检测人员发现她还携带有另一个基因的致病变异,该基因变异会导致常染色体显性遗传的家族性乳腺-卵巢癌易感性增加,也就是说,这种基因突变的携带者,在较早年龄就患上乳腺癌、卵巢癌的风险大大增加。

有研究表明,这种突变基因携带者患乳腺癌的终生风险为60%-85%,患卵巢癌的终生风险为10%-20%,而男性携带者患乳腺癌的终生风险为6%,双侧乳腺癌风险也大大增加。

随访后发现,其实小林在去年

体检时就已查出乳房结节,她的母亲前两年已查出乳腺癌,目前还在化疗。其小姨前几年就做了双乳切除术,外婆更是因为乳腺癌而早早过世。

该检测结果不仅帮助小林夫妇准确了解了自身是否是遗传病携带者,还评估了子女患病风险,同时也能预知小林自己罹患某种疾病的风险,提前做好自身的健康管理。

小林夫妻在进行遗传咨询后得知:此类常染色体显性遗传的基因变异遗传给后代的几率高达二分之一,也就是说他们的后代中有一半的概率会遗传到小林这个高风险的基因变异。但是他们夫妻不愿意孩子将来像小林及其他亲

属一样承担同样的癌症风险,决定借助三代试管干预剔除该变异,从源头遏制该基因链的传递。最终在实验人员的努力下,这对夫妻移植进一枚完全正常的胚胎并成功妊娠。

李海波主任说,这正是综合性携带者筛查的意义。这次他参与执笔的这个共识,讨论了综合性携带者筛查的定义和目的、适用人群、筛查基因和疾病的选择原则、筛查策略、报告原则和遗传咨询等关键问题,核心是综合性携带者筛查,不仅适用于关注子代健康的备孕和孕期夫妻,也适用于关注自身健康的成年人。

记者 程鑫  
通讯员 马蝶翼 文/摄

## 酒过三巡外出透气 失足落水差点溺亡

在现实生活中,有一种溺水事件可谓屡见不鲜——那就是由喝酒引起的溺水。近日,宁波市杭州湾医院重症医学科就收治了一名患者,他的经历非常具有警示意义。

几天前,老毛在酒桌上与朋友豪饮。酒过三巡,老毛出门来到酒店附近的小河边透气,觉得有点想吐的他正打算扶住栏杆“一吐为快”,谁料河边的栏杆低且滑,老毛“扑通”一声失足落入水中。

三四分钟后,见老毛还没有回来,酒桌上的朋友们感到有点不安,起身去寻找。在听到呼救和水中的异响后,迅速去河边将老毛拉出水,并拨打120送医抢救。

老毛被送至杭州湾医院时已经昏迷。急诊科医生姚鑫辉了解病史后,立即床旁评估病情,判断患者自主呼吸、心跳尚存,但合并酒精中毒、溺水、吸入性肺炎、意识障碍,予气管插管、呼吸机辅助通气,完善CT检查发现脑挫伤、蛛网膜下腔出血、两肺渗出。

在告知家属病情后,医生将老毛转到重症监护室治疗。重症医学科许建飞、王荣轩医师在快速评估病情,予深静脉置管、开放静脉通路,立即予完善床旁气管镜检查,镜下见患者气道内大量红色泡沫痰、局部气道透明痰液堵塞,予吸净,留取痰、肺泡灌洗液标本送检。

气管镜检查治疗结束后,老毛的氧饱和度显著改善,重症监护室继续予联合抗感染、抗炎消肿、平喘化痰等治疗,密切监测生命体征、氧相关指标。第二天复查CT提示两肺多发弥漫渗出,加重;脑出血、挫伤好转。重症监护室医生赵贤元综合患者吸入性肺炎以及ARDS病理生理过程,决定继续实施肺保护性通气策略、镇痛镇静。

经过重症监护医护团队的积极救治,5天后老毛终于转回普通病房继续接受治疗,目前病情稳定,拟近日出院。

医生表示,溺水后如果处理不当,可能会对生命造成严重威胁,所以掌握正确的施救方法很重要。在保证自身安全的同时,将患者救上岸。马上查看溺水者口鼻,如有异物应予清除,如果仍然不能解除患者的气道梗阻,需要马上应用海姆立克急救法冲击上腹部,使气管内的水或者其他异物咳出;如溺水者意识丧失,呼吸心跳停止,应马上给予心肺复苏术。同时要记得,在将患者救上岸后,需要一边进行急救,一边呼喊周围的人们协助拨打110、120,请求医护人员前来救助。

记者 吴正彬  
通讯员 陈思言 龚易莎 王荣轩