

基因阴霾下的新生曙光:PGT-M 技术改写患者命运

28岁的杜女士(化名),曾因小下颌畸形(俗称“小下巴”)饱受童年创伤。学生时代,课堂上她因说话含糊不清,总是面红耳赤地躲避老师的提问;操场上,同学们的窃窃私语和异样目光,像一根根刺扎在她心里。她本以为成年后能走出阴霾,却在怀孕时遭遇晴天霹雳。

2023年,怀孕4个多月的杜女士在大排畸检查中,被医生告知胎儿存在肺动脉瓣狭窄、小下颌畸形等严重问题。随后的基因检测证实,她和胎儿均携带SF3B4基因突变,这种突变会导致身体无法正常接收发育指令,最严重的可能让孩子无法正常呼吸和吞咽。面对残酷的现实,杜女士忍痛选择引产,陷入了无尽的自责与痛苦之中。

就在她以为人生再无希望时,上海瑞金医院的一项前沿技术——胚胎植入前单基

因病检测(PGT-M),为她的求子之路点燃了希望。

精准狙击致病基因

PGT-M技术堪称生命科学领域的“基因卫士”。它就像一位严谨的“基因侦探”,利用活检的细胞,结合高通量测序、生物信息学分析等先进手段,在胚胎还未植入子宫前,就能抽丝剥茧般精准识别单基因遗传病的患病风险。这一过程好比在生命萌芽阶段设置了一道严格的“安检门”,只有通过层层检测、完全健康的胚胎才能被选中植入宫腔,而携带致病基因的胚胎则会被拒之门外,从而从源头上阻断遗传病的垂直传递。

在瑞金医院多学科团队的支持下,杜女士鼓起勇气开启了治疗之路,从促排、取卵到胚

胎筛查,她每天都要承受注射药物带来的身体不适,每一次等待检查结果都让她既期待又害怕,内心在希望与恐惧之间反复拉扯。幸运的是,历经取卵和胚胎筛查的重重关卡,她最终获得了3个健康的胚胎。

2024年初,其中一个胚胎成功着床。终于,在漫长的等待后,她顺利诞下健康宝宝。当看到宝宝圆润的下巴和温暖的小手时,杜女士的眼睛里充满了激动的泪水,所有的痛苦与坚持在这一刻都化作了幸福。

哪些生命需要PGT-M的“守护”

PGT-M技术并非遥不可及的实验室概念,它为两大类人群提供了切实可行的生育解决方案。

第一类适用人群是单基因遗传病高风险

夫妇。这其中既包括像杜女士这样本人有遗传疾病,在基因检测时发现致病基因的患者,也涵盖家族有遗传病史、曾生育过遗传病患儿,或夫妻携带同一种隐性致病基因的情况。例如,有一对夫妻,家族中都存在遗传性耳聋病史,通过PGT-M技术,成功避免了致病基因传递给下一代,迎来了健康的宝宝;还有一些地中海贫血病史的家庭,也借助这项技术阻断了疾病的遗传。

第二类是具有遗传易感性严重疾病的夫妇,比如携带遗传性乳腺癌(BRCA1、BRCA2突变)、遗传性结直肠癌(MLH1、MSH2突变)致病的夫妇,通过在胚胎阶段进行基因检测,能够有效降低孩子未来患病风险,为孩子的健康成长筑牢防线。

上海交大医学院附属瑞金医院 供稿

防治「组合拳」,击退三叉神经痛

三叉神经痛是常见的脑神经性疾病,以一侧面部三叉神经分布区域内反复发作的阵发性剧烈疼痛为主要临床表现,这种疼痛往往骤发、骤停,并伴随刀割样、烧灼样疼痛,程度剧烈。

该病多发生于中老年人,且右侧面部多于左侧面部。有人希望通过治疗尽早康复,但是该病的治疗往往需要持续两至三年。

治疗时,一般采用可以舒筋活络、宁神镇痛、调神通络的药物,如天麻、川芎、细辛等。还可针灸面部,如四白、迎香、地仓等穴位,以此缓解疼痛。

值得注意的是,患者的吃饭、漱口、说话、刷牙、洗脸等日常动作都应当轻柔;还应注意头、面部的保暖,避免局部受冻、过湿,并且不要用太冷、太热的水洗脸。

上海交大医学院附属瑞金医院 石浩强

世界献血者日,上海城市地标亮起“生命红”

2025年6月14日是第22个世界献血者日,今年的宣传主题是“献血传递希望,携手挽救生命”。当日,东方明珠、上海中心大厦等城市地标亮起了“生命红”,向所有捐献热血拯救生命的献血者们致以崇高的敬意。

活动现场举办了“时间胶囊”启封仪式。10年前2015年,上海承办世界献血者日全球主会场活动时埋下的“时间胶囊”,于当日正式启封。“时间胶囊”中封存着2015年的新闻报纸、会议资料、献血纪念品。而最令人动容的,是献血者代表10年前写下的“便递卡片”:有人期许未来的自己依然能够坚持献血救人,有人期待孩子10年后能与自己共续爱心,也有人向挚友倾诉帮助他人的快乐与收获。这些泛黄的字迹,串起十年间



无偿献血事业发展的脉络,亦见证着一座城市对生命的敬畏与坚守。

据统计,2024年全市全血及红细胞类制品入库量达44.7万余人份,单采血小板入库量首次突破10万人份。在无偿献血者的无私奉献下,血液供应始终有力保障了临床用

血需求,为申城患者传递了生命的希望。

14日当天,在东方明珠城市广场还举办了包含专家义诊、科普宣传以及献血招募的宣传推广活动。由上海市医师协会输血

科医师分会、上海市医学会输血专委会、上海市中西医结合学会输血专委会专家组成的“热血义诊团”,现场为市民游客提供健康问诊服务,以专业力量筑牢公众血液健康知识的科普认知基础。

通讯员 诸广宇

频繁美发存在健康风险

日常生活中,很多人都会通过染发改变自己的形象。但是你可知道,经常染发会有健康风险。

前不久,一位18岁的肾病患者在接受治疗后,血肌酐从212降至133,病情本已缓解,然而出院仅两周,她的肾病突然复发,血肌酐飙升至306。医生追踪发现,她在出院后不久染了红头发,正是这次染发诱发了肾病复发,最终通过14次血浆置换才控制住病情。

多项研究表明,永久性染发剂与直发产品中的化学物质可能引发系列健康问题。2019年《国际癌症杂志》研究显示,定期使用永久性染发剂的女性乳腺癌风险较未使用者增加9%;2022年《美国国家癌症研究所杂志》则指出,过去12个月内使用直发产品的女性子宫癌风险升高80%,每年使用超4次者风险更是未使用者的2.5倍以上。

此外,美发行行为还可能对肝脏损伤。杭州曾有一位长期频繁染发的中老年女性,因不明原因肝功能异常就医,最终确诊为染发剂引发的药物性肝损伤。在皮肤与毛发健康方面,频繁染发会刺激头皮毛囊,破坏毛发蛋白质,导致头发变细、干枯甚至脱发;部分人还会出现头皮红肿、疱疹等过敏反应。

据《人民日报》公众号

治疗脑缺血 该如何选择?

范围。

除了评估脑缺血的程度、范围,还需要评估脑血管有无狭窄。检查脑血管最简单有效的方法是CTA,即CT脑血管造影。这种检查需要静脉注射造影剂,然后进行CT扫描。

除了CTA,另外一种检查方法称为DSA,是一种有创的血管

造影,需要在大腿根部“扎针”,不过总的来说创伤很小。DSA最大的优势是可以像看电影一样动态观察血流,而CTA图像相当于一张照片,是静态的。

在治疗上,支架和介入微创手术是最近十多年来医学的巨大进步,通过血管穿刺将一根很细的导管植入支

架,使血管狭窄得以改善,避免以前常用的“开刀”治疗。

支架放还是不放,需要遵循一定的标准。一般而言,身体状况尚可,狭窄位于血管主干和主要分支、狭窄程度达到70%以上的(如果既往曾发生过脑梗,为减少脑梗复发风险,标准为50%),建议放支架;其他情况的患者,则建议进行药物保守治疗。

上海新华医院神经外科 孙辉(主任医师)

“跨界用药”应对慢性肾脏病

在我国,糖尿病、心血管疾病和慢性肾脏病患者群体庞大。临床上,这三大慢性病相互影响,可引发全身性疾病。数据显示,20%~40%的糖尿病患者合并糖尿病肾病,11.4%的高血压患者合并慢性肾脏病。

事实上,肾病用药绝非“头痛医头,脚痛医脚”。医生会综合评估肾功能指标(如血肌酐、肾小球滤过率)、蛋白尿程度、心血管危险因素、

药物副作用与相互作用等情况,再开具药方,这种“跨界用药”的目的就是延缓肾病进展,降低并发症风险,而非单纯控制血压或血糖。

比如常用的ACEI/ARB类降压药,如培哚普利、氯沙坦等,在肾病治疗中扮演“多面手”的角色。这类药物可以降低肾小球压力,减少蛋白尿,具有抗炎与抗纤维化等作用,总体降低肾衰竭风险。即使血压正常,医生也会根据患者的蛋白

尿水平、肾功能情况,谨慎选择小剂量降压药,为肾脏保驾护航。而新型降糖药SGLT-2抑制剂(如达格列净等)和GLP-1受体激动剂(如利拉鲁肽等),它们不仅有降糖的作用,还有减轻肾脏负担,保护血管与心脏的功效。

此外,他汀类药物可调节血脂、抗炎,降低心血管风险,与其他药物协同,从多维度守护患者肾脏及整体健康。 据《福建卫生报》

儿童扁平足 不妨重视功能锻炼

低龄儿童大多在6岁前存在扁平足现象,这属于正常生理现象。由于婴儿时期足部脂肪层未完全消退,脚底横弓尚未发育完全,若孩子的扁平足未影响日常活动、运动,也未引发疼痛或不适,通常无需干预。

但当孩子超过9岁,若扁平足限制其活动并带来疼痛、不适,就需根据具体情况进行功能锻炼,这样能够减轻痛感、优化步态、恢复足部功能,助力足部正常发育,增强足部力量。

抓毛巾训练 将毛巾平铺地面,让孩子用脚趾反复抓握并提起毛巾,每次持续10~15秒,重复10组。可增强足底筋膜和足弓肌肉力量。

脚趾夹物练习 用脚趾夹起小弹珠、积木等物品并转移位置,每日练习5~10分钟,可提升足部灵活性和控制力。

足弓上提训练 站立时尝试将足弓向上抬起(脚跟和脚掌不离地),保持5秒后放松,重复20次,能够增强内侧纵弓支撑力 郑州大学第三附属医院 王丹