

产筛发现问题 宝宝还能不能要

今天是全国预防出生缺陷日,专家强调产前筛查诊断至关重要

第 医 线

技术让母子平安

出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常,部分在胎儿期即可发现(如脑积水、脊柱裂、唇裂等),也有一些在出生后才显现(如听力障碍、智力障碍等)。目前已知的出生缺陷种类超过8000种,主要包括结构异常(如先天性心脏病)、染色体异常(如21三体、13三体、18三体综合征)以及功能异常(如遗传代谢病)等。数据显示,全球每年约有500万名出生缺陷儿降生,我国出生缺陷总体发生率为5.6%,每年新增约80万到100万例。

近日,新华医院传来好消息——国内首例通过第三代试管婴儿技术成功阻断X连锁不完全显性遗传病的宝宝“梦梦”平安出生。梦梦的母亲是鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症(OTCD)携带者,此前所生的两个婴儿均因此病夭折。医院通过遗传代谢科明确诊断,临床遗传中心绘制家系图谱,生殖医学中心采用胚胎植入前单基因病检测技术,从五个胚胎中筛选出唯一健康胚胎。在胎儿期,医生通过羊水穿刺再次验证胎儿不携带致病基因,最终迎

唐氏综合征、神经管缺陷、苯丙酮尿症等是我国出生缺陷发生率较高、对患儿生存质量及生命健康构成严重威胁的主要疾病。今天是全国预防出生缺陷日,上海交通大学医学院附属新华医院产科及产前诊断中心主任、胎儿医院(筹)执行院长孙路明教授指出:“随着‘三孩’政策实施,高龄孕产妇比例上升,出生缺陷发生风险进一步增加,及时开展产前筛查与诊断尤为关键。”

来健康宝宝诞生。

把诊疗关口前移

许多怀孕妈妈在产检中发现“宝宝可能有问题”时,第一反应往往是惊慌和无助:“是不是只能选择放弃?”今年初,新华医院筹建国内首家胎儿医院,正是为了回应这一复杂问题。

早在2009年11月,孙路明就开设国内首个与国际接轨专门给胎儿看病的门诊——胎儿医学一站式门诊。2010年,产科专家段涛教授呼吁将产科分为三个亚专科,即普通产科、母体医学、胎儿医学,胎儿医学作为产科亚专科正式得到发展。2021年,新华医院院长孙锬教授首次提出“宫内儿科学”理念,将儿科诊疗平台前移至胎儿期。2024年10月,孙路明加盟新华医院,开设胎儿专病一站式门诊,与新华医院原有宫内儿科学多学科门诊实现在“一个屋檐下”无缝衔接。据统计,今年上半年,该门诊已接诊1400余人次,其中80%为外地转诊患者,同

时借助快速产前遗传诊断技术,除常见染色体病外,额外避免近20%的严重致死、致畸、致残单基因病胎儿的出生。孙路明介绍,有60余例曾被告知“希望渺茫”的严重胎儿疾病经宫内治疗,存活率达到90%;在近200例宫内儿科学多学科会诊中,80%的家庭选择继续妊娠,这些胎儿经多学科专家联合制定的“产前—产后”一体化管理方案,出生后存活率达到90%。

这些数据表明,即使胎儿患病,通过高质量的产儿多学科序贯管理和无缝衔接,不仅能避免更多严重、无法救治的出生缺陷儿出生,也能使可治性疾病胎儿不被轻易放弃,通过宫内及出生后序贯治疗,依然可能拥有较高的存活率和良好的生命质量。

常见误区需澄清

孙路明强调,当发现胎儿可能存在异常时,孕父母首先不要焦虑自责,这并非任何人的错误,应立即寻求专业医生帮助。

第一步是精准诊断。产前筛查(如超声或无创DNA筛查)提示“高风险”并不代表最终诊断,只是预警信号。筛查结果异常,需进一步进行诊断性超声、MRI影像评估,必要时需做产前遗传学诊断,例如通过在B超引导下进行绒毛穿刺或羊水穿刺获取胎儿细胞或DNA进行染色体或单基因病的遗传检测,这是判断胎儿是否存在染色体或基因问题的“金标准”。很多胎儿经诊断排除风险,对怀孕妈妈来说只是“虚惊一场”,可继续妊娠。

第二步是预后评估与干预策略制定。如确诊异常,胎儿医学专家将评估疾病预后:对于出生后可干预、可治疗的疾病(如单纯性先心病、唇腭裂等),将组织多学科会诊,制定涵盖宫内监护、分娩、新生儿治疗及远期随访的一体化方案。因此,胎儿被确诊患病后是否继续妊娠,应由孕妇及家属在充分咨询和专业评估的基础上慎重决定。

孙路明指出,目前许多家庭对出生缺陷存在认知误区。“夫妻健

康、无家族史,就不会生缺陷儿”是最常见的误解。绝大多数出生缺陷为散发性,非家族遗传所致,环境因素、基因突变等均可引起。例如70%的先天性心脏病找不到明确病因;95%的唐氏综合征患儿父母均正常。因此,所有孕妇均应接受正规的孕前及产前筛查,不可因无家族史而放松警惕。

无创DNA可替代羊水穿刺吗?答案是否定的。无创DNA(NIPT)仍属于筛查技术,尽管对21三体检出敏感性高达99%,远高于传统唐氏筛查,但仍存在假阳性与假阴性。而通过绒穿或羊穿获取胎儿细胞进行染色体或单基因的遗传检测才是确诊手段。穿刺导致胎儿丢失的风险实际上很低(约0.1%—1%),是一项成熟安全的取样技术。

孕期误服药物或接受X光检查,孩子还能要吗?孙路明指出,这并非绝对,关键取决于用药或照射的时间、剂量与种类。孕4周前为“全或无”时期,胚胎存活则通常未受影响;孕5到12周为器官形成期,对致畸物高度敏感。诊断性X光剂量远低于致畸剂量,且很多药物在孕期使用是安全的。因此,正确做法是:携带具体药物名称、照射剂量和时间等资料,尽快咨询产科医生和药师进行评估。本报记者 左妍

2025年全国“最美教师”丁美珍

真正读懂孩子 让他眼里有光

“丁老师,我们班有个孩子,上课总踢同桌,怎么办?”一个周三的下午,虹口区一所小学老师给忙碌中的丁美珍打来电话。电话这头,丁美珍放下手头工作,轻声回应:“别急,孩子可能不是在捣乱,而是在说‘我想和她玩’。”这样的对话,在她25年的融合教育生涯中屡见不鲜。从普通学校教师到融合教育领域的“特种兵”,虹口区密云学校教师、虹口区特殊教育指导中心主任丁美珍总是能从孩子看似异常的行为中,读懂那些未曾说出口的求助。

送教上门

今年教师节,丁美珍被评为2025年全国“最美教师”,成为上海唯一当选者。

1998年,丁美珍从普通学校调至虹口区密云学校。一次随班听课的经历,彻底改变了她的教育轨迹。“那是个孤独症孩子,整堂课眼神空洞,没有一点光。我心里被狠狠刺痛。”

那时,融合教育在上海刚起步,丁美珍抱着最朴素的信念——“每个孩子眼中都应该有光”,毅然扎进这个陌生领域。2013年起,她开始担任虹口区特殊教育指导中心主任,当时面对的是一张白纸:没有成熟模式可借鉴,甚至许多重度残疾儿童因入学难而被遗忘在角落。曾有一位瘫痪在床的孩子,家长早已放弃入学希望,甚至误将学校电话当作诈骗。丁美珍没有放弃,她带着团队辗转居委会、派出所,多次登门宣讲义务教育法,最终用“送教上门”的方式,把课堂搬到孩子床前。

寻找“钥匙”

在普通学校,常有老师抱怨“难搞”的学生:撕烂书本、踢打同学,突然尖叫……但丁美珍总说:“孩子的问题行为,其实是向大人求救的信号。”

她讲起一个叫闻闻(化名)的一年级学生。三周内,他把所有课本撕得破烂,老师批评他“注意力不集中”。丁美珍观察后发现,闻闻是用画画的思维来写字——“他把汉字当成图案描摹”。经评估,孩子患有读写障碍症,而非学习态度问题。

另一个案例则让她至今心痛:一名新生在教室里尖叫撞墙,老师束手无策。丁美珍判断孩子对高频声音敏感,缺乏表达不适的能力。她教老师用“熊抱法”安抚,配以降噪耳机和脱敏方案,一个月后,孩子终于安静地坐进了课堂。

“很多时候,孩子不是调皮,而是被困住了。我们要做的是,找到那把钥匙。”她说。

“三早”摸排

指导中心刚成立时,丁美珍是个“光杆司令”,经过多年发展,团队已发展到13名专职巡回教师,探索出基本覆盖全区中小学特殊学生的支持体系,在每个学校设立一个资源老师。虹口区有八个街道,共分为四个片区,13名指导老师分为中学组和小学组,先到学校进行宣导,讲解融合教育,传授识别特殊学生的技巧,给予资源老师指导和支持,开展“早发现、早识别、早支持”的摸排工作。

闻闻就是在一年级的摸排中被

发现的“特别的孩子”。“排摸的意义就是尽早发现。不然到了中高年级,不但问不出情况,学生可能已经有了对立、反抗行为,情绪问题也会加重。”

这几年,丁美珍带着中心老师们与学校携手,共同探索融合教育和早期排摸,每年都会发现一批有特殊需求的学生。“数据增多不是问题变多了,而是我们‘看见’的能力变强了。”更让她欣慰的是,越来越多的老师不再简单归因于“家教不严”,而是主动寻求专业支持。

“照亮”角落

2020年,丁美珍带领团队打造了“四朵云”智慧平台:云识别、云管理、云响应、云资源。其中,“云响应”如同24小时在线的“教育急诊室”,随时为偏远学校提供远程支持。去年,这套系统在世界数字教育大会上亮相,让融合教育的“中国智慧”被世界看见。但丁美珍更在意的是日常工作中的细微改变——一个孩子终于握稳了笔,一个班级学会了接纳“不一样”的同学,一位母亲握着她的手说:“原来我的孩子不是笨。”

在丁美珍老师的办公室抽屉里,珍藏着一张手绘卡片,上面歪歪扭扭地写着:“丁老师,谢谢你,让我觉得我和其他孩子一样棒。”这是她心中“最美的勋章”。25年来,她见证了无数特殊孩子从被误解到被理解,从退缩到绽放。她说:“教育不是把篮子装满,而是把灯点亮。当你真正读懂孩子,他们的眼里就会有光。” 本报记者 马丹

烤乳鸽,入口香脆鲜嫩,营养价值极高,光上海每年的消费量就超过三千万只,可大多系外国种源养殖。日前,上海市农业科学院传出好消息,由该院联合上海金皇鸽业有限公司历时10年育成的“申王1号肉鸽配套系”通过审定,打破我国肉鸽消费市场被国外品种长期垄断的局面,破解畜禽种源“卡脖子”难题。

追求“三好”品质

“这鸽肉又嫩又香,胸肉特别厚实,和平时吃的就是不一样!”在“申王1号”肉鸽的新品种见面会上,市民、养殖户和专家品尝卤鸽子、烤乳鸽、鸽子蛋,纷纷点赞本土肉鸽的好滋味。

这些原本只属于欧美进口鸽子的好评背后,是上海市农业科学院与上海金皇鸽业历经10年培育的成果。从2015年启动育种,到今年7月31日获畜禽新品种证书,上海新品种肉鸽的诞生,藏着科研人员对“好种、好养、好吃”的执着追求。

上海市农业科学院畜牧兽医研究所研究员姚俊峰介绍,2015年项目启动时,我国肉鸽养殖产业种质资源分散、选育技术落后,像上海每年消费数以千万计乳鸽,八成依赖外地调入,市场上的本土品种要么生长慢,要么肉质粗糙。长达十年的攻关期里,以杨长锁为首席科学家的体系专家团队深入全国20多个省区,收集评价3000余份种质资源,构建精准高效的育种技术体系,通过基因组测序分析遗传规律,甚至研发出我国

打破国外种源垄断 这只『申王』不简单

申城育出肉鸽新品种 又嫩又香成本降

首款肉鸽5K液相靶向芯片,同时推进群体扩繁、性能测定、中试验证等关键任务,终于在今年7月,上海第一个肉鸽新品种诞生了。

“申王1号”超能力

“胸肌率达到28.8%,比市场主流品种高出两三个百分点,意味着每只乳鸽能多出近10克纯肉。更难得的是,肌肉脂肪含量3.4%,既保证了鲜嫩口感,又不会过于油腻。”硬核数据里,藏着“申王1号”的超能力。

在养殖场里,它优势明显:23到28日龄的乳鸽体重就达500到600克,比普通品种提前3到5天出栏;父母代种鸽年产蛋窝数和出栏乳鸽数均属行业领先。“不管是高密度笼养还是小户散养,它都能适应,成活率特别高。”上海金皇鸽业负责人说,这让养殖成本降低15%以上。

而消费者“最懂”的外形和风味,更是“申王1号”的特长——洁白的羽毛让胴体白净美观,细腻的毛孔适合冰鲜销售;无论是卤制还是烧烤,都能保持肉质鲜嫩。“我们做过盲测,80%的食客能尝出它和普通鸽肉的区别。”杨长锁介绍,与粤菜偏好的鲜嫩口感不同,以上海为代表的华东地区消费者更青睐体型健硕、胸肌饱满、肉质紧实的乳鸽产品,“申王1号”肉鸽将更加适配长三角地区消费口味与集约化养殖模式。他还告诉记者,按照规划,未来三年将建立“纯系场—祖代场—父母代场”三级繁育体系,让优质种鸽覆盖更多地区。 本报记者 马亚宁