

“新手妈妈”必知的新生儿疾病筛查

□魏瑞红

不少父母都知道孩子出生后要尽快接受新生儿疾病筛查,但什么是新生儿疾病筛查?为什么要做新生儿疾病筛查?很多家长不明白,也不知道新生儿疾病筛查是如何进行的。事实上,这种检查可以早期发现某些先天性、遗传性、代谢性疾病,以便及时有效治疗,避免患儿智力、体格发育障碍等严重危害的发生。

今天,我们就来了解一下新生儿疾病筛查的相关知识吧!

新生儿疾病筛查的意义

新生儿疾病筛查的全名是新生儿先天代谢异常疾病筛查。顾名思义,新生儿疾病筛查能够检查出某些危害严重的先天性或遗传性代谢疾病以及听力缺陷,其中常见的就是先天性甲状腺功能低下(CH)和苯丙酮尿症(PKU)两种疾病。新生儿疾病为什么要早发现、早治疗呢?以先天性甲状腺功能低下为例,这种疾病是没有任何发病预兆的,但是一旦发病就会严重影响孩子智力与骨骼的发育。

如果能在孩子刚出生时就检查出这些缺陷并及时治疗,那么即使不能完全治愈,也会大大缓解疾病对孩子的影响;反之,如果没有及时接受治疗,将会造成无法挽回的后果。这些先天性疾病的发生概率虽然很低,但是给孩子带来的风险却非常大。这就是新生儿疾病筛查的必要性和重要性。

新生儿疾病筛查是必须做的吗

是的,所有的新生儿都要做新生儿疾病筛查;即使新生儿出生时看起来很健康,也要进行新生儿疾病筛查。因为大多数患儿在早期没有明显的特异性症状,通常在出生后3个月~6个月甚至1岁以后才会出现一些特别明显的临床症状。但那时孩子的智力

和身体器官可能已经遭受了不可逆转的损伤,造成生长发育迟缓、智力低下、残疾等严重后果。因此,表面上看起来健康的新生儿也应该进行新生儿疾病筛查。

此外,无遗传病家族史的新生儿也要做新生儿疾病筛查。因为无遗传病家族史的新生儿也有可能出现这类疾病。究其原因:一是筛查的某些疾病为隐性遗传代谢病,只有父母将所携带的突变基因都遗传给孩子,才会发病;二是与环境因素恶化导致的基因突变率升高有关。

因此,为了健康,每个新生儿都有必要进行新生儿疾病筛查。

如何进行新生儿疾病筛查

产妇在生产后,医院就会为其发放《新生儿疾病筛查须知》,并将新生儿疾病筛查的规定、目的、意义、筛查项目等信息告知新生儿的监护人。新生儿的监护人在《新生儿疾病知情同意书》上签字同意后,医院就会对新生儿进行采血。

采血一般是在新生儿出生72小时充分哺乳后,由医生采集末梢血制成干血片,送至实验室检测。目前,新生儿最常用的是在足跟内侧或外侧缘针刺采集血样。因各种原因提前出院、转院的婴儿,不能在72小时之后采血的,原则上应当由接产单位对其进行

跟踪采血,但时间最迟不宜超过出生后20天。

为了保证筛查的准确性,新生儿疾病筛查目前均采用集中检验的方式进行,即采集的血液样本送往专业的筛查中心进行检测。实验室检测人员在接收到标本后进行初步筛查,出具筛查报告并且发放结果。若筛查结果出现异常,新生儿的监护人就要带新生儿进行复筛;若复筛结果仍存在异常,新生儿监护人就要及时带孩子去新生儿专科进行治疗相关检查,及早判断孩子是否存在先天性遗传代谢性疾病。

为什么要重点筛查CH和PKU

先天性代谢异常的疾病有很多种类型,要满足以下条件才能列入常规的筛查范围:早期没有明显的症状;检查之后有确切的治疗方法;早期治疗非常有必要,能够避免永久性后遗症;有可靠的筛查疾病的方法,能够确切地诊断是否患有这种疾病。

先天性甲状腺功能低下、苯丙酮尿症、同型胱氨酸尿症、半乳糖血症、胰腺纤维囊肿等疾病检查被认为是较重要的检查。但由于各地疾病的发病情况不同,所筛查的疾病种类也不同。

先天性甲状腺功能低下患儿出生时大多没有明显症状,少数可能有哭声较低、食欲较差、便秘等症状,有的还会出现新生儿黄疸消退时间延长等

表现。数月后,孩子才会有明显的体格和智力发育落后的表现。苯丙酮尿症患儿出生时外表无异常,3个月左右会逐渐出现头发由黑变黄、尿液中有难闻“鼠尿味”,智力发育落后、行为异常等表现。

先天性甲状腺功能低下患儿和苯丙酮尿症患儿在出生后往往缺乏疾病的特异表现,一般要到出生数月后才逐渐出现固有的临床症状,并日趋加重。一旦出现临床症状,表明已进入晚期,即使治疗,效果也不好;相反,若能在出生后不久发现疾病,大多数患儿发育不会受阻,其智力亦可达到正常人的水平。

听力筛查被逐渐重视

现在,听力筛查已经逐渐被各大医院重视。一般来说,正常新生儿的听力问题发生率仅为0.4%左右。而早产儿、患肺炎或高胆红素血症的婴儿发生听力问题的概率可高达22.8%。发病原因:一方面是孩子,一方面是孕妇在怀孕期间感染流感病毒、长时间接触辐射等。

越早发现听力障碍,就越能及时预防聋哑问题。通过早期的新生儿疾病筛查,可以及时发现患儿并及时接受治疗,有助于患儿的正常成长和生活。

(作者供职于河南省人民医院新生儿监护病房)

当心自身免疫性脑炎作怪

□杨玉洁

病区曾接诊过一位花季少女苗苗。高考前夕,苗苗突发疾病,眼神迷离、四肢抖动、答非所问,一会儿大哭大闹,一会儿又恢复如常。至今,我仍记得初见她时其他患者异样的眼神。当时,我从苗苗的家属口中得知,苗苗已在两家医院接受过治疗,效果均不佳。在此期间,苗苗的家属还带她接受过心理辅导,一度还要把她送至精神病医院接受治疗。最终,苗苗被转诊至上级医院,医生初步怀疑是自身免疫性脑炎。

那么,什么是自身免疫性脑炎呢?患者为什么会出现精神行为异常呢?如果得了自身免疫性脑炎,应该怎么办呢?

脑炎,顾名思义,就是脑部出现的炎症性疾病,它是一种由病原微生物(如病毒、细菌、真菌等)侵入中枢神经系统所致的大脑神经系统炎症性疾病,是神经系统常见的危急重症之一。据世界脑炎协会统计,在过去的25年中,全球约有375万人直接死于脑炎。人体免疫系统的主要功能是识别和杀伤入侵的细菌、病毒等,但脑组织若被免疫系统误判为“敌人”时,就会受到自身免疫系统的攻击,这种情况就被称为自身免疫性脑炎。自身免疫性脑炎占脑炎的10%~20%,于2007年首次被报道。《中国自身免疫性脑炎诊治专家共识》于2017年正式发布,为广大自身免疫性脑炎患者带来了福音。

自身免疫性脑炎以前驱高热、精神症状、认知障碍、癫痫发作及自主神经功能障碍等为主要临床特点,苗苗就是以突发的精神症状为主诉入院。经过一系列检查和治疗,在医务人员和患者家属的共同努力下,苗苗的精神行为症状得到缓解,治愈出院。出院后,苗苗继续接受口服激素与长程免疫治疗,以及规律的门诊随访评估。半年后,苗苗回到学校复读再战高考,拥抱美好的未来。

在日常生活中,我们经常会看到这样的新闻报道:突发精神病?警惕自身免疫性脑炎;小学生一晚上刷8套试卷后精神失常,被医生确诊为自身免疫性脑炎;精神行为异常是精神疾病?专家指出可能是脑炎;19岁女孩突然“精神失常”,竟是罕见脑炎所致。这些新闻,说明公众对脑炎的认识不够!

抗NMDAR脑炎(自身免疫性脑炎的一种类型)是目前较受关注的自身免疫性脑炎,约占自身免疫性脑炎的80%。近年来,抗NMDAR脑炎发病率有逐年增长的趋势。该病多见于儿童和年轻女性,起病急,且多伴有卵巢畸胎瘤,脑脊液和血清抗NMDAR抗体检测结果呈阳性反应。重症抗NMDAR脑炎患者的病死率为2.9%~9.5%,少数患者完全康复需要2年以上,复发率为12.0%~31.4%。虽然自身免疫性脑炎病情危重,恢复缓慢、易复发,但是只要早发现、早诊断、早治疗,减少并发症的发生,总体预后还是好的。

自身免疫性脑炎的诊断需要综合临床表现、脑脊液检查、神经影像学 and 脑电图检查等结果,抗神经元抗体阳性是其确诊的主要依据,腰椎穿刺术是首选检查方法,具有不可替代的价值。自身免疫性脑炎的治疗方法主要包括免疫治疗、对癫痫发作和精神症状的对症治疗、支持治疗、康复治疗,合并肿瘤者可进行肿瘤切除。人们往往对一线免疫治疗糖皮质激素的副作用——变胖、痤疮、长毛等产生恐惧而延误治疗。其实,激素应用越早效果越好,它的副作用会在治疗结束后慢慢消失。需要注意的是,恢复期患者不可随意减量或突然停药,容易引起反跳现象。

自身免疫性脑炎患者出现精神行为异常、抽搐等症状时,该怎么处理呢?患者的精神行为异常具体可表现为烦躁、易激惹、胡言乱语、幻听幻视、大喊大叫、被害妄想、攻击他人等。患者发病时需要移除晾衣架、开水瓶等物品;情绪激动时,不予言语回复以免刺激患者;有攻击行为时,与其保持距离,避免围观,对其造成压力,并及时让其应用镇静药物,必要时给予保护性约束。如果患者出现了癫痫发作,需要密切观察患者的病情变化,及时应用抗癫痫药物,注意其呼吸频率及节律,松开衣领、纽扣,备好压舌板及牙垫等物品,避免舌咬伤,同时拉起床栏,防止坠床,使用毛巾包裹床栏,防止患者肢体抽搐时受伤。需要注意的是,患者癫痫发作时,这些事情是不能做的,如按压肢体、掐人中、咬筷子等,容易对患者造成二次伤害。

最后一首原创打油诗分享给大家,让我们一起重温自身免疫性脑炎知识:

少年娇娥与俊郎,性情忽变人癫狂。头痛发热不识人,床旁腰穿诊断忙。免疫测序明抗体,用药随诊喘不停。患者得意医护慰,“炎”途有我常相随。脑炎工作重且艰,护佑大脑敢迎难而上。说防论治来科普,众志成城克脑炎。

(作者供职于河南省人民医院神经内科三病区 神经感染亚专科)

麻醉前访视的重要性

□李永强

呼吸暂停综合征等。

3.手术麻醉史:了解患者既往使用过的手术麻醉方法及药物,有无不良反应及药物过敏等,有利于制定本次麻醉方案。

4.个人和家族史:包括患者的劳动能力、烟酒史及药物应用、滥用史,有无特殊家族疾病史(如高热史)等。

5.过敏史:应特别重视患者既往任何的药物过敏史及出现时的症状,以期制定安全的应对措施。

术前治疗性用药的评估与调整

许多患者术前因合并其他慢性病或正在发作的疾病而服用药物治疗。术前,麻醉科医生需要全面评估,以确定是否继续应用或者暂停使用、应用替换药物。常见的药物有抗高血压药、降糖药、抗凝药、利尿药、抗焦虑抑郁药、激素类药物、甲状腺药物等。

体格检查

1.全身状态的评估:

营养状况、精神意识、生命体征等基础状态。

2.气道、牙齿、颈部、四肢脊柱:

根据拟行的麻醉方法,全麻患者要接受充分检查,查看是否存在气道困难、张口困难、气管插管困难,有没有牙

齿脱落的风险;椎管内麻醉或神经阻滞患者有没有四肢脊柱畸形或功能障碍等。

3.重要脏器的检查:

重要脏器(如心、肺、肝、肾、神经系统)的检查,如果存在较严重的问题,需要邀请相关专科医生会诊,协同诊疗,降低风险,提高围术期的安全。

4.实验室与诊断学检查报告的判读:

根据患者的病情,通过相关的实验室检查,了解患者的心肺情况;了解患者是否存在感染、贫血、肝肾功能指标异常、凝血功能异常等。

5.心理精神状态的评估:

对患者的焦虑程度和恐惧程度以及镇痛需求进行预估、判断,并与之沟通,给予相应的处理,消除患者的担心和顾虑。

总之,麻醉前访视是对患者病情的再一次综合评价,是麻醉手术安全的重要一环,需要麻醉科医生掌握全面的资料,做到心中有数,也是缓解患者术前紧张、焦虑情绪的有效手段,需要患者及家属的充分理解和配合。

(作者供职于漯河市中心医院麻醉科)

调整生活方式 预防骨质疏松症

□屈敏

很多人年龄大了以后会发现身高比年轻时矮了不少,还经常出现驼背、腰背痛、全身骨痛等,有时还容易出现骨折。他们认为,人老了以后个子变矮、这疼那疼是很正常的事儿。殊不知,这可能是骨质疏松症的表现。

骨质疏松症是一种很隐匿的慢性病,轻者无任何不适,重者通常有腰背疼痛、全身骨痛等症状,其中以腰痛最突出。患者负重减少,活动后常导致肌肉劳损和肌痉挛。一般骨量丢失12%以上即可出现骨痛。

骨折是骨质疏松症最常见和最严重的并发症,常因轻微活动或创伤而诱发,通常于腰腿、负重、挤压或摔倒后发生,椎体和髌部是常见的骨折部位。椎体压缩会导致身长缩短,椎体每缩短2毫米左右,身长平均缩短3厘米~6厘米。而髌部骨折,尤其是股骨颈骨折,一年内的死亡率高达50%,幸存者中50%~75%的患者伴有活动受限、生活自理能力明显下降或丧失。如果患者长期卧床,就会加重骨质丢失,常因并发感染、心血管等疾病而衰竭死亡,严重影响患者的生活质量和生命安全,给患者及家人带来巨大的经济负担。

骨质疏松症好发于老年人,特别偏爱绝经后的女性。最新调查显示,我国40岁~49岁人群骨质疏松症患病率为3.2%,50岁以上人群骨

质疏松症患病率为19.2%,65岁以上人群骨质疏松症患病率为32.0%;而低骨量人群更甚,40岁~49岁人群低骨量率为32.9%,50岁以上人群低骨量率为46.4%。因此,骨质疏松症的预防格外重要,具体的预防措施如下:

调整生活方式

健康、平衡的膳食模式是维护骨骼健康、防治骨质疏松症的基础。低钠、高钾、高钙饮食不但可以防治骨质疏松症,而且对高血压病、冠心病等也有益处。注意合理的膳食营养,饮食成分中要降低饱和脂肪酸和胆固醇的含量,多食用含钙、磷高的食物,比如鱼、虾、虾皮、海带、牛奶、绿叶蔬菜等;必要时补充适量的钙剂和维生素D,多补充优质蛋白。加拿大一项历时5年的研究表明:低蛋白摄入(<总热量的12%)的绝经后妇女和年龄≥50岁的男性脆性骨折风险几乎是高蛋白摄入者(≥15%的总热量)的2倍。高钠饮食不仅会增加尿钙的排出量,还会降低骨密度,故应限制饮食中盐的摄入量,成人每天食盐量不超过6克,老年人不超过5克,同时骨质疏松症患者要戒烟限酒,少喝咖啡、浓茶及碳酸饮料。

坚持体育锻炼,多接受日光浴。适量的运动和晒太阳不仅能促进机体对钙的吸收利用,增加骨密度,而且运动还能改善机体的平衡功

能,增加肌力,降低骨折的发生风险。因此,每天保证适量的户外运动,能有效减缓骨质疏松症的进展。老年人每周应进行150分钟~300分钟中等强度的身体活动(如散步、慢跑、跳舞、打太极拳、骑自行车等),也可采用中等强度和高等强度活动相结合的方式完成活动量。活动量要在1周内贯穿进行,每周至少有3天的身体活动,有助于降低受伤风险,防止过度疲劳,也可以根据个人的喜好,在1天或1周内分几次完成。需要注意的是,无论是户外活动还是居家活动,都要量力而行,应根据自身的健康水平进行身体活动。

此外,骨质疏松症患者应当尽量避免或少用影响骨代谢的激素类药物,如可的松、泼尼松等。

骨健康基本补充剂——钙剂及维生素D的补充

维生素D和钙剂不仅能提高骨密度,也是骨质疏松症治疗的常用药物,适当地补充钙剂和维生素D可延缓骨丢失和骨折的发生。《中国居民膳食指南》推荐,成人每天钙摄入量为800毫克,50岁以上人群每天钙摄入量应为1000毫克~1200毫克。中国人饮食钙偏低,每天膳食摄入元素钙仅400毫克,仅为推荐标准的一半,故尚需补充元素钙500毫克~600毫克/天。

碳酸钙的钙含量为40%,每天补充1克~1.5克已基本足够;乳酸钙和葡萄糖酸钙的钙含量分别为13%和9%。

钙的吸收需要维生素D的帮助。充足的维生素D可增加肠钙吸收、促进骨骼矿化、保持肌力、改善平衡能力和降低跌倒风险。人体维生素D的主要来源是皮肤经阳光中的紫外线照射生成。因此,维生素D也被称为“阳光维生素”。但需要注意的是,隔着玻璃窗晒太阳并不会促进皮肤维生素D的合成。中国营养学会在2013年推荐,维生素D摄入量成人应为400IU(国际单位)/天,65岁以上人群为600IU/天。有的女性以白为美,导致户外活动减少,即便短时间外出也是做了全方位防晒,导致皮肤难以接受足够的紫外线照射,维生素D合成严重不足。秋冬季节,北方光照不足,更加重了维生素D的缺乏。中国科学院上海生命科学研究院发现,我国中老年人群维生素D严重缺乏,约93.6%存在维生素D缺乏或不足。适当补充维生素D能减少骨折发生,降低死亡风险,改善生活质量。维生素D分为普通维生素D和活性维生素D。需要注意的是,不推荐肾功能正常的患者使用活性维生素D来纠正维生素D缺乏;不建议1年单次较大剂量进行普通维生素D的补充。

骨质疏松症风险自评及定期骨密度检测

大家可通过国际骨质疏松症基金会(IOF)的一分钟骨质疏松症风险评估的19个问题,了解自己的骨骼健康。只要其中有一题回答结果为“是”,即为阳性,提示存在骨质疏松症的风险,并建议进行骨密度检查或骨折风险评估。大家也可通过亚洲人骨质疏松症自我筛查工具(OSTA)进行骨质疏松风险评估:OSTA指数=[(体质量(千克)-年龄(岁))×0.2,OSTA指数>-1,骨质疏松风险较低;-1≤OSTA≤-4,骨质疏松风险为中等;OSTA指数<-4,则骨质疏松风险较高。

对于存在骨质疏松高风险的患者,建议进行骨密度检查。定期的骨密度检查,有助于了解自身的骨骼情况,从而采取相关的防治措施。女性从40岁开始就要定期检查骨密度,如果没有问题,可以3年做一次骨密度检查。但绝经后的女性或者长期服用类固醇、抗抑郁药物的女性,最好一年进行一次骨密度检查,以便尽早发现、尽早用药。

骨质疏松症虽然是很普遍的疾病,但是会对患者的生活质量造成很大影响。因此,人们在年轻时就要做好预防工作,如果发现患上骨质疏松症,就要及时治疗,避免病情加重。

(作者供职于河南省人民医院健康管理中心)