

重视产前筛查及诊断 共建无“贫”未来

本报记者 麦博 通讯员 黄睿 刘梅兰 徐琦

2025年5月8日是第32个“世界地中海贫血日”。地中海贫血是一组严重威胁人类健康的遗传性血液病,在两广和海南地区流行。重型地贫患儿病情严重,死亡率高,需要不断输血维持生命。因此防止重型地贫儿的出生具有重要的现实意义。中山大学孙逸仙纪念医院产前诊断中心主任刘颖琳教授介绍,目前,针对产前各环节有针对性的防控措施,备孕夫妇应当予以重视、了解,共建无“贫”未来。

解密常见分型

地中海贫血,又称珠蛋白生

成障碍性贫血,简称地贫,是由血红蛋白中的珠蛋白基因缺失或突变所致。地中海贫血可以分为α型、β型、δβ型和δ型4种类型,其中以α型地中海贫血和β型地中海贫血较为常见。α珠蛋白链生成受HBA1和HBA2基因控制,β珠蛋白链受HBB基因控制,呈现常染色体隐性遗传。

α-地中海贫血分为静止型、轻型、中间型、重型。

静止型α-地中海贫血:携带者通常无症状,血液检查无贫血,一般需要做基因分析才能检查出来。

轻型α-地中海贫血:携带者通常无症状,但在血常规、血红蛋白电泳检查中结果异常。

中间型α-地中海贫血:患者临床表现轻重不一,贫血程度差异大,轻度贫血者没有临床症状,重者需要定期输血治疗。

重型α-地中海贫血:是致

死性的血液病,患者会出现严重贫血症状,受累胎儿通常在宫内或分娩后半小时内死亡。

β-地中海贫血分为轻型、中间型、重型。

轻型β-地中海贫血:患者通常无贫血症状,携带者寿命一般不受影响。

中间型β-地中海贫血:患者临床表现轻重不一,贫血程度差异大,轻度贫血者没有临床症状,重者需要定期输血治疗。

重型β-地中海贫血:患儿出生时无临床表现,通常在出生后3至6个月开始出现症状,发病年龄越早,病情越重,若不治疗,患儿会在5岁前死亡。

轻型和中间型地贫基因携带者通常能长大成人,当双亲均携带有同型地中海贫血突变基因,其子女有四分之一概率为重型地中海贫血患者。

防控措施

目前,防控重型地贫儿出生的有效措施主要分为三个阶段。

第一阶梯:婚前/孕前初筛

夫妇在婚前或孕前接受血常规和血红蛋白电泳检查。这种方法通常夫妇双方共同接受筛查,抽外周血进行检查。通过血常规中的MCV(平均红细胞体积)、MCH(平均红细胞血红蛋白含量)判断是否存在小细胞血症及红细胞低色素的情况,地贫基因的携带者或患者血常规中的MCV、MCH指标通常降低。血红蛋白电泳主要看HbA2(血红蛋白A2),正常参考值通常为2.5%至3.5%,升高通常提示β型地中海贫血,降低通常提示α型地中海贫血。

第二阶梯:高风险人群基因诊断

对于筛查结果有异常者,不

管是血常规还是血红蛋白电泳结果异常,均需进行进一步的基因诊断。首先,要进行α型及β型地中海贫血基因常见变异的检测。在妊娠期,如果筛查结果异常,但常见的α型及β型地中海贫血基因正常,排除缺铁性贫血的情况下,推荐进行罕见地中海贫血基因检测。

第三阶梯:夫妇同型地贫基因携带——产前诊断护新生

对于已经怀孕的可能生育中间型或重型胎儿的夫妇,可以到医院接受介入性产前诊断。孕11—13⁺周绒毛活检进行诊断;或者孕16—24周羊膜腔穿刺进行诊断。这样可以帮助早期发现重型地贫儿,及时防止患儿的出生。

若在孕前发现夫妻双方为同型地贫的基因携带者,还可以借助三代试管婴儿技术避免重型地贫儿的妊娠。

膝盖疼痛、腿脚无力、走路越来越慢……

警惕! 这可能是肌少症

本报记者 麦博 通讯员 房诗婷 刘文琴 黄睿

走路缓慢,走几步就四肢发软?爬不动楼梯,容易摔倒,一摔就骨折?许多中老年人在出现这些症状时,单纯归因于“关节炎”或“年纪大了”,却忽略了背后可能存在的恶性循环——膝骨关节炎与肌少症的相互影响。中山大学孙逸仙纪念医院康复医学科主任医师伍少玲提醒,肌少症不仅会加重膝骨关节炎的症状,还会增加患者跌倒、骨折和功能障碍的风险,严重影响中老年人的生活质量和健康寿命。

什么是膝骨关节炎和肌少症?

膝骨关节炎以膝关节疼痛和功能障碍为主要临床表现,主要病理特征包括软骨缺失、软骨下骨硬化、半月板磨损、关节间隙改变等。

肌少症是一种与年龄相关的骨骼肌量减少、肌力下降和肌肉功能减退的综合征。临床表现包括易疲劳、肌肉萎缩、肌力减退、行动缓慢、虚弱,容易跌倒和骨折。随着年龄增长,人体内的肌肉会悄悄流失,骨骼肌从30岁就开始走下坡路,到60岁后流失速度更快。

研究表明,约40%的膝骨关节炎患者有肌少症,而肌肉流失又会进一步加重关节损伤。

关节损伤→肌肉萎缩:膝关节疼痛导致活动减少,肌肉因缺乏刺激而加速流失。

肌肉萎缩→关节不稳:肌力下降使关节失去保护,软骨承受更大压力,炎症反复发作。

这种“关节越痛→肌肉越少→关节更痛”的恶性循环,不仅加速患者下肢活动受限,还可能引发跌倒、骨折等严重后果。

警惕肌少症,这些因素要小心

不良生活方式:长期缺乏运动、吸烟、蛋白质摄入不足和维生素D缺乏等,均会加速肌肉流失,增加肌少症风险。

年龄和性别:随着年龄增长,肌肉质量和

功能自然下降,中老年人群更易患病;此外,男性患病率略高于女性。

膝骨关节炎相关因素:炎症标志物升高、病程长、关节损伤、使用糖皮质激素等,均可能增加肌少症患病危险。

共患疾病:骨质疏松症、糖尿病、心肺疾病及神经系统疾病等慢性病,容易合并肌少症,相互影响,加重病情。

科学的生活方式是关键

保证蛋白质摄入。我国老年人每日蛋白质摄入量应维持在1.0至1.5克/(千克·天),并适量增加富含亮氨酸等支链氨基酸的优质蛋白质,如乳清蛋白及其他动物蛋白。

重视维生素D补充。维生素D缺乏会导致肌力下降,可通过每日晒太阳15分钟至20分钟,食用深海鱼、蛋黄,在医生指导下合理使用营养补充剂等方式补充。

要适量运动。可通过下肢自我肌力训练和有氧运动,维持肌肉功能。

避免相关误区。例如只喝粥或素食,易导致蛋白质摄入不足;过度节食减肥,易加速肌肉流失。

近年来,肌肉超声在肌少症的评估与应用受到广泛关注。DXA(双能X线吸收法),成为检测肌肉量的“金标准”。超声可通过测量肌肉的厚度及横截面积等反映肌肉萎缩情况。

公益宣传

5.8
世界地中海贫血日



防控地贫
携手同行