

PGD 技术助力 宝宝不携带坏基因

薛女士5年前体检发现心脏彩超有异常,因为“主动脉瓣关闭不全”,医生在追问了解到她的母亲和外祖母也是瘦高体型且外祖母因心脏疾病逝世之后,高度怀疑她患有“马凡综合征”,建议她进行相关基因检测,结果证实她确实携带FBN1基因杂合突变,该突变遗传自其母亲。

薛女士一家害怕自己的“坏基因”会遗传给下一代。夫妻俩了解到“第三代试管”胚胎植入前遗传学诊断(PGD)技术成熟,能够帮助他们生育一个不携带特殊致病基因突变的宝宝,于是决定寻求辅助生殖技术助孕。在医学团队的精心护航下,幸运地获得了两枚不携带“马凡综合征”相关致病基因的正常胚胎,并且薛女士仅进行一次胚胎移植就成功妊娠,最终顺利分娩了一个非常健康的宝宝。

什么是马凡综合征

现代科学证实马凡综合征(MFS)是一种由细胞外基质蛋白——原纤维蛋白1基因(FBN1)

突变引起的结缔组织疾病。它是由法国儿科医生 Marfan 于1896年首先发现的,又名“天才病”。意大利小提琴家帕格尼尼、美国女排运动员海曼、中国男排运动员朱刚都患有马凡综合征。马凡综合征给他们带来了常人难以企及的天赋,同时也给他们的人生早早定下了悲剧的结尾。马凡综合征发病率低但死亡率极高,疾病主要特征为身材高,四肢、手指、脚趾都细长,称为蜘蛛指;眼部病变有晶体状脱位或半脱位、高度近视、白内障、视网膜剥离、虹膜震颤;心血管方面,马凡综合征患者的大动脉血管中膜往往发育不良,容易发生主动脉进行性扩张、主动脉瓣关闭不全,由于主动脉中层囊样坏死而引起主动脉窦瘤、夹层动脉瘤及破裂。若未经良好诊治,1/3患者自然生存寿命平均仅为32岁,另外2/3患者的寿命也很难突破50岁。

马凡综合征的遗传方式

马凡综合征的遗传方式是

常染色体显性遗传,具有垂直传播、男女机会均等的特点。如患者与另一患者结婚,所生子女一定是患病的;如患者与另一正常人结婚,其下一代有50%的概率患病。有15%~30%的MFS是患者自身基因新发突变导致,这部分患者生育的后代也会有50%的概率患病。

马凡综合征如何避免遗传给下一代

对于基因突变位点明确的马凡综合征患者,若选择自然妊娠,那么需在孕中期羊水穿刺抽取少量羊水进行遗传学检测以明确胎儿是否携带有亲源的基因突变。一旦胎儿遗传到其父母的FBN1基因突变,必然面临着被引产或者是生下来患有马凡综合征这两种情况之一。

胚胎植入前遗传学诊断(PGD)即“第三代试管”技术,是指在常规试管婴儿治疗过程中,对移植到母体子宫之前的胚胎进行遗传学测,选择性植入胚胎,从而防止单基因病和染色体

异常患儿的出生。

像马凡综合征这样的罕见病,往往没有有效的治愈方法,预防的意义更重于诊治。有生育需求的马凡综合征患者,可选择在孕前进行疾病相关基因的检测。明确携带致病突变的家系,强烈建议到生殖中心的遗传门诊进行PGD遗传咨询,知情选择“第三代试管”辅助生育,筛选不携带致病突变的胚胎植入宫腔。

对薛女士来说,“第三代试管婴儿”技术不一定是完美的,她经历了普通女性没有经历过的痛苦和煎熬,付出大量的时间、精力和金钱,但“第三代试管婴儿”技术从源头上阻断了马凡综合征致病基因向下一代传递,真正帮助她破除家族的遗传魔咒,实现了优生优育。如此“生而不凡”对她而言非常值得。

(作者:余爱丽1 福建省妇幼保健院 生殖医学中心 副主任医师

蔡雪芬2 福建省妇幼保健院 生殖医学中心 主治医师)

痛风是如何发作的

痛风是一种由于尿酸代谢异常引起的慢性代谢性疾病,主要特征是血尿酸水平升高,导致尿酸盐结晶沉积在关节及其周围组织,引发炎症反应。典型症状表现为急性发作时的剧烈关节疼痛、红肿、发热和触痛,尤其是大脚趾关节。若不加以控制,痛风可发展为慢性痛风性关节炎,导致关节畸形和功能受限。因此,痛风不仅对患者的生活质量造成严重影响,还可能带来严重的健康危害。

痛风发作诱因是什么呢?我们要如何预防痛风?

痛风发作7大诱因

1. 高嘌呤食物摄入

痛风患者普遍对嘌呤敏感,而肉类、动物内脏和部分海鲜等食物富含嘌呤。大量摄入这些食物会导致体内尿酸水平升高,进而诱发痛风。据统计,痛风患者的饮食中,高嘌呤食物占比较大。

2. 酒精摄入

过量饮酒,特别是啤酒和白酒,是痛风发作的独立危险因

素。酒精会干扰尿酸的代谢和排泄,导致尿酸在体内堆积,从而增加痛风发作的风险。

3. 肥胖

肥胖是痛风发作的重要诱因之一。肥胖者体内脂肪含量高,脂肪代谢会产生大量尿酸,同时肥胖还会影响尿酸的排泄。

4. 疾病诱发

患有肾脏疾病、心血管疾病、代谢综合征、银屑病、糖尿病等疾病的人群,由于这些疾病与高尿酸血症密切相关,因此更容易导致痛风发作。

5. 药物诱发

一些药物,如噻嗪类利尿剂、环孢素等,可能影响肾脏的尿酸排泄能力,从而导致血尿酸水平增高,诱发痛风。

6. 缺乏运动

缺乏运动会影响身体新陈代谢,减缓尿酸的排泄。长期久坐、缺乏运动的人群,痛风发作的风险相对较高。

7. 经常熬夜

熬夜时,身体进入应激状态,能量代谢会以产生更多嘌呤废物的形式进行,可能会诱发痛

风疾病。作息不规律也是痛风发作的诱因之一。

预防痛风的6大习惯

1. 低嘌呤饮食

为了预防痛风,应当避免摄入过多高嘌呤食物,如红肉、内脏(如肝脏、肾脏)、海鲜(如虾、蟹、鱼子等)。这些食物在代谢过程中会产生大量的尿酸,增加痛风发作的风险。相反,应当增加蔬菜、水果、全谷类和低脂乳制品等低嘌呤食物的摄入。

2. 禁酒

酒精,特别是啤酒和白酒,会干扰尿酸的代谢和排泄。长期大量饮酒会导致尿酸在体内积累,增加痛风发作的风险。因此,为了预防痛风,应该尽量控制饮酒量,甚至完全戒酒。

3. 控制体重

肥胖是痛风的一个主要风险因素。肥胖者由于体内脂肪含量高,会产生更多的尿酸,同时肥胖也会降低身体对尿酸的排泄能力。因此,适当减肥是预防痛风的有效方法之一。

4. 增加运动

适当的运动可以促进身体的新陈代谢,帮助身体排出多余的尿酸。建议每周进行至少150分钟的中等强度有氧运动,如快走、慢跑、游泳等。

5. 规律作息

保持规律的作息习惯,避免熬夜和过度劳累。长期熬夜和过度劳累会导致身体内分泌紊乱,影响尿酸的代谢和排泄。应该保证充足的睡眠时间,尽量避免熬夜和过度劳累。

6. 定期体检

定期进行体检是预防痛风的重要措施之一。通过体检可以及时发现并治疗可能诱发痛风的疾病,如高血压、高血脂、糖尿病等。如果有任何异常情况,应该及时就医并接受专业的治疗。

了解痛风发作的七大诱因对预防和控制痛风至关重要。痛风患者和潜在人群都应积极采取这些措施,以维护健康的身体状态,享受高质量的生活。记住,预防胜于治疗,朋友们从现在开始,为健康加分!

(作者:许文锟 泉州市正骨医院 风湿科 主治医师)