

为爱而生 三代试管让“救星”不再遥不可及

小张和小李是一对勤劳踏实的年轻夫妻,一年前迎来了第一个孩子——聪明可爱的星星。星星出生后不久确诊为重型β地中海贫血(β地贫),从此开始了频繁输血和去铁治疗。看着孩子在治疗中日渐瘦弱,夫妻俩心如刀绞。他们得知造血干细胞移植是目前的主要根治方法,便四处寻找合适供者,但在多个骨髓库均未匹配成功。辗转之下,他们了解到通过第三代试管婴儿技术,可以“定制”一个既健康又与哥哥HLA配型相合的“救星宝宝”。夫妻二人随后接受了相关遗传学检查,结果显示他们均为β地贫基因携带者。医生建议通过胚胎植入前单基因遗传学检测(PGT-M),在筛查β地贫基因的同时进行HLA配型,选出既健康又能为哥哥捐献脐带血造血干细胞的胚胎,实现“救子”与“再育”的双重愿望。

β地中海贫血及其治疗手段

β地贫是一种由β珠蛋白基因缺陷引起的遗传性溶血性

贫血。正常红细胞需要α、β两类珠蛋白链配合形成血红蛋白,若β珠蛋白链合成不足,就会导致贫血。根据贫血严重程度,β地贫分为轻型、中间型和重型。轻型多无明显症状,不影响生活;中重型患者通常携带双等位突变基因,出生后3~6个月内出现中重度贫血,伴随黄疸、乏力、发育迟缓、肝脾肿大及骨骼畸形等表现。中重型患者需终身接受输血与去铁治疗。目前,造血干细胞移植是中重型β地贫最主要的根治方法。

β地贫是世界上常见的单基因遗传病之一,其遗传方式多为常染色体隐性遗传:若父母双方均为β地贫基因携带者(一般为轻型),则每次怀孕有25%的概率生育中重型β地贫患儿。

造血干细胞移植与HLA配型

造血干细胞移植通过清除患者原有的造血和免疫系统,再输入健康的造血干细胞,帮助身体重新制造正常的血液细胞,从而达到治疗目的。移植用的干细胞可来自骨髓、外周

血或脐带血。移植前,HLA(人类白细胞抗原)配型是关键环节。HLA决定了供体细胞是否会被患者免疫系统识别为“自己人”。HLA配型越吻合,移植成功率越高,排异反应也越少。

兄弟姐妹之间有约25%的机会HLA完全匹配,是最理想的供体来源;父母和子女之间只能部分匹配,称为“半相合”。若无合适的亲缘供体,想在非血缘人群中找到完全匹配的“救星”,难度堪比大海捞针。对许多家庭而言,寻找合适供体是一段漫长而艰辛的旅程。

脐带血造血干细胞:温柔的“生命桥梁”

脐带血是在宝宝出生断脐后采集的,富含年轻、活跃的造血干细胞。其采集过程安全无创,对母婴无影响,并可长期冷冻保存。由于其细胞“年龄”较小,HLA配型容忍度略高于骨髓或外周血干细胞。脐带血造血干细胞已广泛用于治疗血液病、免疫缺陷和遗传性

贫血等疾病。不过,脐带血中干细胞数量有限,通常仅够儿童一次移植使用。若移植失败,可能还需借助骨髓干细胞等其他来源。

三代试管让“救星”不再遥不可及

通过应用第三代试管婴儿技术——胚胎植入前单基因遗传学检测(PGT-M),医生可在胚胎发育早期同时进行β地贫基因筛查和HLA配型,选择与患病姐姐HLA完全匹配的健康胚胎植入母体子宫。

如果一切顺利,这个宝宝将在母亲体内健康成长。待其出生后,可采集脐带血中的造血干细胞,为姐姐进行移植,重建造血系统,实现根治。我们祝愿每一个“救星宝宝”的降临,都能以脐带血一次性完成根治姐姐的使命。

(作者:柯张红 福建省妇幼保健院 主治医师)

腰椎间盘突出科学护理

“学习不突出,工作不突出,就腰椎间盘突出”——腰椎间盘突出症并不像赵本山相声里说的这么轻松。它带来的疼痛、麻木和无力感常令患者失去生活信心。但请别担心,绝大多数腰椎间盘突出症仅是“物理性疾病”,患者通过科学、系统的保守治疗和精心护理,大多能获得显著缓解,恢复正常生活。今天,我们就来谈谈腰椎间盘突出的自我护理之道。

我们的腰椎骨之间有一个名为“椎间盘”的结构,它像软垫一样起到缓冲、减震作用。椎间盘由外围坚韧的“纤维环”和中央果冻状的“髓核”组成。腰椎间盘突出,就是因年龄、劳损、外伤等原因导致纤维环破裂,髓核被挤出,压迫到相邻神经根,从而引发一系列症状。

典型症状包括:

腰痛向下肢放射:疼痛从臀部沿大腿后侧放射至小腿或足底。

麻木或感觉异常:小腿、足背或足底出现麻木感、蚁行感。

肌力下降:下肢远端肌无力。

急性发作期护理:制动休息是关键

当腰部剧痛、并向腿部放射时,表明神经根正处于急性炎症水肿期。此阶段的核心原则是减轻压迫、消除炎症。

绝对卧床休息:“绝对”指尽量减少下床活动,包括如厕与进食。通常建议严格卧床1~3天。床垫宜硬软适中,以能有效支撑脊柱且舒适保暖为宜。

科学使用药物:可使用非甾体抗炎药(如布洛芬、塞来昔布)消炎镇痛,以及脱水药(如甘露醇)减轻神经根周围水肿。

冷敷与热敷:急性期(头48小时)可用毛巾包裹冰袋冷敷疼痛部位。缓解期(48小时后)可改为热敷。

缓解期与预防:强化肌群,纠正姿势

急性疼痛缓解后,护理重点应转向强化核心肌群、纠正不良姿势、预防复发。

加强腰腹核心肌群:强大的腰腹核心肌肉能有效分担腰椎压力,是预防和治疗的根本。日常可通过以下两个简单动作进行锻炼:

小燕飞:俯卧,腹部垫软枕,双手背于身后,用力挺胸抬头,使头胸离开床面,同时双腿伸直向上抬起。保持5~10秒后缓慢放下。

五点支撑法(臀桥):仰卧,双腿屈膝,以双足、双肘和头部为支点,用力将臀部抬离床面,使身体呈拱桥状。保持5~10秒后缓慢放下。

日常姿势管理:站姿应挺胸收腹,避免长时间单腿站立。如需长时间站立,可单脚踩于小凳上,两脚交替。坐姿应坐满椅面,腰背挺直并靠向椅背,可在腰后放置靠垫维持腰椎生理曲度,避免瘫坐。每坐45~60分钟,起身活动5~10分钟。起床时应先侧卧至床边,以手臂支撑坐起,避免直接用腰部力量仰卧起床。

正确搬运物品:禁止直接弯腰搬物。正确姿势为:靠近物体,双脚分开,屈膝下蹲,保持腰背挺直、核心收紧,利用腿部力量站起搬离物体。

控制体重与科学运动:减轻体重可直接降低腰椎负荷。宜选择游泳(尤其是蛙泳)、快走、瑜伽等对腰椎友好的运动,避免篮球、足球、羽毛球等需剧烈扭

转和冲撞的运动。

保持乐观心态:腰椎间盘突出是一个可管理、可控制的慢性过程。焦虑与恐惧可能加重疼痛感知,应树立信心,积极配合治疗与护理。

若出现以下症状,应考虑进一步医疗干预:大小便功能障碍;会阴区域麻木;下肢肌力明显下降,尤其出现脚尖上抬无力(足下垂);疼痛持续无缓解或加重。此时可能需要微创介入治疗甚至手术治疗。

掌握科学的护理知识,并将其融入日常生活,您就能成为自己最好的健康管理师,与“腰突”和平共处,重获轻盈自在的生活。

(作者:刘晓玲 福建中医药大学附属第二人民医院 护师)

医学科普专栏投稿邮箱:

fujianwsbkp@126.com

联系电话:0591-88369123

联系人:杨老师