

# 产检发现:胎儿在妈妈腹中“拉肚子”

## 肠道“调控开关”出现缺陷,发生率低于十万分之一

扬子晚报讯(通讯员 王凝嫣 记者 许倩倩)未出生的宝宝也会“拉肚子”?近期,南京市妇幼保健院遗传医学中心就接诊了一例特殊病例,胎儿超声查出宫内异常腹泻表现,而背后的根本原因,竟然是罕见的基因缺陷。

29岁的小文(化名)已怀孕24+3周,孕期NT、无创筛查均为低风险,前期产检一切正常。一家人本以为宝宝发育十分健康,可在孕24周常规超声检查中,却发现了异常问题:胎儿肠管回声增强、肠管异常扩张,呈现特殊病理形态;羊水量偏多,羊水内可见异常点状回声;消化道出现异常暗区,高度提示肠道功能紊乱。结合典型超声特征,医生高度怀疑胎儿消化道发育异常、患有先天性失氯性腹泻。

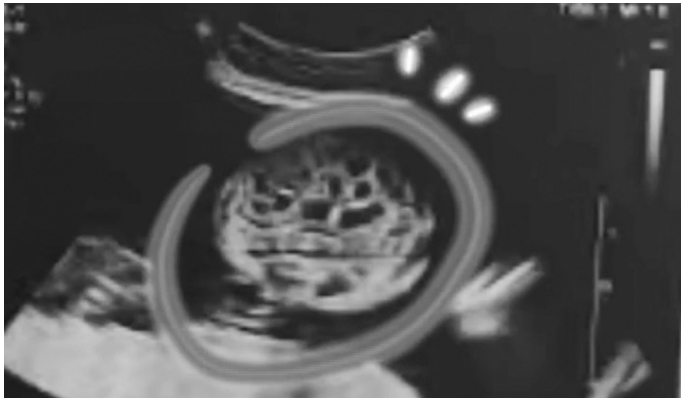
先天性失氯性腹泻并不是普通的肠胃不适,而是胎儿在母体内就持续出现病理性腹泻的表现。为明确病因,小文和丈夫来到遗传医学中心的产前诊断门诊咨询,在专家的建议下接受了进一步产前基因检

测,最终结果确诊为胎儿SLC26A3基因存在复合杂合变异,这是导致胎儿宫内腹泻的罕见致病基因,属于隐性遗传病,致病基因分别来自父母双方。

据国内文献报道,中国累计报道的此遗传病病例不足20例,其发病率可能低于十万分之一,极易被漏诊、误诊。

宝宝在羊水里又不进食,为什么会腹泻?其实,宝宝在宫内是不会排便的,他们第一次排便应该在出生后的24小时内。

南京市妇幼保健院遗传医学中心副研究员乔凤昌博士介绍,人体的肠道需要依靠特定基因调控,完成水分、电解质的吸收工作。而SLC26A3基因就是肠道的“调控开关”,一旦这个基因出现缺陷,胎儿肠道吸收功能会彻底失灵,水分、电解质无法正常留存,持续大量流失,胎儿在母体内就会形成持续性腹泻状态。简单来说,这不是宝宝“吃坏了东西”,是基因缺陷导致肠道天生“漏水漏液”。



超声检查发现异常

“先天性失氯性腹泻难以治愈,宫内全部治疗措施仅为对症保胎、降低早产/宫内风险、完善分娩预案。”遗传医学中心主治医师孟露露告诉记者,宝宝出生后,针对性补盐、控腹泻治疗全部在出生后启动,且需要终身治疗。

那么,如何才能精准查出胎儿罕见基因问题?这里就要说到一项非常重要的检查——外显子测序。“我们可以把人体基因想象成一本厚厚的‘生命说明书’,整本书内容庞大,但真正决定我们器官发育、身体

功能、是否会得遗传病的关键内容,都集中在‘外显子’这一部分。”乔凤昌介绍,外显子只占基因总量的极少部分,却覆盖了85%以上的人类致病基因突变。“普通产检筛查、普通基因检测,只能排查常见、高发的问题,查不出这类罕见遗传病。而外显子测序,相当于把生命说明书里所有关键章节逐字精读、全面排查,筛查范围更广、准确度更高,专门针对超声异常、原因不明的胎儿发育问题,能精准锁定罕见基因变异,找到疾病根本病因。”

# 严重外伤致颅骨缺损 用“自体骨瓣”成功修复

扬子晚报讯(通讯员 曹慧慧 张洁 记者 吕彦霖)人体的颅骨缺损会让脑组织失去天然屏障,带来多种健康隐患。近日,南京市第一医院河西院区神经外科成功开展院内首例自体颅骨修补术,患者自体颅骨重回原位,实现了生理性颅骨重建。

今年1月,71岁的王大爷(化姓)遭遇严重外伤,确诊为右侧额顶颞枕部硬膜下出血、脑疝、多发性颅骨骨折,病情危重,收住该院河西院区神经外科治疗。神经外科副主任医师吴鸣急诊为王大爷实施硬膜下血肿清除术+去骨瓣减压术,快速清除颅内血肿、解除脑组织压迫,王大爷脱离了生命危险。

经系统治疗与护理,王大爷意识、肢体功能逐步恢复。出院时,医护人员叮嘱王大爷的家人,虽然度过了危险期,但术后遗留的大面积颅骨缺损,让王大爷的脑组织失去颅骨天然屏障保护,极易受大气压、外力、温差等影响,大幅提升颅脑再次受损、癫痫、脑脊液循环障碍导致脑积水等远期并发症风险,存在极大健康隐患。此外因头颅局部塌陷,外观不对称,易让王大爷产生心理压力,家人在照料时,既要重视身体养护,也要多关注王大爷的情绪与心理变化。

为消除健康风险、重塑正常头颅形态,今年4月,王大爷

再次来到该院,准备接受颅骨修补手术。神经外科团队经反复评估,确定了使用王大爷自体颅骨进行修补的手术方案。

该方案使用的颅骨是前期急诊手术中取下的患者自体颅骨骨瓣(该骨瓣被低温密封保存),经辐射消毒后可用于自体骨原位复位。相比人工修补材料,自体颅骨生物相容性强,形态、厚度、力学特性与原生颅骨契合高,无排异风险,可实现生理性修复。

术中,手术团队将王大爷的自体骨瓣精准对位、牢固固定,还原了原生头颅解剖形态,顺利完成生理性颅骨重建。术后,王大爷精神状态良好,无头晕、头痛等不适,生命体征平



患者自体颅骨重回原位

稳。王大爷颅骨恢复平整对称、外观自然形态,脑组织重新拥有了坚固的天然防护屏障。王大爷顺利出院回家休养。

## 高温、梅雨,静脉曲张等下肢血管病藏隐患

# 下肢肿痛痒黑拖着不治,当心血管“爆”了!

近期南京气温飙升,梅雨季节即将到来,静脉曲张等下肢血管病患者又迎来了一次“大考”。有研究显示,气温每上升1℃,小腿静脉压力增加3%,小腿管径扩张2%~5%,更严重的是可能会带来血栓、加重蚯蚓腿及肿痛痒黑破等问题。那么,该如何避免这些隐患呢?

**肿痛痒黑拖着不治,男子血管“爆了”**

有这样的病例:男子静脉曲张多年,腿部迂曲成球,后来去医院做了手术祛除了青筋。但是最近几年,腿部开始出现“晨轻暮重”的肿胀,而且双腿开始发黑。半个月前,在家洗澡,突然腿部飙血,出血

不止,只能打120去医院急救,最后还是破了一个核桃大的洞,无法愈合。最近他慕名找到了南京“腿肿专病”门诊。

上海名中医王义成教授手诊检查发现,按压“凹陷恢复近半分钟”,存在着“瓣膜功能不全”,手术并不可取。而且在治疗上由于长期拖延,已经出现肿痛黑和老烂腿,建议中医“清血管”治疗。果然,经过治疗后,腿部疼痛减轻,创面长肉收皮。

**高温天、梅雨季,静脉曲张等下肢血管病藏隐患**

王义成表示,高温天,温度的升高,血管膨胀加剧,“蚯蚓腿”更

加明显,容易“胀破”出血;其次,高温下血管扩张,血流速度下降,出汗后身体脱水,血液浓度升高、流动性变差,更容易形成血栓,甚至会形成致命的肺栓塞;第三,高温天,毛细血管扩张厉害,各种炎性物质渗出,肿痛痒黑破等急剧爆发。而梅雨季真菌感染滋生,老烂腿加重,甚至截肢。

王义成强调,虽然存在着诸多隐患,但是此时却是治疗下肢血管疾病的“黄金期”,此时毛细血管扩张,中医“清血管”通过“用腿吃药”更容易加速血液循环,改善瓣膜回流功能,将血液中的炎症因子去除,改善和恢复血管“功能”。

**大咖云集,成南京救腿医学高地**

目前,南京“腿肿专病”门诊的成立,一站式解决了下肢肿痛痒黑破等治疗难题。同时这里有王义成、张磊、柳国斌等名家坐镇,解决了治疗“有和优”的问题,打通了救腿的最后一公里。成为南京的“救腿”新高地,10余年来帮助了上万名下肢肿痛痒黑烂患者。

值得一提的是,王义成教授从奚九一教授,他“手诊”独到、号“腿脉”精准,甚至能摸到血栓。在业内,很多反复发作、久治不愈的“老烂腿”、动脉闭塞等患者被介绍到他这里,他也被称为下肢血管病疑难杂症“把关人”。 **赵雷**

## 只因吃了几口“苦” 夫妻俩上吐又下泻

夏天来了,很多人觉得“苦能清热”“苦能下火”,专门爱买一些“苦味”蔬菜瓜果吃。近日,浙江杭州一对70多岁的夫妻,在家炒了个葫芦瓜。吃了几口觉得发苦,也没太在意,觉得“苦瓜败火”。结果,几口下肚后,夫妻二人先后出现恶心、呕吐、腹痛、水样腹泻,赶紧被送到社区医院。经过紧急补液、护胃、纠正电解质紊乱等治疗,输液好几天才缓过来。医生事后判断:他们吃的是苦葫芦瓜。

正常葫芦瓜经长期选育,基本不产致苦物质,口感清甜。但少数葫芦因基因变异、高温干旱、光照异常、土壤胁迫等,会大量合成葫芦素-碱糖苷毒素,味道越苦,毒素往往越高。这种毒素有三个致命特点:1.耐高温,翻炒、炖煮、100℃煮沸都无法破坏,煮熟照样中毒;2.毒性强,可强烈刺激胃肠道,损伤肝肾功能,严重可致消化道出血、休克、多器官损害;3.无解药,只能靠催吐、补液、对症支持治疗。

### 相关提醒>>>

#### 5种“苦味食物”煮熟也有毒

1. 发苦的丝瓜。正常丝瓜是无毒的,但如果丝瓜发苦可能是因为含有剧毒——碱糖甙生物碱,通过高温也难以被破坏溶解,食用后可能会出现中毒症状。
2. 发苦的土豆。土豆中含有龙葵碱这类毒性物质。正常的土豆中含量较低,可安全食用。但发芽变绿的土豆中龙葵碱含量会迅速升高,吃起来发麻发苦,如果大量食用,可能引起中毒症状。
3. 发苦的银杏果。银杏果中含有白果酸、氢化白果酸等多种毒性成分,中毒风险偏高。建议一定要从正规渠道购买炮制好的成品。另外,一定不能生吃。
4. 发苦的坚果。储存不当或长时间存放,会使坚果中的不饱和脂肪酸发生酸败,出现哈喇味或苦味。霉变的坚果易产生黄曲霉毒素,它是一类致癌物,毒性远胜砒霜,且耐高温,280℃以下很难被破坏。

5. 发苦的杏仁。苦杏仁中的氢苷会在体内分解产生氢氰酸,吃上20~60粒就会中毒。

人民日报微信公众号

### 南京建邺易可中医门诊

诊疗范围:中医科  
咨询电话:025-52687099  
地址:集庆门大街11号(集庆门大桥西公交站旁)  
苏(中)医广(2026)第01-04-3201-0002号(广告)