

扬州市妇幼保健院 新生儿科荣获“全国巾帼文明岗”称号

扬州市妇幼保健院新生儿科系首批市级临床重点专科。该科自1982年成立以来,坚持主旋律不跑调,主思路不跑偏,在抓好科室业务工作的同时,重视巾帼文明岗建设,创建氛围浓厚,2019年成为市级“巾帼文明岗”,2020年成为省级“巾帼文明岗”,2022年成为“扬州市新生儿科质量控制中心”挂靠单位。2023年,新生儿科荣获“全国巾帼文明岗”称号。

该科现有医护人员50人,其中女职工47人(94%);床位76张,其中NICU病床16张,配备先进的医疗救治设备,新生儿救治能力及规模在扬州及周边地区最具影响力。

技术精湛 用爱守护新生朝阳

新生儿科是一个高危科室,为了提高抢救成功率,医院组建了“24小时生命救援队”和“危重新生儿急救专家组”,建立了“扬州市危重新生儿救治中心”,拥有扬州市唯一的新生儿专用急救转运车,辐射半径达150公里,救治范围覆盖安徽天长、泰州高港和兴化等地,是扬州市及周边地区规模最大、救治能力最强的新生儿科。“24小时不能关机,一个电话过来无论什么时候都要赶回医院。”吴新萍主任医师说。睡个好觉,对新生儿科的医生们来说是件奢侈的事。很多时候半夜救治危重患儿,接到电话,快速赶到医院,大家一起忙到抢救,经常是抢救结束已经天亮了。

新生儿科的患者都是小宝宝,他们没有表达诉求的能力。这里是新生儿生命的最后一道防线,医护人员夜以继日地守护,只为换回一线生机。“快,‘小不点’(化名)的血氧又下降了!”吴新萍主任医师立即带着医护人员对患儿进行抢救。据介绍,“小不点”是在孕妈妈怀孕32周时经剖宫产分娩的,出生后没多久就出现了新生儿急性呼吸窘迫综合征,并发败血症、重症肺炎,病情非常危重。重症患儿的病情瞬息万变,抢救更是家常便饭,医护人员每隔十来分钟就要观察一次,并且要24小时不间断进行观测。

坚守岗位 努力拼搏铸就辉煌

春节是阖家团圆的时刻,但对于很多医务人员来说,春节却是最忙碌的时刻。兔年春节,扬州市妇幼保健院新生儿科的医护人员,依然默默坚守在工作岗位上,为每一个新生命保驾护航。“嘟嘟嘟……”在扬州市妇幼保健院新生儿病房内,除了新生儿偶尔的啼哭声,



剩下的是监护仪、呼吸机工作的滴滴声,还有医护人员在病房内一路小跑的脚步声。“孩子的状况怎么样?”“大便怎么样?奶量有没有达标?”每天一大早查房医生都要对病房内每一个患儿进行查房,仔细询问患儿的病情进展情况。同时,还要观察患儿的吃奶、排便、体重、哭闹等情况,及时捕捉和判断患儿病情的细微变化,调整治疗和抢救方案,即使是节假日,新生儿科也总是一如既往地忙,因为孩子的出生没有固定时间,医护人员也没有节假日的概念。

医务人员不仅是守护生命的白衣天使,更是照顾患儿吃喝拉撒的“临时爸妈”。在这里,不分昼夜,每隔三个小时,医护人员就要为每个患儿喂奶、换尿布,当一些患儿出现哭闹等状况时,医护人员还要上前观察、安抚,为了保证患儿远离感染源,每个床位旁都放着消毒液,只要接触患儿,就必须洗手消毒,医生和护士平均一天要消毒几十次。

巾帼奇志 甘于奉献绽放芳华

抗疫期间,科室5名护理人员奔赴一线,用专业技术、责任担当挽救了患者的生命,用大爱之心、平凡之举,温暖了患者的心灵。

副主任医师管峥及4名护理人员主动请战支援定点收治医院,与此同时,科室医护人员积极投身院内疫情防控工作——制定门急诊及母婴同室收治流程、产房及手术室疑似收治流程、转运流程,参加门急诊、发热门诊,圆满完成本土抗疫任务。

疫情防控政策调整后,新生儿科立即调整科室布局,增设隔离病房,吴新萍主任医师发着高烧还坚持来科里查房。“很多人都是带病在岗,人手紧张的时候,白班连着夜班,一天要工作20多个小时。”

在老一辈率先垂范下,科室成了“爱的加油站”,科室成员还与法国专家开展交流活动,积极参与慈善活动、志愿服务,依托自闭症日、早产儿日等妇幼健康主题日,深入广场、社区、校园,开展科普宣讲义诊,服务社区群众,将党和政府的温暖送到基层。

新生儿科医护人员以女性特有的细心、爱心照顾新生的蓓蕾,给无数家庭带来温暖的希望,一袭白衣,万般美丽,他们不曾惊天动地,却用最好的笔墨描绘了生命的色彩,用一腔热血和一颗丹心把平凡的工作演绎成生命的乐章。他们从未停下自己的脚步,以实际行动践行南丁格尔的誓言,为“健康中国”建设作出新的更大的贡献!

履新奋进起好步 担当作为开好局

(上接一版)全面推进各项工作。三是善凝聚重团结。要凝聚人心、形成合力,带领团队拼搏进取。四是强担当谋发展。要切实增强责任心,敢于担当,踏实做事。五是知廉洁做表率。要知敬畏、存戒惧、守底线,清正廉洁做表率。郝院长号召全体干部在新妇女儿童建成投入使用的新形势下要齐心协力、团结一致,带动全员推动医院高质量发展。

(上接一版)●2月27日下午,我院举行新疆源县县医护骨干进修学习欢迎仪式。●2月23日下午,感染管理处举办了血管导管相关感染知识的培训。(下转四版)

(上接一版)●3月2日下午,我院2023年信息管理委员会暨网络安全和信息化领导小组会议召开。●3月4日上午,我院各党支部的职工代表齐聚扬州市体育拓展

中心,参加“健康促进”活动。●3月8日是第113个“劳动妇女节”,我院组织了一系列惠及广大女性朋友的义诊活动。●3月14日,院团委联合妇女保健科走进汶河小学,开展“同伴教育”志愿服务活动。●3月14日,市卫健委医政处副处长丁昊骏带队,对我院医疗质量安全工作进行专项督查。

医院新闻 集锦

●3月16日上午,南京医科大学附属明基医院一行六人来我院学习交流青年LARC项目。●3月17日,我院中医护理专科小组举办了主题为“中医护理助力女性健康”活动。●3月18日,我院获“江苏省PAC公益项目—长效避孕微进修优秀专科医院”荣誉称号。●3月22日,徐州医科大学第二临床医学院党委副书记、教学办主任来院对康复专业实习同学进行检查考核。(下转四版)

厚德精业
仁爱妇幼



扬州妇幼

扬州市妇幼保健院 扬州大学医学院附属医院 主办 内部发行 交流赠阅 2023年第1期 总第156期



履新奋进起好步 担当作为开好局

我院举办中层管理干部培训

在岗位上磨砺品质、考验毅力、增长才干。

院长郝思龙对与会管理干部提出五个方面的要求:一是讲政治守规矩。必须牢固树立“四个意识”,做到“两个维护”。二是抓学习促提升。要不断提升科室管理、学科建设、业务水平等综合能力,对标对表。(下转四版)

医院新闻 集锦

●1月12日,我院召开城区孕产妇和儿童健康管理一季度工作会议。●1月17日,院党委组织宣传、工会、团委等部门,前往宝应县西安丰镇大仓村开展“城乡结对、文明共建”活动。●1月17日上午,我院开展无偿献血活动,34名医护人员献血量共计11800毫升。●1月17日,院党委书记许建国、副院长姜跃群、施长城带队,对全院各重点部位开展春节前安全生产大检查工作。●1月18日晚6点,我院开展信息系统突发故障实战应急演练。●2月1日下午,护理部召开2022年护理工作汇报会。●2月3日、4日,我院召开了一级科室述职汇报会。●2月7日下午,院党委召开党外人士座谈会。●2月8日下午,我院生殖医学中心顺利通过人类辅助生殖技术现场校验检查。●2月15日,我院组织召开2022年终工休座谈会。●2月21日上午,由市卫健委医政处副处长丁昊骏带队,考核省、市级临床重点专科培育项目。●近日,我院骨科王加宽主任团队成功开展两例关节镜手术,这是该技术在院内的首次运用。●近日,在江苏省助产士和产科护士新生儿复苏技能大赛上,我院产科护士魏佳、赵迎迎获得了全省三级医院产科护士组三等奖;护理部荣获了“优秀组织奖”。(下转四版)

“扬州市宫颈癌综合防治一体化门诊”正式成立



3月7日上午,“扬州市宫颈癌综合防治一体化门诊”在扬州市妇幼保健院正式揭牌。

江苏省卫健委妇幼处四级调研员汪蓓、江苏省妇幼保健研究会秘书长林朝镇、扬州市卫健委妇幼处处长林萍、扬州市总工会女工部部长孙一平、

扬州市妇联权益部部长顾祥香、扬州市疾病预防控制中心副主任徐勤及我院党委书记许建国、院长郝思龙,院领导等班子、各县(市、区)妇幼保健机构两癌项目负责人共同参加揭牌仪式。揭牌仪式由副院长何晓燕主持。党委书记许建国代表医院致欢迎词。许书记表示,从2010年全市开展妇女两癌检查工作至今,医院作为项目技术指导单位及质控中心,定期派出专家至基层进行项目指导。2022年全市完成12.8万人次“两癌”筛查,其中宫颈癌发病率57/10万、乳腺癌发病率76/10万,对检查出疾病的人群及时开通绿色通道,真正做到早发现早治疗。今天,“宫颈综合防治一体化门诊”成为省内首家示范单位,既是压力也是动力,我们将整合科普宣教、HPV疫苗接种、人工智能AI宫颈筛查诊断平台及宫颈疾病的治疗,不断增强全市“两癌”服务能力,为女性健康提供全方位、多层次、高水平的医疗保健服务。

江苏省妇幼健康研究会秘书长林朝镇在致辞中表示,宫颈综合防治一体化建设试点项目是积极响应世界卫生组织《消除宫颈癌全球战略》,全面贯彻《中国妇女发展纲要(2021-2030年)》、国家十部门《关于印发加速消除(下转四版)

开展妇幼适宜技术培训 助力基层保健机构发展

为进一步提升我市基层医疗卫生机构妇幼健康服务能力,推广妇幼健康适宜技术,3月16日下午,“扬州市基层妇幼适宜技术推广培训班”第一站在邗江区妇幼保健院举行,市卫健委基层处副处长罗保华,我院副院长吴蓓蓓、施长城、邗江区卫健委副主任蒋蔚出席培训班。开班仪式由邗江区妇幼保健院院长毛重祥主持。



此次适宜技术培训班邀请的授课专家也都是来自北京、上海等大城市顶级医院的知名专家,涵盖妇科、产科、儿科、小儿外科、新生儿科等科室。通过培训不仅能带给学员们新知识、新理念,同时也加强了市妇幼健康医联体建设,让优质服务资源服务全市妇女儿童。北京儿童医院挂职扬州市妇幼保健院副院长李惠民、上海市妇女儿童医院儿外科(下转二版)

度重视和积极推进健康扬州建设,重视我市妇幼健康服务能力提升,将优质服务资源引入到扬州,此次适宜技术培训班邀请的授课专家也都是来自北京、上海等大城市顶级医院的知名专家,涵盖妇科、产科、儿科、小儿外科、新生儿科等科室。

通过培训不仅能带给学员们新知识、新理念,同时也加强了市妇幼健康医联体建设,让优质服务资源服务全市妇女儿童。北京儿童医院挂职扬州市妇幼保健院副院长李惠民、上海市妇女儿童医院儿外科(下转二版)

新院 新家 新未来



扬州市妇女儿童医院建设项目备受社会各界及全院干部职工关注,为增进职工对新院区建设的了解,亲身感受医院发展前进的铿锵足音,2月17日,在院党委的组织下全体班子成员、党员干部和职工代表70余人前往医院新址实地参观,机关第二党支部与城建置业有限公司支部举行共

建活动。在工程项目部,全体人员观看了项目展示讲解视频,详细了解医院项目的总体建设进度、战略发展地位及未来城市周边规划。从中轴广场入口,放眼整个项目,妇女中心与儿童中心南北分布,二者通过公共大厅、医疗街相连。进入门诊大厅,拉索式玻璃幕墙与整个建筑立面玻璃幕墙融为一体,室外阳光倾泻入内,内外景观交融渗透,置身于建筑内,却仿佛触摸自然、徜徉于天籁花园一般。走进北塔楼儿童病房,映入眼帘的是不同于一般病房的白色,这里的每一层钢板墙上,都印有不同主题的十二生肖涂鸦,丰富的卡通漫画缓解了孩子们对医院的陌生和恐惧感。南塔楼妇产科病房,这里的每一层钢板墙上也都印有二十四节气的花朵涂鸦,消减了病房沉闷的气氛。迎着和煦的春风,走在医院新址上,前来参观的干部职工激动不已,大家一边听讲解一边参观,眼里满是憧憬,一个畅所欲言,热烈讨论着医院未来的美好愿景,憧憬着将来在新院区工作时的景象,人人激情满怀,个个备受鼓舞。(顾晓)

关爱“她”健康 一起向未来



三八妇女节——大型女性专场义诊活动。活动首先由副院长陈灿明为女性朋友们带来“让四十岁的你优雅绽放”直播科普讲座，讲解更年期容易出现的一些症状以及解决的方法，线上线下共有5000多人参加。

义诊现场气氛活跃，妇科、产科、乳腺科、妇科内分泌科、中医科、营养科专家面对面为群众答疑解惑，吸引不少女性朋友前来咨询，每个义诊台前，都有句句叮咛的话语，都有频频响起的感谢。

3月11日，我院在万象汇举办“有爱有家有妇科 健康促进你我‘她’”义诊活动。由妇科、产科、乳腺科、中医科等9人组成的志愿者服务队来到万象汇，为女性们开展盆底保健、科学孕育、中医养生和心理保健等咨询服务，且针对女性的生理特点，从女性常见宫颈病、乳腺癌的早期筛查和预防、健康生活方式等方面，向女性宣传健康知识；对前来咨询的备孕准妈妈，根据孕产期状况予以耐心的解答，宣讲产后康复和科学坐月子知识，并进行个性化的中医药和心理保健指导。

此次义诊活动，不仅提高了女性自我保健意识，还增加了女性对疾病知识的了解和认识，受到现场市民好评。

3月8日，我院在门诊举办了“迎

三八妇女节——大型女性专场义诊活动。活动首先由副院长陈灿明为女性朋友们带来“让四十岁的你优雅绽放”直播科普讲座，讲解更年期容易出现的一些症状以及解决的方法，线上线下共有5000多人参加。

义诊现场气氛活跃，妇科、产科、乳腺科、妇科内分泌科、中医科、营养科专家面对面为群众答疑解惑，吸引不少女性朋友前来咨询，每个义诊台前，都有句句叮咛的话语，都有频频响起的感谢。

3月11日，我院在万象汇举办“有爱有家有妇科 健康促进你我‘她’”义诊活动。由妇科、产科、乳腺科、中医科等9人组成的志愿者服务队来到万象汇，为女性们开展盆底保健、科学孕育、中医养生和心理保健等咨询服务，且针对女性的生理特点，从女性常见宫颈病、乳腺癌的早期筛查和预防、健康生活方式等方面，向女性宣传健康知识；对前来咨询的备孕准妈妈，根据孕产期状况予以耐心的解答，宣讲产后康复和科学坐月子知识，并进行个性化的中医药和心理保健指导。

此次义诊活动，不仅提高了女性自我保健意识，还增加了女性对疾病知识的了解和认识，受到现场市民好评。

3月8日，我院在门诊举办了“迎



为规范开展“两癌”检查项目，推动服务精准化、规范化、制度化，提升项目质量和水平，2月23日，仪征市妇幼保健院召开了2023年城乡妇女“两癌”检查项目培训会。

会上，该院刘红萍院长对“两癌”检查项目提出工作要求：一是提前谋划，做好组织发动工作；二是全面管理，做好质量控制工作；三是早诊早治，做好个案随访工作，切实做到早发现、早干预、早治疗，营造良好社会效应。

扬州市妇幼保健院妇女保健科科长任佳就2023年扬州市“两癌”项目工作规范进行解读，会议还就宫颈癌检查、阴道镜检查、TCT标本采集、送检规范，以及乳腺癌临床检查、乳腺B超BI-RADS分级等进行讲解并组织现场测试。

本次培训班的举办，进一步加深了“两癌”检查项目实施单位对“两癌”项目管理的认识，提高了操作水平，为高质量完成仪征市“两癌”检查任务奠定了基础。（黄宜东）

『两癌』检查项目培训班 仪征举办2023年妇女

宝应启动“关爱女性健康月”暨农村“两癌”免费筛查活动

3月7日下午，由宝应县妇联、安宜镇人民政府、宝应县卫健委主办，宝应县妇幼保健院、白田社区协办的“关爱女性健康月暨农村两癌免费筛查”活动启动仪式在白田广场举办，相关单位领导出席。

宝应县妇联顾晓蓉主任、县妇幼保健院党委书记陈超、县卫健委副主任张正军分别向女同胞们致以节日的问候，表示将统一思想、提高认识，协调配合、加强宣传，主动作为、



细化措施，切实将“两癌”免费筛查民生工程做实做好，为广大女性提供全生命周期的保健服务，使广大妇女得实惠、普受惠、常受惠。领导们共同按下启动球，“关爱女性健康月”活动正式启动。

仪式后，宝应妇幼组织专家在白田社区开展义诊活动，免费为群众测血压、诊断疾病、解答疑惑，还给现场观众带来了精彩的节目。

（徐雪冬）

防治出生缺陷 你我携手同行

——高邮市妇保院开展《江苏省出生缺陷防治办法》实施两周年系列宣传活动

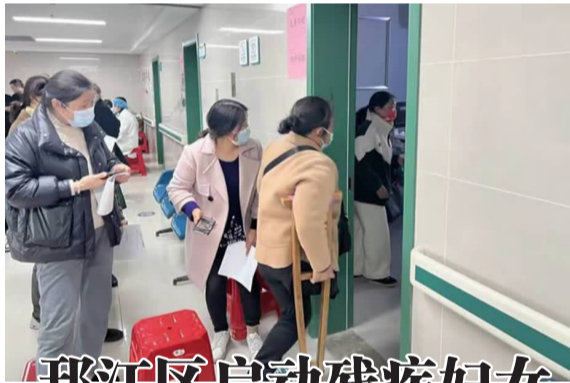
为纪念《江苏省出生缺陷防治办法》实施两周年，2月2日，“出生缺陷早预防 健康中国我行动”系列宣传活动在高邮市妇幼保健院拉开序幕。

该院开展优生咨询服务、婚前医学检查、孕前优生健康检查，指导科学备孕，加强女职工劳动保护，强化一级预防；规范孕产妇健康管理，实施艾滋病、梅毒、乙肝等疾病的母婴阻断措施，开展产前筛查和诊断等，强化二级预防；



规范儿童健康管理，开展遗传代谢性疾病、听力障碍、先天性心脏病等出生缺陷的筛查、诊治和康复服务，强化三级预防。活动发放宣传资料200余份。

下一步，该院将持续倡导出生缺陷综合防治策略，营造良好社会氛围，积极推动建立政府主导、部门协作、全社会共同参与的出生缺陷防治长效机制，为提高人口素质，推进健康高邮建设作出应有的贡献。（于杰 肖飞）



邗江区启动残疾妇女“两癌”筛查专项活动

为关心关爱残疾妇女，今年“三八”节期间，邗江区卫健委、区残联联合开展了“情系残疾妇女，联动关爱健康”系列活动，为辖区残疾妇女进行“两癌”筛查专项服务。

活动期间，苏北人民医院、扬州大学附属医院、扬州市妇幼保健院三家三甲医院专家分别进驻公道镇、汉河、方巷等乡镇，为残疾妇女提供义诊咨询、健康指导，举办专题科普讲座。全区各乡镇、社区卫生服务中心（卫生院）工作人员及志愿者代表到场，现场协助信息登记、妇科检查、乳腺临床检查、乳腺超声检查，解答咨询，发放两癌防治知识问卷。各环节衔接有序、井井有条，300余名残疾妇女收到属于她们的特别定制“健康大礼包”！

残疾妇女因身体原因，往返医院非常不便，对宫颈癌、乳腺癌防治知识更是知之甚少，举办这类活动，较好地解决了残疾女性就医不便的问题，现场部分女性表示：感谢政府的关心关爱，这份节日礼物真的很特别！下一步，邗江区将常态化开展该项服务，全区3000多名残疾妇女将分批接受免费“两癌”筛查。（张平）

开展妇幼适宜技术培训 助力基层保健机构发展

（上接一版）徐挺副主任医师以及我院骨科王加宽主任、肛肠科沈固定主任、妇科张磊主任、妇保科刘娟副主任医师分别为大家进行了精彩的专业授课。现场培训人员积极互动，对各位专家接地气、重实用的内容表示赞许。

此次培训班通过“京沪扬”专家医学前沿知识分享，大家共同学习提高，提升了基层医务人员的妇幼医疗保健服务水平，为“健康扬州”建设添砖加瓦。（任佳）

2022年度扬州市妇女健康状况发布

3月8日，市卫健委、市妇幼保健院联合发布2022年度扬州市妇女健康状况，一组组数据见证了全市妇女健康状况得到进一步改善。近年来，我市通过全面实施重大妇幼卫生项目、国家基本公共卫生服务（妇幼）项目，



服务的公平性、可及性不断提高，积极推进妇幼健康全程服务，让广大妇女得到看得见、摸得着的实惠。今后，我市还将不断扩大妇幼保健服务范围，提升服务质量，为大家提供全方位、全生命周期、更高质量的健康服务。

科学备孕 优生优育

幸福家庭，从生育健康宝宝开始，离不开科学备孕。据监测数据显示：2022年度全市婚检率达93.64%，其中9155对夫妇参与国家免费孕前优生健康检查，全市1.08万名育龄妇女获得免费小剂量叶酸补充，科学备孕，从一级预防做起。

专家建议：重视孕前4-6月的优生健康检查，筛查遗传性疾病及传染病，治疗及控制妊娠高危因素，科学备孕可降低孕期母婴风险。

100%! 重视孕产妇管理 母胎更安全

2022年度全市为每一位孕产妇新增抑郁症5次筛查服务，孕产妇早孕建册率和产后访视率分别达到了90.21%和97.5%，产前筛查做到应筛尽筛，各项指标均高于目标要求。

据监测数据显示，全年共1.6万名产妇产分娩，孕产妇艾滋病、梅毒和乙肝检测率100%，阳性的孕产妇均采取了母婴阻断规范性治疗；孕产妇系统管理率94.93%、住院分娩率100%；上下联动转诊118例危重孕产妇，孕产妇

敲黑板！好消息！

宫颈癌防控越来越规范，宫颈癌三级预防体系建设逐步形成规模。

2022年全市3万余名女性接种 HPV 疫苗8万余剂次，仪征市、邗江区免费为3500人次初一女生接种HPV疫苗。2022年检出宫颈癌前病变522人，宫颈癌检出率为57/10万，宫颈癌早诊率达92.62%，治疗率达93.05%。

3月7日上午，“扬州市宫颈癌综合防治一体化门诊”在扬州市妇幼保健院正式揭牌。这是省内首家示范单位，将整合科普宣教、HPV疫苗接种、人工智能AI宫颈筛查诊断平台及宫颈疾病的治疗，不断增强全市“两癌”服务能力，为全城女性健康提供全方位、多层次、高水平的医疗保健服务。

76/10万 乳腺癌筛查交出新答卷

乳腺癌对女性的危害有多大相信大家都知道，那如何预防呢？早发现、早诊断、早治疗是最好的方法！

据监测数据显示，2022年全市乳腺癌筛查13.1万人次，乳腺癌检出率为76/10万，其中早诊率达81.82%，治疗率100%。早诊率近三年呈上升趋势，乳腺良性疾病检出率均呈下降趋势。

专家建议：早发现、早诊断、早治疗是防控乳腺癌的关键措施，有家族史者需要适当增加体检频率或者行乳腺癌基因检测。

据世界卫生组织预测，到2030年，中国更年期女性（40-64岁）将超过2亿，约96.6%的妇女会出现不同程度的更年期症状，严重者影响身心健康。据监测数据显示，在扬州市妇幼保健院的更年期门诊中，接近半数的患者存在不同程度的盆底功能障碍，有的伴有尿失禁，部分患者存在潮热盗汗、失眠、情绪低落、抑郁等症状。

专家建议：女性坚持锻炼盆底肌群，尤其产后；应在专业医疗机构常规行盆底功能评估和针对性康复。更年期保健有利于促进妇女的身心健康顺利地过渡，为预防老年期多种疾病打下基础。（吴万粉）

Share your colours——点亮你的生命色彩

今年2月28日是第16个“国际罕见病日”，国际罕见病日初定为2月29日——因四年才遇一次，寓意“罕见”，后将每年2月最后一天定为国际罕见病日。据统计，全球约有三亿罕见病患者，我国罕见病患者数量超过2000万人，每年新增超20万人。

什么是罕见病？

“瓷娃娃”“玻璃人”“月亮孩子”“豌豆公主”“不食人间烟火的孩子”……说到罕见病，大家会想起这些奇奇怪怪甚至有些小美好的名字，然而这些名字背后却有着一个个沉重的故事……

罕见病是指患病率很低、很少见的疾病，多数为慢性、伴随终身，严重致死致残性疾病。大多数罕见病患者，或早或晚会出现多脏器功能受累，导致呼吸衰竭、肝肾功能损害、体格和智力落后，甚至危及生命。绝大多数罕见病无法根治或没有治疗方法，越早干预治疗效果越好，但治疗费用高昂。因此，罕见病患者经历着常人无法理解的痛苦，家庭承受着沉重的经济负担。

“不食人间烟火”的苯丙酮尿症

今天，我们重点走近这样一群孩子，他们“不食人间烟火”，罹患一种叫“苯丙酮尿症”的遗传代谢病。某日，这群孩子的家长在扬州市妇幼保健院遗传代谢病门诊相聚……

家长A： 宝宝上个月出生，医院通知“足跟血筛查苯丙氨酸偏高需复查”，复查苯丙氨酸数值更高了，上网查了可能得了苯丙酮尿症，可是我跟孩子爸爸都正常呀，祖上三代也没得过这个病，会不会弄错了啊？

苯丙酮尿症是一种常染色体隐性遗传疾病。宝宝出生3-7天采足跟血筛查，可筛查29种遗传代谢病，苯丙酮尿症就是其中一种。这种病通常父母都是苯丙酮尿症致病基因携带者，携带者自己虽然无症状，但有25%概率生育苯丙酮尿症宝宝。所以即使双方家族都没有类似病例，并不代表不会生育患病的下一代。医生耐心解答她的疑问。

家长A： 网上说这个病会导致智力低下、头发黄、身上有鼠尿臭味，这可怎么办呀？有办法治疗吗？

家长B： 我当初跟你一样崩溃，后来在医生指导下坚持“低苯丙氨酸饮食”，现在娃3岁了，各方面都挺正常。

是的。该病是因基因突变造成苯丙氨酸羟化酶活性降低或丧失，苯丙氨酸代谢受阻引起。解决问题要用“无苯丙氨酸的特殊医学用途配方粉”和“红绿灯”饮食法——绿灯食物随便吃，黄灯食物计算吃，红灯食物回避吃！

家长C： 我家应该是扬州最早筛查出来的一

批。16岁，上高中，成绩不错！一直低苯丙氨酸饮食。多亏了新生儿疾病筛查，早发现，早治疗，除了饮食要注意，其他和别的孩子没啥区别！

家长D： 是的，新生儿疾病筛查太重要了！现在苯丙酮尿症治疗也纳入医保了，医保支付70%呢！大大减轻了我们的负担。今天我来遗传代谢病门诊，就是来拿特殊医学用途配方奶粉的。

希望！

直到现在为止，早筛查、早发现、早干预，仍是罕见病防治的最佳途径。

认真对待每个生命，感受罕见生命的不凡色彩，聚焦罕见病问题的解决，让罕见病患儿都有不一样的色彩！

江苏省新生儿疾病筛查中心扬州分中心成立于2002年，在此基础上扬州市医学遗传中心于2016年成立，是扬州地区唯一获得省卫健委批准的新生儿疾病筛查技术准入机构。2017年中心被评为首批“中国出生缺陷干预救助基地”，2017年8月增加串联质谱项目，可筛查包括氨基酸代谢障碍等三大类共26种遗传代谢病，加上传统筛查项目，真正实现“一滴血筛查29种疾病”。截至2022年底，中心已为50余万例新生儿进行筛查，筛查出300余例患儿，并为部分家庭提供补助，带去温暖和希望。

咨询电话：0514—87363725。



作者简介

陈秋，副主任医师，儿科硕士研究生。从事儿童保健和新生儿疾病筛查工作10余年，擅长早产/低出生体重、营养不良、单纯性肥胖、喂养困难、食物过敏等营养与喂养疑难问题的诊疗及智能发育迟缓、孤独症、多动症等发育行为问题的评估。擅长先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、原发性肉碱缺乏症等遗传代谢病的筛查与诊疗。

专家门诊时间：遗传代谢病专科周一全天。