

• 医学科普 •

地贫，土地贫瘠？跟贫血啥关系？

谢 颖

有位家长发现自己的孩子脸色总是比其他孩子看着苍白，带到医院检查发现是贫血导致的，医生诊断为“地贫”。

家长：地贫、地贫，是土地贫瘠？跟贫血啥关系？

医生：不是土地贫瘠，是地中海贫血，简称“地贫”。

家长：哦，地中海贫血，那跟地中海有啥关系？

医生：这还真跟地中海有一定渊源。

1925 年，意大利医生 Thomas B Cooley 和 Pear Lee 第 1 次描述了意大利的 5 名严重贫血患儿的情况。这 5 名孩子都有重度贫血，同时伴有脾脏肿大、骨骼发育不良、皮肤颜色改变、红细胞形态异常等表现，并且都来自地中海地区。后来医生就把这种新发现的特殊贫血命名为“地中海贫血”，简称“地贫”。

目前，地中海贫血仍主要分布于地中海沿岸国家、东南亚各国以及我国南方地区，如广东、广西、海南和福建等地。地中海贫血是严重影响儿童健康和人口质量的出生缺陷疾病。

1 地中海贫血到底是怎么发生的呢？

地中海贫血是一种遗传性疾病，当身体里的某些基因出了问题，会导致血液里血红蛋白中的 α 链和 β 链不能正常平衡地合成，导致红细胞数量不足，引起贫血，人就会感到疲劳、无力。

根据病情轻重程度，临床上可分为轻型地贫、中间型地贫和重型地贫。（1）轻型地贫：患者多无明显症状，或仅表现为轻度贫血，血常规示红细胞体积小。在日常生活中，不易被察觉，这类患者通常能够正常工作和生活，但可能会将异常基因遗传给下一代。（2）中间型地贫：临床表现差异较大，患者可能出现不同程度的贫血、疲乏无力、肝脾肿大以及轻度黄疸等症状。部分患者需要定期输血和祛铁治疗以维持生命。（3）重型 α 地贫：在孕晚

期，胎儿可能出现水肿综合征，导致胎死宫内或出生后死亡，甚至危及孕妇生命。（4）重型 β 地贫：患儿出生时一般没有临床症状，但在出生 3~6 个月月开始贫血加重，逐渐出现面色苍白、肝脾肿大、黄疸、发育不良等症状。随着年龄的增长，症状日益明显，严重者可危及生命。

2 如何筛查和预防地中海贫血？

首先，要明确筛查地贫的目的是为了尽量避免生出重型地中海贫血患儿。这类孩子有严重的贫血症状，需要长期输血支持，同时合并严重的溶血、肝脾肿大，腹胀明显，不仅生活质量差、寿命短，而且给家庭和社会带来巨大的精神和经济负担。因此，地贫的筛查应该在怀孕前或在怀孕早期进行。由于我省地贫基因的携带者较常见，建议夫妻在结婚前或者打算要宝宝之前，最好筛查下地中海贫血。参与免费孕前优生健康检查的计划怀孕夫妇或婚前医学检查的新婚夫妇，可到承担免费孕前优生健康检查、婚前医学检查的县级妇幼保健服务机构进行地贫筛查。

如果备孕女性或者孕妇进行体检时发现血红蛋白水平正常或轻度低下，红细胞体积小，应进一步检测血清铁蛋白以排除缺铁性贫血，同时要建议她和丈夫一起进行地贫基因的检测。一旦夫妻双方都检测出同类型的地贫基因，则生出重型地贫孩子的概率是 25%，这时应尽快转诊至有产前诊断资质的医院进行遗传咨询。

如果评估胎儿为重型地贫的可能性大，应积极使用无创产前检测联合妊娠早、中期超声检查来密切监测胎儿的发育情况，必要时可通过绒毛活检取样术、羊膜腔穿刺术、脐带血穿刺术等操作获取胎儿标本，进行产前基因诊断。

如果产前诊断确认胎儿患有重型地贫，根据夫妇的意愿和医疗建议，可能需要考虑终止妊娠。对于中间型地贫，可以通过检查父母的基因类型和家族中其他患者的情况，来预测孩子出生后可能发病

的轻重程度。如果家族中有患病者，且症状重，那么孩子出生后也可能会有类似的问题。如果医生检查后认为孩子很有可能会有中度或重度的贫血，而父母决定生下孩子，那父母应该提前了解孩子可能面临的问题，并准备好出生后可能需要的治疗措施，比如输血或者使用特殊的药物。

目前我国人群 α/β 型地中海贫血基因的热点突变谱已明确，基因检测技术也很成熟，被检者只要抽几毫升的血液就可以进行检测。但是不同的检测

机构对地贫基因检测的种类、数量和报告解读有所差别，务必咨询医务人员，选择正规、有资质、经验丰富的机构进行检测。

总之，地中海贫血是一种具有遗传性的溶血性贫血，重型地贫患儿的出生将严重影响儿童健康和人口质量。建议相关部门积极开展育龄夫妇地贫基因的规范筛查并对地贫携带者进行规范管理，持续开展免费地贫筛查项目，有效控制重型地贫患儿的出生率。

• 医学科普 •

关注发育性协调障碍，关注我们身边的“笨”小孩

刘 玲 柯钟灵

在学校，在游乐场，老师或家长总会发现有些孩子动作显得特别笨拙。他们很容易跌倒或者磕碰到转角的地方及桌椅；进餐时总是把食物洒得到处都是，常常打碎碗碟；又或是和同伴玩接球游戏的时候总不能灵活接球；还有一些孩子写字总是很潦草，握笔的姿势怎么教都不会，丢三落四、系鞋带总是系不好。我们会想，是孩子的身体出什么问题了吗？或者是家长没有培养孩子的好习惯？其实，相当一部分的“笨”孩子并不是真的笨，也不是习惯养成的问题，他们是得了发育性协调障碍（developmental coordination disorder, DCD），一种 1994 年被《美国精神障碍诊断与统计手册》列入的疾病，以前叫做“笨拙儿童综合征”。

1 什么是 DCD？

DCD 是一种儿童时期常见但诊断率极低的神经发育障碍性疾病，以动作协调能力缺陷和运动学习困难为主要特征。科学家们寻找病因，发现 DCD 儿童的大脑结构及功能存在轻度异常，从而造成了孩子的运动协调能力、学习技能下降，这种现象常出现在早产儿、低出生体重儿身上。国内外研究报告 DCD 的患病率为 7.5%，即每 100 个孩子当中就有 7~8 个孩子存在 DCD，且以男孩居多。所以 DCD 是迄今为止与日常生活有关的最常见的运动障碍；它给儿童的生活和学业、心理健康带来很多

负面影响。

2 DCD 有哪些表现呢？

儿童成长发育都有里程碑式的运动发育指标，就是指正常的孩子在六七个月会坐，八九个月会爬，一周岁左右开始会独立行走等。相应的动作到相应的时间仍不会做，则提示异常，有可能是 DCD 的早期预警表现，需要家长提高警惕，及时就医。例如，有的宝宝已经 14 个月了还不会爬，或者已经 20 个月了仍无法独立行走，有上述情况的宝宝将来在上小学前发展为 DCD 的可能性大。

DCD 儿童会出现大运动和平衡能力、精细运动能力等方面的技能缺陷，会出现社交和情感问题、运动-言语障碍问题。开始时可能表现为延迟的独立行走，不会独立进食、跳跃困难、抛接球时困难，经常意外地撞到人，容易摔倒。随着年龄的增加，他们对日常生活技能的掌握出现延迟，系扣子、系鞋带、叠被子等通常在幼儿园时期要求掌握的技能，他们往往掌握困难；在学习运动技巧如骑自行车、跳绳时表现得很困难，既不想学也很难学会；进入小学后，由于书写技能的落后，很难保证学业任务的按时完成，字迹也歪歪扭扭；DCD 儿童在数学和阅读等课业上的表现较差。DCD 儿童长期被催促、嘲笑，容易出现严重的焦虑、抑郁等问题。

作者单位：福建医科大学附属协和医院儿内科，福州 350001

DOI: 10.20148/j.fmj.2024.06.028