

# 一条染色体上的“人生选择题”



近日，在连云港市妇幼保健院优生遗传咨询门诊，年轻的妈妈抱着小宝宝，眼圈泛红，身后的丈夫手里攥着染色体报告，声音都在抖：“医生您看看，安安出生心脏就有问题，手术后还总呛奶、不长体重，检查说是染色体微缺失……”

医生接过报告，上面一行字让空气瞬间凝固：

**22q11.2微缺失**  
**——也叫DiGeorge综合征**

## 什么是DiGeorge综合征？



DiGeorge综合征是一种由22号染色体q11.2区域微缺失引起的染色体微缺失综合征。主要特征包括先天性甲状旁腺功能减退和胸腺发育不良导致的细胞免疫缺陷，可能伴随面部畸形、心脏缺陷、低钙血症等临床表现。

这样的患儿主要有以下临床表现

心脏缺陷：如法洛四联症、主动脉弓异常等。

免疫缺陷：胸腺发育不良导致T细胞减少，易感染。

面部特征：长脸、宽鼻根、小下颌等。

腭裂或腭咽功能不全：导致鼻音重、吞咽困难。

学习障碍或精神发育迟缓：约30%~40%的患者存在轻度到中度智力障碍。

精神疾病风险增加：如精神分裂症（成年期风险约25%）。

内分泌问题：如低钙血症（由于甲状旁腺发育不良）。

“孩子反复呛奶、容易感染、心脏问题，都跟这个有关。”医生解释：这条缺失的染色体片段，就像一份被撕掉几页的“身体说明书”，心脏、免疫、面部发育都“乱了步骤”。

“我们身体都健康，家里没人有遗传病啊！我们还想要第二个孩子，会不会也这样？”

“DiGeorge综合征大多数为新发突变，约10%~15%来自父母遗传，建议你们夫妻双方可以通过抽血检查一下染色体。若结果正常，下一胎的再发风险仅1%~2%，再次怀孕只要做好产前诊断，完全有机会拥有健康的二宝。”

医生顿了顿，“现在医学能提前筛查。”

半年后，林女士夫妇再次走进诊室。这一次，她是来为肚子里18周+的宝宝做羊水穿刺的。两周后报告出来：**胎儿染色体未见异常。**

“原来遗传病不是‘家族诅咒’，”林女士后来在复诊时说，“是迷宫里的一盏灯——你得先找到那盏灯。”

如果你也曾拿到一张看不懂的染色体报告：我们懂那种天塌下来的感觉。  
也请你记得，现代遗传医学能做的，远比想象中多。

连云港市妇幼保健院医学遗传与产前诊断科目开展早、中孕期血清学筛查、无创DNA检测及SMA筛查、介入性产前诊断、外周血染色体、基因芯片等项目，为港城居民提供产前诊断和遗传咨询等服务，助力降低港城出生缺陷的发生。



每一份染色体报告背后都是一个等待被听懂的家庭。我们在这里，陪你一起读。

（医学遗传与产前诊断科 顾青青）

## 一段始于“网约”的温暖守护

### 1 出院前的邂逅

2024年11月21日，王女士在连云港市妇幼保健院母婴康复部最后一次接受新生儿护理指导时，从护士宣教中了解了医院“互联网+护理服务”。

初为人母的王女士心中充满忐忑，孩子的任何小状况都让她感到无所适从。她犹豫地问道：“上门护理申请会不会很麻烦？”护士随即拿出手机一步步演示。第二天，王女士抱着试试看的心态，在平台上预约了新生儿护理套餐服务。出乎意料的是，这次简单的尝试竟开启了一段长达一年的信任之旅。



### 2 第一次上门的安心

第一次上门的正是田甜护士。她手提互联网上门护理箱，准时抵达，身着整洁的工作服，佩戴护士证，穿上鞋套，仔细消毒双手，随后才开始工作。无论是新生儿沐浴、抚触、测量黄疸、检查脐部，还是指导喂养姿势，每个动作都显得专业且轻柔。更令王女士感动的是，护士并非单纯完成任务，更像是在耐心教导她如何成为一名合格的妈妈。

“田护士，你看，宝宝的脐带周围有一点点红。”王女士略显担忧地说道。护士仔细检查后，温和地安慰她：“这是正常现象，我来教你怎么正确消毒。记住，要用75%的酒精，从

内向外旋转消毒……”



### 3 每月如期而至

接下来的日子，王女士成了这项服务的忠实“粉丝”。每一次，只要她在平台下单，护士都会如期而至。有时是约定的时间，有时是临时加急的单子，护士总是尽量协调时间赶来。在一年的时间里，共下单了18次。除了预约的服务项目，护士总会在离开前多问一句：“最近还有什么担心的吗？”然后给出专业建议。这种超越服务本身的关怀，让王女士感到格外温暖。



连云港市妇幼保健院互联网护理服务

产科涵盖以下内容：婴儿沐浴、皮肤、脐部、臀部护理指导；婴儿抚触及智护操训练；早产儿居家母乳喂养指导；黄疸监测、采血；科学坐月子指导。致力于每一次服务都像一场定制化的育儿课堂，将专业的医疗知识拆解成可操作的生活细节，让科学育儿的理念在一次次上门中悄然融入家庭日常。



（产科二区 廖培培、杨彬、田甜）

# 国家三级甲等妇幼保健院 为全市妇女儿童健康服务



港城妇幼保健  
GANGCHENG FUYOU BAOJIAN

第198期(总第380期)  
2025年12月28日

连云港市妇幼保健院主办(内部刊物)  
主编：赵成 汤丽莎 编辑部主任：闫冬梅 责任编辑：周思月 编辑：周思月 投稿邮箱：fbytgx@126.com

地址：连云港市海州区秦东门大街669号  
电话：0518-85805916  
公交线路：8路、12路、17路、22K、游1路

## 青春期保健科、更年期保健科 获评省级妇幼保健特色专科

连云港市妇幼保健院继

2023、2024年获批江苏省宫颈癌实训基地、乳腺癌实训基地、更年期保健实训中心后，近日再传喜讯，新获“江苏省更年期保健特色专科”和“江苏省青春期保健特色专科”的称号。这标志着连妇幼在更年期女性保健及青春期领域的不断创新与进步。通过持续提升服务能力，港城人民能够在家门口享受到省级高水平更年期、青春期诊疗及保健服务。

### 更年期保健科

更年期保健科是针对女性绝经前后出现的卵巢功能衰退、雌激素波动性下降所致的一系列躯体及精神心理症状等问题设立的专科。

重点治疗更年期相关症状如月经紊乱、潮热、盗汗、易怒、疲乏、失眠、关节酸痛等，为患者提供更年期综合评估、制定个体化的治疗方案及更年期保健指导，提高更年期女性的生活质量，预防老年慢性疾病的发生。服务项目：更年期症状Kupperman改良评分、睡眠质量测评、运动情况测评、焦虑及抑郁心理评价，骨密度监测、人体成分分析等。联合妇女心理卫生科、中医妇科、乳腺外科、营养科等多学科团队协作，为患者提供全方位的健康评估、制定个体化的治疗方案及预防措施，伴您智慧度过更年期，迎接健康的老年期。

### 青春期保健科

青春期保健科专注于青少年在生长发育关键时期的健康维护，科室配备专业的医护团队，具备丰富的青春期医学知识与经验。

### 服务项目：

1. 青春期常见妇科疾病诊治，包括外阴阴道炎、阴唇粘连、阴道异物、处女膜闭锁、阴道闭锁、阴道斜隔综合征、乳房早发育、青春月经失调、闭经、痛经、经前期综合征、多囊卵巢综合征、青春期内膜异位症、乳房纤维瘤、阴道肿瘤、卵巢肿瘤、外阴脓肿等；
2. 青春生理发育监测，如性征发育、身高体重变化等；
3. 心理辅导：对青春期常见的情绪波动、社交压力与自我认同困惑予以指导；
4. 营养指导：合理膳食，满足青春期的营养需求；肥胖症的减重指导；
5. 性健康教育与咨询：为青少年普及正确的性知识，预防相关疾病与不良行为，全方位促进青少年健康成长与身心和谐发展。联合妇科、中医儿科、心理科、营养科等多学科团队协作，组建少儿妇科门诊，全方位守护青少年生理、心理健康。参与的国家卫生健康委妇幼健康中心“青少年心理健康发展项目”荣获全国优秀案例。（更年期保健 彭新秀、曹颖）

## 连妇幼党建引领高质量发展实践 斩获省级一等奖



近日，从泰州市举办的江苏省医院协会第二十二届医院管理论坛暨2025年学术年会传来喜讯，连云港市妇幼保健院党委书记赵成报送的题为《党建引领妇幼保健机构高质量发展的实践探索》的学术论文，凭借其前瞻性的视角、扎实的实践基础和深刻的理论思考，从妇幼保健院分会征集到的75篇论文中脱颖而出，荣获一等奖（全省仅三篇），殊为不易。

江苏省医院协会医院管理论坛暨学术年会是江苏省医院管理领域层次高、影响力广的重要学术交流平台。本次论坛聚焦新时期医院高质量发展中的重点、难点问题，汇聚了众多行业专家与管理精英，共同探讨前沿理念与实践经验。赵成书记的论文紧密围绕“党建引领”这一核心，系统阐述了连妇幼在党的领导下，如何将党建工作的政治优势、组织优势转化为推动妇幼健康事业高质量发展的强大动力和创新效能，切实担负起地市级妇幼保健院“顶天、立地、贯通”的时代使命。

2025年，医院全面强化党建引领，贯彻公益立医院党建工作要求，持续提升党建赋能高质量发展

能力。通过深化“党建+业务”“临床+保健”融合发展，实施“人才、专科、业务、运营”四大发展战略持续提升发展内涵，带动医院迈入全省妇幼健康事业高质量发展的第一方阵。

此次获奖，不仅是赵成书记个人在医院管理研究领域的成果体现，更是对连妇幼近年来坚持和加强党的全面领导，以高质量党建引领医院高质量发展道路的充分肯定，它标志着连妇幼在医院治理体系建设、管理水平与学术研究能力方面迈上了新的台阶。

在妇幼保健院分会2025年学术年会上，赵成书记还受邀分享了党建引领“有温度、有粘性、有韧性”的强院建设经验，深入总结了连妇幼在强化顶层设计、促进党建与业务深度融合、提升医疗服务质量与安全、优化服务流程、加强人才与文化建设和履行社会责任等方面的创新实践与显著成效，为兄弟机构提供了具有参考价值的“连妇幼方案”与思考路径。同时，赵成书记还就妇幼保健机构答好“转型”课题的思考进行了交流，引起了与会专家的共鸣。

连妇幼将以获得此荣誉为契机，在推进党建引领高质量发展的实践中不断探索实践，持续深化党建与业务工作融合，不断将管理研究成果转化为实际发展效能，全面提升医疗保健综合服务水平，努力为港城及周边地区妇女儿童提供更加优质的全链条、全周期、全方位的健康保障，奋力谱写妇幼健康事业高质量发展的“连云港新篇章”。

（党政办 刘金凤）



