

■本报记者 姜澎

这份基因检测报告的结果到底是什么意思？即将足月的胎儿是否要因为基因检测报告中的“异常”而放弃？检测出可能未来导致疾病的基因变异是否能提前干预？收到医生或患者关于基因检测的问询，是复旦大学遗传学专业副教授安宇与大部分遗传专业同行的日常。

“基因检测日趋普遍，但是我国还没有专业的遗传咨询师，基因检测往往带给医生和患者新的纠结：做还是不做？结果究竟怎么理解？”安宇坦言。

在我国，遗传咨询已有千亿市场规模，但细观行业，又存在大量空白点。就在今年6月，安宇和遗传学领域同行联手撰写推出国内首本遗传咨询教材《遗传咨询》。“我们要构建完善的遗传咨询服务体系，不仅仅是出本教材，设几个培训班，而是准备为遗传咨询做好服务，这有很长的路要走”。安宇说。

遗传咨询不止于解读一份报告

“安老师，有位孕32周的孕妇胎儿宫内生长受限，通过基因检测发现两个遗传变异，请帮忙核实遗传变异解读结果。”就在上周末，安宇因为一家医院的紧急求助，工作到凌晨4点。因为一名孕妇经产前基因检测，发现胎儿携带一个FGFR2的同义变异和一个基因印记变异，胎儿“是去是留”，马上要进入医院的伦理讨论程序。

为产前诊断案例提供支持如同消防

完善遗传咨询服务体系，不仅关乎健康

基因检测日趋普遍，遗传咨询及其相关的教育、培训、研究亟需跟上

员去救火，因为强烈的焦虑缠绕着孕妇及其家庭，乃至问诊医生，所有人尽快需要一个答案。一接到求助，安宇立刻开始分析基因检测报告，发现胎儿携带的FGFR2基因导致多个临床表型：出生后颅缝早闭、面部发育不良、眼球突出等。最常见的颅缝早闭类型是Crouzon综合征、Apert综合征和Pfeiffer综合征等，均为常染色体显性遗传病，如果不提早干预，可能影响智力。

安宇说：“目前发现的这个同义变异有多个临床报道，且已确定会影响基因剪接功能，但是已报道的临床症状表现的严重程度各有不同，导致这个变异的后果很难预测。当然，这个致病性的同义变异带来的疾病未来可以通过手术治疗。”也正是因此，目前胎儿还没有相关临床症状，只能作为偶然发现进行报告。

根据不断更新的国际前沿科研成果，对基因检测报告进行解读并提供进一步的建议，这是安宇能做的。不过，遗传咨询还不止于此。

“遗传咨询除了了解遗传变异致病性问题等，还需要对患者及其家人进行情感和心理支持，帮助他们进行决策。这都是非常专业的工作。”安

宇举例说，如果发现咨询者携带的特定基因型有一定的疾病概率，目前还没有临床症状，那么从事遗传咨询的专业人员如何与咨询人沟通、如何保护基因隐私、如何鼓励咨询者与伴侣、家庭共享自己的基因信息从而阻断致病性遗传变异在家族中留传，都是遗传咨询工作者要思考的。“有些是必须承担的责任，特别是面对非患者和非医学症状的情况下，有些工作是对人类健康守护的延伸。”安宇说。

“一座难求”的遗传咨询培训

“遗传咨询目前已是千亿市场规模，但是专业的遗传咨询大多数存在于妇儿医院，或是一些大医院的多学科门诊。”复旦大学生命科学院教授卢大儒告诉记者。他也是中国遗传学会的副理事长，他坦言，一方面是旺盛的需求，一方面是跟不上需求的专业服务，这也使得不少第三方机构打着“遗传咨询”的招牌，推出收割“智商税”的服务。

卢大儒说，遗传咨询可能发生在人生中的任何时间段，一些遗传病在胎儿期或者出生时就有表现，而另一些直到

青春期或成年才显现。除了对于疾病的预防，随着基因组学以及表型组学的不断发展，精准医疗也正成为现实，包括高血压、糖尿病乃至肿瘤等，同一种疾病，同一种药物，不同人使用，疗效不同、用药量也不同，这些都是遗传咨询需要解决的问题。

“遗传学界和医疗界已经意识到这个庞大的需求。”安宇告诉记者，2010年开始，复旦大学生物医学研究院与复旦大学附属儿科医院共建复旦大学儿童发育与疾病转化医学研究中心和分子诊断中心，她参与了分子诊断中心的筹建。这是国内最早一批开展分子诊断的基因检测实验室，通过aCGH全基因组微阵列分析平台为临床科室服务，特别是对罕见病的基因诊断。

也正是那时，安宇感受到临床医生急需遗传学知识的更新。

目前临床遗传咨询的“主力”是医生，但是有妇儿医院的医生谈到，不论是给孕妇做产前诊断，还是给儿童做基因诊断，都面临非常大的压力，因为很多时候，孕妇、家属往往会对诊断结果过度解读，如果有专业的遗传咨询人员进行更专业、详细的解读，不仅对患者有利，

也有利于医患关系。卢大儒坦言，医学教育体系中对医学遗传学的重视不足，同时，知识的更新也并未及时跟上，“即便是一些著名高校的医学遗传学精品课程在基因组学迅猛发展起来后，大量的知识并没有及时更新”。

2013年开始，复旦大学生命科学院就和复旦大学上海医学院联合开办针对医生的遗传咨询培训，报名常常“爆满”，并于2020年开始招收遗传咨询方向的工程硕士。2015年，中国遗传学会医学遗传学分会正式建立，并在中国科学院院士贺林的牵头下，启动临床医生的遗传咨询培训。

遗传咨询体系还要补什么短板

随着医学遗传学成为临床医学的二级学科以及今年6月首本遗传咨询教材面世，遗传咨询日益受到重视，但是，要推动遗传咨询行业发展，要完善的不仅仅是教材和大学的学科目录。贺林院士曾谈到，遗传咨询服务作为医学关怀的重要组成部分，已被世界

各国广泛认可。随着基因组学时代的到来，遗传咨询师的稀缺性使得对遗传咨询教育和培训成为当务之急，也成为一项专业而非业余的工作。新成立的复旦大学医学遗传研究院正在筹划系统进行遗传咨询培训的工作。

“遗传咨询服务体系的构建，不仅关乎健康，更关乎我们对生命不完美的包容，以及对‘生命并不完美’这一观念的认同。其实，每个人都携带着致病性变异，只不过每个人未必知道。”卢大儒说，没有一个生命是绝对完美的，但生命本身往往会有自我修正机制，来实现生命的平衡；有些时候，某种疾病或致病基因在另外一些环境中还具有积极的作用。例如，在我国南方，携带地中海贫血致病基因的人相对基因完全正常的人更能够抵御致命的疟疾。

此外，遗传咨询行业的完善和发展，还需要构建完整的社会支持体系，其中包括科研支撑体系。卢大儒谈到，当下，我国每年的基因测序量已经达到全球数量最大，并且近半数的遗传病患者有望找到致病基因，如何通过数据共享构建大样本的数据库，为遗传咨询提供更多的科学支撑，同样需要科学界、产业界携手解决。

■本报记者 李晨琰

开学后呼吸道传染病传播风险增大

秋季开学守护健康，关键细节要做好

在昨天国家卫生健康委举行的新闻发布会上，中国疾病预防控制中心免疫规划首席专家王华庆提到，随着开学季到来，孩子们回到校园，在教室这样相对封闭的空间里密切接触，增加了传染病的传播概率，尤其像流感、水痘、流行性腮腺炎等呼吸道传染病传播风险更大。

莫让“开学季”成为“生病季”，医生提醒，警惕“秋季开学病”，几个关键细节要做好。

复旦大学附属儿科医院感染科副主任医师曾玫昨天接受记者采访时提醒，眼下正值夏末秋初，气温较高适宜细菌繁殖，并且随着中秋小长假临近，家庭聚餐和外出就餐机会增多，应关注手足口病、诺如病毒感染等肠道传染病和细菌性食源性腹泻风险。“在外就餐要注意食品卫生，注意饮食饮水安全，尽量少吃生冷、半生的海产品和水产品等食物。”曾玫说。

从沪上几家儿童专科医院就诊数据来看，目前，发热、呼吸道感染性疾病就诊例数减少，腺病毒、鼻病毒、新冠病毒引起的呼吸道感染、手足口病、疱疹性咽峡炎有散发流行，但按照医生既往临床经验，开学一段时间后，儿童进入集体生活，加之天气渐渐转凉，猩红热、流感病毒等逐渐开始活跃，呼吸道合胞病毒、副流感病毒等随着天气变冷，会在婴幼儿中流行。

秋季也是流感疫苗接种高峰，那么具体在什么时候接种疫苗最合适？在曾玫看来，目前流感流行季尚未到来，家长可以先等一等，“一般情况下，流感流行高峰期从每年的11月开始，一直延续至次年的2月，一般在10月之后接种流感疫苗比较合适”。

曾玫同时提醒，预防呼吸道合胞病毒感染的关键是接种单抗注射液已在沪开放预约，适用年龄段为1岁以内婴幼儿，这是一种长效单克隆抗体，并非疫苗，用药后即刻产生保护作用。因此，她建议，预防接种不必心急，在最合适的时段接种，可以起到更好的保护效果。

另一个家长关心的问题，是去年进入秋季后，儿童肺炎支原体感染迎来就诊高峰，今年是否会发生类似的情况？对此，曾玫表示，“大概率不会”。她解释，肺炎支原体去年进入“流行大年”，一定规模人群感染后建立起群体免疫屏障，加之感染后产生的抗体也可保护一段时间，因此今年的肺炎支原体不会如去年那般“来势汹汹”。

她同时提醒，家长要关注孩子的健康状况，如出现发热、吐泻等不适，应暂缓上学，必要时及时到医疗机构就诊，“如果只是普通感冒，不建议盲目使用抗菌药物，可给予一些对症处理；同时加强休息，不建议带病上课，一是给身体休息恢复的时间，另外也防止将疾病传给他人。”孩子在日常生活中也要养成良好的生活习惯，规律作息，适度锻炼，健康饮食，调整心态，以适应开学的学习生活。

集成微流控芯片高效检测12种常见呼吸道病原体

从样本到结果全自动化诊断

本报讯（记者吴金娟）引起呼吸道感染的病原体复杂多样，给全球公共卫生健康带来威胁，迫切需要快速有效的诊断方法。日前，中国科学院上海微系统与信息技术研究所赵建龙、贾春平团队联合上海海洋大学卜晓军团队，开发了一种集成微流控芯片。该芯片能高效、灵敏地同时检测12种常见呼吸道病原体，实现从样本到结果的快速全自动化诊断流程，为现场多重病原体检测提供了一种有前景的分子诊断平台。近期，相关研究发表在国际学术期刊《分析化学》上。

“这项创新技术的核心在于其高度集成化的设计。它整合了磁珠核酸提取与纯化、声流驱动混合、液体等量分配以及多重PCR扩增和原位荧光检测等多个步骤，实现了样本处理到结果分析的全自动化流程。”卜晓军介绍。

该芯片能在大约35秒内实现磁珠的高效混合。“这一成果不仅提高了检测效率，也大大缩短了诊断时间，整个检测过程仅约70分钟，其多重病原体分析能力、灵敏度和速度均优于现有的大多数微流控芯片分子诊断方法。”卜晓军说，芯片提供的更为快速、准确的诊断信息，将为疾病的控制和诊疗争取更多的宝贵时间。

刚刚过去的暑假，儿童脊柱外科门诊人数与手术量均刷新纪录

如何守护儿童青少年的“第二条生命线”

■本报记者 李晨琰

背着书包，13岁的小张走进了中学校园。“我终于可以像其他同学一样挺直腰板了！”对于新生活，小张很兴奋，她原来患有重度脊柱侧弯，侧弯度数高达83度，脊柱扭曲成“S”形。经复旦大学附属儿科医院骨科团队相助，她终于拉直了自己的“扭曲人生”。

近年，脊柱侧弯已成为继肥胖、近视之后危害我国儿童青少年健康的第三大疾病。在刚刚过去的这个暑假，沪上儿童专科医院骨科迎来一波就诊高峰，尤其在脊柱外科，门诊人数与手术量均刷新暑期纪录。就诊量创下新高，也催生一个新问题：如何守护儿童青少年的“第二条生命线”？

儿童青少年脊柱健康问题日益凸显

“总感觉自己和别人不一样，担心同学们嘲笑我。”小张的脊柱侧弯很严重，疾病不仅导致她的脊柱外观畸形，也让年幼的她产生了自卑的心理。不止于此，随着侧弯进一步加深，弯曲的脊柱还会慢慢影响她的身体活动，甚至对心肺等其他脏器和神经造成压迫和损伤。

“不能再拖了。”心焦的父母拉着孩子找到了复旦大学附属儿科医院骨科团队。不到4个小时的脊柱侧弯矫正手术不仅拉直了她的身体，也拉起了她的自信心。如今，小张的脊柱形态已得到明显改善，身体功能也基本恢复正常。踏着新学期开学的节点，她重返校园了。

近年，儿童青少年脊柱健康问题日益凸显，尤其是青少年群体中，脊柱侧弯等疾病的发病率逐年上升。暑假期间，复旦大学附属儿科医院脊柱外科门诊均接待量逾200人次，较去年同期增长了约25%。“门诊量和手术量都刷新了历史纪录。”复旦大学附属儿科医院骨科主任王达辉说，脊柱侧弯已成为儿童青少年常见病、多发病，主



脊柱侧弯已成为继肥胖、近视后危害我国儿童青少年健康的第三大疾病。左图：复旦儿科骨科团队手术中。（院方供图）

要集中在青春期中，家长不要一味盯着学习而忽略了这个阶段孩子的脊柱健康。”

儿童骨科医生间的感受很相似，在沪上其他几家儿童专科医院，脊柱侧弯门诊就诊人数同样画出了上扬线。统计显示，儿童青少年身体姿态最易发生异常的年龄为6至12岁，高低肩、胸椎后凸、头部前伸及长短腿的发生率超过50%，还有部分儿童青少年存在多种身体姿态异常表现。干预，迫在眉睫。

并非所有脊柱侧弯都需要手术干预

随着家长健康意识的提升，越来越多的孩子走进了脊柱外科门诊。要注意的是，并非所有脊柱侧弯都需要手术干预，不同的病

因，治疗方案也有所不同。

“如果侧弯幅度在20度以内，暂时无需佩戴支具，日常生活中注意控制姿势、体态，并加以观察即可；侧弯幅度在20度到45度之间的特发性脊柱侧弯，可通过佩戴支具辅助治疗；侧弯幅度超过45度就需要手术矫正。”上海市儿童医院骨科副主任医师罗义说。

同样令医生担忧的是，部分家长担心脊柱外科手术难度大、风险高，不敢冒险，而导致孩子病情越拖越严重。

日前，上海市儿童医院收治了一例患儿颇具代表性。小琪偶有腰痛，家长发现孩子背部左低右高，到医院检查被诊断为脊柱呈S型侧弯，幅度达到了60度。

“当时，我们医生建议立即做手术，但被家长拒绝了。”罗义说，家长希望先保守治疗

佩戴支具矫正，没想到3个月后，患儿背部畸形加重了，家长这才意识到手术的必要性，但这无疑增加了手术的难度与风险。经上海市儿童医院骨科脊柱外科团队3个多小时的手术治疗，小琪如今恢复良好，再度“挺直脊梁”。

“脊柱外科一度被誉为儿童骨科领域皇冠上的明珠，家长的担忧我们很理解。”王达辉说，当前，在导航设备辅助下，脊柱外科手术期间累计为患儿植入144枚椎弓根螺钉，全部精准到位，“家长也不必恐慌，脊柱侧弯进展到需要手术的概率仅0.02%，绝大多数患儿经早期干预可改变疾病预后，对身体健康没有太大影响。”

学习再忙也要挤出活动时间

究竟是什么导致了孩子的脊柱侧弯？在医生看来，导致脊柱侧弯的原因尚无明确结论。“跷二郎腿、背重书包，这些虽然会对脊柱产生影响，但不至于形成脊柱侧弯。”罗义解释，约三分之一的脊柱侧弯患儿有家族史；三分之二为特发性脊柱侧弯，即没有特殊原因的脊柱侧弯，“可能小时候正常，但随着青春期的生长，逐渐出现了侧弯”。

由于病因尚不完全清楚，定期筛查是关键。目前，脊柱侧弯已纳入上海市学生每学年常规体检，如果家长被告知孩子可能存在脊柱侧弯，应带孩子到医院拍一张站立位全脊柱X光片，进行确诊或排除。

医生提醒，孩子也要养成良好的生活方式，综合防控。久坐造成孩子姿态异常的重要原因，久坐时间越长，姿态异常程度越高，而身体活动是身体姿态健康的独立促进因素。

“学习再忙也要抽出活动时间。”医生呼吁，体态异常的最佳治疗手段是预防，当青少年不得不面临过重的学业压力和过长的学习时间时，积极改进日常出行方式、适当增加家务劳动、参与娱乐趣味性休闲活动等均可以降低久坐的危害，有助于青少年养成良好的身体姿态。

徐汇区在全市率先实现午餐选餐制全覆盖，并试点在课后服务时段提供点心

午餐多种选择，家长多份安心

■本报记者 张鹏

“吃块面包，精神抖擞，喝碗豆浆，活力四射……”新学期伊始，徐汇区实验小学校长焦轶萍收到了四年级学生李清扬写的一首题为《吃加餐有感》的诗歌。

这首诗歌的缘起是，徐汇区实验小学作为徐汇区的试点校，从新学期开始尝试为参加课后服务并有需求的学生提供点心。开学第一天，在吃过学校提供的牛角包和绿豆百合汤后，这位学生写下了这首诗。

新学期，徐汇区中小学生的“餐盘”里，发生了不小变化：全区76所学校推行学生营养午餐AB制供餐，还有10所学校提供自选午餐，覆盖十余万名中小學生。记者在采访中获悉，徐汇区是全市首个在中小學全區覆盖实施选餐的区。此外，包括徐汇区实验小学在内的6所学校，当前正试点增设课间点心，持续提升学生营养午餐供餐品质，努力让每位学生吃得更安全、营养、健康。

“午餐多了一种选择，‘光盘’的学生更多了！”午餐时间，徐汇区汇师小学校长宓莹来到学校食堂。她告诉记者，这学期开始，学校每天为学生提供AB两种选择。

宓莹告诉记者，实施AB选餐制后，周营养菜谱做到每天菜品不重复，食物种类每周至少25种，且套餐里搭配至少一种

不同荤菜品种。早在两周前，家长和學生已经通过架构在徐汇“汇治理”上的营养午餐选餐小程序，完成了本周的午餐选择。“在很多家庭，AB餐的选择都是孩子和家长一同完成的，在这个过程中，孩子们也要学会如何选择、如何表达。”即便是刚入学的一小一新生，基本上也能准确获取自己选择的午餐。

此外，结合此前部分家长呼吁，针对学生在学校参加课后服务，在校时间增加，容易肚子饿的情况，徐汇区教育局也明确，试点学校可为有需要的學生提供点心。其中，有点心操作间的学校，可自制点心或由中央厨房每日配送当日制作的点心到校，进行加工、包装。选择集中配送点心的学校，应选择独立包装的点心。

“周一：牛角包、绿豆百合汤；周二：松软蛋糕、珍珠鲜果羹；周三：提子面包、西柚汁……”这是徐汇区实验小学的点心菜单，内容丰富。焦轶萍介绍，该校点心都由学校后厨烹制，并争取做到一个月内心不重复。

在徐汇区实验小学，点心采取自愿选择的原则，学校90%的家长选择了每人每天5元档的点心，根据學生实际到校情况按天计费。参与本轮增设课间点心试点的还有徐汇区汇师小学、高安路第一小学、徐汇区教育学院附属实验中学、汾阳中学、华东理工大学附属中学等其余5所学校。



科技赋能共筑校园安全

日前，上海金山区消防救援局联合区应急管理局走进辖区海棠小学，通过先进装备展示和实战演练相结合的方式，增强学生的安全意识，提升自我保护能力。图为小朋友在消防员的辅导下操控消防“机器人”。

本报记者 赵立荣 通讯员 吉飞摄影报道