

# 携手同行 防治出生缺陷

国家卫生健康委出生缺陷预防重点实验室  
河南省生殖健康科学技术研究院



国家卫生健康委出生缺陷预防重点实验室  
河南省生殖健康科学技术研究院



我国是出生缺陷高发国家,出生缺陷发生率约为5.6%,每年新增出生缺陷患儿约90万,给家庭及社会带来沉重的负担。

“世界卫生组织将出生缺陷的预防措施分为三级,但预防工作的重点是一级预防和二级预防,即孕前期和孕早期干预。”河南省医学遗传研究所所长、河南省人民医院产前诊断中心主

任廖世秀说,“减少出生缺陷,预防比治疗更重要。”一级预防是未雨绸缪,一级预防是指为了防止出生缺陷儿的发生,主要在孕前期及孕早期阶段进行综合干预,包括健康教育、婚前医学检查、孕前保健、出生缺陷咨询/遗传咨询、计划生育、最佳生育年龄选择、增补叶酸、孕早期保健等。

廖世秀说,有些人虽然自己没有患病,但是携带了遗传致病基因,就可能把致病基因遗传给下一代。通过出生缺陷咨询/遗传咨询等,可以判断一对夫妇生出出生缺陷患儿的风险有多大。如果检查显示他们有生育正常孩子的可能,也有生育缺陷患儿的可能,就要在医生指导下通过胚胎移植前筛查、产前诊断等,达到生出健康宝宝的目的。

“特别是35周岁以上的高龄妊娠

## 河南多种形式开展主题宣传

本报讯(记者刘 畅 通讯员孙 迪)今年9月12日是第16个预防出生缺陷日。河南省依照今年“同心抗疫,护佑新生”的主题,强化出生缺陷知识普及和宣传教育,引导全社会关注和支持出生缺陷防治和妇幼健康工作。

全省相关主题宣传活动,重在普及预防出生缺陷知识,发挥传统媒体及网络、微博、微信等新媒体优势,结合全国出生缺陷防

治科普作品征集大赛优秀作品推介活动,通过主题宣传、知识普及、政策宣讲、义诊咨询等形式开展今年“同心抗疫,护佑新生”的主题,强化出生缺陷知识普及和宣传教育,引导群众特别是重点人群主动接受婚前孕产检查、产前筛查与诊断、新生儿疾病筛查等,推进知识普及和妇幼健康促进专项行动的落实。

河南省妇幼保健院(郑州大

学第三附属医院)、河南省生殖健康科学技术研究院等充分发挥专业优势,结合宣传主题,组织开展出生缺陷防治知识宣传教育、政策咨询、人员培训、专家义诊等活动。各机构还结合河南省重点民生实事、孕产优生健康检查项目,组织专题培训,加强质量控制和案例研讨,进一步规范出生缺陷防治工作,提升工作质量和

## 遗传性手足裂畸形患者也能生育健康宝宝

本报讯(记者常 娟 通讯员曹 咏)9月11日,记者从郑州大学第一附属医院获悉,在该院生殖与遗传专科医院专家的帮助下,一对有遗传性手足裂畸形家史的夫妇迎来一个手足健全的宝贝。

据郑州大学第一附属医院生殖与遗传专科医院专家介绍,“植入前胚胎单细胞基因组微缺失检测新技术(GeMiLa)”帮助遗传性手足裂畸形患者生育了健康婴儿,这在国际上尚属首例,标志着河南在胚胎植入前遗传学诊断领域取得突破性进

展。手足裂畸形是一种严重的出生缺陷,表现为手足中央裂开,并指(趾)、指(趾)骨及掌骨发育不全。该病在我国的发病率约为1.64/1000,其遗传方式多为常染色体显性遗传,也可表现为常染色体隐性遗传和X连锁遗传等方式。

目前,单细胞水高通量测序检测胚胎非整倍体分辨率在4MB(兆)以上,而该患者仅有0.5MB的微小重复,采用常规的胚胎植入前遗传学诊断技术很难检测到,极易产生误诊和漏诊。

根据这一特殊情况,团队系统分析该致病变异的遗传模式、可识别性等特征,经过前期验证,结合单体型分析,最终建立了“植入前胚胎单细胞基因组微缺失微重复识别新技术”。该技术可用于包含遗传性手足裂在内的“基因组微缺失综合征”子代传递阻断试管婴儿,从而实现一举解决此类遗传病生育难题。这对夫妇获得1枚不携带该微小变异的正常胚胎,并顺利妊娠,妊娠18周做羊水穿刺,进一步确定胎儿不携带微小变异,从而生下健康宝宝。

## 减少出生缺陷 预防比治疗更重要

本报记者 冯金灿

任廖世秀说,“减少出生缺陷,预防比治疗更重要。”一级预防是未雨绸缪,一级预防是指为了防止出生缺陷儿的发生,主要在孕前期及孕早期阶段进行综合干预,包括健康教育、婚前医学检查、孕前保健、出生缺陷咨询/遗传咨询、计划生育、最佳生育年龄选择、增补叶酸、孕早期保健等。

廖世秀说,有些人虽然自己没有患病,但是携带了遗传致病基因,就可能把致病基因遗传给下一代。通过出生缺陷咨询/遗传咨询等,可以判断一对夫妇生出出生缺陷患儿的风险有多大。如果检查显示他们有生育正常孩子的可能,也有生育缺陷患儿的可能,就要在医生指导下通过胚胎移植前筛查、产前诊断等,达到生出健康宝宝的目的。

“特别是35周岁以上的高龄妊娠

于预产期年龄大于或者等于35岁的高龄孕妇,应首选羊水穿刺。此外,重度肥胖、通过体外受精胚胎移植方式受孕的孕妇及双胎孕妇,也属于无创DNA产前筛查的慎用人群。

三级预防是亡羊补牢

“不是所有的出生缺陷都能在怀孕期间被查出。胎儿出生后通过新生儿疾病筛查等,及早发现、诊断、治疗,防止和减轻孩子残疾,就是三级预防。”廖世秀说,“三级预防是亡羊补牢,是出生缺陷防治必不可少的一部分。”比如宝宝出生后,采集宝宝的足跟血进行遗传代谢病筛查,做到早期诊断并尽早采取治疗干预措施,保障患儿健康成长。

此外,新生儿出生后及时接受苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症和听力障碍等疾病筛查,促进先天性疾病预防、早诊断、早治疗;6岁以下儿童定期接受儿童保健服务等。

“除了上述措施,近年来,出生缺陷防治领域实现高通量测序、单细胞测序、胚胎早期表观遗传学研究三大技术突破,对减少出生缺陷、提高出生人口素质也发挥了积极意义。”廖世秀说,此外,基层缺乏出生缺陷诊断及治疗水平亟待提高也是预防出生缺陷工作的重要问题。

“特别是35周岁以上的高龄妊娠

## 援外纪事

“过去的一年,我们跟随赵大夫学习了非常多中医知识,领略到了中医的神奇,也让我们对医学有了新的认识。我们打算申请去中国,继续学习中医。”9月5日,跟随中国援赞比亚第21批医疗队副队长赵州凤学习中医的两名赞比亚医学生说。

让世界上更多的人认识中医,了解中国文化,也让中医让更多的人解除病痛,是赵州凤的心愿。因此,在中国援赞比亚第21批医疗队组建时,她主动请缨。身为医疗队副队长、中医科主任医师的她,在执行援外医疗任务的一年多时间里,用一枚小小的银针让当地民众领略了中医的神奇。

刚到当地医院的第一个月,她遇到医院一位职工的母亲患脑出血后言语不清,瘫痪在床,经治疗无明显好转。后来经过两个疗程的针灸治疗,患者可以慢慢走路了,这超出了患者及家属的预期,当地医生拍手称赞。“感谢您,赵医生,感谢医疗队,感谢神奇的中医学让我重新站起来走路了!”患者紧紧地抱住赵州凤,流下了激动的泪水。

好疗效换来的是好口碑。在这之后,慕名来找赵州凤的患者越来越多。医院内科主任的父亲早年患风湿病,关节变形、腰痛,行走困难,经过一个疗程的中医治疗,患者疼痛缓解,行走自如。一位外伤后头痛多年的患者,经常中午快下班的时候才匆匆赶到医院,后来赵州凤了解到,这位患者为了能找赵州凤看病,天不亮就起床了,从村里步行一个多小时赶到镇上,再乘公交车到城里,再换公交车到首都卢萨卡,最后坐小巴到医院。

除了常规的针灸、拔罐治疗,赵州凤还开展了耳穴压豆疗法。两名肥胖职工接受耳穴压豆疗法之后,体重持续下降。看到耳穴压豆疗法有如此好的效果,科室的其他医生纷纷要求学习,现在他们已经可以独立开展耳穴压豆疗法了。

为了让当地医生掌握适宜的中医技术,赵州凤把枯燥的理论具体化、形象化,在工作中注重示范操作。经过一年多的努力,赵州凤所在科室的大夫、医学生都不同程度地掌握了一些针灸、拔罐、刮痧、贴耳穴等中医疗法。

赵州凤开展中医诊疗的影响力越来越大,赞比亚前总统及一些当地高官和知名人士也前来就诊,都取得了很好的疗效。赞比亚传统事务部部长为此还特意写了一封表扬信,赞扬赵州凤为赞比亚医疗事业做出的贡献。

赵州凤还经常利用休息时间到当地义诊。“来非洲就是为当地人民服务的,大家来找我是对我的信任,能帮他们治好病是我最大的心愿。”赵州凤说。

在工作之余,赵州凤通过各种渠道积极宣传推广中医药文化,在当地电台录制的健康节目引起了很好的反响。赵州凤和队员们还深入当地学校、企业及患者家中义诊。

“作为中医师,我不仅要为当地民众、在赞华人华侨解除病痛,还要向当地民众传播中国文化,担负起民间外交使者的责任,让中医的种子在非洲大地生根发芽。”赵州凤说。

## 3万人次线上接受抗肿瘤药物应用培训

本报讯(记者朱晓娟)8月28日,由河南省抗癌协会发起,河南省肿瘤医院药学部主办的“愈享新生”——抗肿瘤药物规范化应用药学系列培训在郑州开班,线上有3万人次参加了此次培训。

河南省肿瘤医院党委书记、院长张建功说,随着公立医院综合改革逐步推进,医院必须从“以药养医”的思想观念中解放出来,逐步向提高医疗技术水平、提高医疗服务质量等方面转变。在这种情况下,药学服务也要改变。近期,国家卫生健康委公布的《关于抗肿瘤药物临床应用管理办法公开征求意见的公告》强调,医疗机构应当加强药学人员配备,培养临床药师,参与患者抗肿瘤药物治疗方案的制订与调整。

此次培训是“愈享新生”——抗肿瘤药物规范化使用药学系列培训的首站,接下来将在河南各地持续举办。

参加此次培训的人员表示,通过互联网就能够参加面对面的医政政策、医疗机构应该转变原有的思路,适应新的环境,响应群众的新需求,抓住医改的新机遇,探索出适合新时代的药学服务的模式。

中国医学科学院肿瘤医院

“老师,您辛苦了!”9月10日,在河南理工大学第一附属医院,住培生向带教老师献花致谢。当天,该院召开了2019-2020学年教学工作总结表彰暨2020年助理全科学员开班仪式,对优秀带教老师进行了表彰。目前,除了正常诊疗外,该院还承担着近700名学员的培训教学任务。



全国抗击新冠肺炎疫情表彰大会结束后,三门峡市卫生健康委于9月9日召开座谈会,贯彻落实习近平总书记在大会上的重要讲话精神。大家表示:“总书记的讲话,让我们备受鼓舞;我们充满干劲,一定全力做好下一步疫情防控工作。”

## 为90岁老人植入全自动抗核磁起搏器

本报讯(记者史 尧 通讯员朱之韵)9月10日,记者从华中阜外医院获悉,该院成功为一位90岁患者植入一枚全自动抗核磁心脏起搏器。

这位患者存在慢性房颤伴心脏停搏等心律失常问题,同时存在冠心病、脑动脉硬化、颈部血管狭窄、下肢关节退行性病变、肾功能不全等疾病,且因为行动不便,需要定期接受核磁共振检查。综合考虑后,华中阜外医院心内科二病区主任王现青和主治医师宋卫峰决定为患者植入全自动抗核磁起搏器。

整个手术用时不到半小时,过程十分顺利。

“这款起搏器和之前的兼容核磁共振起搏器有所不同,工作流程上大幅简化,节省了时间,提高了工作效率,解决了起搏器与核磁共振检查之间的矛盾。”王现青说,打开心脏起搏器后,经过14天的自动检测窗口期,患者可以灵活接受核磁共振检查。进入核磁共振检查室感知到磁场后,心脏起搏器会在10秒内自动转换为抗核磁模式,检查结束后离开核磁共振检查室后,心脏起搏器便自动恢复为日常起搏模式。



## 南阳健康扶贫工作进展顺利

本报讯(记者乔晓娜 通讯员 彬)9月8日,记者从南阳市卫生健康委了解到,截至目前,南阳市因病致贫、因病返贫人口由2017年的23.6万人降至3.015万人,健康扶贫“三个100%”和“两个90%”目标任务已高质量完成。

近年来,南阳市卫生健康委通过特色科室建设、县域医共体建设、人才培养、对口帮扶、健康教育和健康促进行动、“三个一

批”行动计划、“一站式”结算、免费“两癌”和“两筛”、儿童营养改善项目等惠民实事,不断加强贫困地区医疗机构能力建设,提升贫困地区医疗技术人员水平,减轻了困难群众的就医负担。

截至目前,全市县级人民医院均达到二甲甲等标准,所有贫困乡镇卫生院实现标准化建设,具备了50个~75个病种的诊疗能力,所有贫困村全部建成标准化卫生室并配备合格村医,6家市

级三级医院“等额式交换”对口帮扶贫困县医院、县中医院,7个贫困县医院“等额式”对口帮扶乡镇卫生院,确保县、乡、村三级医疗机构有人看病且看得好病。该市完成健康扶贫工程建设项目21个,组建18个县域紧密型医医共同体,组建家庭医生签约服务团队2074个,将15.95万人纳入慢性病管理范围,共筛查出患30种大病的贫困人口20509人,已全部进行救治。

据南阳市卫生健康委副主任黑喜栓介绍,近年来,南阳紧紧围绕消化因病致贫存量和预防因病返贫增量上双向发力,聚焦短板和薄弱环节,以健康扶贫规范化、标准化、制度化建设为抓手,狠抓医疗卫生机构“三个一”、医疗技术人员“三合格”和医疗服务能力“三条线”建设;依托健康扶贫动态管理系统,设立了挂牌督战预警功能模块,对各县(市、区)开展基本医疗保障工

作中的突出问题进行动态监测,特别是对贫困村标准化卫生室建设、村医年龄结构及技术水平、贫困人口年度人均医疗费用支出、慢性病签约服务、大病救治、“边缘户”动态管理等问题,及时通报、及时排查、及时整改,确保医疗保障制度全覆盖,有效缓解了农村困难群众因病致贫、因病返贫问题,为贫困群众脱贫致富提供了健康保障,健康扶贫质量得到提高。