

只要有生命的传承 就会有发生罕见病的可能

关注它就是关注我们的未来

阅读提示:我们每个人的基因当中平均有7~10组基因存在缺陷,一旦父母双方存在相同的缺陷基因,孩子就有可能患上罕见病。据测算,目前,国际确认的罕见病有6000~7000种,约占人类疾病的10%。按此比例推算,我国罕见病患者总数约有1000万人。2月28日是国际罕见病日,省内各大医院举行了义诊、讲座等科普宣传活动,一些知名遗传诊断学专家向公众呼吁,罕见病不罕见,只要有生命的传承,就会有发生罕见病的可能。关注罕见病,就是关注我们的未来。

新闻现场

“30岁时,因为筛查出是杜氏肌营养不良基因携带者,我当时怀的宝宝引产了。今年我33岁,通过罕见病基因阻断技术,我有了一个6个月大的健康宝宝,特别开心、特别激动……”

2月27日上午,参加河南省妇幼保健院(郑州大学第三附属医院)2021年国际罕见病日系列活动的新妈妈张女士说,是罕见病基因阻断技术让她有了当妈妈的机会。

和张女士的情况类似,当天上午,有多个在河南省妇幼保健院通过罕见病基因阻断技术、经三代试管婴儿技术助孕成功的家庭,在这个特殊的日子带着宝宝们“回娘家”。

“我院2018年4月获准正式运行胚胎植入前遗传学诊断及筛查技术(简称PGT-M)项目以来,已对20余种单基因罕见病进行了阻断,帮助无数家庭孕育健康宝宝。”河南省妇幼保健院生殖医学中心主任管一春说。

根据世界卫生组织报道,约80%的罕见病与遗传因素有关,约50%的罕见病在新生儿或儿童期发病。罕见病常常进展迅速、药物难寻、难以根治,死亡率高、危害极大。罕见病患者和家庭承受着巨大的经济、精神负担,他们不仅需要长期的、科学的、精准的诊疗服务,更需要全社会的关爱。

当天,在河南省妇幼保健院参加2021年国际罕见病日系列活动的河南省卫生健康委副主任、一级巡视员谢李广说,自2017年以来,河南省连续5年将预防出生缺陷产前筛查和新生儿疾病筛查纳入全省重点民生实事,后来又将血友病等6种单基因病纳入免费产前诊断范畴;通过实施民生实事,筛查出包括苯丙酮尿症在内的一批罕见病患者并及时给予规范治疗,对确诊的严重单基因病患儿给予规范的医学处置;积极实施国家出生缺陷救助项目,累计救助遗传代谢病患儿1482例、先天性结构畸形患儿1847例,为出生缺陷患儿家庭提供了帮助。

2020年6月,河南省妇幼保健院通过PGT成功阻断AOS综合征(阿斯综合征)试管婴儿平安诞生,标志着该院在应用PGT技术阻断、预防罕见病方面取得了重要突破;2020年,该院检验科满分通过国际基因检测数据分析室间质评,为罕见病诊断提供有力保障。

2月26日,河南省妇幼保健院还启动生殖遗传多学科会诊机制,针对罕见病患儿进行多学科诊疗,全方位、多角度为罕见病患儿及家庭提供遗传咨询、生育指导、出生缺陷筛查、罕见病治疗、康复治疗服务,呼吁全社会参与罕见病防治。



医学科普

预防比治疗更重要

本报记者 冯金灿

国际上把患病率低于1/500000或新生儿发病率低于1/10000的疾病称为罕见病。这些疾病对人体危害极大且几乎没有有效的根治方法。

中国工程院院士曾溢滔曾在接受记者采访时表示,罕见病的早期发现、诊断极为重要,大约50%的罕见病在出生时或者在儿童时期即可发病,病情常进展迅速,死亡率很高,给患者家庭造成巨大的痛苦。目前,只有不到1%的罕见病有有效治疗方法,更多的罕见病患者需要通过长期治疗来维持生命,并且花费巨大。

“通过基因检测可以帮助这些患者查找致病因素、明确诊疗方向,一些罕见病是可以的现代医学手段进行有效干预或治疗;对于一些有罕见病家族史的夫妻,在备孕期间通过基因检测也可以发现致病基因,通过医学手段进行干预,从而避免罕见病孩子的出生。”河南省人民医院医学遗传研究所所长廖世秀说,95%的罕见病跟遗传有关。此外,有的还和环境因素有关。

廖世秀说,对于罕见病,预防比治疗更重要。河南对罕见病防治起步较晚,所以很多罕见病患者容易被误诊;罕见病患者还面临着诊断手段少、诊断药物少等窘境;很多罕见病是可以通过产检筛查出来的,孕妇特别是家族里发现有致病基因的话,应积极做好产前检查和新生儿筛查工作。结合近10年来河南省人民医院接诊的罕见病

患者,该院总结了在河南发病率较高的前10种罕见病:进行性肌营养不良、血友病、脊髓萎缩症、视网膜色素变性、甲基丙二酸血症、先天性白内障、白化病、动脉硬化症、肝豆状核变性、神经纤维瘤病。

廖世秀说,预防罕见病,应在孕前、孕期、产后要做好三级预防,构筑阻止罕见病的防护网。一级预防指孕前的保健和遗传风险评估,比如在孕前进行“优生四项”、染色体检查等,最好夫妻双方都查,看是否携带致病基因,育龄妇女适当补充叶酸等。二级预防指在怀孕期间依靠临床检测诊断技术,做孕早期、中期孕妇血生化指标和染色体异常及超声筛查,减少缺陷儿的出生。三级预防指对已出生的新生儿进行早期诊断、治疗,避免或减轻残疾,如耳聋,早期检查出来,及早进行干预治疗,至少可保留部分听力。

针对当前存在的罕见病防治困境,国家卫生健康委员会建立了全国罕见病诊疗协作网,加强罕见病管理,提高罕见病诊疗水平。据了解,河南共有郑州大学第一附属医院等11家医院入选全国罕见病诊疗协作网。

据悉,全国罕见病诊疗协作网是由国家卫生健康委员会建立了全国范围内遴选罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的324家医院共同组建,包括1家国家级牵头医院、32家省级牵头医院以及291家成员医院。

孩子只会笑还停不下来?

小心天使综合征

本报记者 冯金灿 通讯员 张晓华 张梦汀

孩子脸上挂着笑容,本该是件让家长开心的事情。然而,有一位母亲,每天看着女儿拍手欢笑,却有难以言说的心痛。原来,孩子得了一种罕见的怪病——天使综合征,这种病的发病率仅为1/40000至1/10000,患病的孩子会一直微笑……

这一天,一位年轻的妈妈带着自己两岁半的女儿,来到河南省人民医院的河南省医学遗传研究所。孩子看起来比同龄的孩子弱小,脸上总是挂着微笑,还经常一边微笑一边鼓掌。据这位家长介绍,孩子现在还会走路,也不会说话,却特别爱笑。家人发现,孩子除微笑外无其他特殊表情。不久前,孩子突然开始出现抽搐症状,于是前来就诊。

染色体微阵列技术检测结果显示:孩子15号染色体q11~13区域4.8Mb缺失,结合临床表型,被确诊为天使综合征。

据河南省医学遗传研究所所长廖世秀介绍,天使综合征又叫快乐木偶综合征,其中75%为母源性染色体15q11~13区域缺失导致的一种罕见病。天使综合征目前尚无法治愈,只能通过药物控制。伴有癫痫的孩子需要抗癫痫治疗,运动、认知发育障碍的患儿可以通过康复训练来进步,最大限度恢复生活自理功能,减轻家庭和社会负担。

“虽然无法治愈,但天使综合征却是可以通过

产前预防的。这就需要准父母们重视产前检测。”廖世秀说,“天使综合征患儿往往表现为低体重儿,出生时一般不到2.5千克。也就是说,在怀孕时,如果出现严重的宫内发育迟缓,孕妇一定要及时做产前检查。如果临床表型和微阵列技术已经确诊第一胎为天使综合征,夫妇双方均应及时做染色体核型或者微阵列检测。怀孕二胎时,可在怀孕早期抽绒毛或者中期抽取羊水,进行拷贝数变异检测。”

廖世秀说,根据世界卫生组织相关报道,80%以上的罕见病都是由基因遗传缺陷引起的,而基因检测技术是罕见病最重要的诊断方式。“近年来,我国采取多种方式促进社会各界对罕见病的认识。目前,已经有越来越多的夫妇开始意识到产前筛查和产前诊断的重要性。通过科学有效的孕期产前筛查和产前诊断,能够及时阻断出生缺陷患儿的出生,不仅有利于优生优育和家庭幸福,同时对优化人口素质,减轻家庭及社会负担发挥了积极作用。”

河南省医学遗传研究所曾接诊过神经管缺陷高风险、唐筛高风险的孕妇,通过染色体微阵列检测,胎儿被确诊为天使综合征。经过开展专业的遗传咨询,夫妻双方决定终止妊娠,有效避免了出生缺陷患儿的出生。这样的例子在河南省医学遗传研究所并不少见。

图①成功阻断罕见病基因的试管宝宝分享生日蛋糕 何剑烁/摄

图②2月28日,一位孕妇带着孩子在郑大一附院郑东院区遗传与产前诊断中心咨询单基因遗传病无创产前检测事宜。 常娟/摄

技术前沿

怀孕42天即可无创检测胎儿遗传病

本报记者 常娟

无需绒毛、羊水穿刺,怀孕6周~8周,抽准妈妈外周血即可检查胎儿是否患有单基因遗传病。目前,这种检测全国仅郑州大学第一附属医院(以下简称郑大一附院)遗传与产前诊断中心可以做。

孕7周做PKU无创产前诊断

家里有两个苯丙酮尿症(PKU)患儿,李天天(化名)很渴望孕育一个健康的宝宝。今年1月,李天天再次怀孕,得知郑大一附院遗传与产前诊断中心可以做无创单基因病产前诊断,遂于2月初不远千里从宁夏赶往河南。

得知李天天的孕周已有7周,郑大一附院遗传与产前诊断中心主任孔祥东为其安排了PKU无创产前检测,即采集孕妇的外周血,经分离血浆、测序和数据分析等,不到5天就得到了最终检测结果:胎儿仅携带母源致病性变异位点,排除胎儿为PKU患者。

孔祥东把这一好消息告诉了李天天,电话那头,李天天和家人激动得泪流满面。

“2月2日,我在郑大一附院做无创PKU检测,2月6日早上结果就出来了,这次很幸运孩子是健康的。这比以前绒毛穿刺出的结果要提前近1个月,十分感谢你们……”李天天留言。

据孔祥东介绍,2020年11月,郑大一附院遗传与产前诊断中心启动单基因遗传病无创产前检测,截至目前,已有30位孕妇从中获益。其中,李天天为开展PKU无创产前检测最早的一个家系。

大数据证实准确性

除了PKU,具有脊髓性肌肉萎缩(SMA)、假肥大型进行性肌营养不良(DMD)、甲基丙二酸尿症(MMA)等携带单基因遗传病的孕妇(或家族中有这些患者),也可以在郑大一附院遗传与产前诊断中心做单基因遗传病无创产前基因诊断。

“无创单基因病产前诊断是目前产前诊断领域的巅峰技术。”孔祥东说,相较于羊水穿刺、绒毛穿刺、经济静脉穿刺术及胎儿镜活检等诊断方式,无创单基因病产前诊断具有无创、准确、简单、安全等优点,其方法是抽取孕妇外周血的血浆,利用高通量基因测序技术对母体外周血浆中的游离DNA片段(包含胎儿游离DNA)进行测序,并将测序结果进行生物信息分析,从而得出胎儿的遗传信息,以检测胎儿是否患遗传性疾病。“这里面既有干实验,又有湿实验。对数学模型的长期验证已经证实无创产前诊断和绒毛穿刺结果完全一致,证实了该技术的准确性。目前,在我们中心做的检测结果没有假阳性、假阴性,准确率100%。”孔祥东说。

实际上,相较于绒毛穿刺、羊水穿刺等传统产前诊断技术,无创单基因病产

前诊断还具有诊断时间更早的优点。绒毛穿刺目前国内最早为孕11周做,羊水穿刺为孕17周做,无创单基因病产前诊断孕6周~8周就可以做。另外,一些孕妇具有绒毛穿刺、羊水穿刺的禁忌证,比如先兆流产、病毒感染、双胎等,也可以做无创单基因病产前诊断。

何为单基因遗传病?孔祥东补充说,单基因遗传病是同源染色体中单个基因突变(显性遗传病)或者一对等位基因均发生突变(隐性遗传病)引起的遗传病,不受环境因素影响,又称孟德尔遗传病。单基因遗传病大多属于罕见病,但其种类多,达到10000种以上。若把这上万种单基因遗传病的发生率累计起来,单基因遗传病的总体发生率可达2%~3%,由于单基因遗传病往往致死、致残,且大多困扰终生,难于治疗,对患者的生活质量将产生极大的影响。

本报讯(记者卜俊成 通讯员杨鑫)群众对食品安全的支持率高达98.78%,建设“互联网+药店”试点600家;药品、医疗器械、化妆品、食品、保健品立案2960件,结案2454件,罚没款2100.2万元。2月26日,记者从2021年郑州市市场监督管理局工作会上获悉,2020年,郑州市通过实施多项举措,为保障人民饮食用药安全交上了一份优异成绩单。

在过去的一年里,郑州市坚持以发现问题为导向,实现郑州市食品安全监督抽检每千人7批次的新突破;群众对食品安全的满意度、知晓率、支持率创下新高,分别达到82.92%、88.27%、98.78%;建设“互联网+药店”试点600家,试点建设标准化药房170家;创建国家药物滥用监测哨点医院2家,医药4项监测13803份;药品进口口岸业务辐射3个省份,办理通关6个品种14个批次;开展无菌植入、清网行动等6项专项整治工作,医疗器械“四整治四规范”经验在全省作交流。

郑州市在打击食品药品等违法违规行为方面,药品、医疗器械、化妆品、食品、保健品立案2960件,结案2454件,罚没款2100.2万元,移交公安机关25起,立案15起,刑拘7人、批捕7人;组织防疫用品认证专项整治,办理跨省移交案件26起;办结虚假违法广告案件337件,罚没款617.7万元,河南平欣大药房祥盛街店发布虚假广告案,入列总局“2020年全国虚假违法广告典型案例”;查处恶意申请“火神山”“雷神山”“李文亮”等商标案件9起,罚没款17.3万元;办理医疗服务、教育收费案件9起,罚没款63.9万元。

今年,郑州市市场监督管理局将通过实施郑州市冷链食品安全智慧化监管三年行动计划,推进疫情防控进口冷链食品智慧溯源“郑冷链”监管;推进“互联网+透明车间”生产现场视频接入平台200家、食品小作坊100家,餐饮服务实现学校食堂“互联网+明厨亮灶”全覆盖(含托幼机构约2900家),完成200家基层诊所(卫生所)标准化药房民生实事;持续开展化妆品经营、美容美发等领域违法违规突出行为专项治理;组织无菌和植入性医疗器械等专项整治,开展疫情防控五大类医疗器械监督检查,深入推进医疗器械经营使用“四整治四规范”活动,持续提升医疗器械经营使用质量管理水平等,切实保障人民群众饮食用药安全。

(上接第一版)

那是一段艰苦但幸福的日子。“渴了,一口水,不管冷热;饿了,一盒饭,不顾咸淡。”这是王铁珍在“互联网+健康扶贫”中心筹建时带领大家不分昼夜、加班加点工作的场景。在上级领导的大力支持下和相关部门的配合下,全院干部职工通力协作、奋力拼搏,仅用了10余天的时间就出色完成了工作任务。

如今,以平舆县人民医院为辐射点、其他3家县级医院和19家乡镇卫生院为支点、224个村级卫生室为网底的全县“互联网+健康扶贫”三级诊疗平台运行畅通、功能完善。在此基础上,县、乡两级医疗卫生机构又建立了会诊、心电、影像等三大中心,检查检验同质同步,报告结果互通共享。通过三级互联网诊疗平台开展远程会诊、双向转诊康复指导及教育培训,贫困群众在乡镇卫生院和村卫生室就可以享受到专家服务。

前无止境,任重道远。如何充分利用大数据,精细化管理,惠及于民,把平舆县“互联网+健康扶贫”模式进一步深化,形成可复制、可行的创新成果,是王铁珍下一步思考的问题。

在兼任平舆县卫生和计划生育委员会(现为平舆县卫生健康体育委员会)副主任期间,王铁珍根据工作实际,总结经验,集思广益,大力倡导推进县域内群众医疗和健康管理“一卡通”,组织开发了巡诊手机APP(手机应用程序),为每位贫困患者发放健康扶贫电子卡。电子卡记录了贫困户的基本信息,方便群众就医和对医生巡诊进行实时定位管理,有效缓解了基层群众看病难、看病贵问题。

王铁珍通过调查研究,不断加强医院药品管理工作,建立长效机制,切实做到“三合理一规范”,减少县域内贫困患者的药品费用负担,达到了医改提出的药占比力争控制在30%以内的标准,实现了基本药物使用率在50%以上的目标。目前,平舆县贫困患者住院费用平均报销比例达90%左右。同时,平舆县进一步落实医保支付方式改革,困难、贫困、低保、困境儿童、低收入重度残疾患者均享受先诊疗、后付费及“一站式”结算;推行双向转诊机制,让贫困患者享受120免费接诊,并利用“互联网+健康扶贫”平台技术支持乡镇卫生院进行管理,真正实现“基层首诊、双向转诊、急慢分治、上下联动”的格局。

2019年4月,平舆县被确定为全国“强直性脊柱炎健康扶贫工程”4个试点地区之一。平舆县人民医院作为定点救治医院,在国家试点组的指导下,依托“互联网+健康扶贫”服务平台,为全县强直性脊柱炎患者提供筛查、救治会诊、康复一体化服务,取得了良好的效果。截至目前,平舆县人民医院已免费筛查救治48名贫困强直性脊柱炎患者,患者病情均有不同程度好转,有7人已经走上新的就业岗位。

尽职尽责,一心一意工作,为广大患者服务,一直是王铁珍不懈的追求。对于健康扶贫工作,他一刻也没有放下。有一次,下乡集中巡诊路过王铁珍老家村口,同行的医务人员提醒他:“王院长,到你家门口了,回去看看二老吧?”王铁珍只是透过车窗往家门口望了望,继续赶往下一个目的地。王铁珍的父亲近八旬,患有帕金森病,生活不能自理,母亲年复一年日夜照料老伴儿,不愿意为儿女增添麻烦。他们知道,儿子忙,有更多的人需要他们忙。王铁珍的理解与支持,成为王铁珍加倍努力工作的源泉和力量。

王铁珍是一个工作狂,熟悉他的人都这么说。在他的带领下,目前平舆县159名医师和11745名贫困患者开展了家庭医生签约服务,每半年对所签约贫困患者开展一次巡诊工作;全院159名高年资医师和97名护士组成97个巡诊工作组,每年4月和10月为集中巡诊月、每周三为集中巡诊日,集中开展下乡巡诊。在健康扶贫一线,他带领巡诊团队走村串户,询问问诊,把党的关怀送到千家万户,送进贫困群众的心坎里。群众见到他,总是动情地说:“当年的白大褂又回来了!”

目前,平舆县人民医院通过“互联网+健康扶贫”平台会诊3.33万病例,占全县会诊总数的80%。平舆县“互联网+健康扶贫”模式,得到了国家卫生健康委、国务院扶贫开发领导小组办公室和省市相关部门的充分肯定。

2018年5月,国务院扶贫办、中国残疾人联合会、民政部在驻马店市召开全国贫困重度残疾人托养现场推进会,平舆县人民医院是分会场。与会人员观摩了健康扶贫工作,充分肯定了平舆县人民医院在健康扶贫工作中取得的宝贵经验和优秀成绩。“互联网+健康扶贫”模式及“强直性脊柱炎健康扶贫工程”的实施情况先后被中央电视台、河南电视台和《健康报》《医药卫生报》等多家媒体宣传报道,王铁珍也因此荣获2018年平舆县健康扶贫个人三等功,2019年度河南省脱贫攻坚奖创新奖,2021年2月25日在北京人民大会堂接受全国脱贫攻坚先进个人隆重表彰。

保障人民饮食用药安全

郑州交出优异成绩单