

# 预防出生缺陷从生命之初开始

青岛西海岸新区利用基因技术守护母婴健康 打造出生缺陷防控标杆城市

## 健康深读

防治出生缺陷,促进生育健康。本月迎来了第18个“中国预防出生缺陷日”,《中国出生缺陷防治报告(2012)》指出,在我国出生缺陷率总发生率约为5.6%,每年新增出生缺陷人数约90万例。做好出生缺陷防治,关注生命起点健康,关乎每一个孩子及其家庭。近年来,青岛西海岸新区通过“政府集采、企业降价、医院引导、保险兜底”联动模式,将先进的分子遗传学技术红利转化为民生经济效益,在“盲聋傻”等严重致残致畸出生缺陷防控方面取得了显著成效,成为山东省出生缺陷防控工作的标杆城市。

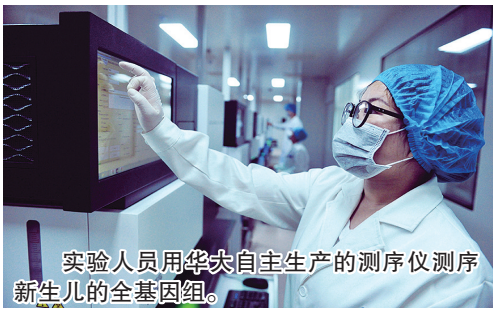
## 西海岸新区24万母婴获益

自2017年4月以来,青岛市将孕妇免费基因检测或产前诊断服务项目列为市办实事之一,在青岛西海岸新区率先启动由新区卫健局、青岛市妇女儿童医院联合华大基因合作开展实施的免费覆盖全区户籍和常住人口的无创产前基因检测、新生儿遗传性耳聋检测和遗传代谢病检测的民生工程,这在全球百万级人口城市中尚属首个。项目启动以来,惠及青岛西海岸新区24万母婴,累计检出患病高风险超过5000人,临床确诊阳性或患病近800人,累计节省家庭和社会的经济负担约12亿元。

基因检测民生全覆盖项目造福了一方百姓,给老百姓带去了切切实实的好处。比如,2017年之前,青岛地区的无创产前基因检测项目为2400元,在政府跟华大基因战略合作下,西海岸新区户籍和常住人口的居民均可免费享受。截至2022年9月初,西海岸新区累计为约8万多名孕妇提供了免费无创产前基因检测,高危孕妇通过产前诊断确诊胎儿染色体异常700多例,其中在传统血清学唐氏筛查低风险的孕妇中,无创检出并通过产前诊断确诊了102例胎儿染色体异常。同时,无创产前检测避免约1.5万名孕妇进行不必要的羊水穿刺,大大节省了有限的医疗资源。

## 关口前移预防出生缺陷

此外,先天性耳聋是人类最常见的出生缺陷之一,发病率为1‰~3‰,其中60%以上由遗传因素导致。遗憾的是产前检查无法发现胎儿听觉系统的功能异常,且宝宝出生后的新生儿物理听力筛查由于技术局限,无法第一时间发现迟发型耳聋和药物性耳聋高风险患儿。幸运的是,华大基因新生儿遗传性耳聋基因检测可以通过新生儿的微量足跟血,检测



实验人员用华大自主生产的测序仪测序新生儿的全基因组。

新生儿是否携带耳聋致病基因,同时预警迟发型耳聋和药物性耳聋(一针致聋)的发病风险,通过提早干预,避免耳聋发生。截至2022年9月初,西海岸新区新生儿遗传性耳聋基因检测完成筛查超7.8万例,检出耳聋基因携带新生儿4600多例(致病基因携带率约6%),预警一针致聋高危儿470多例,如果这些孩子没有做基因检测,他们在接触氨基糖苷类药物时,会有14.6%的概率发生不可逆的药物性耳聋。同样,产前无法发现和干预的疾病如苯丙酮尿症、酪氨酸血症和甲基丙二酸血症等遗传代谢性疾病,华大基因遗传代谢病检测通过微量足跟血一次性可以筛查48种。截至2022年9月初,新生儿遗传代谢病完成检测超7.8万例,对筛查高危儿提供免费基因检测,辅助确诊遗传代谢病患儿16例。

早在2020年,西海岸新区联合青岛市妇女儿童医院和华大基因启动了一万例新生儿免费全基因组测序项目,通过大人群队列研究,可以探索新区高发的新生儿遗传病的流行病学数据,并揭示可能导致相应患病风险的基因突变,为新生儿疾病早预防、早发现和早诊治提供数据支持,力争进一步将新区出生缺陷防控的关口前移。目前通过数据分析,项目组已在国际顶级期刊《临床和转化医学》上发表1篇文章。

观海新闻/青岛晚报 记者 于波 通讯员 张仄佳

## ■小贴士 什么是无创产前基因检测?

通过抽取孕妇外周血,提取胎儿游离的DNA,采用高通量测序技术,结合生物信息分析,得出胎儿患染色体非整倍性疾病的风险。如18三体综合征、13三体综合征、21三体综合征的风险,这一个方法最佳检测时间是孕中期(12-22+6),它的特点是无创取样,具有无流产的风险,而且灵敏度和准确性都比较高。

## 健康青岛

## 打开血管通路击败“隐蔽杀手”

血栓可防可控可治 “动起来”实现“拴不住”

血栓是潜伏在生活中的“隐蔽杀手”,可发生在任何年龄、任何时间,严重威胁着人们的生命健康。在青岛市市立医院,严阵以待的“铅衣侠”随时准备临危受命,为血管“拆弹”,为生命护航。本期《健康青岛》邀请了青岛市市立医院本部血管外科主任欧明辉,与市民交流血栓疾病那些事儿。市民如有问题可拨打健康热线85702120。同时,市民可关注市立医院官微了解相关内容。

前不久,64岁的张女士因左腿长期刺痛、发麻入院,经检查她的股动脉存在一长段闭塞,膝关节下的三支血管全部闭死。如果任由病情发展下去,她要面对下肢缺血坏死的极大风险,严重的可能会导致截肢。经过欧明辉团队的讨论研究决定,入院后第四天对张女士实施了下肢动脉准分子激光消融手术。术中,血管外科和超声科通力协作,欧明辉通过超声引导穿刺成功打通血管通道,将狭窄的管腔尽可能扩大。6个小时后,手术顺利结束。除了动脉疾病和静脉疾病外,血管外科的另一大领域就是为血透患者进行动静脉血管通路的建设。尿毒症患者接受血透治疗前必须要建立一条血管通路。通过血管通路,将人体的血液运送至透析机,清除体内的毒素和多余的水分后,将接近正常成分的血液送回体内。因此,血管通路被形象地称为血透患者的“生命线”。58岁的王先生在2005年确诊尿毒症,随着透析次数的增多,他的血透“生命线”出现了问题,左上肢出现肿胀,因此慕名找到了欧明辉。针对王先生的病情,欧明辉带领团队决定通过静脉狭窄微创球囊扩张支架植入术打通生命通道。术中,欧明辉经过股静脉及上肢头静脉双入路,开通了患者闭塞的锁骨下静脉,并植入了1枚支架,即刻造影显示血流畅通。术后,王先生需要定期复查,如果出现不适,欧明辉将进行适当调整。对此类患者而言,血管外科像是汽车4S店,为生命通路的顺畅保驾护航。

其实,血栓是可防可控的。欧明辉介绍,下肢静脉血栓的预防,核心在“动”。市民要改变不良的生活习惯,如戒烟、不久站、不久坐等,适当活动下肢,促进静脉血液回流;适量饮水,避免血液粘稠,促进静脉血液回流。在饮食方面,做到低脂饮食,保持大便通畅,减少用力排便,避免腹胀增高影响下肢静脉回流;糖尿病患者应当保持血糖稳定;肥胖者应当减肥。对于大手术后等长期卧床者,应在床上进行下肢的主动活动,并作深呼吸和咳嗽动作;能起床者尽可能早期下床活动,促使小腿肌肉活动,增加下肢静脉回流。血栓高危病人,可穿医用弹力袜等预防深静脉血栓形成;静脉曲张的患者应该积极治疗静脉曲张。于波 张小青

## 手术直击

## 封堵术化解偏头痛烦“心”事

精准施治堵住心脏小圆孔排除健康大隐患

别轻视反复发作的头晕、头痛,小圆孔是潜伏的心脏小圆孔未闭所导致的。近年,越来越多的研究表明,卵圆孔未闭是除动脉粥样硬化、小血管病、心源性疾病、其他少见原因和夹层等不明原因脑卒中的一个重要病因,且为独立危险因素。本期的《手术直击》将播出由青岛市市立医院心脏中心本部心内一科副主任侯方杰主刀的卵圆孔未闭封堵手术,并由侯方杰解读手术,并就卵圆孔未闭的治疗给出健康提醒。同时,在节目的过程当中,开通了健康咨询热线85702120。

二十多岁本该是朝气蓬勃的年纪,小韩(化名)却被偏头痛困住了,长达3年饱受头痛困扰,且四处求医无果,在市立医院的一次全方位检查中,侯方杰揪出了偏头痛的元凶。明确病因后,侯方杰团队立即为患者开展卵圆孔未闭介入治疗。在短短半个小时的手术中,侯方杰熟练操作,成功封堵了患者心脏上的小圆孔。术后,偏头痛彻底远离了患者,正常的生活又回来了。这个充满神秘色彩的“小圆孔”便是心脏卵圆孔,卵圆孔是胎儿时期维持血液循环的重要通道,是位于左心房和右心房之间正常的组织。在胎儿心脏发展过程中,原始心房间中间会依次长出两个隔膜,分别是原发隔和继发隔,把心房隔离成左、右心房。在出生前,原发隔和继发隔在中部有部分重叠,但相互不融合,而是留有一孔道,称之为卵圆孔,若年龄>3岁的幼儿卵圆孔仍不闭合称为卵圆孔未闭。大约有四分之一的人卵圆孔并不能完全闭合。大多数卵圆孔未闭不会影响人们日常生活,也不需要干预,但有部分卵圆孔未闭会引起脑卒中,静脉系统和右心房的血栓通过未闭的卵圆孔从右心系统进入左心系统,引起缺血性脑卒中,特别是小于55岁的不明原因脑卒中患者中,约40%-50%发病已证明与卵圆孔未闭有关。此外,卵圆孔未闭还有一种常见的症状是长期反复偏头痛,尤其是先兆性偏头痛,偏头痛发作之前会出现短暂的先兆,比如说会有视觉先兆,患者看东西的时候有闪光、闪烁或者是看东西有黑蒙、偏盲等。其次可能会有躯体感觉的先兆,患者多表现为一侧肢体或者是面部麻木、感觉异常等。

侯方杰介绍,卵圆孔未闭患者大多首诊的科室是神经内科,需要行右心声学造影及脑发泡试验检查,必要时进行经食道超声检查,后经神经内科和心内科医生共同讨论评估,明确是否需要行封堵治疗。目前治疗卵圆孔未闭的方法有手术缝补卵圆孔和介入封堵两种方法。医生会根据患者的情况,选择合适的方法进行治疗。

于波 张小青

《健康青岛》播出时间

QTV-2 首播:周六8:50 重播:周一9:25 周三9:25

《手术直击》播出时间

QTV-2 首播:周六9:40 重播:周二9:40 周五9:40