

青岛市卫生健康委员会、青岛早报联办

# 岛城全面启动SMA免费筛查项目

为进一步强化出生缺陷一级防控,丰富便民惠民举措,引导公众主动接受出生缺陷防治服务,科学孕育健康新生命,今年9月,青岛市正式启动脊髓性肌肉萎缩症(简称SMA)免费筛查服务项目。近日,全市首例新婚女性SMA免费筛查在李沧区妇幼保健计划生育服务中心完成。



资料图片

## 预防前移 重视产前筛查SMA

2021年,治疗SMA的天价药物,被纳入国家医保,从70万元一针降到每年治疗费用大概为3—5万元,很多人从那时起才了解到有这样一种导致婴幼儿夭折的头号遗传病,也或多或少了解到那些患儿家庭为此付出的艰难努力。

SMA全称为“脊髓性肌肉萎缩症”,是一组以缓慢进行性加重、肢体近端对称性肌无力、肌萎缩为主要临床表现的遗传性疾病,是2岁以下婴幼儿的“头号遗传病杀手”。在普通人群中,每40—50个人中就有一个携带SMA致病基因,如果夫妇双方均为携带者,有1/4的概率生育SMA患儿,且孕期无法通过传统检查(如超声)发

现。即使现在治疗SMA的药价降低了,但药物能起到的疗效仅在于保证SMA严重的患儿在无人搀扶的情况下能独立行走10秒钟左右,因此对于这种严重的出生缺陷性疾病应进行必要的产前筛查、产前诊断。

记者从青岛市卫生健康委了解到,青岛市启动的SMA筛查项目就是为了通过对新婚女性进行基因水平检测,评估罹患SMA疾病的风险,同时结合筛查结果为新婚夫妇提供个性化的优生健康咨询与指导,将预防关口前移,切实减少患儿的出生。

## 2周以来 930位新婚女性完成检测

根据免费筛查政策,男女双方或一方常住青岛市的新婚夫妇,女

方可以享受一次免费SMA筛查服务;经筛查,若女方为SMA携带者,则男方也可以免费进行SMA筛查。

为了给新婚夫妇提供更加优质、便捷的服务,青岛市11家区(市)级妇幼保健机构联合民政部门,依托全市婚、孕一体化宣教平台,强化部门联动,融合服务项目,统筹推进健康教育、婚前医学检查、遗传病基因筛查、孕前优生健康检查、增补叶酸等婚前、孕前保健服务等一站式服务。

新婚夫妇可在进行免费婚检的同时享受免费SMA筛查服务。项目开展2周以来,全市共有930位新婚女性完成了检测,检出SMA基因携带者6例,效果显著。

## 线上线下融合 多形式有效促进优生优育

青岛市卫生健康委介绍,SMA免费筛查项目的启动实施,是我市妇幼健康领域对出生缺陷一级预防的有力落实,将进一步健全和巩固全市出生缺陷综合防控体系,降低重大出生缺陷发生率。

下一步,青岛市将运用智慧妇幼APP、互联网+婚检服务等形式,搭建线上线下紧密融合、新时代新青年易于接受和主动参与的妇幼健康综合宣教平台,宣传引导公众主动接受婚孕检服务,全程参与出生缺陷三级防治服务,全面落实“早筛查、早干预、早诊断、早治疗”的出生缺陷闭环管理模式,有效降低出生缺陷、促进优生优育。

观海新闻/青岛早报记者 杨健  
通讯员 宋茜茜



# 脑干出血,急! 机器人手术,快!

## 特色科室

作为常见脑血管疾病之一,脑出血发病率逐年上升,且趋于年轻化,急性期病死率为30%至40%。近日,海慈医疗集团脑科诊疗中心神经外科主任孔军教授带领团队,采用机器人辅助成功进行了脑干出血穿刺引流术,使患者转危为安。

## 40分钟内 操控机器人高效手术

60多岁的市民张先生有高血压病史,前不久在下班路上突发意识障碍,被紧急送到急诊科,经CT检查提示脑干出血,患者此时已经中度昏迷。

神经外科孔军主任评估患者病情后建议手术,但是常规手术很难在脑干上精确定位,患者出血部位在脑干深处,这里结构精密复杂,加上血肿量大,开颅手术容易出现严重的二次损伤,与家属沟通后,决定应用机器人辅助进行脑干血

肿穿刺引流术。

手术8点整,孔军主任团队准时上台,此时麻醉医生已经开始麻醉,巡回护士已将机器人摆放到位,手术按计划开始。8点15分,在工程师的指导下,孔军主任医师开始操作机器人进行仿真演习。8点24分,机器人手臂上的穿刺针准确无误地进入了患者脑内的血肿部位。2分钟后,大约10毫升滞留在患者脑部的陈旧血块缓缓地流了出来。相比传统开颅手术,机器人辅助手术更加高效,精简了手术过程,仅用时20—40分钟,创伤小,恢复时间快,缩短了住院时间,也极大地降低了患者的经济负担。

## 新技术应用 减少后遗症恢复快

今年以来,海慈医疗集团神经外科已成功完成10余例机器人引导下脑出血微创手术,术后均取得良好疗效。

一位37岁的患者,同样也有高血压

病史,因“突发意识丧失5小时”入院,孔军主任医师专家团队为他进行机器人辅助脑内血肿清除术,术中在机器人辅助定位下仅开一个1cm小口,20分钟手术顺利完成。患者第7天出院,出院时意识清楚,言语流利,四肢肌力肌张力恢复。

**专家提醒:**高血压已经成为脑出血的首要原因,80%以上的脑出血都跟高血压有关。因此要养成良好生活习惯,杜绝暴饮暴食、熬夜、过度疲劳等。如果出现以下异常,一定要警惕脑出血的可能。

1.剧烈头痛:脑出血之后由于脑组织受到损伤,同时颅脑内的压力升高,这时患者会出现剧烈的头痛,往往还会伴随剧烈的呕吐。2.讲话不清:如果脑出血损害大脑的语言中枢,患者会表现为讲话含糊不清。3.肢体麻木、乏力:脑出血损害大脑的运动中枢,这时候患者会表现为一侧手脚麻木、乏力。4.脖子僵硬:脑出血刺激到大脑表面的脑膜,这时候会引起脑膜刺激征,患者会表现为脖子僵硬。观海新闻/青岛早报记者 杨健  
通讯员 范晓萍



热线:82888000

## 血压降下来了≠停药

问:虽然血压监测有些偏高,但是我身体没有不适症状,需要治疗吗?

关静(青岛阜外医院心内科主任医师):生活中发现,很多患有高血压的病人是没有症状的,如果不体检、不测量就难以发现血压升高,但没有症状不代表没有疾病。高血压患者应及时就诊,在专业医师的建议下采取正确治疗方式。很多高血压患者经过一段时间的治疗后,血压降下来了,症状也没有了,但这并不代表痊愈了,高血压是一种慢性疾病,需要终生治疗。血压降下来后仍需要继续服药,一旦停用降压药,没有了药物治疗,血压可能又会重新升高,只要收缩压不低于120mmHg,舒张压不低于70mmHg,就要持续治疗。当然,如果血压降到很低的情况下,那就需要到医院就诊,来调整当前的药物治疗。

高血压家族史、年龄≥45岁、超重和肥胖、血压在正常高值、缺乏体力活动、高盐饮食、吸烟、长期大量饮酒、长期精神紧张,有上述因素之一者,未来发展成高血压的风险显著增加。这类人群,最好是每3至6个月监测一次血压。而对于血压正常、身体健康的人,最好也要每年测1至2次血压,只有早发现早治疗,才是防治高血压的最终目标。从预防上来说,要牢记:限盐减重多运动,戒烟戒酒心态平。

## 肿瘤标志物升高≠癌症

问:体检发现“肿瘤标志物高”,我心里很害怕,这和癌症有什么关系?

刘从敏(青岛市市立医院本部肿瘤三科副主任医师):肿瘤标志物升高代表着可能有肿瘤在体内萌芽、壮大,必须要引起我们的重视。那么,肿瘤标志物升高,一定是癌症吗?答案是否定的。当身体存在炎症、慢性疾病、良性疾病或身体某些生理情况下,这些指标也会出现升高,但一般都为“轻中度升高”。一般认为,肿瘤标志物升高3倍以上才有价值,面对轻中度的升高,需要谨慎解读。应多种标志物同时检测,提高诊断准确性,并可联合影像检查加大排查力度。若仅为单纯某一项肿瘤标志物轻微升高,可改变生活方式,如戒烟、戒酒、规律作息、调整饮食、降低血压,3个月复查。

反之,肿瘤标志物正常,一定不会有肿瘤吗?答案是否定的。单凭肿瘤标志物的检查并不能发现全部肿瘤。如果这个肿瘤刚开始生长,或本身不能分泌肿瘤标志物,则通过这个检查也检查不出来。一般来说,肿瘤标志物在正常成人中是不存在的,或者在肿瘤患者中出现的水平显著高于正常人。但大多数肿瘤标志物不仅存在于恶性肿瘤中,也存在于良性肿瘤、胚胎组织甚至正常组织中。所以,不必恐慌,我们需要同时完善影像检查,来进一步明确诊断。

观海新闻/青岛早报记者 杨健