

预防出生缺陷日特别报道

三道防线 拦截出生缺陷风险

□本报记者 赵星月

9月12日是预防出生缺陷日。今年的活动主题是“预防出生缺陷,守护生命起点健康”。出生缺陷三级防治策略,对于提高婚育质量和出生人口素质意义深远。各地所构筑的孕前、产前、出生后三道防线,正在强力拦截出生缺陷风险。

铺设第一道防线 为主动婚检提供方便

《中国儿童发展纲要(2011—2020年)》终期统计监测报告显示,2020年,我国严重致残的出生缺陷发生率为10.40/万。其实,很多出生缺陷可防可治。比如,由营养物质叶酸缺乏导致的神经管畸形,即可通过在孕前三个月和怀孕早期补充叶酸进行预防。我国推广孕产妇增补叶酸政策的实施,使得与叶酸直接相关的神经管畸形发生率下降超过90%。在三道防线中,第一道防线的防线作用,正是通过开展婚孕保健,排查和控制婚前、孕前、怀孕早期的危险因素,防止出生缺陷发生。

自我国取消强制婚检以来,多地婚检率经历了先降后升的过程。比如,江西省婚检率曾一度降至1.06%。此后,随着优生优育的观念深入人心,婚检率在2016年又回升至47.77%。2017年,江西省将免费婚检纳入民生工程,出台《关于在全省开展免费婚前医学检查工作的指导意见》;印发《江西省免费婚前医学检查实施方案》,提出推进婚检机构、婚检机构紧密设置,以方便免费婚检。在赣州市赣县区民政局,一楼办理婚姻登记,二楼提供婚前医学检查。江西省赣州市赣县区妇幼保健院

党支部书记蔡小红告诉记者。这样的“一站式”服务,使该省婚检率逐年上升,已连续多年稳定在97%以上。

“一开始,有人对免费有所怀疑,有人不想花时间取结果,也有人担忧隐私泄露。”蔡小红说,如今,省内多数婚检机构一样,赣县区妇幼保健院增设工作日午休时段、节假日等服务时间,在现场安排导诊人员为婚检登记对象提供免费婚前医学检查指引,并告知其如何借助微信小程序线上查询婚检结果。赣县区妇幼保健院还根据不同人群组建多个微信答疑群,若涉及隐私问题,群里的医务人员也会接受私聊。总之,就是为主动接受婚检群体提供方便。在婚检现场,若男女双方近期有备孕计划,医务人员会给他们免费发放叶酸、开展地中海贫血筛查,并进行孕前优生健康检查项目预约登记。

当然,婚检仅是手段,用好结果才能真正降低出生缺陷风险。“对于结果异常者,我们在3个工作日内进行电话回访,并请男女双方到妇幼保健院接受婚育健康指导和咨询。”该妇幼保健院婚前保健科副主任黄家玉说,婚检除排查传染病、精神疾病、生殖系统疾病、基因遗传性疾病外,也能发现一些疾病的苗头。黄家玉曾在血常规检查中发现一名男士的白细胞计数超出正常值数倍。在电话回访中,这名男士颇感意外,称自己完全没有不适。

“我督促他尽快前往赣州市人民医院明确诊断。最后,诊断结果表明,这名男士患有慢性粒细胞白血病。”黄家玉说,幸好干预及时,待病情稳定后,这对夫妇仍有机会孕育健康宝宝。为保持婚检率达97%以上的成绩,赣县区妇幼保健院开起了时下最流行的直播,线上进行婚检宣传。“我们在‘5·20’等具有特殊意义的日子开播,与评论区的粉丝们互动。”黄家玉说。

加固第二道防线 阻挡致病基因传递

部分出生缺陷属于罕见病,一些夫妻往往是有不良妊娠史后,才对自身所携带的致病基因予以关注。对于此类出生缺陷,就需加固第二道防线,再次进行拦截。

其中,甲基丙二酸血症很具代表性。这是一种遗传代谢性疾病,患儿因代谢功能出现障碍而造成甲基丙二酸蓄积,进而引起多器官损伤或衰竭。

五六年前,河南省出生缺陷防治管理中心主任、省妇幼保健院产前诊断中心副主任刘灵接诊了一名第三次怀孕的孕妇。刘灵在询问中得知,该孕妇的前两个孩子皆不幸夭折,一个在不满1周岁夭折,一个在3个月大时夭折。此次再度怀孕,孕妇非常渴望保住第三个孩子。

问及孩子夭折的缘故,孕妇一时语塞,似乎较难说出准确的疾病名称,索性把一叠检查检验报告平摊在桌上。翻阅这些报告,刘灵判断先两个孩子都死于甲基丙二酸血症。后经基因检测证实,夫妻双方均携带有该病的隐性致病基因。这意味着,其后代有1/4的概率患上甲基丙二酸血症。前两个孩子恰恰是这样的“不幸儿”。

刘灵建议孕妇接受产前诊断,以明确此胎是否患有甲基丙二酸血症,避免悲剧再次上演。1周后,绒毛活检术结果出具,这一胎又是甲基丙二酸血症患儿,孕妇决定终止妊娠。不久后,孕妇再次怀孕。“根据绒毛活检术结果,第四胎未患病,仅携带隐性致病基因。”刘灵说。

如今,河南省已率先将甲基丙二酸血症产前诊断纳入全省重点民生实事预防出生缺陷产前筛查项目,为甲

基丙二酸血症基因携带者每胎免费提供一次胎儿遗传病基因分析、风险评估、遗传咨询、生育指导、追踪随访等服务。

“孕妇凭遗传病诊断报告在相应的产前诊断技术服务机构接受服务,既可选择在怀孕9至13周接受绒毛活检术,也可选择在怀孕18至24周接受羊膜腔穿刺术,诊断结果10个工作日内出具。”刘灵告诉记者,在河南省妇幼保健院、郑州大学第一附属医院、河南省人民医院3家省级产前诊断中心的基础上,全省加快布局,在近两年又陆续新增28家市级产前诊断中心,力求就近为孕家庭提供产前诊断服务。

扩展第三道防线 建立覆盖全程的干预路径

先天性心脏病,即在胚胎早期由心脏及其大血管发育异常或发育障碍所引起的心血管畸形,是我国出生缺陷中最常见的一类。从三级防治的角度来说,第一道防线,重在孕前提供合理化建议,从“战术”上减少发病风险;第二道防线,重在孕期借助胎儿心电图超声进行初筛,相当于收集“情报”;第三道防线,即进行新生儿先天性心脏病筛查后,明确诊断,对患儿采取针对性治疗。

早在2018年,我国就已启动新生儿先天性心脏病筛查。湖南省对这项工作尤为重视,面向增量和存量先天性心脏病患儿同步开展筛查,并探索建立覆盖筛查、诊断、治疗、康复、救助等多环节的干预路径。

2022年3月,湖南省张家界市妇幼保健院筛查发现一名阳性患儿,上报先天性心脏病救治网络平台。随后,该患儿被转至湖南省儿童医院,被诊断为室间隔缺损。“室间隔缺损在先

天性心脏病中不算严重。我告诉该患儿的父母,先在当地妇幼保健机构接受定期随访,1年后再来复诊。”湖南省儿童医院心血管内科主任陈智解释,心脏室间隔缺损程度不同,治疗时机也有所不同。直径小于4毫米的室间隔缺损或能自动闭合,患儿也就免受手术之苦。

今年年初,该患儿第三次来院复诊。陈智判断患儿室间隔缺损已无自愈的可能,决定在出现明显症状前为其实施介入治疗。“从筛查到诊断再到治疗,虽耗时2年,但在规范随访的前提下,团队为该患儿把握了最佳治疗时机。”陈智说。

目前,我国已将先天性心脏病相关治疗纳入大病保险的保障范围。然而,少数患儿病情复杂,仍需自付部分医疗费用。作为湖南省出生缺陷救治中心,湖南省儿童医院与多家公益慈善组织合作,帮助病情复杂患儿实现全部免费治疗。

“近年来,技术的突破和耗材的改良也有利于改善患儿预后。”陈智介绍,某些严重先天性心脏病患儿,如胎儿室间隔完整型肺动脉闭锁患儿,即使出生后紧急手术,也可能失去存活机会。国内专家正尝试进行宫内救治,通过实施胎儿肺动脉瓣膜成形术,前移治疗关口。与此同时,全降解封堵器的研发,使“有植人无残留”成为可能。当封堵器不必永久留存于体内,修复后的心脏就非常接近正常心脏。对于患儿而言,这段病史就真正成为历史。

如今,陈智团队在对康复阶段的患儿进行随访时,会着重向他们的父母灌输这样一个理念:先天性心脏病不是终生的标签,若能及时发现,科学救治,患儿的生命质量与正常儿童几乎无异。作为父母,切勿过于谨小慎微,而要鼓励孩子回归学习和生活,参与强度适中的体育锻炼,这才是出生缺陷防治的意义。

北京:婚检率 10年提高10倍

本报讯(记者郭蕾)9月11日,北京市卫生健康委举办以“预防出生缺陷,守护生命起点健康”为主题的宣传活动。记者从活动上获悉,该市2023年婚前医学检查率较2013年提高10倍,产前筛查率、严重出生缺陷产前诊断率较2013年分别提高10.0%和18.4%。

据介绍,北京市强化政策引领,完善防控体系,实施出生缺陷防治能力提升计划,推进完善以出生缺陷防治管理中心为统筹、以婚前孕产保健机构为基础、以产前筛查诊断机构为支撑、以儿童疾病筛查诊断机构为保障的出生缺陷综合防控体系。2023年,该市严重出生缺陷围产期发生率、神经管缺陷发生率较2013年分别降低31.8%和16.9%;新生儿遗传代谢性疾病筛查率、听力筛查率、耳聋基因筛查率,以及0-6岁儿童视力、听力、智力、肢体和孤独症5类重点疾病筛查率均达到99%以上,全市出生人口素质不断提高。

据悉,北京市卫生健康委等有关部门联合建立出生缺陷防治多元保障机制,以产前筛查诊断机构为支撑、以儿童疾病筛查诊断机构为保障的出生缺陷综合防治保障范围,至今已使近100个患儿家庭受益;积极开展功能性出生缺陷、遗传代谢病和先天性结构畸形3类出生缺陷干预救助项目,已累计救助困难家庭900余个,救助金额达1500万元。

吉林:开展保障母婴安全 专家行公益巡讲

本报讯(特约记者杨萍 通讯员吴美媛)近日,由吉林省卫生健康委组织开展的“保障母婴安全专家行公益巡讲活动”在吉林省白山市启动。该活动邀请吉林省级危重孕产妇救治中心产科、产前筛查和生殖中心相关专家,对全省各级危重孕产妇救治中心和妇幼保健机构的产科、新生儿科工作人员进行业务培训、工作指导,以此进一步促进全省保障母婴安全工作能力提升。

首期活动邀请吉林大学白求恩第一医院、吉林大学白求恩第二医院、吉林大学中日联谊医院、吉林省人民医院等机构的10余位产科专家,在白山市长白朝鲜族自治县人民医院对当地基层产科人员进行授课,内容包括产科常见病和危重症诊治、胎儿医学进展等,并与相关人员共同研讨临床病例。据了解,此次活动由吉林省妇幼保健院、省妇幼保健协会承办,将根据各地实际需求,陆续在全省其他城市开展。

浙江江山:早期干预 新生儿听力障碍

本报讯(通讯员郑影 特约记者李水根 记者郑胜)“这是一项精准‘滴灌’式的应用性民生项目,能有效发现和早干预新生儿听力障碍。”近日,浙江省相关专家组对新生儿听力筛查(复筛)及耳聋基因检测公益项目进行综合评估后表示。

单纯的新生儿听力筛查很难发现出生时听力正常的迟发性耳聋和药物性耳聋。2023年8月1日,浙江省江山市妇幼保健院在浙江省马寅初人口福利基金会和江山市计生协的牵头和指导下,启动“春苗计划,浙有善育”新生儿听力筛查(复筛)及耳聋基因检测公益项目。浙江省卫生健康委人口家庭处处长潘晓敏表示,该项目具有4个优势:通过基因检测进行指导预警;通过早期干预和个性化治疗减缓耳聋发展;对耳聋基因携带者,评价再次生育子女出现耳聋的概率;发现耳聋高危人群。

该项目由江山市妇幼保健院组建技术团队,对全市新生儿在出生后48小时内进行听力筛查,对筛查阳性者在其出生后42天内进行听力复筛及免费耳聋基因检测。同时,对有耳聋家族史者、致聋基因携带者,以及早产儿等重点人群开展听力筛查与耳聋基因检测联合筛查。这些工作能有效提高遗传性聋儿的检出率,及早发现迟发性耳聋和药物性耳聋患儿。

江山市妇幼保健院院长刘军芳介绍,2023年8月1日至2024年8月31日,江山市有新生儿12565人,听力筛查初筛阳性者达393人,利用该项目进行听力复筛和耳聋基因检测者达334人,共发现耳聋基因异常者25人。医务人员根据基因检测结果进行有针对性的指导和干预,指导2名药物性耳聋基因异常婴儿避免接触氨基糖苷类药物,指导8名SLC26A4基因异常婴儿避免参加剧烈体育运动、防止头部撞击等,指导15名GJB2基因突变的新生儿家长定期监测听力。目前,25名耳聋基因异常新生儿未发生听力损失情况。

做好预防 出生缺陷宣传

9月11日,安徽省太和县中医院开展预防出生缺陷日主题宣教活动,举办孕产期保健、遗传咨询等方面的知识讲座。图为医务人员为孕产妇讲解孕产期保健知识。通讯员陈亚洲 特约记者李莉摄影报道

四川健康科普大赛 现场竞演落幕

本报讯(特约记者喻文苏)9月9日,由四川省卫生健康委、省科技厅、省中医药局、省疾控局、省科协主办,省卫生健康委宣传教育中心承办的四川省2024年健康科普大赛现场竞演在成都举办。该活动旨在激发广大健康科普工作者的创作热情与积极性,增加优质健康科普产品供给。

自今年5月开展此次大赛以来,全省各地各单位积极响应,热情参与,共收到涵盖爱国卫生与健康生活方式、重点人群健康、传染病防控等主题的表演、视频、图文、音频等各类参赛作品1815件。其中35件表演类作品参加了现场竞演初赛,经过激烈角逐,15件作品脱颖而出,成功晋级决赛。

决赛现场,参赛选手们各展其能,通过演讲、脱口秀、小品、相声、情景剧等多种形式,将复杂的专业知识转化为通俗易懂的科普内容。选手们以扎实的专业素养和出色的表达能力,为观众带来了一场精彩纷呈的健康科普盛宴。

宁夏石嘴山首个 中医药文化集市开市

本报讯(特约记者孙艳芳 通讯员蒋辰媛)“第一次逛这种中医药主题的集市,感觉很新颖。”近日,宁夏回族自治区石嘴山市大武口区居民王莉在该市首个中医药文化集市上品了养发饮和乌梅汤后表示。

“本次集市集医疗、产业、文化于一体,让居民亲身感受中医药文化的魅力,增加养生保健知识,达到了‘传岐黄薪火,普中医文化’的目的。”大武口区卫生健康局党组成员、副局长陈爽表示,举办此集市是助力大武口区民生事业的一次有益尝试。未来,将常态化举办集市,争取把它打造成为大武口区卫生健康经济的特色工作。

据介绍,此次集市以“健康大武口”为主题,设置了中医专家义诊区、传统中医疗法体验区、中医药产品体验区、传统文化产品展示区、国风汇演区5个主题区域。大武口区是全国基层中医药工作先进单位,区内有石嘴山市中医医院、21家基层医疗卫生机构,其中5家社区卫生服务站中医馆实现全覆盖,12家社区卫生服务站全面提供中医药服务。今年上半年,大武口区中医诊疗量突破7.4万人次,基层中医诊疗占比高达73.1%,彰显了中医药在基层医疗中的重要作用。



援外故事

“医疗队为中厄友谊提供了重要支撑”

□本报记者 李季 通讯员 任文林

近日,第17批援厄立特里亚中国医疗队队员、新乡医学院第一附属医院脊柱外科医生张君给患者苏莱曼打电话,提醒其定期去奥罗特医院复查,以便医生根据检查结果确定下一步治疗方案及药品服用剂量。

14岁的苏莱曼多年来腰部、髋关节等多处关节疼痛且脊柱僵直,无法进行蹲起及弯腰活动,生活受到严重影响。前段时间,家人带苏莱曼找到了援厄中国医疗队。医疗队相关专家会诊,确诊苏莱曼患强直性脊柱炎。经过半个多月的服药、中医针灸等规范、综合的治疗,原本需要家人搀扶行走的

苏莱曼如今可以自己走一段路了。“我们特地联系国内专家共同商讨苏莱曼的治疗方案。目前,他康复得不错。”张君说。

自1997年中国向厄立特里亚派遣医疗队以来,先后有17批医疗队赴厄立特里亚开展工作。如今,在厄立特里亚,中国医疗队已成为中国对厄援助的一个闪亮品牌,有病就找中国医疗队成为当地很多患者的选择。

今年5月,河南省从新乡医学院及其3家附属医院,以及河南省肿瘤医院、河南省胸科医院、郑州大学第二附属医院和河南中医药大学第一附属医院抽调18人,组建第17批援厄中国医疗队,分赴厄立特里亚的奥罗特医院、哈利贝特国家转诊和教学医院、

博哈尼眼科医院和阿斯马拉理疗中心开展医疗援助。

医疗队到达这些医院后迅速开展工作,截至目前,已诊治当地患者近5200人次,开展各类手术近500台,审签、会诊放射与磁共振报告2000余人次。医疗队还积极指导当地医务人员开展手术及各种诊疗操作,举办学术交流、创伤急救培训等活动,努力在当地留下一支“带不走的医疗队”。

医疗队员们则在哈利贝特国家转诊和教学医院开展工作,发现当地进行胆囊切除仍通过传统的开腹手术完成,没有开展腹腔镜手术技术。于是,董良鹏、赵智力和冯超杰3名队员主动与当地医生沟通,在当地仓库寻找相关医疗器械,加上从国内带来的器械,组装成一套腹腔镜器械。经过

前期多次模拟测试,在当地麻醉医生、普通外科医生和手术室护士的配合下,医疗队近日完成了该院首例腹腔镜胆囊切除术。当地医生梅尔哈维表示:“这例手术影响深远,推动了我们的技术进步,也为医院的临床医疗、医学教学、人才培养作出了历史性贡献。”

第17批援厄中国医疗队在高质量完成国家医疗援助任务的同时,还充分利用周末、节假日等休息时间持续开展义诊等活动。8月13日,中国驻厄立特里亚大使馆给河南省卫生健康委发来感谢信称:“厄外长和卫生部长在不同场合分别向我大使馆表达对中国援厄医疗队的感谢,援厄医疗队的贡献为中厄友谊的发展提供了重要支撑。”