

宁波一年出生新生儿6万余人,可做孕前基因筛查的夫妇仅有200多对 基因筛查,何时走进宁波人的生活

记者 陈敏 实习生 吴梦静 通讯员 马蝶翼

2月28日是国际罕见病日。白化病、苯丙酮尿症、血友病、脊髓性肌萎缩症、“海豹儿”、“人鱼宝宝”(并趾畸形)、“瓷娃娃”(成骨不全症)……这些罕见病,相信大多数人或多或少听说过甚至遇见过。而每一种疾病后面承载的,是罕见病患者难以言说的痛。按罕见病发生率测算,中国的罕见病患者2000余万,综合发生率并不低。研究表明,80%以上的罕见病由遗传因素导致,而要预防、减少这些罕见病的发生,一个有效的手段是开展孕前基因筛查。为此,从去年开始,宁波市妇儿医院推出孕前基因筛查项目,但遗憾的是,该项目开展一年来,来做孕前基因筛查的夫妇仅200多对,而宁波去年出生的新生儿有6万余人,两个数字之间的差距实在是太大了。

基因筛查到底是怎么回事?它如何帮助人们拥有健康宝宝?为何少有宁波人做基因筛查?记者就此进行了采访。

好好的孩子活了半年没了

鼻子外翻,眼睛外鼓,个子矮小……宁波市妇儿医院出生缺陷防治实验室主任李海波看着眼前的小男孩,又对照了一下手中照片上曾经眉清目秀的小男孩,不由唏嘘不已。谁也不会认为这两个小男孩是同一个人,不然相貌怎么会相差这么远?可是,李海波说,这确实是同一个小男孩,曾经眉清目秀的小男孩之所以会“长残”,那是因为他患了一种叫黏多糖贮积症I型(MPS1)的病。

MPS1为常染色体隐性遗传性疾病,临床上逐渐表现出智力低下、生长缓慢、骨骼发育不良、关节僵硬或是出现面容粗糙、皮肤增厚、器官增大、角膜混浊等,平均寿命才十几岁。相对于很多罕见病,这个病目前已有药可医,且越早治疗对预后越好,但是每年的药费需要40多万元。医生的话有如一把利剑,离异妈妈的一颗心被刺得支离破碎。“儿子,我们该怎么办?”她抱着儿子号啕大哭。

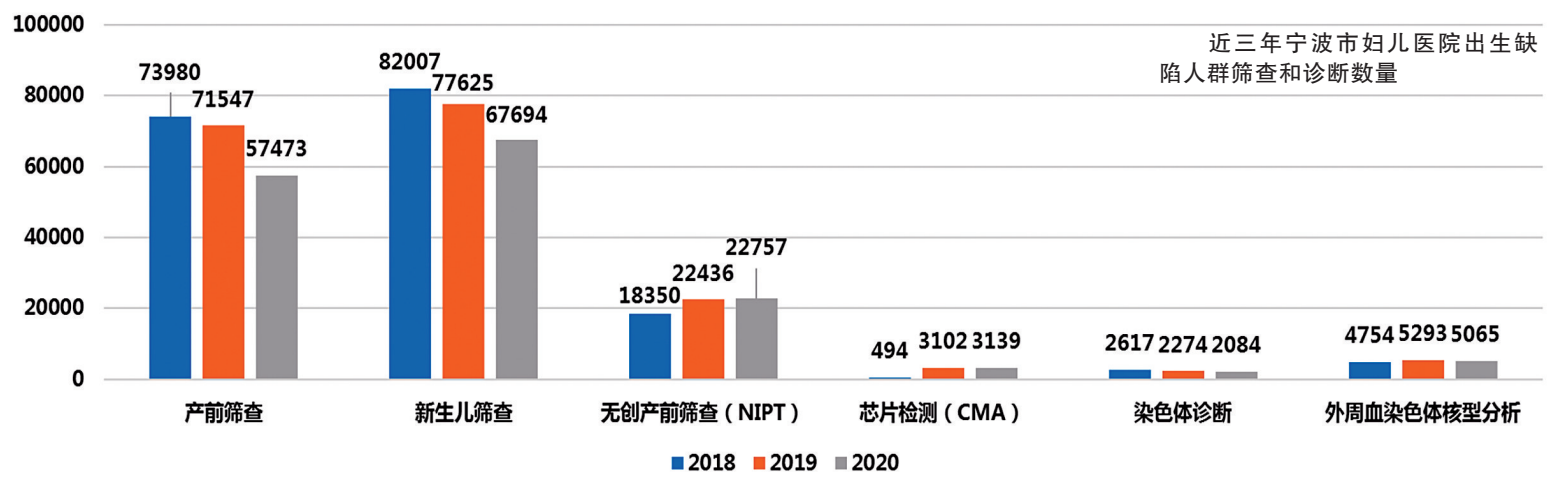
类似的悲痛故事还有,一对30来岁的年轻人结婚不久,妻子便如愿怀孕,2019年初,在家人欢天喜地的等待中,他们的儿子出生了。一家人还没高兴多久,儿子却开始出现肌无力、反复呼吸道感染等病症,并一次次被送入儿童重症监护(简称PICU)病房,更让夫妇备受打击的是,出生仅半年,儿子就夭折了。

儿子的夭折给夫妇俩造成了巨

大的心理阴影,直到不久前,夫妇俩才下定决心生育二胎。为解开心中的疑问,也为了能够生有一个健康的宝宝,夫妇俩来到宁波市妇儿医院出生缺陷综合防治中心。在医生的建议下,夫妇俩做了基因筛查。最终结果出乎意料却又似乎在情理之中,原来夫妇俩都是脊髓性肌萎缩症(SMA)携带者,这就意味着他们的第一个孩子正是因为患上了脊髓性肌萎缩症才导致了前面所述顽疾的发生。

无独有偶,同一天,宁波另一对夫妇也来到宁波市妇儿医院生殖中心求助。原来几年前,夫妇俩通过试管婴儿技术生育了一个男孩,可是让夫妇俩痛苦的是,儿子的智力水平明显低于同龄人,而且连说话都说不清楚,有孤独症的临床表现。最近夫妇俩决定再生一个二胎,可又心中忐忑,所以来到生殖中心求助。夫妇俩的基因筛查显示,女方是脆性X综合症致病基因的携带者,妈妈有两条X可以相互弥补,仅表现出因卵巢早衰所致的不孕。但儿子不幸遗传了妈妈的缺陷基因存在X染色体,就表现出语言和智力障碍的脆性X综合症。

采访中,李海波说,这三个孩子都属于基因缺陷,如果这三对父母能够及早进行孕前、孕早期的基因筛查,完全可以在医生的帮助、干预下,避开这些缺陷的基因从而生育健康的孩子。



近三年宁波市妇儿医院出生缺陷人群筛查和诊断数量



医务人员正在实验室从事基因筛查。

医护人员正在手术室开展双胎羊水减量术。

新生儿科副主任医师李海波。

基因检测的四大作用

基因是DNA分子上携带有遗传信息的功能片段,是生物传递遗传信息的物质。基因主宰生命,是生命生老病死的根源。
基因检测有四大作用:
一是预测医学。在健康和亚健康时期就能够准确预测疾病的风险。
二是疾病预防。疾病=内因+外因。通过对内因的了解,可有效地避免外因的影响,从而降低患病风险。
三是健康管理。通过基因检测,知道自己有某方面的疾病易感基因,就可主动的改善环境和生活习惯,做好自己的健康管理。
四是个性化医疗服务。通过基因检测,提示我们哪些药物要慎用,这不但大大地降低了不必要的医疗支出,提高了疗效,更避免了对人体造成更大的伤害。(陈敏 整理)

2毫升血可助你生育健康宝宝

谈到“基因”这个词,大多数人的第一反应可能会想到科幻电影里的那些魔幻场景。事实上,基因检测是通过提取血液、其他体液、或细胞里面的DNA后,通过特殊的分子生物学处理,在特定设备上分析基因类型、基因缺陷及基因表达情况是否异常的一种方法。

基因检测可以诊断疾病,也可以用于疾病风险的预测。据介绍,大部分遗传病目前是不能够治疗的,而且又非常严重,而在孕前和孕早期进行“综合性携带者筛查”检测,只需抽取2毫升血,即可一次性分析337个基因,涵盖385种严重致残、致畸、致愚、致死的遗传性疾病。

“夫妻双方都很健康,没有家族遗传病史,为什么孩子会患遗传病?”很多人对此难以理解。李海波解释,其实遗传病不一定家族有人患病才是,80%以上的遗传病没有家族史。因为每个人都是致病基因的携带者,平均每个人携带3-5个可能致病的基因变异,携带者可以没有任何临床症状,也没有既往病史,但是会将致病基因传递给下一代。孩子是父亲和母亲爱情的“结晶”,当父亲和母亲都是同一种疾病基因(常染色体隐性)的携带者时,这对夫妻的后代就有25%的概率患病;如果母亲携带X连锁致病基因变异时,生育男性后代患病概率高达50%;若双亲携带部分显性致病基因变异时,生育所有后代患病概率高达50%。同样,即使后代不患病,也可能继承了这些致病变异,并传递给他的后代。

基因缺陷是导致早期流产、死胎、围产儿死亡、婴幼儿死亡和先天残疾、发育障碍,甚至很多成年疾病发生的主要原因。现实生活中,大多数遗传病的患儿父母,在生育之前不知道自己是致病基因的携带者,也不了解后代的患病风险,从而导致患儿的出生。一个健康的宝宝,既牵系着一个家庭的幸福,也直接关系到一个

国家人口素质的高低。采访中,李海波呼吁每对夫妻在孕前、孕早期进行综合性携带者筛查。

在浙江省,宁波是较早开展基因筛查的,目前基因检测主要应用于新生儿筛查、产前诊断和孕前筛查。

基因筛查是不是很复杂?是不是需要抽血、抽骨髓?又是如何帮助父母生育健康宝宝的?
对此,李海波说,其实基因筛查超简单,跟核酸检测差不多。先提取标本,可以是2毫升血液,也可以是口腔拭子、唾液,接下来将标本送到检测机构,等结果就行了。结果有两种可能:通过,表示小孩不携带已知的热门突变;不通过,即携带已知的热门突变。

以耳聋基因筛查为例:如果一对夫妻,都携带GJB2基因突变,那么,他们有25%的概率生下耳聋的孩子。运用基因筛查联合“试管婴儿”技术,选出不带GJB2基因突变的胚胎,就有可能让他们拥有听力正常的孩子。

有些新生儿,虽然带有GJB2基因突变,却是迟发型,在常规听力筛查中一切正常。依靠基因筛查技术,就可以把这部分人找出来,定期对他们进行听力检测,以便早发现、早干预;有些新生儿,带有12SrRNA基因突变,生下来的时候一切正常、学说话的时候一切正常、上学的时候一切正常,及至某次运用耳毒性药物之后,忽然失去了正常的听觉,对于这种情况,新生儿耳聋基因筛查可以第一时间发出预警,之后,只要用药小心、谨遵医嘱,就没什么好担心的。

基因筛查的成效已经得到了临床验证。据介绍,在广西,地中海贫血基因携带率曾经高达25%,大约4个广西人中就有1人携带地中海贫血基因。为改变这一现状,广西推行夫妇双方孕前进行血红蛋白及基因联合检测,通过多年努力,目前当地的地中海贫血发生率已大幅降低。

筛查的准父母一年只有200多对

每16人就有1人是遗传性耳聋致病基因的携带者,每40人当中就有1个是脊髓性肌萎缩症致病基因携带者,每55人就有1人是苯丙酮尿症的致病基因的携带者……目前已经明确7000多种罕见病,80%是具有遗传因素,且90%以上没有药物治疗。采访中,医生认为,相比于新生儿筛查和产前筛查,防患未然的孕前筛查尤其重要。

但记者了解到,市妇儿医院自去年初开展孕前筛查以来,每个月前往做孕前筛查的最多时仅40对夫妇,开展一年来,做孕前筛查的准父母只有200多对,而宁波市去年出生的新生儿6万余人。

来自宁波市妇儿医院出生缺陷防治实验室的统计数据,这200余对夫妻进行孕前筛查,发现筛查阳性率近70%,夫妻双方同时阳性的占比6.8%,这意味着每100对夫妇,有近7对夫妇存在同一个基因变异,生育严重基因缺陷患儿的风险为1.7%,而人们所熟知的唐氏综合征发生率为0.125%,为后者的13.6倍。

在携带的主要基因变异中,检测耳聋GJB2变异的携带率最高(20人次),接下来是Crigler-Najjar综合征(10人次)、Usher综合征(10人次)、a-地中海贫血(7人次)、威尔逊病(7人次)、脊髓性肌萎缩SMA(7人次)、克拉伯病(5人次)……这些数据警示着宁波人:孕前基因筛查,一定要行动起来!

区2毫升血液,就可以避免生育不健康宝宝的风险,这么好的孕前筛查项目为何在宁波遇冷?从采访看,原因主要有三:

其一,孕前筛查项目在宁波开展的时间过短,知道这一项目的人还不太多;其二,人们对于基因缺陷的认识和重视程度不够;其三,目前做基因筛查需自费,做一次每人收费2520元,一对夫妇做一次基因筛查就需5040元,这让一些经济不宽裕的年轻人望而却步。

如何进一步推广孕前筛查,在“全面三胎”的国策背景下,让我们的下一代能够生,且生的更健康?李海波建议在加强科普宣传的同时,可以将孕前筛查列入公共卫生项目,由政府提供一定的财政支持,对基因筛查者实行一定的经济补助,从而减轻筛查者的经济压力;与此同时,可以尝试将孕前基因筛查纳入婚检项目。据了解,上海有很多医疗机构已明确规定,做试管婴儿的父母必须进行孕前基因筛查,北京市更是在近期将包括三代试管婴儿在内的各项辅助生殖治疗列入国家医保范畴,保障力度是非常大的。

目前,宁波市出生缺陷综合防治中心已同余姚、象山、海曙区等8家妇幼保健院(妇幼保健计划生育服务中心)全面签订了出生缺陷项目合作协议,今后,宁波地区的患者在基层即可进行综合性携带者筛查。

图 示

中国的罕见病患者2000余万,综合发生率不低。
研究表明
80%以上的罕见病由遗传因素导致,而要预防、减少这些罕见病的发生,一个有效的手段是开展孕前基因筛查。

基因检测是通过提取血液、其他体液、细胞里面的DNA后,通过特殊的分子生物学处理,在特定设备上分析基因类型、基因缺陷及基因表达情况是否异常的一种方法。

去年开始,宁波市妇儿医院推出孕前基因筛查项目

宁波去年出生的新生儿6万余人,遗憾的是,来做孕前基因筛查的夫妇仅200多对。

目前基因检测主要应用于
新生儿筛查 产前诊断 孕前筛查

张悦制