

# 各类出生缺陷人群综合检出率高达1.9% “三级预防”网络不可错失



李海波主任介绍基因检测相关情况。受访者供图

随着基因检测手段的运用,除了常见的甲低、苯丙酮尿症等,以前从没听说过的很多先天缺陷病,如宁波首例自毁容貌综合征、国内首例 Vici 综合征,都先后被宁波市出生缺陷综合防治中心揭开面纱,找到了致病基因。

早在 20 多年前,宁波的“三级预防”网络就已建成并完善,但随着诊断水平的不断提高和高龄孕妇的增多,各类缺陷儿的检出比例依然较高。来自市妇儿医院的出生缺陷检测报告显示,2020 年各类出生缺陷儿检出比例达到 1.9%。

宁波市妇儿医院出生缺陷综合防治中心实验室主任李海波解释说,我们每个人都不是完美的,都存在有缺陷的基因,只是携带者没表现出来而已,若夫妻双方携带一致的缺陷基因,则生出缺陷患儿的风险大大增加。以前技术有限,找不到原因,现在则能通过基因筛查等,找到有缺陷的基因,可通过出生缺陷预防的三级网络予以干预,从而守护孩子的健康。

遗憾的是,不少人总认为先天缺陷是偶然事件,对婚孕前的缺陷基因携带者检查并未足够重视。

记者 程鑫

## A 第一道防线——妇保院专人专车服务婚检

婚检、孕前检查,是预防新生儿缺陷的第一道防线。该项目早已列入国家公共卫生服务范畴,且都免费,但市民的主动参与度仍需提高。

宁波市妇儿医院筛查办公室副主任石剑霞深有感触:除了少数明知有家族病史,但为了婚姻成家,以各种理由拒绝婚检的外,还有很多人都觉得自己身体好好的,年纪又轻,怎么可能会不好呢?他们总认为,这种概率不会发生在自己身上,婚检也就没必要了。另外,未婚先孕也是目前比较普遍的现象,等他们去登记的时候,都已经怀孕了,婚检也就无从说起。

据石剑霞反映,以前做婚检,检出的一些如梅毒阳性之类的传染病,都要求先行治疗,暂缓结婚

登记。自强制婚检取消后,孕妇当中查出这类传染的比例较高。

据介绍,为提高婚检率,各妇幼保健院可谓煞费苦心:有的派人到婚姻登记处驻点,蹲在那里为受检者免费提供营养早餐,赠送孕前优生大礼包,还专车接送服务对象;有的补贴车费;有的考虑到年轻人上班忙,就抽周末或者节假日做检查;有的特地为婚姻登记和婚检腾出一个地方,便于登记和婚检一站式服务。

虽然动足了脑筋,但自愿婚检的比例仍需提高。第一道防线失守,无疑增加了先天缺陷儿出生的风险,而这些风险,就需要后面的产前筛查诊断和新生儿筛查二三级防控网络进行弥补。

## B 第二道防线——严重缺陷胎儿终止妊娠

9年前,小张婚后不久就有了身孕,家人都很开心,女儿出生3个月后,因病到医院做核磁共振时发现脑发育不良,脑室周围白质软化。1岁多时,孩子发生抽搐。2岁康复训练,刚开始有起色,能扶墙走路,简单地喊爸爸妈妈,后癫痫逐渐加重,次数越来越频繁,难以控制。

2016年,一直不敢怀孕的小张意外怀上了,可不到50天就胚停了。2019年,小张再次怀孕,担惊受怕的她每次产检都不落下,可最害怕的事情还是发生了:胎儿29周时B超发现侧脑室增宽,核磁共振提示胼胝体发育不全。检查结果让小张几近崩溃。

市妇儿医院出生缺陷综合防治中心李海波团队接手该病例后,结合其家族史和患儿的临床情况,怀疑是某种遗传病,开始寻找病因。通过全基

因组测序等检测,最终在胎儿和小张的身上同时发现了X基因两个不同的致病性变异。该基因变异可导致 Vici 综合征,国外至今仅报道 40 余例,而国内尚无报道,其临床表现正是胼胝体发育不全、生长发育迟缓等多系统异常。

根据建议,小张最终及时选择了终止妊娠,阻断了疾病链条的延续。

这样的伤心事,李海波见得太多。他提醒说,现在各类出生缺陷,80%以上是遗传缺陷所致,而遗传病绝大多数在家族中并没有类似情况发生的,这些缺陷通常是因为夫妻携带或者新发生的。如果按时婚孕检及夫妻双方进行孕前出生缺陷携带者筛查,进而通过选择没有问题的胚胎进行三代试管婴儿或者产前诊断,即可阻断致残、致愚、致死的严重缺陷的发生。

## C 第三道防线——新生儿筛查

患儿小龚3个月左右出现腹泻,大便呈稀糊甚至稀水状,每天要拉10多次,虽多次到当地卫生院就诊,但症状未见改善。

妇儿医院接诊后,发现患儿肝功能检查异常,可始终找不出原因。其间,医生了解到,该患儿因父母是外地户口,出生后没做过新生儿疾病筛查。

经过筛查和基因检测,最后证实了患者为希特林蛋白缺乏症。该症多在1岁以内发病,主要表

现为生长发育落后和黄疸、肝大、肝功能异常……以前,这种病的病因不知道,患儿死亡率很高。明确诊断后,通过特殊奶粉的添加等治疗后,孩子的身体状况逐渐恢复,定期随访,宝宝目前健康成长。

据李海波介绍,很多先天缺陷病,都可通过出生后几天的新生儿筛查明确病因后,仅通过饮食干预就可得到很好治疗,但如果错过了时机就难以诊断,造成不可逆的发育缺陷乃至死亡。

**分类广告** 职场招聘 家教培训  
房屋租售 搬家搬厂  
旧货回收 征婚启事  
商务信息 法律服务

56118880

**法律服务**  
●离婚、房产、经济纠纷 87295238  
●民商事免费法律咨询 56281878

**搬家搬厂**  
●快捷专业搬家搬钢琴 87907772

**余姚市鹿亭乡中村历史文化名村保护规划环境影响评价第二次公示**

根据《环境影响评价公众参与办法》(生态环境部令第4号)的有关规定,《余姚市鹿亭乡中村历史文化名村保护规划环境影响评价报告书》(征求意见稿)已完成编写,现征求公众对本规划环境影响评价的意见。1.环境影响评价报告书征求意见稿全文网络链接:宁波市生态环境科学研究院;联系人:顾工;地址:宁波市益民街48弄58号;联系电话:15728046971;邮箱:634820358@qq.com。2.征求意见的公众范围规划区域居民及工作人员、相关行业专家及环保主管部门代表。3.公众意见表的网络链接同环境影响评价征求意见稿全文网络链接。4.公众提出意见的方式和途径请公众以信函、电话或电子邮件的方式向规划实施单位或环评单位提交公众意见表。规划实施单位:鹿亭乡人民政府;联系人:闻人一鑫;地址:鹿亭乡康宁路5号;联系电话:0574-62306055;邮箱:812367863@qq.com。环评单位:宁波市生态环境科学研究院;联系人:顾工;地址:宁波市益民街48弄58号;联系电话:15728046971;邮箱:634820358@qq.com。5.公众提出意见的起止时间公示之日起10个工作日。

余姚市鹿亭乡人民政府 2021年2月24日

**余姚市鹿亭乡龙溪村村庄规划(2018-2030年)环境影响评价第二次公示**

根据《环境影响评价公众参与办法》(生态环境部令第4号)的有关规定,《余姚市鹿亭乡龙溪村村庄规划(2018-2030年)环境影响评价报告书》(征求意见稿)已完成编写,现征求公众对本规划环境影响评价的意见。1.环境影响评价报告书征求意见稿全文网络链接:宁波市生态环境科学研究院;联系人:顾工;地址:宁波市益民街48弄58号;联系电话:15728046971;邮箱:634820358@qq.com。2.征求意见的公众范围规划区域居民及工作人员、相关行业专家及环保主管部门代表。3.公众意见表的网络链接同环境影响评价征求意见稿全文网络链接。4.公众提出意见的方式和途径请公众以信函、电话或电子邮件的方式向规划实施单位或环评单位提交公众意见表。规划实施单位:鹿亭乡人民政府;联系人:闻人一鑫;地址:鹿亭乡康宁路5号;联系电话:0574-62306055;邮箱:812367863@qq.com。环评单位:宁波市生态环境科学研究院;联系人:顾工;地址:宁波市益民街48弄58号;联系电话:15728046971;邮箱:634820358@qq.com。5.公众提出意见的起止时间公示之日起10个工作日。

余姚市鹿亭乡人民政府 2021年2月24日

**招聘信息**

**京发物业诚聘**

1、安保:男,45岁以下,责任心强,服从指挥。  
2、监控:45岁以下,责任心强,有经验或有证者优先。  
3、客服:45岁以下,大专以上,会电脑。  
4、车管员、夜班保安:男,60-63岁,身体健康,有责任心。  
联系电话: 87092147 87092131  
海曙区车轿街69号恒泰大厦603室

**宁波市鄞州冷拉型钢厂诚聘**

**冲床工和数控锯床工**

要求:熟练工,各2名,男,50岁以下,初中以上学历。

月薪待遇面谈,工作地点鄞州区。

电话: 13605741536 林先生

**宁波仕途化工涂料有限公司招聘启事**

1、住家保姆:要求:女,年龄50岁以下,会开车,性格稳重,做事麻利,沟通能力佳,负责打扫卫生,接送小孩,工资9000元/月;  
2、财务会计:要求:工作经验3年以上,工资:5500元/月;  
3、物流人员:要求:年龄27-40岁之间,驾龄3年以上,身体健康,吃苦耐劳,会开叉车;懂电脑,熟悉宁波路线,工资6000元/月;  
4、销售经理/大客户经理:要求:有工业漆,船舶漆销售经验,年薪10万以上。  
联系人:林先生,秦女士  
电话: 15258203232、0574-89072310

**中国大地保险国企招人啦!**

车险专员10名:薪资8K-12K,储备干部2名:薪资12K-18K。要求:能吃苦耐劳,有上进心!招聘热线:黄老师 18067373269

**声明公告**

●宁波易众国际贸易有限公司的对外贸易经营者备案登记表正本遗失,备案登记编号:02821866,统一社会信用代码:91330206MA2AJN341,特此声明作废。  
●宁波艺迪食品有限公司遗失宁波市江北区市场监督管理局2019年08月27日核发的营业执照副本,统一社会信用代码91330205MA2AHRB5J1,声明作废。  
●宁波艺迪食品有限公司遗失财务专用章一枚,编号330205169145,声明作废。  
●宁波文扬建筑基础工程有限公司遗失财务章一枚,编号3302120467715,声明作废。  
●慈溪市横河镇风顺焊焊加工场遗失财务章一枚,编号3302820213979,声明作废。  
●慈溪市虹桥镇废旧金属回收店遗失财务章一枚,编号3302820071372,声明作废。  
●余姚市宝亿塑业有限公司遗失公章一枚,声明作废。  
●宁波鑫建装饰工程有限公司遗失公章,编号3302050128658,声明作废。  
●宁波欣佳威日用品有限公司遗失公章,编号3302110135259,声明作废。  
●余姚市科升塑料制品有限公司遗失财务章一枚,声明作废。  
●谢震超遗失星耀阁小区7#103购房发票1份,发票号码01296033,金额240000元,发票代码3302174350,声明作废。  
●宁波海恩德气动科技有限公司遗失财务专用章,编号3302240183693,声明作废。  
●宁波惠欣热能工程有限公司遗失公章(3302100077208)声明作废。  
●宁波合欣物流有限公司遗失永安保险商业险保单333022003060026815,声明作废。  
●宁波市海曙石碶双牛阀门电机厂遗失宁波市海曙区市场监督管理局核发的营业执照副本92330203MA28YDH90T,声明作废。

**宁波市龙一公墓**

本墓园是民政部门批准的正规公墓,位于宁波市殡仪馆旁,墓式齐全、价格适宜,确保称心满意。  
地铁:一号线东环南路2公里,免费接送。  
(清明节无交通管制)  
联系:陈先生 13003700407  
张先生 13065698269

**余姚大隐 福寿墓园**

民政部门批准的正规墓园,位于大隐镇交通便捷环境优美,南面靠近玉佛寺边上入口,东面通途路到底桥下入口。公交:156路姜岱站下,33路及301路玉佛寺站下,宁波市及地铁1号线高桥西站可以免费接送(需提前预约)  
电话 0574-62915168  
13957891168 18968376365

**北仑福寿墓园**

福寿墓园地处通途路旁小港街道江家村,是民政部门公认的一家园林式公墓,七一七抗日将士陵园也安于此。园内有山有水,胜如公园。长期有每穴1-2万元低价墓让利惠民,是叶落归根的理想之选! 公交:宁波,北仑可乘788路,789路堰山站下转701路新凉亭站下,直达墓园,镇海乘397路孔墅岭下。  
车辆接送需提前预约: 86226769、13906690756、13958217139

**房产租售**

**地铁口旺铺出租**  
丽园南路2号地铁口商舖十间  
联系电话:15888196137

**商铺招租**

宁波市第九医院门诊楼约40平米区域招租配镜商舖,相关信息请关注宁波市第九医院官网采购信息栏目。  
联系:0574-55012766胡老师

**余姚大隐 福寿墓园**

民政部门批准的正规墓园,位于大隐镇交通便捷环境优美,南面靠近玉佛寺边上入口,东面通途路到底桥下入口。公交:156路姜岱站下,33路及301路玉佛寺站下,宁波市及地铁1号线高桥西站可以免费接送(需提前预约)  
电话 0574-62915168  
13957891168 18968376365

**房产租售**

**地铁口旺铺出租**  
丽园南路2号地铁口商舖十间  
联系电话:15888196137

**商铺招租**

宁波市第九医院门诊楼约40平米区域招租配镜商舖,相关信息请关注宁波市第九医院官网采购信息栏目。  
联系:0574-55012766胡老师

**北仑福寿墓园**

福寿墓园地处通途路旁小港街道江家村,是民政部门公认的一家园林式公墓,七一七抗日将士陵园也安于此。园内有山有水,胜如公园。长期有每穴1-2万元低价墓让利惠民,是叶落归根的理想之选! 公交:宁波,北仑可乘788路,789路堰山站下转701路新凉亭站下,直达墓园,镇海乘397路孔墅岭下。  
车辆接送需提前预约: 86226769、13906690756、13958217139