

# 预防出生缺陷 提高人口素质

## 郑州大学第三附属医院(省妇幼保健院)产前诊断中心助力健康中原建设

先后怀孕10次,6次自然流产、4次被迫引产,10余年间,40岁的王女士受尽了肉体 and 心灵的双重创伤。直到她来到郑州大学第三附属医院(省妇幼保健院、省妇女儿童医院)产前诊断中心。统计数字显示,我国出生缺陷率为5.6%,每年新增出生缺陷90万例,给家庭和社会带来沉重负担。预防出生缺陷,产前诊断至关重要,它是提高人口素质,避免出生缺陷最有效、最经济的手段之一。

作为首批经省政府批准建立的“省级产前诊断中心”“河南省出生缺陷防治管理中心”,郑大三附院产前诊断中心承担着全省出生缺陷三级预防体系的管理、质控和人才培养的重任,年产前筛查量和产前诊断量均居全省第一。产前诊断中心主任刘灵表示,中心在产前诊断、胎儿宫内治疗以及相关学科研究领域均位于全国先进行列,部分医疗技术已达国内先进水平,“我们还与国内外多家医院强强联合,建立胎儿医学协作转诊网络,接纳医学遗传疑难病与罕见病的多学科会诊,为满足全省患者需求、全面提升河南妇幼健康水平、推动健康中原建设贡献自己的力量”。

郑报全媒体记者 邢进 通讯员 华小亚 何剑烁



郑州大学第三附属医院(省妇幼保健院)产前诊断中心团队

### 预防出生缺陷 高风险人群产前诊断必不可少

所谓产前诊断,是指在出生前对胚胎或胎儿的发育状态、是否患有疾病等方面进行检测诊断,从而掌握先机、有所取舍。

相对于产科来说,产前诊断是一个诞生较晚的年轻学科。刘灵称,围产医学,是让母体和胎儿都好;产科侧重于在整个孕期和分娩时,保证妈妈安全的同时,获得一个活产胎儿;而产前诊断,则注重胎儿的健康,关注胎儿是否合并先天性遗传性疾病和存在出生缺陷,并采取一定的干预措施加以防治。而且,“产前诊断有特定的目标人群,并不是做了围产保健就可以不做产前诊断的”。

哪些人群需要做产前诊断呢?医学上也有严格的划分,刘灵

称,单胎高龄孕妇35岁(预产期年龄),双胎、多胎高龄孕妇32岁(预产期年龄),唐筛和无创DNA高风险人群,超声检查发现胎儿有结构异常的,以及以前生育过不健康孩子、夫妻一方或双方有遗传性疾病或携带遗传性致病基因,均属于需要做产前诊断的高风险人群。如前所述,这一人群的比例约为10%,但实际接受产前诊断的比例不足20%。在河南,NT筛查、唐氏筛查等产前筛查项目和产前诊断相关项目纳入民生实事,因而高危人群产前诊断比例达到了20%,略高于全国水平。但这对于预防出生缺陷、提高人口素质的长远目标来说,还远远不够。

### 提升高危人群产前诊断比例 健康科普宣传任重道远

如果对产前诊断多一些了解,接连怀孕都流产、引产的王女士完全可以避免这种不幸。不久前,她来到郑大三附院产前诊断中心找到刘灵寻求帮助。

“患者自诉10次怀孕,6次孕早期流产,4次胎儿心脏、肾脏等重要器官结构异常,我们给她进行了羊水穿刺、产前诊断,发现胎儿有染色体微缺失微重复综合征,这肯定是夫妻双方或者某一方有染色体或基因问题。”刘灵随即为夫妇俩做了染色体核型检查,结果显示,王女士存在染色体平衡易位。这种情况,如果不做任何医学干预,她生出健康孩子的概率只有1/18。而目前的三代试管婴儿技术,完全可以帮助夫妻俩得到一个健康的孩子。“核型检查是最简单的产前诊断项目,费用只需500多元。”而王女士在10余年间不断地怀孕、流产、引产,在生育这件事上已经花了20多万

元。“如果王女士在第一次怀孕流产之后能意识到可能是自己和丈夫的问题,寻求医生帮助的话,她的痛苦遭遇可能就能够避免。”刘灵表示。

作为河南省出生缺陷防治管理办公室主任,王女士的经历,让刘灵感触颇深。一般来说,当孕妇发生了自然流产、胎停、胎儿结构异常,第一时间就要去检查胚胎是否存在染色体方面的问题,夫妻双方的染色体是否正常,从而避免因为夫妻携带不好的基因导致再次发生这样的事情。还有一些孕妇“怕疼,怕流产”,因而抵触产前诊断。“这些顾虑是完全不必要的。”刘灵说,产前诊断中心医生经验丰富,流产率可以控制在千分之一以内。“两害相权取其轻”,孕妇显然应该做出正确的选择。“所以,我们今后更需要在健康科普宣传方面持续发力,让更多孕妇知晓产前诊断的重要”。



### 承担河南省出生缺陷防治重任 年产前筛查和产前诊断数量居全省前列

郑大三附院产前诊断中心创立于2006年,是原河南省卫生厅最早批准的产前诊断技术服务机构之一。2018年,经原河南省卫计委批准为“河南省产前诊断中心”和“河南省出生缺陷防治管理中心”。该中心是郑州大学临床医学院妇产科学专业博士/硕士研究生学位授予单位,河南省妇幼保健协会遗传与产前诊断专业委员会主委单位。作为“河南省出生缺陷防治管理中心”,产前诊断中心承担着全省出生缺陷三级预防体

系管理、质量控制和人才培养的重任,集医疗、保健、教学、科研、管理于一体的产前诊断中心,还是“全国出生缺陷人才培养基地”。

刘灵介绍说,中心目前开展的业务涵盖孕前管理、产前筛查和产前诊断服务,针对疑难和罕见病开展多学科会诊。同时,承担着我省免费产前筛查和产前诊断的民生实事项目。目前,中心年门诊量10万余人次,年羊水穿刺量1万余例,产前筛查和产前诊断数量均居全省前列。

### 实现检测平台全部本地化 彰显强大技术实力

在郑大三附院产前诊断中心,汇集了省内外产前诊断、遗传咨询及围产医学著名专家及学科带头人60余名,拥有一支由8名高级职称专家及20余名博士、硕士组成的强大医疗团队。“我们中心设有河南省出生缺陷防治管理办公室、河南省产前诊断管理办公室、产前咨询门诊、遗传病咨询门诊、双胎门诊、胎儿医学门诊、多学科会诊门诊及产前超声会诊室,拥有细胞遗传和分子遗传诊断实验室。”提及中心的强大实力,刘灵颇感自豪,“我们还搭建了细胞遗传实验流程全自动化的智能操作和分析平台,一代、二代、三代测

序、芯片平台,可精确诊断染色体微缺失/微重复综合征、单亲二倍体、多倍体等染色体疾病及8000余种罕见单基因遗传病。”更值得一提的是,自2021年开始,产前诊断中心实现了检测平台的全部本地化。也就是说,无须借助外部力量,所有的检测项目都可以在医院内完成。检测平台的本地化,一方面显示了中心强大的技术实力;另一方面也提高了检测效率,极大方便了患者。刘灵表示:“我们出检测报告的速度是非常快的,患者可以在很短的时间内就拿到有效、精准的结果,缩短了就诊流程,节省了时间成本。”

### 开展产前诊断疑难病例多学科会诊,为患者提供全方位服务

“我第一个孩子6岁了,是自闭症,我想知道现在怀上的二胎会不会有问题?”5月20日上午,在患者的迫切要求下,郑大三附院举行了一场产前疑难病例会诊。这场会诊由产前诊断中心提请,在产前诊断中心主任刘灵的主持下,来自院内影像科、超声科、儿内科等专业的10余位专家,以及线上参会的中南大学著名生殖与遗传学专家邬玲玲,围绕5个不同情况的病例展开深入探讨,并给出详细化、个体化的进一步诊治方案,这就是产前诊断中心开展的多学科会诊特色诊疗服务。每周四下午,由权威专家组成的遗传与产前诊断多学科会诊团队,联合国内外多家知名医疗机构和专家开展疑难和罕见病远程会诊,为患者提供“产前-产时-产后”一站式诊疗服务。刘灵说,为了进一步提升河南省重点民生实事免费产前诊断服务能力,提升全省产前诊断疑难疾病诊治及遗传咨询水平,更好地服务全省患者,中心成立了产前诊断疑难病例MDT多学科会诊中心,为来自全省有产前诊断及遗传咨询需求的孕妇提供全方位服务。

郑大三附院副院长任琛琛表示,随着三孩政策的放开,女性怀孕和分娩的年龄也在逐渐提升,高龄孕妇出现遗传疾病的风险较高,因而产前诊断就显得格外重要。在这样的政策背景下,河南省产前诊断中心需要帮助广大女性解决生育问题,帮助她们能够怀得上、生得出、生得好,“为了这个目标,我们集结国内、省内优势医疗资源,持续为全省妇女儿童的健康保驾护航。同时,致力于提升全省出生缺陷预防工作,及时发现问题、解决问题,为政府制定出生缺陷预防政策提供事实依据”。