

预防出生缺陷 确保人口安全

十堰市人民医院生殖医学中心无创基因检测技术筑牢区域人口安全堤坝

预防出生缺陷,提高人口素质——大事情

出生缺陷是指由于先天性、遗传性和不良环境等原因引起的出生时存在的各种结构性畸形和功能异常的总称,是导致流产、死胎、死产、新生儿死亡和婴儿夭折的重要原因。出生缺陷包括形态上的畸形(如脊柱裂)、染色体异常(如21-三体综合征),也包括精神、行为等方面的异常。

我国是出生缺陷高发国家之一,每年有80万到120万名出生缺陷儿,平均每30秒就有一名缺陷儿出生。在这些出生缺陷中,先天性心脏病、多指(趾)、唇裂伴或不伴腭裂、神经管畸形等发生率最高,任何一种缺陷对于一个新生儿以及这个新生儿的家庭来说都是灾难性的打击。缺陷儿的诞生不仅给家庭带来伤害,更是极大地降低了人口素质。

我国借鉴国外的先进经验,为干预出生缺陷,于2002制定了《中国提高出生人口素质,减少出生缺陷和残疾行动计划》。逐步建立了婚检与孕前检查、产前筛查及产前诊断、新生儿疾病筛查在内的“三道防线”。我国是发展中国家,对于出生缺陷的防控起步晚、难度大。由于经济、文化及医疗相对落后,各区域发展不平衡,出生缺陷防控作为覆盖全国范围的系统工程,实施过程中有许多困难。

政府积极推进,医院主动降价——大战略

出生缺陷的影响因素是多方面的,及时查找出生缺陷发病原因并积极防治,是世界各国面临的一道难题。现阶段,胎儿无创基因检测是筛查遗传因素所致出

生缺陷最有力的技术,准确、安全是胎儿无创基因检测的最大特点,从技术上讲完全可以代替传统的“唐氏筛查”。应用前景广阔更是胎儿无创基因检测技术相对于传统其他检测无与伦比的优点。但是,这样好的医疗技术却因为价格问题没能更广泛地惠及普通民众。

“大降价!”今年4月,湖北省明确在全省具有国家卫计委相关准入资质的医院,将该项检测费用从2400元降为1460元,给广大生育家庭带来了福音。此举是政府卫生主管部门继职工医保、居民医保和农村合作医疗保险之后的又一项战略性调控措施,大大缩短了高新医疗技术在临床上应用实施的时间,昔日价格高高在上的明星,如今成了众人可触的宠儿。

同时,为保障高新技术能实实在在地惠及和造福人民,2016年3月22日,湖北省卫生计生委召开了湖北省出生缺陷综合防治工作推进会,发布了我省《高通量基因测序产前筛查与诊断临床应用试点工作实施方案》。2016年5月5日,十堰市卫生计生委举办2016十堰市出生缺陷综合防治培训班,传达和落实省卫计委的文件精神。作为我市唯一一家国家卫计委批准的高通量基因测序筛查的试点单位,市卫计委明确十堰市人民医院是目前我市唯一一家经国家卫计委评估确定的第一批试点产前诊断机构,全市各助产机构应就近与其签订工作协议,委托其承担本机构高通量基因测序产前筛查与诊断服务。

构建协作网络,医院积极参与——大体系

新生儿筛查、婚前保健和产前检查并称为预防出生缺陷的“三道防线”,但是

起到关键作用的是产前检查,可以排查大部分出生缺陷,如神经管畸形、先天性心脏病等,但是对于基因部分的筛查体系相对薄弱。十堰市人民医院为此开展了大量卓有成效的工作。

十堰市人民医院产前诊断中心率先在我省获得原省卫生厅产前诊断资质,中心为出生缺陷的预防建立了强大的技术体系和协作网络,是我市的“金字招牌”——2005年获得原省卫生厅产前诊断运行许可,是全省第一批批准运行的8家产前诊断中心之一,率先在鄂西北地区建立和开展了羊膜腔穿刺与细胞培养核型分析技术,随后建立了稳定的孕妇中孕期唐氏筛查技术体系。为更好地开展产前诊断工作,中心形成了以学科带头人张昌军教授为首,美国佐治亚大学、中国科学院、武汉大学、日本川崎大学等多位博士专家为成员的强大专家团队,成为我市独家拥有国家卫计委授予的高通量基因测序产前筛查与诊断资质的机构、全省试点单位中唯一拥有独立的基因检测实验室的机构。早在2011年,华大基因世界首创无创产前检测技术后不久,就选择市人民医院生殖医学中心作为项目研究和开发合作单位。2014年10月,在前期合作的基础上,该中心前瞻性地与华大基因携手,建立了“十堰市人民医院·华大基因联合实验室”,从而成为我省目前仅有的一家拥有独立基因检测实验室、可自主开展高通量基因测序产前筛查与诊断服务的医院。我省其它试点单位因没有相关实验室,故只能送到华大基因公司进行检测。

目前,包括宜昌市妇幼保健院在内的十堰及周边21家医疗机构,慕名与十堰市人民医院生殖医学中心签订产前诊断服务协议,正式成为鄂西北地区高通量基因测序产前筛查与诊断的“大本营”,一个预防出生缺陷的大体系正在形成。

发展精准医学,基因造福人类——大趋势

基因是具有遗传效应的DNA片段,它支持着生命的基本构造和性能,储存着生命的种族、血型、孕育、生长、凋亡等过程的全部信息,生物体的生、长、衰、病、老、死等一切生命现象都与基因有关。

人类基因组序列的破译和解读将催生医学革命。人类基因序列就像是一张人类生命的设计图纸,人们按照这张图纸诞生、发育、成长,人与人之间微小的基因差异,决定了每个人所特有的个性特征。未来的个性化医疗将通过决定个体差异的部分(单核苷酸多态性)与疾病和药物治疗进行关联性分析,使得医生不仅可以通过所检测出的单核苷酸多态性预测、确定与疾病有关的基因,同时也将能够事先把握患者个体对于某种药物的反应特点,并根据这一特点选择治疗效果最好、不良反应等危险性最小的药物对患者进行准确治疗,减少药物毒副作用和不良反应的发生,从而保障药物治疗的安全性。这种注重个体差异,以患者为中心的个性化医疗,将彻底改变人们目前已经习惯了的疾病诊断和治疗模式。

十堰市人民医院生殖医学中心正在构建基因医学中心,世界领先水平的BGISEQ-500二代测序仪、ABI3500dx一代测序仪将落户联合实验室,除了胚胎种植前遗传学诊断(PGD)、NIPT、羊水绒毛等出生缺陷相关检测外,肿瘤基因检测、心脑血管病基因检测等项目将在这里开展,有望实现“三个远离”——远离出生缺陷、远离肿瘤、远离心脑血管病。十堰及周边的人民,将成为精准医学的首批受益者。

■记者 方元 特约记者 卢家强

十堰市人民医院生殖医学中心产前诊断中心强大专家团队

张昌军 中心首席专家、总负责人 国家二级教授,主任医师,享受国务院特殊津贴专家,医学硕士,硕士生导师,湖北医药学院生物医学工程学院院长、湖北省医学会生殖医学分会副主任委员、市医学会医学遗传学委员会主任委员、市人民医院生殖医学中心总负责人。 	刁红录 产前诊断专家 教授,留美博士后,硕士生导师,优生遗传研究所常务副所长,中国动物协会生殖医学分会理事、市医学会医学遗传学委员会副主任委员。所主持的胚胎着床分子机理等系列研究达到国际先进水平,发表SCI论文24篇。 	胡玥玥 辅助生殖专家 中心副主任,副主任医师,医学硕士。熟练掌握女性生殖内分泌疾病及不孕症的诊断与治疗,擅长取卵术、胚胎移植术、宫腔镜技术和复发性流产的诊治。发表学术论文36篇。 	江成龙 辅助生殖专家 副教授,副主任医师,医学硕士。擅长超促排卵、取卵术、宫腔镜技术及多囊卵巢综合征等生殖内分泌疾病的诊断及治疗。 	杜昆 遗传咨询专家 留日博士后,美国罗彻斯特大学医学中心访问学者,临床基因检测实验室主任。主持国家自然科学基金1项,参与国家自然科学基金6项,省市级项目10余项。擅长产前诊断与遗传咨询。 	闫旭 基因检测专家 博士,华大基因联合实验室主任。参与国家自然科学基金1项,蛋白质重大计划2项,擅长高通量基因测序产前筛查与诊断、蛋白质的折叠与功能研究。 
王华 中心技术主任 国家二级教授,主任医师,享受国务院特殊津贴专家,硕士生导师。在不孕症诊疗及试管婴儿领域有很高的造诣。系列研究获湖北省科技进步二等奖。 	程雁 中医助孕专家 主任医师。潜中医中药辅助治疗IVF-ET过程中的卵巢储备不良,子宫内膜薄,子宫内膜间质炎症,输卵管积水,免疫性复发性流产,以及中药补肾安胎促进胚胎着床发育。 	张颖 辅助生殖专家 副主任医师,医学硕士,生殖医学中心党支部书记,胎儿医学中心负责人。擅长超促排卵、宫腔镜检查及治疗、产前筛查与产前诊断咨询、胎儿医学。 	江胜芳 辅助生殖专家 副主任医师,医学硕士。擅长超促排卵、宫腔镜技术、女性生殖内分泌疾病和子宫内膜病变的诊断与治疗,以及中西医结合治疗不孕症。 	董毅飞 辅助生殖专家 主治医师、医学硕士。擅长产前筛查与产前诊断、遗传咨询。主持省级科研项目1项,获湖北省重大科学技术成果1项。 	
专家门诊:周一、二、三、四全天	专家门诊:周六上午,周一、二、三、四、五全天	专家门诊:周一上午,周三全天	专家门诊:周一、下午,周五全天	专家门诊:周一、周五全天	扫一扫 助好孕