

“美丽名字”的背后 是出生缺陷带来的伤痛

十堰人医生殖医学中心:预防出生缺陷 给宝宝无“陷”未来

“月亮宝宝”“玻璃娃娃”“不食人间烟火的孩子”,美丽名字的背后是疾病给这些孩子带来的伤痛。9月12日,时值第十六个预防出生缺陷日,记者带你走进十堰市人民医院生殖医学中心,了解那些鲜为人知的出生缺陷难题。

■记者 胡恬波

疾病赋予他们一个个 “美丽的名字”

9个月的莹莹皮肤异常白皙,眉毛、头发呈白黄色,就连虹膜和瞳孔也呈现淡粉色,不仅如此,她还很怕光,只有在晚上家人才能抱她出门。原来,莹莹就是人们口中的“月亮宝宝”。之所以与众不同是因为她体内缺乏黑色素,她是一名白化病患者。

因为携带成骨不全症基因,小欣的第一胎男孩遗传了成骨不全症,不幸的是第二胎怀孕后又检查出带了同样的致病基因,她只能忍痛选择放弃。成骨不全症又称为脆骨病,属于先天性发育不全,患者很容易发生骨折,即便是轻微的碰撞、跌倒或者跑跳,都会引起骨折。除了会易骨折外,还常常累及其它结缔组织如眼、耳、皮肤、牙齿等,其特点表现为蓝巩膜、进行性耳聋、牙齿改变、关节松弛和皮肤异常。因此,这种病还有很形象的名称叫做“玻璃娃娃”“瓷娃娃”。

在小伙伴的眼中,高兴是个天生挑剔的“美食家”,这也不吃那也不吃。然而,事实并非如此,高兴一出生便被查出患有苯丙酮尿症,这是一种氨基酸代谢病。他的体内缺少一种酶,导致他无法像正常人一样代谢蛋白质中的苯丙氨酸,苯丙氨酸在体内不断积累,逐渐对大脑造成损伤。如果不加控制,孩子智力就会一天天下降,普通人吃的食物就是他们的“毒药”。由于不能像正常人一样享受各种美食,需他们要严格进行饮食管理,所以像高兴这样的孩子被人们称为“不食人间烟火的孩子”。

十堰市人民医院生殖医学中心邓轶博士告诉记者,这些幼小的生命一出生便要饱受疾病困扰,多是由于先天性、遗传性和不良环境等原因造成出生时就存在的各种结构性畸形和功能异常,医学上称为出生缺陷。出生缺陷也是导致流产、死胎、死产、新生儿死亡和婴儿夭折的重要原因,我国每年大约有90万家庭因此卷入痛苦的漩涡中。

基因筛查筑起遗传病传 递防线

2016年宫外孕后多年不孕的韩女士夫妇,慕名来到十堰人医生殖医学中心就诊,医生在仔细询问病史后发现男方是耳聋患者,于是果断地建议夫妇双方进行耳聋基因检测。

湖北省试管婴儿之父张昌军教授介绍,“刚开始的沟通并不顺利,韩女士夫妇认为男方耳聋是幼年时的一次高烧导致,不会有遗传性。”但是作为遗传学方面的专家张教授心里很清楚,百分之五十的耳聋患者携带有耳聋基因。经过中心遗传咨询师邓轶博士耐心地沟通解释,韩女士夫妇接受了耳聋基因筛查,拿到检测结果连医生都大感意外:不但男方携带有耳聋基因,连韩女士自己也是耳聋基因携带者,如果在生育问题上不进行遗传学干预和阻断的话,他们的孩子出生是先天性耳聋患者的几率是50%。

经过详细的遗传咨询和助孕条件评估后,韩女士夫妇决定在十堰市人民医院生殖医学中心进行第三代试管婴儿助孕。针对夫妻俩的实际情况,张昌军教授带领团队制订了完善的胚胎植入前遗传学诊断(PGD)助孕方案。前期促排卵、体外受精、胚胎培养都比较顺利,韩女士获得了4个囊胚,胚胎实验室负责人徐鸿毅副主任医师主持囊胚活检,4个囊胚均活检成功。邓轶博士带领的遗传学小组对活检样本进行遗传学检测,结果显示,其中3个囊胚发育成耳聋患儿的可能性极大,只有1个可利用胚胎。

“我们为韩女士移植了这一枚胚胎,于2018年她顺利产下一个健康的男宝宝,目前各项检查指标都正常。”中心主任张颖博士告诉记者,遗传病其实并不罕见,人群中有很多人携带有一些致病基因,携带者常常不发病,所以不能引起重视。当一对夫妻都是携带者的时候他们就有可能生出患病的宝宝,遗传病即便得到确诊,也不能根治,严重影响人类健康。通过胚胎植入前遗传学检测技术(PGT,俗称第三代试管婴儿)阻断遗传病患儿的出生,使遗传病患者的生育回归正常,是他们中心的一个主要探索方向。

产前诊断成就无“陷” 大爱

据《中国妇幼健康事业发展报告(2019)》显示,出生缺陷发生率呈明显下降趋势。全国围产期神经管缺陷发生率由1987年的27.4/万下降至2017年的1.5/万,降幅达94.5%,从围产期重点监测的23个出生缺陷病种的第1位下降至第12位。与2007年相比,2017年出生缺陷导致5岁以下儿童死亡率由3.5%降至1.6%。

攻克出生缺陷,降低因出生缺陷带来的致病致死率仍是医学难题。十堰市人民医院生殖医学中心目前开展的检测项目有孕前优生学检查、产前绒毛、羊水、脐带血染色体核型分析,胎儿染色体非整倍体无创基因检测技术,单基因遗传病基因检测,胚胎植入前遗传学检测(PGT:第三代试管婴儿技术)等各项检查,还开设了产前诊断与遗传咨询门诊,为广大孕妇提供了全面准确的产前诊断平台。

十堰人医生殖医学中心诞生了湖北省首例试管婴儿,而且是鄂西北地区唯一一家胚胎植入前遗传学诊断机构。通过第三代试管婴儿技术,中心诞生了全球首例阻断肾癌12型的第三代试管婴儿、诞生了全球首例夫妻双方染色体平衡易位的第三代试管婴儿等。中心目前能够本地化检测常见的几十种遗传性罕见病,如假性肢端肥大、遗传性耳聋、多囊肾等,也可以检测全国罕见病目录中的121种较为多见的罕见病。并且能够通过胚胎植入前遗传学检测和产前诊断技术,解决遗传性罕见病患者家族的遗传问题。多年来孜孜不倦地探索,十堰市人民医院生殖医学中心不断攻克生殖与遗传方面的难题,极大地提高本地区居民生活质量、提高人口素质,为遗传疾病家庭带来福音。



市人医生殖医学中心团队。