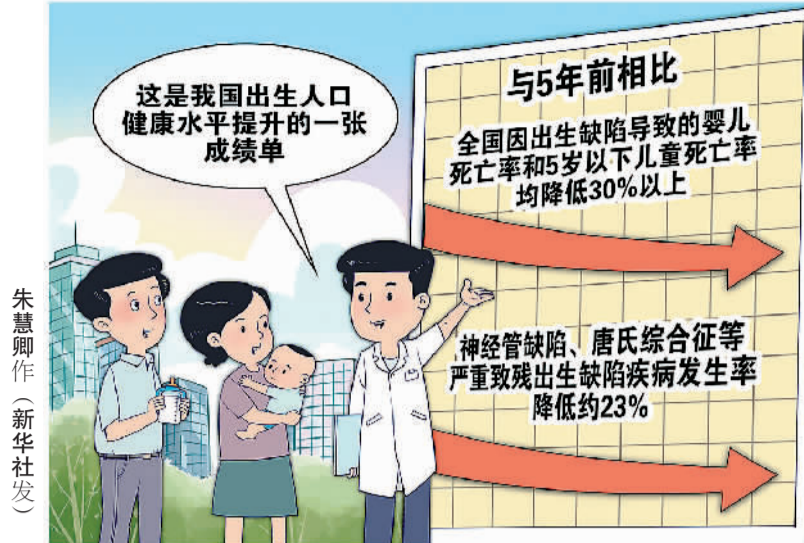




健康生育观

9月12日是中国预防出生缺陷日，今年活动的主题是“预防出生缺陷，守护生命起点健康”。有哪些比较常见的出生缺陷？预防出生缺陷有哪些方法？基因检测在其中能发挥怎样的作用？近日，记者就此进行了采访。



朱慧卿作（新华社发）

用科技守护“出生健康”

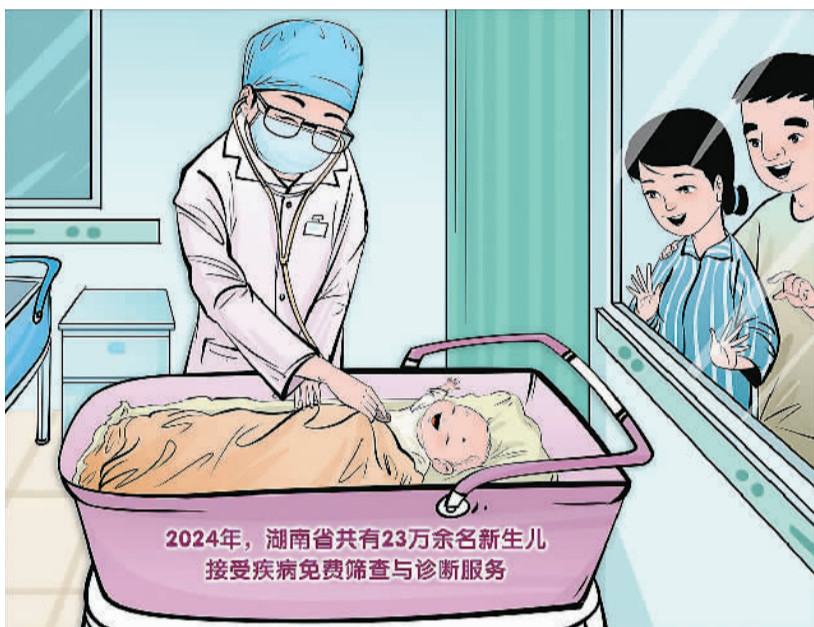
本报记者 王美华

守好出生缺陷“三道防线”

每个生育家庭都希望孕育健康的宝宝，然而有的家庭却饱受出生缺陷带来的痛苦。究竟什么是出生缺陷？“出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常，是导致早期流产、死胎、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因。”北大基因首席执行官赵立见介绍，目前已知的出生缺陷至少有8000—10000种，常见的有先天性心脏病、神经管畸形、唐氏综合征、杜氏肌营养不良、多指（趾）、唇裂、苯丙酮尿症、地中海贫血和耳聋等。

中国是人口大国，也是出生缺陷高发国家。根据《中国出生缺陷防治报告（2012）》，估计我国出生缺陷总发生率约为5.6%。按2023年中国全年出生人口902万人计算，如果不提升出生缺陷防控能力，5.6%的背后就是50多万个负重前行的家庭。

“绝大多数出生缺陷缺乏有效的治疗手段，一些重大出生缺陷往往伴随患儿一生，常需终生治疗，不仅严重影响患者的生命质量，也给家庭和社会带来沉重的经济负担和精神压力。”赵立见介绍，即使小部分出生缺陷有药可医，治疗费用往往也是天价。以脊髓性肌肉萎缩症（简称SMA）为例，这是一种常染色体隐性遗传疾病，患儿早期常表现为肌无力、肌萎缩，进而发展到吞咽无力、呼吸困难，致残致死率高。SMA总体发病率约为1/10000—1/6000，但人群携带率高达约1/50。2019年，首个能治疗SMA的药物诺西那生钠注射液在中国正式上市，但一针价格高达70万元；2021年，经过八轮医保谈判，诺西那生钠最终以每针3.3万元的价格进入医保，极大减轻了家庭经济负担，但这类患儿仍需终身用药。“因此，将出生缺陷防控关口前移，探索建立出生缺陷防治新模式，大力推广适宜先进技术，是减少出生缺陷发生、提高出生人口素质的重要保障。”他说。



2024年，湖南省将新生儿疾病免费筛查与诊断纳入重点民生实事项目。目前，项目推行取得一定成效，全省共有23万余名新生儿接受疾病免费筛查与诊断服务。曹一作（新华社发）



目前，中国计划生育协会已初步构建起以优生优育指导中心为龙头、以“向日葵亲子小屋”为基础、以专家队伍为支撑的计生协优生优育指导服务体系。梁晨制图（新华社发）

减少出生缺陷，关键在于预防。中国历来高度重视出生缺陷防治工作。近年来，我国将防治出生缺陷纳入《“健康中国2030”规划纲要》，印发《全国出生缺陷综合防治方案》《出生缺陷防治能力提升计划（2023—2027年）》等文件；国家卫生健康委会同相关部门积极推进出生缺陷综合防治，特别是推进出生缺陷防治服务的均等化，建立起覆盖全链条的出生缺陷三级防治体系——

一级预防，即把好婚前和孕前关口，通过健康教育、婚前医学检查、孕产优生检查、补服叶酸服务等，让出生缺陷尽可能不发生；

二级预防，即把好孕产期关口，提供全方位的孕产期保健服务，加强产前筛查、诊断和知情干预，进一步减少严重致残致死的出生缺陷；

三级预防，即把好产后关口，对严重危害新生儿健康的先天性、遗传性疾病实行专项检查，努力做到出生缺陷早发现、早干预、早康复。

“其实，70%的出生缺陷疾病，在孩子刚出生时无法通过肉眼看出明显异常，需要通过专业的医疗仪器检查才能诊断。”赵立见介绍，如遗传性耳聋，一些孩子的听力损失在出生后没有立即表现出来，后面会发生渐进性的听力损失，甚至接触某些特定药物后出现耳聋。如果在新生儿出生后尽早检测，及时采取干预措施，就有机会避免孩子后期听力出现不可逆的损害。

基因检测助力精准防控

出生缺陷病种多，病因复杂，防治往往始于生命的起点。

数据显示，目前全国有24个省份实行免费婚检，全国婚检率提高到76.5%；23个省份实现免费孕检，全国孕产检查率达96.5%；全国产前筛查率提高到91.3%；全国新生儿遗传代谢病和听力障碍筛查率在90%以上……

产前筛查是预防和减少出生缺陷的一道重要防线。“近年来，出生缺陷产前筛查在生化筛查和超声筛查的基础上逐步拓展至基因筛查。其中，以无创产前基因检测为代表的基因检测发挥着重要作用。”赵立见介绍，一些遗传性疾病往往在孕中、孕晚期甚至出生后才有表现，仅通过常规检查手段远远不够，有可能错过最佳干预时期。对于这类疾病，基因检测可以在孕前或孕早期，识别出父母是否携带导致遗传病的基因突变，或胎儿是否存在基因或染色体异常，能够及早发现潜在的出生缺陷风险，从而为准父母提供科学信息做出知情决策或准备相应的治疗方案。

什么是无创产前基因检测？“无创产前基因检测，指应用高通量测序技术，检测孕早期母体外周血中的胎儿游离DNA片段，从而评估胎儿罹患常见染色体非整倍体疾病的风险，如唐氏综合征（21三体综合征）、爱德华综合征（18三体综合征）、帕套综合征（13三体综合征）等。”赵立见介绍，这项筛查技术只需抽1管孕妈妈的血就可进行检测，能有效规避羊水穿刺带来的风险，安全性更高。近年来，国内外临床指南与专家共识均认为无创产前基因检测应当作为不同年龄孕妇染色体非整倍体筛查的一线方法。

当前，无论是传统的血清学筛

查，还是无创产前基因检测，都是作为产前筛查手段，不能作为确诊依据。如果筛查结果提示高风险或存在其他异常情况，孕妇应进一步进行产前诊断以明确胎儿是否患有染色体异常疾病。“华大基因无创产前基因检测技术对导致唐氏综合征的21号染色体三体检测灵敏度可达99%以上，相比传统血清学筛查70%左右的检出率，基因检测有很大的优势。”赵立见说，另一方面，无创产前基因检测阳性预测值也显著高于传统血清学筛查，极大可能地减少了假阳性的发生，从而进一步减少了不必要的羊水穿刺数量，有助于降低孕妇不良孕产结局风险，缓解临床产前诊断资源压力。

2019年7月，河北省政府联合中华大基因，在全国率先启动实施全省孕妇无创产前基因免费筛查项目。2022—2024年，河北省政府连续3年将该项目列入全省20项民生工程。截至目前，当地已累计为超200万人次孕妇提供无创产前基因检测服务，全省覆盖率达98.5%以上。

“在当地最新调研中，很难找到3岁以下的唐氏综合征患儿，这直观体现了河北在唐氏综合征防控方面取得的显著成果。”赵立见表示，这一成果离不开基因科技创新转化及大人群筛查模式的优势。2019年前，河北省无创产前基因检测的价格每例在2400元左右，而政府民生工程实施后，到2024年这一项目仅需345元/例，且由政府集采，百姓免费。一项卫生经济学效果评估显示，该项目总体成本效益比高达1:16.21，即政府投入1元，可节约社会支出16.21元，项目卫生经济学效益显著。

“大人群、低成本、高效率的基

因筛查，是助力精准防控、减少出生缺陷的关键。”赵立见介绍，当前，华大基因还在黑龙江省以及深圳、阜阳、长沙、武汉等多地开展了大规模民生筛查，项目的成本效益比都较为可观。

让科技进步惠及人人

出生缺陷病种庞大，随着技术的发展，基因检测技术能一次检测多种类型的出生缺陷吗？“随着高通量测序技术的飞速发展，基因检测技术一次检测多种类型出生缺陷疾病已成为可能，但生命体太复杂了，仍然有很多难题等待我们去攻克。”赵立见表示，由于基因相关疾病种类繁多、机制复杂，很多罕见及遗传病仍面临诊断困难的局面，尤其在产前特殊阶段，检测的窗口期往往只有几个月，而且能观测到的表型十分有限，这增加了产前检测、诊断的难度和风险。

在开展相关基因检测时，首先需要获得受检者的知情同意。“这确保了受检者既能充分了解一项检测技术能够帮助探寻、解决哪些健康隐患和遗传风险，同时也清晰认识到每一项技术都存在一定的局限性，它们并非万能的解决方案，无法完全避免所有的风险。”赵立见表示，不能因此而放弃拥抱新技术，因为这将会让许多家庭错失提前预防、及时干预的机会。为此，还需要向公众普及基因科技相关知识，提高公众对基因检测的认识和理解。

赵立见介绍，围绕出生缺陷三级防控体系，华大基因在持续完善以高通量测序为基础的“五前”（即覆盖婚前、孕前、产前、新生儿和儿童成长阶段）母婴健康管理产品体系。以孕前阶段为例，华大基因的单基因携带者筛查项目可以一次性为有生育计划的夫妇同时筛查包括地中海贫血和脊髓性肌萎缩症在内的上百种甚至上千种致病性明确的单基因隐性遗传病，以评估个体携带致病基因变异的风险。

“看起来健康的父母有可能生出有遗传病的孩子，这些遗传病通常为单基因遗传病。”赵立见介绍，单基因遗传病是指由单个致病基因变异导致的遗传病，单基因遗传病在人群中发病率不高，但携带率较高。以常染色体隐性遗传病为例，携带致病基因并不可怕，可怕的是夫妻双方恰巧携带同一个致病基因，在未经干预的情况下，这样的夫妇生下来的孩子有25%的概率罹患相关遗传病。因此，备孕夫妇应提前进行单基因遗传病携带者筛查，如果发现存在相关疾病生育风险，可通过遗传咨询结合必要的产前诊断或采取辅助生殖技术进行干预，从源头大幅降低相关出生缺陷疾病的发生率。

数据显示，我国出生缺陷防控网络不断健全。截至目前，全国婚前检查机构、孕产检查机构超过3000家，产前筛查机构超过4000家，产前诊断机构超过500家，新生儿疾病筛查中心259家，所有区县均设置新生儿遗传代谢病筛查采血机构……经过持续努力，我国出生缺陷防控工作成效明显。与5年前相比，全国因出生缺陷导致的婴儿死亡率、5岁以下儿童死亡率均降低30%以上，神经管缺陷、唐氏综合征等严重致残的出生缺陷疾病发生率降低23%。

“基因科技的发展经历了从‘探索未知’到‘惠及人人’的过程，已经从实验室走进了人们的生活。我们将通过持续创新技术，降低技术转化应用成本，同时不断拓展服务范围，让更多人享受更普惠、更便捷的检测服务。”赵立见表示，依托基因检测技术的普及和全社会的共同努力，未来天下无“唐”（唐氏综合征）、天下无“聋”（遗传性耳聋）和天下无“贫”（地中海贫血）等愿景必将实现。

本报北京9月11日电（记者王美华）9月10日，国新办举办“推动高质量发展”系列主题新闻发布会。国家医疗保障局局长章轶在会上介绍，基本医保年度参保率稳定在95%左右；医保目录内药品达3088种，覆盖常用药和特殊疾病、罕见病用药，过去用不起的新药好药相继纳入目录；稳步推进长期护理保险制度试点，试点已覆盖49个城市、1.8亿人；落实积极生育支持措施，20个省份和新疆生产建设兵团将试管婴儿等辅助生殖技术项目纳入医保支付范围。

国家医疗保障局副局长李滔介绍，医保药品目录是指医保基金可以报销的药品范围，目录内主要包含西药、中成药以及中药饮片等。国家医疗保障局坚持动态调整，医保药品目录“每年一调”，及时将符合条件的新药好药新增进入医保目录，目录内品种的数量和质量显著提升。6年来，累计调入药品744种，目录内的西药和中成药的数量从2017年的2535种增加到现在的3088种。同时，目录内药品的质量也显著提升，特别是在肿瘤、罕见病、慢病等治疗领域，很多新机制、新靶点的药物被纳入，实现了药品保障范围与临床用药需求更高层次的匹配。

李滔介绍，国家医疗保障局发挥医保团购的优势，引导新药价格回归合理。整合13亿多参保人的用药需求实施战略购买，完善了国家药品谈判准入机制，很多“贵族药”开出了“平民价”，群众用药的负担大大减轻。医保局成立6年来，谈判药品已惠及参保患者7.2亿人次，叠加谈判降价和医保报销等多重因素，累计为群众减负超7000亿元。

国家医保局：医保目录内药品达3088种

落实积极生育支持措施



近日，学生在贵州省黔东南苗族侗族自治州从江县西山镇中寨教学点享用免费营养餐。吴德军摄（人民视觉）

河北省石家庄市推动高水平国医堂建设 升级中医药服务 满足老百姓需要

本报记者 史自强

一大早，在河北省石家庄市栾城区窦妪中心卫生院国医堂，尽管还未到上班时间，已经有一些患者在门口等待就医。

60岁的患者马立苹，因风湿病，需定期来这里复查。面诊结束后，她手持医生处方，来到中药房，等待中药配药颗粒机配药。机器上，一个个圆桶药罐整齐排列，可根据处方，通过机电一体化及信息技术实现配方颗粒的按需调剂及包装，运行时自动出药，无需手动操作，降低了错误率。

“这里既能给代煎中药、开中药配方颗粒，也能做各种熏蒸理疗。”马立苹说，这几年，看病抓药越来越方便。

窦妪中心卫生院国医堂是石家庄打造的高水平国医堂之一。一进去，浓郁的中医文化氛围扑面而来。红木的走廊，雕花的门窗，一块巨大的铜板浮雕上，描述了古代中医针灸、把脉、抓药的场景，上书“医者仁心”四个大字。

“高水平国医堂是普通国医堂的‘升级版’，这里环境更加优质典雅，有利于平复患者情绪，缓解就医心理压力。同时，医疗设备也更加先进，可扩大诊疗范围，增加治疗项目，有效提升基层中医服务能力。”石家庄市卫生健康委中医科科长王立会说。

跟随窦妪中心卫生院副院长赵艳宾，记者体验到了这家基层国医堂的宽敞舒适。“普通国医堂相对面积较小，一般在100平方米左右，床位较少，没有康复治疗大厅。我们这里近600平方米，设有理疗大厅、康复治疗大厅，另设中医诊室2个、中药房1个、中药库1个、煎药室1个、20张床位。此外，我们的中医队伍达到9名，而普通国医堂通常在2至4名。”赵艳宾说。

贴心服务换来群众点赞。窦妪中心卫生院国医堂门诊量从2020年的16169人次，增加到2023年的23567人次，占中心卫生院总门诊量的比例由33.32%增至42.52%。

记者走访了石家庄多家高水平国医堂发现，各家根据自身特色，配备了中频及低频治疗仪、超短波治疗仪、脑循环功能障碍治疗仪等普通国医堂没有的设备，为患者带来更加优质的治疗服务。

在石家庄市桥西区裕西社区卫生服务中心国医堂，常能瞧见市民

王富芳的身影。

“专家来基层坐诊，再也不用往大医院跑了，省了好多事。”王富芳说，她因患有肾病综合征，以前每隔半个月就得跑到石家庄市中医院，找主任中医师张琪复诊拿药。“每次去都得抢号。如今社区国医堂有了‘首席中医专家工作室’，张大夫每周四固定来坐诊，出门走几分钟就能看病，不仅省了挂号费、交通费，还节省了时间。”王富芳说。

自2021年以来，石家庄市在乡镇卫生院、社区卫生服务中心实现国医堂全覆盖的基础上，继续打造高水平国医堂。在财政经费支持下，开展中医适宜技术培训、专家对口帮扶等工作，推动基层中医药服务提质增效。

“建设过程中，我们实施‘一院一特色’对口帮扶工程，在高水平国医堂设置‘首席中医专家工作室’，选派中医专家每周到社区国医堂坐诊，并与基层中医师建立结对帮扶关系，促进基层中医服务能力提升，切实增强优质医疗资源的可及性。”王立会说。

“张琪等2位专家到我们国医堂坐诊，边接诊边教学，理论联系实际对医务人员有针对性帮扶；并组织社区卫生服务中心医务人员教学查房、病例讨论及专题小讲座，内容涉及急性脑梗死脑卒中的识别与处理、眩晕的鉴别诊断、肾病综合征、结石症的防治、脂肪肝步行导引方、慢性肾病、中医专家的护肾良方等。”裕西社区卫生服务中心国医堂主任魏超说。

在卫健部门和专家的指导下，高水平国医堂不仅要提供优质诊疗服务，还要宣传中医药文化，推广中医适宜技术，满足群众多元化的健康需求。

“近几年，我们陆续开展了‘三伏贴’穴位贴敷、耳穴压豆、拔罐、刮痧、手指点穴等中医特色疗法体验，让周边群众切实感受到中医药的简便有效。”魏超说。

目前，石家庄市已建成高水平国医堂75家，每一家能提供的中医适宜技术项目均达到20项以上，位于全省前列。“今年，石家庄市将再新建25家高水平国医堂，预计到‘十四五’末，总数将达100家，以充分满足老百姓日益增长的中医就医需求，让更多群众在家门口乐享高质量的中医药服务。”王立会说。