



## 作为全市罕见病诊疗的“桥头堡”，市妇保院·市一院钟楼院区医学遗传科筑牢出生缺陷三级防治体系 敬畏每个生命，让1‰“罕见”不留遗憾

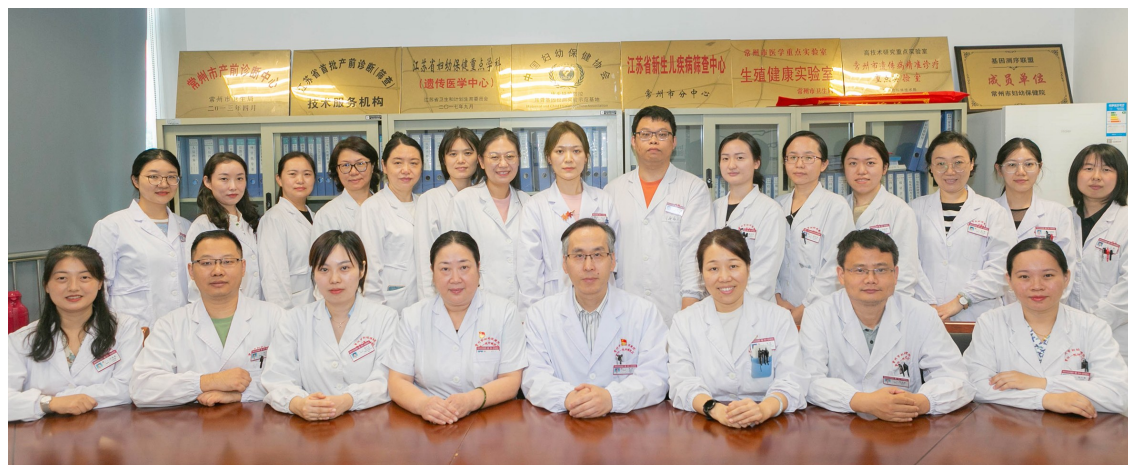
□本报记者 赵雪煜 通讯员 妇幼宣

根据世界卫生组织定义，发病概率不超过1‰的疾病即为罕见病。全球目前已知的罕见病超过7000种，并以每年250种至280种的速度递增，涉及儿科、内分泌科、神经内科、心血管等众多学科等。

作为常州地区唯一开展遗传学专业的医疗机构，市妇保院·市一院钟楼院区医学遗传科成为全市罕见病诊疗的“桥头堡”。自1985年成立以来，科室紧跟前沿技术解读生命密码，筑牢出生缺陷三级防治体系，担负起全市产前、产前筛查与诊断、新生儿疾病筛查的重任。

多年来，科室已筛查百万人，避免数千重大缺陷儿出生，挽救600多名罕见病患儿的生命；近年来，团队获得国家自然科学基金、省重点资助项目等各级课题25项，获得全国妇幼健康科技成果、省医学科技奖等20项；科室先后成为省妇幼保健重点学科、市临床重点专科、市高科技研究重点实验室、市转化医学中心、市出生缺陷综合防治中心等。

每份检测报告，薄薄几页似乎有千斤之重，预告着每一位罕见病患儿的命运。医学遗传科肩负重任，代代遗传人使命相承：“敬畏生命，给每个生命一个机会，让1‰罕见不留遗憾。”



### 基因诊断不是生死判官 是给生命尽情绽放的机会

“很多人对医学遗传科有很大误解，认为一旦被诊断出遗传疾病，就要选择终止妊娠。”科室副主任张盼感叹，在遗传咨询门诊、产前诊断门诊，科室医生面对不理解的患者有很多无奈。

有些孕产妇和家人，一听说胎儿有罕见病或者遗传缺陷，不管严重程度，治疗难度与否，轻易就放弃了生命；有些产前筛查出高风险的人，怀疑医生出于利益考量，拒绝进一步做检查诊断；更多人是拿到报告，不愿接受现实，一味质疑、否认医生的诊断。

“筛查和诊断的目的是帮助家庭了解风险，做出最明智的选择。其实，除了致死、致畸重大缺陷，我们不会非黑即白地给出生死判定。”医生会和门诊上每个家庭认真沟通、解释，提供疾病可能的临床表现、治疗方法、预后管理、救助措施等信息，帮助他们制定最合适的生育方案。

医生在实验室操作和数据分析时付之理性，在门诊上却更感性。他们以共情的方式，给予患者安慰和心理疏导。很多确诊遗传病的家庭，会陷入巨大的痛苦、焦虑和两难抉择，

医生面对他们的负面情绪时，唯有付出耐心、有效的沟通，才能真正帮助他们。

医学遗传科的医生很特殊，他们既要从分子层面理解疾病，也要从同样基因缺陷却表现不同的个体差异中去理解生命。在一次产前筛查中，一名孕妇本人意外地被诊断为脊髓性肌萎缩症(SMA)基因纯合缺失。由于这是一种常染色体隐性遗传病，如果丈夫不携带相同基因，疾病并不会在胎儿身上出现；但这一结果就表明孕妇是100%的

SMA患者，可33岁的她从未出现肌无力、肌萎缩的症状。“她是一名SMAIV型患者，我们建议她提前做好治疗康复准备，如果控制得好，可以终生不发作。”

类似的案例不断提醒着科室每个人，要敬畏生命，每一份诊断报告都只是一个参考，而不是生命的判决，每个生命都应该有机会尽情绽放。不少罕见病患儿在积极干预治疗下，病情能控制良好，不仅生存率高，还能保证生命质量。而且，随着基因编辑技术的发展，罕见病治愈也看到了曙光。

### 参与患者的全生命周期 感受他们人生节点的喜悦

医学遗传科深植于世代相传的专业理念，对很多患者的人生也要积极接力守护，关注着他们人生的每一刻。只要在医院做过产前、产前、新生儿筛查并诊断出遗传风险的患者，医生都会建立终生档案，并定期随访。

2003年，蒋女士出生后通过新生儿疾病筛查第一时间确诊为苯丙酮尿症(PKU)，并得到了及时的干预，随即在医院开始了长达20多年的精心

治疗与细致随访。今年初，21岁的蒋女士和家人专程来医院报喜。尽管不认识她，但医学遗传科的年轻医生把送来的喜糖堆成了金字塔，一起感受了这份属于几代人接力的喜悦。

2月，医院组织了相关科室人员上门为蒋女士送上祝福和一份特别的礼物——孕前体检套餐和出生缺陷三级预防检查套餐。这份礼物不仅涵盖孕前的全面检查和基因筛查，还包括

孕中期的产前诊断与遗传咨询以及宝宝出生后的一系列新生儿疾病筛查和基因检测，将延续爱的接力棒，全力以赴守护好蒋女士未来的宝宝。

患者生命早期的层层把关，对守护他们一生至关重要。首先是筑牢出生缺陷“种子筛选关”，强化婚检、孕前的优生遗传咨询、致病微生物检查以及遗传病携带者筛查等源头预防措施；其次是守护出生缺陷“胚胎培育

关”，通过孕产检查、产前筛查(如NT检查、唐氏筛查、四维彩超和无创DNA检测)以及产前诊断(如羊水穿刺、绒毛穿刺)等措施能够早发现、早诊断、早治疗；最后是护航出生缺陷“幼苗成长关”，随着医学技术的飞速发展，高通量测序技术为新生儿疾病筛查带来了革命性的变革。未来，将有更多的遗传性疾病能够在早期得到筛查、诊断、干预与治疗。

### 埋头在专业领域里深耕 抬头用数据推动政策发展

目前，医学遗传科共有医务人员23位，其中硕士14人、在读博士1人、博士1人，涌现出一大批业务技术骨干。作为我市医学遗传学学科带头人、全国五一劳动奖章获得者，副院长虞斌教授从医25年来，始终坚持临床一线，在防治出生缺陷、提高我市出生人口素质方面作出重大贡献。

2017年，虞斌带领团队通过多年来研究的数据和分析，提出了《常

州市出生缺陷综合防治实施方案》，并被市政府采纳为民生项目。市卫健委联合财政、人事、民政等部门共同出台多个方案，实现本市常住人口免费产前筛查、遗传代谢病筛查、新生儿听力筛查和新生儿先心病筛查，推动我市在提升出生人口素质上迈出实质性的一大步。

在虞斌的带领下，科室以技术开放和成果转化为主攻方向，集基础研究、技术开发、临床应用、辐射推广为

一体，紧跟国际技术前沿，搭建了一个个高精尖技术平台，高通量测序、基因芯片、串联质谱……将NIPT、CMA、Sanger测序应用于携带者筛查、产前筛查、分子遗传诊断、个性化筛查与诊断的全链条式服务。

这些科技使得胎儿染色体疾病检出率从60%提升至90%，新生儿疾病筛查的病种从3种拓展到29种。技术开展以来，受惠人群已超过50万，发现重大畸形患儿800余例。此外，

科室还在省内率先开展SMA携带者筛查项目，年筛查达4000人次，实现孕前阻断重大罕见遗传病，显著提高了诊断的准确性和效率。

近40年以来，医院医学遗传科赶上了发展的好时机，搭乘基因技术发展的高速列车，得益新院搬迁后的硬件提升。未来，科室还将紧跟人工智能技术，在临床和科研上齐头并进，为全市人口“优生优育”贡献更多力量。

## 反复咳嗽、喘息、胸闷，竟是因为吸烟

本报讯(陈荣春 李社莹)“最近不怎么咳嗽了，也没有胸闷气喘的情况发生，工作和生活感觉更加精神了。”说起戒烟后的改变，钱先生十分高兴。

钱先生今年25岁，最近两年总是咳嗽，有时候还会感到胸闷，在当地医院反复治疗还是不见好，便到市一院就诊。详细了解病史后，医生发现钱先生虽然年纪轻，但已经有约10年的烟龄。“在初中时就开始抽电子烟，那时候不懂，误以为对身体没啥影响。随着抽电子烟的数量越来越多，后来就逐渐抽起了

普通香烟，尤其是工作后，每天大概一包多，不然就会觉得烦躁、易怒。”钱先生说。

经详细检查，结合相关症状，医生考虑钱先生的症状为支气管哮喘发作所致，排除其他诱发因素后，确定罪魁祸首——抽烟。“除开展规范的哮喘治疗外，钱先生必须要戒烟。”戒烟门诊叶吉如副主任医师从香烟的危害、戒烟提醒、药物干预、行为支持等方面给予详细指导。配合戒烟药物的治疗，经过4个月的努力，钱先生终于成功对电子烟上瘾。随着抽电子烟的数量越来越多，后来就逐渐抽起了

雾中含有7000余种化学成分，其中已发现数百种成分对人体有害，包括至少69种致癌物。据2021年全国中学生和大学生烟草流行调查显示，中学生和大学生吸烟率分别为4.7%和7.8%，使用过电子烟的比例分别为16.1%和10.1%。需要警惕的是，近年来，电子烟打着传统香烟的安全替代品、可用于戒烟、对身体无损害的幌子，“俘获”了不少市民尤其是青少年的“青睐”。

《中国吸烟危害健康报告2020》明确指出，电子烟不安全，会对健康产生危害！电子烟是通过加热特定溶液

后，传送气雾供人吸入。大多数电子烟的烟液中都含有尼古丁及添加剂、香料和其他化学成分，这些物质中许多都是致癌物，长期吸入还会大大增加患心血管疾病的风险，引发呼吸系统损伤，对健康产生极大危害。

专家提醒，近年来，一些不法分子还向电子烟中添加违禁毒品成分，如合成大麻素、依托咪酯等，非法向青少年兜售。其中不乏有青少年出于好奇尝试吸食，最终上瘾，对个人和家庭造成不良影响。吸烟有害身体健康，且需要从青少年抓起，青少年要远离烟草，拥抱健康生活。

## 冠心病遇上脑梗 市二院一站式“杂交手术”恢复血管通畅

本报讯(李青 肖云 毛玮)市二院胸心外科、血管外科团队日前成功为一位73岁冠心病、脑梗患者开展了一例“杂交手术”——冠状动脉搭桥手术同期颈动脉支架置入术，用最小的创伤为患者恢复血管通畅。

早在10年前，李老先生就被确诊为冠心病，尽管长期服药治疗，但每当情绪激动或干了重体力活后，他常常会觉得胸闷胸痛，因为症状不严重就一直没去医院进一步治疗。今年3月底，李老先生突然头晕伴肢体麻木，被家人紧急送往附近的医院。医生诊断其为脑梗，为其进行药物治疗，缓解了症状。

但问题并没有得到解决。住院期间的检查结果显示，李老先生脑梗的“罪魁祸首”是糖尿病控制不佳，导致双侧颈内动脉起始部及右侧颈总动脉分叉处存在多发狭窄，以至于脑供血严重不足。同时，其冠状动脉粥样硬化程度严重，冠脉存在多支病变。

显然，单纯的药物治疗和支架植入，很难达到良好的疗效，并且随时都有猝死的可能。一方面，心脏血管的狭窄情况很容易引发心肌缺血，进而导致心源性猝死等严重后果；另一方面，颈动脉严重狭窄，脑血流灌注不足或血管壁斑块脱落，有再发脑梗的后果。为寻求进一步治疗，李老先生一家来到市二院胸心外科。

市二院胸心外科主任吴奇勇说：“结合病史和影像资料，我们发现李老先生的冠脉多支血管均有严重狭窄，左前降支近段弥漫性狭窄伴钙化，达到80—85%，中段后完全闭塞，回旋支近段后完全闭塞，右冠中段存在85%狭窄，后三叉前也有80%狭窄。这样的情况已经不适合放置支架，但开胸心脏搭桥手术又面临很大的风险——术中及术后恢复期血压会有波动，而李老先生近期发生了脑梗，颈动脉严

重狭窄，血压波动很容易再次出现脑供血不足，引发脑梗形成新发脑梗死及大面积脑梗。也就是说，很可能心脏治好了，但脑部出现问题了。”

为给李老先生提供最佳治疗手段，胸心外科与神经内科、ICU、心内科、麻醉科、血管外科等科室开展了多学科会诊，经过全面的评估与分析，团队认为李老先生的手术势在必行。得益于医院落地了全市最大的“杂交手术室”，最终团队决定为其实行“杂交手术”——同期行冠状动脉搭桥术+颈动脉支架置入术。

吴奇勇解释，杂交手术又称复合手术，简单说，该手术既具备数字减影血管造影(DSA)功能可行介入手术，又可以开展传统的开放手术，其最大的优势就是能同时、同期进行介入手术和外科手术，它以强大的技术保障为疑难血管疾病患者提供了更多的选择方案。

经过充分的术前准备，在杂交手术室内，手术如期开展。术中，市二院血管外科主任毛由军团队先为李老先生在局麻下行颈动脉支架置入术。支架安放完毕后，颈动脉严重狭窄问题顺利解决，脑供血问题得到改善。随后，李老先生不用被转运，在同一个手术间的原手术床上接受全麻，由吴奇勇团队通过非体外循环技术，进行单乳房内动脉-冠状动脉旁路移植以及主动脉-冠状动脉搭桥术。手术过程顺利，李老先生恢复良好，术后10余天便出院回家了。

吴奇勇表示，动脉粥样硬化是全身性疾病，12%的冠脉搭桥患者伴有严重的颈动脉、脑血管病变。两种疾病分属两个不同科室，以往患者要在不同的科室就诊，不仅浪费医疗资源，效率低下，治疗风险也相对较高。一站式“杂交手术”将冠脉搭桥与颈动脉支架植入手术相结合，成功解决了上述问题，不仅最大程度地降低了手术风险，解决了心脑血管问题，还减轻了患者的二次手术痛苦，既便于患者恢复，也可以节省医疗费用。



## 市三院举办全国“爱眼日”主题活动 推出眼健康惠民服务举措

本报讯(陈荣春 阮丽花)6月6日是全国“爱眼日”，市三院举办“全民爱眼 共筑睛彩”爱眼日主题活动，推出一系列眼健康惠民服务举措，积极响应推进市卫健委“十百千万”惠民工程，以更高站位、更强合力推进医院高质量发展塑造就医全新体验。

聚焦市民在看病就医过程中的“难点、痛点、堵点”，市三院推出“睛彩未来”改善医疗服务举措，其中包括“视光”“预防”“治疗”“一站式”“医联体”“日间”“干眼诊疗”“假日门诊”“围手术期中西医学治疗、日间手术”“AI体验”、眼健康科普“云课堂”、

“模型”创新宣教等，为广大患者带来更便捷、优质、高效的医疗服务。

积极响应并推进常州市卫生健康“十百千万”惠民工程，市三院还推出“爱您爱视”职业性眼病公益筛查行动，用专业医疗服务为广大劳动者的眼健康保驾护航。目前，眼科医护团队已走进中天钢铁、天合光能、星宇车灯等多家企业，为劳动者开展职业性眼病筛查、眼健康宣教，累计服务人数近万人次。

在当天的活动中，市三院眼科“全国青年文明号”现场揭牌，“青年眼健康科普宣讲团”成立。

