

● 热点关注

关爱地贫家庭 你我携手同行

5月8日,是第21个“世界地贫日”,也是“世界红十字日”。全省138家妇幼保健院以及许多大型综合医院同时举行了“关爱地贫、携手同行”为主题的国际地贫日活动。

地中海贫血是一种遗传病,目前还没有成熟的基因治疗方法。骨髓移植是目前唯一可能治愈中重度地中海贫血的方法。因此,开展婚前、孕前及产前地贫干预,防止中重度地贫患儿出生,是预防地贫的最有效措施。

■ 广东现状

育龄人群1/6携带地贫基因

地中海贫血(简称“地贫”),它是一种地方性的隐性遗传性的溶血性贫血。是由于父母双方携带同型地贫基因而遗传给下一代,从而导致下一代血红蛋白中的珠蛋白肽链出现不同程度合成障碍,以致破坏了红细胞中血红蛋白的结构和功能,严重时发生溶血和贫血。

中国出生缺陷发生率为5.6%,每年新增

出生缺陷约90万例。数据显示,出生缺陷导致的婴儿死亡比例占19.1%,堪称中国婴儿死亡的第二大“杀手”。在广东,威胁最大的出生缺陷就是地中海贫血。广东地贫高发,全省人群地贫基因的携带率达16.8%,即每6人中就有1人携带地贫基因;广东每年新增出生缺陷儿近6万人,其中重症地贫患儿就有约1000人。

省委、省政府高度重视地贫防控工作,省财政自2012年起每年投入3500万元专项经费。今年广东又送出4个地贫防控的“惠民礼包”,包括补助5万新生儿筛查地贫基因、建立健康档案,以及救助重症患儿等。

每年新增500重型地贫患儿

广东是地贫的高发区之一,每年新增重型地贫患儿约500例。重型地贫患者大多数自出生时就发病,若不进行有效治疗,活不过10岁,患者需终生接受定期输血和排铁治疗。每例重症地贫患儿出生给社会和家庭带来的经济负担高达100~300万元。

“即使有钱,很多患儿也等不到治疗。”广东省地中海贫血防治协会创会会长、南方医院儿科主任李春富教授介绍,仅在南方医院登记在

册需要做骨髓移植的患儿就有2800多人,配好型的也有500多人,但南方医院一年只能做70多例手术,所以很多患儿根本等不及手术。

■ 防控成效

去年减少3000重型患儿出生

广东省地中海贫血预防控制项目是我省重大公共卫生服务项目,是省政府的十件民生实事之一。该项目自2012年开始,省财政每年投入3500万元,纳入政府财政预算,连续投入10年。经过2年的努力,我省地贫防控项目效果初步显现,出生地贫患儿大幅减少。

据项目监测数据显示,在15个经济欠发达的地市新出生重型地贫患儿数减少了约1/3,全省去年约减少了3000例重型地贫患儿的出生。全省地贫防控网络基本建立,地贫防控项目信息系统已在15个项目地市推广应用,建立全省共享的地贫防控电子健康档案。

另外,省级项目需方补助持续开展。截至2014年2月份,已完成经济欠发达地区胎儿地贫产前诊断补助745例,直接避免249例重型地贫患儿出生,节约医疗费用近25亿元。

■ 惠民举措

今年地贫防控的“惠民礼包”

据介绍,广东今年送出4个地贫防控项目的“惠民礼包”:

(1)广东省妇幼保健院和广东省红十字会联合开展“生命远航——关爱重型地贫患儿”项目,首期筹资300万元,开展对我省经济欠发达地区15个地市和农村地区的重型地贫患儿的输血、去铁和切脾治疗进行援助。后续还将继续筹款开展。

(2)广东省妇幼保健院具有自主知识产权的地贫基因检测试剂已获得生产许可并投入地贫防控项目和临床检测应用,即将免费向省级地贫防控项目地区配送。

(3)省级地贫防控项目资金为15个经济欠发达地市配置价值750万元的地贫基因检测仪器,加强项目地区市级地贫基因诊断能力建设。

(4)省级地贫防控项目资金在15个经济欠发达地市补助5万名新生儿进行地贫基因筛查,并建立随访电子健康档案,从源头做好地贫防控干预。

生活百科

父母都有地贫基因 子女仅1/4几率正常

地贫,全称为地中海贫血,是一种因珠蛋白合成障碍所致的遗传性溶血性疾病,严重时发生溶血和贫血。

重型 α 地贫患儿在出生24~48小时之内死亡,而且产妇因胎儿水肿、大胎盘,极易导致死亡。重型 β 地贫以及部分中间型 α 地贫患者,在出生后半年左右出现进行性贫血,只能靠输血维持生命,多在童年夭折,给家庭和社会带来沉重的精神和经济负担。

目前,地贫尚无有效的治疗方法,但可预防。通过婚前检查和产前检查诊断,可避免重度地贫患儿的出生,这是目前国际上预防地贫最有效的措施。

地贫是由基因缺陷导致的,没有传染性,但有遗传性。正常人都拥有两组血红蛋白基因,其中一组来自母亲,另一组来自父亲。假如父母双方都携带地贫基因,其下一代就有可能得地贫疾病。因此,地贫不会传染给别人,但会遗传给下一代。

地贫的遗传规律是:如果夫妻双方都有地贫基因(即两人都是轻型地贫),其子女有25%是重型地贫,50%是轻型地贫(基因携带者),25%是正常者。如果夫妻双方只有一方是地贫基因携带者(轻型地贫),其子女50%是正常小孩,25%是基因携带者(轻型地贫),不会有重型地贫小孩。

● 孕妈学校

预防地贫的“三道防线”



地中海贫血是常染色体不完全显性遗传性溶血性疾病,是全球分布最广、累积人群最多的一种单基因遗传病,我国南方各省发病率较高。据调查数据显示,农村的发病率比城市高(农村:城市,是5.85:1)。中、重型地贫患儿的出生不仅给家庭和社会造成巨大经济负担,一直以来也是造成出生缺陷高发以及围产儿、婴儿死亡的主要原因之一。

预防地贫,关键要按下列所述筑好“三道防线”——

第一道防线:婚前医学检查

婚前医学检查,包括对地中海贫血等遗传病的检查。广东地中海贫血的人群基因携带率达16%左右,遗传风险很大。婚检时,男女双方都要进行血常规筛查。如果双方红细胞指数 $MCV \leq 82fl$, $MCH \leq 27pg$,应进行血红蛋白电泳;如果男女双方红细胞指数和(或)血红蛋白电泳异常,应进行地贫基因检测。

如果男女双方都携带地中海贫血同类基因,婚后孕育后代有25%几率是正常儿,50%几率是地中海贫血基因携带者(即轻型地中海贫

血患者),25%是重型地中海贫血患者。按遗传风险评估,大于10%的遗传机率属高风险遗传,而父母双方都携带地中海贫血基因,其后代患重型地中海贫血血机率达到25%,属于极高风险遗传。

因此,男女双方都携带同类地中海贫血基因的,在孕育胎儿时需做产前地中海贫血筛查及产前诊断。

第二道防线:产前筛查

结婚怀孕后,应常规进行产前地中海贫血筛查。首先是血常规筛查。如果血常规检查红细胞指数 $MCV \leq 82fl$, $MCH \leq 27pg$,应进行血红蛋白电泳;如果红细胞指数和(或)血红蛋白电泳异常,建议丈夫也要进行血常规筛查;如果丈夫血常规检查红细胞指数 $MCV \leq 82fl$, $MCH \leq 27pg$,也要进行血红蛋白电泳;如果丈夫红细胞指数和(或)血红蛋白电泳异常,建议夫妇进行地中海贫血基因分析;如果夫妇单方携带地中海贫血基因,胎儿可以是健康,也可以是地中海贫血基因携带者,可以生育;如果夫妇双方都携带地中海贫血同类基因,就有可能孕育重型地中海贫血胎儿,这样,胎儿必需做产前诊断。

第三道防线:产前诊断

夫妻双方携带地中海贫血同类基因,应在怀孕13~24周进行产前地中海贫血基因分析确诊,如果胎儿是正常或地中海贫血基因携带者可正常分娩;如果胎儿是重型地中海贫血,应做医学处理。

各位准妈妈和准爸爸,为了下一代的健康,为了家庭的幸福,请你们自觉做好婚前医学检查,产前筛查和产前诊断,有意识地预防地中海贫血等缺陷儿的出生。这,将影响你们一生的幸福!

● 专家忠告

走出地贫防控的三大认识误区

地中海贫血是我国南方常见的地方性重大遗传病。根据最新调查,广东省育龄人群地贫基因携带率达16.8%。重型地贫危害严重,患儿需要长期输血和排铁治疗,否则容易在10岁以内死亡,而每年治疗费用高达6万~10万元。目前群众认识存在一些误区,需要破除。

博一博,下胎会健康

据专家介绍,地贫作为一种单基因遗传病,其遗传规律是清楚的:若夫妻为同型地贫基因携带者,每次怀孕,其子女有1/4的机会为正常,1/2的机会为基因携带者,另1/4的机会为重型地中海贫血患者。

这意味着,即使你已经生了一个重型地贫儿也不意味着接下来的孩子不会“中招”,他们患重型地贫的可能性和第一个孩子一样,机会还是1/4。不仅如此,地贫的遗传还与性别无关,男胎女胎的发病几率均等。所以,“博一博”下一胎肯定是健康的孩子这一想法是不科学的。但是,不少地区尤其是欠发达地区的家长甚至医务人员对这一遗传规律缺乏认识。在欠发达地区,某些基层医生没有对地贫基因

携带的夫妇及时提出防控建议,导致重型地贫儿出生。

基因携带者不能结婚

很多准备结婚的年龄人,由于对方知道自己携带地贫基因后遭到对方或对方家人、亲戚朋友的反对而无法结婚,有的因为担心这种情况的发生而不愿意接受地贫筛查和诊断。

实际上,地贫基因携带者对本人和对方的健康均不会产生不良影响,如果夫妇双方只有一方携带地贫基因,对后代健康也不会有影响,只有夫妇双方同时携带同型地贫基因时,他们生育的小孩中才有1/4的机会是重型地贫患儿,但是目前这种生育重型地贫患儿的风险完全是可以通过产前诊断和干预得以避免的。

自己很健康,没必要做筛查

很多人会认为自己身体很健康,不可能有地贫,从而不愿在产前接受地贫筛查和诊断。

专家指出,由于地贫是广东省多发的单基因隐性遗传病,育龄人群地贫基因携带率高达16.8%,携带同型地贫基因的夫妇占1.9%,而仅仅携带地贫基因的人是不会有任何地贫表现的,但是其下一代为地贫患儿的机会很高,重度地贫对患儿健康和家庭的危害是巨大的。避免这种危害的最有效手段便是产前地贫筛查、诊断和干预。

目前,夫妇双方进行地贫筛查的费用仅100多元,地贫基因诊断费用不到500元,地贫胎儿产前诊断的费用在1600~2000元,但是1个重型地贫患儿的治疗费用每年就高达10万元左右,一般只能存活10岁左右,平均治疗费用100万元。



● 专家解惑

关注地贫 携手健康

□ 陈瑾

地中海贫血(简称地贫)是在全球分布广、累计人群最多的一种单基因病。广东省是地贫高发地区,地贫的基因携带率约16%。地贫是我省出生缺陷高发、围产儿和婴儿死亡的主要原因之一,重型地贫患儿的出生对患者个人、家庭和社会造成的经济和精神负担更是巨大。

什么是地中海贫血?

地中海贫血是一组遗传性溶血性贫血,其共同特点是由于珠蛋白基因的缺陷使血红蛋白中的珠蛋白肽链有一种或几种合成减少或不能合成,导致血红蛋白的组成成分改变,临床大多表现为慢性进行性溶血性贫血。

地中海贫血的表现有哪些?

地贫主要有 α -地贫和 β -地贫两大类,因携带的基因型不同可以分为静止型、轻型、中间型和重型4种类型。

静止型地贫无贫血、无症状;轻型地贫仅有轻度贫血,多在体检时才被发现,这两类患者大多不知道自己携带地中海贫血遗传基因。而中间型患者有不同程度贫血,影响生活质量,并会因并发症而使病情逐步加重,需要输血;重型地中海贫血中的 α -地中海贫血,在怀孕后期或一出生时胎儿或婴儿便会死亡,重型 β -地中海贫血新生儿出生后3~6个月就会发病,他们往往需要终身需要终生定期输血和接受药物治疗。

地贫的遗传规律是怎样?

通过 β -地贫的遗传模式图,我们可以清楚地看到地中海贫血的发生:

若夫妇一方是地贫基因携带者,每次怀孕他们的子女有50%的机会因遗传而成为地贫基因携带者。

若夫妇二人都是地贫基因携带者,每次怀孕他们的子女会有25%的机会是正常者,50%机会成为地贫基因携带者,而有25%的机会患上重型地贫。

同时,地贫是由基因缺陷导致,与生男生女没有关系,且是由父母遗传而来的,没有传染性。



如何识别自己有无地中海贫血?

查看自己以往的所有血常规化验单,若红细胞的平均体积($MCV < 80fl$)、平均血红蛋白含量($MCH < 27pg$)总是低于正常值,不管红细胞计数(RBC)和血红蛋白含量(Hb)是否正常,都要进一步检查是否存在地贫。然后做个血红蛋白电泳观察血红蛋白的比例,以及有无异常血红蛋白,或者通过地贫基因确诊检测有无携带地贫基因等。孕妇可以做产前筛查,以确定胎儿是否患有地中海贫血。

地贫可治疗和预防吗?

目前,地贫尚无有效地治疗方法,但可预防。通过高发区人群婚前检查、孕前检查和产前诊断可以避免中重度地贫患儿的出生,这是目前国际公认的首选的预防措施。

如何得到地贫咨询和检查服务?

居民可到具有相应婚前医学检查、孕前检查、产前筛查、产前诊断资质的医疗保健机构咨询和检查。2013年10月1日,广东省地中海贫血诊断中心潮州筛查分中心设立于潮州市妇幼保健院。

地贫是可防可控制的,让我们共同关注和支地贫防控工作。呼吁全民都来认识地贫、预防地贫,关爱地贫患儿!

(作者单位:潮州市妇幼保健院)

● 话你知

重型地贫儿,每年治病要花10万

婚前、孕前、产前检查可降低地贫儿出生率

5月8日是“世界地贫日”。家有地贫儿,将给生活带来沉重的经济负担。专家提醒,要预防地贫儿的出生,可在婚前、孕前和产前筑起3道防线。

地中海贫血是我国南方各省最常见、危害最大的遗传病,人群发生率高达10%以上,以广东、广西为主。地贫主要分为 α 和 β 地贫两种,以 α 地贫较常见。本病的发生是由于血红蛋白分子中的珠蛋白肽链结构异常或合成速率异常,造成肽链不平衡而产生以溶血性贫血为主的症状群。

据国内专家介绍,如果仅仅是携带地贫基因的“轻型地贫”患者,虽然其病症无法治愈,但也不会表现出异常症状,因此无需刻意治疗;如果是重型 α 地贫患者,则会引起胎儿水肿症,导致新生儿死亡率增加;而重型 β 地贫胎儿,刚出生时一般没有任何症状,3~6个月大时会出现严重贫血,如果不及时治疗,通常5年内即会死亡。即便治疗,也必须靠定期输血,配合服用去铁剂才能延续生命,且极易引发各种并发症,很多患者到青少年期便会身亡。目前,临床治疗重型地贫的唯一有效手段,是造血干细胞移植。

某国内专家为大家算了这样一笔账:一个重型地贫患儿,每年大约需要治疗费10万元,如果患儿能活到10岁,则至少要耗费100万元治疗费用,假如再进行造血干细胞移植,花费更是天文数字了。

该名专家说:“两个地贫基因携带者结婚,会有1/4的概率生出重度地贫患儿。由于地贫属‘难治但可防’疾病,因此,在婚前、孕前、产前进行地贫筛查和基因检测,就成为降低地贫儿出生率的‘3道防线’。首先,夫妻要先做血液初筛,发现贫血,要进一步做基因检查,看是否携带地贫基因。”

● 环球视野

塞浦路斯的成功经验说明——

地中海贫血“难治但可防”

专家表示,地中海贫血的遗传规律(若夫妻为同型地贫基因携带者,每次怀孕,其子女有1/4的机会为正常,1/2的机会为基因携带者,另1/4的机会为重型地中海贫血患者)决定了,它难治却可防。

通过婚前、孕前和产前对育龄夫妇进行普遍的地贫筛查,然后对可疑地贫基因携带夫妇进行地贫基因诊断和胎儿产前诊断,并建立地贫健康档案,对于确诊为中重度地贫的胎儿终止妊娠,对于诊断为正常和仅地贫基因携带的胎儿做好孕期保健等方法,可有效避免中重度地贫儿出生,避免造成对患儿、家庭和社区的伤害。

这一措施在地中海沿岸国家、东南亚的泰国、新加坡、我国香港、澳门、台湾地区普遍采用,已取得全面成功和巨大社会经济效益。例如在塞浦路斯和中国香港地区已基本消灭了重度地贫患儿的出生。20年前,85万人口的塞浦路斯,每年有300多个重型地贫患儿出生,但在实行有效婚检和产前筛查与诊断后,一切都发生了改变。牧师在教堂宣讲、老师在学生中讲授、医生在医院告知。该国利用一切方法和途径,向民众告知:地贫可防,婚检必要。一对新人结婚前,必须检查是否携带地中海贫血基因,得到结果后,他们可以自己决定是否结婚。如果携带者决定要生孩子,妇女自愿进入产前筛查,确定婴儿是否患病。如果父母愿意终止妊娠,国家为其埋单。有效婚检、产前筛查与诊断使塞浦路斯每年300多个重型地贫患儿出生降到如今重型地贫新生儿人数为零。