

“三孩政策”后出生缺陷更受关注 九成可通过超声结合分子细胞学检出

出生缺陷是重大公共卫生问题,它关系着很多家庭的幸福安稳。随着“三孩政策”放开,生育健康问题也越发困扰育龄夫妇。据2010年全球疾病负担(GBD)研究显示,6.4%的新生儿死亡归因于出生缺陷,在所有死亡原因中排名第五。如何预防儿童出生缺陷是每个家庭都关心的话题。广东省医学会第六次产前诊断学学术会议于7月1日-3日在广州举行。

■新快报记者 梁瑜



一周医药

港澳药械 可在大湾区内地9市生产

新快报讯 记者梁瑜报道 为进一步推动粤港澳大湾区生物医药产业深度融合,实现粤港澳大湾区医药产业共同发展,6月29日,国家药监局网站发布《支持港澳药品上市许可持有人在大湾区内地9市生产药品实施方案》和《支持港澳医疗器械注册人在大湾区内地9市生产医疗器械实施方案》的通知。

两份方案显示,按照2020年11月印发的《粤港澳大湾区药品医疗器械监管创新发展工作方案》有关规定,在粤港澳大湾区开展药品上市许可持有人制度改革,允许港澳药品上市许可持有人在大湾区内地跨境委托生产;深化医疗器械注册人改革,允许港澳医疗器械注册人跨境委托生产。国家药监局此次发布的两个实施方案,对港澳企业跨境委托生产的适用范围、工作程序、申报路径及资料要求等进行细化,并明确国家药监局和广东省药监局的职责分工。

广州医药 暂时中止赴港上市计划

新快报讯 记者梁瑜报道 6月23日,白云山在港交所发布公告称,考虑到中国证券监督管理委员会出具的《关于核准广州医药股份有限公司发行境外上市外资股的批复》之有效期已经在2022年6月23日届满,且目前香港资本市场的环境变化,结合公司及广州医药的发展规划,经审慎研究后,公司及广州医药决定暂时中止推进建议分拆,但不排除根据未来的市场环境及业务发展需要,在适当的时候考虑重新推进建议分拆。

2021年8月,广药集团党委书记、董事长李楚源公开表示,“十四五”期间的资本计划是成立超过5家上市公司。为此,广药集团积极推动子公司广州医药上市。2021年7月2日,广药集团收到中国证监会的批复函,允许旗下医药商业板块广州医药到香港联交所主板上市。

我国出生缺陷总发生率约为5.6%

近年来,随着我国出生缺陷防治体系不断完善,三级防控措施深入实施,出生缺陷的防治工作取得了一定成效。但是我国人口基数大,每年新增出生缺陷患儿数十万例。2012年发布的《中国出生缺陷防治报告》显示,我国出生缺陷总发生率约为5.6%。

出生缺陷,即通俗所言之“先天性

畸形”,是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常。出生缺陷可由染色体畸变、基因突变等遗传因素或环境因素引起,也可由这两种因素交互作用或其他不明原因所致。常见的出生缺陷有先天性心脏病、肢体畸形、脑积水、唇裂、多指、神经管畸形等。

出生缺陷是导致早期流产、死胎、围

产儿死亡、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原因,不但严重危害儿童生存和生活质量,也会造成巨大的潜在寿命损失和社会经济负担。出生缺陷已成为影响人口素质和群体健康水平的公共卫生问题,如不及时采取适当的干预措施,出生缺陷将严重制约我国婴儿死亡率的进一步下降和人均期望寿命的提高。

超声检查是产检中最重要的内容,但存在主观判断差异

中国医师协会超声医师分会妇产专业委员会主任委员、广东省医学会产前诊断学分会主任委员、中山大学附属第一医院妇产超声科主任医师谢红宁告诉新快报记者,产前筛查诊断有两类方法,一类方法是最重要的,即结构畸形的筛查,就是超声和磁共振,筛查主要通过超声。超声可以发现绝大部分的胎儿形态学改变、畸形如手脚完整性、心脏的结构改变等。但是,所有的功能性畸形,如出生以后才发

作的先天性心肌病、宫内感染损伤胎儿大脑导致出生后才表现的功能性畸形,产前是无法发现的。另一类方法就是分子和细胞学诊断。通常通过抽羊水查胎儿染色体、基因的遗传学检测,这些可以与功能性、形态学畸形都有关。

这两类方法的结合,能够把90%以上的先天出生缺陷检测出来。还有10%左右的先天出生缺陷,由于既没有很大的形态学改变,又没有目前检测技

术能够检测出来的基因位点改变,因此无法检测出来。

谢红宁指出,超声检查是孕妇产检中最重要的内容。在胎儿的整个生长发育监测过程中,产前超声是不可替代的检查,而且几乎是唯一的一种可以给孕妇做的影像检查,直接观察胎儿是否存在出生缺陷的一种检查方式。只有超声检查发现了异常之后,才会有目的地引导孕妇做基因检测、抽羊水、染色体等检测。

无创产前基因检测成为分子细胞学筛查重头戏

为了防治出生缺陷,我国还初步建立了从孕前、产前到产后的三级防治体系:一级预防是指婚前、孕前优生健康检查;二级预防是产前的一系列的血清学、影像学、基因组学筛查;三级预防则是新生儿疾病筛查和儿童系统保健。

2018年8月发布的《全国出生缺陷综合防治方案》中曾提到,将把出生缺陷防治融入所有健康政策。坚持防治结合,健全预防、筛查、诊断、治疗、康复全程服务。具体目标为:到2022年,出生缺陷防治知识

知晓率达到80%,婚前医学检查率达到65%,孕前优生健康检查率达到80%,产前筛查率达到70%;新生儿遗传代谢性疾病筛查率达到98%,新生儿听力筛查率达到90%;确诊病例治疗率达到80%。

专家提醒,在预防出生缺陷上,产前筛查和产前诊断尤为重要。临床上产前筛查最为广泛应用的包括血清学筛查、超声筛查和无创产前基因检测。无创产前诊断与筛查(NIPT)是最早得到临床应用、推广的基因检测方法。《2022-

2026年中国无创产前筛查(NIPT)行业市场供需现状及发展趋势预测报告》显示,NIPT近五年市场规模呈现增长趋势,自2017年的44亿元增长到2020年的68亿元。2021年受新冠疫情影响,国内新生儿出生率较低,NIPT市场规模减少到65亿元。目前国内NIPT行业几乎由华大基因和贝瑞基因两大寡头垄断,各自占比30%-40%,安诺优达、达安基因、达瑞生物等企业也有布局NIPT领域。

产前超声筛查很重要,AI分析系统可提效率、防漏检

产前影像学筛查中,超声的角色非常重要。与CT、MRI的静态图像不同,超声图像是动态实时图像。不仅不如静态图像易于观察,而且医生需于同一时间线上采集不同切面的动态图像并进行实时诊断,对于医师的操作手法与读图经验都有着高要求。谢红宁指出,孕妇在医院接受超声检查的结果,会存

在巨大的主观判断差异。比如,医生主观掌握的技能水平、对超声影像的读取和判断都可能出现漏检。她认为,胎儿结构异常能否检出,一是取决于胎儿的宫内条件,二是人员的技术和水平,三是有无规范化的培训和质控。

如今市面上新出现了不少超声AI分析系统,相当于开车用GPS导航,只要

将该系统放置在超声医生手边,就能为超声医生提供实时同步的分析结果,很大程度上解决医生水平差异问题,达到防漏检、质量控制、提升效率的目的。据了解,爱孕记、开立医疗等都推出了相关AI超声分析辅助系统,可完成自动识别、实时质控甚至自动测量等智能工作,改变了超声检查对医生经验的严重依赖。



健康医药资讯
扫一扫获取更新