

“小瓶主”的梦想悉数成真

【任重道远】

知多D



■南方医科大学南方医院儿科血液病专家、内科血液病专家、产前诊断与遗传病诊断科专家、血红蛋白实验室专家等组成的MDT义诊团队,为大地贫患儿及家长进行疾病义诊。



■不少市民到活动现场咨询。



■活动为市民提供免费地贫基因检测,工作人员在抽血采样。

社会各界需加大对已出生地贫患儿的关注和救助

据介绍,2012年起广东实施广东省地贫综合防控项目,每年投入3500万元,支持粤东地区地贫项目建设和孕前、产前干预,全面实施地贫防控工作。记者了解到,多年以来,广东省不断优化孕前优生项目和地贫防控项目实施,为育龄群众提供更方便快捷的地贫干预服务,取得了明显成效。目前,省内已建成“省指导、市诊断、县筛查”的服务体系,共同构筑地贫防控网络。而每年组织开展的项目培训,全省累计接受培训3万人次,累计接受网络培训12万人次,基层地贫服务能力持续提升。

一份来自中国妇幼保健协会地中海贫血防治专业委员会组委会的统计显示,截至2021年4月1日,全国各省份共完成3800多例移植,其中,半相合移植约900例,移植例数均居世界首位。“我们的造血干细胞移植手术已经很成熟,存活率超过90%。”与会专家告诉记者,欧洲每年完成200例左右的地贫移植,我国是全球完成造血干细胞移植治疗地中海贫血例数最多的国家。近年来我国在运用造血干细胞移植技



■广东省地中海贫血防治协会举办2023年“世界地贫日”患者宣教会。

术治疗地中海贫血上获得了巨大的进步,标志着中国在该领域临床研究已达国际领先水平。

但是,很多地贫家庭享受不到医疗技术发展的利好。“地贫可防可控,但在减少地贫儿出生的同时,社会各界需加大对已出生地贫患儿的关注和救助。”吴学东说,地贫家庭要为患儿持续不断地支出输血、排铁费用,大多数家庭不堪重负,他们经济基础薄弱、生活质量

普遍不高,即使有幸找到可以移植的供者,十有八九,也无力支付手术费用。

调查数据显示,重型地贫患者靠输血排铁维持生命,如果按预期生命40岁计算,年均消耗约2万毫升全血,40年共消耗80万毫升全血,并需终生使用去铁剂,两项费用相加年人均超10万元,40年共约400万元。但实际上,大多数患者因无力支付昂贵的治疗费,在15岁前就匆匆告别人世。

昨日活动中,南方医院组织儿科血液病专家、内科血液病专家、产前诊断与遗传病诊断科专家、血红蛋白实验室专家等组成的MDT义诊团队,现场为地贫家庭进行疾病义诊。两个多小时的问诊记者全程参与,并梳理了周围市民关注和讨论较多的问题,梳理成文。

1 只有广东人会得地贫吗?

答:不是。地中海贫血是全球分布最广、累积人群最多的一种单基因病。全世界约有3.5亿基因携带者,主要见于地中海沿岸国家和东南亚各国。我国以南方地区多见,是我国长江以南各省发病率最高影响最大的遗传病之一,尤以广西、广东和海南为甚,广西地中海贫血以 α 地贫为主,基因携带率约为24.5%,广东省地贫的基因携带率约为16.8%,海南省约为7%,还有四川、湖南以及江西省,基因携带率约为人群的2%。

2 地贫可以治愈吗?

答:目前还没有根治的方法,地中海贫血是一种遗传病,是因为基因缺失或突变引起的,目前全球尚无成熟基因治疗方法,骨髓移植是眼前地中海贫血唯一的根治之途,但大约只有25%的患者能配型相合供者。但治疗费用非常昂贵,而且治疗的结局差异很大。因此,目前在地贫高发地区有效开展婚前、孕前以及产前地贫干预,防止中重度地贫患儿出生,是预防地贫的最有效措施。

3 患地中海贫血能正常生活与工作吗?

答:地贫按照临床症状可以分为轻度、中度以及重度。轻度地贫患者没有明显的症状,不需要治疗,也不影响日常生活与工作;中度地贫临床表现差异很大,会有不同程度的贫血、浑身疲倦无力,肝和脾肿大以及出现轻度的黄疸;重度 α 地贫胎儿一般在孕晚期就表现水肿综合征,超声检查会提示胎盘厚,胎儿心脏大,胸腔与腹腔积液,可能出现死胎现象,或者在出生后马上死亡,孕妇也会有生命危险。重度 β 地贫患儿出生时没有任何临床症状,一般3—6个月后逐渐出现加重的贫血,随着年龄的增长,会出现眼睛距离变宽、鼻梁变扁等面容方面的改变,还会出现呼吸道感染,有生命危险,需要经常输血治疗维持生命。

4 夫妇双方都是地贫基因携带者,可以生育健康宝宝吗?

答:地贫分成 α 地贫与 β 地贫两类,父母地贫患病或携带基因状况不同,则会对孕育的宝宝产生不同的影响,我们只需要预防中重度地贫患儿的出生。如果夫妇双方携带的是不同类型的地贫基因,不会生育中重度地贫患儿;如果夫妇双方携带的是同类型的地贫基因,则有1/4的几率生育中重度地贫患儿,所以在怀孕后需要进行产前诊断。夫妇双方携带的是同类型的地贫基因,应在孕前做好遗传咨询,每次怀孕都应做产前诊断,如果确定为中重度地贫患儿,应及时终止妊娠。