

预防出生缺陷 守护生命起点

——聊城市妇幼保健院(市中心医院)完善出生缺陷三级防治体系

文/图 鞠圣娇

“你都长这么大了!现在能听清楚吗?生活得如何?”9月13日,在聊城市妇幼保健院(市中心医院)于高新区月季里文化街区举行的“预防出生缺陷科学健康孕育”义诊活动现场,该院工作人员王霞见到久未谋面的张璐(化名),高兴地问道。

张璐是出生缺陷三级防治体系的受益者。20年前,刚出生的她确诊患有听力障碍,后来佩戴了助听器,正常考上了大学。

今年9月12日是第19个“全国预防出生缺陷日”。什么是出生缺陷?出生缺陷三级防治体系是如何发挥作用的?为了解这些问题,记者到聊城市妇幼保健院进行了采访。

拉起三道防线,守护新生命

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,通常包括先天畸形、染色体异常、遗传代谢性疾病、功能异常(如盲、聋和智力障碍等)。出生缺陷儿会给家庭、社会带来巨大的负担,建立出生缺陷三级防治体系的目的是减少缺陷儿的出生。

“我不能辜负每一对夫妻对我的信任,会尽我所能帮助他们。”聊城市妇幼保健院生殖健康中心主任黄艳红说。黄艳红负责婚前(孕前)检查和遗传咨询工作。无论是从未生育过的夫妇,还是生育过缺陷儿的夫妇来咨询,她都有问必答、不厌其烦。黄艳红深知,婚前(孕前)检查、遗传咨询、科学备孕是出生缺陷预防的一级预防,是把好优生优育的第一道关口,可以有效预防出生缺陷。

二级预防,是通过孕期产前筛查和产前诊断识别胎儿的严重先天缺陷,减少缺陷儿的出生。聊城市妇幼保健院产前筛查和诊断技术管理中心由遗传咨询科、产科、实验室、影像科等多个科室组成。“需要进行产前诊断的孕妇往往都比较紧张、焦虑。我们能做的就是利用羊水穿刺、超声等技术,帮她们找到可能影响胎儿健康的问题,仔细分析利弊,给她们提出合理化建议。”该院产科副主任医师张朝燕说,有的胎儿查出存在结构畸形,但出生后可以通过手术进行治疗。

三级预防是新生儿疾病筛查,包括采集新生儿足底血进行四项遗传代谢疾病筛查和新生儿听力筛查。对于确诊遗传代谢疾病和听力障碍的患儿,及早进行干预,尽可能减轻疾病对患儿的影响。2001年以来,我市启动了新生儿遗传代谢疾病筛查,针对先天性甲状腺功能低下、苯丙酮尿症、先天性肾上腺皮质增生症、G6PD(蚕豆病)四种疾病进行筛查;2014年,我市引进了串联质谱筛查技术,又增加了26种可以筛查的疾病。

发挥管理职能,织密防控网

聊城市妇幼保健院是全市新生儿疾病筛查中心、新生儿听力筛查和诊治管理中心。目前,我市以聊城市妇幼保健院为龙头,以各县(市、区)妇幼保健院为依托,以各助产医疗机构为基础的听筛、新筛管理服务网络日臻完善,严格执行随访服务制度,关注每名患儿的健康。



听力筛查



为群众测量血压

友,她向家长讲述如何给孩子控制饮食、如何服药,家长们也会向她“吐槽”困惑和难处。她理解家长们的委屈和迷茫,尽力帮助他们,让他们有力量继续前行。“有的孩子需要终身服药,有的孩子饮食有特殊要求,否则可能影响神经发育,这些都需要家长费心。”刘明芳和家一样,希望孩子们能健康、平安地长大。

医者父母心。正是看到家长们养育出生缺陷患儿的不易,聊城市妇幼保健院的医生们投入大量精力,为家长们提供力所能及的帮助。有的家长为孩子的未来焦虑,他们会组织出生缺陷儿联谊会,让家长的心情得到放松,并协助他们申请社会公益基金救助,减轻他们的家庭负担。自2008年起,聊城市妇幼保健院还开展了听力语言康复训练,训练听障儿童的听力。

“左耳听力通过了,右耳未通过,3个月后再来进行听力诊断。”9月12日,市民刘红(化名)带着女儿到该院进行复筛,王霞嘱咐她平时要多逗逗孩子,尽可能地刺激孩子的听神经发育。有的家长不了解听力筛查的重要性,有的家长因初筛“不通过”而过度担心,聊城市新生儿听力筛查中心的工作人员会一一讲清楚按时筛查的必要性,也安慰他们不要焦虑。

国家卫生健康委办公厅日前印发的《出生缺陷防治能力提升计划(2023—2027年)》提出,到2027年,我国出生缺陷防治服务将更加普惠可及,产前筛查率达到90%,一批致死致残重大出生缺陷将得到有效控制。这意味着更多的孩子有机会健康地出生、平安地长大、拥有幸福的人生。对市妇幼保健院的医护人员来说,这是新的努力方向。

每周一,新一批标本都会从全市助产医疗机构送到聊城市新生儿遗传代谢病筛查中心。为提高新筛质量,保证筛查结果准确可靠,医师们对仪器提供的数据进行分析、判断,给出最终结果,并对可疑患儿进行复查。同时,医师们还会到各助产医疗机构进行质控,确保采集的血样合格、转运过程合格。“每一份血样都关系到孩子的健康和未来,所以我们必须认真再认真。”聊城市新生儿疾病筛查中心副主任纪玉珍说。

同样认真负责的,还有聊城市新生儿听力筛查中心的工作人员。我市各助产医疗机构对初生婴儿进行听力初筛,初筛不合格的婴儿,需要在42天内进行复筛;复筛未能通过的,需要在3个月内填写转诊单,到聊城市妇幼保健院进行听力诊断。聊城市妇幼保健院作为全市唯一的听力诊治机构,其使命之重不言而喻。通过多年实践,如今,该院已将“早期听力监测和干预”工作的内容全部流程化,能对听障患儿听阈作出快速、可靠的评估;引进了声场测试系统,为患儿调试助听器提供重要而准确的依据。

增强责任心,关注患儿成长

刘明芳,是聊城市妇幼保健院儿童内分泌科医师,也是500余名先天性代谢性疾病患儿口中的“刘阿姨”。经聊城市新生儿疾病筛查中心医师判断有异常的血样,会转到刘明芳的科室进行再次诊断。刘明芳为每名先天性代谢性疾病患儿建立了随访档案,记录他们每次复查的指标、喂养情况和发育情况,并据此调整用药。

刘明芳和很多患儿家长成了朋



工作人员在操作仪器



讲解出生缺陷相关知识