

先心病筛查一年出发七次：

主动出击 承担出生缺陷防治责任

2024年1月30日，是成都市妇女儿童中心医院（以下简称“成妇儿”）儿童心脏内科郭永宏主治医师在春节前的最后一个常规手术日，他给5名外地来的先心病小朋友完成了微创介入封堵手术，均达到一次性“治愈”先心病的目标，也给他和同事们带来了2023年的七次“走出去”到偏远地区筛查儿童先心病的历程，画上了一个完美的句号。

作为我国排名第一的出生缺陷、5岁以下儿童致死的主要原因之一，先心病防治是完成《出生缺陷防治能力提升计划(2023-2027年)》中的一门大考，大量患儿特别是农村偏远地区患儿因未发现、未就诊而错失康复的良机。依托成都“1+4+N”妇幼专科医联体及跨区域医疗合作单位，成妇儿坚持组织专家团队深入上述几类地区筛查义诊，并对当地单位开展出生缺陷相关知识讲座、义诊、筛查、随访指导，至今已筛查10万余名儿童，并开通阳性患儿入院救治、对接慈善救助绿色通道。

积极“走出去”参与先心病筛查，是成妇儿主动承担出生缺陷防治责任的一个缩影。2023年成都市累计筛查新生儿先心病142838人次，筛查率99.92%，经筛查后确诊先心病1337人。随着先心病筛查的逐渐普及，成都市2019-2023年的先心病报告数据逐年上升，但先心病导致的婴儿死亡率呈下降趋势，目前因先心病死亡已跌出婴儿死因顺位前五。

攻坚出生缺陷全疾病谱：

迎战出生缺陷中最难的罕见病

除先心病外，成妇儿在出生缺陷全疾病谱上“勤修内功”，针对唇腭裂、先天性结构畸形、风湿免疫疾病、遗传代谢疾病等绝大部分出生缺陷病种，已拥有新生儿急救和远期救治与康复能力。

2022年3月，一位13岁的法布雷病患者在成妇儿接受了酶替代治疗，成为国家谈判罕见病特效药“双通道”管理机制落地后，四川省首例法布雷酶替代治疗病例；2022年6月，罕见病创新靶向治疗药物“布罗索尤单抗”在成妇儿儿童遗传与内分泌代谢科开出四川第一张处方单；2024年2月，第一位用上神经纤维瘤新药MEK抑制剂的患儿从成妇儿出院……

目前成妇儿已形成性发育异常、儿童血友病、生长障碍疾病、胚胎植入前遗传学检测、非典型溶血性尿毒症综合征、儿童神经纤维瘤等六大罕见病MDT，正面对出生缺陷中最疑难、最复杂的一系列疾病。2024年初，成妇儿签约加入“多中心儿童罕见病和常见病遗传变异机制临床协作网”，3月初被国家卫生健康委认定为“全国罕见病诊疗协作网成员单位”。

让每个宝宝拥有无“陷”人生 预防出生缺陷，成都何以成为大型城市中的“优等生”？

念好慈善救助这本“善经”：

积极为出生缺陷防治“兜底”

在2024年2月29日的“世界罕见病日”，成妇儿举办了有14个学科、30名专家参与的大型儿童罕见病MDT义诊，接诊了近20个罕见病种的患儿。在义诊现场，医院慈善办公室工作人员吴小君成了最忙碌的人，几乎每位患儿家长在看诊结束后都来咨询了慈善救助方式，现场便有十多位患儿家长领了慈善救助申请表。

让慈善救助直接、全程参与相关疾病的诊疗，是一直以来成妇儿开展出生缺陷防治的一大特色。在医保报销后再叠加慈善救助，可大大减轻患儿家庭的负担，有些疾病甚至可以实现患者“零自付”。

为了让更多慈善救助尽可能多地触达每一个患儿，成妇儿设立了慈善“专人专岗”：由医院党委牵头组建了慈善管理委员会，设独立建制的慈善办公室，配置专职人员，各临床科室成立慈善项目管理小组，在这样纵横联合的院科慈善管理体系下，医院各科室紧密携手民政部门和其他慈善机构，毫无保留地承接多病种慈善救助。

自2017年出生缺陷救助项目实施起至2023年底，仅通过成妇儿慈善办公室申请该项目的患儿就达到1068人，救助金额1315.33万元，回访满意度100%，极大程度减轻了出生缺陷患儿的家庭经济负担。

不断升级的免费新生儿筛查：

这座城市坚持给孩子的新生礼物

从2024年元旦后，很多家长都发现，虽然新生儿免费筛查仍然是给宝宝采一次足跟血，但拿到的报告上却比原来多了整整48个指标。

原来，从2024年1月1日起，成都市在原来新生儿筛查“四病”（先天性甲状腺功能减低症、苯丙酮尿症、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症、先天性肾上腺皮质增生症）的基础上，又增加了多种遗传代谢病串联质谱

（48项）免费筛查，且在全市助产机构出生的新生儿都可以享受。截至2024年3月25日，含“新48项”的新生儿筛查已完成18568例，需召回阳性病例近700例。

这座城市多年来还坚持给每一个新生儿宝宝另一份“礼物”——免费耳聋基因筛查。早在2012年4月，成都市就启动了耳聋基因筛查示范应用项目，2022年5月1日起免费筛查对象扩展为成都市常住人口，基因筛查检测突变位点也由15个增加至23个，筛查更为精准。截至2023年底，成都市接受免费耳聋基因筛查的新生儿已超过160万人，2023年筛查率99.64%。

攻坚“三代试管”技术：

完成出生缺陷防治体系的“闭环”

出生缺陷风险大约40%来自遗传因素，让高致病风险的父母也能拥有健康宝宝，将患病风险“掐灭”在孕育前，是出生缺陷防治体系“闭环”的重要力量。

对小米和小黄（均为化名）这对年轻夫妇来说，多次失败生育带来了巨大的痛苦——2次胎停，一个孩子在出生后诊断脊髓性肌萎缩症并于1岁时夭折。在成妇儿生殖健康与不孕症科接受了基因检查后，才得知原来夫妇俩均有SMN1致病基因突变位点，生育出生缺陷宝宝的风险很高。通过

“胚胎植入前遗传学诊断技术”（即“第三代试管婴儿”）助孕，夫妇俩终于在2024年初迎来了梦寐以求的健康宝宝。

成妇儿生殖健康与不孕症科去年3月获国家批准正式运行该技术，至今各项主要技术指标均高于业内平均水平。2023年4月，成妇儿生殖健康与不孕症科加入了由两位中国科学院院士陈子江教授、贺林教授倡导成立的“中国出生缺陷防控协同创新共同体”并担任理事单位，通过远程会诊、数据分享、专家指导等方式与全国100余家单位开展交流，整体提升全省的出生缺陷防治水平。

王欢 成都日报锦观新闻记者 邓晓洪 供图 成妇儿

成都市防治出生缺陷项目 大事记

- 1992年 开展新生儿遗传代谢病筛查
2007年 率先在全国启动新生儿普遍性听力筛查
2010年 实施国家增补叶酸预防神经管缺陷项目
2013年 开始对成都市户籍儿童实施新生儿耳聋基因免费筛查
2014年 实施国家自愿免费孕前优生健康检查项目，启动0-6岁儿童残疾筛查
2015年 将4种遗传代谢病免费筛查和听力障碍免费筛查纳入政府民生项目，实施国家地中海贫血防控试点项目
2017年 实施中国出生缺陷干预救助基金会出生缺陷救助项目
2021年 1月1日，正式实施新生儿先天性心脏病免费筛查和免费诊断项目
2022年 5月1日，将新生儿耳聋基因免费筛查从户籍人口扩展到常住人口，检测的突变位点由15个增加至23个
2022年 8月，实施成都市市外周血胎儿游离DNA产前筛查省级试点项目，符合条件的孕妇可享受每孕1次的免费NIPT检测
2024年 1月1日，实施新生儿52种遗传代谢病免费筛查项目，启动成都市出生缺陷案例评审工作

浑身莫名疼痛近五年 她进了身心医学科

这个故事告诉你什么叫“身体形式疼痛”

及时关注

一名年届六旬的老太太被莫名其妙的浑身疼痛折磨了5年时间，她去过大大小小多家医院，做了一大堆检查，吃了无数的止痛药，但疼痛依然没有缓解。这究竟是什么怪病？近日，老人在丈夫陪同下走进了成都市第五人民医院的身心医学科，医生通过摆龙门阵的方式，终于为老人找到了病因。



马中锐与患者沟通病情

正常，这究竟是怎么回事呢？

聊天中找到病因，原来是它！

通过聊天式问诊，马中锐发现王建华看似性格爽朗，其实很容易焦虑，自身体发生一次疼痛后她更焦虑，因而身体更觉疼痛，不断就诊加重经济负担后，焦虑愈加明显，仿佛进入了一个怪圈。

“躯体形式疼痛”，一个诊断在马中锐脑海里闪现，这种疼痛由心理因素导致，患者表现是全身各部位持久性疼痛、不适，但医学检查却没有任何器质性病变及阳性结果，患者会反复就医，花了不少钱，吃了不少药，却不见效果。而这，正是王建华的典型症状。

马中锐随即将可能诊断告诉了王建华及家属：“我很能理解您的心情，这是一种让人很痛苦、您放心，这个病能治。”医生的话，让王建华看到了希望的光。

近半月治疗，患者找回爽朗状态

住院后，马中锐组织科室讨论，采用“生物-心理-社会”相结合的诊疗模式，用经颅磁、神经生物反馈、脑功能治疗，在无痛微创、安全性高、轻松、副作用小的环境下进行治疗，使其逐渐恢复正常生理功能。在抗焦虑药物选用时，马中锐特意选择不良反应小的药物，从小剂量开始进行。

治疗也需要家属的积极参与。马中锐和王建华的丈夫进行了畅谈，让他了解这种疾病的特点及如何治疗、家属该如何帮助患者摆脱痛苦等。此后，医生常能看见王建华夫妇一起参加科室的团体活动和工娱治疗。经过近半月的治疗，王建华的疼痛症状基本缓解，性格也越来越爽朗。“治疗这段时间，是我这五年最放松的时候，太感谢你们了。”出院当天，王建华开心地说。

刘敏 成都日报锦观新闻记者 邓晓洪 供图 市五医院

睡不着和主动熬夜哪个伤害更大？

在快节奏的现代生活中，睡眠已成为困扰许多人的问题。同样是睡眠不足，睡不着和主动熬夜哪种伤害更大？来听听成都市四医院睡眠医学中心主治医师于跃怎么说。

于跃说，睡眠是维持人体生命极其重要的生理功能，犹如水、空气、食物一样，是人的基本需求。充足的睡眠对身体和心理健康至关重要，长期睡眠不足会对身心产生不良影响。因此，失眠和熬夜都会对身体和心理健康造成危害。

尽管二者都有危害，但危害却有不同。失眠更多是被动的睡眠不足，长期慢性失眠会导致注意力不集中、记忆力减退等问题，还会增加患心血管疾病、糖尿病等疾病风险；而熬夜通常是主动减少睡眠时间，更容易影响身体的生物钟，导致内分泌失调，增加肥胖症、糖尿病等代谢性疾病的风险，同时会出现免疫力下降等问题。

有人会问：熬夜停不下来是怎么回事？于跃说，一方面，晚睡是能够延长自我相处时间的唯一渠道，因此，熬夜已成为很多人的习惯，以至于身体想睡了，大脑却迟迟不“松手”。这种熬夜是由于人们面临着工作、学业、生活的压力，这种压力可能转化成焦虑，只能通过熬夜的方式与自我内心达成一定程度的和解。另一方面，电子产品的影响也不容小觑，电子屏幕的光线会使人减少褪黑素的分泌，导致睡眠-觉醒节律延迟，甚至出现昼夜颠倒的现象，如此一来就变成白天睡觉晚上清醒的状态。

对于睡不着而焦虑，于跃说，很多人都有过失眠的经历，但是不需要过分担心“睡不着”这件事，过分焦虑只会让问题变得更加严重，平常心对待即可。 石雯 成都日报锦观新闻记者 邓晓洪

新闻快阅

市七医院 荣获“创新机构案例”奖

本报讯（成都日报锦观新闻记者 邓晓洪）为响应国家“改善就医感受提升患者体验”活动号召，成都市第七人民医院积极开展服务流程改造、服务质量提升、服务环境优化行动，经全院职工不懈努力，取得了初步成效。3月22日，由健康报社主办的公立医院高质量发展暨“改善就医感受提升患者体验”总结交流会在厦门召开，经过角逐，市七医院荣获“创新机构案例”奖，该院护理部、事业发展部、门诊部荣获“创新科室案例”奖项。

市八医院 受邀参与长期护理保险师资培训

本报讯（李幸聪 成都日报锦观新闻记者 邓晓洪）3月19日至21日，成都市医疗保障事务中心在彭州市举办“2024年成都市长期护理保险护理服务师资培训班”。培训班邀请成都市第八人民医院师资队伍为长期护理保险规范化培训师资授课。此次培训内容囊括失智症照护、排班照护、运动功能维护等，采取“理论+实操”的培训方式，课程安排合理，学员们表示学到了更多更实用的专业知识。据悉，此次培训共有来自各区（市）县长护险定点机构的70余名护理服务人员参与，培训合格率达100%。

从心尖尖放个“夹子”，拯救关不拢的“心门”

二尖瓣出问题 一动就心累气短

刘阿姨因二尖瓣关闭不全经常出现胸闷、心累、气短症状。医生多次建议实施手术，她都因害怕而选择药物治疗，但治疗效果不理想。

心脏相当于一个四室的房子：左心房、左心室、右心房、右心室。在左心房和左心室之间的“门”就叫二尖瓣，“门”开关正常，血液循环才能顺畅进行。当这扇“门”年久失修，无法正常闭合，就会造成血流逆向流动，从而影响整个心脏功能及全身健康。

本月间，刘阿姨病情加重，日常散步都困难，动一下就觉得喘不上气。她再次来到市三医院心脏大血管外科就诊，心脏超声显示：心脏显著增大，心功能减退明显，射血分数（反映心功能的指标）明显下降，在30%左右（正常在50%以上）。

被挡在常规手术“大门之外”

“如果按既往经典治疗方式，需要在常规体外循环下做心脏瓣膜手术，无论是置

“原来一动就累，现在好多了。”3月18日，69岁的刘阿姨（化名）在办理出院手续时高兴地说。近日，成都市第三人民医院心脏大血管外科协同心研彩超室、麻醉科等多个科室紧密合作，成功为心脏二尖瓣关闭不全的刘阿姨实施了“微创经心尖二尖瓣钳夹成形术”。这是市三医院完成的首例经心尖二尖瓣钳夹成形术，填补了成都市级医院在该领域的空白。



多学科团队精准完成手术

换还是修复，术后康复的难度都较大。”市三医院心脏大血管外科主任罗勇介绍说，刘阿姨因长期的瓣膜反流造成心肌损害，心功能明显下降，出现了水肿、肺淤血、呼吸功能、消化功能差，“这个时候再实施常规体外循环手术，风险不仅增加，术后恢复也增添了难度。常规的二尖瓣修复手术并不适合此时的刘阿姨。”

在跳动的的心脏上完成微创手术

心脏大血管外科团队决定采用一种先

进的微创术式——经心尖二尖瓣钳夹成形术。心脏大血管外科副主任程力剑介绍说，二尖瓣钳夹术是在二尖瓣双孔成形法上演变而来的一种微创二尖瓣修复术，“该技术不需体外循环和心脏停跳，不需切开心脏，植入一个‘小夹子’就可以修复心脏的‘问题阀门’。”

手术时需在刘阿姨左侧胸壁切一个约3cm小口，然后以心尖处作为穿刺路径，再在超声引导下把夹合器放置于关闭不全的二尖瓣瓣叶处进行钳夹，从而解决二尖瓣“大口”反流的问题。