

2024年3月5日  
星期二

第3093期

中国知名专业报品牌  
湖南日报报业集团主管  
华声在线股份有限公司主办  
国内统一刊号CN43-0036  
全国邮发代号41-26  
今日8版



服务读者 健康大众

## 长沙2年为12万多育龄家庭进行 罕见病高风险筛查

本报讯（记者 王璐 通讯员 董雷 洪雷）2024年2月29日是国际罕见病日。蔻德罕见病中心联合中信湘雅爱心助孕基金会，在长沙市多地开展宣传、义卖、义诊等系列活动，希望唤起社会对罕见病群体的关注。活动同期公布长沙市遗传性罕见病综合防控项目成果。据悉，该项目启动2年来，长沙已为12万多育龄家庭进行罕见病高风险筛查，避免了626名遗传性罕见病患儿的出生，为社会及家庭减轻经济负担1.88亿元。

2021年11月，长沙市委市政府在全国率先实施为期3年的遗传性罕见病综合防控项目，通过对全市所有备孕或早孕的育龄家庭进行遗传学家系普查普筛，建立“健康教育-家系调查-遗传咨询-遗传学检测-风险评估-生育指导及干预”为一体的新型综合防控体系“长沙模式”。

该项目于2022年2月25日正式启动至今，实施2周年以来，累计进行家系调查128780家，最终遗传学检测阳性1057家（染色体病524家，单基因病533家），在所有参与调查的家庭中遗传学检测阳性率约为8.2‰。筛查排名列前10单基因病种类及家庭数为（该统计不包括地中海贫血，因为国家和长沙已有地中海贫血专项防控体系）：遗传性耳聋64家，肌营养不良28家，鱼鳞病

22家，多囊肾21家，血友病17家，遗传性智力障碍15家，神经纤维瘤14家，脊髓性肌萎缩症12家，成骨不全10家，肝豆状核变性8家。生殖干预626人次，包括产前诊断267人次和胚胎植入前遗传学检测359人次。

项目主要实施方、中信湘雅生殖与遗传专科医院党委书记、院长林戈表示，“罕见病在筛查人群中阳性检出率并不低，因遗传性罕见病而造成的出生缺陷非常严重，后期治疗经济负担大，而且无药可医或者药物可及性差。”

中信湘雅副院长、遗传中心主任谭跃球教授表示：“需要得到重视的是罕见病的‘普遍性’。我们每一个人都可能是某些隐性遗传病的携带者，自己虽然没有患病，但自己与配偶都是相同隐性遗传病的携带者时，就有可能出生隐性遗传病的孩子。”在已发现的罕见病家庭中，存在严重致死、致残，或者会导致严重治疗负担的疾病占比90%以上，如脊髓性肌萎缩症、假肥大型进行性肌营养不良症和肝豆状核变性等。

在本项目的阳性家庭中，有626个家庭在明确诊断后选择胚胎植入前遗传学检测技术（PGT，即第三代试管婴儿技术）和产前诊断。在产前诊断家庭中，有253个为正常胎儿继续妊娠，有14个

胎儿因是患儿而选择了引产。选择PGT的家庭中有255个正常小孩出生，93人仍在妊娠中（另有11家未移植）。

目前，《健康民生项目——遗传性罕见病综合防控项目》仍在继续开展，将于2024年11月底结束。项目以长沙市卫生健康委为实施单位，并委托中信湘雅生殖与遗传专科医院、长沙市妇幼保健院、各区县（市）妇幼保健院（所）、各社区卫生服务中心（乡镇卫生院）为主要服务机构，在全市范围内开展相应服务。

凡夫妻一方具有长沙市户籍或女方持有长沙市居住证（居住证在有效期内），可参加家系调查和遗传咨询（女方未孕或孕13周内，且女方年龄小于49周岁）。经家系调查和遗传咨询为有遗传性罕见病家族史（直系亲属和三代以内旁系亲属）或孕产史的夫妇及患儿，提供免费的健康教育和家系调查，经家系调查为疑似或确认遗传性罕见病风险人群，提供免费遗传咨询；经遗传咨询确认为高风险的遗传性罕见病家庭（夫妇及患儿），提供免费遗传学检测；为有生育意愿的遗传学检测阳性人群提供生育指导，如后续进行产前诊断或（和）植入前胚胎遗传学检测（即PGT）等，项目分别提供2000元和5000元费用补助。

## 我国居民主要健康指标 居于中高收入国家前列

本报综合（记者 梁澎）国家卫生健康委2月28日举行新闻发布会，介绍我国卫生健康进展成效有关情况。国家卫生健康委新闻发言人米锋介绍，截至2023年，我国婴儿死亡率降至4.5‰，5岁以下儿童死亡率降至6.2‰，孕产妇死亡率降至15.1/10万，我国居民主要健康指标居于中高收入国家前列。

2024年，我国将全面推进卫生健康事业高质量发展，不断增强人民群众的健康获得感。

在深化医改方面，将推进医联体建设，统筹国家医学中心、国家区域医疗中心和临床专科建设，持续推进公立医院高质量发展，促进“医疗、医保、医药”协同发展和治理。

在提升服务能力方面，将重点加强县医院能力建设，增强基层防病治病和健康管理能力。全面提高医疗服务质量，改善医疗护理服务和患者就医感受。

在促进人口长期均衡发展方面，将推进各地落实生育支持政策措施，大力发展普惠托育服务。

在科技创新和人才队伍建设方面，将加强卫生健康关键领域科技攻关，促进成果应用推广。推动医学高层次人才计划落地，持续加强全科等基层和紧缺专业人才培养。

在实施健康中国行动方面，将深入开展健康城市、“健康细胞”建设。发展以健康管理为中心的慢性病综合防治体系。完善老年健康服务体系，优化妇幼健康服务，深化职业病危害监测和治理，强化食品安全标准体系建设。

在促进中医药传承创新发展方面，将全面实施中医药振兴发展重大工程，加强国家中医优势专科建设，充分发挥在治未病等方面的独特优势。

## 全国建设医联体1.8万余个 双向转诊取得显著成效

本报讯（白剑峰）国家卫生健康委2月28日召开新闻发布会，介绍我国卫生健康事业进展成效。目前，我国已建设医联体1.8万余个，双向转诊取得显著成效。

国家卫生健康委医政司司长焦雅辉说，我国紧紧围绕“基层首诊、双向转诊、急慢分治、上下联动”的制度框架，以医联体建设为载体，以常见病、多发病、慢性病分级诊疗为突破口，不断完善顶层设计，构建更加科学的分级诊疗格局。截至2023年底，全国共建成各种形式的医联体1.8万余个。2023年，全国双向转诊人次达到3032.17万，较2022年增长了9.7%。

我国以国家医学中心和国家区域医疗中心的设置规划和布局建设为抓手，不断丰富优质医疗资源的总量，提升区域布局的均衡性。截至目前，我国已经设置了13个类别的国家医学中心和儿童类别的国家区域医疗中心，同时会同国家发展改革委等部门，已经批复了125个国家区域医疗中心建设项目，支持961个国家临床重点专科建设项目、近5600个省级和1.4万个市县级临床重点专科建设项目；1163家县医院达到了三级医院服务能力，30个省份建成省级互联网医疗监管平台，全国批复设置了2700余家互联网医院。

国家卫生健康委体改司副司长庄宁说，我国积极推动优质医疗资源扩容和均衡布局。通过布局建设国家医学中心、国家区域医疗中心、省级区域医疗中心，建强有关临床重点专科，破解群众跨区域就医难题。

## 全国爱耳日：爱护小耳朵 聆听大世界

3月3日，第25个“全国爱耳日”当天，长沙市中心医院（南华大学附属长沙中心医院）耳鼻咽喉头颈外科举办主题为“关注听力健康，科学爱耳护耳”的健康教育公益讲堂及义诊活动。50余名雨花区小学生参与了公益讲堂，医护人员通过游戏、互动的形式向孩子们讲解了耳朵的构造、听力损失的原因、预防和干预的方法等知识。

记者 王璐 通讯员 秦璐  
摄影报道



本报社址：长沙市芙蓉中路一段442号新湖南大厦47楼 湘广登第0035号

新闻热线：0731-84326206 订报热线：0731-84326226 广告热线：0731-84326448 本报每周二、周四出版 全年订价：168元 零售价：2.00元 印刷：湖南日报印务中心