

三年阻断 902 名缺陷儿

长沙罕见病防控升级,最高 1.5 万元援助护航生育健康

本报讯(记者 王璐 通讯员 洪雷 董雷)近日,长沙市遗传性罕见病综合防控项目第二期培训班开班,标志着2025年11月至2028年11月的新一轮防控工作正式启动。在首周期3年成功阻断902人次罕见病缺陷儿出生的基础上,新周期聚焦10类重点人群,推出最高1.5万元/对的援助政策,以“长沙模式”持续筑牢家庭生育健康第一道防线。

作为全国率先落地的遗传性罕见病综合防控民生项目,长沙2021至2024年首周期工作交出亮眼答卷。项目累计为17.2万对备孕及孕早期夫妇提供免费线上家系调查,为1.05万对夫妇开展遗传咨询,完成4754人遗传学检测,通过产前诊断和第三代试管婴儿技术,成功避免902名遗传性罕见病风险患儿降生,显著降低区域出生缺陷发生率。

卫生经济学测算更印证了项目的民生与社会价值:累计节约社会经济成本约10.42亿元,实现“每投入1元产生38.3元社会收益”的高效回报。同时,项目精准摸排长沙遗传性罕见病分布,明确发病

率前十病种,依次为遗传性耳聋、成人型多囊肾、地中海贫血、鱼鳞病、血友病、神经性纤维瘤、假肥大型进行性肌营养不良症、遗传性智力障碍、成骨不全症、肝豆状核变性,为后续精准防控锚定方向。

立足首周期经验,第二期防控工作精准升级,进一步扩大覆盖范围、优化服务保障。新周期重点聚焦10类高风险人群,包括地中海贫血、进行性假肥大性肌营养不良、成人型多囊肾、甲型血友病、神经纤维瘤、遗传性耳聋、白化病、肝豆状核变性、苯丙酮尿症及乳腺癌/卵巢癌易感基因人群,实现靶向防控。

援助政策与服务对象进一步明确:夫妻一方具有长沙市户籍,或女方持有有效长沙市居住证,且女方未孕或孕13周内、年龄小于49周岁的夫妇,均可自愿参与项目,最高可享受1.5万元综合援助。其中,符合条件夫妇可免费获得家系调查、遗传咨询及必要遗传学检测;检测结果阳性且有生育意愿的夫妇,产前诊断可申领2000元/人补助,选择胚胎植入前遗传学检测(PGT)助孕可获5000元/次补助。

完善的服务网络为政策落地保驾护航。各区县(市)妇幼保健院、社区卫生服务中心负责前端宣传发动、健康教育和家系调查,打通服务“最后一公里”;中信湘雅生殖与遗传专科医院、长沙市妇幼保健院等三家机构承担遗传咨询、检测及产前诊断等核心服务,形成“基层摸排+核心诊疗”的全链条服务体系。

“这是推动罕见病防治重心前移、落实健康中国战略的关键举措。”长沙市卫生健康委员会副主任陈东表示,首周期成效充分验证了“政府主导-公众参与-家系调查-基因检测-生殖干预”“长沙模式”的科学性。中信湘雅生殖与遗传专科医院院长林戈指出,项目将前沿技术与民生政策深度融合,新周期将进一步优化服务流程、强化技术支撑。

项目发起人、中信湘雅终身荣誉院长卢光琇教授强调,“长沙模式”的持续升级,是政府与医疗机构协同推进公共卫生服务均等化的典范,不仅为长沙家庭撑起生育“安全伞”,更在为全球罕见病防控探索可复制、可推广的“中国路径”。

中国专家远程助 尼泊尔完成脑出血微创手术

本报讯(通讯员 周文)不久前,尼泊尔蓝毗尼 Devdaha 医院内,一场脑出血微创手术在中尼医生的跨国协作中紧张推进。当地医生苏尼(Sunil)在长沙市第四医院专家团队的远程精准指导下,成功为一名70岁患者完成手术,这场跨越国界的生命救援圆满落幕。

据悉,苏尼医生曾于2025年8月专程赴长沙市第四医院神经外科,系统观摩学习颅脑精准微创技术。此次患者突发脑溢血急需手术,他第一时间通过微信向该院神经外科一病区主任张凌云博士求助。

接到求助后,张凌云博士带领专家团队即刻响应,借助交流工具与苏尼医生实时联动,从病情评估、术前准备,到手术方案制定、精准定位技巧等,逐一细致指导。在远程护航下,手术顺利完成,术中成功抽吸患者的颅内出血25毫升,患者术后恢复良好。

此次救援成功源于此前的深度技术交流。2024年底,张凌云团队受邀赴尼泊尔举办颅脑定位导向微创技术学习班,还实施当地首例此类手术,让尼泊尔同行认可中国技术优势。后续苏尼等医生的赴湘学习,更实现技术精准传递。

张凌云团队多年创新优化的普适性颅脑精准微创技术,已为国内外四千余例患者点亮生命之光,此次跨国救援再次印证该技术的价值,为提升尼泊尔神经外科诊疗水平、助力跨国医疗协作写下生动注脚。

十年甜饮当水喝 长沙两男子险失明

本报讯(通讯员 孙承欢 秦璐)近日,长沙市中心医院(南华大学附属长沙中心医院)眼科接连接诊2名中年男性患者,他们因十年如一日用甜饮替代白开水,引发高血糖相关眼部病变,视力濒临失明,其中一人还因并发症被迫截趾。医生警示,甜饮堪称视力“隐形杀手”,长期过量饮用会悄然侵蚀眼部微血管,切勿忽视其健康危害。

40岁的李浩(化名)十年间几乎不喝白开水,每日以可乐、果汁为主要饮品,近期双眼视力骤降至0.1才紧急就医。检查显示,其随机血糖高达22.7mmol/L,远超7.8mmol/L的正常值,确诊为糖尿病性白内障与视网膜病变。经内分泌科控糖及双眼白内障手术治疗后,右眼视力恢复至0.6,但视网膜已造成永久性损伤,医生坦言,再拖延就医将难逃失明厄运。

43岁的张霆(化名)有着相似习惯,十余年靠可乐、含糖绿茶解渴。两年前他确诊糖尿病却未规范治疗,今年因视力骤降伴双脚溃烂入院。虽经多科室全力救治,其右脚第四趾仍因感染坏死被截趾,眼科检查还确诊双眼糖尿病性黄斑水肿及视网膜病变,术后视力虽有提升,但损伤已无法逆转。

该院眼科主任朱学春解释,甜饮糖分易被快速吸收,长期高血糖会像“腐蚀剂”般侵蚀全身微血管,脆弱的视网膜首当其冲,引发渗出、出血等病变,同时还会加速晶状体变性,导致白内障提前发生。

朱学春提醒,日常应优先饮用1.5至2升白开水,可用无糖茶水替代甜饮;40岁以上人群及糖尿病患者需每年做眼底检查,出现视物异常立即就诊。此外,多吃富含叶黄素、维C的食物,可延缓眼部组织老化,通过科学调理守护视力健康。

9000 公里跨国救援

2026年1月,中南大学湘雅二医院航空医疗救护团队完成一场跨国生命接力,将一名在东非罹患病毒性脑炎的湖南籍务工人员安全转运回长沙。9小时空中转运,体现了我国高水平跨国医疗救援实力。

通讯员 华颂文 张旭 彭雄俊 摄影报道



老人 2 年内连发 3 次脑梗 竟是对抗血小板药物“耐药”

本报讯(通讯员 李远红)每日规律服用抗血小板药物,却仍在2年内3次突发脑梗。长沙70岁的曾奶奶近日再度因急性脑梗死住进湖南省第二人民医院(省脑科医院),这一困惑也让不少人好奇:为何“保命药”没起作用?原来,问题出在药物“耐药”上。

据该院神经内科三区病区黄晓松主任医师介绍,脑卒中约80%为缺血性脑卒中,即脑血管被血栓堵塞,而血小板过度聚集是血栓形成的关键。阿司匹林、氯吡格雷等抗血小板药物作为脑卒中二级预防的“基石”,核心作用就是抑制血小

板聚集,降低复发风险。

但部分患者如曾奶奶这般,即便规律服药仍反复发病,根源可能是“药物耐受”(又称药物抵抗)——药物未能有效抑制血小板功能,血栓风险仍居高不下。数据显示,阿司匹林耐药率约5%~30%,氯吡格雷耐药率约10%~40%。

如何排查药物耐药?黄晓松解释,可通过血小板功能检测直接判断服药后血小板抑制程度,也可借助基因检测判断是否为慢代谢型,但具体是否需要检测,需由神经科医生评估决定,并非所有患者都适用。

一旦发现耐药该如何应

对?医生会结合检测结果和患者情况调整用药方案,比如更换其他抗血小板药物,但不可自行停药或换药,擅自调整用药风险极高。针对曾奶奶的情况,入院后经血栓性疾病基因检测,确诊其对氯吡格雷耐药,医生随即为其换用阿司匹林肠溶片治疗,随访半年未再发生脑梗。

黄晓松提醒,药物耐受是脑梗复发的重要原因之一,此外还有其他诱因。若反复发生脑梗,需进一步排查病因,通过规范检测、精准用药和全程管理,可有效降低复发风险,筑牢脑血管“防护墙”。