

德州市人民医院产前诊断中心发现

5例世界首报染色体异常核型

李梦娇/文 郭吉显/摄

染色体、染色体异常、染色体病，一个个非常陌生的名词；谢金芳，德州市人民医院产前诊断中心一个默默无闻的应用医学研究人员，是她和她的同事们以严谨的科研态度和丰富的临床经验，于2013年4月先后发现3例染色体异常核型均为世界首报，加上先前发现的2例共为5例。这一发现不仅能够降低残疾胎儿的出生率，而且丰富了国际人类染色体异常核型数据库的内容，对探讨人类染色体异常与疾病的发生、预防和治疗提供了极有价值的资料。



谢金芳医生正在进行细胞培养实验

执着的遗传学专家

人们或许对临床医生比较熟悉，特别是知名专家，他们天天和病人打交道，能为人们所熟知。然而，那些为临床医生提供诊断依据，忙碌而辛苦的人员往往被人们淡忘。谢金芳，德州市人民医院产前诊断中心学科带头人，产前诊断中心实验室主任、副主任医师。1988年毕业于潍坊医学院人体解剖与组织胚胎学专业，她就是一个默默无闻的研究人员，5例世界首报染色体异常核型的发现者。

谢金芳自大学毕业来到德州市人民医院，就一直从事遗传学的研究工作，每天对着实验台、显微镜从事遗传学的实验、检测工作。为提高技术水平，她先后到山东医科大遗传教研室、中南大学医学遗传学国家培训中心、北京妇产医院、江苏省人民医院进修学习，技术水平得到了提高，在染色体分析、产前诊断，特别是医学细胞遗传学方面有更好的医疗造诣，为降低染色体病患儿的出生率，提高出生人口素质做出了重大贡献。她将研究成果写成论文在《中华医学遗传学杂志》上刊发，其成果被美国、荷兰、俄罗斯等6个国际著名检索系统收录。这意味着德州市人民医院医学遗传学的技术水平能被世界同仁所认可，提高了德州市人民医院国内外知名度。

5例世界首报的发现

德州市人民医院遗传实验室于1984年建立，1986年开始进行染色体病检测，随着研究人员的增加和新技术的不断开展，检测技术日益成熟，并取得了可喜的成绩。2000年5月发现了第一



经夏家辉教授鉴定签字的染色体异常核型鉴定证书

例复杂异位核型为世界首报，2003年2月发现第二例世界首报，均受到了业内同仁的称赞。2012年6月，产前诊断中心通过了山东省卫生厅专家组评审，成为德州市唯一一家经省卫生厅准入的产前诊断医疗机构。近期，产前诊断中心连续发现3例染色体异常核型，经过国际人类染色体异常核型登记库顾问、中国科学院院士夏家辉教授等组成的专家组鉴定，全部为世界首报人类染色体异常核型。产前诊断中心的这一成果，为德州市人民医院妇产科在科研工作方面



我院省级重点专科妇产科所开展的宫腔镜手术

添上了一笔重彩，调动了整个科室工作的积极性，也为德州市人民医院赢得了又一殊荣。在所发现的5例世界首报染色体异常核型中，3例为已婚青年男女，男性2例，女性1例。临床主要表现为不良生育史，即不明原因的反复流产或有死胎死产等情况。其余2例为儿童，临床表现为智力低下，自幼语言、动作发育、大小便控制均明显低于正常同龄儿，仅能发简单含糊的单词和单音，缺乏数的概念，不会计数等症状。

德州市人民医院研究染色体核型从1986年开始至今已有27年的历史，检测技术也日益成熟起来，研究人员仍在做着不懈的努力，但染色体异常核型的治愈仍是全世界的一个难题。此外，尽管新的产前基因诊断技术不断出现，但目前还不能包罗万象，只能对部分遗传病进行产前诊断，而且只能局限于少数大医院和科研机构。虽然染色体异常核型现在还无法治愈，但可以通过产前诊断、产前干预，降低患儿的出生率，避免患儿先天性疾病给家庭、社会带来的不必要的负担。

进取创新的技术团队

产前诊断中心作为妇产科的一部分，取得的成绩也体现了妇产科的整体实力。德州市人民医院妇产科是山东省医药卫生重点学科，医院领导十分重视妇产科的建设，在人才培养、资金投入、设备购置等方面给予大力支持，努力在最短的时间内把科室做大做强，带动医院整体水平的提高。

随着优生优育知识的不断普及，产前检查也越来越受到人

儿诞生。这不仅填补了德州市生殖医学领域的空白，也标志着德州市人民医院生殖医疗技术迈入了省内先进行列。生殖中心设有不孕不育门诊、VIP门诊、男科门诊、B超监测室、辅助生殖技术实验室、内窥镜及微创手术室等专业部室，拥有日本ALOKA—3500彩色阴道超声仪、ALOKA—1000阴道超声仪、精液计算机分析系统、德国LAIKA倒置显微镜、英国RI显微操作系统、美国PLANER程序冷冻仪、德国贺利氏培养箱、风淋层流实验室、超净操作台等先进设备，达到了国内一流生殖实验室的配备水平。

近几年来，妇产科在不孕症诊治、女性生殖道炎症及子宫内膜异位症的综合研究诊治，女性生殖系统肿瘤的筛查及防治、妇科疾病的微创技术诊治、异位妊娠的中医药研究等取得了良好的治疗效果。在临床工作中，特别重视对女性生殖道感染的高危因素，确定高危人群，筛查无症状的感染者，有效诊断及治疗性传播疾病，对患者及性伴侣进行评估、治疗及教育，改变其不良性行为及推行防范措施，对妇女保健工作起到了积极的促进作用。

鲁西北冀东南的医疗高地

德州市人民医院妇产科之所以能取得可喜的成果，离不开院领导对人才、技术的培养与支持。在人才建设方面，深入贯彻落实科学的人才观，强化人才是第一资源的理念，以人才引进、培养和使用为主线，以人才能力

建设为重点，以人才制度创新为动力，营造人才成长和发展的良好环境。目前，德州市人民医院拥有市级首席专家2人，市级以上有突出贡献中青年专家15人，硕士研究生导师18人，省、市级医学会专业委员会主委、副主委60余人，博士、硕士研究生210人。德州市人民医院妇产科、眼科为省级医药卫生重点专业，心血管内科、骨外科、小儿科、内分泌专业为德州市重点专科，强大的医资力量，为实现医院科学发展提供了坚强的人才资源和智力保证。

德州市人民医院在精心培养医疗人才的同时，千方百计筹措资金购置国内外先进的诊疗设备，依托先进的设备，诊疗技术不断创新提高，使得越来越多的德州市民在家门口就能享受到优质的医疗资源。在为患者提供高水平的医疗就诊医师及设备的同时，医院又对整体硬件设施进行改造，先后对旧病房楼、病理科、体检中心、康复中心、急诊科进行改造并相继投入使用，使得医院基础设施更加合理，更加方便患者就医。

医院进行的整体改建、设备的更新、人才的培养，不仅能够提高德州市人民医院整体的医疗水平，也是评审“三甲”医院资格的重要内容。通过医院评审工作，不断加强自身建设和管理，提高医疗质量，保证医疗安全，改善医疗服务，能够更好地履行社会责任和义务，提高德州市人民医院整体医疗服务水平能力，以满足广大人民群众医疗服务需求。本着以患者医疗安全为核心的原则，不断改进完善，营造良好的医患关系氛围，为创建幸福德州，提供坚强的健康保障。

