

# 精彩十二五 改革进行时

## 孕育健康二孩，博奥基因检测给你一针“安心剂”

### 博奥检验出生缺陷及遗传病检测、无创产前基因检测落户山东

随着我国全面二孩政策的发布,许多70后妈妈们变得无比纠结,她们担心自己年龄太大,还能不能生出健康“二孩”。

“现在政策放开了,老公很想再要一个小孩,可我现在都快40岁了,担心身体条件不允许啊!万一生出一个不健康的孩子咋办啊?”10月29日,实施全面二孩政策的消息刚一发布,记者的微信圈就收到了好几个朋友不约而同的“诉苦”。

随着全面二孩政策的发布,许多70后妈妈们开始变得无比纠结:一方面觉得赶上国家如此利好的生育政策是一种幸运,另一方面又担心年龄太大不能确保生出的宝宝一定健康。高龄产妇到底会面临哪些生育风险?现代科技能否保障她们生出一个健康宝宝?科技日报记者为此采访了有关专家。



### 高龄孕妇面临更多生育风险

“高龄孕妇本身就面临着更多的孕期风险,不但患妊娠高血压、妊娠糖尿病等疾病的风险增加,而且如果孕妇是瘢痕子宫,在二次怀孕或多次怀孕后前置胎盘的几率也会随之增加,从而加大出血风险。”武汉市妇女儿童医疗保健中心副主任周燕博士告诉科技日报记者,“尤其是随着年龄的增加,高龄产妇夫妻双方的身体机能都在下降,细胞新陈代谢减慢,而

且受环境污染、机体代谢功能降低、工作压力增加等不利因素的影响,可能会使遗传物质发生突变,出现染色体疾病等,导致胎儿先天发育缺陷或新生儿出生缺陷。”

根据卫生部最新发布的《中国出生缺陷防治报告》,我国出生缺陷发生率约为5.6%,每年新增出生缺陷人口数约90万例,其中出生时临床明显可见的出生缺陷约有25万例。特别是染色体疾病21-三体

综合征(即唐氏综合征,也称先天愚型——编者注),在新生儿中的发病率高达1/600-1/800,35岁以上的高龄孕妇发病率更是高达1/400。目前我国已有60多万例唐氏综合征患者。

“超过35岁以上的妇女已过了最好的生育年龄。”对此,周燕建议,“如果实在想生,除了合理补充叶酸和微量元素外,必须要做好孕前和孕期检查。”

### 出生缺陷及遗传病检测

#### 适用人群:

- 孕早期、孕中期血清学筛查高危产妇
- 初产孕妇超过35周孕妇
- 35岁以下,但错过血清学筛查机会的孕妇
- 有异常胎儿超声波检查结果(NT、鼻梁高度)的孕妇
- 有不明原因自然流产史、畸胎史、死胎或死产史的孕妇
- 有遗传病家族史或者曾分娩过先天性严重缺陷婴儿的孕妇
- 胎儿为试管婴儿、

习惯性流产等“珍贵儿”的孕妇

- 不宜进行有创产前诊断的孕妇(RH血型阴性、先兆流产、病毒携带)
- 羊水过多或羊水过少孕妇
- 孕早期接触过可能导致胎儿先天缺陷物质的孕妇
- 夫妻一方有致畸形物质接触史的孕妇
- 本人不能接受有创产前诊断,及有创产前诊断失败的孕妇

### 基因检测让世界远离“先天愚型”

对那些“实在想生”的高龄女性来说,有没有一种现代科技可以大大降低她们生出的宝宝罹患遗传性疾病的风险呢?

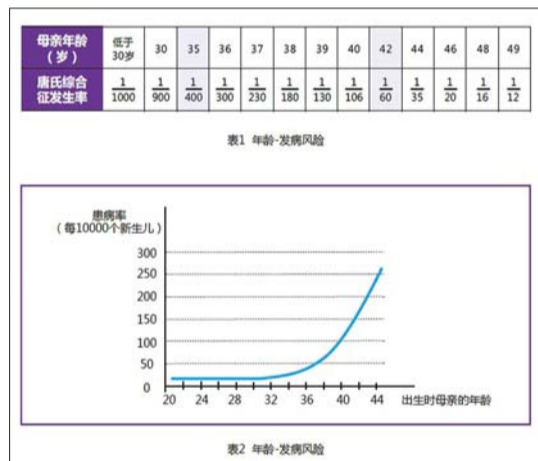
在北京博奥医学检验所总裁张治位博士看来,答案是肯定的。他的信心源自于近年来我国基因组学技术的迅速发展。张治位告诉记者,目前国内一些大型的生物医药公司已研发出具有自主知识产权的基因检测平台和技术,比如清华大学旗下的博奥生物集团,就推出了一系列的优生优育检测项目,并在全国布局了18

家第三方医学检验机构,为优生优育提供分子及基因检测服务。

“基因检测技术可以在孕前、试管婴儿胚胎植入前、产前、新生儿和儿童等不同时期,进行针对性的检测。”张治位介绍,目前在全球范围内最成功的应用是无创产前基因检测,即胎儿染色体非整倍体无创产前基因检测技术,在孕12周-26周期间抽取5毫升孕妇的外周血,利用新一代基因测序技术,对母体外周血浆中的胎儿游离DNA片段进行测序,判断胎儿发生唐氏综合征等

染色体疾病的风险。

张治位透露,无创产前基因检测准确率可达99.9%以上,远远高于传统的血清学筛查。传统的唐氏筛查由于方法的局限性,假阳性率较高,且35岁以上高龄孕妇都会自动被判为高危,均需进行羊水穿刺确诊,而侵入性的羊水穿刺,可能导致1%-2%的孕妇流产。对此,张治位建议,“高龄孕妇可选择有资质的正规实验室,直接进行无创产前基因筛查,极少数检测阳性者再进行羊水穿刺确诊。”



### 一管血即可检测多种疾病

“除了对染色体疾病进行产前检测以外,遗传性耳聋、地中海贫血和新生儿遗传代谢病等都可以通过基因检测分析确诊,从而指导优生优育。”张治位透露的一组博奥生物在北京、成都、郑州和长治等地针对120万人的筛查数据显示:中国人耳聋基因总携带率高达4.6%;每万人中,母系遗传的“一针致聋”基因携带者有25人。“如果能在孕前或孕期进行耳聋基因检测,不但可以有效地减少先天性聋儿的出生,还可以预防孩子后天‘一针致聋’的悲剧发生。”张治位说。

为避免更多的先天性聋儿出生,降低药物性聋儿的发病率,2009年9月,由生物芯片北京国家工程研究中心与解放军总医院合作研发的九项遗传性耳聋基因检测试剂盒,获得了国家食品药品监督管理局颁发的医疗器械注册证书,成为国内外首款经政府监管部门批准用于临床的遗传性耳聋基因检测产品,其应用也走到了世界前列。

除了耳聋基因,近年来,地中海贫血的基因筛查也逐渐引起了人们的关注。张治位告诉记者,地中海贫

血是一种在全世界范围内常见的单基因隐性遗传病,全世界大约7%的人群携带该基因,每年有50万重型地贫新生儿出生。对于重型地贫,目前除造血干细胞移植外无有效根治手段,但是通过基因检测方式可有效预防地贫患儿的出生。

“事实上,只需孕妇一管血,就可以同时完成无创产前胎儿唐氏综合征基因筛查、遗传性耳聋和地中海贫血等疾病的基因检测。”采访结束时,风趣的张治位说:“健康中国,首先要生得健康。高龄女性要生出健康宝宝,还需科技助力哟!”

### 无创产前基因检测

#### 最佳适用人群:

影像学检查(NT、鼻梁高度)异常的孕妇;

孕早/中期血清学筛查显示为常见染色体非整倍体临界风险的孕妇(即:1/1000≤唐氏综合征风险值<1/270,1/1000≤18-三体综合征风险值<1/350);

有介入性产前诊断禁忌证者,如RH血型阴性,HBV、HIV等病毒携带者,胎盘前置/低置,羊水过多/过少,流产史,先兆流产或珍贵儿等;

就诊时,患者为孕20+6周以上,错过血清学筛查最佳时间或错过常规产前诊断时机,但要求降低21-三体综合征、18-

三体综合征、13-三体综合征风险的孕妇;

有以下情形人群,请充分知情后选择无创产前基因检测:

产前筛查高风险,预产期年龄≥35岁的高龄孕妇,以及有其他直接产前诊断指征的孕妇;

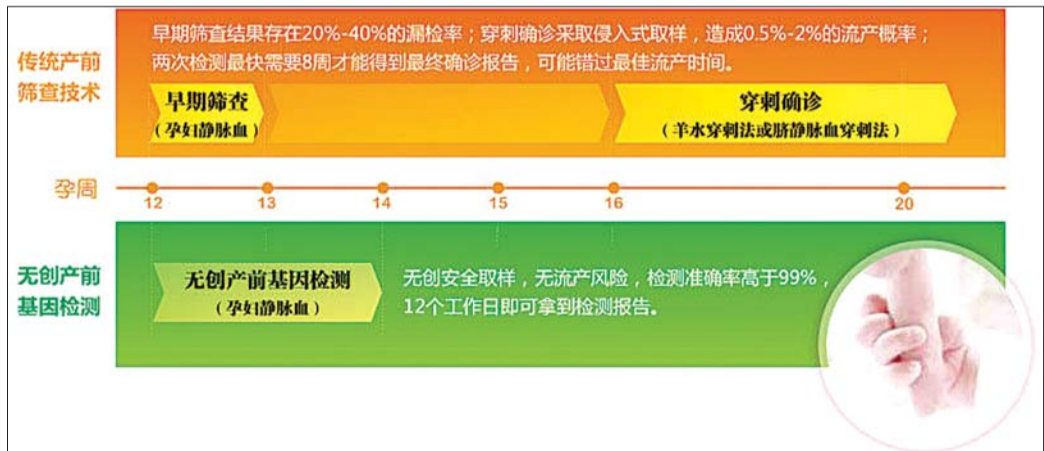
孕周<12周的孕妇;

高体重(体重>100千克)孕妇;

通过体外受精-胚胎移植(以下简称IVF-ET)方式受孕的孕妇;

双胎妊娠的孕妇;

合并恶性肿瘤的孕妇;



#### 温馨提示:(活动时间2016年1月1日-2月29日)

- 1、活动期间内孕妇到山东省内二级以上医院孕期检测无创产前基因检测项目(须找医院配备的工作人员)的可享受8.5折(折扣优惠420元)。
- 2、到指定医院(滨州百佳妇产医院 专属热线:0543-3086199)孕期检测无创产前基因检测项目直接减免420元。
- 3、不孕不育(需采集夫妻双方的外周血进行检测)或习惯性流产的孕妇进行基因检测可直接减免600元。
- 4、凡参加无创产筛基因检测的参检胎儿,如果“21号”、“18号”或“13号”染色体非整倍体的无创基因检测结果为阴性或低风险,可享受中国人保合同约定40万元赔偿;无创产前基因检测结果为阳性、高风险的,经羊穿所产生的医疗费用,最高赔偿2500元。