

# 阻击SMA！济宁创新开展新生儿筛查

## 济宁市妇幼保健计划生育服务中心持续加强出生缺陷防治体系构建

记者 郭纪轩 通讯员 田国栋

脊髓性肌萎缩症(SMA)作为一种常染色体隐性遗传疾病,因其发病年龄广、疾病危害大而受到社会各界的广泛关注。作为全市妇幼保健业务管理和技术指导单位,济宁市妇幼保健计划生育服务中心主动担当作为,于2023年3月创新开展面向全市新生儿群体的SMA筛查工作,成为全国首个进行该项筛查的地级市,相关经验获得全省推广。

### 阻击罕见疾病 走在全国前列

每个宝宝的出生,都伴随着父母祝愿健康平安的美好期待,但对于脊髓性肌萎缩症(SMA)患儿而言,虽智力发育正常,但不能竖头、不能爬行,全身“松软”,最后只能在呼吸衰竭及相关呼吸问题中绝望,是众多未进行疾病筛查和及时治疗患儿的结局。

“在出生缺陷疾病当中,SMA具有极强的隐匿性,发病前不易被发现,现在已经成为两岁以下婴幼儿的头号致死性遗传病。”济宁市妇幼保健计划生育服务中心新生儿疾病筛查中心副主任杨池菊介绍,与一般的罕见病不同,SMA的携带率较高,其患病人群具有全年龄段特征,在新生儿中发病率为1/10000。

如何预防罹患SMA或进行尽早干预,在疑似及高危人群中进行疾病的早期筛查是重要手段。今年1月17日,世界著名医学期刊《柳叶刀》研究报告首次比较了通过新生儿筛查确诊SMA患儿与出现症状后确诊SMA患儿的真实数据。研究发现,与出现症状后才确诊患病的儿童相比,SMA新生儿筛查联合早期治疗可帮助患儿具备更强的行动能力,早期筛查和诊断对于帮助患儿实现更好的健康结局和更高的生活质量至关重要。

“SMA的发病是一个不可逆的过程,如果我們可以在患儿呼吸系统遭到破坏之前进行治疗,就可以保证其顺利成长,

和正常孩子一样享受这个美好的世界。”杨池菊说,尤其是近年来,SMA疾病治疗药物从“天价救命药”,到成功纳入医保被正常家庭所承受,SMA疾病诊疗和保障工作进入了政策推进的快车道,为众多SMA患者及其家庭带来了希望。目前,广东、浙江、北京部分地区已开展新生儿SMA筛查,济宁市启动面向新生儿群体的SMA筛查,不仅走在了全国地级市的前列,更是一件推进出生缺陷综合防治的为民实事。

“出生缺陷事关人口素质,不仅影响家庭幸福,还可能造成巨额的经济负担,严重影响经济社会的健康发展。”济宁市妇幼保健计划生育服务中心党委书记、主任陈玉清坦言。该院长期以来始终努力让广大妇女儿童真正享受到指向“家庭”的全人群、全业务、全生命周期健康服务,不断扩大筛查病种、规范筛查服务、完善筛查网络、强化保障支撑,实现新生儿常见疾病的多种类、全系统筛查。在济宁市政府的持续推动下,目前为辖区内的新生儿继续实行四种遗传代谢病免费筛查和25种遗传代谢病市县两级财政补助筛查。新生儿疾病串联质谱筛查病种和筛查数量位居山东省第一位、全国第三位。

### 预防胜于治疗 筑牢新筛防线

为做好相关工作,2023年3月5日,济宁市卫生健康委组织召开了新生儿SMA



医护人员为新生儿采集外周血。

筛查启动会议,标志着全市新生儿SMA筛查工作正式启动。济宁市妇幼保健计划生育服务中心作为全市新生儿SMA筛查项目管理单位,先后进行了SMA筛查项目论证、市卫生健康委审批、医保局收费备案、PCR实验室建设、筛查实施方案和 workflows 制订,邀请国内知名专家进行相关培训等一系列工作。

经过科学研判,最终选定的新生儿外周血SMN1基因检测方法简便易行,需要新生儿家庭支付的费用较低,且符合新生儿遗传代谢病筛查疾病选择原则和法律规定。可以依托现有的新生儿遗传代谢病筛查网络进行血样的采集和递送,确定新生儿是否携带致病基因。今年3月至5月,济宁市新生儿疾病筛查中心共完成SMA筛查2200余人次,其中58例检测出携带有SMA基因。

“对于筛查出的SMA患儿,可以及早接受临床治疗,越早治疗获益越多,越早治疗症状改善越明显,能显著帮助宝宝提高生活质量,改善生存状况,延长患病宝宝生命。早诊、早治、早康复是提高SMA患者生活质量的三大关键要素。”杨

池菊介绍。同时通过筛查发现SMA基因携带者,对于今后的婚育也提供了遗传学预防措施,一次筛查,就能让新生儿终身受益。

今年5月初,济宁市妇幼保健计划生育服务中心新生儿疾病筛查中心主任陈西贵应邀在山东省出生缺陷救助项目推进会上,就SMA新生儿筛查及其意义作了典型发言及经验介绍,济宁市相关做法得到全省推广,为SMA筛查工作在全省开展带来“济宁经验”。

据了解,济宁市妇幼保健计划生育服务中心作为全市新生儿疾病筛查中心挂靠单位,自建立以来共筛查新生儿213万人,惠及济宁市98%以上新生儿,无1例“漏筛”,创造了筛查奇迹。筛查出的4953例患儿经过早期干预治疗,绝大多数患儿都能恢复正常,有效避免了新生儿死亡或智能残疾、体格发育障碍。在减轻了家长巨大精神压力的同时,为家庭和社会挽回经济损失50亿元,更为持续降低全市出生缺陷发生率,提高出生人口素质作出了突出贡献。

## 健康干预行动,全市10家机构入选

本报济宁6月19日讯(记者 郭纪轩 通讯员 段雯华)

近日,济宁市疾控中心指导的10家综合医疗机构入选国家心血管病中心生活方式医学联盟,其中5家达标中心、5家建设中心,数量位居全省前列。

国家心血管病中心生活方式医学联盟是在国家卫生健康委医政医管局指导下,由国家心血管病中心、中国医学科学院阜外医院联合成立的非营利性学术组织,旨在提升生活方式医学相关学

科对疾病的干预技术能力,促进生活方式干预规范化管理。

下一步,济宁市疾控中心将督促各单位加强慢性非传染性疾病监测与报告,建立完善院内心血管疾病机会性筛查流程。开展重点人群患病风险评估和危险因素干预指导,探索推行医疗、运动、饮食、心理和疫苗处方“一病五方”制度,全面推广慢性病个体化管理等措施,为居民提供全方位全生命周期健康服务,提升卫生健康服务水平和效率。

## 疾控“行动”,打造全省公共卫生高地

本报济宁6月19日讯(记者 郭纪轩 通讯员 马文月)

日前,济宁市疾控中心召开疾控体系高质量发展工作调度会议,进一步推动《济宁市疾病预防控制体系高质量发展三年行动方案(2023-2025年)》落地落实。

会议指出,加快推进全市疾控体系高质量发展,是坚决贯彻新发展理念的重要抓手,是党委政府赋予全市疾控系统的重大历史使命,是推动全市疾控发展的重大历史机遇。起好步、开好局至关重要。中心各科室要深刻把握《三年行动方案》的核心内容,结合各自职责分工,对照25项具体

措施,紧盯目标求突破,逐项工作抓落实。全体干部职工要坚持以高质量发展统揽全局,从“方案原文再深读、质量标准再拔高、落实效率再提升、工作效果再突显”等4个方面共同发力,全力保障高质量发展工作提速推进、提质增效、提档升级,扎实推进各项疾控工作高质量开展。

下一步,济宁市疾控中心将在公共卫生人才梯队和培养模式、检验检测能力、传染病监测预警、卫生应急等方面更加高效优化,树立疾控中心高质量发展的标杆和品牌,打造全省公共卫生高地。

## 涂氟护齿,守护健康

本报济宁6月19日讯(记者 郭纪轩 通讯员 许雅茹)

按照全市疾控体系高质量发展三年行动方案工作部署,近日,济宁市疾控中心专家组到曲阜市金贝贝幼儿园督导儿童涂氟项目工作,现场听取汇报,并对涂氟工作提供技术指导。

专家组强调,口腔健康一定要防治结合,在涂氟护齿的同时,还要加强健康教育,让孩子们从小养成爱齿护齿的好习惯。

下一步,济宁市疾控中心将持续加大宣传力度,继续加深与医院、社区的合作,做好技术指导,用实际行动呵护幼儿口腔健康。

## 监测食品安全风险,提升全市技术水平

本报济宁6月19日讯(记者 郭纪轩 通讯员 赵素华)

近日,济宁市疾控中心举办2023年全市食品安全风险监测技术培训班。本次培训采用线上和线下相结合的形式。

要强化履职意识,切实增强做好食品安全风险监测工作的责任感和紧迫感;要提高业务技能,强化监测预警、流行病学调查、检验检测、质量控制和应急处置能力;要做好质量控制,确保数据真实可靠,可追溯。同时,对全市食品安全风险

监测工作进行安排部署,并围绕全市食品安全风险监测的采样方法、数据审核、质量控制要求、注意事项等方面进行培训。泗水县、邹城市、梁山县进行了经验交流。

通过本次培训,进一步明确了全市食品安全风险监测工作目标和要求,提高了食品安全风险监测工作人员的业务能力和水平,对济宁市食品安全风险监测工作顺利开展及疾控体系高质量发展具有重要推动作用。

## 展示精气神,乐享健步走

本报济宁6月19日讯(记者 郭纪轩 通讯员 郑灿峰 孔莉莉)

日前,汶上三院在莲花湖湿地公园开展“医心向党践初心,踔厉奋进担使命”健步走活动。

活动当天,汶上三院近百名职工统一着装,队列整齐。随着开赛哨声响起,活动正式拉开帷幕,队员们步履矫健,精神饱满,在欣赏湿地公园美景的同时,尽享健康运动带

来的轻松愉悦。

本次健步走活动旨在让职工放松了身心,增进了交流,提高了生活质量,凝聚了思想共识,汇聚了奋斗力量,引导职工以更加昂扬向上的精神风貌和干事创业的澎湃激情,在“健康汶上”高质量发展的征途上践行医心向党的初心,奏响踔厉奋进勇担使命之歌,努力实现医院医务人员与“健康汶上”建设同频共振、相互促进。

## “吐槽码”上线,沟通零距离

本报济宁6月19日讯(记者 郭纪轩 王芳 李雪)

峰山镇卫生院近期在门诊大厅、病房、接种门诊、电梯间等场所张贴“吐槽码”,设立院长值班日,让患者随时随地扫码,对在诊疗过程中遇到的问题进行“吐槽”,投诉,加强与患者的沟通交流。

卫生院安排专人进行后台反馈整理汇总形成台账,并落实相关科室整改,做到有问题“码上说”,立刻办,让

患者反映问题有督促有落实有整改;院长值班日与患者接触零距离,倾听患者及家属诉求,为他们解疑答惑,进一步畅通了医患沟通渠道,第一时间化解医患矛盾。

峰山镇卫生院院长孙伟表示,卫生院将继续以“患者为中心”的服务理念,立足工作实际,聚焦患者反映的热点,切实把吐槽反映问题清单转化为“履职尽责清单”,不断提高患者看病就医的满意度和获得感。