9月12日，是全国第九个“预防出生缺陷日”。

《中国出生缺陷防治报告(2012)》显示，我国出生缺陷发生率达5.6%，每年新增出生缺陷数约90万例。目前，国家有针对性地开展唐氏筛查等产前筛查防治服务，但精准性仍然有局限。

近年来，“从源头阻断致病基因”的基因诊断应运而生，但并没有大规模推广。这项新型技术在解读“遗传密码”的同时，也经历着医学伦理的考量。

基因诊断：读懂人体“遗传密码”

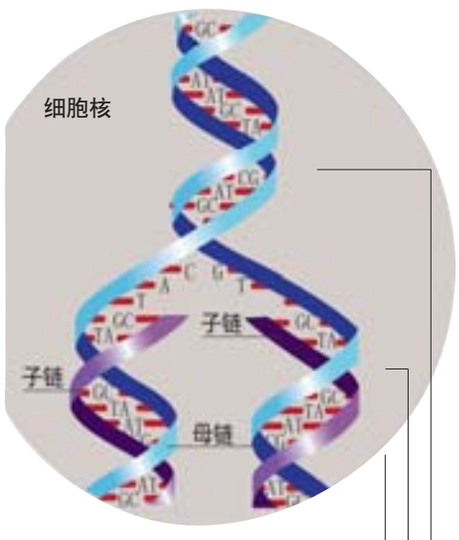
□ 本报记者 单青 通讯员 高亚文

《中国出生缺陷防治报告（2012）》

2009-2011年，中央财政共投入3.2亿元，为农村孕前和孕早期妇女免费增补叶酸预防神经管缺陷，取得明显成效，围产儿神经管缺陷发生率持续降低，从1996年的13.6/万下降到2011年的4.5/万。

我国出生缺陷监测(监测期为孕满28周至出生后7天)数据表明，2000—2011年期间，先天性心脏病、多指(趾)、唇裂伴或不伴腭裂、神经管缺陷、先天性脑积水等10类疾病是我国围产儿前10位高发畸形。

目前全国85.2%的妇幼保健机构开展了婚前保健工作；有600多个机构开展了产前筛查和产前诊断服务；有185个新生儿遗传代谢疾病筛查中心，新生儿疾病筛查网络扩大到22598个血片采集机构，比2006年增加了4047个，有7000多所医院开展了新生儿听力筛查服务。同时，深入开展出生缺陷防治专业人员技术培训、资格认证、质量评估等工作，推广适宜技术，落实出生缺陷三级预防措施，出生缺陷综合防治能力逐步提高。



新合成的子链不断地延伸，同时，每条子链与对应的母链盘绕成双螺旋结构，分别形成一个新的DNA分子。

以母链为模板，以周围环境中的游离的脱氧核苷酸为原料。按照碱基互补配对原则，各自合成与母链互补的一条子链。

复制开始时，DNA分子首先利用细胞提供的能量，在螺旋酶等的作用下，把两条螺旋的双链解开，这个过程称为解旋。

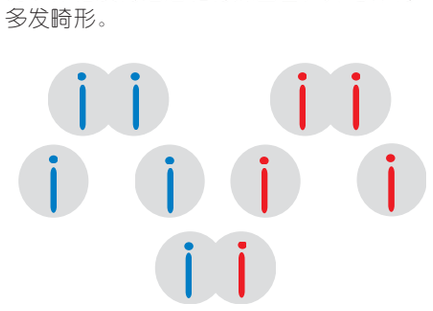
■名词解释

出生缺陷

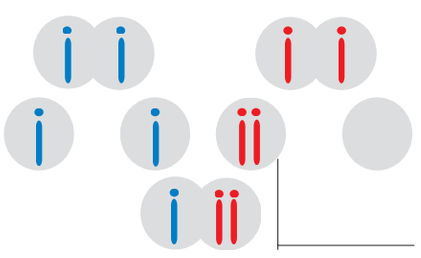
是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常。可由染色体畸变、基因突变等遗传因素或环境因素引起，也可由这两种因素交互作用或其他不明原因所致。通常包括先天畸形、染色体异常、遗传代谢性疾病、功能异常如盲、聋和智力障碍等。

唐氏综合征

又名21-三体综合征，先天愚型或Down综合征，是小儿最为常见的由常染色体畸变性所导致的出生缺陷类疾病。该病是由先天因素造成的具有特殊表型的智能障碍。患儿的主要临床特征为智能障碍、体格发育落后和特殊面容，并可伴有多发畸形。



正常情况



21号染色体不分离

唐氏综合征21-三体形成

基因诊断

又称DNA诊断或分子诊断，通过分子生物学和分子遗传学的技术，直接检测出分子结构水平和表达水平是否异常，从而对疾病作出判断。

一家连生两个傻儿子

10年前，在济南市平阴县，一名35岁的普通村民王家宁(化名)生下一男婴，后经医院确诊，孩子是患有先天愚型(又名唐氏综合征)的唐氏儿，被村里人称为“傻子”。对产前筛查，王家宁此前一无所知。

3年后，王家宁选择生二胎。在产前检查中，医生怀疑胎儿畸形，劝她接受羊水穿刺。“有创筛查导致流产怎么办？”由于唐筛检查只能帮助判断胎儿患有唐氏症可能性大小，但不能明确胎儿是否患上唐氏症。抱着侥幸心理，她和丈夫采取保胎措施生下一个男婴，却没想到同样是唐氏儿。

这只是全国每年90万例出生缺陷的一个缩影。据了解，目前已知的出生缺陷病种至少有8000-10000种。其中，我国唐氏综合征发生率约为14.7/万。唐氏儿智力严重低下，体格发育落后，有明显的特殊面容，终生无法治愈。

“有些家庭经济压力还能承受，最难熬的是精神上的痛苦。”国家辅助生殖与优生工程技术研究中心优生综合技术研究室主任高媛博士对此深有感触，尤其是已育有缺陷孩子的农村居民，生二胎时做产前筛查，在一定程度上就能避免悲剧。

90万例 出生缺陷

唐氏综合征发生率约为

14.7/万

目前已知的出生缺陷病种至少有8000-10000种

先天性致残者约占残疾人总数的9.6%

32岁的“健全人”杜丽蓉(化名)夫妻双方祖辈都没有聋哑史，怎么会连续生出两个先天性聋哑孩子？

经过诊断，山东大学附属生殖医院内分泌与遗传组副主任医师颜军昊发现，夫妻双方都是隐性耳聋基因携带者，表面上看与正常人无异，但可把致病基因传递给下一代。“双方的隐性致病基因有25%的可能性结合。一旦结合，其子女就一定是聋哑儿。”

值得欣慰的是，这些隐形基因的携带者，可通过基因检测等手段及早筛检出来，从源头上减少致病基因扩散。据了解，我国先天性致残者约814万人，占残疾人总数的9.6%。颜军昊向记者介绍，与孕期的唐氏筛查不同，基因诊断通过分子生物学和分子遗传学的技术，在孕前直接检测出夫妻双方是否异常，对可能发生的疾病作出判断。这属于孕前防止出生缺陷儿的一级预防措施，也是最有效的。

致病基因携带者可通过第三代试管婴儿技术规避风险，高媛说这虽然并不意味着完全能避免风险，但出生缺陷率可减少千分之一。

让患者了解、读懂自己的“遗传密码”，通过规避出生缺陷，是高媛的主要工作。据了解，我国每年因神经管缺陷造成的直接经济损失超过2亿元，新发先天性心脏病生命周期的总经济负担超过126亿元。高媛认为，通过基因诊断可提前减少社会疾病负担。

25%

双方的隐性基因有25%的可能性结合。一旦结合，其子女就一定是聋哑儿。

“在先进的科学面前，伦理是最关键的问题”

步入婚姻殿堂不久的聋哑人夫妇刘玉凤与郭毅刚(化名)坚信，凭着现在日新月异的医学技术，完全可以生下一个健康的孩子。然而经检测，夫妻二人的聋哑基因致病位点碰巧落在同一处。这意味着，他们将来所生子女一定都是聋哑儿，即使采用试管婴儿，也无法规避这种遗传风险。

面对直截了当的医学结论，这对聋哑夫妻陷入长久的痛苦之中：“永远不要孩子，还是生一个聋哑儿，还是重新与别人组建家庭？”

多年的从医经历，让高媛愈发感慨：“在先进的科学面前，伦理是最关键的大问题。”而这样棘手的问题，难有答案。在“反自然”的医学进步浪潮中，科学与伦理之间如何寻找平衡点，成了高媛一直揪心的事。

高媛认为，通过测序得知致病基因后，乐观的人能在有效时间里合理规划自己的人生，但一些悲观者免疫力下降后更容易患病，被提前揭开的“知情权”却成了致病因素。

随着基因诊断技术临床应用的扩展，人们开始反思：试管婴儿是由父母来挑选下一代人格特征，是否会影响到人类群体的发展？此外，许多疑难杂症将得到明确诊断，但若不能给予有效治疗，对病人自身的生活将产生巨大的负担和麻烦。被诊断为基因缺陷阳性的“未来病人”，如何得到法律保障，如何让他们不受人寿保险、招聘单位和社会的歧视，都值得人们反思。

在“反自然”的医学进步浪潮中，科学与伦理之间如何寻找平衡点？

原卫生部部长、现全国人大常委会副委员长 陈竺：

随着孕产妇死亡率和儿童死亡率的逐步降低，出生缺陷日益成为突出的公共卫生问题和社会问题。出生缺陷不仅影响儿童的生命健康和生活质量，而且影响整个国家人口素质和人力资源的健康存量，影响经济社会的健康可持续发展。

近年来，出生缺陷综合防治体系逐步健全，三级防治措施深入落实，出生缺陷患儿医疗保障更加完善。特别是2009年深化医改启动以来，国家实施了农村育龄妇女免费增补叶酸预防神经管缺陷项目，3年来，农村地区神经管缺陷发生率明显下降，经济社会效益显著。2012年，又在部分地区启动了地中海贫血防治试点项目和新生儿疾病筛查补助项目。

全面推进出生缺陷防治工作，提高出生人口素质和儿童健康水平，需要全社会的共同努力。应引导社会各界和国际社会更加关注妇女儿童健康，营造有利于出生缺陷防治的良好氛围和支持环境。同时，也希望广大医药卫生工作者，特别是妇幼卫生工作者以科学发展观为指导，创新工作思路，抓住深化医改的重大机遇，全面落实出生缺陷三级预防措施，为提高出生人口素质，促进家庭幸福和经济社会发展作出更大的贡献。

本版插图、制图：巩晓蕾

■名词解释

婚前检查和产前诊断

婚前检查和产前诊断是预防遗传病的重要方法。事实上，一些看起来身体非常健康的男女青年，父母看起来也很健康，实际上是致病基因的携带者。假如男女双方恰巧都是某种致病基因的携带者，那么，后代发病的几率就很大。这种情况只有依靠专业医生，通过家族病史调查及系谱分析来断定。因此，建议所有谈婚论嫁的年轻人，为保障后代的身体健康而尽好自己的一份责任，主动进行婚前检查。

婚前检查可避免不宜结婚的人群将来盲目生育，还可初步筛选出可能患有遗传病的人或致病基因携带者。同样，产前诊断可在胎儿出生前就可了解到是否存在遗传缺陷或先天畸形，如无脑儿、脑积水、脊柱裂等出生缺陷，还能较早发现一些遗传代谢性病，如酶缺乏等。

需作产前诊断的情况

1.夫妻一方有染色体病或基因病，或是多基因携带者；

2.曾经生育过遗传病患儿的夫妻；

3.曾有不明原因的流产史、畸胎史、死胎的孕妇；

4.曾发生新生儿死亡或生育过先天畸形儿的孕妇；

5.有明显致畸因素及接触史，如孕早期被病毒感染、接触过有害化学物品或受到过辐射；

6.35岁以上的孕妇；

7.羊水过多或过少的孕妇。

遗传咨询

包括婚前咨询、产前咨询及一般性遗传咨询，由从事遗传学的医生对育龄男女及患有遗传病的患者或亲属提出的问题进行解答，包括详细询问病史、做好完整的家系调查，特别是对发病者的直系亲属(至少两代)要查清楚，然后进行必要的实验室检测，确认是否有遗传病，并作出正确诊断。同时，医生帮助推算复发风险率，并对生育提出指导性对策或切实建议。比如，据不同情况进行产前诊断或终止妊娠，防止遗传病儿出生，或出生后及早进行特殊治疗。

需要去做咨询的对象

1.近亲婚配者；

2.家族有人有遗传病或本人有遗传病，或先天性智力低下者；

3.反复自然流产及闭经不孕的育龄女性；

4.生育过先天缺陷儿或遗传病儿，以及有生过染色体畸变患儿的病史；

5.性器官发育异常，必须确定性别，以决定能否结婚生育；

6.怀孕早期(10周内)有高热、服药、接受过X线、患风疹及恐对胎儿不利者；

7.发生不明原因死胎、死产的育龄女性；

8.高龄孕妇(大于35岁)；

9.羊水多、胎儿发育迟缓者。