

# 宝宝面色苍白 竟是“地贫”遗传病

医生:防控地中海贫血从婚前孕前开始



新生儿的降临总会给家庭带来无尽的幸福和希望,但有的宝宝出生后总是面色苍白,出现免疫力低下、发育迟缓,父母以为孩子是普通贫血,各种补血和补铁后都无济于事,结果确诊单基因遗传病地中海贫血(以下简称地贫)。

今天是“世界地中海贫血日”。专家提醒,福建等南方省份是地贫高发区,夫妻均为同型地贫基因携带者的话,有25%概率会生下中重度地贫患儿,建议在婚前、孕前及时进行检查,预防“地贫宝宝”出生。

■融媒体记者 许奕梅 通讯员 何毓慧

## 1 宝宝面色苍白靠输血续命 辗转全国配型骨髓移植成功

泉州的陈女士在30岁时生下女儿欣欣(化名),可爱的宝宝给陈女士一家带来无尽的喜悦。欣欣出生几个月后,陈女士发现宝宝面色苍白,生长发育迟缓,尝试给孩子补铁,但症状没有改善。

陈女士带着欣欣到医院体检,发现孩子严重贫血,属于重型β地贫。进一步检查得知,因陈女士和丈夫都是β地贫携带者,孩子得了遗传病。

因为患病导致欣欣体内红细

胞异常,铁元素沉积,才半岁的孩子,每个月都要住院接受规范化输血和祛铁治疗,以降低体内铁负荷,改善重要脏器功能,延长生存时间。

为了挽救女儿的生命,夫妻俩尝试为欣欣进行造血干细胞移植,在1年多时间里,他们辗转全国多家医院。幸运的是,欣欣在2岁时配型成功,顺利完成移植治疗。目前,欣欣回归正常生活并定期随访检查。

欣欣患病,给陈女士一家带来巨大的经济和精神负担。为了避免重蹈覆辙,陈女士再次妊娠时,在怀孕18周时到泉州市妇幼保健院进行产前诊断,经羊膜腔穿刺术检查羊水,结果显示胎儿未携带β地贫基因。日前,陈女士诞下健康的二胎宝宝,夫妻俩喜极而泣。



## 2

### 福建人地贫基因携带率达7% 部分重型患儿出生不久即夭折

泉州市妇幼保健院·儿童医院产前诊断中心副主任江裔颖介绍,地中海贫血是一种遗传性溶血性贫血疾病,主要是由于患儿体内的珠蛋白基因缺陷,导致患者体内血红蛋白成分发生变化。

“它是一种常染色体隐性遗传疾病,不是通过多吃补血食物和补铁就能治疗的贫血。”江裔颖称,地贫因基因缺陷异常所致,是一种危害严重的遗传病。

据统计,地贫在我国主要分布于东南沿海和西南地区,其中广东、广西、福建等省份是高发区。在广西,地贫基因的携带率达21.6%,约5个人中就有1个地贫基因携带者;广东人群携带率达到11.6%;福建地区约为7%,差不多

12至15人中就有一个携带者。

江裔颖指出,地贫分为轻型、中间型和重型。轻型地贫没什么不适,血常规检查报告甚至看不出有贫血指标异常,部分患者可能会出现面色苍白、全身乏力等轻度贫血症状。中间型会有不同程度贫血、疲乏无力、肝脾肿大、轻度黄疸等。

重型α地贫胎儿多在孕晚期出现水肿综合征,可能胎死宫内或出生后死亡。像欣欣这样的重型β地贫患儿,通常在出生3至6个月后出现逐渐加重贫血,伴有面色苍白、肝脾肿大、黄疸等,如不进行规范治疗,会逐渐出现头颅变大、额部隆起、眼距增宽、鼻梁塌陷等典型地贫特殊面容,需要定期输血和祛铁治疗才能存活。

## 3

### 做好婚前孕前优生检查 我省可进行免费筛查

夫妻俩看起来都很正常,为何会生下地贫宝宝?

江裔颖表示,夫妻俩如果都是同型地贫基因携带者,每次怀孕夫妻双方就有四分之一的机会将携带的地贫基因遗传给孩子,孩子如果同时遗传到父母的隐藏基因,就有可能产生严重症状。

重症地贫会对患儿健康造成很大危害,需要通过终身反复输血、祛铁治疗、脾切除、造血干细胞移植等方式缓解症状,给家庭带来巨大压力。

“目前尚无很好的根治方法,难治但可防,就算夫妻双方都患地贫,孩子也不一定会发病。”江裔颖称,在地贫高发地区

开展婚前、孕前及产前优生检查,通过医学干预措施阻止中重型地贫儿出生,是目前国际公认的有效防控地贫的首要措施和重要策略。

目前福建省符合条件的新婚和计划怀孕夫妇,可免费享受地贫筛查及后续基因检测、产前诊断等服务。通过婚前、孕前优生检查,及早发现夫妻双方地贫基因携带状况,针对性制定孕育计划。若是夫妻双方均为同型地贫携带者,则可能需要进行介入性产前诊断,避免下一代出现中重型地贫。对已出生的中重型地贫患儿,通过早诊早治,减轻疾病对患儿身心影响,延长孩子生命。

数据赋能 全省率先

## 泉州实现医银直联医保支付

本报讯(融媒体记者许奕梅 通讯员王月清)记者从泉州市医保局获悉,4月29日,市医疗保障基金中心成功通过省医保信息平台医银直联系统,向开户银行发出医保基金支付指令,银行即时将第一批3367.74元的个人零星报销医疗费用款项直接支付给参保患者,泉州自此成为全省首个通过“数据赋能”项目建设实现医银直联支付的城市。

今年以来,省医保局着力完善全省统一的医保经办管理服务体系,泉州市医保局承担医保数据“两结合三

赋能”项目试点,根据要求建设医疗保障信息平台业财一体化系统,推动医保业务子系统与基金财务系统、银行系统全省统一对接,实现数据规范交互和基金支付流程协同运行的医银直联支付新模式。

市医保局相关负责人表示,医保与银行直联支付新模式,可实现基金拨付全程电子化,让数据在医保、银行之间实现自动闭环传递,有效防范线下人工转手操作时人为篡改数据的风险。通过识别基金拨付流程中的风险数据并提出预警,对基金支付流向进

行全程监管,进一步加强医保基金收支管理,确保基金拨付安全。

据介绍,相比传统基金拨付方式,该新模式对基金预算、对账管理、基金支付、基金核算、基金决算等财务全过程开展精细化管理,做到医保基金线上受理、审核、支付全流程“一网通办”,在基金支付效率、基金安全保障方面得到提升。同时,财务工作人员可直接在系统上完成医保基金的批量划转、处理异常退汇业务、电子对账单对账等操作,全程电子化省去了线下前往银行柜台对接的时间,减少财务

人员业务工作量,提高工作效率。通过系统直联、线上转账,可确保经办机构及时准确将个人和医药机构医保费用拨付到位,进一步缩短服务时间、提高经办服务效能,最大程度实现让老百姓少跑腿,数据多跑路。

