



主管单位:中国科学院
主办单位:中国科学报社
学术顾问单位:
中国人体健康科技促进会
国内统一刊号:CN11-0289

学术顾问委员会:(按姓氏笔画排序)

中国科学院院士 卞修武
中国工程院院士 丛斌
中国科学院院士 陆林
中国工程院院士 张志愿
中国科学院院士 陈凯先
中国工程院院士 林东昕
中国科学院院士 饶子和
中国工程院院士 钟南山
中国科学院院士 赵继宗
中国科学院院士 葛均波
中国工程院院士 廖万清
中国科学院院士 滕皋军

编辑指导委员会:

主任:
张明伟
夏岑灿

委员:(按姓氏笔画排序)

丁佳	王岳	王大宁	计红梅
王康友	石炳毅	朱兰	朱军
孙宇	闫洁	刘鹏	祁小龙
安友仲	吉训明	邢念增	肖洁
谷庆隆	李建兴	张思玮	张海澄
金昌晓	贺涛	赵越	赵端
胡学庆	胡珉琦	栾杰	钟时音
薛武军	魏刚		

编辑部:

主编:魏刚
执行主编:张思玮
排版:郭刚、蒋志海
校对:何工芳
印务:谷双双
发行:谷双双
地址:
北京市海淀区中关村南一条乙3号
邮编:100190
编辑部电话:010-62580821
发行电话:010-62580707
邮箱:ykb@stimes.cn

广告经营许可证:

京海工商广登字 20170236 号
印刷:廊坊市佳艺印务有限公司
定价:2.50 元
本报法律顾问:
郝建平 北京灏礼默律师事务所

防控出生缺陷须“早准快”

● 本报记者 张思玮

“中国是世界上的人口大国，也是出生缺陷和残疾高发国家。出生缺陷不仅是一个严重的公共卫生问题，而且已成为影响经济发展和人们正常生活的社会问题。”2月18日，在国家儿童医学中心、首都医科大学附属北京儿童医院主办的新生儿疾病筛查新技术研讨会上，国家儿童医学中心主任、北京儿童医院院长倪鑫表示，做好新生儿出生缺陷防控工作，不仅能有效降低出生缺陷给个人、家庭和社会带来的健康、经济等多重负担，还能推动我国出生缺陷防治工作的关口前移。

据2012年9月原卫生部发布的《中国出生缺陷防治报告(2012)》统计，目前我国出生缺陷发生率在5.6%左右，每年新增出生缺陷儿约90万例，其中临床明显的出生缺陷儿约有25万例。

鉴于此，在倪鑫的牵头带领下，由北京儿童医院副院长李巍教授领衔的医学遗传学专家团队历经6年时间，自主研发了一套新型的新生儿遗传病筛查方案，即基于高通量测序的新生儿单基因遗传病筛查方案(NESTS)，并将该方案的推广应用命名为“新巢计划”。

挑战诊断“无人区”

据了解，NESTS是基于近年来快速发展的高通量测序技术、根据多年来北京儿童医院收治的遗传疾病患儿情况的摸底调查、结合世界卫生组织的新生儿疾病筛查原则等，自主研发设计的靶向测序方案，针对我国相对常见的200余种发病较早、发病率相对较高并且可干预的严重遗传病进行筛查，涉及明确致病基因500余个。

在此次研讨会上，启动了“新巢计划”揭牌仪式，并对首批合作的医院、单位进行了授牌，旨在推广新生儿疾病筛查新技术，倡导全国妇儿医疗机构携手筑牢科学、全面、精准的生命全周期的新生儿出生缺陷防控体系。

随后，依托福棠儿童医学发展研究中心的妇儿专科医联体多中心协作组，对分布在中国不同区域8家妇幼保健机构的11484名婴儿进行回顾性筛查，新生儿的单基因遗传病诊断率约为0.95%，这表明单基因遗传病在新生儿

我国每年新增出生缺陷儿约90万，其中约25万出生时临床明显可见，北京儿童医院启动“新巢计划”剑指出生缺陷。

北京儿童医院供图



出生缺陷中占有较大比例。

李巍表示，NESTS方案主要挑战无症状新生儿遗传病诊断“无人区”。为此，研发团队自主研发完成“NESTS智能决策支持系统”，可用于对筛查的实施效果和闭环管理进行综合评价。

研究表明，在做好全流程闭环管理的前提下，尤其是在专业的遗传诊断和咨询团队以及儿科分级诊疗体系的支持下，人工智能辅助的NESTS方案作为新生儿疾病筛查(以下简称新筛)的一线方案是可行的，并且具有良好的社会经济学效益。

独具优势

那么，与传统的新筛相比，“新巢计划”有哪些优势呢？对此，倪鑫表示，一是扩大了筛查病种。目前的新筛病种存在区域差异，经典的筛查方案不能有效覆盖不同地区高发病种，需要制定适宜于不同地区的筛查方案。

“目前在新生儿疾病筛查领域应用较广泛的串联质谱筛查方法仅能覆盖30~50种遗传代谢病，其他具有严重致残、致愚的多系统遗传病难以早期筛查和识别。”李巍表示，“新巢计划”克服了上述局限性，不仅涵盖了串联质谱涉及到的遗传代谢病(将近50种)，还将不同地区的高发病种整合其中，几乎涵盖我国发布的第一批罕见病目录上所有121种罕见病。

二是准确率高。串联质谱的假阳性召回率较高，同时存在一定的假阴性；利用生化或质谱等方法筛查的疑似阳性患儿，需要临床和(或)基因确诊，复诊确诊过程延长了诊断窗口期，影响了干预效果。

而“新巢计划”则是基于基因组水平的筛查方案，经过大样本和闭环管理校验，可提供更早、更精准的疾病高危

信息，将筛查周期控制在出生后11天之内。

三是简化医护工作流程，减少家庭焦虑。由于各单病种筛查和串联质谱筛查所用的技术体系不同，在实际应用中，常发生新生儿足跟血反复采集的现象，给临床医护带来较多的工作挑战。

“‘新巢计划’将现有新筛方案‘拢’在一起，避免了新生儿足跟血多次采集的问题，有效简化工作流程，减少新生儿家庭的焦虑情绪。”李巍说。

较高的社会效益

采访中，记者了解到，“新巢计划”已于2018年在北京儿童医院顺义妇儿医院启动试点应用，并完成筛查1万余例，对筛查阳性新生儿进行临床随访和遗传咨询，已明确诊断17例。这些患儿均在出生2个月之内被明确诊断，为实现早期干预、降低病情危害及家庭再生育指导提供了及时、可靠的依据。

同时，确诊患儿均已通过“新巢计划”中的北京儿童医院绿色通道进行及时救治，其中2例已经择期完成部分手术治疗。

倪鑫表示，依托专业的遗传诊断和咨询团队，以及国家儿童医学中心北京儿童医院儿科分级诊疗体系网络，“新巢计划”的实施实现了全流程闭环管理，有效规避了“筛而不诊、筛而不治”的风险。

据悉，“新巢计划”未来将在全国范围内依托福棠儿童医学发展研究中心进一步推广。同时，通过合作单位的服务网络，切实为我国每年约1000万新生儿提供出生缺陷三级预防服务，扩大新生儿疾病筛查病种范围，实现遗传性出生缺陷的“早筛、早诊、早治”。