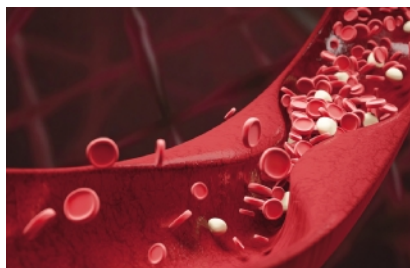


中信湘雅发布罕见病排行榜

地中海贫血居 4.2 万余例基因诊断患者首位

本报讯 2月28日是国际罕见病日。中信湘雅生殖与遗传专科医院（以下简称中信湘雅）当日发布了其接诊量排名前十的罕见病名单及数据。基于该院目前累计接诊基因诊断 42182 例患者，他们组织多名专家整理出了湖南及周边地区常见罕见病排名。其中地中海贫血（34730 例）排名第一，约占所有病例数的 82%。其余罕见病病种依次为：假肥大型进行性肌营养不良症（2381 例）、成人多囊肾（1365 例）、脊髓性肌肉萎缩症（848 例）、甲型血友病（787 例）、肾上腺皮质增生症（583 例）、遗传性耳聋（462 例）、脆性 X 综合征（384 例）、白化病（368 例）、肝豆状核变性（274 例）。

遗传性罕见病不但病情严重而且可以遗传，但它是一类可防可控的疾病，生



图片来源：视觉中国

殖干预在其中起着不可估量的作用。出生缺陷的防控有三级预防方式，一级预防是防止出生缺陷的发生，二级预防是防止出生缺陷患儿的出生，三级预防是针对已经出生的出生缺陷孩子，通过及早治疗减少或者避免残疾。

相应的，遗传性罕见病也有“三道防线”可阻止其发生和传递。第一道防线是在怀孕之前通过各种不同途径防止遗传性罕见病的发生，手段包括婚前体检、孕

前遗传病风险排查和孕前胚胎植入前遗传学检测（PGT）等；第二道防线是在怀孕期间通过产前筛查和产前诊断，识别胎儿的严重出生缺陷，早期发现、早期诊断，阻止遗传病患儿的出生；第三道防线是通过开展新生儿筛查，做到早诊断、早治疗，避免或减少遗传性罕见病致残、致死的伤害，提高患儿的生活质量。

随着医学科学的不断发展，PGT 与脐血造血干细胞移植相结合，可以使一些遗传性罕见病得到根治。例如，可通过 PGT-HLA 配型生育与患者配型相同的宝宝，再利用宝宝的脐血造血干细胞、脐带间充质干细胞等进行治疗，这是目前治疗遗传性罕见病的新举措。有 87 种罕见病可通过这种方式，在出生一个健康孩子的同时治愈已出生的遗传性罕

见病患者。

2021 年，中信湘雅为高龄及遗传疾病群体实施 PGT 优生助孕方案达 5243 例，平均妊娠率达 64.9%。截至 2021 年底，该院运用 PGT 技术累计接生 8374 名健康婴儿，还有 1315 多名婴儿正在孕育过程中，有效预防了罕见病患儿的出生。

此外，2019 年，中信湘雅联合麓德罕见病中心，共同发起成立湖南省麓德罕见病关爱中心，并启动无罕之路爱心助孕项目。截至目前，该项目一共资助了 89 个来自全国各地的罕见病患者家庭，覆盖 19 个省区市 60 余种遗传罕见病，为每位罕见病患者减免 40% 的费用，在受助家庭中已诞生 15 个健康宝宝。（王昊昊 洪雷）

让糖尿病患者多一份“胰岛素泵保障”

本报讯“糖尿病虽是慢性疾病，但如果血糖控制不佳，很容易出现心脏疾病、中风等并发症，导致患者行动不便，甚至死亡。”北京大学人民医院内分泌科主任纪立农教授此前接受采访时表示，血糖长期控制不佳不仅影响患者的生活质量，还会增加家庭和社会的经济负担。

2021 年年底，国际糖尿病联盟（IDF）发布了全球糖尿病地图（第 10 版）。数据显示，中国糖尿病患者已超过 1.4 亿，约占全国人口总数的十分之一。

随着医疗科技发展，胰岛素泵通过相对精准的持续胰岛素皮下输注，最大程度地模拟人体胰岛素的生理性分泌模式，更好地实现糖尿病患者的血糖管理，降低糖尿病并发症发生风险，同时减少患者每日多次注射胰岛素的负担，提高生活质量。

但现实中，我国糖尿病患者对胰岛素泵使用率并不高。为此，美敦力、中再寿险、镁信健康联合太平养老及富德生命人寿发布胰岛素泵商业健康险创新项目，旨在帮助减轻糖尿病

患者的经济负担，提高先进疗法的可及性。

据悉，该项目作为社会保险的加强补充，将为 22 岁及以下罹患 1 型糖尿病的患者和 40 岁及以上 2 型糖尿病患者提供支持。

《“十四五”全民医疗保障规划》指出健全多层次社会保障体系，并鼓励商业健康保险产品的创新与发展；强调逐步将医疗新技术、新药品、新器械应用纳入商业健康保险保障范围。

在此背景下，美敦力、中再寿险、镁信健康签订战略合作协议。三方将结合各自业务领域的优势，共同探索商业健康险、城市定制型商业医疗保险及创新支付解决方案，携手提升创新医疗科技可及性，助力共建多层次医疗保障体系。

“我们希望通过这一创新商业保险项目，提升持续皮下输注胰岛素法的可及性，帮助更多糖尿病患者管理血糖、减轻负担、提高生活质量。”美敦力糖尿病业务大中华区业务负责人黎海表示。

黎海介绍，胰岛素泵疗法适用人



讨论现场

主办方供图

群包括 1 型糖尿病和依赖胰岛素治疗的 2 型糖尿病患者，经过 30 年发展技术成熟度已经很高，不少国家已经将其纳入政府医保或商保。在国内，未来除了发展商业健康险，美敦力还将与保险合作伙伴一起推出城市险等各种创新支付手段，建立针对这一疗法的多层次保障体系。

镁信健康创始人兼 CEO 张小栋表示，镁信健康坚持助力医疗器械商保创新，提升创新医疗器械可及性。“此次合作，三方将充分发挥各自在技术创新、产业资源、产品服务等方面的优势，深化战略合作，从而构建更加紧密的战略合作伙伴关系，助力医疗器械商保创新。”（张思玮）

本报讯 日前，国内首个由新型研发机构申请、专注于脑科学研究的生物样本库——北京脑科学与类脑研究中心（简称北京脑科学中心）生物样本库通过中国人类遗传资源行政许可事项审批。据悉，该样本库集人类遗传资源样本保藏和数据保藏于一体，具备高通量测序和高性能计算等完整闭环工作流程。

2021 年，随着国家科技创新 2030—脑科学与类脑研究重大项目启动实施，脑重大疾病研究等一批重大任务也陆续启动。

目前，北京脑科学中心自主开发的样本库信息系统，可实现样本库所有工作流程信息化，本地存储数据可确保信息安全，下游工作流程涵盖现场高通量建库测序和本地生物信息数据分析。

北京脑科学中心相关负责人表示，将按照国家法律法规及保藏技术规范的要求，标准化、规范化、合法化地保藏人类遗传资源，做好战略资源储备，同时提高人类遗传资源利用效率，为北京地区脑科学研究和国家脑计划实施提供支撑保障。（郑金武）

北京脑科学中心生物样本库获批