

预防减少唐氏综合征 这些知识需要你我了解

唐氏综合征患者存在严重的智力障碍,生活不能自理,长期需要人照顾,常被称为“唐氏儿”“唐宝宝”。3月21日是“世界唐氏综合征日”。专家指出,为减少这种严重出生缺陷的发生,每一位孕妇都需要了解相关知识,接受产前筛查及必要的产前诊断。

每位孕妇都应重视产前筛查

近日,来自湖南省临武县的孕妇王丹(化名)在湖南省郴州市第一人民医院做产前筛查,检查结果提示唐氏综合征高风险。在医院专家雷冬竹建议下,王丹接受了羊水诊断,胎儿被确诊为“唐氏儿”。

唐氏综合征又称21三体综合征,是最常见的一种染色体疾病,由人体细胞第21号染色体多一条所致。

“唐氏综合征在人群中的发生概率为1/800—1/600,理论上每位孕妇都有可能生育‘唐氏儿’,风险一般随孕产妇年龄增大而升高。”雷冬竹说,建议每一位孕妇都接受产前筛查,必要时接受产前诊断。

据介绍,目前被普遍接受的唐氏筛查方法包括血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离DNA检测(又称无创DNA检测),而诊断唐氏综合征需要进行遗传学检查,通过染色体核型分析等方法确诊。

在产前筛查中,哪些情况下要警惕唐氏综合征可能?北京协和医院副主任医师蒋宇林介绍,预产期年龄大于35岁的孕妇妊娠是孕育“唐氏儿”的高危因素,此外,年龄小于35岁但血清学唐氏筛查结果提示唐氏综合征高风险,或者颈项透明层(NT)检查发现NT厚度大于3毫米,这些情况下胎儿有相对较大可能性出现唐氏综合征。

无创DNA检测不能代替产前诊断

无创DNA检测是通过检测孕妇外周血中胎儿游离DNA片段,评估胎儿患唐氏综合征等常见染色体异常的风险。专家介绍,这项技术对唐氏综合征的检出率不低于95%。

“但不是所有孕妇都适合无创DNA检测。”蒋宇林说,如果孕妇体重过大,特别是在80公斤以上,检测有失败的可能;而双胎妊娠、辅助生

殖妊娠,或曾是双胎但后来有一胎停止发育,这些情况都会影响无创DNA检测的准确性。

蒋宇林还提示,有些情形不建议做无创DNA检测,比如,孕妇在一年之内输过血,或通过一些免疫治疗措施怀孕;夫妻有一方有明确的染色体异常,有一方的家族中有某些基因病患者,或者孕期超声检测发现胎儿存在结构异常,NT增厚。

“上述情况下胎儿染色体异常的风险会大大增加,建议直接做羊水穿刺产前诊断。”他说。

值得注意的是,无创DNA检测失败并不意味着胎儿存在异常。蒋宇林说,常见的情况是,孕妇外周血中来自胎儿的游离DNA浓度过低,导致无法对检测结果进行分析,从而判断胎儿染色体异常风险值情况。检测失败的孕妇可选择孕周大一些时再抽血检测,或直接选择羊水穿刺。

“血清学筛查和无创DNA检测的检查结果都只是一种概率。”雷冬竹提示,检查结果提示唐氏综合征高风险的孕妇仍需接受产前诊断;提示低风险的孕妇应做好孕期保健,常规接受产前检查及胎儿超声检查等,如有异常应及时进行介入

性产前诊断。

不断扩大产前筛查覆盖面

近年来,我国加强唐氏综合征等出生缺陷综合防治,逐步扩大产前筛查和产前诊断覆盖面,加强人员培训和网络建设,持续推进遗传咨询、医学影像、细胞遗传和分子遗传等适宜技术管理和推广。

记者从国家卫生健康委了解到,全国唐氏综合征产前筛查率已由2010年的20.2%提高至2021年的85.7%。截至2022年6月,经审批开展产前诊断技术服务的医疗机构有498家,比2018年增加158家。全国所有省(区、市)普遍开展了产前筛查和产前诊断工作,服务公平性和可及性不断提高。

2022年,国家卫生健康委印发《唐氏综合征防治健康教育核心信息》,加强唐氏综合征防控知识宣传,增强群众出生缺陷防控意识。

专家认为,应持续大力普及产前筛查等出生缺陷防治知识,提高公众对唐氏综合征的认识,同时营造良好包容的社会氛围,并采取综合措施,通过耐心教育和培训提高患者生活质量及其社会适应能力。

(新华社北京3月21日电)

中消协“第三方测评”调查报告 测评质量参差不齐 有的涉嫌“以商养测”

新华社北京3月21日电 中消协21日发布的“第三方测评”对消费者权益影响调查报告显示,当前市场上“第三方测评”账号众多,具备法人背景的账号仅占比23.4%,准入门槛低。测评方法和标准五花八门,测评质量参差不齐,有的涉嫌“以商养测”及“以测养商”。

中消协对抖音、微博、小红书、快手、B站、西瓜视频、微信平台等12个互联网平台共计350家“第三方测评”账号进行体验式调查后发现,93.1%的“第三方测评”存在测评标准类问题,其中缺乏测评标准的主观性测评多;55.7%的“第三方测评”涉嫌“以商养测”及“以测养商”模式难保公正性;37.2%的消费者反映通过观看“第三方测评”所购买的商品出现过质量问题;35.7%的“第三方测评”涉嫌虚假测评。

调查显示,近八成消费者会在购物前观看“第三方测评”作品,大多为数码家电和美妆护肤;数码家

电等具有明确的规格型号及参数标准的产品测评作品可信度较高。

与我国现行的国家质量监督抽查、企业自主委托的检验检测不同,“第三方测评”通常是指未取得国家检验检测资质认定的组织或者个人,宣称通过自身测评或引用对比专业检测结果、分析调研数据、表达主观使用感受等方式对商品的质量、功能、设计、服务、性价比等方面进行横向或纵向比较,并将结果主要通过自媒体以图文、视频或直播的形式进行发布推广,为消费者提供购买参考。

中消协建议,针对从事商业行为的测评账号进行统一备案管理,强化测评人员审核,推进实名制认证、商品信息认证,使测评者和商品信息有源追溯,营造良好的“第三方测评”环境。互联网平台应对平台内的测评账号加强作品审核、信用投诉管理、宣传带货管理、账号粉丝管理。



海水淡化成为淡水资源有效补给

3月20日,青岛水务百发海水淡化厂实验人员在检测淡化海水水质。目前,青岛海水淡化项目总规模超过每日30万立方米,主城区居民生活用水近十分之一来自淡化海水。

新华社发