

罕见病患者家庭还能生育“健康娃”吗

国际罕见病日“一妇婴”出生缺陷防控咨询门诊授牌

目前全球罕见病约有 7000 多种,80%是遗传性疾病;50%的罕见病在儿童期发病;30%的患儿无法存活到 5 周岁以上;仅 5%的病种有 FDA 批准的治疗药物,但代价极为昂贵。多数遗传病患儿的出生其实并没有家族史。为什么健康的夫妻会生出患遗传病的孩子?已经生育过罕见病患儿的家庭还能生育“健康娃”吗?

2月28日是第15个“国际罕见病日”。上海市第一妇婴保健院(以下简称一妇婴)携手上海市医学会罕见病专科分会、上海市罕见病防治基金会,开展了“爱不罕见好‘孕’相随——2022年国际罕见病日出生缺陷防控咨询门诊授牌和线上义诊”活动,以让更多人了解罕见病,并意识到在孕前、产前做好罕见病早期筛查、早期诊断和早期干预的重要性。

当天,到场嘉宾和医患代表共同见证了一妇婴“出生缺陷防控咨询门诊”的正式授牌。随后举办的多场科普讲座、免费筛查活动,向育龄妇女及家



庭普及了出生缺陷与罕见病防控知识。当晚,来自一妇婴等沪上多家医院的专家团队和北京疼痛挑战基金会还举行了线上联合义诊,旨在帮助罕见病患者家庭生育一个健康宝宝。

一妇婴院长王育表示,妇幼保健是预防严重出生缺陷和罕见病的重要关口,为促进优生优育、减少出生缺陷,围绕罕见病及出生缺陷防控,一妇婴已开设有孕前、产前遗传咨询门诊、产前诊

断门诊、胎儿医学门诊、疑难杂症多学科会诊门诊、新生儿筛查门诊、儿童保健门诊。依托产前诊断中心细胞及分子遗传实验室、上海市母胎医学重点实验室、转化医学中心等技术平台,提供与罕见病相关的孕前、产前筛查及诊断的临床服务,开展相关临床及基础研究,构建完善的罕见病三级防控网络。

活动现场全新授牌的出生缺陷防控咨询门诊,吸引了不少育龄夫妻的

关注:什么样的人有必要前往该门诊?是不是有家族遗传病史或是生育过遗传病患者的夫妻才有必要就诊?

对此,一妇婴胎儿医学科主任孙路明指出,这恰恰是当下不少人的认知“误区”:健康备孕人群也可能是某个致病基因的携带者,他们自身多数不会发病,但当夫妻双方在同一基因上携带致病变异时就有可能生育患病的孩子,“所以在备孕期间开展扩展性携带者筛查非常有必要,高风险人群可通过第三代试管婴儿和产前诊断技术实现早期诊断,并实施早期干预,从而降低严重罕见病患儿的出生数量。但目前,大部分人群对于出生缺陷一级预防的内容及相关的新进展缺乏了解及重视,这正是—妇婴开设出生缺陷防控咨询门诊的初衷。”

孙路明介绍,目前我国出生缺陷防治采取三级预防策略,此次授牌的门诊是出生缺陷三级预防体系的“第一道防线”,旨在加大科普宣教力度,在备孕及孕早期筛查出高风险人群,真正实现防控关口前移。



2月15日,2022年嘉定区文化科技卫生“三下乡”启动仪式暨新型农村电影放映示范点揭牌仪式在马陆镇北管村文化活动中心举行。活动现场发布《2022年嘉定区文化科技卫生“三下乡”常下乡项目》,并赠送扶持资金。嘉定区卫生健康委等11家区内相关单位工作者代表齐聚北管村,为乡村送农资、送诊疗、送图书、送演出。

嘉定区卫生健康系统今年由嘉定区妇幼保健院、嘉定区牙防所和马陆镇社区卫生服务中心派出了医疗人员,在现场开展服务,提供包括妇女“两病”筛查,牙齿基础检查,免费血压、血糖检测,以及中医药健康知识科普和家庭医生签约服务。据了解,今年,马陆镇社区卫生服务中心还将在北管村开工建设一个卫生服务站。届时,北管村百姓的常见病就可以足不出村的看病问诊了。

为了让居住在农村的百姓也能方便地享受便捷医疗,“十三五”期间,嘉定区设立专项课题,研究设计均衡布局全区基础医疗卫生资源。至2020年底,全区已建成社区卫生服务中心及分中心22家,卫生服务站85家。医疗服务以“老、小、旧、远”为重点补短板,建成区域性医疗服务圈,完成新一轮社区卫生服务机构标准化建设。

“十四五”期间,嘉定区还将通过引进市中医医院,新建、扩建部分医院、社区卫生服务中心和卫生服务站,形成更为均衡的医疗资源配置,提升农村地区居民的卫生健康水平。

嘉定区文化科技卫生“三下乡”启动

虹口区在“最有爱”的日子开展生育指导服务主题活动

2022年2月22日,这一天是星期二,也是壬寅虎年正月二十二。在这个被称为本世纪“最有爱”的一天,虹口区老龄与家庭发展指导中心联合区婚姻登记中心为新婚夫妇开展生育指导服务主题活动。

活动现场,机器人“申媛媛”担任首席宣传指导员,以人机互动的新模式为新婚夫妇带来科技化的生殖健康咨询服务体验,智能化、趣味化的服务模式吸引了新婚夫妇的目光。指导中



心工作人员介绍了媛媛的制作背景和使用方法,科普了科学安全的避孕节育、生殖健康知识,介绍了孕前优生健

康检查项目,大家都纷纷驻足围观,与“媛媛”进行互动,活动丰富、气氛热烈,受到新婚夫妇的一致好评。

本次宣传活动发挥了“智能+药具”的服务优势,扩大了基本公共卫生服务项目受众面,进一步提高了新婚夫妇对免费提供基本避孕药具和免费孕产期优生健康检查服务项目的知晓率和参与率。活动共发放宣传礼品50份,免费避孕药具150份,宣传折页100份。

孟晓萱

各街镇代表在奉贤参观学习家庭健康服务中心建设



2月24日下午,由嘉定区卫健委副主任张丽敏带队,嘉定区爱卫促中心主任仇燕青及各街镇代表22人在奉贤参观学习家庭健康服务中心建设工作,奉贤区家庭发展指导中心主任沈秀峰陪同。张丽敏等一行实地参观金汇镇家庭健康服务中心、南桥镇家

庭健康服务中心,深入了解奉贤区在开展镇级家庭健康服务中心建设方面的行动规划、资源融合、制度建设和活动开展等举措。

双方就推进家庭健康服务中心建设、促进家庭健康能力发展等进行交流探讨,相互取经学习。

“快乐老宝贝”,互助养老有陪伴

虹口区嘉兴路街道瑞虹新城1期是1998年建成的商品房小区,瑞一居民区内的居民中老年人的比例比较高。瑞虹第一居民区党组织的工作人员在平时走访社区时发现,虽然老人们的物质条件较好,但他们缺乏一定的关心和照顾,当务之急是给予这些老人精神上的关怀。“子女都在国外,家里就我们两个人。”“儿子女儿在外地工作,平时哪有空回来呢?”“没事情做呀,孤单得很。”“有没有什么娱乐活动,丰富一下我们的退休生活?”……

针对这一情况,瑞虹第一居民区

党总支召开了总支委员及志愿者会议,集思广益。针对社区老人的不同文化需求,挖掘具有文艺特长的党员带头,组建了十余支文体团队,分别有:合唱队、旗袍队、西式排舞队、越剧沙龙、交谊舞队、摄影沙龙、读报组、英语沙龙、快乐老宝贝等。团队活动丰富了社区文化,让居民们走出小家,走进社区大家。

针对社区独居老人及高龄纯老户,居民区党总支根据每位老人的情况设置了星级档案,根据不同星级送上服务,并建立“快乐老宝贝”团队。这

是一支由社区独居老人和纯老户组成的团队,挖掘了社区达人黄阿姨担任组长,由黄阿姨带领老宝贝们每天两次定时定点开展健身活动,践行“一个都不能少”的宗旨。

平时哪位老人没来锻炼,团队成员便会上门探望关心;年长的老人去菜场买菜不方便,较年轻的老人便主动帮他们买菜;成员们烹饪的美食都会一同分享,形成了老人间互助养老的新模式。社区每年组织2次老宝贝们的生日会,过年的时候为老宝贝们送上编织的手工围巾,带领老宝贝们



参与社区组织的各项活动,丰富老人们的生活。

嘉兴路街道将在社区内逐步探索互助养老新模式,调动辖区内老年人参与活动的积极性,借助更多社会力量,不断增强老年居民的幸福感和获得感、满足感,让老有所依、老有所养成为人民群众生活中的切实体会,助力打造“环瑞虹美好家园”。

嘉行

金山区太平村喜获「金山区民主法治示范村」称号

日前,中共金山区委全面依法治区委员会办公室印发第三批“金山区民主法治示范村”名单,吕巷镇太平村名列其中。

太平村自开展“民主法治示范村”创建活动以来,通过民主管理、依法治村,实现全村治安稳定、村民法治观念明显提升、民主监督成效良好。

太平村充分认识到民主法治建设的重要性,积极探索以“非诉社区”建设为特色的民主法治建设工作新思路,并逐步建立健全了各项工作机制制度。

由书记任组长,以6个“巷邻坊”公共法律服务点为平台,发动党员干部带领群众,帮助群众解决实际困难,从源头上预防和化解矛盾纠纷。依托“民警兼任村官”工作机制,由党员带领群众积极参与到民主法治创建工作中,确保矛盾纠纷不出村、不出组,努力实现各类纠纷就地化解。定期深入开展多形式的普法宣传,通过“律师讲法”、“社区民警”阿辉讲故事等形式,不断提高村民的法律知识。同时,组建了一支“巷邻坊”老娘舅队伍,主动入村入户提供法律咨询、纠纷化解等服务,实现公共法律服务“零距离”。