

更多罕见病患儿被发现 孕前基因筛查是重要防范手段

民生关切

Min Sheng Guan Qie

记者 陈敏
通讯员 马蝶翼

昨天是第17个“国际罕见病日”。记者在采访中了解到,全球目前罕见病有8000多种,大约3.5亿人受其影响。从2022年开始,宁波大学附属妇女儿童医院对市民开展罕见病综合性携带者筛查,截至目前共发报告2226人次,1735例受检者携带至少1个致病变异,阳性率高达77.9%;合计需要干预的夫妇占10.4%,发病率2.6%。

如何远离罕见病?昨天,记者采访了宁波大学附属妇女儿童医院儿童罕见病诊疗中心常务副主任李海波。

姐姐天生耳聋,弟弟又查出心脏病

姐姐天生耳聋,因为她遗传了父母耳聋相关GJB2基因的致聋变

异;弟弟虽侥幸避开了GJB2基因,却遗传了父亲的TMEM43基因,结果患了罕见病——心律失常性右心室发育不良。李海波解释,这个病一旦情绪激动或是遇到刺激,有可能会致心源性猝死。

医生的话犹如一记重锤,两个孩子的妈妈一时手足无措。

在宁波大学附属妇女儿童医院儿童罕见病诊疗中心,类似的悲剧几乎每天都会发生。在宁波务工的小李多年不孕,几经周折终于通过试管婴儿技术怀上了一对龙凤胎,令人痛心的是,这对龙凤胎出生仅两天就双双夭折。基因检测显示,双胞胎SLC25A20基因均发现有2个致病变异,分别遗传自完全正常的父母。

据介绍,罕见病不仅诊断困难,而且误诊率高,可治性低,仅有5%的罕见病具有切实有效的治疗措施,不到1%的罕见病有药可用。

罕见病并不罕见

白化病、血友病、脊髓性肌萎缩症……其实,罕见病并不罕见。

记者在宁波大学附属妇女儿童医院采访时了解到,2023年,共有632名罕见病患儿前来做基因检测,而事实上,该院去年接诊的罕见病患儿数量远远大于这个数目。

2023年,李海波曾率领团队对该院重症监护病房1914名患儿进行调查,结果显示,有501名患儿愈后效果不理想,这些患儿患有心血管系统疾病、体格发育迟缓、智力缺陷、肥胖等疾病。团队进一步对其中不幸夭折的患儿进行基因检测,结果显示,近一半患儿是因为基因变异所致。

从采访看,宁波罕见病占前三位的是代谢性疾病、听力系统疾病、内分泌系统疾病。

从采访看,近几年罕见病患儿数呈逐年上升趋势。对此,李海波分析,一是医学诊断技术在不断提高,二是人们对罕见病的认知度普遍提高。

孕前基因筛查,有效阻断罕见病

每16人中就有1人是遗传性耳聋致病基因的携带者,每40人中就

有1人是脊髓性肌萎缩症致病基因携带者,每55人中就有1人是苯丙酮尿症的致病基因的携带者……目前已经明确的8000多种罕见病,80%具有遗传因素。采访中,医生们认为,相比于新生儿筛查和产前筛查,防患于未然的孕前筛查尤其重要。

李海波说,前面提到的四个孩子都属于基因缺陷,如果他们的父母能够及早进行孕前、孕早期的基因筛查,完全可以避开这些缺陷的基因从而生育健康的宝宝。

据介绍,在孕前和孕早期进行“综合性携带者筛查”检测,只需抽取2毫升血,即可一次性分析337个基因,涵盖385种严重致残、致畸、致愚、致死的遗传性疾病。在宁波,已经有不少夫妇通过“综合性携带者筛查”检测,在医生的帮助下,生下了健康的宝宝。

令人欣喜的是,越来越多的宁波市民开始接受孕前基因筛查。来自宁波大学附属妇女儿童医院出生缺陷防治实验室的统计数据:2021年,146人接受孕前基因筛查,2022年增至643人,2023年增至1134人。

镇海中学甬江校区二期工程开建在即



镇海中学甬江校区二期工程庭院效果图。(通讯员供图)

本报讯(记者孙肖 通讯员谢泾源 盛丹凤)记者昨天从北仑区公建中心了解到,镇海中学甬江校区二期工程施工许可证2月28日顺利获批,即将全面开工建设。

镇海中学甬江校区选址甬江科创区南岸片区,位于北仑区小港街道,规划用地范围北至振兴西路,西至乐学路,南至谢墅路及江南中路,东至经八路,总用地面积287亩,总投资约17.1亿元,项目分两期建设。

其中一期工程先行建设48个班的初中,用地面积约126.5亩,总建筑面积74274平方米,总投资约8.3亿元;二期工程建设24班的高中,用地面积107222平方米(160亩),总建筑面积80485平方

米,总投资约8.8亿元,计划于2026年9月投用。

据了解,该项目设计传承传统书院的院落制式,并向现代校园延伸,挖掘镇海中学印象中门楼、重屋、雅阁、凉亭、校碑、石桥等元素,结合中式建筑中“屋、园、桥、水”元素,打造“一轴五院一境”格局,着力呈现一个“自由共享,复合多元”的山水书院。

截至目前,镇海中学甬江校区一期工程首段开工的教学楼、宿舍楼与食堂及教师宿舍楼主体结构已经全面封顶,正在进行室内装修及室外附属施工,计划于今年8月投用。行政楼、体艺楼、地下室工程现正在进行地下室施工,计划明年8月投用。

回城考生请注意 高中段招生报名3月5日开始

本报讯(记者沈莉萍)宁波教育考试院昨天发布信息:2024年高中段招生报名工作即将开始,凡户口在中心城区(海曙区、江北区、鄞州区、宁波高新区),初中在中心城区外就读,要求回中心城区报考高中段学校的应届初三学生或18周岁以下历届初中毕(结)业生(未取得高中段学校学籍),请于3月5日至8日向户籍所在区中考主管部门办理报名手续(户口

在宁波高新区的学生向鄞州区教育学院报名)。

报名时需携带下列材料:(1)学生基本信息表(在浙江省内学校就读的,由就读学校从浙江省中小学籍信息管理系统导出、打印并加盖就读学校公章;在浙江省外学校就读的,提供就读学校学籍证明作替代);(2)户口簿;(3)本人近期二寸免冠正面照片1张(电子照片)。

30多部国内外电影 本月扎堆上映

本报讯(记者廖惠兰 通讯员方璐)春节档余温未减,电影市场又将迎来“小阳春”。

记者梳理发现,目前已有34部国内外电影定档3月,犯罪、冒险、科幻、惊悚、动作、爱情、战争、喜剧等题材一应俱全。

与春节档合家欢主题相比,3月即将上映的影片题材丰富、品类多样,可以满足观众多元化的观影需求。

由黄精甫担任导演、编剧,阮经天领衔主演的电影《周处除三害》,将于3月1日正式上映。目前,该片在全国超前点映,口碑爆棚,豆瓣评分已经涨至8.4分。

2月28日,影片《周处除三害》在宁波影都举行的业务看片会,也广受好评。据悉,《周处除三害》是豆瓣近11年来犯罪动作类型华语片评分最高的电影,并入围了第42届香港电影金像奖最佳亚洲电影提名。

3月,好莱坞大片可谓扎堆上映。作为一部超级英雄电影,《蜘蛛夫人:超感觉醒》将于3月1日上映,导演克拉克森将带领观众进入一个充满惊喜与刺激的蜘蛛世界,讲述一个不同寻常的超级英雄故事。

由梦工厂动画公司出品的《功夫熊猫4》将于3月22日上映,影片中,阿宝将继续耍怪、搞笑和冒险。作为“怪兽宇宙”系列的续集,《哥斯拉大战金刚2:帝国崛起》将于3月29日与观众见面。

“《沙丘》第一部 and 《奥本海默》都将于3月1日重映,既是为新片预热,也是为了让观众能厘清片中的人物关系。”宁波影都亚细亚店负责人沈琴琴表示。

爱耳护耳正当时



今年3月3日是第二十五个全国爱耳日,近日,江北区残联在慈城镇塘家湾社区举办“树立主动健康意识,科学爱耳护耳”全国爱耳日宣传教育活动。活动现场,来自不同单位的志愿者为群众提供听力筛查、五官疾病诊断等服务。图为医护人员为居民检查耳朵。

(吴向正 宣佳含 摄)



前湾新区公共充电桩“四通”



▲庵东镇实现新能源汽车公共充电桩“村村通”。(张凯凯 黄贵 摄)

▲昨天,记者从国网宁波供电公司杭湾分公司获悉,目前,前湾新区已率先在全市范围内实现公共充电桩“四通”,即乡镇“村村通”、工业园区“园园通”、主要道路“路路通”和供电所“所所通”。

在位于前湾新区庵东镇的富北村,公共充电桩建设的效益已然显现。记者在富北村停车场看到,3个新能源汽车快速充电桩整齐排列。

(张凯凯 黄贵 摄)

电动自行车火灾事故频发,锂电池之过?

记者 严瑾

近期,电动自行车起火事故频发。再次引发网友的关注。

电动自行车起火的“锅”,该不该由锂电池来“背”?把电动自行车质量关,还需要做些什么?宁波的电动自行车从业者,对安全使用有哪些建议?记者对此进行一番采访。

锂电池占比有多高?

“目前,电动自行车的电池类别,主要有铅酸电池、锂电池两种。前者成本较低、安全稳定、技术成熟;后者更轻便、能量密度更高、使用寿命更长,具体可分为磷酸铁锂电池、锰酸锂电池、三元锂电池等。”宁波市电动车行业协会执行会长张锡良介绍。

张锡良告诉记者,以前,国内的电动自行车市场基本是铅酸电池,2018年电动自行车“新国标”出台,促使一批厂家“铅改锂”,以满足轻量化的要求。根据相关数据推算,国内市场上每5辆电动自行车,就有1辆采用锂电池。

宁波的情况与之相似。陈云是宁波菲迅电动车的负责人,据他观察,宁波马路上的电动自行车,有80%-90%仍采用传统的铅酸电池。

锂电池质量靠谱吗?

根据宁波市公安局数据,截至2024年1月底,宁波市电动自行车保有量达503.99万辆。尽管锂电池在电动自行车电池市场占有率并不高,但锂电池内含有有机



宁波部分楼宇已配备电动自行车集中充电区域。(严瑾 摄)

电解液,一旦因设计、制造或使用不当,可能会导致“易燃易爆”的安全事故。

目前,宁波大街小巷采用锂电池的“小电驴”,主要来自雅迪、爱玛、绿源、小牛、台铃等国内头部品牌,其生产制造基地分布在天津、无锡、金华等地。它们的锂电池主要来自哪些厂商,安全是否有保障?

“国内知名电动自行车品牌的锂电池均为第三方采购,主要供应商有星恒、天能、超威等企业。这些正规的供应商均通过3C认证,具备防止电池短路等安全防护机制,建议消费者认准品牌选购。”宁波绿源电动自行车运营负责人陈经理说。

宁波随处可见的共享电动自行车小遛,也在升级电池保护功能。

小遛共享COO陈恩杰告诉记者:“我们采用了更加安全的磷酸

铁锂电池,在700℃~800℃的高温下才会开始发生分解。同时,一旦电池内部温度异常,换电柜将被唤醒并进行语音报警提醒用户;当参数超过一定阈值,电池会自动切断充电。”

但业内人士也直言,除了正规“大厂”外,市面上电动自行车的锂电池供应的确存在良莠不齐的情况。

“目前,电池原材料价格大幅上涨。一些电池厂商为了以更低成本达标,不惜‘偷工减料’,事故风险因而大幅增加。”一名锂电池行业从业人员陈先生说,“部分厂家会使用梯次或拆机的电芯,甚至没有做好电池包,亟须相关部门严加监管。”

由工信部组织起草的强制性国家标准《电动自行车用锂离子蓄电池安全技术规范》计划于今年发布,填补国家层面的相关技术依据

空白。该标准出台后,不达标的产品,将不得生产、销售、进口或者提供。

这对行业的良性发展和消费者的生命安全而言,无疑是一个好消息。

使用安全要牢记

据宁波消防部门统计,近三年来,宁波发生电动自行车火灾事故543起,且九成以上由充电引发。

在业内人士看来,即使电池质量合格,如果消费者使用不当,也可能酿成悲剧。

“有一些消费者为了提升速度和续航里程,会私下改装电动自行车的电池或电机,殊不知这会埋下隐患;还有一些车主没有使用原装充电器,引发兼容性问题,容易导致电池发热膨胀甚至起火爆炸。”张锡良提醒。

对此,绿源电动自行车的励经理也建议锂电池电动自行车消费者:“买充电器时,不要为了省钱买‘便宜货’,宁可多花钱买正规厂家原装正品。同时,充电时长控制在8小时至10小时左右,不要贪图方便,选择不匹配的‘快充’,给电池造成损伤。”

同时,宁波的从业者希望有条件的、楼宇,设置有视频监控、具备火灾探测功能的集中充电场所。

2024年,宁波将建设1万个室外独立的电动自行车“充电驿站”,合计10万个充电接口,在一定程度上满足广大车主安全充电的需要。

“我们建议宁波的电动自行车充电场所,将铅酸电池车和锂电池车分开管理,对锂电池车停放区予以重点关注。”业内人士表示。