

## 科技成果登记公示

|                |   |
|----------------|---|
| <b>成果名称:</b>   | 串联质谱技术在广东惠州地区新生儿遗传代谢病筛查中的应用研究   |
| <b>登记日期:</b>   | 2020-06-17  |
| <b>完成单位:</b>   | 惠州市第二妇幼保健院, 惠州市惠城区小金口人民医院   |
| <b>完成人员:</b>   | 张志强, 邹艳花, 吴浪波, 赵雨香, 曾业熙, 钟继生  |
| <b>研究起止日期:</b> | 2017-05-15至2019-05-15   |
| <b>主要应用行业:</b> | 卫生和社会工作   |
| <b>社会经济目标:</b> | 卫生事业发展  |
| <b>评价单位:</b>   | 惠州市科学技术局  |
| <b>评价日期:</b>   | 2019-11-15  |
| <b>成果简介:</b>   | <p>一、课题来源与背景：遗传代谢病又称先天性代谢异常 (inherited metabolic diseases, IMD)，因基因突变使合成的酶、受体、载体等蛋白功能缺陷，导致包括氨基酸、有机酸、脂肪酸等代谢紊乱，造成婴幼儿发育落后、智力低下、黄疸、肝脾肿大等一系列临床症状。1990 年美国杜克大学陈垣崇教授研究团队首先提出了利用串联质谱仪进行新生儿疾病筛查；在21世纪初，我国沿海地区某些省新生儿疾病筛查中心也开始将应用串联质谱技术进行新生儿IMD检测。随着此项技术的推广，各地区发现了许多IMD病例，了解了各地区新生儿IMD的发病情况，为各地区群体儿童在遗传代谢方面的保健和疾病防治工作提供帮助，为各级政府卫生管理部门制订防控出生缺陷的相关政策提供参考。二、研究目的与意义：通过对全市范围的新生儿干血斑液相色谱—串联质谱检测，了解本地区新生儿IMD发病情况及掌握本区域高危儿原发性肉碱缺乏群体的发生水平，探明其基因突变表达方式以及串联质谱技术的应用价值；确定适用于本地区串联质谱技术的截断值的选择。为本地区群体儿童在遗传代谢方面的保健和疾病防治工作提供帮助，为各级政府卫生管理部门制订防控出生缺陷的相关政策提供参考。降低新生儿出生缺陷，进一步促进本地区优生优育工作的提高。三、主要论点与论据：通过采用串联质谱技术，高效、快速分析新生儿干血滤纸片上的氨基酸谱和酰基肉碱谱共40多种代谢物质，为临床诊断提供了重要的技术支持。该方法学能够实现传统方法无法检测到的物质的检测，自动化高，从而适应新生儿高通量的筛查，极大的提高了检测效率，能够实现大规模的新生儿筛查。用于新生儿筛查的串联质谱技术可同时执行多个扫描模式，可有选择性的对样品中的某类物质进行选择性的检测，假阳性率低，提高了筛查范围和准确率，目前主要是针对酰基肉碱、氨基酸和脂肪酸进行检测，从而实现有机酸，脂肪酸和氨基酸代谢障碍的诊断。四、创见与创新性：串联质谱技术的筛查敏感性很大程度上依赖于截断值的选择，目前国内尚没有共识，通过本项目研究可确定本地区的截断值，填补相关技术空白。本项目由惠州市新生儿疾病筛查中心与医院遗传代谢病专家组成研究团队，实验室人员负责技术操作，医院遗传代谢病专家负责阳性病人的治疗、追踪及随访，专人负责资料收集、数据分析，技术力量雄厚、病例充足。五、社会效益及存在问题：通过本项目，惠州市新生儿疾病筛查中心根据《广东省新生儿疾病筛查管理办法》、《广东省新生儿疾病筛查技术规范》协助惠州市卫健局制定完善了相关规范与流程并顺利实施。培养了专业技术人员4名；举办了3期专业知识培训，共系统培训了719个从事新生儿疾病筛查工作的医务人员，提高了筛查网络人员的专业知识和临床技能；2017年、2018年连续两年惠州市新生儿疾病筛查中心串联质谱检测项目在卫生部临床检验中心的室间质量评价活动中达到优秀等级；撰写发表相关性研究论文共4篇。此次研究表明，惠州地区新生儿该类代谢病发病率与国内的平均发病水平相当，在接下来的工作中要加大对目标人群的宣传教育，进一步提高检测依从性，以实现此类疾病早期发现、早期干预及治疗，有效降低区域内出生缺陷的发生。</p> |