

“瓷娃娃”“木偶人”“蝴蝶宝宝”“月亮孩子”……这些看似美丽的名字,对应的医学术语是:成骨不全症、多发性硬化症、大疱性表皮松解症、白化病……它们有一个共同的名字——罕见病。

今年2月29日是第十七个国际罕见病日。何为“罕见病”?如何预防和治疗?记者采访了相关专家。

何为“罕见病”

山西太原的王女士在孩子四岁时,发现他走路不稳,容易摔跤,还发育迟缓,于是带他去医院想检测是否缺钙,没想到,被确诊为杜氏肌营养不良症。

杜氏肌营养不良症,简称DMD,是一种X染色体隐性遗传疾病,其发病率在1/5000左右,是一种相对常见的罕见病。患者一般在5岁前发病,出现进行性肌肉萎缩和无力,随着年岁增长慢慢失去生活自理能力。这一疾病目前仍无法治愈。

关于罕见病的界定,目前全球还没有一个被广泛接受的统一标准,世卫组织曾定义罕见病是患病人数占总人口数0.65‰至1‰之间的疾病,各地根据具体情况制定的标准较之略有浮动。

“虽然罕见病单病种的发病率低,但其病种多,患者总数多,从这个意义上说,罕见病并不‘罕见’。”山西医科大学第二医院罕见病医学诊治中心主任温鸿雁说,根据有关研究数据,目前已确认的病种总数超过10000种,中国罕见病患者估计达到4900万至8200万人。

世界性医学难题

多位受访专家指出,罕见病诊

“罕见病”不“罕见” 早诊早治是关键



2月28日,复旦大学附属华山医院在门诊大楼开展“点亮生命色彩 探索星辰大海·走近罕见病”科普体验活动。图为参与者戴变色眼镜涂色,体验视网膜色素变性(RP)患者的视力下降生活。

新华社发

断难、治疗难、研究难,是世界性的医学难题。

浙江大学医学院附属第二医院医学遗传科/罕见病诊治中心主任吴志英告诉记者:“罕见病病因繁多、症状复杂,常常累及多个系统、脏器,患者容易被漏诊、误诊,从而耽误了最佳治疗时机。”

“有一部分罕见病并不难治,难的是尽早发现、找准病因、对症治疗。”吉林大学白求恩第一医院疑难罕见病中心副主任刚晓坤说,他曾收治过一名长期不明原因小腿无力、心悸不适的男性患者,后确诊其为家族性低钾低镁血症(Gitelman综合征),经过有效干预,其乏力症状明显好转,精神状态也

好了很多。

专家指出,绝大部分罕见病尚无有效治疗药物,药品研发难度大、投入高、周期长,大部分已有的罕见病药品十分昂贵,给患者带来沉重负担。罕见病往往是多脏器、多系统疾病,需要多学科专家团队共同协作,这也对治疗提出了更高的要求。

组建全国罕见病诊疗协作网,成立国家罕见病医疗质量控制中心,发布国家罕见病医学中心设置标准,建立中国罕见病诊疗服务信息系统,发布两批目录共收录207种罕见病,将罕见病用药纳入医保药品目录……近年来,面对这一世界性难题,我国正在加速破解罕见

病诊疗和用药保障之困。

从“生命起点”把好关

多位专家指出,约80%的罕见病与遗传有关,约50%的罕见病在儿童期起病,从“生命起点”把好关,降低罕见病发生率至关重要。

记者了解到,我国罕见病预防分三级防控体系。一级预防指婚前或孕前进行携带者筛查;二级预防指产前筛查结合产前诊断,预防罕见患儿出生;三级预防是指新生儿筛查,以期对可防可治的罕见疾病提供早期干预,避免发生不可逆的损害,提高患儿的生命质量。

温鸿雁提醒,孕妇要重视产前诊断和孕期检查,尤其是明确患有罕见病的夫妇需要通过基因检测筛查是否携带带病基因,并及时通过医学手段进行干预。

“一半的罕见病在儿童期起病,家长如果发现孩子有异常表现要及时就医。”温鸿雁说,一些青春期女孩没有月经初潮、男孩第二性征不发育,通常会被认为发育相对较晚,实际上不少罕见病患者会因为垂体、肾上腺、性腺受累等出现这些症状,需要及时引起关注。

专家指出,罕见病的防治关键在于早筛早诊早治。“做好罕见病的宣传很重要。”刚晓坤说,一方面要加强针对普通大众的科普宣传,让更多人认识、关注罕见病;另一方面要对各科医生进行罕见病诊断方面的培训,提升首诊医生的罕见病诊疗经验和意识。

(新华社太原2月28日电)

欢迎刊登/分类信息

刊登热线:0951-6014331

解除劳动合同声明

兹有我公司员工刘立伟,身份证号:150425198509150414,该员工不遵守公司规章制度,未经上级主管部门领导请假批准,2024年1月1日至今连续旷工,严重影响到公司的正常工作,给公司造成极大损失和影响。根据《劳动法》相关规定,经公司研究决定:我公司与刘立伟解除劳动合同。通过登报公示向刘立伟送达,请刘立伟自本公告发出之日起30日内到公司办理离职手续,逾期视为自动解除劳动合同关系。特此声明
宁夏信创恒科技有限公司

公告

银川建发广告装饰有限责任公司(统一社会信用代码:91640100710620335M)将于2024年3月15日上午10时在银川市解放西街建发现代城银座904室召开股东会,要求全体股东到场商议公司章程备案事宜,若届时不到,视为同意股东会决议。特此公告

注销公告

宁夏中国旅行社有限公司枣园湖畔营业部,统一社会信用代码:91640181MA76NEKB63,拟向登记机关申请注销,请与本公司有债权债务的单位及个人自公告之日起45日内来本公司办理清算手续。清算组组长:梁成,组员:孙涛、蒋星。特此公告。
宁夏中国旅行社有限公司枣园湖畔营业部

遗失声明

●母亲孙佳丽(身份证号:640322199307052724)遗失孩子王梓豪出生医学证明,出生日期:2018年11月1日,出生证编号:S640008131,父亲王庆,身份证号:640221199307100616,特此声明。

●冯贝楠遗失宁夏众一发展集团有限公司开具的宁夏众一物流园四期4号楼3层19室购房发票一张,票号:02231428,金额:253672元,特此声明。

●杨静遗失身份证,证号:640223198511124023,有效期:2018年5月21日至2038年5月21日,特此声明。

●宁夏浩利鑫建筑工程有限公司(统一社会信用代码:91640100MA772012X3)遗失公章一枚,声明作废。

●李安遗失车牌号为宁AM2886车辆道路运输证,证号:银640104211329,特此声明。

●宁夏中科生物科技股份有限公司遗失营业执照正本,统一社会信用代码:91640000227694836P,声明作废。

●母亲刘丹丹(身份证号:622821199003053129)、父亲王东(身份证号:622821199011130817)遗失孩子王伊诺出生医学证明,出生日期:2019年6月26日,出生证编号:T640074190,特此声明。

●母亲张当红(身份证号:622826198707024147)、父亲吴明祥(身份证号:642221198803241630)遗失孩子吴家慧出生医学证明,出生日期:2012年1月3日,出

生证编号:L640001881,特此声明。

●张雪萍(身份证号640122197303170926)遗失土地经营权证书,证号:64012210020808080042J,亩数10.33亩,特此声明。

●王博浩遗失由银川国龙骨科医院有限公司开具的发票4张,发票号码分别为:12070411;12070412;12070413;12070486;金额分别为:433.71元,73.23元,90元,346.7元,特此声明。

●母亲胡彦丽(身份证号:64038219871023372X)遗失孩子李慕瑶出生医学证明,出生日期:2019年9月20日,编号T640092618,父亲李松波,身份证号:422202197804103837,特此声明。

登广告 办挂失 登公告 今日有

刊登热线:18909588251(微信同号)

