

“因罕而聚 明天更好”

本报记者 常 娟 冯金灿 刘 旻

“不食人间烟火的天使”“玻璃人”“蝴蝶结”……您知道吗，这些看似美好的名字，与疾病挂钩来，却是很多家庭的痛。

每年2月的最后一天，是国际罕见病日。省内各大医院组织开展罕见病防治活动，从义诊到科普，从预防到基因阻断，从治疗到后期康复，涵盖罕见病的方方面面。“因罕而聚 明天更好”，让我们一起携手画出罕见病防治的最大同心圆。

让更多罕见病“被看见”

2月28日上午，郑州大学第一附属医院、河南省人民医院、河南省妇幼保健院（郑州大学第三附属医院）等多家医院举办国际罕见病日义诊活动。

据河南省人民医院医学遗传研究所所长廖世秀介绍，罕见病不是特指某一种疾病，是相对于常见病和多发病而言，发病率极低，但病种繁多、症状严重的一类疾病的统称。国际上把患病率低于1/500000或新生儿发病率低于1/10000的疾病称为罕见病。

罕见病种类较多，全世界公认的罕见病近7000种，全球共有3亿左右罕见病患者；在我国，罕见病总人数已超过2000万。因此，罕见病并不“罕见”。

“在我国，30%以上的罕见病患者需要5位~10位医生诊治才能确诊，全球仅不到10%的罕见病有已批准的治疗药物或方案，且价格普遍较高。”郑州大学第一附属医院生殖与遗传专科医院副院长郭艺红说。

据廖世秀介绍，目前，河南

常见的罕见病有进行性肌营养不良、脆性X综合征、苯丙酮尿症、唐氏综合征、血友病、脊髓性肌萎缩症（简称SMA，一种遗传性神经肌肉疾病中的罕见病，在我国新生儿中发病率为1/6000~1/10000）、视网膜色素变性、白化病、结节性硬化症、肝豆状核变性和神经纤维瘤等。

罕见病治疗难，预防比治疗更重要

“高误诊、高漏诊、用药难，是罕见病患者面临的难题。因此，罕见病重在预防。”义诊或科普时，不少专家语重心长地告诉公众。

郭艺红告诉记者，80%的罕见病是遗传病，其预防分为一级预防（孕前预防）、二级预防（产前筛查）、三级预防（出生后筛查）。针对明确罕见病/遗传病致病基因的家庭，可应用胚胎植入前遗传学诊断技术对植入母体之前的胚胎进行检测，将不携带致病基因的胚胎进行移植，从而避免患儿出生以及终止妊娠所导致的心理和精神创伤，该技术是一级预防关键技术，可从源头阻断罕见病/遗传病致病基因的子代传递，对严防严控出生缺陷，提高人口素质，具有重要意义。此外，罕见病常见的预防方案还包括尽量避免近亲结婚、高龄生育等。

“一定要做好三级预防。”廖世秀补充说。一级预防是指孕前的保健和遗传风险评估，比如在孕前进行“优生四项”检查、染色体检查等，最好夫妻双方都进行检查，看是否携带致病基因，育龄妇女适当补充叶酸等。二级预防是指在怀孕期间依靠临床检测诊断技术，做孕早期、中期孕妇血生化指

标和染色体异常及超声筛查，减少缺陷儿的出生。三级预防是指对已出生的新生儿进行早期诊断、治疗，避免或减轻残疾，如耳聋，早期检查出来，及早进行干预治疗，至少可保留部分听力。

“要注意，三级预防是相辅相成的，不能单独割裂开来。”廖世秀说。

不少专家不遗余力地向公众宣传产前筛查和产前诊断知识。据专家介绍，这些人群需要重点进行遗传咨询：夫妇双方或家系成员患有某些遗传病或先天畸形者；曾生育过遗传病患儿的夫妇；生育不明原因智力低下或先天畸形儿的父母；不明原因的反复流产或有死胎死产等情况的夫妇；孕期接触不良环境因素或患有某些慢性病的孕妇；常规检查或常见遗传病筛查发现异常者；其他需要咨询者，如婚后多年不育的夫妇以及35岁以上的高龄孕妇。

基因检测助力罕见病诊治

精准医学时代，先进的检测技术为罕见病诊治提供了新希望。统计数据显示，已知的罕见病中绝大多数是单基因遗传病。目前，基因测序能力大大提高，成本大大下降，生物信息学的发展已经使得人们可以去解读测序中发现的问题。

据河南省妇幼保健院检验科基因检测实验室负责人张琳琳介绍，基因检测对罕见病的诊治有两个价值：一是研究价值，寻找遗传学的病因，确定检测标志物和治疗靶点；二是临床应用价值，可以开展遗传病基因的检测与分析，进行遗传咨询和科研服务等。

“基因检测已经成为罕见病诊断与防治的重要手段。”张琳琳说，“从基因学的角度上说没有人是完美的，平均每个人携带了3个遗传疾病的缺陷。基因检测技术不但能够验证疾病的临

床诊断，为患者提供准确的遗传咨询服务，还能用于致病基因携带者的检测与产前诊断。”

基因检测技术虽然在短短数年内取得了长足进步，但对罕见病而言，仅依靠技术进步还远远不够。因为检测出的基因缺陷呈现出的表现型和多种因素相关，很多疾病基因型和表现型的关系还未被阐明。也就是说，即使通过基因检测发现了致病基因，也并不表明100%已患上或将患上这种疾病。

“基因检测的结果需要被科学解读，只有被正确解读的结果才有意义。”张琳琳补充道。

越来越多的罕见病用药被纳入医保

2月23日，新乡医学院第一附属医院儿童SMA多学科诊疗团队为6岁多的小患者芮芮（化名）进行了诺西那生钠治疗。一个月前，河南省人民医院PICU（儿童重症监护室）为1岁3个月的小宝（化名）完成第一针诺西那生钠鞘注治疗。

芮芮和小宝都不幸罹患SMA。相关统计数据显示，这类患儿如不及时进行有效药物治疗，最多可能存活至25岁，但多数患儿在2岁前就会夭折，该病也是导致婴儿死亡常见的遗传性疾病之一。

诺西那生钠注射液是全球首个用于治疗罕见病SMA的药物。2019年，该药作为我国首个获批治疗SMA的进口药物进入国内。2021年12月3日，国家医保局发布消息，诺西那生钠注射液被正式纳入医保目录。此前，经过国家医保部门多轮价格谈判后，该药从70万元一针降至3.3万元一针。

“除了诺西那生钠注射液外，目前，国内共有60余种罕见病用药获批上市，其中已有40余种被纳入国家医保目录，涉及20多种疾病。”郭艺红说，随着社会对罕见病患者群体的关注及加

快罕见病新药上市进程等措施的实施，相信未来会有越来越多的罕见病结束无药可医的局面。

罕见病儿童需要进行康复治疗吗？

这是许多罕见病患者家属的疑问。

对此，河南省妇幼保健院儿童康复科副主任牛国辉解释，80%的罕见病为遗传性疾病，75%于儿童期发病，这意味着各种功能障碍会给患儿造成终身性的负面影响。因此，早期诊断、早期提供支持性治疗与综合康复管理，是提高遗传性疾病患儿生活质量的不可缺少的重要举措。

牛国辉说，罕见病患儿也需要经过粗大、精细运动评定，认知功能评定，语言能力评定，日常生活能力评定，心理、行为及社会适应能力评定等发育性评定，以及疾病相关的专项评定、心肺功能评定后，才能进行规范的、适合的康复治疗。

“罕见病康复治疗的目标，是促进罕见病患儿的机能发育，提高其生活独立性所需的各方面技巧，改善社会功能，提高生活质量。这就需要医疗卫生机构综合应用医学的、社会的、教育的、职业的措施，减轻罕见病患者身心及社会功能障碍，使其得到整体康复而重返社会。”牛国辉说。

目前，临床常见的罕见病康复多为遗传代谢病、染色体病、脑白质病的康复改善认知、运动功能；肌营养不良、SMA等神经肌肉病的康复治疗提高肌力、改善或维持心肺功能、延缓关节挛缩、延长寿命等。

“罕见病的诊疗需要多学科的合作，全社会的共同关注。现在，医疗机构正在积极探索罕见病全病程管理服务，我特别希望更多的社会组织、社会力量携起手来，让患者在家门口康复成为现实。”牛国辉说。

焦作市

将全面建立职工医保门诊共济保障机制

本报讯 2月25日上午，焦作市医疗保障工作暨党风廉政建设会议召开，2022年焦作市医疗保障局将从扩大医院门诊费用异地就医直接结算范围、建立职工医保门诊共济保障机制、落实重特大疾病医疗保险和救助制度等12个专项工作持续发力保障民生。

据介绍，2021年，焦作市医疗保障局着力办好了涵盖医保经办服务下沉、门诊重症慢性病鉴定事项下放等涉及参保群众切身利益的12件实事。在推进全市基本医疗保险市级统筹工作方面，实现了基本政策、待遇标准、基金管理、经办管理、定点医药机构管理和信息系统“六统一”。在医保支付方式改革方面，市医保部门着力提高医疗机构的积极性、主动性。在医疗保障工作方面，市医保部门做好困难群众参保费用资助、医疗费用报销结算等工作，截至2021年12月，全市资助困难群众参加基本医疗保险11.4453万人，资助金额746.01万元；门诊救助3.8354万人，救助金额427.2万元；住院救助4.452万人，救助金额3807.56万元。在医保经办服务下沉工作方面，焦作市已完成23家乡级医疗保障服务所、270家村级医疗保障站建设。

2022年，全市医疗保障系统将落实《“十四五”全民医疗保障规划》《河南省“十四五”医疗保障发展规划》要求，通过12个专项工作，着力解决看病贵、看病难等一系列民生问题。

焦作市健全重特大疾病医疗保险和救助制度，合理确定困难群众医疗保障待遇标准，进一步减轻困难群众和大病患者医疗费用负担，不因罹患重特大疾病影响基本生活，同时避免过度保障；推动实现救助对象信息共享互认，全面落实资助救助对象参保政策，实施分类救助，合理控制救助对象政策范围内自付费用比例。

焦作市全面建立职工医保门诊共济保障机制，通过调整统筹基金和个人账户结构，提高参保人员门诊费用统筹保障待遇，进一步增强门诊共济保障功能，减轻参保群众医疗费用负担。

焦作市全力推进门诊费用异地直接结算工作，实现普通门诊异地就医直接结算全覆盖，各县（市）区至少开通1家定点医疗机构；实现高血压病、糖尿病、恶性肿瘤门诊放化疗、尿毒症透析、器官移植术后抗排异治疗等5种试点门诊慢特病异地就医直接结算全覆盖，各县（市）区至少开通1家定点医疗机构；全市定点医药机构开通数至少达到47家。

焦作市全面推进医疗服务价格动态调整工作，完成全市三级医疗卫生机构上报的100项医疗服务项目价格摸底测算工作；及时执行省医保局下达各类医疗服务价格调整项目，建立灵敏有效的价格动态调整机制。

在信息化建设提升方面，焦作市根据“两级建设、数据集中”的原则，加强医疗保障信息平台建设，逐步完善平台功能，实现全市医保信息平台统一和各业务子系统全部上线运行；全面推广“掌上医保服务平台”等线上服务的应用，实现“让数据多跑腿，让群众少跑路”；全力推进医保电子凭证激活与应用，进一步优化医保结算方式，提升全市医疗保障信息化水平。

此外，焦作市还将持续推进药品和医用耗材集中采购，医保支付方式改革，医保基金监管“三严三提升”，行政执法规范提升，“两定”管理服务提升，经办服务下沉，征缴扩面清欠等专项工作。

（王正勤 侯林峰）

商丘市

促进人口长期均衡发展

本报讯（记者赵忠民）2月24日，商丘市卫生健康委联合商丘市计划生育协会在商丘市帝和广场开展义诊宣传活动。工作人员发放宣传品、表演节目、开展义诊等方式，大力宣传了三孩生育政策及人口老龄政策，构建生育友好社会，促进人口长期均衡发展。

在活动现场，工作人员发放宣传折页2000余册，摆放展板60余块，发放宣传围裙200余条、宣传手提袋300余个，开展健康咨询200余人次，义诊100多人次，受益群众2000余人，进一步提高了三孩生育政策、人口老龄政策群众知晓率。

河科大二附院

为腹痛患者粉碎鸡蛋大“胃石”

本报讯（记者刘永胜 通讯员牛然 张芦）洛阳市的一名女士怎么也想不到，自己吃了两串冰糖葫芦竟然引来这么大麻烦！所幸及时就医，医务人员通过手术将其腹中鸡蛋大的“胃石”粉碎。

前不久，河南科技大学第二附属医院消化内科病区收治了一名患者，她在3天前一口气吃了两串冰糖葫芦，当时并无明显不适。3天后，患者出现上腹部不适，到药店买了一些胃药服用后效果不好，夜间上腹痛加重，遂紧急赶到河南科技大学第二附属医院，入住消化内科。消化内科主任李忍萍在详细了解患者病史后，初步判断可能是“胃石症”，建议做胃镜检查。经检查，患者真的有“胃石”。

“生活中，我们听过肾结石、胆结石等，很少听说胃结石！”李忍萍说。一般情况下，胃结石是因进食某种物质后在胃内形成的石性团块状物，按其组成成分不同可分为植物性、毛发性和混合性3种。国内临床上最常见的是植物性的胃结石，尤其是胃柿石、胃山楂石。通过胃镜结果显示，患者的胃内一个异物外观污秽，呈灰白色，约鸡蛋大小，胃黏膜出现充血、水肿、糜烂浅溃疡形成。

与家属沟通后，医生决定在胃镜下用器械“碎石”。术后第三天，患者接受胃镜复查，“胃石”已经完全消失，患者恢复健康。



急救故事

九岁患儿急性脑炎昏迷后……

本报记者 刘岩 通讯员 齐惜

“孩子这条命，是黄河三门峡医院医务人员跟时间抢来的……”2月22日上午，一名患者家属为黄河三门峡医院送来了饱含感激之情的锦旗。

1月21日，黄河三门峡医院急救人员赶到现场时，9岁的东东（化名）因突发急性脑炎已昏迷了4小时，虽然天气恶劣，但是救护车很快就将东东送至黄河三门峡医院。

急救人员提前联系PICU（儿童重症监护室），为东东开通生命绿色通道。据东东的主管医生介绍，东东在入院时处于昏迷状态，血压为230/180毫米汞柱（1毫米汞柱=133.322帕），病情危急，PICU医务人员立即进行紧急抢救。

入院第二天，东东又

出现了心率、血氧饱和度下降的情况，医务人员立即对东东进行了胸外心脏按压和气管插管等。住院期间，东东出现持续性的代谢性酸中毒及多种急危重症。

考虑到东东病史短，病程进展迅速，结合各项化验指标，PICU专家与家长反复沟通和综合考虑各种因素后，为东东制定了治疗方案。最终，通过一系列抗病毒、抗感染、降颅压、降血压、亚低温等治疗后，东东的病情终于逐渐稳定下来。

在医务人员一个月不懈努力和精心治疗护理下，东东的身体各项指标趋于正常……

目前，患者已经康复出院。

26岁“宝妈”急速衰老 竟是这种病捣鬼

本报记者 冯金灿

每个人都会变老，但不是在几个月内完成的。张女士却不是这样，她短时间内皱纹爬满脸庞，全身皮肤松弛，一下子老了几十岁。这是咋回事呢？

26岁的张女士刚做了妈妈。生下宝宝后的短短几个月，她面部、颈部、手臂、腹部等全身大多数皮肤迅速垮塌。每次出门，不管如何精心搭配服饰，张女士总会被人当成老奶奶对待。到底是什么原因导致这个年轻的妈妈变成老奶奶了呢？

2021年11月，张女士来到河南省人民医院整形外科主任医师谢锋的诊室，在这里，急速衰老的怪病得到明确诊断——获得性皮肤松弛症。

在随后的多学科会诊中，张女士的病情得到该院整形外科、皮肤科等科室专家的关注。

据河南省人民医院皮肤科医生卢祥婷介绍，皮肤松弛症是一种少见的常染色体遗传病，可分为先天性、获得性、局限性3种。先天性患者相对多发，而像张女士这样的获得性皮肤松弛症患者，全球仅有不足百例记载。

卢祥婷说，人的皮肤之所以能够保持紧致有弹性，和体内一种名叫弹性纤维的物质密不可分。它位于真皮网状层，与胶原纤维平行或斜行，可以增加皮肤的韧性，维持皮肤紧致饱满。而皮肤松弛症患者体内的弹性纤维不仅明显减少、缺失，还变短甚至变性断裂。失去了弹性纤维的牵拉支持，皮肤就会变得松弛、下垂、多皱褶，其中以面部和皮肤褶皱处最为明显。这些只是临床观察到的改变，可

导致改变的原因目前医学上还不能给出明确论断，也没有有效的药物治疗手段，但通过医学美容办法对症治疗可以尽可能地改善现状。

经过前期充分的沟通和周密的准备，医务人员为张女士进行了面部除皱手术。术前，谢锋团队对张女士进行了细致的查体，全面评估其面部老化情况、皮肤松弛程度，精心设计了第一期手术方案。在医生的精细操作下，张女士面部的皱纹被“温柔抚平”，3小时后的手术圆满结束，术中出血仅20毫升。

术后，张女士的脸颊恢复紧致，再次有了光泽。目前，张女士已康复出院。出院前，谢锋还鼓励她：“每个人的容颜都会变老，但年轻的心灵却可以永驻！”