

□2023年2月26日至28日,中共二十届二中全会在北京举行,中央政治局主持全会,中央委员会总书记习近平作重要讲话。全会听取和讨论了习近平受中央政治局委托作的工作报告,审议通过了中央政治局在广泛征求党内外意见、反复酝酿协商的基础上提出的拟向十四届全国人大一次会议推荐的国家机构领导人员人选建议名单和拟向全国政协十四届一次会议推荐的全国政协领导人员人选建议名单,决定将这两个建议名单分别向十四届全国人大一次会议主席团和全国政协十四届一次会议主席团推荐。审议通过了在广泛征求意见的基础上提出的《党和国家机构改革方案》。习近平就《党和国家机构改革方案(草案)》向全会作了说明。全会同意把《党和国家机构改革方案》的部分内容按照法定程序提交十四届全国人大一次会议审议。

多举措“兜底”罕见病防治

本报记者 冯金灿 刘 旻 通讯员 何剑烁 文/图

今年2月28日是第16个国际罕见病日,主题是“点亮你的生命色彩”,旨在提高公众对罕见病及罕见病群体的认知,帮助罕见病患者及时诊断干预,提高生存质量。

当天,记者在河南省人民医院、河南省妇幼保健院(郑州大学第三附属医院)等举办的罕见病多学科义诊科普活动中,就罕见病防治知识和最新情况采访了相关专家。

部分罕见病真的罕见了

据河南省医学遗传研究所所长廖世秀介绍,其实,罕见病并不罕见,之所以被称为罕见病,是因为其发病率非常低。然而,全球已报道的罕见病超过7000多种,约占人类疾病的10%。我国人口基数大,罕见病患者人数超过2000万。河南已累计完成罕见病病例上报近2万例。国内较为熟知的罕见病包括血友病、SMA(脊髓性肌萎缩症)、苯丙酮尿症、白化病、马方综合征等。

“80%的罕见病都与遗传变异有关。约有50%的罕见病患者在出生时或者儿童期发病。”廖世秀说,“近年来,河南连续多年将免费产前筛查和新生儿疾病筛查纳入省重点民生实事,不少常见的罕见病开始变得罕见。”

据廖世秀介绍,前几年,在她的门诊患者中,平均每天有5个以上的唐氏综合征患者;现在,她坐一天门诊还碰不到1个。

据河南省妇幼保健院副院长刘福云介绍,近年来,河南省委、省政府高度重视出生缺陷防治工作,2017年以来已连续7年将免费产前筛查和新生儿疾病筛查纳入省重点民生实事。2022年,河南通过实施免费筛查民生实事,全省产前筛查率达到73.5%,新生儿“两病”(甲状腺功能减低症和苯丙酮尿症)和听力筛查率提高至98%以上,对筛查出一批罕见病患者及时给予规范治疗,对确诊的严重单基因病患儿给予规范的医学处置。

基因检测助力罕见病防治

记者采访中了解到,之前,罕见病的诊断需要抽丝剥茧、顺藤摸瓜,患者平均辗转5家医院才能得到确诊,但随着多学科会诊模式的推行、罕见病联盟的建立,特别是高通量基因检测技术的成熟和推广,“罕见病诊断难”的状况正逐渐得到改善。

“对于未通过筛查的高风险人群,生育过罕见病患儿和有罕见病家族史的人群,我们会推荐他们接受高通量基因检测,最大限度减少罕见病患儿的出生。”廖世秀说,“他们只需要抽一管血即可做检测,最高花费6000多元。”

同样,河南省妇幼保健院也开展了基因检测技术和试管婴儿技术,可对基因诊断明确的100多种单基因遗传病进行孕前阻断。该院产

科、产前诊断中心每年完成近万例产前诊断手术,新生儿疾病筛查中心负责对全省新生儿进行遗传代谢病的筛查和诊疗工作,年筛查新生儿100余万例。

“开展多学科会诊,有助于更好地诊断病因。”廖世秀说。

2月28日,河南省人民医院和河南省妇幼保健院都举行了罕见病多学科义诊及免费基因检测公益活动,为患者提供免费的优生咨询、产前咨询等服务。

2022年,河南省妇幼保健院成立了“儿童神经系统疑难疾病多学科会诊平台”,联合神经内科、神经内科、儿童康复科、医学影像科、病理科、检验科基因检测等多学科专家,为儿童遗传性神经疾病的诊断和治疗提供平台支持。该院目前正致力于健全出生缺陷综合防治体系,将疾病预防关口前移,建立“健康教育—家系调查—遗传咨询—遗传学检测—风险评估—生育指导及干预”为一体的新型综合防治体系,提高出生缺陷综合防控水平。

多举措“兜底”罕见病防治

廖世秀说,大多数罕见病是可以进行有效预防的,主要策略就是三级预防。其中一级、二级预防尤为重要。一级预防是婚前、孕前筛查;二级预防是产前筛查和产前诊断;三级预防是新生儿筛查。

“在病因明确的情况下,罕见病家庭也可以生下健康宝宝。”廖世秀说,罕见病不等于遗传病,遗传缺陷所致的罕见病才有可能传给下一代。即便是遗传缺陷所致,仍然可以通过基因手段进行阻断。同时,罕见病的发病率并非100%,通过三级预防及药物治疗等,可以减缓发病。

“目前,我们对基因检测筛查出的罕见病患儿进行饮食干预、干细胞治疗、基因药物治疗等,保证其智力、发育正常,能和正常孩子一样健康成长。”河南省妇幼保健院检验科副主任张琳琳对记者说。

近年来,我国罕见病防治行动进展迅速。2018年,国家卫生健康委等部门联合发布《第一批罕见病目录》,共121种,均为可治性罕见病;2019年,324家医院被遴选组建为全国罕见病诊疗协作网,可对患者进行相对集中的诊疗和双向转诊;2019年3月1日起,首批21个罕见病药品和4个原料药获得增值税优惠;2021年12月3日,国家医疗保障局公布2021年版国家医保药品目录,有7种罕见病用药入选,其中治疗脊髓性肌萎缩症的诺西那生钠注射液,价格从每针70万元,降到医保报销后个人仅需支付几千元……截至目前,医保目录内有59个罕见病用药,覆盖病种28种,降幅都在40%-80%,个别药品价格降幅甚至超过90%。

“十四五”期间,国家还将拨付资金3亿元用于罕见病患者多学科合作诊疗、患者及家庭成员遗传检测和咨询、医师诊疗能力培训等工作。



义诊现场

遗传性疾病诊断“提速”

48小时可完成全基因组测序

本报记者 常 娟

2月28日8时许,郑州大学第一附属医院南区门诊楼前人流如织。该院遗传与产前诊断中心、新生儿重症监护室、儿科、神经内科、眼科、皮肤科、康复科等科室医生一字排开坐在义诊桌前,为人们提供义诊及科普服务。

一名30多岁的女士,生育的第一个孩子罹患杜氏肌营养不良症,担心第二个孩子再患此病,前来求助。据该女士自述,自己和爱人、孩子已经在第三方基因检测公司做了全面单基因测序,但不了解哪些基因是导致第一个孩子发病的元凶?自己再生育第二个孩子携带该致病基因的可能性有多大?

郑州大学第一附属医院遗传与产前诊断中心主任孔祥东认真查看了该女士的检查结果,指出了有可能遗传的致病基因位点。但女士仍不放心,想重新再做一次检测,孔祥东遂向其推荐了极速全基因组测序。

何为极速全基因组测序?据孔祥东介绍,极速全基因组测序是在全基因组测序的基础上,节约检测时间,快速出诊断结果的测序。极速全基因组测序是目前检测范围最广的分子基因检测技术,针对生物体完整的基因组序列进行测

序,涵盖基因组编码区和非编码区,可同步检测多种变异类型,并可进行宏基因组分析,对于合并重症感染的新生儿,可对病原微生物进行同步检测,为临床合理使用抗生素提供重要依据。

“极速全基因组测序相当于把所有测序手段‘一网打尽’,非常适用于新生儿重症监护室、儿童重症监护室的患儿。因为这些危重症患儿是遗传性疾病的高发人群,而遗传因素导致的脏器功能衰竭是危重症患儿死亡的重要原因之一。”孔祥东说。

据其介绍,以往常规全基因组测序往往需要3周~4周,甚至1个月~2个月的报告周期;而极速全基因组测序能够在24小时~48小时获得明确诊断,大大缩短了诊断周期,可以为危急重症患儿争取关键的治疗时间窗,改变治疗决策,提供预后评估,影响临床转归,避免严重不良结局的发生。

值得注意的是,郑州大学第一附属医院开展的极速全基因组测序完全由该院遗传与产前诊断中心自主完成,即从抽血、核酸提取、建库、上机测序、数据解读到最终出具诊断报告,全部由科内人员完成。

“这样闭环管理,既可以快速准确地出具诊断报告,又可以保证数据的安全性。”孔祥东说。他带领科内人员从2021年就开始研究极速全基因组测序,近期开始在临床使用。除了郑州大学第一附属医院,目前,国内仅有复旦大学儿童医院开展此项目。

为惠及患者,除了举行国际罕见病日大型义诊活动外,该院遗传与产前诊断中心还面向在院的危重症患儿,选取符合要求的5个家庭,为其进行免费极速全基因组测序,以快速明确诊断。

据了解,该院开展术前见证制度成效显著,仅2022年一年时间,就开展术前见证谈话106例,经术前谈话见证的手术后均没有发生医疗纠纷和医疗投诉。

一位患者家属说:“通过参加术前见证谈话,我们了解到医院对患者高度重视,虽然手术有风险,但我们相信医生,相信这家医院!”

(王正勤 侯林峰 鲍丹丹)

2月24日,在全国首届婴幼儿照护服务行业人才高质量发展论坛上,来自河南多家中高职院校、行业协会、托育企业代表围绕“托育人才谁来育、如何育”这一热点话题进行了一场头脑风暴。

“当前,托育行业面临着人民日益增长的人托需求,与市场高素质人才供给不足的结构性矛盾,推进婴幼儿照护服务行业人才高质量发展,将有效促进托育行业健康发展,提高人口素质。”论坛现场,国家卫生健康委人口与家庭司一级巡视员闫宏进行《高质量发展看托育》主题分享。

闫宏说,2021年,我国人托需求达3700万人左右,托位数达251万个,入托率仅为6%-7%,远低于发达国家水平。相关机构要大力发展多种形式的普惠托育服务;支持有条件的用人单位为职工提供托育服务;鼓励国有企业等主体积极参与各级政府推动的普惠托育服务体系;加强社区托育服务设施建设;完善居住社区婴幼儿活动场所以及服务;制定家庭托育点管理办法;支持隔代照料、家庭互助等照护模式;支持家政企业扩大育儿服务;鼓励和支持有条件的幼儿园招收2岁~3岁幼儿。

国家卫生健康委流动人口服务中心婴幼儿照护处处长刘金伟作了《我国托育政策与托育人才培养体系分析》主题分享,详细解读了当前托育政策背景。河南女子职业学院院长郭丽萍以《用情栽培,用爱浇灌——以三全育人为抓手,促人才培养高质量》为题,阐述了院校人才培养路线。

随着河南省首届托育职业技能竞赛的落幕,赛项转换成效果效果明显。金职伟家庭服务产业学院聘请河南省首届托育职业技能竞赛中的18名优秀选手为产业导师,开放“1+X”幼儿照护职业技能等级证书师资及考评员培训名额,经考核合格后将优先进入考核站点开展考评工作,打通从院校到行业婴幼儿照护人才评价通道。

同时,论坛现场启动了“千园百校”行动,21家院校与21家托育机构签订校企合作协议,并为200名托育专业人员签订就业意向,共建产教融合共同体。

今日导读

四举措助推老年服务提升

2版

钇[⁹⁰Y]微球注射治疗肝癌

2版

产后出血怎样预防和处理

4版

腰大池引流术的临床应用

7版

河南这样提升托育技能水平

8版



请扫码关注微信、微博

术前见证 为患者提供双重保障

“我们此前专门就老爷子的病情组织了医院多学科会诊,会诊的意见刚刚医生也和你们说明了。现在,你们还有哪些疑问……”近日,在襄城县人民医院骨科病房里,该院医患办居中见证协调,再次帮助医患双方进行术前沟通。这是该院进行术前见证的一幕,这样的一幕已经在该院发生过100多次。

据了解,术前见证谈话是在医院进行高风险手术或临床开展新技术、创新性手术前,由见证人主持并见证医患之间的术前谈话,督促引导医生将患者病情、手术方案、手术风险等向患者及家属进行详细讲

解,同时在风险告知明确后向患方进行风险理解确认,并履行签字同意手续。通过术前见证谈话,如果发现医生术前准备不充分的,由见证人员建议或医生主动提出延期手术,以避免纠纷的发生,进一步保障患者的医疗安全。

文章开头就是一起非常典型的例子。该患者王某,今年89岁,因不慎摔倒导致髌关节骨折,入住襄城县人民医院骨科一病区,经检查发现患者还患有高血压病、糖尿病合并冠心病,家属要求尽快手术治疗,但手术的风险很大。手术前,医生和家属初步沟通后,家属因恐慌和

焦虑反复询问医生,这进一步增加了医生的心理负担,担心手术一旦出现不良后果家属不理解。

了解到上述情况后,襄城县人民医院医务科及时组织多学科会诊,邀请神经内科、内分泌与肾内科、心内科、ICU(重症监护室)等相关科室专家进行联合会诊。医患办及时组织医患双方开展了术前见证谈话。见证人员先请医生向患者家属详细告知患者病情,对于一些比较晦涩难懂的专业术语,引导医生用通俗易懂的语言进行讲解。通过这种讲解,患者家属的恐慌情绪得到缓解,同时对疾病情况、手术方式

和存在的风险也有了更加透彻的了解。就这样,医患之间建立了充分的信任和尊重,结成了应对疾病的同盟。最后,医生消除了心理负担,顺利完成了手术。术后,患者恢复良好,家属还给医院送来了锦旗表示感谢。

据襄城县人民医院医患办负责人介绍,他们做术前见证时都会首先跟主管医生沟通,看患者病情是否需要多学科会诊,如果需要是否申请了会诊、专家的相关会诊意见是否执行到位等。他们了解这些情况后,会在术前见证时与患者及家属做进一步沟通。“我们要让患者真

切感受到,在我们医院无论是做手术还是治疗,不仅有一线医务人员为其保驾护航,还有我们二线人员进行监管和监督,为其医疗安全提供双重保障。”

据了解,该院开展术前见证制度成效显著,仅2022年一年时间,就开展术前见证谈话106例,经术前谈话见证的手术后均没有发生医疗纠纷和医疗投诉。

一位患者家属说:“通过参加术前见证谈话,我们了解到医院对患者高度重视,虽然手术有风险,但我们相信医生,相信这家医院!”

(王正勤 侯林峰 鲍丹丹)