

“罕见病”不“罕见” 早诊早治是关键

“瓷娃娃”“木偶人”“蝴蝶宝贝”“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,其发病率为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,随着年龄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,世界卫生组织定义罕见病是患病人数占总人口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4900万-8200万人。

世界性医学难题

多位受访专家指出,罕见病诊断难、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:“罕见病因病繁多、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,预防罕见病患儿出生;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中期检查,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致病基因,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。

□新华社记者 马晓媛 赵丹丹 黄薇

化疗后白细胞减少怎么办

白细胞是血液中一种重要的血细胞,帮助抵御外来病原体入侵。不少肿瘤患者在治疗过程中都有过白细胞减少的经历,这意味着人体的抵抗力下降,容易发生感染,进而影响治疗效果。专家提醒,肿瘤患者

在治疗过程中应留心观察,可通过化验血常规早发现,必要时干预,降低白细胞减少的伤害。据广州医科大学附属肿瘤医院药学部副主任药师李佳介绍,成年后,人体的大部分组织细胞便停止了快速分裂增殖,只有一些寿命较短、需要不断补充的细胞仍在分裂增殖,例如皮肤细胞和造血干细胞。而肿瘤细胞是失去了正常生长调控,异常增殖的细胞。由于缺乏特异性,化疗药在杀伤快速增殖的肿瘤细胞时,容易误伤骨髓中同样快速增殖的造血干细胞,引起骨髓抑制,导致白细胞减少。

白细胞减少,意味着人体的抵抗力下降,容易发生感染,其中中性粒细胞缺乏伴发热较为危险,必须及时有效处理。但白细胞减少的症状通常不明显,有些患者可能会感到疲惫、乏力、嗜睡等,也可能无明显不适感,不过,化验血常规是诊断白细胞减少最简便的方法。

李佳提醒,如果出院后通过血常规检查发现白细胞减少了,应在医生指导下综合评估风险,决定是否采取预防性“升白”治疗。此外,在均衡膳食的前提下适当增加蛋白质和维生素的摄入,避免食用隔夜、生冷的食物;尽量不去人员密集、通风不良的地方,必须前往时应戴好口罩;另外,日常勤洗手,居家环境多通风,并注意好口腔卫生,有助避免各种感染的发生。 □翁淑贤 杜光宗 魏彤

网络购药应该注意啥

选择正规药店 警惕价格异常及夸大宣传

本报讯(南江远)如今,网购药品已经成为不少人的习惯。网购药品的安全性如何保障?购买时应该注意啥?2月29日,西安市市场监管局发布了网购药品温馨提示。

这份温馨提示提醒消费者:识别网上药店是否正规,主要看网站首页是否有展示《互联网药品信息服务资格证书》编号;在网店醒目位置是否公示《营业执照》《药品经营许可证》及《执业药师注册证》等,并请注意核查是否在有效期内。大家网购药品时,务必选择正规的网上药店,请勿通过论坛、社交软件、短视频内容发布平台等渠道,从无资质的商家或者个人处购买药品。

消费者网购处方药必须凭处方(含电子处方),经执业药师审核后购买。按照相关规定,处方药销售主页面、首页面不得直接公开展示处方药包装、标签等信息;通过处方审核前,不得展示说明书等信息,不得提供处方药购买的相关服务。同时,消费者应该警惕虚假过度宣传。比如,网上非法的药品广告往往具有虚假性和夸大性,尤其是一些声称“国外抗癌药”“治疗疑难杂症的秘方药”“便宜进口药”“药到病除”“神奇保健品”的,往往安全风险较大,且药品质量安全难以保障。对类似可疑的药品,消费者可以通过国家药品监督管理局官网核对药品批准文号后理性购买,切勿轻信不法商家的虚假广告和夸大宣传。

对于网售价格异常的药品,消费者应格外警惕,千万不要因为价格便宜而忽略药品的质量、数量和安全问题;收到药品后,请仔细查看药品的外包装、标签和说明书,核对所购药品的名称、批准文号、生产厂家、批号、生产日期、有效期等信息,确保所购药品准确无误。

西安市市场监管局特别提醒消费者,网购药品时,一定要保留聊天记录、交易凭证、收货情况等。一旦发现药品存在相关问题,可采取拍照、录像等方式进行证据保全;通过12315或12345热线反映投诉,如发现无资质网售药品等违法违规行为,请及时向所在地药品监督管理部门反映。

欧洲或将红酒踢出“健康推荐”

喝红酒养生?你可能想多了!



比起啤酒和白酒,红酒在人们心中往往是更“高雅”的形象,且有美容、助眠等养生功效之说,连以健康闻名的地中海饮食都推荐晚餐饮用。但近日,欧洲研究理事会正考虑将红酒“踢出”地中海饮食。

为什么不推荐多喝红酒?

红酒属低度酒,有观点认为,其含有的单宁(葡萄皮梗中的物质)有一定软化血管、降血脂的功效,前提是这些酒必须是在橡木桶中酿造才可起到效果。

此外,还有一些证据对红酒的健康功效存疑: ◎缺乏高质量人群研究数据

关于红酒中白藜芦醇、花青素等有益物质的研究,目前仍处在实验室阶段。 ◎有益物质含量有限 红酒中白藜芦醇等多酚类化合物含量有限(1升红酒含1-5毫克)。

如果想通过喝红酒达到实验室中白藜芦醇的有效剂量,每天至少要喝几十瓶,酒精摄入量大大超标,因此红酒的健康功效尚不能被证实。

◎年轻人常喝风险更大 西班牙纳瓦拉大学团队正在进行一项为期4年的临床试验,涉及1万名西班牙人,现阶段研究结果显示,与不含酒精的低脂饮食相比,含酒精的地中海饮食可将心血管疾病风险降低30%。

然而,研究人员指出,必须考虑酒精的潜在危害,特别是对于年轻人。美国20-34岁的死亡人群中,有1/4死于酒精。除了增加意外死亡风险,酒精还可能增加患乳腺癌、口腔癌、食管癌等风险。

一些大脑成像研究表明,酒精可能会损害大脑神经元,如果大量

红酒或将地中海饮食中除名

连续多年摘得全球最佳饮食冠军的“地中海饮食”,有一项建议是随餐饮用适量红酒,男性每天不超过两杯,女性则为一杯。

然而,欧洲研究理事会计划将红酒从地中海饮食中剔除。红酒作为自然发酵酿造的果酒,含量最多的是葡萄汁(占80%以上),其次是酒精(占10%-20%),其余主要由单宁、氨基酸、脂类、酚类、矿物质等组成。

与其他酒类相比,人们普遍觉得红酒更健康,可能是因为红酒含有多种有益成分:白藜芦醇、花青素、儿茶素和槲皮黄酮等多酚类化合物,具有抗氧化、抗炎等作用;维生素C、维生素E,以及微量元素硒、锌、锰等,可能有助消除或对抗氧自由基;类黄酮物质可能有助改善睡眠、缓解压力。

国际癌症研究机构报告显示,2020年全球约74.1万例新发癌症病例与饮酒有关。许多研究和指南表明,酒精是1类致癌物,没有“安全摄入量”,最好彻底戒酒。 □据生命时报

嗓子有异物感 这可能是颈椎病

嗓子眼儿里总觉得有什么东西卡着不舒服,症状时轻时重,有时还觉得脖子酸疼……你会想到这可能是颈椎病引起的吗?

嗓子难受被疼痛科治愈了

有这样一位患者,因三个月来持续的咽部异物感多次就诊于耳鼻喉科,但检查均未见异常,服药效果也不佳,最终转介到疼痛科就诊。

这位患者时常感到咽部不适,如有痰但咳不出,症状时轻时重,并有颈部酸痛感。体格检查:双侧颈背肌肉紧张,前中后斜角肌紧张、压痛,颈部前屈及侧屈受限。考虑颈椎问题导致的咽部症状。在疼痛科治疗颈椎后症状明显改善。

明明没东西为啥有异物感

咽部异物感是咽部感觉和运动功能紊乱的一种症状,如球塞感、痒痒感、紧迫感、黏着感、烧灼感、蚊行感或觉喉有异物,咳之不出,吞之不下等。凡咽部及邻近组织器官受损或咽部神经受到各种刺激都可以诱发。

为什么会有咽部异物感?咽部神经支配极为丰富,感觉和运动神经主要来自咽后壁的咽丛,含有迷走神经、舌咽神经、副神经和副交感神经的分支,故咽部感觉极为灵敏。

全身许多器官的疾病,也可通过神经的反射和传导作用,使咽部发生异常感觉。故咽部异物感产生的机制较为复杂,致病因素繁多,可由多种疾病引起。

低头症状加重考虑颈椎病

颈椎病引起的咽炎和普通咽炎症状相似,又有所不同。普通咽炎引起的咽部阻塞感在耳鼻喉科针对性治疗后有明显缓解。而咽部综合征除了有咽部阻塞感外,还有颈部不适、酸胀感,低头后症状明显加重,只按照咽炎治疗,症状无明显改善。

如果您也有类似于上面患者提到的异物感,也经过各种检查排除了相关疾病,那就可能是颈椎病导致的咽部异物感,推荐您找疼痛科就诊。患者可以接受颈椎低温等离子射频消融术,利用一个穿刺针到达靶点进行消融,治疗过程不到半个小时,术中患者还能和术者进行沟通。 □温丽娟 王小平

患了重感冒要谨慎坐飞机?

医生:这是真的,有可能“中招”中耳炎

气温乍暖还寒,感冒的人不在少数,不少患者得的还是重感冒。日前有一网友发帖表示,自己是因重感冒坐了飞机耳朵剧疼,被诊断为急性中耳炎。此事引起了很多网友关注,不少网友也分享自己有类似的经历。

对此,南京江北医院耳鼻喉科主任倪荣生解释,重感冒后耳朵咽鼓管功能确实会下降,而这正是影响耳膜的重要原因。

日前,网友“亲大鱼”在社交平台上发帖称,自己是从大年初三开始发烧,初七搭乘飞机回北京。在回北京的飞机上,感受到气压变化随之耳朵剧疼,“绝对不是坐飞机”的不适,当天晚上耳朵疼得都想急诊。“亲大鱼”说,自己第二天立刻就去了医院就诊,被确诊为急性中耳炎,“算是第一次亲身

体会这个热知识了。”

“严重了还会穿孔,来自空乘的经验”“春节期间刚经历过,做吞咽和张大嘴都没用”“以前不知道,刚好有一次感冒坐了飞机,在飞机上一觉醒来突然感觉耳朵像被蒙住了一样,可把我吓的”……在“亲大鱼”帖子的评论区,有相似经历的“病友们”聚在了一起。

那么,重感冒坐飞机容易耳朵疼甚至中耳炎究竟是为啥,有科学根据吗?在接受采访时,南京江北医院耳鼻喉科主任倪荣生肯定了这一“热知识”。他表示,这与人体内一个叫咽鼓管的管腔有关。“咽鼓管一头在鼻腔后方的鼻咽部,另外一头在耳膜后面一个叫鼓室的腔。”专家介绍,咽鼓管是连接鼻腔和耳朵之间一根很细的管子,其主要

功能就是调节鼓室的压力,还具有引流的作用,假如鼓室里有液体,可以把液体给排出去。通常情况下,咽鼓管是“关闭”的状态,而在打哈欠、做吞咽动作或者捏鼻子鼓气的时候,咽鼓管便“打开”了。“我们坐飞机的时候,特别是起飞和降落的时候会感觉到耳朵里面闷,就是因为耳膜外空气压力产生了变化,因此这个时候咽口水、打打哈欠之类的动作让咽鼓管开放,也是帮助调节鼓膜内外压力。所以,在乘坐飞机的时候咽鼓管起到了很大的作用,潜水的时候也是同理。”

得了重感冒,患者鼻腔里大多堵塞了很多分泌物,导致咽鼓管通向鼻咽部的咽口被分泌物堵塞,还可能因为被鼻腔炎症波及,导致咽鼓管咽口肿胀而堵上。“这种情况下,咽鼓管功能下降甚至丧失,无论是

打哈欠还是做吞咽动作,它的管道都打不开了,内外压差大,就可能导致耳膜的损伤,轻则引起中耳炎,重则导致鼓膜的穿孔。”倪荣生解释。

因此,专家总结,“重感冒的病人尽量不要去坐飞机”这样的说法确实有一定依据。“如果必须出行,可以提前吃一些含有收缩鼻甲药物成分的感冒药,或是吃一些帮助清除鼻腔分泌物的药物。也可以冲洗鼻腔来改善。”倪荣生提醒,在乘坐飞机后如果出现明显的耳朵疼痛,或者即使没有疼痛,但下飞机一两个小时耳朵“闷闷”的感觉仍然没有缓解,应及时就医。“如果不及注意,咽鼓管堵塞后,耳膜后的气体会被慢慢吸收,造成负压产生渗液,还可能导致粘连,就更麻烦了。” □吕彦霖

五组数据 看我国卫生健康进展成效

县域内就诊率90%
让优质医疗资源更“亲民”

为破解群众跨区域就医难题
国家积极推动优质医疗资源扩容和均衡布局

前四批76个国家区域医疗中心建设之后
患者外转就医
平均下降约3成

县域内常见病、多发病
就诊率达到90%以上

双向转诊3032万人次
让看病就医更省心

截至2023年底
全国共建成各种形式的医联体1.8万余个
双向转诊人次达3032.17万
较2022年增长9.7%

托育服务位数约480万个
大力发展普惠托育服务

目前 全国提供托育服务的机构已近10万个
托育服务位数约480万个

中医类总诊疗量12.8亿人次
充分发挥“治未病”优势

据初步测算 | 2023年
中医类医疗卫生机构
总诊疗量12.8亿人次
出院人数为4148.6万
中医药在服务百姓健康方面发挥积极作用

网络直报系统覆盖8.4万家机构
提升传染病预警能力

目前 我国已建立法定传染病和突发公共卫生事件网络直报系统
覆盖全国8.4万家医疗卫生机构
常年对鼠疫、脊髓灰质炎等重点传染病开展专项监测

针对新冠等呼吸道疾病
拓展形成哨点医院监测、病毒变异监测等10个监测子系统
并开展急性呼吸道疾病病原监测试点

新华社发(宋博制图)