

为少数派呐喊，株洲市中心医院疑难罕见病诊疗中心 让罕见病患者病有可医

赖杰琦 黄红斌 宋玺

06

株洲日报

健康

JIAN KANG

周刊



株洲日报健康周刊
2023年2月23日 星期四
地址：株洲市天元区
电话：22593776



2020年12月，市中心医院成立疑难罕见病诊疗中心。



大内科疑难病例讨论会。



2021年，株洲市中心医院共收治42种罕见病，共计1158例患者。

专家名片

李敬扬，主任医师，中南大学兼职教授、硕士研究生导师。中国医师协会风湿免疫专业分会委员、中华医学会湖南省风湿免疫分会副主任委员、湖南省风湿专业医疗成果鉴定专家库成员、湖南省“121”工程人才、株洲市“135”工程领军人才、学科带头人、英国格拉斯哥大学医学院、香港中文大学威尔斯亲王医院访问学者。获得省、市级科技进步奖4项，以第一或通讯作者发表专业论文80余篇，其中SCI论文20余篇，作为主编、副主编编写专业书5部，目前有湖南省自然科学基金1项。

从事内科临床工作37年，对内科疑难杂症特别是风湿免疫性疾病的诊治有丰富的临床经验。确诊了数十例长期误诊的疑难病例，建立并完善本地区专科病人门诊随访制度，诊治了专科病人万余人次，为省内及株洲地区风湿病学的发展及专科人才的培养作出了大量卓有成效的工作。

【核心提示】

阵发性睡眠性血红蛋白尿症(PNH)、脊髓性肌萎缩症(SMA)、血友病、多发性硬化症、戈谢病……这些普通人读起来都颇为拗口的疾病名字，却是中国2000万罕见病患者心中挥之不去的梦魇。罕见病，又称“孤儿病”，是与常见病相对应的、众多患病率极低疾病的统称，根据世界卫生组织定义，罕见病的患病人数占总人口数仅为0.65%到1%。由于缺乏认知，罕见病常常被误诊漏诊，患者和家属常年奔波于各家医院之间，舟车劳顿，身心都承受着巨大煎熬。

作为区域医疗龙头，株洲市中心医院早在2013年就开始关注罕见病和疑难杂症，而学科建设更进一步引领了医院的高质量发展。此后的2020年，该院正式成立疑难罕见病诊疗中心，让本地的疑难罕见病患者实现“有病可医”。2022年，湘赣边区域罕见病诊疗中心也落户该院，为更多罕见病患者解决了诊疗需求。本期《健康周刊》，我们以即将到来的国际罕见病日为切入点，关注这个应该被更多人看见的群体。



罕见病患者生物样本库。

疑难罕见病多学科门诊已运行 专科罕见病专病门诊在完善

革，无法插针。协助卧床、摆放体位、氧气吸入等一整套流程下来，赵女士“刀枪不入”的皮肤让护士犯了愁，静脉该用的药物及采集血液标本都无法进行。最终，经过紧急会诊，决定予以置留PICC管，这才解决了护理人员的燃眉之急。

究竟是什么原因让赵女士变成如今这番模样？经过主任医师、市中心医院大内科主任、湘赣边区罕见病诊疗中心执行主任李敬扬教授等多名专家会诊，她最终被确诊为“系统性硬化症”，即俗称的“硬皮病”，是罕见病的一种，国内发病率约为十万分之一，位列国家《第一批罕见病目录》。患者患上硬皮病后，皮肤会增厚变硬，失去原有的弹性，形成“面具脸”，并可累及内脏器官的结缔组织，可发生于任何年龄，轻者毁容致残，重者威胁生命。

这并非李敬扬接诊的首例罕见病。从事内科临床工作三十多年来，她遇到过红斑狼疮、IgG4相关性

性疾病等各类罕见病，其负责的疑难罕见病诊疗中心仅2021年就收治了42种罕见病，患者数量达到1158例。一路走来，罕见病患者的求医之路有多困难，她比其他医生更为清楚，为此，她一直在为罕见病的诊疗奔走呼吁。

“罕见病患者数量相对较少，求医之路十分艰辛，作为医生，我们对这些患者的关爱要多一些、再多一些。”李敬扬说。如今，该院疑难罕见病诊疗中心以生殖医学中心、神经内科、血液科、风湿免疫科、儿童保健科等优势学科为依托，重点突破新生儿出生缺陷及遗传性罕见病筛查、不明原因发热的罕见病病原体检测和风湿免疫相关性疑难病筛查，“做到罕见病早干预、早诊断、早治疗，让罕见病患者有病能医、有药可治。”李敬扬介绍，目前，市中心医院已经开展了疑难罕见病多学科门诊，血友病专病门诊也已设立，其他专科罕见病专病门诊正在逐步完善中。

多种培训不间断 提升基层医生罕见病知识储备

整理成册，定期邀请国内顶级专家开展罕见病专题讲座，还以湘赣边罕见病诊疗中心的名义，牵头组织开展谈“病”论“策”罕见病综合诊疗能力提升培训班，用团队形式，以一个主题从诊、治、管、康等多方面进行面向全国的线上讲座。“内行看门道。这种面向全国的公开讲座，如果水平不够，会惹人笑话，所以也是倒逼医生加强学习，同时对病例进行优中选优。”李敬扬说。

身为区域医疗中心，市中心医院深知罕见病患者的诊疗需要“向上借力”，也需要“向下发力”。为此，该院以罕见病诊疗中心为沟通纽带，上联罕见病国家中心、省级湘雅中心，建设区域罕见病实验室，下接各县级医疗机构，建立县级紧密型医联体和疑难罕见病协作网，提高各级医疗单位对罕见病的认知及诊疗水平，逐步规范并提高地区各类疑难罕见病的诊疗技术及疾病管理水平。

开展各类培训、学习，是在软实力上提升实力，而购买先进设备，则是在硬件上加强配备。目前，该院引进了二代测序仪，对于产前诊断时减少因遗传基因导致的罕见病发生率、确诊已知的罕见病、开展特殊感染的病原体测序等，均有较强作用。“设备的投入，有助于我们加强力量做好罕见病的遗传咨

询，同时也可以提升罕见病患者的快速确诊、筛查能力。”李敬扬说。

今年1月，国家医保局正式公布国家医保药品目录调整情况和新版目录，有7种罕见病用药新增进入2022年国家医保目录，涉及多发性硬化、肺动脉高压、遗传性血管性水肿、肌萎缩侧索硬化、脊髓性肌萎缩症和视神经脊髓炎谱系疾病。新版目录将于3月1日落地实施。目前，我国医保目录包含52种罕见病用药，覆盖27种罕见病。“以渐冻症为例，以前每月花费要60万元，现在降到了3万元，医保还可以再报销70%，患者的压力大大减轻了。”李敬扬坦言，由于种种原因，罕见病患者的用药开销依然不低，不少患者因为顾虑费用而选择放弃治疗，让其十分痛心，“期待有更多治疗罕见病的药物纳入医保，为更多罕见病患者减轻经济负担。”

“让老百姓花小钱，看大病，治好病，是我们身为区域医疗龙头的责任与担当。”市中心医院副院长、湘赣边区罕见病诊疗中心主任陈迅表示，将发挥区位优势，聚力区域合作，力争通过3年时间，将该院建设成为集医疗、教学、科研、预防和人才培养为一体的区域性疑难罕见病诊疗中心，以及周边地区疑难罕见病患者辗转求医的最后一站。

健康新闻

国家级罕见病权威医学组织拟成立，第二批罕见病目录将更新

日前，国家卫健委发布了一份针对《关于加大对罕见病诊疗投入力度的建议》的答复。其中提到，国家卫健委将按照罕见病目录制订工作程序，适时调整更新第二批罕见病目录。此外，中华医学会拟成立首个国家级罕见病权威医学组织，即中华医学会罕见病分会。

早在2018年5月，国家卫健委就联合科技部、工业和信息化部、国家药监局等五部门发布我国《第一批罕见病目录》，目录包括121种罕见病，为各部门制定罕见病相关政策提供了重要依据。次年，国家卫健委又制定印发《罕见病诊疗指南》，对纳入罕见病管理的121种疾病逐一明确诊疗指南，并依托行业组织开展医务人员培训。同时，依托全国罕见病诊疗协作网办公室，在协作网医院间开展医师培训，提高医生对罕见病诊断和治疗的能力。

接下来，国家卫健委将按照罕见病目录制订工作程序，依托罕见病诊疗与保障专家委员会和罕见病诊疗协作网，适时调整更新罕见病目录指南，开展罕见病诊疗培训，提高我国罕见病诊疗水平。

目前，有部分省市在地方医学会下成立了罕见病专业相关的专家委员会、学会或学组。中华医学会也正在积极筹备，拟成立中华医学会罕见病分会，发挥国家级权威学术组织的作用。（汪宗）

公益广告



关注罕见病 让“罕见”被“看见”

——株洲市卫健委 株洲日报宣

设计/王玺