

# 凝聚起罕见病诊疗的力量

□本报记者 王潇雨

通过视频,来自北京市、四川省成都市、湖南省长沙市的十几位专科医师组成多学科诊疗团队,一起为西藏自治区的罕见病患者会诊。视频外,由324家医院组成的全国罕见病协作网,每天都在为各地患者提供支持。放眼国际,国内外各大医学中心的交流日益频繁,共同寻找更好的救治方案。

每年2月的最后一天是国际罕见病日。2月26日,由全国罕见病诊疗协作网办公室、中国罕见病联盟主办的“第十五届国际罕见病日系列活动”在北京协和医院远程会诊中心通过线上和线下形式召开。

## 远程会诊平台连接各地医生

“38岁的女患者,反复呃逆,肢体麻木1年多,此前诊断为视神经脊髓炎,用药治疗好转后出院,7天前因感冒再次入院……”西藏自治区人民医院神经内科住院医师季季勇通过视频汇报病例。该患者存在3个核心临床症状:急性脊髓炎、后区综合征、症状性睡眠发作或急性间脑临床综合征。结合患者血清AQP4-IgG阳性,磁共振成像也能在脑部看到典型病灶等,考虑诊断为视神经脊髓炎谱系疾病。连线中,来自北京协和医院、四

川大学华西医院、中南大学湘雅医院的15名医生共同讨论该患者的诊疗方案。

北京协和医院眼科张夏主治医师指出,患者还需要进行色觉检查、眼底检查等系统的眼部检查。中南大学湘雅医院眼科教研室副主任毛俊峰也持同样观点:“患者眼部受累的原因需要讨论,视力情况需要进一步明确。”

“在此类罕见病中,这位患者的症状更罕见。”北京协和医院神经科徐雁主任医师提出,要对患者进行规范化的长病程管理,尽可能降低复发风险。

“我们也认为,下一步要关注患者的长期随访。”四川大学华西医院神经内科周红雨主任医师代表团队发言,“随访需要眼科、神经科配合进行,并对患者全身状态进行监测;特别是在药物使用方面,要注意避免并发症;护理也是很重要的,对这位患者来说,要注意下肢康复问题。”

援藏医生、北京协和医院神经科周立新副主任医师来到西藏自治区人民医院工作半年多了,接触了大量患者。他谈到:“这里的罕见病患者有自己的特征。目前当地登记的罕见病患者有106名,其中患视神经脊髓炎的有61名,占很大的比例。这可能跟日光照射有关。我们可以开展高原地区的罕见病发病规律研究。同时,药物的规范使用、患者随访和健康宣教也要加强。”坐在周立新身边的西藏自治区人民医院神经内科赵玉华主任医师对此表示赞同。

## 协同提高各级医院的诊疗能力

“这样的多学科远程会诊,每个周四中午12时都在北京协和医院远程会诊中心准时开始,面向100多家罕见病诊疗协作网的成员医院开放直播。”北京协和医院院长张抒扬介绍,“会诊前,专职接诊医师会梳理病史资料,对相关专科文献及病例进行回顾,对家族信息进行采集和相关监测,并将患者生物样本进行采集和存储。会诊时,专家们根据具体病种组织相关专科超过10位的临床专科主任医师参加,共同探讨。”

2019年,国家卫生健康委公布了第一批全国罕见病诊疗协作网的医院名单。1家国家级牵头医院、32家省级牵头医院、291家成员医院共324家医院初步形成了罕见病三级防控体系。其中,国家级牵头医院主要负责多学科综合诊疗和远程会诊;省级牵头医院负责区域内转诊并实施诊疗方案;成员医院负责患者的初诊判断及病情汇总和上报。

作为国家级牵头医院,北京协和医院建立了首个国家罕见病会诊平台,推进协作网医院的交流,实现远程会诊和双向转诊。张抒扬介绍:“北京协和医院2018年组建罕见病多学科诊疗团队,医院44个科室的300多位专家参与其中,建立一站式救治方案。截至2021年年底,医院已登记3

万多个病例。患者的确诊时间从过去的4年,缩短到目前的4周之内。”

依托诊疗协作网,在国家卫生健康委指导下,北京协和医院开发出两个国家级数据库:国家罕见病注册登记平台和国家罕见病直报系统。“两个数据库支撑着我国罕见病患病分布及疾病负担研究。目前,注册系统覆盖101家机构,收集到6.8万个病例数据,支撑190项队列研究。直报系统收集收录93个病种,6.4万个病例数据,为我国的罕见病科研提供数据支撑。”张抒扬说。

“我们搭建了湖南省罕见病全病程管理平台,成立了湖南省罕见病协作组,组建了省级专家库和多学科诊疗团队。多家诊疗协作网医院明确分工,工作有序推进。”湖南省卫生健康委医政管理处二级调研员李世忠介绍当地经验,“罕见病的诊疗管理越来越强调个体化和医患共同决策,只有以患者为中心的多学科诊疗模式才能满足需求。同时,全面的罕见病诊疗协作机制,将发挥优质医疗资源的带动作用,提高区域的综合诊疗水平。”

## 国际协作是必然趋势

2016年8月,四川大学华西医院成立了罕见病诊疗与研究团队,并先后建起了15个研究平台。“在此基础上,我们开展了大量的国际合作。”四川大学华西医院党委副书记兼纪委书记

程南生介绍,该院在英国和美国的6所医疗院校建立了华西海外中心,成立了10个国际联合研究中心,与超过48所世界顶级院校开展合作。

推进罕见病诊疗,国际协作是必然趋势。在程南生看来,我国的优势在于医药产业有完整体系和强大的供给能力,国家高度重视,并搭建了罕见病诊疗协作网、中国罕见病联盟等协同组织,将提高罕见病诊疗效率。国外学界对罕见病认识早,研究起步早,在罕见病基础研究和临床研究方面,体系完善,药物研发能力强,医疗保障水平较高。

“可以从3个方面开展国际合作。”程南生介绍,第一,在临床诊疗方面有4个方向,即临床经验交流、患者管理经验交流,在共同框架下合作建设数据库,参与编写临床指南与共识。第二,在临床研究与基础研究方面,可以开展多中心临床研究、组学与机制研究,特别是要重视生物信息学研究。第三,在人才培养方面,要“请进来,走出去”,与国际罕见病知名专家保持联系,聘用外籍专家为客座教授,同时要联合培养博士研究生及博士后,开设在线的英文国际合作课程等。

“受新冠肺炎疫情的影响,工作方式需要进一步创新,使国际合作继续发展。目前,我们搭建的‘云学术厅’‘云讲堂’等线上交流模式,正在发挥越来越重要的作用。聚各界之力,以更团结的姿态,一起面向未来。”程南生对国际合作充满信心。

## 200万户特困老人家庭将获适老化改造

新华社北京2月24日电(高蕾田绍慧)记者24日从民政部获悉,民政部、财政部、住房和城乡建设部和中国残联等4部门近日联合印发《关于推进“十四五”特殊困难老年人家庭适老化改造工作的通知》,提出“十四五”时期支持200万户特殊困难高龄、失能、残疾老年人家庭实施适老化改造。

通知要求,各地以“室内行走便利、如厕洗澡安全、厨房操作方便、居家环境改善、智能安全监护、辅助器具适配”为主要目标,对纳入分散供养特困人员范围的高龄、失能、残疾老年人家庭实施居家适老化改造,有条件的地方可以将改造对象范围逐步扩大到城乡低保对象中的高龄、失能、留守、空巢、残疾老年人家庭和计划生育特殊家庭等。

通知指出,各级民政部门要发挥牵头作用,将特殊困难老年人家庭适老化改造与组织实施居家和社区基本养老服务提升行动有机结合。住房和城乡建设部门要支持民政部门推动有条件的地区结合城镇老旧小区改造和农村危房改造同步开展特殊困难老年人家庭适老化改造。各级残联要做好困难重度残疾人家庭无障碍改造与特殊困难老年人家庭适老化改造的衔接工作。通知明确地方人民政府是“十四五”特殊困难老年人家庭适老化改造的责任主体,要完善投入机制,多措并举加强督促指导,确保“十四五”完成200万户的改造目标。

## 关注冬残奥会

# 进入冬残奥会医疗保障时间

□特约记者 李健 本报记者 肖建军

“从2月23日至3月4日冬残奥会开幕的这段转换期,医疗保障队员除了担负诊疗工作外,还将参加冬残奥会相关培训,开展队内演练,时间非常紧迫。”2月23日,北京冬残奥会张家口赛区山地转播中心医疗站站长、河北大学附属医院冬残奥会医疗保障团队临时党支部书记靳小石说。

2月23日是由北京2022冬残奥会体系切换至北京2022冬残奥会模式的第三天,也是医疗保障系统切换的第一天。靳小石告诉记者,从当天开始,该团队59名队员继续在山地转播中心医疗站、冬残奥村综合诊所和K2医疗站担负24小时医疗保障任务,积极备战冬残奥会。

这一天,张家口赛区山地转播中心依然在运转,中央广播电视总台赛事转播人员正在忙着准

备冬残奥会报道工作,英国、新西兰的赛事报道团队陆续入驻了山地转播中心,并首先来到医疗站实地查看了解情况。靳小石用英语详细介绍了医疗站功能作用。“今天接诊的主要是中方工作人员,安排转运了一位皮肤过敏严重的中方工作人员前往北京大学第三医院崇礼院区接受进一步诊疗。”靳小石介绍。

“昨天和今天,已经有国际奥委会官员来综合诊所实地考察,他们对综合诊所医疗保障充满信心。今天,冬残奥村综合诊所已经完成转换,队员们都拿到了自己的冬残奥会注册卡,电脑上的诊疗系统也已切换为冬残奥会诊疗模式。”冬残奥村综合诊所副医疗官、河北大学附属医院骨科副主任王晓冬介绍。

据了解,北京冬奥会闭幕后,河北大学附属医院院长程树杰第一时间致电医疗保障团队,对医疗保障团队圆满完成北京冬残奥会张家口赛区医疗保障任务表示祝贺,勉励全体队员全力以赴做好“下半场”工作。



残疾人寄语冬残奥会

2月25日,北京市东城区残联、东城区融媒体中心共同开展“打卡雪容融,期盼冬残奥”东城区残疾人助力冬残奥祝福寄语活动,引导广大残疾人朋友积极走进、参与、祝福北京2022年冬残奥会。图为当日残疾人朋友正在粘贴自己对冬残奥会的寄语。 贾天勇摄

## 海关总署提醒暂停食用雅培相关婴幼儿产品

据新华社北京2月21日电(记者刘红霞)海关总署日前发布公告,提醒消费者“暂不通过任何渠道购买”以及“立即暂停食用”美国雅培公司旗下相关婴幼儿产品。

公告显示,2月18日,美国食品和药品监督管理局(FDA)宣布,正在调查四名婴儿感染克罗诺杆菌和沙门氏菌事件的投诉。这4名婴儿均食用了雅培在密歇根州斯特吉斯工厂生产的奶粉。记者查阅FDA官方网站发现,根据初步调查结果,FDA建议消费者暂不购买和食用涉事企业下列婴幼儿配方奶粉:产品代码前两位是数字22到37的;容器上代码包含K8、SH或Z2的;保质期至2022年4月1日及更晚的。

经海关总署核查,上述产品没有通过一般贸易输华;涉事企业生产的特医产品——“喜康宝贝添”婴儿营养补充剂有对华出口记录,雅培中国已启动自主召回。

值得注意的是,没有通过一般贸易输华并不意味着我国消费者就买不到这些产品。海关总署提醒消费者暂不通过任何渠道购买上述婴幼儿配方奶粉。如有购买上述特医产品的,立即暂停食用。

## 公安机关侦破一批药品犯罪大要案件

据新华社北京2月25日电(记者熊丰)记者25日从公安部获悉,公安部1月部署集中开展依法严厉打击制售假劣药犯罪重点攻坚专项行动以来,全国公安机关迅速行动,加大药品犯罪打击力度。河北、吉林、黑龙江、江苏、福建、重庆公安机关集中优势警力开展收网行动,侦破一批制售假劣药等药品犯罪大要案件,捣毁黑窝点22处,抓获犯罪嫌疑人52名,涉案金额2.7亿余元。

全国公安机关深挖违法线索,与药监、卫健、医保等行政主管部门加强沟通协作,不断健全行刑衔接机制,畅通信息共享、执法保障等合作渠道,切实推动药品安全源头治理、综合治理。1月22日,福建省厦门市公安机关根据行政部门移交线索,侦破一起制售假药案,现场查获假药1800余支,涉案金额3000余万元。同日,重庆市沙坪坝区公安机关根据行政部门移交线索,侦破一起非法经营药品案,抓获犯罪嫌疑人13名。

1月24日,河北省石家庄市公安机关根据群众举报线索,侦破一起制售假药案,捣毁生产窝点2处,现场查获假药2400余盒,半成品1吨,涉案金额1000余万元。

# 安宁疗护:“荆州二医模式”走向标准化

□特约记者 潘健兴

安宁疗护是为临终患者提供缓解性及支持性的照护服务。2014年,湖北省荆州市第二人民医院先行先试,在该市率先探索安宁疗护服务路径。2019年,该院成为全国安宁疗护试点荆州牵头单位。

近日,该院申报的“安宁疗护服务标准化试点”项目,被确定为2022年度省标准化试点示范项目。该院院长杨学武表示:“示范机构和试点工作,对于建立和完善安宁疗护服务的规范、标准、路径和流程,以及人才培养、安宁疗护的普及推广发挥了重要作用。”

## 发挥示范引领作用,制定安宁疗护“荆州标准”

标准是技术的支撑,在推动经济社会高质量发展中发挥着引领性作用。

荆州二医申报的“安宁疗护服务标准化试点”项目被湖北省标准化工作领导小组办公室确定为2022年度省标准化试点示范项目,这意味着荆州市安宁疗护服务将变得有章可循,进入标准化、规范化发展的新阶段。

为推动安宁疗护服务标准化工作,荆州市专门建立了荆州市安宁疗护服务标准化示范区,成立了市安宁疗护服务标准化示范区管理领导小组,由市场监督管理、市卫生健康委、荆州二医主要负责人牵头,加强项目管理、工作分工、责任落实,为项目实施提供有力的组织保证。

建章立制,是推进安宁疗护服务标准化的核心内容。根据湖北省标准化工作领导小组的要求,将由荆州二医负责构建荆州市安宁疗护服务标准体系,健全标准化工作机制,并制订科学合理的实施方案和年度计划。其中,标准体系建设涵盖技术标准、管理标准、工作标准和基础保障标准的制订。

目前,荆州二医已推出《荆州市安宁疗护服务标准化示范项目实施方案》,制定了相关技术标准,提升了标

准化在各级医院、养老机构的覆盖率。“希望以此推动安宁疗护服务高质量发展。”荆州二医党委书记、首席医疗专家吴国栋表示。

## 综合评估+多学科协作,安宁疗护亮点多

发展安宁疗护,既是满足群众多样化、多层次健康需求的客观需要,也有利于节约医疗支出,提高医疗资源利用率。

截至目前,荆州二医开设安宁疗护病床20张,有专业医护人员17人,已收治临终患者630人,受到病人家属一致好评。

在荆州二医,安宁疗护服务已走向标准化。在实施哀伤辅导、关注患者家庭方面,安宁疗护病区设有“关怀室”,让家属陪伴患者度过最后时光;同时,医护人员积极介入,为家属提供哀伤辅导,充分体现安宁疗护理念。

## 推广安宁疗护,温暖更多患者

一位85岁的晚期癌症患者,子女

都在外地生活,82岁的老伴也患有多种疾病,无力照顾他。在荆州二医安宁疗护病房,医护团队通过症状控制、舒适照护、心理支持和人文关怀,让老人有尊严地走完了人生的最后阶段。在荆州二医,这样的暖心故事还有很多。

为在全市大力推广安宁疗护,近年来,荆州二医建设性地开展了大量工作。一方面,医院走进社区、学校等场所,宣传安宁疗护知识,进行生命教育,极大提高全市人民对安宁疗护的知晓;另一方面,医院以安宁疗护示范病房为教学基地,多次举办安宁疗护继续教育医学教育培训班,为荆州各县市区安宁疗护机构提供多层次的培训指导,以点带面促进全市安宁疗护规范化发展。

此外,为让更多临终患者享有安宁疗护服务,荆州二医还以社区和家庭为重点,构建居家、社区机构相协调的安宁疗护服务体系,将临终关怀送到需要者的身边、家边、周边。

“逝者永安,家属才能心安。”该院副院长肖厚平说,合理利用医疗服务资源,建立安宁疗护多学科团队,形成症状控制、舒适护理、精神慰藉、营养支持、哀伤辅导的服务闭环,满足患者各个阶段的需要,提高患者终末期生存质量,让患者在生命的最后一程走得安详,是安宁疗护服务的主要内涵,也是荆州二医安宁疗护团队一直追求的目标。