



你知道吗

“熊猫宝宝”（戈谢病）、“蓝嘴唇”（肺动脉高压）、“牵线木偶人”（多发性硬化症）……这一个个看似美丽又可爱的名字背后，是很多罕见病患者的痛。

每年2月的最后一天，是国际罕见病日。今年的国际罕见病日，中国首部《罕见病诊疗指南（2019年版）》正式发布，为121种罕见病诊疗提供依据。与此同时，国家卫健委宣布，建立全国罕见病诊疗协作网，以加强我国罕见病管理，提高罕见病诊疗水平。

2018年5月，国家5部门联合发布了《第一批罕见病》目录，共涉及121种罕见疾病，并从今年3月1日起，对首批21种罕见病药品和4个原料药，参照抗癌药，对进口环节按3%征收增值税，国内环节可选择按3%简易办法计征增值税。这些文本接连发布，表明了中国有关方面对罕见病的重视和关怀，也让人们更加关注罕见病。

什么是罕见病？

中国罕见病发展中心主任、全球委员会成员黄如方介绍，目前，罕见病在全球并无统一定义，世界卫生组织将罕见病定义为患病人数小于总人口0.65‰至1‰的疾病，美国将罕见病定义为患病人口小于20万或患病人数占总人口比例小于1/1500的疾病，而欧盟则将其定义为患病率低于1/2000的疾病。

罕见病种类繁多，欧美国目目前发现有7000多种。由于我国人口基数大，罕见病患者在我国约有2000万人，其中发病率较多的罕见疾病包括戈谢氏病、法布病、庞贝病、黏多醣症、苯酮尿症、地中海贫血、成骨不全症（俗称玻璃娃娃）、高血氨症、有机酸血症、威尔森氏症等。在众多罕见病中，只有不到1%的疾病有有效治疗方案，如戈谢病、庞贝病。

黄如方表示，罕见病这一医学难题近年来正逐渐受到中国社会的认识 and 关注，也获得了中国政府一系列政策支持，我们将采取行动，努力落实相关建议。通过网络等平台，中国可以向其他发达国家借鉴利用先进技术管理罕见病的经验，与此同时，也可与世界分享患者的旅程，共同致力提高普通民众对罕见病的认知。

罕见病不罕见

研究显示，80%以上的罕见病由遗传因素导致，50%在出生或儿童期发病。一旦配偶双方存在相同缺陷基因，下一代就有可能患罕见病。中国罕见病联盟秘书长、北京协和医院副院长张抒扬说，中国约2000万的罕见病患者，且每年新增患者超过20万。据估计，如果按照一个家庭出现一个患者，它的不幸所产生的影响至少要扩大到6至7人，包括患者的父母、祖父母、外祖父母等在内，初步统计，可能波及到全国总人口的1/10甚至以上。因此在人口基数较大的中国，罕见病并不罕见。

张抒扬说，罕见病患者的平均确诊时间长达5年，哪怕是在医疗保健体系较为发达的国家也不例外，无数家庭辗转于复杂的医疗系统，却屡被误诊。中国罕见病的现状之一就是缺乏基础流行病学数据，诊疗欠规范。通过罕见病注册登记，可以助力克服这些挑战。目前，国家罕见病注册登记系统（NRDRS）主要包括4个功能：疾病注册登记、罕见病库建设、数据多级共享、动态信息展示。该系统的建设秉持规范、开放、长期、发展的原则，目前可支持121种罕见病的注册，累计登记病例3万余例。中国罕见病领域的快速发展，得到了国际社会的认可。

罕见病确诊难

罕见病涉及血液、骨科、神经、肾脏、呼吸、皮肤等多个学科，临床医师普遍缺乏罕见病的专业知识。在我国，30%以上的罕见病患者需要5位至10位医生诊治才能确诊，科学诊断流程和相关临床路径、多学科会诊机制有待完善。

每种罕见病都不太一样，都有诊断上的难处。高误诊、高漏诊、用药难，是罕见病患者共同面对的难题。中华医学会神经病学分会等发布的多发性硬化症患者生存报告显示，47%的患者不能被立即确诊，38%的患者被误诊为其他疾病，最常被误诊的疾病为视神经脊髓炎、血管病等。张抒扬说，中国的罕见病患者面临的最大问题是，所需药物大多是国外研制，国产药品较少，罕见病的治疗存在少药和缺医并存。

当前，在全国范围内或在世界范围内，能够有罕见病诊疗能力的医生极为稀缺，这是一个不争的事实。面对现状，中国要开展扩大培训，使更多医生，特别是基

层医生得到培训的机会，具备罕见病的诊疗能力。

中国出实招

近年来，中国出台了一系列利好政策，旨在进一步改善罕见病的诊疗现状。预计到2020年，中国将建立国家级医疗中心，在全国范围内对罕见病和特定类别重症疾病进行诊断和治疗，并主导先进医疗技术的全面推广。

国家卫健委医政医管局局长张宗久在《罕见病诊疗指南（2019年版）》发布会上表示，该指南的发布从疾病的概述、病因、流行病学、临床表现、辅助检查、诊断与鉴别诊断、治疗和管理等方面进行了全方位的阐述，为每个疾病附上简明扼要的诊疗流程图，编写过程中，特别参考了最新的国内外单病种指南，诊疗规范和专家共识，并提供了重要的参考文献，是迄今为止我国第一部内容全面、质量过硬的121种罕见病诊疗指南。

张宗久表示，该指南的公布实施，将对于开展医务人员培训，指导医务人员识别诊断罕见病，提升我国罕见病规范化诊疗能力具有重要的意义，造福更多的罕见病患者。

据介绍，近年来中国通过公益性、行业科研专项和国家重点研发计划等，支持了多项罕见病用药的临床研究课题，此外，还建立了全国罕见病诊疗协作网，构建了全国新生儿疾病筛查网络，并实施临床研究。

最近召开的国务院常务会议指出，“加强癌症、罕见病等重大疾病防治，事关亿万群众福祉”，要保障约2000万罕见病患者用药。从鼓励罕见病用药研发列入规划，到《关于深化审评审批制度改革鼓励药品医疗器械创新的意见》等文件出台，支持罕见病药品研发上市的措施，再到颁布第一批罕见病目录、成立罕见病联盟、组建罕见病诊疗协作网，国家规范罕见病诊疗、保障罕见病患者用药的步伐不断加快。

“应探索多学科联合，推进罕见病早诊早治，努力降低死亡率。”张抒扬说，我国计划在2020年初步完成国家罕见病注册登记系统，开展超过50种5万例的罕见病注册登记研究，推动数据共享研究，加快“孤儿药”上市。目前，罕见病药品的注册申请获得了优先审评审批。人们期待能有更多的创新药物给患者带来福音。

（喻京英）

链接

罕见病的防治

专家提醒，罕见病中绝大部分是遗传性疾病。要从根本上防止和减少罕见病的发生，且总容积尽量不要超过高压锅的2/3,否则易发生米粒堵住排气阀的情况。尽量避免手动排气，否则极易发生爆炸。

对于罕见病的防治，要做到早发现、早

诊断、能治疗、能有药。按照预防为主、分类施策、稳步推进的原则，一方面，采取预防措施，进一步通过降低新生儿出生缺陷的发生率，来降低罕见病发病人数；另一方面，进一步加大诊疗力度，建立和完善罕见病登记系统，充分发挥医疗大数据的作用。

爆炸

厨房里的隐患

厨房是为我们提供美味菜肴的地方，但其中5个地方，在操作时要格外注意，否则容易发生危险甚至事故。

抽油烟机 将锅从灶台上端起时，应先将燃气灶关闭。不要直接让抽油烟机对着火焰，以防火焰引燃上面的废油颗粒，导致火灾。中国农业大学食品科学与工程学院副教授范志红强调，清洗抽油烟机前，一定要把燃气灶关闭，然后把抽风机打开，保证周围没有任何火源和加热设施。因为清洗剂中可能含有易燃易爆的有机溶剂，从喷壶中喷出时极易引燃，同时，清洗剂中的挥发性有机物对人体有害，要通过通风来避免其浓度上升。

微波炉 第一，微波炉不能加热带壳生鸡蛋。微波会同加热食物外部和中心，但外部热量会散出，而内部产生热量被蛋黄膜和蛋壳阻隔，无法快速散出，使内部压力增大，从而导致爆炸。加热去壳鸡蛋时，一定要用牙签在表面扎几个孔，帮助蒸气散出。同理，密封性强的容器和有封闭外壳的食物也不要放入微波炉。第二，微波炉内不能放入金属制品，如铁、铝箔、锡箔纸等。因为金属会反射微波，如果大量能量不能被食物吸收，就会被反射回微波炉内部，极易发生火灾或爆炸。第三，微波炉不要空转，加热少量食物或水少的食物时，时间要严格控制。另外，不要

把纸袋或塑料袋放进微波炉，否则不但会点燃纸制品、融化塑料，产生有毒气体，还易起火。

压力锅 制作稀饭类食物时，水要足量，且总容积尽量不要超过高压锅的2/3,否则易发生米粒堵住排气阀的情况。尽量避免手动排气，否则极易发生爆炸。

炒锅 冰箱里的冷冻食品不要直接丢入高温油锅，否则食物外层的冰瞬间变成水蒸气，会让油锅立即沸腾，不仅食物会被炸飞，油也会迸溅出来，如果刚好遇到火苗，火势会瞬间蔓延。

燃气灶 中国注册营养师陈彩霞强调，使用燃气灶时旁边需有人看守，根据实际需求及时调整火焰大小，否则汤汁溢出、火苗熄灭时，天然气易泄漏。尤其是使用煤气的家庭，若煤气中毒，后果不堪设想。灶台旁边不要放任何可燃物，锅不用的时候尽量不要放在灶台上，否则难以确认是否关掉火苗。另外，开火时切忌喷杀虫剂。它喷射出来的易燃气体会碰到火花就会发生爆炸。另外，灶台有明火时，也不要放在旁边倒面粉，否则会引起粉尘爆炸。

最后还要提醒，要定期检查厨房内的燃气灶管道及小家电的电源线等是否老化、破损，并及时更换；多个烹调电器一起使用时，注意功率是否超过负载，以及电器之间、电器和墙体之间是否留有足够的散热空间，以免发生危险。（李爽）

常健身，记得补维B

碳水化合物，需要大量维生素B族帮助代谢，如果消耗过多导致其缺乏，可能引起代谢障碍、免疫力下降甚至致病。维生素B族由12种以上组成，其中跟运动密切相关的维生素B1、维生素B2以及维生素B6。

维生素B1主要跟碳水化合物代谢相关，还会影响脂肪代谢。运动量越大，

消耗量越高。维生素B1的主要食物来源是粗粮、牛奶、蛋黄、瘦肉、植物种子。

维生素B2与脂肪、碳水化合物、蛋白质的代谢都有关，缺乏时易出现各种炎症，包括口角炎、唇炎等。维生素B2的主要食物来源是动物肝脏、蛋黄、牛奶、豆类、绿叶蔬菜。

维生素B6与蛋白质的代谢相关，体内的糖原转变为可利用的葡萄糖、氨基酸转变为能量都需要维生素B6。维生素B6的主要食物来源是动物肝脏、瘦肉、豆类、全谷物。

建议健身者多吃富含维生素B族的食物，如果运动量非常大，可适当服用补剂。（李心怡）

治梦遗滑精方

每周一方

【处方】韭子（盐炒）15g，锁阳15g，牡蛎（煅）25g，龙骨（煅）25g，益智仁10g，五味子12.5g，怀山药（炒）15g。

【制用】韭子就是韭菜的种子，韭菜还称谓壮阳草、起阳草等。本方药每

日1剂，可常法水煎3次，每次煎取药液100毫升，将所得药液合在一处，分3次温服。本方药亦可制成散剂，每次口服3g，每日3次，白水或淡盐水送服。

【功能】暖腰补肾，壮阳固精。
【主治】阳痿梦遗，小便频数，遗尿淋浊，腰膝酸软，泻痢带下。
【禁忌】油腻、辛辣之品。
（白城市中医老科协：王文卿）

教你一招

“老人总说孩子流口水是因为长牙齿，我家孩子牙还没有齐整，口水却像拉了丝的麦芽糖一样没断过！”小茗已经两岁了，她的妈妈每天包里还总带着几条口水巾，非常苦恼。婴儿时期流口水是正常的，辅食及萌出的牙齿刺激神经、唾液腺，使唾液分泌明显。婴儿口腔浅，不能及时吞咽唾液，就会不断外流。随着年龄增长，牙齿逐渐齐全，口腔容量增大，这种现象会自行消失。但如果孩子分泌的唾液特别多，或者两岁后还不停止，生病时更甚，家长就要注意了。

小儿流口水在隋代《诸病源候论》中早有记载，名为“滞颐”，古人认为病因多是脾胃虚寒，脾在液为涎，脾虚不能收摄，或脾胃湿热，上蒸于口而成。脾胃虚寒引起的小儿流口水常伴有面白唇淡、精神倦怠等症。可以试服干姜山药汤：取干姜3克、山药5克、升麻5克、党参5克，水煎，每日两次分服。方中，干姜味辛性热，能调理脾胃、暖胃暖身。山药是一味平补脾胃的药食两用之品，与补中益气的党参同用，可治脾胃虚弱、食少体倦等病症。升麻引胃气上升，使脾气旺，水液正常流动，流口水自然就会停止。需提醒的是，家长用药要辨证论治，如疗效不佳，应及时就医。

另外，如果两岁以上孩子仍流口水，应结合智力发育和动作发育来综合衡量。如果生长、智力和动作发育都落后，流口水可能是智力发育落后的一种表现。口腔咬合不正、口腔闭合不良，也会造成口水外溢。除了治疗，加强护理也很重要，要注意保持口周、下颌、颈部的清洁干燥，及时更换口水巾。（李凡）



注射过乙肝、狂犬病疫苗是否影响艾滋病病毒抗体检测结果？

目前最常用的艾滋病病毒抗体酶联免疫试剂酶标记物为特异性的艾滋病病毒抗原，保证了检测的高特异性和敏感性。因而，注射过乙肝、狂犬及其它疫苗不会影响艾滋病病毒抗体检测结果。

服药、生病是否影响

艾滋病病毒抗体检测结果？

艾滋病病毒抗体的测定是特异性的，而且抗体水平不受体温、药物等的影响。因而，一般性的服药、生病不会影响艾滋病病毒抗体的检测。（待续）

（据中国疾控中心性艾中心）

预防艾滋 关爱健康

《严重精神障碍患者管理服务规范》

答疑(一)

1.住院的精神障碍患者需要纳入社区管理吗？

答：《国家基本公共卫生服务规范（第三版）》（以下简称《规范》），明确严重精神障碍患者管理服务对象是指辖区、内常住居民中诊断明确、在家居住的严重精神障碍患者。因此，住院患者不属于服务对象。一旦患者出院，承担治疗任务的专业医疗卫生机构必须将疾病诊疗相关信息转给基层医疗卫生机构并纳入社区管理。但在实际工作中，乡镇卫生院和社区卫生服务中心仍然保留住院患者档案，待患者出院后继续实施管理。上级部门在检查督导基本公共卫生服务项目时，所抽查的患者档案，应排除住院患者档案。

2.关于严重精神障碍患者的

免费体检，要求征得家属和本人同意。如家属和本人不同意体检应如何处置？可否提供知情体检告知书？

答：按照正常安排，首先把免费体检通知发给患者或家属，经过健康指导及说服，如果家属和本人还不同意体检的话，让患者或家属签署拒绝体检告知书以留下证据，记录在随访表和健康管理记录档案里，这就属于规范操作了。关于提供知情体检告知书，各地有很多的办法，以明确告知患者或家属免费体检的方法等，均可借鉴。（待续）

白城市卫生健康委
白城日报社 主办