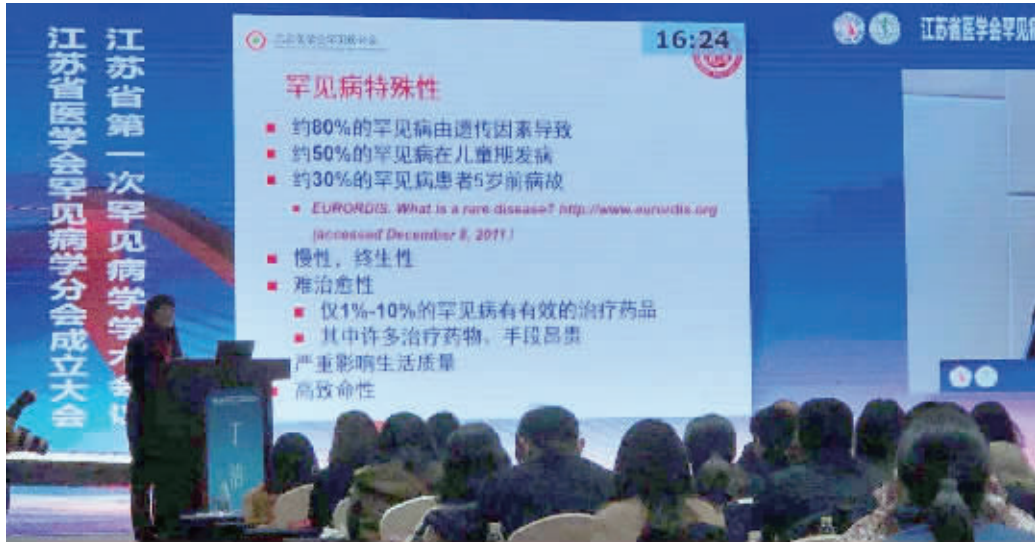


瓷娃娃、渐冻人,这些都是罕见病特殊群体,患病者往往面临着没有有效治疗手段,有的药物非常昂贵等困境。为从整体上提高江苏省罕见病诊治水平,12月27日,江苏第一次罕见病学术会在南京召开。会议旨在加强对罕见病患者的规范化管理,推动罕见病研究,加强罕见病筛查,开展科普宣传、学术交流等活动。与会专家表示,江苏将建立罕见病患者数据库。

通讯员 于露露 现代快报+/ZAKER南京记者 刘峻 文/摄

江苏建罕见病数据库,提高救治能力



江苏第一次罕见病学术会在南京召开

1岁娃患上庞贝病,医院十几年才接诊13例

安徽的欢欢(化名)1岁。半年前,他的妈妈王女士发现孩子四肢无力、进食困难,辗转多家医院后确诊为糖原贮积病II型,简称庞贝病。这是一种常染色体隐性遗传的溶酶体贮积症罕见病,在已筛查过的一些地区,患病率约为1:40000,

分为婴儿型和成年型两种。

这种病需要终身服药,现在孩子才9公斤,每个月就需要花费三四万元,随着体重的增加,医药费也会跟着上涨。南京市儿童医院心血管内科主任医师杨世伟说,人的身体需要靠葡萄糖来驱

动,糖贮积在人体内为人体提供源源不断的能量。但这些糖要发挥作用,需要靠人体内的酶。庞贝病患者就缺少这样的酶,所以心脏会逐渐无力跳动,呼吸越来越衰竭。南京市儿童医院十几年来也就接诊大概13例。

江苏建数据库,联手提高救治能力

罕见病又称“孤儿病”,根据2018年《中国罕见病研究报告》,罕见病病种约有七千种,每种疾病的患病率和发病率极低,患病人数少、患者人群分散,其中约50%的罕见病在儿童期发病。

江苏省医学会罕见病分会主任委员、南京儿童医院副院长张爱华透露,学会协助江苏省卫健委开展罕见病病例登记,建立江苏罕见病患者数据库,收集、储备患者样本和数据,在对患者进行规范化管理的同时,推动罕见病的研究,加强罕见病筛查,开展科普宣传、健康教育等活动。

目前,国家卫健委遴选了全国

罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的324家医院,组建全国罕见病诊疗协作网。江苏有包括东部战区总医院、南京鼓楼医院、江苏省人民医院、中大医院、南京儿童医院和南京脑科医院等13家医院进入。它们将致力于制定相关工作制度和标准,逐步搭建覆盖全省各级医疗机构的罕见病诊疗联盟,开辟诊疗绿色通道,实现医院之间双向转诊、专家巡诊、远程会诊,加强对罕见病诊疗的研究和科研攻关,提高罕见病的综合救治能力,逐步实现罕见病早发现、早诊断、能治疗、能管理的目标。

省内众多医院在罕见病方面早有尝试,如南京医科大学附属

仅1%~10%的罕见病找到有效治疗药物

正是因为罕见病稀有罕见、种类繁多、散落在各个疾病系统且临床表现复杂多样,药物可及性程度低,导致诊断难、治疗难,罕见病已成为许多患儿及家庭的痛楚、噩梦。因此大多数罕见病需要多学科、跨专业的临床专家及医学遗传学专家通力协作才能实现精准诊治。我国

人口基数庞大,很多罕见病在我国其实并不罕见,据推算我国目前约有1680万罕见病人。可见罕见病已成为我国医药卫生领域的突出问题之一,国家与学术界对罕见病的日益关注,围绕罕见病的防治措施及政策方面的讨论越来越多。

江苏省罕见病分会候任主

儿童医院成立了罕见病分子诊断中心,建立了罕见病诊疗队列。自2009年以来,北京、上海、浙江等6个省市医学会陆续成立了罕见病专科分会。2019年1月,江苏省医学会常务理事会议同意成立“江苏省医学会罕见病分会”。同年9月第一届委员会成立会议在南京召开。首届罕见病分会吸纳了包括儿科、神经、内分泌遗传代谢、心脑血管病、肾脏等多学科领域的知名专家,旨在整合省内多学科力量和资源,以加强全省罕见病临床及基础研究领域的交流合作,提升全省罕见病学术水平,增强为患者服务的能力。

委、省人民医院老年神经内科副主任牛琦教授说,仅有1%~10%的罕见病有有效治疗药物,其中很多治疗药物、手段昂贵。不过,一部分罕见病通过积极的治疗,可以延缓疾病发展,延长生命。省人民医院仅住院病人,一年就能收治入院500~600人。

一小时摘除肾上腺肿瘤

快报讯(通讯员 丁留成 记者 任红娟)近日,许先生在南京医科大学第二附属医院迈皋桥院区摘除肾上腺肿瘤,据悉,肾上腺肿瘤的发病率为6%,发病率随年龄增加而升高。

许先生半年前体检发现左侧肾上腺肿瘤,一直担忧焦虑,睡都睡不好。近日,他来到南京医科大学第二附属医院迈皋桥院区复查,发现肿瘤已经增大到3厘米左右,非常担心苦恼。12月26日,许先生在南医大二附院迈皋桥院区

接受了手术治疗,卫中庆主任、丁留成博士联手为他实施了腹腔镜下肾上腺肿瘤切除。术中发现肿瘤位于左侧肾上腺上方,大小3厘米,血供丰富,手术历时1小时完成。手术过程中,专家在完整切除肿瘤的情况下,尽可能多地为患者保留了正常肾上腺组织,手术后患者生命体征平稳。据悉,这是南京医科大学第二附属医院迈皋桥院区泌尿外科成立以来首例腹腔镜下肾上腺肿瘤切除术,也是第一台泌尿外科4级手术。

据悉,肾上腺肿瘤好发于50~70岁,男女比例无明显差异。B超是肾上腺肿瘤的最佳筛选方法,而CT对于肿瘤的定位诊断具有重要价值。预防的主要办法是按时体检,如果在随访中肿瘤增大每年超过1厘米,或影响内分泌功能,则应选择手术治疗。二附院迈皋桥院区泌尿外科以微创技术及尿控盆底疾病诊治为特色,旨在打造前列腺疾病诊断治疗一体化中心、尿控盆底疾病诊断及疑难病会诊中心的城北专科。

医线快讯

省会城市首家! 建邺区健康教育联播平台启动

快报讯(通讯员 宋小敏 记者 刘峻)12月26日,首届创新“国家基本公共卫生服务项目”南京市建邺区健康教育联播平台正式启动。这是全国省会城市第一家建立自主可控的互联网+健康宣教联播平台。

目前,联播平台可实现基本公共卫生服务项目视频播放健康教育内容轮播。轮播节目表由区疾控健康教育所自主编排发布,同时,可实现健康教育点播。联播平台将基本公共卫生项目要求的宣传内容进行分类、收集、整理,为基层健康教育工作人员视频播放减轻了工

作负担,对各类人群个性化健康教育视频播放主题内容可以随时调取,真正做到提升基本公共卫生服务项目视频播放宣传知晓率。

未来健康教育联播平台将会覆盖到建邺区所有环境健康促进场所,宣传正确的健康生活养生常识,联播平台正式启动以后,将利用互联网+健康教育为全区市民提供科学权威的健康教育信息,推送卫生健康工作动态,实现全区同步、一网到底,开启健康教育信息化新时代,健康教育智能管理工作新格局。真正做到“人人知晓健康、人人关注健康”。

省妇幼成立 南京大屠杀幸存者志愿服务队

快报讯(通讯员 陶燕 记者 刘峻)从2018年开始,江苏省妇幼保健院与侵华日军南京大屠杀遇难同胞纪念馆建立共建关系,组建了一支“幸存者健康呵护”志愿服务队,定期为南京大屠杀幸存者开展“健康呵护”活动,内容包括上门访视、大型活动现场医疗保障、共建共享等。一年半以来累计志愿服务79人次,志愿服务累计时间290小时。通过“健康呵护”系列活动,提高了老人们的健康意识、生活质量,减少和防范了意外事件的发生。

幸存者“健康呵护”服务队志愿者共为64名幸存者提供了上门访视。省人民医院妇幼分院团总支书记戴荣介绍,这些幸存者年龄最小82岁,最大103岁,平均年龄超过了90岁。每次访视一般为每两

周周日,每小组2名志愿者,为幸存者提供身体检查、健康咨询等服务。无论炎热的夏天还是寒冷的冬天从没间断,12月8日最后一次访视结束,已完成一轮对所有登记在册并有意愿老人的家访。

戴荣说,每一次上门访视志愿服务,大家都会认真准备,了解老人的健康状况,向老人提供自我保健建议。“老人脸上幸福的笑容就是我们最大的满足,我们是医护志愿者,更是送去社会对幸存者老人关心的爱心传递者。”

据了解,活动还建立了“健康呵护访视记录单”。志愿者们根据老人的检查情况及自我保健认知,进行个性化的健康指导,提高老人们的健康意识,减少和防范意外事件的发生。

“惠民健康保”2.0来了 有病没病都能保

快报讯(记者 刘峻)12月28日,“惠民健康保媒体通气会”在南京举行,宣布“惠民健康保”2.0来了,与2019年相比,最大的特点就是有病没病都能保。

目前,2019版惠民保正处于理赔阶段,根据理赔情况分析,预计最终理赔率达到99.12%。在南京市医疗保障局的政策指导下,南京市大数据局“数据惠民”的方针指引下,2020版南京惠民保的新产品将于1月1日在“我的南京”App及“南京市智慧医疗”微信公众号上发布。新版惠民保的购买开放日为2020年1月1日至2020年2月29日,99元/保险年度,不做参保人数限制,不限既往症,不设年龄限制,赔付范围扩大至所有医保

定点医院,职工、居民统一待遇,增加门诊特殊疾病、居民大病费用的报销责任,提供医保范围内住院及门诊特殊疾病、居民大病个人自付2万元以上部分的100%报销,限额100万元。

与2019版惠民保相比,新版惠民保打破2019年260万人投保方可免除所有既往症赔付的限制要求,凡是购买的客户,无需提供个人健康告知,都能购买,均可理赔。2020版惠民保的生效日期自2020年1月1日至2020年12月31日,与2019年产品相比,新产品与南京市医保数据无缝衔接,患者无需提供保险理赔常规所需发票、电子病历等材料,由保险公司主动发起,联系客户进行理赔服务。