

症状多样、不易诊断,平均4.26年才确诊

2000万“罕见”病人如何被看见?

阅读提示

一位罕见病患者的平均确诊时间为4.26年。在某种程度上,病魔来袭时,能迅速确诊并接受治疗的患者是幸运的,很多人难在确诊第一步。

本报记者 柳珊珊 彭冰
本报通讯员 于姗姗

2024年11月18日,长春气温骤降,5岁的洋洋肺炎反复不见好,父亲徐浩的心一直悬着。听到医生说洋洋移植后的肝脏正逐渐恢复正常肝功指标,他才松了一口气。

突发急症,生命垂危,2023年底,洋洋被紧急送往吉林大学第一医院抢救,被该院疑难罕见病诊治中心诊断为鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症,这是一种罕见病。此后,医生与“死神”间的拉锯反复上演。

罕见病又称孤儿病,是指流行率低、少见的疾病。全球已知罕见病有7000余种,超3亿人长期遭受痛苦。这类疾病症状多样、不易诊断,患者和家庭承受着巨大的疾病负担。

及时确诊演绎生命奇迹

确诊后的洋洋做了两次肝移植手术。近一年来,徐浩描述一家人的生活“不是在住院,就是在去往医院的路上”。这个从未听说过的罕见病,将原本幸福的家庭击打得几近破碎。

2023年末,辽宁丹东的洋洋与家人到长春旅游,期间突发呕吐腹泻。“以为就是肠胃不适或感冒,送到诊所打针,没想到打到一半时人开始抽搐,医生说可能是脑炎,让赶紧送大医院,当天就进了ICU。”徐浩说,当时他正在韩国工作,得知消息后立刻辞职回国。

在吉大一院救治时,洋洋的血氧、心率持续升高,极度危险。医生推断可能是鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症,建议家长和孩子进行基因检测。结果出来后,予以确诊。

“该病是X连锁不完全显性遗传代谢病,主要由于基因缺陷导致尿素循环障碍,机体出现严重高血氨,继而出现重度脑功能障碍,急性发作可致死,死亡率极高。”吉大一院疑难罕见病诊治中心小儿消化科王丽波团队成员介绍。

随后,医院为洋洋制定了肝移植治疗方案,并在术后针对急性免疫排斥、胆瘘、腹腔感染等问题多次启动全院MDT会诊。几次病危与抢救,洋洋终于迎来生命奇迹。

《2023中国罕见病行业趋势观察报告》显示,中国目前已知的罕见病数量大约有1400余种。据估计,我国罕见病患者有近2000万人。据中国罕见病联盟对33种罕见病、共计20804名患者的调研,42%的患者曾被误诊,罕见病患者平均需要4.26年才能得到确诊。在某种程度上,病魔来袭时,能迅速确诊并接受治疗的患者是幸运的,很多人难在确诊第一步。

“罕见病特别会伪装”

李强知道自己有血糖异常,但五六年来他一直以为自己得的是糖尿病,直到就诊,医生“揪住”他同时伴有血钾偏低的问题,李强才意识到自己的病没那么简单。

在医生建议下,李强做了完善性检查,结合相关激素水平评估和基因检测,最终确诊为Gitelman综合征。这是一种常染色体隐性遗传病,也是一种罕见病。

90后姑娘张梦洁,曾因全身无力没少往医院跑。直到2017年,她才在北京的医院确诊为脊髓性肌萎缩症。

“罕见病特别会伪装,给人的第一印象可能就是某种常见病,比如高血压或者高血压合并离子紊乱,容易被各科室当成常见病简单‘治表’。”吉大一院副院长于家傲告诉记者,这样后续或出现更复杂的症状,并伴随器官渐进性损伤,甚至导致患者错失治疗机会。

罕见病不仅对患者来说罕见,对医生也罕见。“相关治疗进入医学视野的时间都比较短,需要医生不断学习新疗法新方案,不断纠偏和优化。”于家傲说,目前,国家颁布的两批罕见病目录共207种,仅是罕见病中较为常见的一小部分。

为帮助患者早确诊早治疗,2022年11月,吉大一院成立疑难罕见病诊治中心,开设疑难罕见病门诊。截至目前,该中心已接诊千余名患者,多次组织不少于10个临床科室参加的大型MDT会诊。

“罕见病诊治中心将散布在各学科的罕见病集中起来,不仅能对患者进行高质量的

管理,也为医生提供了一个持续学习的平台,并为相关科研的突破提供数据和案例支撑。”于家傲对记者说道。

全流程管理让医疗更有温度

患者基数小,市场需求有限,许多治疗药物研发困难且成本高,药品价格不菲,这也是摆在多数罕见病患者面前的现实难题。

确诊后,张梦洁需要注射的特效药诺西那生钠注射液,一针要70万元。由于负担不起,直到2022年该药品纳入医保后,她才开始在吉大一院打针治疗。现在需要靠轮椅活动的她,每隔4个月需要住院打一次针,一年下来自费部分几万元。为方便患者治疗,吉大一院开设绿色通道,张梦洁只需提前两天与管床医生联系就能顺利入院治疗。

在诊疗过程中,吉大一院疑难罕见病诊治中心还会精准评估来院患者的家庭经济状

况,为经济困难患者提供医疗救助,避免患者因经济问题错失良好的治疗机会。

徐浩表示,医院不仅为洋洋减免了肝移植手术的费用,还帮助联系基金会提供支持。“社工们也给了我们很多温暖,坚定了我们治疗信心。”

为让罕见病患者顺利就医和回归社会,吉大一院罕见病诊治中心创新引入医务社工加入,为患者打造“院前一院中一院后”的全流程个案管理模式,即在院前协助患者了解疑难罕见病诊疗资源,协助患者精准就医;在院后对出院患者进行定期随访和持续性跟踪,了解患者后续康复及社会融入情况,为罕见病患者提供社交、教育等多方面综合服务。于家傲告诉记者,未来,中心还将以门诊、住院患者的病例信息为依托,广泛开展罕见病临床科研,同时积极推动罕见病相关医保政策落地,提升药物供应能力。

(文中受访患者为化名)



“双向友好”提升城市温度

1月16日,北京市朝阳区八里庄街道辖区内一家友好商户的工作人员(右一)给在此休息的配送员送上热水。该街道持续开展针对快递员、外卖员等新就业群体的友好服务行动,目前已建设完成102个服务网格、21个全时服务驿站、83家友好商户,为这些“城市奔跑者”提供吃吃喝喝、便捷医疗、充电休息等贴心服务。

新华社记者 李欣 摄

检查检验结果互认扩至300项

甘肃卫生健康为民服务清单出炉

本报讯(记者康劲)记者从1月15日召开的2025年甘肃省卫生健康会议上了解到,2025年,甘肃集中力量抓好15项惠民生、暖民心、顺民意的实事,切实提升群众卫生健康获得感、幸福感和满意度。

在增加优质医疗资源供给方面,完成4个国家级和3个省级区域医疗中心建设,并全面开诊运营。将全省100项检查检验结果互认扩至300项,完善省级互认监管平台,年底前所有二级以上医疗卫生机构对符合要求的,做到“能认尽认、应认尽认”。

取消门诊预交金,将医保患者住院预交金额度降至同病种个人自付平均水平,遴选部分医院,试点推行门诊“先诊疗后付费”,整合检查、检验、取药等环节,实现一次就诊只缴一次费用。

开展免陪护病房建设,减轻“一人住院、全家忙乱”的陪护负担。80%以上的二级医院实现出院当日床旁结算。全省二级以上综合医院提供药品派送到家服务,减轻群众取药或煎药长时间等候负担。

结合甘肃老年人眼健康需求,为1万名老年性白内障患者进行复明手术。常住人口超过10万的县域全部提供血液透析服务,提高同质化、规范化水平。每个市州至少有一家医院提供心理门诊、睡眠门诊服务,建立全省统一的12356心理援助热线。建成12家以上托养综合服务中心,全省每千人口托位数达到4.5个。

聚焦“头疼脑热在乡村解决”的目标,年底前所有乡镇卫生院和社区卫生服务中心全部达到国家能力建设标准。提升46家乡镇卫生院和社区卫生服务中心国家中医馆服务能力,建设100个村卫生室中医馆,让群众就近享受中医药服务。

增加儿科服务供给,推动二、三级公立医院儿科服务全覆盖,基层医疗卫生机构提供儿科服务的比例达到90%以上。推进“水费减免一次都不跑”,便捷献血者异地办理血费减免等。

青海住院医疗次均费用下降1100余元

本报讯(记者那生祥)近日,记者从2025年青海省卫生健康工作会议上获悉,2024年,青海省基本公共卫生服务人均补助标准提高至94元,通过支付方式改革,全省住院医疗次均费用下降1100余元,住院床日下降0.8天,个人负担减少近200元。

青海完成2024年度医疗服务价格调整评估,落地执行590项、动态调整832项。设立药事服务收费项目,将9项辅助生殖项目纳入医保报销范围。常态化开展药品耗材集中采购,药品达990种、耗材达100类,采购价格平均降幅超50%。

青海还将2020年以来大学毕业生到村卫生室工作的481名乡村医生纳入编制管理,全省2563家村卫生室纳入医保定点管理。全省医共体实现县域全覆盖,基层医疗机构诊疗量较2023年上升12.76%,县域医疗服务能力逐步提升。

此外,青海深入开展全省二级以上公立医院和妇幼保健机构提质攻坚专项行动,全省孕产妇死亡率、婴儿死亡率和5岁以下儿童死亡率较2023年分别下降11.3%、0.8%、0.7%。中(藏)医药事业发展成果显著,国家中医区域医疗中心、中西医协同“旗舰”医院等重大项目稳步实施,全省100%的社区卫生服务中心和乡镇卫生院能够提供中(藏)医药服务。扩大慢性病、常见病用药种类,以省为单位统一医共体药品目录,收录药品1140种,切实保障人民群众用药需求。

2024年央企资产规模突破90万亿元

将继续开展新公司组建、加大力度推进战略性重组

数据解读

本报北京1月17日电(记者刘静)今天下午,国新办举行“中国经济高质量发展成效”系列新闻发布会。记者从发布会上获悉,2024年,中央企业资产总额突破90万亿元,同比增长5.9%;增加值10.6万亿元、利润总

额2.6万亿元、上交税费2.6万亿元,均实现高质量的稳定增长;全员劳动生产率持续提高,达到81.2万元/人;全年研发经费投入1.1万亿元,连续三年超过万亿元;完成固定资产投资(含房地产)5.3万亿元、同比增长3.9%,战略性新兴产业完成投资2.7万亿元、同比增长21.8%,占投资总额的比重超过40%。

据国务院国资委副主任袁野介绍,2024

年,中央企业全年的资产、利润、上交税费都实现了稳步的增长。过去一年,中央企业新质生产力发展迈出坚实步伐。带头落实大规模设备更新行动,深入实施央企产业焕新、未来产业启航和“AI+”专项行动,在集成电路、量子通信、高端装备制造、工业软件、新材料等领域取得了一系列新的突破,人工智能和数字化赋能千行百业,传统产业焕发出新的生机。

“世纪工程有我的身影!”

(上接第1版)

项目开工前一个多月进驻工地的平陆运河集团工程管理部部长何俊辉,笑称建设进度堪比“来时荒无人烟路,走时万家灯火明”。他介绍:“目前平陆运河三大枢纽正处于船闸主体结构全面施工阶段,平陆运河计划2026年如期建成。”

何俊辉还津津乐道平陆运河开凿的许多“首个”:将建成世界上规模最大、闸门启闭速度最快的内河省水船闸,并在世界上首创省水池叠合布置形式,实现土地资源和工程投资的节约。开创了两个国内之最、一个国内首次:国内通航等级最高的运河,可通航5000吨级船舶;国内土石方工程量最大(约3.15亿立方米)的交通工程,是国内第一条全

生命周期智慧运河。

“平陆运河自开工以来,项目建设全面提速,创造了令人称赞的‘平陆运河速度’。程耀飞对施工进度数据熟稔于心——截至今年1月12日,工程累计完成投资476亿元,占总投资的66%;开挖土石方2.7亿立方米,占工程总量的85%;船闸混凝土浇筑342万立方米,占工程总量的59%;土地征用和群众搬迁及安置基本完成,6所小学建成并投入使用……”

“两年多的时间,平陆运河拔节生长,一条世界级运河初露英姿。”程耀飞自豪地说。



更多精彩内容
请扫描二维码

(上接第1版)
“那会儿经验不足,设备也不够齐全,为了不耽误大哥的送餐进度,我们准备了很多提示手卡,扛着相机和三脚架就跟着他爬上7楼送餐。”王锬记得,那天最后一个订单完成的时候,客户向纪金龙竖起了大拇指,纪金龙转过身便向正在拍摄的工会干部们竖起了大拇指。

王锬感慨:“那是最安静的一次拍摄,我们与职工之间的交流全靠手势、手卡进行,但也正是这次拍摄,坚定了我们镜头对准一线劳动者的决心。”

纪金龙的视频播出后,不少网友在厦门市总工会的微信留言栏里写下了温暖的鼓励:“勤奋而坚毅的小哥在无声的世界里奏响了善而美的乐章”“很多人为你加油,纪大哥路上注意安全”……收到来

自网友们的善意,纪金龙也在留言栏里写下感受:“我是聋人骑手纪金龙,感谢善良的你们。”

同样发生改变的还有厦门港务运输公司货车司机刘剑军。今年49岁的他,由于长时间在高速路上驾驶,经常错过饭点,晚饭总是成了宵夜。“我的那期视频上线以后,每次出车,家人都会叮嘱我带上保温盒和保温杯。”刘剑军欣喜于家人看到纪录片后对自己更贴心的关照,也期待着“能有更多人透过镜头了解货车司机的真实生活”。

“你”成为“你们”,工会干部走近职工身边,我们的宣传工作才能走进职工心里。”厦门市总工会宣传教育部相关负责人介绍,厦门市总将精耕这一宣传品牌,推动《走近你》走近更多的职工群体,努力实现从“故事展现”到“价值引领”。

年味渐浓!中央广播电视总台2025年春节联欢晚会完成第三次彩排

新华社记者

1月17日,中央广播电视总台2025年春节联欢晚会顺利完成第三次彩排,重庆、湖北武汉、西藏拉萨、江苏无锡四地分会场首次亮相,与北京主会场节目完成合排。歌舞、魔术、武术、创意融合节目创新呈现,整台晚会节目编排、环节衔接更加自然流畅。

分会场气韵贯通各具特色

从青藏高原到江南水乡,首次亮相的四地分会场节目充满新时代的发展气息,蕴含各具地方特色的风土人情,尽展山河锦绣的美好年景和万千气象。

重庆分会场带来巴渝特色鲜明的歌舞、民俗表演,热辣滚烫、时尚新潮;武汉分会场融入新派戏曲、杂技、楚乐和经典影视IP,昂扬姿态尽显“英雄城市,还看今朝”;无锡分会场将传统曲调、情景演绎有机串联,历史文脉与现代文明交相辉映,“太湖明珠”更加璀璨;拉萨分会场原汁原味的民族风情表演和精心设置的特别环节,展现各族群众如石榴籽般紧紧相依、守望相助的动人情谊,传递出齐心协力共建美丽新家园的坚定信心。

心在一起 爱在一起

真情最抚人心。唱着对“小家”的牵挂、对“大家”的挚爱,歌曲《住在心里的人》表达

“有一种爱叫隔辈亲”,让祖辈与孙辈之间深厚细腻、无私温暖的情感在娓娓道来的旋律中流淌,直抵内心深处柔软。

合唱歌曲《我的家》中,四十多位生态文明建设者代表共唱“我的家,到处都是绿的”,展现20年来对“绿水青山就是金山银山”理念的生动实践,铺展开一幅生态美、产业兴、百姓富的美丽中国新画卷。来自新疆的两姐妹带着在家乡沙漠种出的玫瑰花走上舞台,为节目报幕。今年总台春晚首次邀请不同年龄、不同行业和地区的普通人为春晚节目报幕,体现大联欢的特点。

全球一起China Fun

四海迎春,总台CGTN(中国国际电视

台)在全球社交媒体上发起“蛇年FUN舞挑战”新媒体互动活动,已收获全球42个国家和地区的网友热情参与。全球网友的打卡视频将登上春晚,并共同完成的一曲《一起China Fun》,向四海宾朋发出“快来一起玩”的真诚邀约。

中央广播电视总台还推出“春晚序曲 全球看春晚”活动,通过多样态的文艺表演、非遗体验、节目展播等方式,让海外受众感受到热烈的春节氛围和中华文化的隽永魅力。系列活动首站美国专场于当地时间1月16日在纽约成功举办,后续还将陆续亮相肯尼亚、西班牙、巴西、澳大利亚、法国、俄罗斯、阿联酋等多个国家,让春晚成为世界走近中国、了解中国的文化名片。

欢乐吉祥,喜气洋洋。中央广播电视总台2025年春节联欢晚会将精益求精打磨每一个节目,每一处细节,为海内外受众呈上一道饱含深情、韵味十足的中华文化年夜饭。

(新华社北京1月17日电)

2024年我国GDP同比增长5%

(上接第1版)

货物进出口快速增长,贸易结构持续优化。2024年,货物进出口总额438468亿元,比2023年增长5%。其中,出口254545亿元,增长7.1%;进口183923亿元,增长2.3%。

2024年,居民消费价格总体平稳,就业形势总体稳定。全年居民消费价格(CPI)比2023年上涨0.2%;全国城镇调查失业率平均值为5.1%,比2023年下降0.1个百分点。

2024年,居民收入继续增加,城镇化率继续提高。全年全国居民人均可支配收入41314元,比2023年名义增长5.3%,扣除价格因素实际增长5.1%;城镇人口占全国人口的比重为67%,比2023年末提高0.84个百分点。

康义表示,下一阶段,要按照中央经济工作会议的决策部署,实施更加积极有为的宏观政策,扩大国内需求,推动科技创新和产业创新融合发展,稳定预期、激发活力,推动经济持续回升向好。