

太原的王女士在孩子四岁时,发现他走路不稳,容易摔跤,还发育迟缓,于是带他去医院想测测是否缺钙,没想到,被确诊为杜氏肌营养不良症。

“罕见病”不“罕见” 早诊早治是关键

“瓷娃娃”“木偶人”“蝴蝶宝宝”“月亮孩子”……这些看似美丽的名字,对应的医学术语是:成骨不全症、多发性硬化症、大疱性表皮松解症、白化病……它们共同的名字——罕见病。

今年2月29日是第十七个国际罕见病日。何为“罕见病”?如何预防和治疗?记者采访了相关专家。

何为“罕见病”

山西太原的王女士在孩子四岁时,发现他走路不稳,容易摔跤,还发育迟缓,于是带他去医院想测测是否缺钙,没想到,被确诊为杜氏肌营养不良症。

杜氏肌营养不良症,简称DMD,是一种X染色体隐性遗传疾病,其发病率在1/5000左右,是一种相对常见的罕见病。患者一般在5岁前发病,出现进行性肌肉萎缩和无力,随着年岁增长慢慢失去生活自理能力。这一疾病目前仍无法治愈。

关于罕见病的界定,目前全球还没有一个被广泛接受的统一标准,世卫组织曾定义罕见病是患病人数占总人口数0.65%至1%之间的疾病,各地根据具体情况制定的标准较之略有浮动。

“虽然罕见病单病种的发病率低,但其病种多,患者总数多,从这个意义上说,罕见病并不‘罕见’。”山西医科大学第二医院罕见病医学诊治中心主任温鸿雁说,根据有关研

究数据,目前已确认的病种总数超过10000种,中国罕见病患者估计达到4900万-8200万人。

世界性医学难题

多位受访专家指出,罕见病诊断难、治疗难、研究难,是世界性的医学难题。

浙江大学医学院附属第二医院医学遗传科/罕见病诊治中心主任吴志英告诉记者:“罕见病病因繁多、症状复杂,常常累及多个系统、脏器,患者容易被漏诊、误诊,从而耽误了最佳治疗时机。”

“有一部分罕见病并不难治,难的是尽早发现、找准病因、对症治疗。”吉林大学白求恩第一医院疑难罕见病中心副主任刚晓坤说,他曾收治过一名长期不明原因小腿无力、心悸不适的男性患者,后确诊其为家族性低钾低镁血症(Gitelman综合征),经过有效干预,其乏力症状明显好转,精神状态也好了很多。

专家指出,绝大部分罕见病尚无有效治疗药物,药品研发难度大、投

入高、周期长,大部分已有的罕见病药品十分昂贵,给患者带来沉重负担。罕见病往往是多脏器、多系统疾病,需要多学科专家团队共同协作,这也对治疗提出了更高的要求。

组建全国罕见病诊疗协作网,成立国家罕见病医疗质量控制中心,发布国家罕见病医学中心设置标准,建立中国罕见病诊疗服务信息系统,发布两批目录共收录207种罕见病,将罕见病用药纳入医保药品目录……近年来,面对这一世界性难题,我国正在加速破解罕见病诊疗和用药保障之困。

从“生命起点”把好关

多位专家指出,约80%的罕见病与遗传有关,约50%的罕见病在儿童期起病,从“生命起点”把好关,降低罕见病发生率至关重要。

记者了解到,我国罕见病预防分三级防控体系。一级预防指婚前或孕前进行携带者筛查;二级预防指产前筛查结合产前诊断,预防罕见病患

以期对可防可治的罕见疾病提供早期干预,避免发生不可逆的损害,提高患儿的生命质量。

温鸿雁提醒,孕妇要重视产前诊断和孕期检查,尤其是明确患有罕见病的夫妇需要通过基因检测筛查是否携带致病基因,并及时通过医学手段进行干预。

“一半的罕见病在儿童期起病,家长如果发现孩子有异常表现要及时就医。”温鸿雁说,一些青春期女孩没有月经初潮、男孩第二性征不发育,通常会被认为发育相对较晚,实际上不少罕见病患者会因为垂体、肾上腺、性腺受累等出现这些症状,需要及时引起关注。

专家指出,罕见病的防治关键在于早筛早诊早治。“做好罕见病的宣传很重要。”刚晓坤说,一方面要加强针对普通大众的科普宣传,让更多人认识、关注罕见病;另一方面要对各科医生进行罕见病诊断方面的培训,提升首诊医生的罕见病诊疗经验和意识。

新华社记者马晓媛、赵丹丹、黄筱
新华社太原2月28日电

国产大邮轮升级至“2.0”

第二艘建造计划确定
今年4月开始搭载
计划2026年交付



国产大型邮轮2号船效果图。

新华社上海2月28日电(记者贾远琨)记者28日从中国船舶集团有限公司旗下上海外高桥造船有限公司了解到,国产第二艘大型邮轮建造大节点计划确定:今年4月中旬入坞开始连续搭载,2025年5月初第一次起浮,2026年3月底出坞,2026年6月开始试航,2026年底之前命名交付。

目前,该船的详细设计出图、生产设计建模及模型平衡工作已基本完成,正在重点开展背景模型、舾装安装顺序、厨房及洗衣间

烟道等专项平衡,并开展重点区域模型复查,计划于今年5月实现全船技术状态的基本固化。

在国产首艘大型邮轮“爱达·魔都号”的基础上,国产第二艘大型邮轮进行了一系列优化。首先,“体量”更大。该船总吨位约14.2万吨,总长341米,型宽37.2米,设计吃水8.17米,最大吃水8.4米,最高航速22.7节,拥有客房2144间,比“爱达·魔都号”增加了0.67万吨,总长加长了17.4米,客房数量增加了19间。其次,设施更丰富。该船配置了高

达16层的庞大上层建筑生活娱乐区域,可满足乘客更为丰富的生活和娱乐需求。

尽管生产建造物量比“爱达·魔都号”更多,但总建造工时预计将较“爱达·魔都号”减少20%。

今年2月26日,该船的舾装工程已正式启动。大型邮轮舾装工程是覆盖全船设备、管系、电气、铁舾、冷空通和调试多个专业的复杂工程,是保障全船航行和各项运营娱乐功能的基础。重要节点的顺利推进为保证全船建造交付进度打下基础。

全国托育机构近10万个

国家卫生健康委同有关方面
促进托育服务健康发展

目前
全国提供托育服务的机构近10万个
托位约480万个

实施托育建设重大专项,支持48
个托育综合服务中心、公办托育
机构和普惠托位建设

将3岁以下婴幼儿照护服
务费用纳入个税专项附加
扣除并提高扣除标准

在中职、高职和本科阶段
设立托育专业,组织编印
托育高职教材14种、中职
教材9种

命名首批33个全国婴幼儿照护服务示范城市
评选了75家爱心托育用人单位……

近年来,我国补短板、增供给、优服务
让更多家庭享受到普惠托育服务
——切实解决群众后顾之忧——

新华社发(宋博制图)

资料来源:国家卫生健康委