

“罕见病”不“罕见” 早诊早治是关键



医学科普

“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、大疱性表皮松懈症、白化病……它们共同的名字——罕见病。

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4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，随着年龄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4900万至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，预防罕见病患儿出生；三级预防是指新生儿筛查，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带病基因，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样表现要及时就医。”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。

（据新华社 马晓媛 赵丹丹 黄筱）

用上留置针 这些小细节要留意

相信不少输

过液的朋友，都对手上的留置针不陌生，它不仅减少了钢针反复穿刺的痛苦，也防止了血管的二次伤害。别看就这么个小装置，一旦用上了也是有很多细节要注意的。快来一起了解一下吧。

留置针的好处不止一点

在进行静脉输液治疗时，我们很难做到一动不动，在轻微活动或触碰输液针头后很容易引起针头滑脱或者刺破血管壁，导致“鼓包”，从而增加穿刺次数。不仅二次损伤了血管，同时也会因反复穿刺给患者带来更多的痛苦。

相较于钢针，留置针的优点就很

突出了。一方面，留置针导管材质软，不容易损伤血管，价格适中。另一方面，留置针留置的时间正常情况下为72至96小时，这样可以减少每天穿刺带来的痛苦。再者，有些药物需要一天输注2次甚至3次，或者病情变化需要临时输液，这样便于用药，避免多次穿刺。

你想知道的都在这儿

留置针留置期间可以活动吗？可以。在用留置针进行输液及输液结束后，都可以进行适当的活动。例如喝水、吃饭、玩积木等；但不能进行剧烈活动，如打球、提重物、拍皮球、贴膜沾水等。穿刺部位不要曲折。

留置针留置期间怎么洗手？留置针在任何部位的时候，都不可以沾水，洗澡或者洗手时，可以在有针的一侧覆盖保鲜膜。但是当不小心遇到水时请先检查贴膜内是否有水渗入，如果渗水立即请护士处理，防止穿刺处感染。

身上有留置针的小朋友会感觉疼痛吗？留置针是软管，一般不会感觉疼痛，只要不挤压、不剧烈活动，不会造成不适。在刚穿刺好的时候可能会有些异物感，疼痛敏感性较高的患者可能会有少许疼痛。这时需要防止用手抓、蹭，可以询问护士置管情况。

留置针管路不小心意外脱落怎么办？不要紧张，保持镇定，用棉签、棉球或者邦迪按压穿刺点5至10分钟至不出血，然后检查导管是否完整。立即携带导管找护士检查。

放留置针后注意几个细节

通常根据患者静脉血管的条件，有的留置在手背上、有的留置在脚上。有留置针的部位，不可过度活动及用力。

平时注意观察留置针局部皮肤是否有红肿、渗血、疼痛等，如果有疼痛、痒感或固定留置针的贴膜卷边、污染时及时请护士处理。

孩子玩耍用力后，留置针里有少许回血是正常现象。为了防止回血，护士会在静脉输液前和输液后进行了冲管和封管。

千万不要玩管路上的小夹子及

任何部件，注意不要牵拉到留置针，避免将针头扯出。造成堵管、出血、断裂等情况！

使用留置针的部位需要防止手抓，睡觉的时候要根据导管的位置选择合适的体位，避免导管部件压伤皮肤。

留置针在脚上时，睡觉的时候可以在双腿之间放置软枕，防止两脚后踢损伤导管，也可以在留有留置针的脚上套上袜子。注意，袜子可以翻过来穿，光面朝内，防止线头缠住导管。

（据《北京青年报》朱梓迪）