

省立医院入选全国罕见病诊疗协作网山东省牵头医院

不断推动罕见病早诊早治

□张凯娣 冯然
李静静 王凯 报道

本报济南讯 今年的2月28日是国际罕见病日。2月26日,全国罕见病诊疗协作网山东省牵头医院——山东省立医院召开新闻发布会,通报罕见病防治情况,开展专项培训和义诊,全力提高我省罕见病防治、诊疗水平,为早日实现罕见病早发现、早诊断、能治疗、能管理提供技术支撑。

日前,国家卫健委在全国范围内遴选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,其中包括1家国家级牵头医院、32家省级牵头医院和291家协作网成员单位。山东省立医院作为山东省牵头医院入选协作网,省内另有13家医疗机构入选协作网成员单位。

据山东省立医院医务部负责人王波介绍,多年来,省立医院在多例罕见病诊疗过程中积累了丰富的经验。医院整合学科优势诊疗资源,建立门诊疑难病会诊及多学科综合门诊(MDT)两种工作形式,实现了疑难病诊疗的“一站式”服务,使疑难罕见病患者诊治更加便捷,不断推动疑难罕见病早诊早治。

远程诊疗服务将能够惠及更多罕见病患者。目前,医院依托省远程医学中心优势,专门建立“山东省远程医学中心疑难病诊疗中心”,共联网医院1012家,其中省内981家、省外31家,实现了疑难罕见病的会诊、远程门诊、远程查房、远程影像学诊断、远程病理诊断等远程健康服务,为疑难罕见病患者提供了更为快捷、有效的就诊通道以及精准及时的诊断和治疗方案。2018年实现远程会诊10214例,其中临床重症疑难会诊4741例。

山东省立医院罕见病诊疗种类多,诊疗经验优势突出。据不完全统计,医院小儿骨科共诊治成骨不全500余例;内分泌科先后发现诊断了发-鼻-指综合征、骨硬化症、脂肪萎缩性糖尿病、假性甲状旁腺功能减退症、Gitelman综合征、低磷佝偻病、性反转等40余种罕见病,报道了国际第三例、国内首例PLEKHM1基因突变导致的骨硬化症,证实破骨细胞内吞和自噬功能缺陷是该病发生的主要机制。新发现72种基因突变,提高了疾病的检出率和确诊率。儿内科每年诊治50多种罕见病,及先天性代谢性疾病、糖脂代谢、性发育异常、骨发育异常,包括成骨不全、软骨发育不良、新生儿糖尿病、高胰岛素性低血糖等,病种数居全省前列。先天性肾上腺皮质发育不良、甲基丙二酸血症已成为儿内科常见病种,纳入临床路径管理。

准确的诊疗信息登记,为罕见病的临床诊疗提供了可靠有力的数据支撑。山东省立医院专门开发建立了罕见病例信息管理服务平台,实现信息登记、上报准确及时、互通共享。2018年,该院对要求上报的68种罕见病进行信息登记,上报省系统261例罕见病例信息,病例种类和数量持续增加,上报例数居全省前列。

省立医院小儿骨科主任王延宙、东院

儿内科主任李桂梅、神经内科主任杜怡峰分别以《成骨不全症典型案例》《罕见病,早期治疗效果好》《“诡异”的脑卒中》为题对部分罕见病例进行了详细介绍,突显了早诊早治的重要性,并分别举办罕见病义诊活动,为广大家长、家长提供健康咨询与科普宣教服务。

今后,省立医院将从实施规范诊疗、

加强质量控制、开展病例登记、加强临床研究四个方面着力开展罕见病研究、诊疗工作,加强学科融合、提高诊疗水平,为公众健康保驾护航。



▲2月26日,全国罕见病诊疗协作网山东省牵头医院——山东省立医院召开新闻发布会,通报罕见病防治情况,开展专项培训和义诊。

□张凯娣 王凯 报道

▼济南市妇幼保健院举办世界罕见病日

宣传活动现场,病患获赠礼物。

□记者 李振 报道



筑牢罕见病预防网络

济南将对40种罕见病免费筛查

□记者 李振
通讯员 董自青 报道

本报济南讯 “渐冻人”“瓷娃娃”“月亮孩子”……这些听起来美好的称呼背后,却是一种普通人闻所未闻的罕见病。每年2月的最后一天是世界罕见病日,日前济南市妇幼保健院举办了世界罕见病日宣传活动,呼吁全社会关注了解罕见病,关爱罕见病患者。

据济南市妇幼保健院院长张运利介绍,罕见病是发病率低、极少见的疾病,但致残率、致死率高,目前仅有约1%的罕见病有有效治疗药物。在7000多种罕见病中,约有80%是由于遗传缺陷引起,约有50%的罕见病在出生时或者儿童期即可发病。因此在罕见病防治方面,及时的产前筛查、新生儿筛查有可能挽救一个家庭。

济南市居民区就遇到了这样一个“不幸中的万幸”。程女士的儿子患有苯丙酮尿症(PKU),一种遗传代谢性罕见病。由于基因突变,PKU患儿的肝脏中缺少一种叫做苯丙氨酸羟化酶的物质,我们日常饮食中摄入的蛋白质中含有一种叫做苯丙

氨酸的氨基酸,由于缺乏苯丙氨酸羟化酶,PKU患者体内的苯丙氨酸无法正常代谢,不断累积,最终使大脑发育受到损伤,导致智力发育落后。正是新生儿筛查为程女士的儿子赢得了宝贵的治疗机会。2002年,程女士的儿子刚出生19天就被诊断出PKU,并立即中断了母乳,开始使用特食。济南市妇幼保健院新生儿疾病筛查中心主任邹卉介绍,PKU是罕见病中为数不多可以治疗的一种,关键在于及早确诊,及早干预。一旦明确诊断后,患儿通过食用特殊食品严格控制蛋白质尤其是动物蛋白质的摄入,就可以做到“有病不发”,像正常孩子一样成长、生活。十几年的严格饮食,程女士的儿子茁壮成长,如今已顺利考入济南一重点高中。

新生儿筛查筑起了罕见病预防的第一道防线。据了解,自1996年至今,济南市已筛查新生儿150万余例,确诊各种罕见遗传代谢病998例;自2000年至今,济南市确诊非综合征性聋(罕见聋)1959例,自2014年开展新生儿眼底广域照相筛查至今,确诊视网膜母细胞瘤3例(罕见眼

病)。在国家公布的第一批罕见病121个病种中,济南目前可以通过常规新生儿疾病筛查在患儿发病前即可确诊的有30余种,占四分之一。

近年来,我省着力完善覆盖早期筛查、诊断、治疗、康复于一体的全过程罕见病保障体系,并通过促进罕见病药物进医保等措施,减轻罕见病患者的经济压力。2012年起,青岛市在全国率先实施了特药特材救助政策,探索由政府、药企、社会、患者四方共同分担医疗费用,减轻罕见病患者用药负担,成为罕见病医疗保障的“青岛模式”。今年,济南市又将免费筛查病种从4种扩展至40种,将罕见病预防的大网织得更加紧密。

另据了解,今年1月,我省已出台相关政策把PKU特殊食品纳入医保。邹卉介绍,PKU患儿每年的特食费用平均在万元以上,特食纳入医保将大大缓解PKU家庭尤其是困难家庭的经济压力,是继2015年我省将PKU纳入各市居民基本医疗保险门诊慢性病范围,对参保患者药品和治疗费用按政策给予报销后的又一重大利好。

齐鲁医院一研究成果在《柳叶刀》发表

□通讯员 于莉娟 记者 王凯 报道

本报济南讯 2月16日,山东大学齐鲁医院神经内科冯伟教授团队研究成果“先天性钴胺素代谢缺陷所致可逆性脑病”在国际顶级医学期刊《柳叶刀》杂志发表,为可治性遗传代谢病的诊疗提供了经典病例。

患者女,19岁,因“精神行为异常6个月,站立不稳、姿势异常6周”来诊。山东大学齐鲁医院神经科查体发现其认知功能下

降、四肢肌张力高,颅脑核磁共振成像显示双侧小脑半球及右侧基底节异常高信号,同时伴有轻度脑萎缩。基因检测结果显示位于1号染色体上的MMACHC基因复合杂合突变。患者被诊断为迟发型钴胺素C(cblC)缺陷病。给予钴胺素,即维生素B12 1000μg,每天肌注治疗4周后,患者能够以稳定的步态正常行走,并且使用迷你精神状态检查测量的认知功能明显改善。在随访中进行的进

一步核磁共振成像显示高信号几乎消失,但脑萎缩仍然存在。

cblC缺陷病导致特征性的甲基丙二酸血症和高同型半胱氨酸尿症。临床特征背后的病理生理机制仍不完全清楚,但多认为是由于细胞内钴胺素代谢缺陷导致神经髓鞘营养不良及脱失,与获得性维生素B12缺乏相似。cblC缺陷会导致多系统受累的症状,并可能导致代谢危象、肾衰竭、智力障碍以及

脊髓和基底神经节损伤。

该病早期诊断、正确治疗至关重要。绝大多数1岁后发病的晚发型cblC缺陷患者对治疗反应良好,而1岁前起病的早发型患者最为常见,约占所有报道病例的90%,其临床表现严重且异质性强,包括喂养困难、发育停滞、智能运动迟滞、小头畸形、癫痫发作和肌肉张力减退等。迄今为止,山东大学齐鲁医院已成功诊治晚发型cblC缺陷病逾40例。

智能门锁不能识别老人指纹,“智能盒子”浪费钱,业内人士表示改进设计是关键——

智能产品要让老人“好用”“好操作”



医界 视点

□记者 李振 报道

本报青岛讯 指纹门锁用指纹打不开,却要用电子卡片开;有一键急救呼叫功能的“智能盒子”被束之高阁……日前,在上海工作的青岛市民李文斌告诉记者,他发现给自己父母购置的一系列智能产品大都沦为摆设,有些甚至还让父母颇为闹心。他不禁感叹,距离造福老年生活的理想状态,智能产品还有很远的路要走。

李文斌告诉记者,由于异地工作远离父母,最近3年,自己购买了十多种主打老人使用的智能产品,花费超过3万元,包括智

能门锁、智能手机、智能空气净化器、智能盒子、智能血糖仪等,希望能让老人的生活更便利。但大多数产品父母并不愿意长期使用,“不好用”“没用处”“学不会”是父母给这些产品的用后评价。

比如“不好用”的智能门锁。父母记忆力下降,经常会出现出门忘带钥匙的情况,于是为他们安装了能够识别指纹的智能门锁,让父母不用再带钥匙出门。然而使用效果却很不“智能”:老人皮肤干燥,指纹浅,经常出现触屏不灵敏和指纹解锁无效的情况,有一次老人甚至在门外刷了十几分钟指纹还没打开。之后出门,老人只能选择随身携带电子开门卡。

比如“没用处”的“智能盒子”。李文斌父母家安装了一款社区免费发放的“智能盒子”,号称集成了一键急救呼叫、智慧医疗、居家服务等功能。但老人发现,一键急救呼叫需要另配手机卡,觉得既然自己已经

有了手机,再办一张手机卡“浪费钱”;所谓“智慧医疗”就是个周边医疗机构的地图册和电话号码本,既不能网上挂号也不能连通社区医生,很快“智能盒子”就被老人束之高阁。

通过观察父母使用智能产品的情况,李文斌发现,只有能同时具备“满足老人需求”和“操作简单方便”两个特征的智能产品才能真正为老人所接受。李文斌去年购置的一台智能配药器就是为数不多的老人可以长期使用的智能产品。老两口每日服用的药物加起来近10种,很容易误服、漏服、过服,配药器不仅能按时提醒老人用药,操作也十分简便。

“老年人不是不接受智能产品,而是市场上严重缺乏符合需求的产品。”一位从事老年人智能产品研发的业内人士表示。随着社会老龄化程度的不断加深,智能产品将会在老年人生活中扮演越来越重要的角色。然

而目前目标人群定位为老年人的智能产品多流于概念,看似功能强大、科技含量高,但在设计上没有考虑到老年人群体特殊的生理特点和心理需求,不仅实用性低,使用后还加重了老人对智能产品的恐惧。他认为,智能产品最关键的是改进产品的设计,提高老年人使用智能产品的获得感。

不仅需要设备的完善,智能产品真正“智能”起来还需要智能化基础上各类资源的重新整合与利用。比如,目前市场上常见的智能血压计、智能血糖仪等,能够记录老人的血压、血糖指数,并能实时同步传给子女。“子女不是专业人士,无法对结果进行准确评估,检测结果最应该同步传给老人的家庭医生。”这位业内人士认为,如果能够打通智能产品与医疗资源之间的壁垒,使其深度融入老人疾病诊疗、健康保健、意外预防等环节,将会带给老人更高质量的智能服务。



□郭玉环 王凯 报道

3月3日是第二十一个全国“爱耳日”,省耳鼻喉医院开展专家义诊、免费听力学检查、免费耳聋基因检测和遗传咨询、免费人工耳蜗调机、耳科科普沙龙等一系列惠民爱耳活动。图为义诊专家在为患者做初步影像学诊断。

省中医院药品供应链管理(SPD)系统上线

□马传江 刘宇 王凯 报道

本报济南讯 近日,山东省中医院与上药控股山东有限公司合作共建药品供应链管理(SPD)系统项目启动,以进一步提升医院药事服务能力,加快药学服务模式转变,提高对药品的精细化、效率化管理水平。

据省中医院院长任勇介绍,SPD项目标志着该院药品由粗放式管理向精细化管理迈出了重要的一步,是医院2019年的重点工作之一。SPD是英文单词supply(供应)、processing(管理)、distribution(配送)的缩写,是将“互联网+”供应链管理理念、现代医药物流管理理念引入医院药品的采购及院内管理中,优化重组医院从药品采购、仓储、配送至临床消耗的全供应链管理流程,建立新型的供应链管理新模式。将互联网、物联网、条形码等信息技术融入医院药品管理中,实现药品供应链全程的智能精细化管理。

山大二院完成胃癌完全腹腔镜全胃根治性切除术

□臧义丰 张瑞雪 王凯 报道

本报济南讯 近日,山东大学第二医院胃肠外科成功为一进展期胃癌患者实施腹部无辅助切口的完全腹腔镜全胃根治性切除+经自然腔道取标本手术(TLTG+NOSSES手术)。

据山大二院胃肠外科主任丁印鲁介绍,患者60岁,女性,因上腹不适半年,入住医院胃肠外科,胃镜及CT等相关辅助检查后诊断为胃体腺癌合并胆囊结石、慢性阑尾炎。经多学科术前详尽综合评估后,今年1月10日,实施完全腹腔镜全胃根治性切除、D2淋巴结清扫、消化道重建及腹腔镜胆囊、阑尾切除,所有标本均经自然腔道(阴道)取出,腹腔镜无任何辅助切口。术后2天患者恢复流质饮食,能下床自由活动,术后1周即达出院标准。术后随访一月无明显不适。

胃癌的治疗策略是以外科手术为主要方式的综合治疗,传统手术方式无论开腹还是腹腔镜手术都需要在腹部做切口完成,术后腹壁往往留有较长手术疤痕。而腹部无任何辅助切口的经自然腔道取标本手术(Natural orifice specimen extraction surgery, NOSSES)则避免了腹壁的切口,真正实现了“微创”,术后腹部仅留几个微小戳卡疤痕,在减少切口相关并发症的同时,也大大减轻了患者心理和精神压力,促进了患者的术后快速康复。

完全腹腔镜全胃切除、消化道重建是一种难度极高的手术,联合NOSSES手术的全腹腔镜全胃切除更是一种极具挑战性的手术,国内能够顺利开展的单位极少。经检索国内外文献,联合腹腔镜胆囊等器官切除的TLTG+NOSSES手术,尚无相关类似报道。这一手术的成功开展,标志着该院胃肠外科腹腔镜技术又上了一个新台阶。

曲阜市院际联网 构建区域医疗服务新体系

□王永良 张莹 王凯 报道

本报曲阜讯 近日,曲阜市中医院与曲阜市陵城卫生院签约,建设“四共六统一”的医共体,这标志着曲阜市院际联网区域医疗服务体系建设又有新突破。

曲阜市医共体紧紧围绕分工协作、服务供给、利益分配和资源共享等关键环节,建立服务共同体、责任共同体、利益共同体、管理共同体“四共”;实行统一人事管理、统一财务管理、统一资产管理、统一业务管理、统一药品耗材目录、统一药品耗材企业配送的“六统一”;在保持行政隶属关系和财政投入渠道不变的前提下,通过制订章程或签订协议等方式,明确各自的责任、权利和义务,提高管理效率,实现合作共赢、协同发展。

曲阜市人民医院与济宁市第一人民医院建立紧密型联合体,与曲阜市第二人民医院、书院社区卫生服务中心、王庄卫生院等7所基层医疗机构,曲阜市中医院与陵城卫生院、小雪社区卫生服务中心、尼山社区卫生服务中心等5所基层医疗机构建立医共体。由上级医院向下级医院,在医疗管理、医疗安全、医疗服务、技术指导、人才培养、资源共享等方面提供支持和帮助,引导市级优质医疗资源和优秀人才有效下沉,逐步提高基层医疗机构服务能力,增强群众看病就医的满意度和获得感。

3D打印微创穿刺 治疗脑出血培训班举办

□徐彬 葛均辉 王凯 报道

本报滨州讯 2月23日,第五届全国3D打印微创穿刺治疗脑出血培训班在滨医附院举办。

滨医附院神经外科专家为学员详细讲解了3D打印导板的設計、3D打印微创穿刺治疗脑干及小脑出血、3D打印辅助介入微导管塑形和3D打印在脊柱内固定术中的应用,进一步推广3D打印技术在神经外科常见病中的应用,对推动脑出血诊疗水平的提高和发展具有深远意义。