



现场·记者视线

虽然罕见 不能放弃

□本报记者 林颖

2月28日是第15个世界罕见病日。作为“中国罕见病联盟成员单位”，省立医院举办了一场针对罕见病人群的义诊。

罕见病病种涵盖面广，2018年纳入罕见病目录的就有121种。但由于每种罕见病的患病人数极少，相比以往的义诊，这天的活动现场，咨询人数显得有些稀少。

“即便如此，这部分小群体也不能被放弃。”福建省立医院心血管罕见病临床研究中心主任郭延松教授说。

早发现早诊治的不多

“甲基丙二酸血症”是一种罕见的遗传代谢病，每年约有355个患儿出生。

这天，携带有这种疾病隐性基因的张女士作为志愿者也来到了现场。

由于她和爱人都携带有这种疾病的隐性基因，他们的孩子在出生后的遗传代谢病筛查中，被发现患有此病。所幸发现得早，孩子很早就通过注射治疗，目前发育正常，且治疗费用也很低。

但多数患儿没法在出生后一个月内及时确诊，结果出现了智



力低下、癫痫失明、全身皮肤损伤等各种症状。后期不仅治疗费用很高，生活也没有质量。

罕见病重在早发现、早诊断、早治疗。可因为鉴别诊断较难，能像张女士孩子那样得到及时救治的罕见病患者并不多。

多学科医生参与

目前，有罕见病诊断能力的医生还十分有限。

十多年前，省立医院儿科王滔主任医师开始接触罕见病，是当时医院里为数不多能从事罕见病治疗的医生。去年，王滔还牵头成立福建省海医会儿科学分会儿童罕见病联盟，成员除了省属医院儿科医生外，也包括了全省各地市和县级医院的儿科医生。通过人才培养、学科建设、在线分享儿童罕见病诊疗知识等方式，

提升基层医生发现异常疾病的能力，以及及时帮助向上级医院导诊。

现在，医院里参与罕见病诊治的医生不断增加，这天参与罕见病义诊的专家就涵盖了儿科、心内科、肾内科、内分泌科、风湿免疫科、神经内科。

“罕见病往往累及全身多个脏器，参与诊断的学科越多，越有助于罕见病的鉴别诊断，缩短确诊周期，减少患者辗转就医时间。”郭延松说。

为此，省立医院加入了北京协和医院牵头成立的全国罕见病联盟，并在郭延松牵头下成立省立医院心血管罕见病临床医学中心，旨在提高广大心内科医生对心血管罕见疾病的认知。

中心成立后，由40多名多学科医生组成的微信群就开始活跃起来。一旦有医生在临床发现某个异常病例，就会发在群中同多学科医生一同商讨。

前不久，干部特诊一科就联合七八个学科，为一名患者展开相应排查，使用了包括血清、基因检测、核素、核磁等一系列精准的诊断手段，抽丝剥茧、层层深入，最后成功确诊了省内首例野生型转甲状腺素蛋白心脏淀粉样变

(ATTR-CA)，为后续的治疗提供了准确的依据。

还需多方努力

高昂的药费一直是困扰罕见病患者的巨大问题。近年来，一些罕见病药物逐渐进入国家医保谈判药品目录，这也意味着罕见病用药已经得到了国家的重视。

这是一个好的开始，但还远远不够。罕见病在医学院校学习过程中较少涉及，医生需要根据国家已给的罕见病目录自己不断学习。

“罕见病的早发现需要病人和医生的配合，早诊断需要医生和一些涉及检验检测的科技公司共同努力，而在治疗方面，除医生外，还有赖于制药公司的新药研发，以及国家医保政策的倾斜。这需要多方的参与，才能真正提升罕见病的诊治水平。”郭延松说。



暖城

拗九孝亲 九年不间断

□本报记者 邹冰冰

3月1日，福州拗九节。当天，在福州市台江区苍霞街道举办的“泰和孝亲节”，已经连续举办了九届，连续九年给街道市民带来热腾腾的拗九粥的同时，也为市民邀请来医护人员义务诊疗。

现场邀请了台江医院、东南眼科医院、泰和堂中医馆等医疗机构与药企，共16名医护人员为民众义诊。



康复专家进社区

□本报记者 张帅
通讯员 黄柔薇

2月25日，正值福州传统节日“拗九节”前夕，在长乐漳港广场上，福建中医药大学附属康复医院与长乐区漳港街道卫生服务中心，共同举办“康复暖人心 健康惠民

意”主题大型义诊活动。

来自福建中医药大学附属康复医院老年康复科、心肺康复科、睡眠医学科、肿瘤康复科、骨关节康复科、推拿科等的6名专家免费为到场的200余名市民进行义诊。

拗九节 家庭医生上门免费体检

□本报记者 张帅
通讯员 郑晨涛

3月1日，农历正月廿九，是福州特有的民间传统节日——拗九节，又称“孝顺节”。

当天上午，福州市鼓楼区天元社区等多家社区开展主题为“浓浓拗九节，

深深感恩情”的拗九节送温暖活动，现场为社区老人熬煮并送上拗九粥。

活动现场，社区卫生服务站的医护人员为社区居民免费进行血糖、血压检测，提供健康咨询、问诊，为到场群众宣导了与社区居民日常生活相关的

慢病保健知识。

在天元社区，作为鼓楼区家庭医生定点签约机构，社区卫生服务站的王英医生为社区内90岁以上的高龄老人提供上门免费体检、健康随访、健康科普及节日慰问，让老人居家养老享受健康服务。

记者观察

□本报记者 林颖

省立医院手术室统计，3月1日(福州传统民俗节日拗九节)，有近30位70岁以上高龄患者接受手术，其中80岁以上的有10位，年龄最大的87岁。

老年患者手术风险递增，80岁被认为是手术难度跨越的一个分水岭。

在很多人的观念中，给八九十岁以上的老人动刀子是件很冒险的事，不少医生也望而却步。可如今为何高龄已不再是手术禁区？

技术的进步让越来越多的患者对手术充满信心，省立医院胃肠外科薛芳沁主任医师对此感受颇深。过去没有腹腔镜，在给胃癌患者进行脾门淋巴清扫时，因为视野受限，外科医生得将患者的整个脾切除，才能完成淋巴清扫，体质较差的老人很容易因此出现严重并发症。运用了腹腔镜技术，医生只要在患者腹腔打

一个4厘米的孔，就能窥探腹腔，在保留脾脏的前提下完成淋巴清扫。

创新材料的运用，也让高龄老人迎来了不一样的人生。省立医院骨科徐杰主任医师说：“我做过微创膝关节置换术最大年纪的患者是89岁，微创髋关节置换术最大患者年龄108岁，术后他们都过得很好，89岁的那位患者术后还游历了16个国家，和术前完全是两种人生境界。”

《“健康福建2030”行动规划》提出，到2020年人均预期寿命达到78.29岁，到2030年，人民身体素质明显增强，人均预期寿命持续提高，达到80岁左右。

如今随着生活质量提高，人们对于寿命的预期值不断提升，不少高龄老人和家属对于手术的看法纷纷发生了改变。一些高龄患者宁愿冒着风险尝试手术，也不想让余生在痛苦中度过。

高龄手术让生命质量更好