



# 福建首个医院罕见病目录揭榜



□本报记者 陈坤

2月28日是第18个国际罕见病日,福建医科大学附属协和医院举办院内罕见病目录揭榜暨义诊活动。据介绍,这是福建省内首个以医院为单位发布的罕见病病种目录。

据介绍,该目录包括医院各专科接诊过的121个病种,并附上国家国际疾病分类编码(ICD编码)及对应的治疗科室,方便患者及其家属能够更快速、准确地找到专业的诊疗团队,从而有效缩短就医流程,提高诊疗效率。

这是福建省内首个以医院为单位发布的罕见病病种目录。

2019年,福医协和医院成为福建省罕见病诊疗协作网成员单位,多名学科专家加入省级罕见病诊疗专家组,开展院内罕见病诊疗服务信息系统上报工作。2022年,医院积极参与罕见病诊疗水平提升项目,为罕见病患者基因检测提供了更多的资金和技术支持,助力患者确诊与治疗。

在此次发布的目录中,跟儿科有关的罕见病占80%。

小儿内科主任医师胡君介绍,福医协和医院小儿内科是全国儿科罕见病协作网福建省的牵头单位,福建省卫健委指定的罕见病收治医院。科室成立了儿童疑难病和罕见病多学科诊疗团队,并开设遗传咨询门诊,为罕见病患者及家庭进行基因报告解

读、再生育指导等。

神经内科是罕见病的高发科室。不久前,福医协和医院神经内科主任医师邹漳钰就接诊了一位罕见病患者。

两年前,44岁的吴女士感到右下肢无力加重,腰部酸胀感明显。一年后,吴女士右下肢麻木、无力加重,行走后常感觉酸胀不

适。吴女士前往北京寻求治疗,在一家三甲医院被诊断为下肢运动神经元综合征。运动神经元类疾病病程发展快,一般活不过3~5年,这让吴女士陷入极大的阴影中。



对于运动神经元的诊断,邹漳钰医生表示有待商榷。他认为,运动神经元的患者早期肌肉萎缩不太明显,且腱反射活跃。他怀疑真正的病因还潜伏着。

在问诊中,吴女士说起此前在住院时曾查出膀胱有残尿,邹

漳钰医生捕捉到这一信息,指向的可能是另一种叫做神经元核内包涵体病的罕见病。经过相关的基因检测,这才揪出元凶,确诊吴女士为神经元核内包涵体病。

摘掉了运动神经元病的“帽子”,吴女士轻松了不少。目前,她正在接受改善线粒体代谢的药物治疗。

## 链接>>>

很多罕见病表现为多个症状,涉及多个系统,病人常常在多个科室辗转,甚至做了多次手术,依旧无法找到病因。

“这就要求医生要有系统观,对疾病的认识不能局限在一个专科范围内。”邹漳钰介绍,福医协和医院组建了罕见病多学科门诊,根据患者病情召集相关科室进行交流、讨论,共同为患者科学决策。

## 构建纵向MDT体系 推进肿瘤学科发展

### 福建省医院协会肿瘤多学科诊治专业管理分会成立

□本报记者 林颖  
实习生 王婧雯

肿瘤多学科诊治(MDT)是当今肿瘤治疗领域的发展趋势,为提升我省肿瘤多学科综合诊疗水平,让更多肿瘤患者受益,3月1日,福建省医院协会肿瘤多学科诊治专业管理分会正式成立,福州大学附属省立医院肿瘤血液医学中心主任刘振华当选首届主任委员。

福建省卫生健康委党组成员、副主任,福建省医院协会会长张国安,福建省医院协会书记朱发进,福州大学附属省立医院党委书记曹华等领导出席本次大会。近百位来自全省各地市的肿瘤医疗专家和学者齐聚一堂,共同探讨肿瘤MDT模式的发展与推广。

复杂的肿瘤疾病治疗仅依靠肿瘤化疗专家难以实现最佳诊疗效果,还需要病理学、影像学、流行病学等专家的共同参与,才能实现精准治疗。在此背景下,肿瘤MDT模式逐渐获得广泛认可。福建省医院协会肿瘤多学科诊治专业管理分会应运而生,并选举产生首届常务委员、主任委员和副主任委员。

针对协会发展,曹华希望分会能发挥平台优势,团结带领全省肿瘤医学领域专家学者,积极学习先进MDT诊疗理念和技术,构建纵向的MDT体系,以推进福建肿瘤学科发展。

## 省内首家肩肘外科中心开科

□本报记者 杨晨声 通讯员 朱玉  
3月3日,全省首个集临床、教学、科研为一体的肩肘外科中心正式开科,就在福州市第二总医院奥

体院区,这意味着饱受“举手之痛”“屈肘之困”的患者有了更专业的诊疗选择,医院骨科亚专业也由此扩容至11大方向。

据了解,目前该科室开放20张床位,可开展肩关节疾病、肘关节疾病、微创治疗技术、复杂关节置换与重建技术等特色诊疗。

## 建阳优化营商环境 助推民营医疗高质量发展

□本报记者 刘伟芳  
通讯员 吴学榕 刘智敏

南平建阳区现有民营诊所50家,作为区域医疗体系重要组成部分,其健康发展关乎民生福祉。建阳区卫健局持续优化政务服务全链条,助推民营医疗机构高质量发展。

一是审批流程数字化,跑出政务服务“加速度”。

创新推行诊所执业登记“备案制”改革,全面接入福建省网上办

事大厅系统。建阳区卫健局窗口积极推进“互联网+政务”的服务模式,申请人可通过“闽政通”APP或政务服务平台在线提交材料,窗口工作人员实时预审、即时受理、即时制证,搭配线上查询功能,实现“数据多跑路、群众零跑腿”。线下配套“双向邮寄”服务,全流程办结时限大大压缩,真正让企业群众体验“指尖办、一次成”的高效服务。

二是服务端口前移,当好企业

发展“指导员”。

针对诊所场地布局设计易返工难的问题,卫健窗口想经营者所想,主动靠前服务变“被动审批”为“主动指导”。建立“事前咨询—专业辅导—跟踪服务”机制,通过电话、线上平台第一时间回应群众诉求,提供卫生规范、功能分区等标准化模板,帮助经营者规避设计缺陷,让经营者办事少走“弯路”。自2024年以来,累计为17家新办诊

所提供精准指导,企业满意率达100%。

三是监管服务并重,构建亲清政商“新生态”。

坚持“执法有力度、服务有温度”的监管理念,卫生监督员不定期对诊所进行日常监督,在加强监督管理的同时也暖心帮扶。至今,帮助诊所完善制度57余项,整改隐患问题186个,实现服务质量稳步提升。