

罕见病例总数惊人 我国患者达 1680 万人

编者按：目前全球有五六千种罕见病，其中不仅有大众比较熟知的白血病、白化病等，还有戈谢病、黏多糖贮积症、瓷娃娃(成骨不全症)等病症。根据世界卫生组织定义，患病人数占总人口的0.65%~1%的疾病或病变就是罕见病，罕见病约占人类全部疾病的10%。

近日，复旦大学出生缺陷研究中心马瑞教授表示，据推算，我国罕见病患者有1680万人。多数罕见病是慢性严重性疾病，通常会危及生命。约有80%的罕见病是由遗传缺陷引起，约有50%的罕见病在出生时或者儿童期即可发病，疾病常发展迅速，死亡率很高。

不仅如此，由于罕见病总体发病率低，药物需求量小，且新药研发成本极高，导致治疗罕见病的药物在市场上很难寻觅。例如，治疗苯丙酮尿症(PKU)的药物的价格就十分高昂，患者每月的维持治疗费用达20万~50万元人民币。自1995年以来，我国PKU患者已超过4万人，其中坚持治疗的患者不足30%。大多数罕见病患者家境并不富裕，再加

上罕见病救助政策不完善，罕见病患者更容易成为被大众忽略的弱势群体。

1982年，美国的罕见病家庭和支持团体成立了一个非正式联盟，呼吁立法支持罕见病的药物研发。1983年，这个组织成功地促使美国国会通过了《孤儿药法案》。该法案将罕见病定义为发病人数少于20万人的疾病(或发病人口少于1/1570)，同时也出台了与“孤儿药”相关的诸多激励性措施。该法案施行至今，美国食品和药物管理局已经批准使用约350种“孤儿药”(包括生物药)。在美国2013年批准使用的27个新药中，就有10个是“孤儿药”。不仅如此，这一非正式联盟最近正式成立了美国罕见疾病组织(NORD)。

今年9月6日，在北京市东城区举办的国际罕见病组织交流会上，加拿大罕见病组织联盟(CORD)的CEO德汉·王瑞格博士介绍，加拿大已有102个罕见病组织，但因加拿大尚无与罕见病相关的法规，患者只能接触到60%的美国许可的“孤儿药”和51%的欧盟许可的“孤儿药”。

随着这些公益组织的发展，它们日渐成为患者们的“第二家园”。这些组织除了提供交流的平台，还举办讲座普及诊疗护理等知识、组织患者互相进行心理疏导等，同时积极与制药企业、大型慈善基金会联系，沟通医药信息、募集资金等。

据黄如方介绍，在过去的4年中，罕见病发展中心支持了约

26家罕见病组织，如遗传性肾炎病友群、反应性关节炎家庭关爱中心、爱力重症肌无力罕见病关爱中心等。“我们还举办了8场人力资源培训会议，提升罕见病组织的服务能力。同时也提供小额资金资助这些组织”，他补充道。

借“冰桶挑战”的热潮，瓷娃娃罕见病关爱基金已获得814万元捐款。2013年8月，瓷娃娃罕见病关爱中心发布了《中国成

骨不全症患者生存状况调研报告》，该报告从医疗、教育、保障、生活等几个方面反映了成骨不全症患者群体的现状。爱力重症肌无力罕见病关爱中心前不久发出了针对重症肌无力患者群体的调查报告，该报告覆盖了除西藏以外的全部省份，深入了解该群体的生存现状及面临的困境，为政府出台相关政策提供依据与参考。

罕见病公益组织也在为罕见病纳入医保而努力。2009年初，瓷娃娃关怀协会提出了《关于尽快出台罕见病立法及完善相关保障政策的建议》，全国人大代表、安徽大学教授孙兆奇向两会提交了议案，呼吁政府尽快出台罕见病救助的相关政策。(据《中国青年报》)

我国将对 40 万居民进行心血管病高危筛查

近日，从国家卫生计生委传来消息，今年我国将启动“心血管病高危人群早期筛查与综合干预项目”，对40万居民进行高危筛查，并对其中8万高危人群进行干预管理。

心血管病是威胁我国居民健康的重大公共卫生问题之一，已成为导致我国居民预期寿命受损、因病致贫、因病返贫的主要原因。为了应对我国心血管病带来的重大公共卫生威胁，财政部和国家卫生计生委批准在2014年重大公共卫生服务项目慢性病防控项目中新增“心血管病高危人群早期筛查与综合干预项目”，目的是研究和评估心

血管病高危人群筛查和综合干预适宜技术，建立并完善防治工作体系和长效机制，加强能力建设，努力降低心血管病发病率、复发率、致死率和死亡率。

据了解，2014年我国将在辽宁、吉林、浙江、广西4个试点省份开展心血管病高危人群早期筛查和综合干预。每个省份各完成高危人群筛查10万人，其中2万人进行干预管理。根据试点运行情况，未来我国将会进一步扩大项目实施范围。

参加项目的居民将首先接受危险因素初筛，即通过初步询问心血管健康状况，测量血压、身高、体重及快速血脂检测，了

解筛查对象心血管病相关危险因素情况，评估心血管病风险，确定心血管病高危对象。

初筛确定为高危对象的居民将接受进一步的高危调查，即根据初筛评估结果，对高危对象的心血管健康状况进行详细询问，进行糖化血红蛋白和尿常规检测以及心电图、心脏超声检查和颈动脉超声检查，以了解高危对象的危险因素暴露情况及疾病特征。此外，该项目还将根据高危调查结果对居民进行综合干预，包括生活方式干预或药物治疗建议，并持续进行随访管理。

(据《长沙晚报》)

中国启动重大出生缺陷和遗传病调查工作

我国是出生缺陷高发国家，据估计，我国每年有90万~100万出生缺陷患儿出生，约占出生总人口的5.6%，已严重影响我国出生人口素质和儿童健康水平。虽然我国出生缺陷监测系统已有20年的历史，然而其覆盖的病种尚不足1%。我国对重大出生缺陷与遗传病在人群中流行现状和变化趋势等基础数据仍未掌握，缺乏流行病学基础数据。

为了满足国家对重大出生缺陷与遗传性疾病基础数据与生物资源保存与利用的迫切需要，科技部通过科技基础性工作专项部署了“中国重大出生缺陷和遗传病调查与生物资源收集”项目，并于8月22日在成都召开专家组会议，标志着此项工作的正式开始。

“中国重大出生缺陷和遗传



病调查与生物资源收集”项目将依托全国出生缺陷监测网络、全国产前筛查和诊断网络、全国新生儿筛查网络、全国听力筛查等工作网络，主要围绕我国常见的79种出生缺陷和遗传病进行基础调查与资源收集；中国重大出生缺陷流行病学调查及生物资源收集；中国重大精神神经及骨骼遗传病调查与生物资源收集；中国常见染色体异常流行病学调查与生物资源收集；中国遗传代谢性疾病及高发地区血液遗传病调查与生物资源收集。

通过项目实施，收集一大批反映我国真实水平的重要出生缺陷与遗传性疾病基础数据和资料，并整理、分析和深加工该领域积累的科技资料，形成科技发展迫切需要的中国出生缺陷分布地图集，形成战略性、公益性、长期性的基础信息数据库与生物资源库，为国家在人口、健康、疾病干预、卫生资源分配、社会福利、康复、科学研究、促进医疗服务可持续发展等相关政策的制定提供科学依据。(本报综合摘编)



一种罕见的肠道病毒EV-D68导致的呼吸系统疾病，在美国中西部地区的10个州蔓延，引起恐慌。上千名受感染儿童需要住院，甚至进入重症监护室治疗。目前尚无疫苗和特效药物，专家称已报告病例很可能只是“冰山一角”。

美国疾病预防控制中心(CDC)近日证实，目前已有上千名青少年住院治疗。该疾病最初症状与普通感冒类似，包括发烧、肌肉酸痛、打喷嚏、咳嗽和红疹，随后演变成严重的呼吸困难。幸运的是，目前尚无患者因此死亡。

美国CDC对伊利诺伊州和密苏里州堪萨斯市住院患儿进行采样检测，确认该病由一种罕见的肠道病毒EV-D68引起，意味着其存在区域爆发的可能。其他各州的样本测试仍在进行中。

堪萨斯市是这次传染病的重灾区，当地最大的儿童医院已接收了475名儿童住院治疗，最多时每天达30人，其中有60多个孩子在重症监护室抢救。

传染病专家杰克逊说，目前的形势十分严峻。密苏里州卫生局负责人称，目前还没有EV-D68疫苗，也没有具体的治疗手段。科罗拉多州自8月中旬以来，已有900多名儿童因病毒感染的呼吸系统疾病住院治疗，但是否由EV-D68病毒引起还有待检测。

EV-D68病毒虽然非常罕见，但也并非全新。它最早在20世纪60年代被发现，当时只有不到100个病例。造成报告数量相对较少的另一个原因，是该病毒很难辨认。

美国CDC负责人帕兰施表示，就严重程度而言，已报告的病例很可能只是“冰山一角”。“令人欣慰的是，这种病毒通常不会致命。”他说，“但我们不知道为什么这一次有这么儿童被感染，我们正在研究这种新情况。”(本报综合摘编)

广东省严控登革热疫情

2014年9月9日，广东省召开全省登革热防控工作电视电话会议。会上，广东省疾病预防控制中心主任张永慧通报了今年以来该省登革热疫情的情况。张永慧表示，目前该省正处于登革热疫情的高发期，局部暴发明显，疫情蔓延快、势头猛，本地流行风险评估等级为“高”，必须采取强有力的综合防控措施。

相关负责人强调，目前，广东省登革热防控形势依然严峻。各地、各有关单位要坚决遏制登革热疫情蔓延的势头。一是要把清除积水、灭蚊虫等防控措施落实到位，确保不留死角，切实降低蚊虫密度。二是要把疫情防控责任落实到位，各司其职，严防疫情暴发。三是要把协调合作落实到位，提高广大人民群众预防登革热的意识和能力，切实做到联防联控。

江苏省开展重污染天气风险评估

近日，江苏省疾病预防控制中心与南京医科大学共同开展“南京地区PM2.5致大鼠呼吸损伤效应评价及机制研究”。该项目获得南京医科大学现代毒理学教育部重点实验室开放课题及教学实践教育基地课题的资助，拟就南京地区PM2.5污染天气的风险评估工作积累基础毒理学资料，为风险评估四步骤中的危害识别与危险特征描述工作提供数据支撑。

江苏省疾病预防控制中心新购置了一套动物全身暴露系统，用于在实验室条件下模拟真实暴露条件的动物染毒模型构建。该套设备除可服务于

此次PM2.5对动物呼吸系统影响的研究外，也可用于日常安全性评价工作的开展，尤其是用于农药及其他化学品的急性毒性吸入实验研究，实验标准已经可以满足经济合作与发展组织(OECD)标准与要求。

此外，江苏省疾病预防控制中心还可应用该套装置完成小鼠、大鼠、豚鼠等动物在液体气溶胶、粉尘气溶胶、纳米颗粒气溶胶以及烟气气溶胶状态下的急性、亚急性、亚慢性、慢性动物全身暴露吸入实验。动物全身暴露系统的整个过程都可以通过计算机实现全程监控，并实现动态显示器数值与实时曲线、实时报警与记录。(江苏省疾控中心供稿)

科研追踪

美国发现电击疗法提高记忆力

近日，美国研究人员发现，对大脑进行电磁波刺激有利于提高人们的记忆力。

来自美国西北大学的科学家们对人体大脑中的海马区进行研究，这一区域在一般性记忆中扮演着重要角色。他们对16

位年龄在16~41岁的志愿者进行连续5天的电磁波刺激，在每次试验前，这些志愿者会参与一项关于记忆力的测试。科学家们发现，24小时后，志愿者们在相同的记忆力测试里，错误率会下降20%~25%。(据《生命时报》)

新疫苗为登革热患者带来希望

研发者近日表示，首个可能进入市场的登革热疫苗在拉丁美洲的临床试验中显示出令人鼓舞的结果，接种者的病毒感染率下降了60.8%。这种疫苗最早将于2015年被批准使用。

由蚊子传播的登革热是一种遍及热带和亚热带地区的地方性疾病，为亚洲和美洲国家带来了沉重的健康负担。由于没有有效的治疗药物，预计每年有2万名感染者死亡，有50万名登革热患者需要住院治疗。

在东南亚地区的早期试验中，来自5个国家的1万多名儿童和年轻人接受了3剂登革热疫苗。该疫苗除了降低登革热的总发病率外，还将严重病例减少了88.5%。

拉丁美洲试验则包括5个

国家的20875位参与者，年龄在9~16岁，结果显示，该疫苗将住院率降低了80.3%，并且对抗2型血清的有效性为42.3%。赛诺菲巴斯德公司的科学家将在11月举行的美国热带医学和卫生学会年会上公布疫苗的相关细节。

据悉，赛诺菲巴斯德公司已经投资了4亿美元，每年能生产1亿剂疫苗。该公司表示将在2014年晚些时候或2015年年初申请该疫苗上市。但一些国家并不愿意相信它，新加坡一名负责人之前表示，基于该疫苗在东南亚试验中表现出的对抗1型和2型血清的有限性，它并不足以被列入该国的免疫项目中。(据《中国科学报》)

研究揭示艾滋病疫苗失败原因

在过去几年中，有多种艾滋病疫苗宣告失败，美国一项最新研究表明，其原因可能是此类疫苗会让人体产生一种易被艾滋病病毒攻击的免疫细胞，从而导致接种人群更易感染艾滋病病毒。这项研究可以帮助未来的艾滋病疫苗研制工作找到正确方向。

腺病毒作为一种病毒载体，已广泛应用于疫苗构建和基因治疗，其中以5型腺病毒为载体的艾滋病疫苗已进入临床效果评价阶段。然而，多次大规模临床试验研究表明，该疫苗在人群中并没有保护性效果。而且，接受该疫苗的人群感染艾滋病病毒的风险会有所增加。

研究负责人、美国军方艾滋病研究中心的胡海涛博士表示，人体有一种免疫细胞叫CD4阳

性T淋巴细胞，该细胞对机体产生免疫能力至关重要，该细胞也是艾滋病病毒在人体内感染攻击的对象。而接种以5型腺病毒为载体的艾滋病疫苗，会导致机体内5型腺病毒特异性T淋巴细胞增殖，从而使接种人群体内产生更多的艾滋病病毒靶细胞，导致这类人群对艾滋病病毒更加易感。

胡海涛等人比较研究了人体两种不同特异性T淋巴细胞对于艾滋病病毒的易感性，这两种特异性T淋巴细胞分别针对5型腺病毒和人类巨细胞病毒。其中人巨细胞病毒是作为对照研究，因为该病毒也被用作艾滋病疫苗的载体，且动物实验表明，以人巨细胞病毒为载体的艾滋病疫苗具有较好的保护效果。(本报综合摘编)

特色班面向全国招生

“特”字当头，是老百姓成功的致富经。没错，学一门特色技术，生活才能有保障。然而，如何才能找到特色生财之道呢？毫无疑问，学一门医疗技术，在任何地方、任何时候都有钱赚(任何人均可报名学习)。

广西民族医药研究院(广西壮医医院)将于10月29日、2015年1月22日(提前一天报到)分别举办特色诊疗技术培训班：学习目诊病、经筋疗法、药罐疗法、刺血疗法、刮痧疗法、药罐疗法、火攻疗法、经络腧穴、针灸、推拿按摩、治疗颈肩腰腿痛、头痛、骨质增生症、颈椎病、肩周炎、风湿病、腰椎间盘突出、痧病、胃病、小儿疳积、痛经、妇科炎症、皮肤病、哮喘、雀斑、青春痘、各种鼻炎咽喉炎。学后发盖有公章钢印的证书，证书作为开展工作和社医医师考试的凭证，我院将免费推荐工作。

联系人：付小珍 主任
电话：(0771)3934925(办) 13257786688
QQ:1678781929(请上QQ空间看招生简章)
地址：广西民族医药研究院(广西南宁市明秀东路234号)

中国欧科科技有限公司

血液分析仪(血常规)、尿液分析仪、生化分析仪、精子分析仪、血流变分析仪、微型B超机、经颅多普勒仪、心电图机、检验试剂耗材、血常规试剂等批发零售。长期维修各类医疗设备。
电话：13703847428 13273806758
地址：郑州市花园北路

中医外治法实用技术培训

报名时间：每月29日下午报到(2014年7-12月)
授课时间：每月29日晚上，30日全天及晚上，31日或1日上午组织医生交流。
人数：每班限10人，以报名先后为序选前10人。
学费：1500元/期，赠送同等价值的产品。
主办单位：安阳市正本中药外治研究所
主讲人：伦西全(毕业于河南中医药大学，1964年生)
联系方式：牛经理(0372)2588505 18937219500 伦所长 13503723127
来电咨询即寄：讲课题目及所赠产品样品，供医生决策。
此广告长期有效。

健康管理师培训

河南大成职业培训学校是河南省人力资源和社会保障厅批准的健康管理师培训学校。为了迎接2014年全省统考，该校现开始招生培训，详情在www.dacedu.com网站查阅。
联系电话：(0371)65861370 13703718751 15003996853

特色技术培训

为您提升小儿腹泻、扁平疣、刺疣治疗技术，不留疤痕，培训季节性结膜炎特色疗法。每县仅限1名。
地址：驻马店市汝南县
联系人：余安伟 13523961551

龙口海景房

大海、高尔夫球场、万亩黑松林，环境优美，空气清新，被誉为“长寿之乡”。夏天最高气温28摄氏度，凉爽舒适，气候宜人。
政策支持，房价最低，年底必翻一倍。14.5万元/套起，一次性付款送家电。
热线：(0371)87512151
地址：郑州市丰产路国贸中心2号楼3单元2913室

河西雷丸片 肿瘤患者的新曙光

抑制极光激酶A,让肿瘤细胞“刹车”!

大量的科学研究表明：正常细胞就像火车在运行时，在每一个站点都有控制程序，使得火车到达中途站时停靠，到达终点站时就停运(即凋亡)；但肿瘤细胞作为基因突变的细胞，它完全不受控制，到站不停，变成了“直通车”，飞速前进，永不停运……

2003年，美国公立名校伊利诺伊大学临床医学和基础科学双博士刘强教授从上百个基因里筛选出一个基因，发现如果把把这个基因去掉，纺锤体结构被破坏，细胞的生长就会变慢，这就相当于在火车运行时启动了刹车器，使细胞分裂无法顺利进行下去……这个基因就是极光激酶A(简称为Aur-A)。

2008年3月，这一举世瞩目的学术成果发表在国际权威学术杂志《Blood》上。刘强教授关于Aur-A的发现产生了重要影响：Aur-A的发现意味着“长生不老”的肿瘤细胞有了它独特的“刹车器”，如果用药物抑制了Aur-A，就相当于启动了“刹车器”，就可以抑制肿瘤细胞生长……

根据刘强教授的权威研究成果，河西雷丸片发明专家组经过上万次实验，终于证实了河西雷丸片是最好的Aur-A抑制剂，能够有效抑制胃、肝、肠、食道、鼻咽、肺、妇科肿瘤等多种肿瘤中Aur-A蛋白的过度表达，只要抑制了Aur-A的过度表达，就相当于给肿瘤细胞装上“刹车器”。

美国十个州遭罕见病毒侵袭

上千儿童患病就医

各地纵览

广东省严控登革热疫情

2014年9月9日，广东省召开全省登革热防控工作电视电话会议。会上，广东省疾病预防控制中心主任张永慧通报了今年以来该省登革热疫情的情况。张永慧表示，目前该省正处于登革热疫情的高发期，局部暴发明显，疫情蔓延快、势头猛，本地流行风险评估等级为“高”，必须采取强有力的综合防控措施。

江苏省开展重污染天气风险评估

近日，江苏省疾病预防控制中心与南京医科大学共同开展“南京地区PM2.5致大鼠呼吸损伤效应评价及机制研究”。该项目获得南京医科大学现代毒理学教育部重点实验室开放课题及教学实践教育基地课题的资助，拟就南京地区PM2.5污染天气的风险评估工作积累基础毒理学资料，为风险评估四步骤中的危害识别与危险特征描述工作提供数据支撑。

江苏省疾病预防控制中心新购置了一套动物全身暴露系统，用于在实验室条件下模拟真实暴露条件的动物染毒模型构建。该套设备除可服务于

此次PM2.5对动物呼吸系统影响的研究外，也可用于日常安全性评价工作的开展，尤其是用于农药及其他化学品的急性毒性吸入实验研究，实验标准已经可以满足经济合作与发展组织(OECD)标准与要求。

此外，江苏省疾病预防控制中心还可应用该套装置完成小鼠、大鼠、豚鼠等动物在液体气溶胶、粉尘气溶胶、纳米颗粒气溶胶以及烟气气溶胶状态下的急性、亚急性、亚慢性、慢性动物全身暴露吸入实验。动物全身暴露系统的整个过程都可以通过计算机实现全程监控，并实现动态显示器数值与实时曲线、实时报警与记录。(江苏省疾控中心供稿)

更为重要的是，河西雷丸片的靶向性非常好，对Aur-A过度表达的各种肿瘤细胞具有明显的抑制作用，而对Aur-A低表达的正常细胞则不起作用，且没有副作用，能够有效地避免传统化疗药物“好坏不分”的错误，是21世纪最理想的Aur-A抑制剂。服用河西雷丸片，就好比给肿瘤细胞装上了“刹车器”，能让肿瘤细胞像正常细胞一样，到中途站时停靠，到终点站时停运(凋亡)，进行正常的新陈代谢。

相关链接：为了让河南省的肿瘤患者也能用到此药，在河南省医药药材公司二号楼生堂(金水路96号)独家引进并成立专家咨询服务处。

专家预约热线
(0371)66912589 4007185115