

不止罕见

2026年2月28日是第19个国际罕见病日,今年的主题为“不止罕见”。河南各地通过健康咨询、罕见病高危初筛、宣教及手册发放等形式开展主题相关活动,为群众送去专业帮助与温暖。

河南省人民医院 多学科携手 加强罕见病防治

本报讯(记者朱晓娟 通讯员崔冰心)尿液有刺鼻的鼠尿味,进食肉、蛋、奶可能随时陷入昏迷,清楚地感知自己的肌肉慢慢失去力量却无能为力……“瓷娃娃”“柠檬宝宝”“蝴蝶宝宝”,这些听起来可爱的名字背后,是2000万中国罕见病患者的真实人生,更是无数家庭与命运的博弈。

2月27日,河南省人民医院本部、经五路院区举办大型义诊活动。活动现场,专家为前来咨询的群众提供免费咨询服务,同时为遗传病携带者和耳聋基因携带者进行免费筛查。

其实,在河南省人民医院,多学科专家一直在行动,为罕见病患者构建涵盖基因诊断、遗传咨询、产前筛查与诊断、新生儿筛查、多学科联合诊疗、长期随访的全流程服务体系,全力解决“确诊难、干预难、治疗难”问题,用专业为罕见病患者及其家庭撑起一把坚实的保护伞。

12岁的小成(化名)从未像同龄人一样奔跑过。他的骨骼脆得像玻璃,轻微碰撞就会发生骨折,甚至打喷嚏都可能导致肋骨断裂。

小成患的是成骨不全症,这是一种基因突变导致胶原蛋白合成障碍的罕见病。成骨不全症患者的骨骼就像用劣质水泥浇筑的墙,仅受轻微外力就会坍塌。更残酷的是,这种疾病还会导致听力下降、牙齿松动,甚至呼吸衰竭。

小成的妈妈说,每次带孩子出门,都像捧着一件易碎的珍宝,生怕意外降临。对于这种疾病,目前全球尚无法根治,患者只能通过药物和手术勉强维持生命。

还有一种疾病专挑男孩下手,仿佛是男孩的“魔咒”,它就是杜氏肌营养不良。患杜氏肌营养不良的男孩出生即“晚年”,本该奔跑跳跃的年纪,却从走路摇晃逐渐发展到无法行走,肌肉慢慢失去力量,最后连呼吸都是奢侈。若不治疗,大多数患者活不过18岁。

而这一切的根源,均是妈妈的X染色体上藏着突变的致病基因。一位患儿母亲曾哭着说:“我从来没想过,我会是那个伤害他的罪魁祸首。”

据河南省人民医院遗传研究所所长廖世秀介绍,罕见病是一类发病率极低的疾病总称,目前全球已知的罕见病超过7000种,约占人类疾病总数的10%。约80%的罕见病由遗传基因缺陷导致,超过50%的患者在出生时或儿童期发病。

单一罕见病的患病人数或许寥寥无几,可把所有罕见病患者加起来,就会形成一个庞大的群体。我国罕见病患者总数约2000万,每年新增患者超过20万。这个数字意味着,罕见病其实并不罕见。

廖世秀说,脊髓性肌萎缩症、地中海贫血、血友病、苯丙酮尿症、成骨不全症、先天性肾上腺皮质增生症、遗传性耳聋、法布雷病、戈谢病、遗传性共济失调等,都是临床上较为常见的遗传性罕见病。

“面对罕见病,我们并非束手无策。”廖世秀说,对于遗传因素主导的罕见病,防患于未然。目前,我国已建立较为完善的出生缺陷预防体系,利用绒毛膜穿刺术(孕早期)和羊膜腔穿刺术(孕中期)等,有效阻断罕见病。



河南科技大学第一附属医院

线上线下同步举行罕见病义诊

本报讯(记者刘永胜 通讯员谢雅敏 肖利珍 张文婷)2月28日,作为全国罕见病诊疗协作网成员单位,河南科技大学第一附属医院联合河南省罕见病重点实验室、河南省卫生健康委遗传罕见病重点实验室,组织内分泌科、儿科、风湿免疫科、肾脏内科、神经内科、血液内科、耳鼻喉头颈外科、眼科、心血管内科、皮肤科等10个科室的专家,开展线上线下同步义诊活动,用专业与温情守护患者的生命。

义诊现场,前来咨询的患者及其家属络绎不绝。每一个身影,都承载着对健康的期盼。各学科专家耐心回答每一位咨询者的问题。对带着孩子

前来咨询的家长,专家们会认真询问病史,查看检查报告,并用通俗易懂的语言为家长答疑解惑。耳鼻喉头颈外科医生戴着头灯,为患者认真检查耳部、鼻部、咽喉部,发现异常后会认真讲解病情与护理要点。心血管内科专家手持听诊器,认真为患者听诊心肺,并询问病史、用药情况,然后给出个性化方案……专家们始终保持严谨细致的态度,与患者及其家属深入沟通,普及罕见病防治知识,缓解他们的焦虑情绪。

为兼顾不同患者的就诊需求,让出行不便的患者也能享受到优质的医疗服务,本次义诊同步开启线上诊疗

通道。患者可通过医院官方微信小程序选择视频问诊或图文问诊,与专家“云端”对接,足不出户就能进行诊疗咨询。这有效解决了罕见病患者就医不便的问题,让关爱零距离、诊疗更便捷。

此次线上线下同步义诊,不仅为罕见病患者提供了精准、便捷的医疗服务,更向社会传递了对罕见病群体的关注与关爱。未来,河南科技大学第一附属医院将继续坚守公益初心,发挥自身诊疗优势,依托优质科研与诊疗平台,不断提升罕见病诊疗水平,用专业守护每一个罕见病患者的生命。

↑2月28日,在焦作市人民医院,医务人员为群众答疑解惑。当天,焦作市人民医院在门诊大厅举办科普义诊活动,提高公众对罕见病的认识与关注,为罕见病患者提供诊疗与健康指导。
王正勤 侯林峰 刘畅/摄

←2月28日,在南阳市中心医院,医务人员为群众讲解健康知识。当天,该院中西医结合内分泌科团队与儿科康复团队、儿科重症团队联合开展儿童罕见病义诊活动,加强儿童罕见病防治,倡导科学诊疗和护理。
乔晓娜 徐进/摄

濮阳县 开展医师资格考试审核工作

本报讯(记者陈述明 通讯员杨国胜 高志强)近日,濮阳县卫生健康委周密部署、规范流程,开展医师资格考试现场审核工作,确保医师资格考试顺利进行。

濮阳县卫生健康委制定现场审核方案,明确审核时间、地点、流程及材料要求,通过微信工作群等渠道提前发布通知,确保考生应知尽知。审核现场设置引导区、材料受理区、资格核验区,实行专人负责、分批错峰办理,有效提高工作效率,避免人员聚集。

工作人员严格对照报名条件,对考生的身份证、学历证书、试用期考核合格证明、医疗机构执业许可证等材料逐一核查,逐项把关,重点核验信息的真实性、完整性及逻辑性,坚决杜绝弄虚作假、条件不符等情况。他们对材料不全的考生现场一次性告知补正清单,耐心细致地进行政策解读和业务指导,切实提升服务质量。

此次现场审核坚持标准不降低、流程不简化、纪律不松懈,在统一部署和科学指导下,进一步规范濮阳县医师资格考试报名管理,从源头上保障考试质量,为加强全县卫生健康人才队伍建设奠定基础。

他用行动 诠释医者担当

本报记者 侯少飞 通讯员 张艺舒

2月27日,周口市中心医院心血管内科返聘专家、全国先进工作者张军堂,在超负荷坚守门诊一线后,因体力严重透支倒在工作岗位上。他用实际行动践行了“厚德精医,仁爱为民”的院训精神,用医者仁心谱写了一曲感人至深的奉献赞歌。

已是花甲之年的张军堂本来可以享受闲适的退休时光,但他放不下临床工作,毅然接受返聘,在心血管内科门诊一线坚守,默默地奉献自己的“光”和“热”。

据张军堂的一位同事介绍,张军堂从医40余年,一直深耕心血管内科领域,医术精湛、医德高尚,先后荣获全国先进工作者、河南省先进工作者、河南省文明医生等多项荣誉,是周口市乃至全省医疗卫生战线的典范。他数十年如一日坚守临床一线,始终把患者放在心上,把责任扛在肩上,以仁心仁术收获了高度口碑,得到了业内的高度认可。

2月27日7时,张军堂抵达诊区,迅速投入紧张的诊疗工作。当天上午,因患者多,他没顾上喝一口水,始终耐心细致地问诊、查体、解读检查报告、制定治疗方案,为患者排忧解难。为了让患者少跑腿、不用多等候,他还放弃了午休时间。

当天下午1时,张军堂突然出现呼吸困难等不适,但他咬牙坚持接诊患者。下午5时30分,他接诊了当天的第115名患者。此时,他体力严重透支,虚汗不止,但依然轻声安抚门外候诊的患者:“请稍等,我只需要休息5分钟……”话未说完,他倒在了地上。

门诊办公室工作人员赶到现场时,发现张军堂面色苍白,倒在地上,立刻通知相关医务人员前来进行紧急处置。候诊患者目睹此情此景,无不动容,纷纷对张军堂的医者仁心由衷点赞。

苏醒后的张军堂,第一时间想的不是自己的身体,而是患者。他反复叮嘱同事:“别让患者等太久,特别是农村的,他们家太远,来一趟周口不容易!”这种医者赤诚,令在场的人感叹不已。

没有惊天动地的壮举,唯有日复一日的坚守;没有豪言壮语的表白,唯有融入血脉的担当,这就是张军堂的人生写照。在周口市中心医院,有许多像张军堂一样的医务人员,他们以生命赴使命,用挚爱护苍生,在平凡的岗位上书写不平凡,为全市人民筑起坚固的健康防线,谱写新时代卫生健康事业的动人篇章。

92岁老人洗澡被烫伤 多学科接力救治

本报记者 张治平 通讯员 何慧

春节前,92岁的刘先生在家人的搀扶下康复出院。

意外烫伤患者危在旦夕,开启绿色通道紧急施救

2月初,刘先生在家中洗澡时被热水烫伤,面积达50%以上。因年事已高,身体机能衰退且合并多种基础疾病,刘先生被紧急送至开封市中心医院时已出现休克症状,意识模糊、四肢厥冷、尿量减少,生命岌岌可危。

接诊后,开封市中心医院烧伤整形与创面修复外科二病区第一时间启动急危重症救治绿色通道,成立以科室骨干为核心的救治小组。烧伤整形与创面修复外科主任王付勇、主治医师聂顺义迅速对刘先生进行救治,一场与死神赛跑的生命保卫战打响了。

高龄患者的补液治疗是一件难事。具体到刘先生,更是难上加难——刘先生因前列腺增生排尿困难,无法留置尿管。救治小组当即联系泌尿外科专家会

诊。根据手术方案,泌尿外科专家为刘先生实施了膀胱造瘘术,解决了尿量监测问题。医护人员结合老人的年龄、体重、烫伤面积及基础状况,精准测算补液量、速度与种类,制定个性化补液方案。他们24小时监测血压、心率、尿量及电解质变化,实时调整治疗参数,帮助刘先生顺利闯过休克关。

多学科联合攻坚,人工皮覆盖创面

闯过休克关,如何封闭刘先生的创面是摆在治疗组面前的一大难题。若创面得不到及时有效覆盖,极易出现感染,甚至危及生命。

考虑到刘先生高龄体弱,治疗组采用人工皮覆盖创面的方法,可以有效阻隔外界细菌入侵,并减少换药时患者的痛苦,为创面愈合创造良好条件。

烧伤整形与创面修复外科

二病区团队与麻醉科团队、手术室团队紧密联动。麻醉科团队根据刘先生的心肺功能基础状况制定麻醉方案,全程密切监测麻醉深度与生命体征,确保手术平稳推进。烧伤整形与创面修复外科团队凭借丰富的临床经验,精准开展创面清创、消毒、人工皮裁剪与覆盖。他们动作轻柔细致,最大限度地保护创面组织,减少术中出血与创伤。手术室团队配合默契,顺利完成手术。

突发脓毒症,多学科协同解难题

术后,在病情渐渐好转之际,刘先生突然出现高热、寒战等症,经检查被确诊为脓毒症。高龄患者罹患脓毒症后病死率极高。更危险的是,脓毒症引发了级联反应,刘先生出现心肺功能异常,合并胸腔积液、呼吸困难等症状,情况紧急。

开封市中心医院迅速启动

多学科会诊机制。烧伤整形与创面修复外科、心血管内科、呼吸与危重症医学科、重症医学科、心胸血管外科等专家针对刘先生的病情进行研讨,制定救治方案。

心血管内科团队精准调控刘先生的血压、心率,守护其心功能;呼吸与危重症医学科团队优化呼吸支持方案,改善刘先生的肺通气和氧合;重症医学科、药学科等团队全程指导监护,精准调整抗生素用量,抑制感染扩散;心胸血管外科团队紧急实施胸腔闭式引流术,顺利排出胸腔积液,缓解肺部压迫,改善刘先生的呼吸困难症状。数天后,脓毒症被控制住了。刘先生的体温逐步恢复正常,心肺功能持续改善,胸腔积液顺利吸收,病情逐渐平稳。

医者仁心认真守护,温情陪伴患者康复

在这场拯救生命的赛跑中,聂顺义始终坚守一线,以专业与温情守护刘先生的康复之路。

刘先生的创面较特殊,每次换药都是一项“大工程”。为确保效果,减少刘先生的痛苦,聂顺义每天都会抽出时间,蹲在刘先生的病床前,小心翼翼地冲洗创面、清除分泌物、更换敷料。

因天气寒冷,每次换药前,聂顺义都会将生理盐水在温水中加热至适宜温度,这样可减轻换药时刘先生的不适。

聂顺义每天都密切观察刘先生的创面愈合情况和身体状态,及时捕捉创面的细微变化并调整治疗方案。刘先生病情不稳定时,聂顺义会主动与其家属进行沟通,缓解其家属的焦虑情绪。深夜,刘先生的病床旁总有聂顺义忙碌的身影。

在开封市中心医院医务人员精心救治下,刘先生终于痊愈了。



↑2月24日上午,在灵宝市涧东区尹庄社区文化活动中,医务人员为群众检查身体。当天,灵宝市第二人民医院组织开展2026年健康促进下乡义诊宣传系列活动,将优质服务送到基层群众家门口。
朱晓娟 彭艳梅/摄