

罕见病防控“长沙模式”为何走在全国前列

今日女报 / 凤网记者 朱泓江



“木偶人”“瓷娃娃”“蝴蝶宝贝”“熊猫宝宝”……这些美丽的名字背后，却是一个个饱受病痛折磨的孩子和不堪重负的家庭。

2月28日是第15个国际罕见病日。据统计，全球罕见病患者已超过3亿，我国有近2000万患者。目前，诊断难、治疗难仍是罕见病患者面临的困境。大多数罕见病需多学科、跨专业的临床专家及医学遗传专家协作才能精准诊断。除难以确诊外，全球目前仅有5%的罕见病存在有效治疗方式。

罕见病大多病因源自遗传，无法得到根治，临床实践和科学研究证明，通过遗传学检测筛查出阳性人群，为有生育意愿的阳性人群进行遗传咨询、生殖干预和指导是避免罕见病患者出生、构建遗传性罕见病综合防治体系最经济有效的手段。

近年来，长沙在全国率先创新实施为期3年的遗传性罕见病综合防治项目，“长沙模式”将罕见病防控关口放在最前端。

罕见病不罕见 2000万人得病

“高一暑假前，我还是个可以帮家里搬货扛重物的胖女孩，但是从那年暑假开始，手发抖、拿不住东西、眼皮往下掉，慢慢发展到爬不上楼梯，咀嚼无力……爸妈带着我看了眼科牙科骨科，都无法治疗。直到高三，一直被认为是压力太大的癔病。那种写不出字、嚼不了东西、出不了力的痛苦真真切切，非常难受。只要病起来我都用‘姨妈痛’或者低血压的理由来安慰自己，我

非常介意自己因为身体原因与其他人区分开来。”这是一位重症肌无力患者阳阳（化名）的自述。

从患病到确诊，小雪（化名）用了整整14年。1999年，刚刚大专毕业的小雪像往常一样起床，却突然发现左半边身体无法动弹，头疼得厉害，很快就失去了意识。小雪去了多家医院，病因仍无法明确。医生通过激素冲击疗法把小雪从病危中抢救回来，可没过多久，小雪还是会

防控“长沙模式” 聚焦未孕或怀孕13周内女性

今年，长沙市健康民生项目——2022年遗传性罕见病综合防控项目正式启动实施。长沙率先在全国全面实施遗传性罕见病综合防控项目，进一步深化民生服务内涵。

从2018年起，长沙市委市政府启动开始实施长沙市健康民生项目，推广出生缺陷防控计划精准医学行动，项目资金全部纳入财政预算。2018年4月至2021年4月，长沙市开展了孕妇外周血胎儿游离DNA产前筛查（NIPT）等5个健康民生项目，市县两级财政共投入4亿

元，惠及群众150余万人次，全市出生缺陷发生率从2017年的208/万下降到2021年的175/万。长沙市的这个健康民生项目，在财政投入力度、群众受益范围、医学精准技术等方面，都走在了全国前列。

而本次项目重点防控的罕见病包括：地中海贫血、假肥大型进行性肌营养不良症、成人多囊肾、甲型血友病、脊肌萎缩症、肾上腺皮质增生症、遗传性耳聋、白化病、脆性X综合征、肝豆状核变性等。

这一项目，将以全市所有未

配套“长沙手法” 延伸到生育指导和追踪随访

国家统计局2月28日发布的《2021年国民经济和社会发展统计公报》披露，2021年全年出生人口1062万人，比上年减少138万人。自2017年以来，我国出生人口数量已连续5年下降。在这样的情况下，生育质量的提高在当下就显得十分关键，在期待三孩政策扭转生育

问题的同时，提高生育的质量也应先行。

刘激扬表示，因此，本项目也是为了推进“三孩”政策配套，提升优生优育水平。项目开展是医学前沿技术与服务民生相结合的有益创新。因此，本次服务不光聚焦在调查与评估检测上，同时也延伸到生育指导和追踪随访

突然复发。

1999~2013年，小雪一家人辗转多个城市的近10家三甲医院，最终在中山大学附属第三医院确诊为视神经脊髓炎谱系疾病（NMOSD）。视神经脊髓炎谱系疾病是一种罕见的、终生的、致衰性的自身免疫性疾病，以视神经和脊髓的炎性病变为特征，全球患病率为1~5/10万人/年。

按照中华医学会医学遗传学分会的定义，罕见病即患病率低于1/500000或新生儿发病率低于1/10000的疾病。而小雪的艰难确诊并非个例。弗若斯特沙利文和北京病痛挑战公益基金会联合发布的《2022中国罕见病行业趋势观察报告》提到，根据中国罕见病联盟对2万余名患者的调查，42%患者曾被误诊，从第一次看病到确诊所需的平均年限为0.9年，如果不包括当年就得到确诊的患者，罕见病患者则平均需4.26年才能得到确诊。

难确诊是事实，另外一个事实是，罕见病在当下显得并不

罕见：记者从管理部门了解到，在全球范围内约有3亿人患有罕见病，我国当下约有2000万患者，这些发病率不足千分之一的疾病，累积起来却是一个相当大的群体。

这些群体还涵盖多种疾病，如白化病、血友病等等，大多病因为先天性，80%与遗传有关，很难根治。由于累计接诊42182例基因诊断数据，中信湘雅组织多名专家整理出了湖南及周边地区罕见病排名。2月28日，该院发布了排名前十的罕见病名单及数据，其中地中海贫血占有病例数的82%，排名第一。

罕见病多为先天性疾病，病因不明确，绝大部分无特效药。目前仅5%的罕见病有治疗方案，大量罕见病患者无法治疗，或过早失去生命或终身残疾，导致患者家庭因病致贫、因病返贫。还有更多的罕见病患者未得到确诊及有效救治，罕见病的社会认知及防治形势仍然不容乐观。

孕或早孕的育龄家庭遗传学家系普查普筛为基础，建立“健康教育-家系调查-遗传咨询-遗传学检测-风险评估-生育指导及干预”为一体的新型综合防治体系。

长沙市卫生健康委主任刘激扬告诉记者，本次项目的意义在于将预防关口前移，对摸清长沙市辖区全人群遗传性罕见病流行病学特点、采取及时有效干预措施阻断罕见病的发生和出生，都具有重大意义，并且能够真正提升生育水平。

记者从管理部门了解到，当

下聚焦的主要人群是没有怀孕的女性或怀孕13周之内的女性。

只要夫妻一方具有长沙市户籍或女方持有有效长沙市居住证，女方未孕或孕13周内，且女方年龄小于49周岁就可在本项目服务机构或者区县市妇幼保健院（所）、街道社区卫生服务中心（乡镇卫生院）免费参与。

同时，经家系调查和遗传咨询为有遗传性罕见病家族史（直系亲属和三代以内旁系亲属）或孕产史的夫妇及患儿也可参加。

以及产前诊断、植入前胚胎遗传学检测，对遗传学检测结果阳性的服务对象，提供免费的生育指导及后续的追踪随访等，同时将通知受检者尽快进行免费的第二次遗传咨询、生育指导和后续的追踪随访工作。

而最大的好消息是：如果在项目服务范围内诊断为遗传性罕

见病的高风险育龄夫妇怀孕，也可进行植入前胚胎遗传学检测及助孕治疗服务，阻断异常的遗传物质传递给后代。

通过这一项目，可以真正将罕见病防控从调查到治疗一站打通，对于提升优生优育水平具有实际意义。

妇联星空

今日女报 / 凤网讯（记者 陈炜）近日，由株洲市芦淞区人力资源和社会保障局主办的芦淞区2022年“春风行动·百企万岗”大型公益现场招聘会举行。来自航空、服饰、新

株洲芦淞，助力女性就业“开门红”

材料、生活服务等行业50家优质企业为求职者带来了囊括普工、会计、文员、销售、主播、客服、主管各类型岗位2012个。求职者无论年龄大小、学历高低、工作经验多少，

都能在现场找到与之相符的岗位。

在招聘现场，求职者不仅能与HR直接对话，面对面沟通投递简历，还能在为保障求职者权益而设立的政策咨询

服务台咨询。芦淞区妇联工作人员在现场为求职女性答疑解惑、保驾护航，帮助多名女性顺利达成就业意向，并开展“两癌”健康宣传及权益保护宣传工作。

据统计，1000余位求职者到活动现场寻求合适的工作机会，329人现场达成初步就业意向。据了解，3月初，株洲市还将举办“迎三八”巾帼专场网络招聘会。