让罕见病更早被“看见”

“瓷娃娃”“木偶人”“蝴蝶宝宝”“月亮孩子”……这些看似美丽的名字,对应的医学术语是:成骨不全症、多发性硬化症、大疱性表皮松解症、白化病……它们有个共同的名字——罕见病。今年2月29日是第17个国际罕见病日。何为罕见病?如何预防和治疗?

何为罕见病?

山西太原的王女士在孩子4岁时,发现他走路不稳,容易摔跤,还发育迟缓,于是带他去医院想测测是否缺钙,没想到,被确诊为杜氏肌营养不良症。

杜氏肌营养不良症,简称DMD,是一种X染色体隐性遗传疾病,其发病率在1/5000左右,是一种相对常见的罕见病。患者一般在5岁前发病,出现进行性肌肉萎缩和无力,随着年岁增长慢慢失去生活自理能力。这一疾病目前仍无法治愈。

关于罕见病的界定,目前全球还没有一个被广泛接受的统一标准,世卫组织曾定义罕见病是患病人数占总人口数0.65‰~1‰之间的疾病,各地根据具体情况制定的标准较之略有浮动。

“虽然罕见病单病种的发病率低,但其病种多,患者总数多,从这个意义上说,罕见病并不‘罕见’。”山西医科大学第二医院罕见病医学诊治中心主任温鸿雁说,根据有关研究数据,目前已确认的病种总数超过10000种,中国罕见病患者估计达到4900万~8200万人。

世界性医学难题

多位受访专家指出,罕见病诊断难、治疗难、研究难,是世界性的医学难题。

浙江大学医学院附属第二医院医学遗传科/罕见病诊治中心主任吴志英告诉记者:“罕见病病因繁多、症状复杂,常常累及多个系统、脏器,患者容易被漏诊、误诊,从而耽误了最佳治疗时机。”

“有一部分罕见病并不难治,难的是尽早发现、找准病因、对症治疗。”吉林大学白求恩第一医院疑难罕见病中心副主任刚晓坤说,他曾收治过一名长期不明原因小腿无力、心悸不适的男性患者,后确诊其为家族性低钾低镁血症(Gitelman综合征),经过有效干预,其乏力症状明显好转,精神状态也好了很多。

专家指出,绝大部分罕见病尚无有效治疗药物,药品研发难度大、投入高、周期长,大部分已有的罕见病药品十分昂贵,给患者带来沉重负担。罕见病往往是多脏器、多系统疾病,需要多学科专家团队共同协作,这也对治疗提出更高要求。

组建全国罕见病诊疗协作网,成立国家罕见病医疗质量控制中心,发布国家罕见病医学中心设置标准;建立中国罕见病诊疗服务信息系统,发布两批目录共收录207种罕见病;超过80种罕见病治疗药品已纳入医保药品目录名单;新版国家质控工作改进目标涉及罕见病等专业……近年来,面对这一世界性难题,我国正在加速破解罕见病诊疗和用药保障之困。

从“生命起点”把好关

多位专家指出,约80%的罕见病与遗传有关,约50%的罕见病在儿童期起病,从“生命起点”把好关,降低罕见病发生率至关重要。

记者了解到,我国罕见病预防分三级防控体系。一级预防指婚前或孕前进行携带者筛查;二级预防指产前筛查结合产前诊断,预防罕见病患儿出生;三级预防是指新生儿筛查,以期对可防可治的罕见疾病提供早期干预,避免发生不可逆的损害,提高患儿生命质量。

温鸿雁提醒,孕妇要重视产前诊断和孕期检查,尤其是明确患有罕见病的夫妇需要通过基因检测筛查是否携带带病基因,并及时通过医学手段进行干预。

“一半的罕见病在儿童期起病,家长如果发现孩子有异样表现要及时就医。”温鸿雁说,一些青春期女孩没有月经初潮、男孩第二性征不发育,通常会被认为发育相对较晚,实际上不少罕见病患者会因为垂体、肾上腺、性腺受累等出现这些症状,需要及时引起关注。

专家指出,罕见病的防治关键在于早筛早诊早治。“做好罕见病的宣传很重要。”刚晓坤说,一方面要加强针对普通大众的科普宣传,让更多人认识、关注罕见病;另一方面要对各科医生进行罕见病诊断方面的培训,提升首诊医生的罕见病诊疗经验和意识。

(据新华社报道)

分类广告

省级媒体 权威发布 微信办理 送报上门 (周一至周五出刊)

郑重声明:本版各类信息,如遇要求交付押金或预付款时,务必小心,谨防受骗!否则后果自负。

广告刊登电话 15548876987 13354876987 0471-6635651

地址:呼市新华大街61号西护城河巷(原内蒙古日报社西巷)南口北方新报广告接待中心

遗失公告·减资注销·招标环评·结婚启事·出售转让

乘车路线:地铁1号线到人民会堂站下车(东北角)或3、4、19、59、56公交

房屋出租

呼和浩特市玉泉区湿地公园门口原建华小学,建筑面积880.08㎡,出租底价109208元/年,租期5年,报名期2024年3月1日至2024年3月5日24:00止。

出租方:内蒙古自治区机关事务管理局第二后勤服务中心

联系人:胡先生

联系电话:16648715978

和林格尔县教育局原学区机构、原学校机构注销公告

1、和林格尔县董家营学区(统一社会信用代码:12150123MB1048364B)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

2、和林格尔县羊群沟学区(统一社会信用代码:12150123MB1048452R)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

3、和林格尔县三道营学区(统一社会信用代码:12150123MB113158XE)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

4、和林格尔县恼木气民族中学(统一社会信用代码:12150123460948521Y)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

5、和林格尔县舍必崖中心小学(统一社会信用代码:12150123MB0X61831W)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

和林格尔县教育局原学区机构、原学校机构注销公告

1、和林格尔县黑老夭学区(统一社会信用代码:12150123460948 37XF)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

2、和林格尔县新店子学区(统一社会信用代码:12150123460948388F)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

3、和林格尔县大红城学区(统一社会信用代码:12150123460948433G)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

4、和林格尔县樊家夭学区(统一社会信用代码:12150123460948441B)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

5、和林格尔县舍必崖学区(统一社会信用代码:12150123460948 45X3)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

6、和林格尔县巧什营学区(统一社会信用代码:12150123460948683)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

7、和林格尔县公喇嘛学区(统一社会信用代码:12150123460948476X)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

8、和林格尔县西沟门学区(统一社会信用代码:12150123460948 5134)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

9、和林格尔县城关学区(统一社会信用代码:12150123460949161K)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

10、和林格尔县盛乐镇学区(统一社会信用代码:12150123783010159L)依据《事业单位登记管理暂行条例》,经举办单位同意,拟向事业单位登记管理机关申请注销登记,特此公告。

减资公告

根据股东会决议,西乌珠穆沁旗宏阳商贸有限公司(统一社会信用代码91152526594601005H)拟将注册资本从人民币100万元减少至5万元,现予以公告,债权可自本公告发布之日起45日内要求本公司清偿债务或提供担保。

减资公告

根据股东决定,内蒙古晟友项目管理有限公司(统一社会信用代码91150105MAC8D88Q29)拟将注册资本由500万元人民币减少至200万元人民币,现予以公告,债权人可自公告之日起45日内要求本公司清偿债务或提供担保,特此公告。

工程项目债权债务清算公告

内蒙古第三建筑工程有限公司所承建的赛罕区中专路街道办事处2017年第二批老旧小区综合整治工程第一标段项目于2020年9月17日已全面竣工,现我公司成立项目清算组,负责处理该工程项目债权债务(农民工工资、材料款、机械租赁及其它款项)等后续事宜,请与本项目有债权债务关系的所有人或机构见报日起30天内持相关合同及证件向清算组申报,逾期未办本公司将不予处理,责任自负。

联系人:邸女士 联系电话:13394895272。

内蒙古第三建筑工程有限公司

2024年3月1日

工程项目债权债务清算公告

内蒙古第三建筑工程有限公司所承建的乌兰察布市民族艺校综合楼工程,项目于2013年11月已全面竣工,现我公司成立项目清算组,负责处理该工程项目债权债务(农民工工资、材料款、机械租赁及其它款项)等后续事宜,请与本项目有债权债务关系的所有人或机构见报日起30天内持相关合同及证件向清算组申报,逾期未办本公司将不予处理,责任自负。

联系人:邸女士 联系电话:13394895272

内蒙古第三建筑工程有限公司

2024年3月1日

关于呼和浩特市赛罕区展东路学校建设项目现征求公众对本项目实施的意见

一、项目名称:呼和浩特市赛罕区展东路学校建设项目

二、项目单位:呼和浩特市赛罕区教育局

项目基本情况:1.建设地点:呼和浩特市赛罕区展览馆东路以东,巨海城东巷以南(呼和浩特市赛罕区展东路1号);2、建设规模及内容:项目建设校舍总建筑面积44500平方米及室外田径场、足球场以及相应的绿化、硬化、亮化、消防、给水、供暖、强电、弱电等配套设施建设。初中部设计规模18个教学班,共计900人;小学部设计规模36个教学班,共计1620人。3、项目总投资为27342.00万元,资金筹措方式为企业捐建。4、项目建设周期为2024年4月至2026年7月;

三、征求公众意见的范围和主要事项:1、对象范围:呼和浩特市赛罕区展览馆东路以东,巨海城东巷以南附近小区居民。2、主要事项:(1)对项目实施持何种态度;(2)项目实施对当地社会稳定的影响;(3)项目可能影响社会稳定的因素;(4)最关注该项目实施过程中的哪些问题;(5)对项目实施的意见、建议和诉求。

公众可以通过电话方式向评估单位提交相关意见及建议

公示周期15个工作日,2024年2月28日—3月14日

联系人:王经理,联系电话:15648196111

减资公告

经公司股东会议决定,鄂尔多斯市卓先能源有限公司(统一社会信用代码91150622MAD7P56X55)拟减少注册资本,注册资本由人民币500万元整减至100万元整,请债权人及债务人自本公告见报之日起45日内与该公司联系,特此公告。

内蒙古帮辰电力安装工程有限公司2024年3月1日

减资公告

经股东会议决定,准格尔旗万腾商贸有限责任公司(统一社会信用代码91150622597303919X)拟减少注册资本,注册资本由人民币2000万元整减至100万元整,请债权人及债务人自本公告见报之日起45日内与该公司联系,特此公告。

准格尔旗万腾商贸有限责任公司

2024年3月1日

减资公告

经股东会议决定,内蒙古合泽恒业煤炭销售有限公司(统一社会信用代码91150693MABW73P01M)拟减少注册资本,注册资本由人民币800万元整减至50万元整,请债权人及债务人自本公告见报之日起45日内与该公司联系,特此公告。

内蒙古合泽恒业煤炭销售有限公司2024年3月1日

减资公告

经股东会议决定,鄂尔多斯市沁宏建设工程有限公司(统一社会信用代码91150624MACB0YE86K)拟减少注册资本,注册资本由人民币1500万元整减至500万元整,请债权人及债务人自本公告见报之日起45日内与该公司联系,特此公告。

鄂尔多斯市沁宏建设工程有限公司

2024年3月1日

遗失声明

不慎将巴彦淖尔市临河区月琴粮油商行食品经营许可证正副本丢失,许可证编号:JY11508020000970,有效期至2026年3月28日,声明作废。

遗失声明

●郭云丽遗失警官证,证号012857,声明作废

●内蒙古妇女媒体网络工作中心遗失专用存款账户(核准号Z1910000872102,账号152473659673)及基本存款账户(核准号J1910027806302,账号155673608551)的开户许可证和密码纸,开户银行:中国银行股份有限公司呼和浩特市如意开发区支行,特此声明●鄂托克前旗茂盛畜产品收购门市部的营业执照正本丢失,注册号150623600051683,声明作废●赤峰路威运输有限责任公司遗失蒙D30469(黄色)道路运输证,证号150428618097,声明作废●赤峰路威运输有限责任公司遗失蒙DG196挂(黄色)道路运输证,证号喀字150428614266,声明作废●赤峰路威运输有限责任公司遗失蒙DA814挂(黄色)道路运输证,证号150428611649,声明作废●赤峰路威运输有限责任公司遗失蒙DS592挂(黄色)道路运输证,证号150428619822,声明作废●包头市恒华新能源有限公司(统一社会信用代码91150222MA7YPN9H69)的公章遗失,公章编号15022210002032,声明作废●闹青格,性别:男,不慎将出生医学证明遗失,编号T150154217,声明作废●高博,性别:男,不慎将出生医学证明遗失,编号I150019733,声明作废●赤峰路威运输有限责任公司遗失蒙DZ671挂(黄色)道路运输证,证号150428617892,声明作废●徐霖,性别:男,不慎将出生医学证明遗失,编号E150073127,声明作废

●王宇天不慎将中铁诺德龙湾小区车位预订金收据遗失,金额:20000元,编号4457537,日期:2008年4月9日,声明作废●内蒙古菜篮子商贸有限公司(统一社会信用代码91150104MA0MW0ET83)遗失公章一枚,声明作废●金桥开发区艺巴黎理发店遗失营业执照正副本,统一社会信用代码92150193MA0PDDGG90,声明作废●杨慧敏(身份证号:152624198608145481)将位于金川开发区溪峰尚居小区二期的《商品房买卖合同》和收据丢失,房号Z1-1-3011,收据号:2618287,特此声明作废●内蒙古伊泽鑫食品有限公司(统一社会信用代码91150122MA0Q0CNOXE)遗失公章(15012210003240).财务专用章(15012210003241)及法人(陈晓燕)章(15012210003244)各一枚,声明作废●内蒙古张东方劳务服务有限公司遗失存款人查询密码,账号05515101040015848,核准号J1910016957401,开户银行:中国农业银行股份有限公司呼和浩特新华桥支行,声明作废●韩秀果(身份证号152527198210152722)不慎将内蒙古保全农产品科技发展有限公司开具的保全农贸市场批发交易大厅水果区5号摊位53平米的摊位费收据丢失,金额7114元,特此声明●内蒙古志峰建筑劳务有限公司(统一社会信用代码91150105MA7GEAGE4E)的公章.财务专用章.合同专用章.发票专用章和法人章遗失.法人:马志峰,声明作废

●不慎将程姝妍出生医学证明遗失,性别:女,出生证号M150083139,声明作废●家人不慎将逝者景玉莲呼市殡仪馆骨灰寄存证丢失,排位号:2楼四室133,特此声明●东胜区兆骏工程服务中心的开户许可证遗失,账号12210078801600000451,核准号2050004833701,开户行:上海浦东发展银行鄂尔多斯分行,声明作废●乌海市沙海酒店管理有限公司(统一社会信用代码91150302MAC-CAEDK9K)遗失财务专用章(编号15030210025205)及范艳军法人章((编号15030210025207))各一枚,声明作废●内蒙古天东运输有限公司遗失道路运输经营许可证,证号150107001134,声明作废●不慎将陈红(身份证号150221196609200321)的火化证原件遗失,声明作废●内蒙古和海房地产开发有限公司(统一社会信用代码91150105767887583N)遗失公章一枚,声明作废●东胜区华研天骄幼儿园遗失公章(编号1527010091226)一枚,声明作废●内蒙古唯恩旅游有限公司(代码91150104MA0MWU6A3Q)遗失公章一枚,声明作废●内蒙古瑞碧达商贸有限公司遗失存款人查询密码,账号0602007509000028964,核准号J1910011018301,开户行:中国工商银行呼和浩特市盛乐园区分理处,声明作废