

在新冠肺炎疫情出现积极向好态势之时,“国际罕见病日”如约而至。今年2月29日是第十三届国际罕见病日,为了让全社会关注罕见病患者这一特殊群体,长三角罕见病实验诊断协作中心、上海市临床检验中心和上海市健康促进中心共同主办了今年的国际罕见病日主题活动。活动以线上方式展开,希望有更多罕见病患者能够得到社会的关注和帮助。

罕见病在我国并不罕见

罕见病是指发病率很低、很少见的疾病,一般为慢性、严重的疾病,常危及生命。目前,全球确定的罕见病病种近7000种,平均每10万人中就有40人可能是罕见病患者。

在我国,罕见病并不罕见。由于我国的人口基数大,罕见病总患病人数接近2000万,还有数倍的基因携带者,这一数字是我国活动性肺结核患者的4倍,是艾滋病感染者的20倍。

数据显示,目前90%以上的罕见病没有有效的治疗手段,且致命性高。临床上,约65%的罕见病患者曾被误诊。在所有无法当年确诊的患者中,平均需要花费5.3年才能最终被确诊。在这个过程中,他们大约要奔赴3.6家医院、周转4个科室。而且,大部分罕见病患者的治疗需终身服药,每年的药物花费最高可达数百万元。

早诊早治突破防治瓶颈

关注罕见病是一个国家或区域社会文明进步的象征之一,美国、英国、日本和部分欧盟国家在此项工作中都处于较为领先的水平。2018年,我国《第一批罕见病目录》正式发布,将白化病、血友病、成骨不全症、帕金森病、先天性肌无力综合征、先天性脊柱侧弯等121种罕见病纳入其中。

罕见病：『少数派』为求生疾呼

罕见病只有确诊才能治疗,只有明确病因方能对症下药。由于延误诊断、获得药物困难等原因,许多患者开始治疗的时间较晚,病变已不可逆转,造成了终身遗憾。

在每个人的基因中,平均有7~10组存在缺陷。只要生命在延续,就有可能发生罕见病。早期发现、早期诊断、早期干预,是预防和治疗罕见遗传病、减少出生缺陷、防止患者发生严重不可逆后遗症的重要手段。同时,对于部分患者或基因携带者采取相应的医学干预措施,将有效减少罕见病的发生率。

标准化实验诊断造福患者

罕见病发病较为分散且类型众多,单一医疗机构病例稀少,确诊十分困难。与其他疾病相比,罕见病实验诊断对医疗资源共享、技术方法的研究开发及相应的质量管理标准都提出了更高要求。2019年,全国罕见病诊疗协作网问世,开启了罕见病病例诊疗的登记工作;同年9月,长三角罕见病实验诊断协作中心正式成立。这些工作的推进标志着我国罕见病工作已逐步迈入正轨,长三角区域将整合优势医疗资源,为罕见病实验诊断研究工作按下“快进键”。

长三角罕见病实验诊断协作中心的成立为四处求医的患者提供了更多确诊的希望。目前,长三角区域已有14家医疗机构加盟协作中心,其专家委员会成员由三省一市的罕见病实验诊断专家组成。该中心将进一步开展长三角罕见病实验诊断体系建设,建立实验诊断联动机制和资源共享机制,分步制定统一的技术标准和质量管理规范,建立符合我国国情和国际标准的罕见病实验诊断标准化体系,提升罕见病实验诊断质量水平,推进罕见病实验诊断技术的科技创新,助力罕见病的早期发现和诊治。

上海市临床检验中心 供稿

复工复产，
这些健康提示学起来

面对新冠肺炎疫情，我们要不松懈、不麻痹、不侥幸，有序推进复工复产。今天我们就来讲讲复工前后的健康提示。



员工篇

复工后的日子,广大员工要掌握以下这些防护措施。

- 1、若通勤距离短,首选步行和骑行。
- 2、在搭乘地铁、公交车等公共交通工具时,应全程佩戴口罩,配合进站测量体温,乘客间保持间距、不闲聊。
- 3、进入单位先测量体温,提倡走楼梯,乘坐电梯时不要交谈。
- 4、电话、键盘、鼠标要经常消毒。在做好保暖的前提下,办公室要经常开窗通风。
- 5、与同事交流时应保持距离,非独立办公者应佩戴口罩。
- 6、错峰用餐,排队时保持一定距离。在食堂就餐时,尽量单独用餐,并与他人保持间距。用餐时,不摸手机、不交谈。
- 7、下班后直接回家,不聚会、不聚餐。
- 8、养成良好的卫生习惯,注意咳嗽礼仪。

单位篇

各单位在复工前后,要落实以下这些防护措施。

- 1、了解员工的出行情况、健康状况,督促外地返沪员工做好健康观察。
- 2、督促员工如实报告个人健康状况,掌握防护知识。
- 3、主动管好人、守住门。
- 4、落实专人检测体温。
- 5、以“清洁需频繁、消毒要适度”为原则,每天做好开窗通风和公共区域的预防性消毒,但要避免过度消毒。
- 6、督促员工佩戴口罩,不串岗、不扎堆、勤洗手。
- 7、生产型单位要加强人员管理,谢绝外来人员入内。生产场所应加强空气流通,做好员工餐厅的间隔和通风工作,并重视集体宿舍的管理。
- 8、经营型企业应拒绝不戴口罩者入内,服务时全程佩戴口罩,并保持一定的距离,结算方式首选扫码支付。
- 9、办公楼宇应加强人员进出管理和空调通风系统的管理。
- 10、少开会,即使开会也应控制会议规模。非常时期,让我们携手并肩、共克时艰,用自律与努力来确保平安、平稳复工复产。

上海市健康促进中心 供稿

12小时，追踪伊朗输入病例的63例密切接触者

2月26日下午,上海市疾病预防控制中心值班室收到了一份来自宁夏回族自治区疾病预防控制中心的协查函,请求协助开展宁夏中卫市1例境外输入型新冠肺炎确诊病例,包括旅客及工作人员在内的密切接触者信息协查。这份协查函立即被转交到应急处副处长黄晓燕手上,作为中心综合协调组组长,她承担着中心各项防控措施的协调推进。

其实,早在上海启动重大突发公共卫生事件一级响应之前,上海市疾病预防控制中心就与市公安、海关、交通等部门建立了信息互通机制,还与浙江、江苏、安徽省疾病预防控制中心开展防控信息的互联互通,并在国家联防联控机制下与其他省市及时互相协助开展密切接触者的追踪工作。由于追查人数庞大,应急处招募中心的志愿者专门成立了一个临时机构“追踪办”,24名成员分3组24小时与疑似病例、确诊病例的密切

接触者联络,1个多月来已累计追查了近万名密切接触者。

对于上海市疾病预防控制中心各工作组来说,这次的协查和以往并没有什么不同,只是人数及涉及场所较多。大家早已对工作流程了然于胸,各项工作立即同步启动。与海关、交通等部门联系获取与病例同航班人员的信息、会同浦东和静安区疾病预防控制中心复盘病例在沪活动路径,据此判定密切接触者的范围;请公安部门提供密切接触者的个人信息,逐一联系这些人员,并协调属地进行隔离医学观察……

这些烦琐的工作仅花了12小时就被完全理顺,形成了一份完整的63人名单,并落实了集中隔离管理。但这还仅是开始,只有经过14天的医学观察,没有出现发热和呼吸道症状,那才算结案。早一分钟联系上密切接触人员,就少一分传播疾病的可能性,黄晓燕和她



的“战友们”始终秉持着这样的信念在与时间赛跑。

根据《上海市新型冠状病毒肺炎防控方案(第五版)》,密切接触者指从疑似病例和确诊病例症状出现前2天开始,或无症状感染者标本采样前2天开始,未采取有效防护与其有近距离接触(1米内)

的人员,具体接触情形包括以下这些。

- 同一房间共同生活的家庭成员。
- 直接照顾者,或提供诊疗、护理服务者。
- 在同一空间内实施可能会产生气溶胶的诊疗活动的医务工作者。
- 在办公、车间、班组、电梯、食堂、教室等同一场所有近距离接触的人员。
- 密闭环境下共餐、共同娱乐,以及提供餐饮和娱乐服务的人员。
- 探视病例的医护人员、家属,或其他有近距离接触的人员。
- 乘坐同一交通工具,并有近距离接触的人员。
- 现场调查人员调查后,经评估认为其他符合密切接触者判定标准的人员。

上海市疾病预防控制中心 董晨