

国际确认的罕见病有7000多种,我国的罕见病患者超过2000万人

## 罕见病离我们有多远?

咸宁日报全媒体记者 江世栋 通讯员 刘金艳 柯运



病、多发性骨髓瘤、骨髓增生异常综合征、淋巴瘤等。开展了骨髓细胞学、活检、流式免疫分型、染色体等多项检验项目,能精准诊断及治疗。

科室现拥有层流病床、血细胞分离机,同时积极开展血细胞单采分离术及血浆置换术,可对血栓性血小板减少性紫癜、高白细胞白血病、骨髓增殖性肿瘤等血液疾病危重症进行及早干预,提高治疗效果。针对化疗病人,提高护理质量,开设PICC插管操作技术,减少患者住院静脉穿刺风险。与华中科技大学附属同济医院血液内科建立长期医疗协作关系,保持医疗技术的先进,整体提高我市血液病诊疗水平。

地中海贫血是一种常染色体不完全显性遗传性疾病,还是一种慢性溶血性疾病,临床表现为贫血、黄疸和肝脾肿大。基因携带者和轻症患者不需要特殊治疗。如果是重症患者,则需要输血和祛铁治疗。重症地中海贫血患儿需要靠输血维持其生长和发育,而长期输血可造成铁过载,易导致心衰、肝衰、重症感染等并发症,需要祛铁治疗,可通过静脉注射去铁胺,或口服去铁酮、地拉罗司等铁螯合剂治疗。目前,临海上根治重型地中海贫血的唯一方法是造血干细胞移植,必要时需行脾切除手术。

有时通过医院门诊血常规检查,可以检出部分地中海贫血基因携带者。这类人群的血常规主要表现为红细胞呈小细胞低色素改变,但是没有明显贫血发生。

“地中海贫血基因携带者暂时不用治疗,但如果结婚怀孕,就要注意下一代的身体健康,做好婚检孕检。”熊婷说,如果夫妇都是地中海贫血基因携带者。

### 地中海贫血,要注重婚检和孕检

地中海贫血,又叫海洋性贫血、珠蛋白生成障碍性贫血,主要发生在东南亚、地中海沿岸国家,我国广东广西海

南等省份相对多一些,北方少见。以α型和β型两种类型较多见。咸宁市中心医院血液内科发现了一些地中海贫血基因携带者,有症状者相对较少。

地中海贫血是一种常染色体不完全显性遗传性疾病,还是一种慢性溶血性疾病,临床表现为贫血、黄疸和肝脾肿大。基因携带者和轻症患者不需要特殊治疗。如果是重症患者,则需要输血和祛铁治疗。重症地中海贫血患儿需要靠输血维持其生长和发育,而长期输血可造成铁过载,易导致心衰、肝衰、重症感染等并发症,需要祛铁治疗,可通过静脉注射去铁胺,或口服去铁酮、地拉罗司等铁螯合剂治疗。目前,临海上根治重型地中海贫血的唯一方法是造血干细胞移植,必要时需行脾切除手术。

作为一种罕见病,血友病的病情是可以通过药物进行控制的,只要保证持续的药物供给,血友病患者就能像正常人一样工作和生活。但由于需要终身用药,使许多低收入家庭难以负担。

为唤起全世界对血友病的关注,世界血友病联盟确定自1989年起,将每年4月17日作为“世界血友病日”,以唤起大众对于血友病的正确认知,并为血友病患者提供支持和帮助。咸宁市中心医院血液内科每年在这个特殊的日子里,都会组织开展宣传活动,旨在提高社会民众对血友病的知晓率,提高健康自我管理水平,增强血友病预防意识,倡导“早预防、早发现、早诊断、早治疗”的健康理念。

者,就有四分之一的概率生下重型地中海贫血患儿,甚至在孕晚期就出现胎死腹中、早产夭折等现象。所以,地中海贫血基因携带者需要做好婚检和孕检,做到优生优育。

地中海贫血重症患者应尽量避免感染如呼吸道、泌尿道和皮肤感染等,以免加重贫血症状。同时,也需要定期检查血常规,慎用氯化剂类药物(如对乙酰氨基酚)。

### 关注血友病,从身边做起

血友病是一种遗传性凝血障碍性疾病,是因人体部分或全部缺乏某种凝血因子( $\text{VIII}$ 因子或 $\text{IX}$ 因子)导致的出血性疾病。

血友病最常见的表现是出血,出血还不容易止住,这会导致患者肌肉和关节疼痛肿胀,肢体活动受限。如果反复出血得不到及时治疗,患者还可能出现关节畸形并导致残疾。而发生在关键部位的出血,如颅内出血、喉部出血、内脏出血等还可能直接危及患者生命。据统计,我国血友病的患病率为每10万人口2.73人。

“咸宁血友病人甲型最多见,我科目前接诊过10多例。”熊婷说,血友病人要做到早发现、早治疗,通过输注凝血因子成份,提高凝血因子活性,改善出血症状。血友病人尽量不要吃太硬和太烫的食物,以免口腔出血;平时要避免外伤,不做理疗按摩,以免深部出血形成肌肉血肿。

作为一种罕见病,血友病的病情是可以通过药物进行控制的,只要保证持续的药物供给,血友病患者就能像正常人一样工作和生活。但由于需要终身用药,使许多低收入家庭难以负担。

为唤起全世界对血友病的关注,世界血友病联盟确定自1989年起,将每年4月17日作为“世界血友病日”,以唤起大众对于血友病的正确认知,并为血友病患者提供支持和帮助。咸宁市中心医院血液内科每年在这个特殊的日子里,都会组织开展宣传活动,旨在提高社会民众对血友病的知晓率,提高健康自我管理水平,增强血友病预防意识,倡导“早预防、早发现、早诊断、早治疗”的健康理念。

### 关注罕见病,就是关注我们的未来

今年35岁的熊婷,咸安区本地人,武汉大学硕士研究生毕业,在市中心医院血液内科工作快十年了。

“就咸宁本地而言,罕见病确实少见,血液科收治的罕见病以地中海贫血和血友病为主,但患者人数都不多。”熊婷说。罕见病,是指那些发病率极低的疾病,又称“孤儿病”。

国际确认的罕见病有7000多种,约80%的罕见病为遗传性疾病,约50%的罕见病在出生时或者儿童期发病,目前只有不到10%的罕见病有治疗方法。据估算,我国各类罕见病患者超过2000万人。

很多罕见病的发病率仅有十几万分之一,因其病种罕见且只有不到1%的病有治疗方法,因此罕见病也被人形象地称作“孤儿病”。目前,国内较为人熟知的罕见病包括苯丙酮尿症、渐冻人症、地中海贫血、成骨不全症(俗称玻璃娃娃)等,但仍有很多罕见病为人所知。

罕见病离我们有多远?据医学文献,每个人身上都有5至10个缺陷基因,一旦父母双方拥有相同的缺陷基因,就有可能生下有罕见病的宝宝。虽然这种概率只有万分之一,甚至更低,但对遇到的家庭来说,就是百分之百。罕见病离我们并不遥远,只要有生命的传承,就有发生罕见病的可能。关注罕见病,就是关注我们的未来。

目前,90%以上的罕见病缺乏有效治疗手段,80%的罕见病为遗传性疾病,无法治愈,患者需要终身用药。

咸宁市中心医院血液内科是我市唯一一家重点血液专科,自上世纪80年代开展血液内科专科疾病诊疗以来,经过几代人的发展,目前独立病区,可以诊治各种原因导致的贫血、出血性疾病、血液系统恶性肿瘤包括急慢性白血病。

### 地中海贫血,要注重婚检和孕检

地中海贫血,又叫海洋性贫血、珠蛋白生成障碍性贫血,主要发生在东南亚、地中海沿岸国家,我国广东广西海

南等省份相对多一些,北方少见。以 $\alpha$ 型和 $\beta$ 型两种类型较多见。咸宁市中心医院血液内科发现了一些地中海贫血基因携带者,有症状者相对较少。

地中海贫血是一种常染色体不完全显性遗传性疾病,还是一种慢性溶血性疾病,临床表现为贫血、黄疸和肝脾肿大。基因携带者和轻症患者不需要特殊治疗。如果是重症患者,则需要输血和祛铁治疗。重症地中海贫血患儿需要靠输血维持其生长和发育,而长期输血可造成铁过载,易导致心衰、肝衰、重症感染等并发症,需要祛铁治疗,可通过静脉注射去铁胺,或口服去铁酮、地拉罗司等铁螯合剂治疗。目前,临海上根治重型地中海贫血的唯一方法是造血干细胞移植,必要时需行脾切除手术。

作为一种罕见病,血友病的病情是可以通过药物进行控制的,只要保证持续的药物供给,血友病患者就能像正常人一样工作和生活。但由于需要终身用药,使许多低收入家庭难以负担。

为唤起全世界对血友病的关注,世界血友病联盟确定自1989年起,将每年4月17日作为“世界血友病日”,以唤起大众对于血友病的正确认知,并为血友病患者提供支持和帮助。咸宁市中心医院血液内科每年在这个特殊的日子里,都会组织开展宣传活动,旨在提高社会民众对血友病的知晓率,提高健康自我管理水平,增强血友病预防意识,倡导“早预防、早发现、早诊断、早治疗”的健康理念。

## 戴着眼镜度数还不断加深?可能这些地方没做对

每次视力检查时,发现孩子的近视度数加深?明明已经按照医生的要求配戴眼镜了,视力怎么还是越来越差?戴眼镜究竟能不能延缓近视度数的发展?

每个人的近视度数发展也有快有慢,存在差异。但要提醒各位家长,如果孩子过早近视,度数很难控制在一个较低的数值,有很大可能会形成高度近视。

### 一、戴眼镜到底有没有效果?

我们要明确一件事,戴眼镜的根本目的是矫正视力,就是所谓的“看得清”。

近视度数超过100度后,或多或少都会影响我们的视觉质量,在不戴眼镜的情况下,近视眼要看清远处的物体,就必须眯起眼睛;

这样会使眼内外肌肉过度疲劳,加

速近视的发展。所以,配戴眼镜是为了看清远处,同时避免眼睛过度疲劳导致度数增长过快。

另外,戴眼镜还有助于防止斜视的发生。近视眼的人由于看近时调节较少,两眼集合功能相应减弱,可能使眼睛向外偏斜而发生斜视。

除了正常发育外,下述原因也会导致近视度数不断加深:

原因一:真假近视未能区别。由于用眼过度引起的假性近视是不用戴眼镜的,只要注意用眼卫生,合理休息即可恢复;

原因二:有的人由于潜在眼病,造成视力暂时下降,却误以为近视而配戴近视眼镜,看近时摘眼镜;如果调节反应滞后,必须足矫,看远看近都戴眼镜。(视功能检查可测出孩子的调节反应如何)。

原因三:戴眼镜后仍然不重视用眼卫生,时间久了,导致近视度数增加;

原因四:验光度数不准。如果戴上偏高度数的近视镜,必然会使近视度数增加。

### 二、眼镜需要一直戴着吗?

如果近视患者配戴合适的眼镜后,视力可达到正常水平,可以根据个人近视度数深浅,学习、工作等个人需要及用眼情况和习惯,来决定是否要配戴眼镜。

一般来说,近视度数超过300度时建议全天配戴,时摘反而会使眼睛处于远近视物均不清晰的状态,更容易加深近视。

近视低于300度,如果调节反应超前,可以看远时戴眼镜,看近时摘眼镜;如果调节反应滞后,必须足矫,看远看近都戴眼镜。(视功能检查可测出孩子的调节反应如何)。

正确配戴眼镜并不会让近视度数增加,但这并不意味着近视度数不会增加。

除了正确配戴眼镜,家长还应该在日常生活中帮助孩子养成良好的用眼习惯,才能全方位地保护孩子的视力,防治近视加深。

重点:为了不错过近视的早期预防,家长应注意捕捉近视的早期信号,定期给孩子做视力检查,这是早期发现儿童近视或其他眼病最重要和最有效的手段。

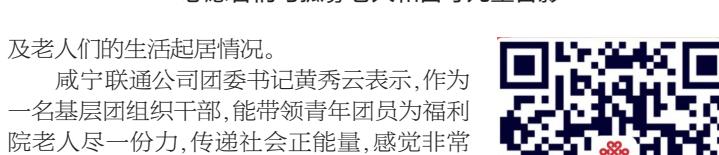
(咸宁市教育局 咸宁市青少年视力低下防控中心供稿 视力健康咨询热线:0715—8015547)

## 视力健康教育

## 咸宁联通扎实开展学雷锋志愿服务活动



志愿者们与孤寡老人和留守儿童合影



扫一扫  
下载中国联通APP

及老人们的生活起居情况。

咸宁联通公司团委书记黄秀云表示,作为一名基层团组织干部,能带领青年团员为福利院老人尽一份力,传递社会正能量,感觉非常有意义。下一步,咸宁联通团委将继续开展形式多样、内容新颖的志愿服务活动,推进志愿服务常态化、制度化,大力弘扬雷锋精神,营造争做志愿者、参与志愿服务的良好社会氛围,持续传递社会“正能量”,以实际行动践行初心使命。

“感谢联通公司的志愿者们,你们用实际行动弘扬和践行雷锋精神,传承了敬老爱幼的传统美德!”福利院院长对志愿者的到来表示感谢,同时详细介绍了福利院的相关情况以

## 三环华兰(湖北)新材料有限公司植物纤维循环产业项目环境影响报告书(征求意见稿)

根据《中华人民共和国环境影响评价法》和《环境影响评价公众参与办法》的要求,现征求与该项目建设项目环境影响有关的意见,现将三环华

新材料有限公司植物纤维循环产业项

目有关信息公开如下:

建设单位名称:三环华兰(湖北)新材料有限公司

联系人:王经理

地址:潜山县官埠桥镇迎阳大道二号

联系方式:0556-7382700

邮箱:15091513000@qq.com

环境影响报告书征求意见稿全文的网络

链接及查阅纸质报告书的方式和途径

(链接: https://pan.baidu.com/s/1EjZ8BmDTJN2aILf4N4ZYK6g 提取码: lgsu)查阅纸质报告书的方式和途径,

任何单位和个人可在公示发布之日起10个工作日内,通过信函、传真、电子邮件、电话联系方式,将本项目环境影响评价有关的意见和建议反馈给建设单位。在提交意见时,鼓励公众采用实名方式提交意见,以便根据需要反馈,个人信息未经允许不会对外公布。法律法规另有规定的除外。

二、征求公众意见的公众范围

本次环境影响评价征求公众意见的范围内的公民、法人和其他组织,敏感环境影响评价范围之外的公民、法人

组织,敏感环境影响评价范围之外的公民、法人

组织,敏感环境影响评价范围之外的公民、法人