



国际罕见病日 让罕见病被看见

本报记者 李嘉

每年2月的最后一天是国际罕见病日,今年2月28日是第18个国际罕见病日,主题为“不止罕见”。

罕见病,又称为孤儿病,是指在人群中发病率极低的疾病。罕见病在人群中的患病率约为3.5%—5.9%,我国现有各类罕见病患者近2000万人。罕见病是人类疾病的缩影,随着人类对疾病研究的深入,越来越多的罕见病被发现和认识。2018至2021年,我国先后发布了两批罕见病目录,第一批罕见病目录包含了121个疾病,第二批罕见病目录新增了86种罕见病,我国罕见病目录疾病总数达到207种。

1 罕见病病因

约80%的罕见病是由于遗传缺陷引起的,其他原因有:感染、过敏反应、免疫异常等。
约50%的罕见病在出生时或者儿童期即可发

病;约30%于5岁前死亡;常累及人体多器官、多系统,呈慢性、进行性发展,多为终身疾患,严重者危及生命。

2 常见的罕见病

“不食人间烟火的天使”“月亮的孩子”“瓷娃娃”“牵线木偶人”这些看似“动听”的名字背后,却是一个个“生命杀手”——罕见病。

不食人间烟火的天使(苯丙酮尿症):由于苯丙氨酸代谢途径中酶缺陷所导致的一种较为常见的常染色体隐性遗传性疾病。患儿一生都不能正常饮食,终身需要控制蛋白的摄入。

渐冻人症(肌萎缩侧索硬化症):一种进行性神经系统变性疾病。患者常常会逐渐出现肌无力,肌萎缩,最终出现瘫痪,整个人的身体像被逐渐冻住一样,所以被称为渐冻人症。

月亮的孩子(白化病):是遗传性黑色素合成障碍引起的色素减少性疾病。患者皮肤、头发等其他体毛呈白色或黄白色。因为这种患者比较畏光,而在夜间活动时 would 会感觉舒适,由此得名“月亮的孩子”。

瓷娃娃症(成骨不全症):患者易发生骨折,即使是轻微的碰撞,也会造成严重的骨折,是一种罕见遗传性骨疾病。

爱丽丝梦游仙境症(视微症):患者看物体时往往呈现不真实的大小和深度。该病可发生在任何年龄段,但多发于儿童时期。患者会出现偏头痛或经常性失眠的症状。

狼人症(先天性全身多毛症):是一种极其罕见的基因紊乱疾病。该病患者常表现为体毛过盛,体型巨大、肤色暗淡、脸上覆盖多毛的斑纹,但生活和正常人是一样的。

牵线木偶人(多发性硬化症):是中枢神经系统的一种渐进性的退化症,表现为肢体麻木无力、平衡失调和视觉异常等,可反复发病。

吸血鬼症(卟啉症):一种以亚铁血红蛋白合成障碍为主要特征的遗传性疾病。病人通常会出现害怕阳光的情况,皮肤暴露在阳光下会出现过敏、起水泡的情况,从而感到疼痛和灼热。

3 罕见病的预防

虽然单个罕见病的发病率低,但是种类多,目前已超过7000种,罕见病多为慢性、严重性疾病,常常危及生命。面对罕见病,我们应该积极落实好出生缺陷三级预防政策。

一级预防:婚前孕前预防。通过遗传学咨询和筛查,可以了解夫妻双方是否携带相同的缺陷基因,从而评估子女罹患罕见病的风险。

二级预防:孕期的产前筛查与产前诊断。主要通过产前筛查和产前诊断在孕期发现罕见病,主要针对高危人群的预防,即夫妻之前生育过患有罕见病的儿童,或者家族成员中有患罕见病,通过产前诊断判断胎儿是否患病,预防罕见病患儿出生。

三级预防:新生儿进行筛查。通过对新生儿遗传代谢病筛查,在孩子发病之前做到早期诊断和早期治疗,加强终生随访管理、药物控制。比如某些罕见病在发病之前药物控制效果非常好,那么孩子很可能像普通人一样健康成长。



孩子反复咳嗽,市中心医院儿科专家提醒:

警惕儿童支气管扩张

本报记者 李嘉

近日,12岁女孩悦悦来到咸宁市中心医院就诊,爸爸反映孩子从5—6岁开始反复咳嗽,每次就诊都被诊断为支气管炎或者肺炎。

因父母不在身边,每次都是爷爷奶奶带去医院打针,症状好转就回家继续上学,但隔1—2周又会再次咳嗽,咳嗽,循环往复,所以希望这次能找到孩子的病根。

儿科主任赵红玲为孩子做了详细的体格检查,完善胸部CT后提示患儿右肺中叶不张、双下肺可见支气管扩张并粘液栓形成,随即建议患儿住院进一步检查及治疗。

经科室讨论、儿童气管镜组主任黄娟及主治医师周芷如评估患儿病情后,迅速为患儿进行了电子支气管镜检查及肺泡灌洗术。

术中诊断:支气管扩张;支气管狭窄(右中叶内侧段内侧支及其分支;支气管化脓征)。

结合患儿临床表现,发现患儿存在多

方面问题:反复呼吸道感染;过敏体质,头孢类抗生素过敏;多重耐药:肺炎支原体及耐苯唑西林型金黄色葡萄球菌感染;支气管排痰能力差,气管内化脓,多发支气管及亚段结构遭到破坏。

经过针对性抗感染、抗炎治疗,以及儿内科护理团队个性化气道廓清方案管理后,患儿症状明显好转,顺利出院。

什么是支气管扩张?

专家介绍,支气管扩张是指支气管及其周围肺组织慢性炎症,导致支气管壁肌肉和弹性组织遭到破坏,引起支气管管腔出现不可逆的扩张和变形。

感染是我国儿童支气管扩张症最常见的病因,常见于细菌(如百日咳杆菌)、肺炎支原体、病毒(麻疹病毒、腺病毒、流感病毒和水痘病毒等)、结核分枝杆菌感染。

支气管扩张有哪些临床表现?专家表示,支气管扩张症典型临床表现为慢性咳嗽、咯痰,病程久者可见程度不同的咯

血、贫血和营养不良。患儿易反复患上、下呼吸道感染,甚至并发肺脓肿。对于慢性湿性咳嗽超过8周的患儿应怀疑支气管扩张症。

支气管扩张如何治疗?

专家表示,支气管扩张症治疗的主要目的是缓解反复咳嗽、咯痰等症状,减少呼吸道感染次数,维持肺功能稳定,改善患儿生活质量。包括:

物理治疗:体位引流、用力呼气技术、肺内振荡通气等呼吸道清理技术可以通畅呼吸道,改善临床症状;

祛痰治疗:根据作用机制不同,祛痰药物分高渗制剂(生理盐水、甘露醇)、黏液溶解剂(乙酰半胱氨酸)、黏液动力剂(氨溴索)、黏液调节剂(羟甲司坦),医生会根据患者情况选择;

抗菌药物治疗:急性加重时可考虑应用抗菌药物避免感染对呼吸道造成的进一步损伤;

抗炎治疗:长期规律吸入糖皮质激素

以及口服小剂量大环内酯类抗生素可减少肺部病变急性加重次数;

其他:营养支持、体育锻炼,必要时可考虑予以免疫球蛋白支持、严重病例可行手术治疗。

如何监测和预防?

专家介绍,目前儿童发生的支气管扩张大部分是可逆的,发生时间越短,越有可能恢复正常结构,所以它是可逆的,可预防的。但病程过长,儿童也可能出现永久性支气管扩张,随即出现反复感染、复杂菌种感染(如铜绿假单胞菌、耐药型金黄色葡萄球菌等)、咯血、反复喘息、运动耐力下降、生长发育落后等。

专家提示:对于反复肺炎、喘息甚至咯血的患儿,一定要引起家长们的重视,及时就诊,规范化诊疗,及时发现并纠正病因,同时还要意识到支气管扩张是呼吸道的一种慢性疾病,需要定期进行肺功能检查、痰培养、血氧饱和度监测以及制定个性化的诊疗方案并长期管理患儿。

公司变更公告

通城县鼎盛小额贷款有限责任公司(统一社会信用代码:91421222585454285J),因业务发展需要,经上级主管部门及市场监督管理部门批准,变更公司名称及经营范围。变更后公司名称:通城县鸿科技信息服务有限公司;变更后经营范围:一般项目:技术服务、技术开发、技术咨询、技术交流、技术转让、技术推广,新材料技术推广服务。(除许可业务外,可自主依法经营法律法规非禁止或限制的项目)。

以上变更已于2025年1月17日完成了市场监督管理局变更登记手续,现执有新的营业执照。变更前公司的债权债务关系由变更后公司全部承继,无需另行通知。
特此公告
联系人:黎水龙
联系电话:13508644201
0715—4338899
地址:通城县隽水镇解放西路26号
通城县鸿科技信息服务有限公司
2025年2月28日

遗失声明

赤壁市官塘驿镇洋泉畈村村委会遗失赤壁市官塘驿镇洋泉畈村股份经济合作社农村集体经济组织登记证正本,统一社会信用代码:N2421281MF225616XX,特声明作废。
赤壁市官塘驿镇龙凤山村村委会遗失赤壁市官塘驿镇龙凤山村股份经济合作社农村集体经济组织登记证正本,统一社会信用代码:N2421281MF2256303J,特声明作废。
张军遗失残疾人证,证号:42120219900619762821,特声明作废。

赤壁市烟草专卖局公告

赤烟公[2025]第15号
2025年1月17日,我局在湖北省咸宁市赤壁市赤壁大道1188号康华物流园韵达快递分拆点查获 黄鹤楼(硬峡谷柔情)壹个品种卷烟共计肆拾肆条,并依法予以先行登记保存。
请物主于本公告发布之日起60日内到赤壁市烟草专卖局(地址:湖北省咸宁市赤壁市河北大道183号;联系人:熊莹;联系电话:0715-5331606)接受调查处理。若逾期不接接受处理,我局将依据《烟草专卖行政处罚程序规定》第七十三条及有关法律法规的规定,依法对涉案烟草专卖品作出处理。
赤壁市烟草专卖局
2025年2月28日

赤壁市烟草专卖局公告

赤烟公[2025]第16号
2025年1月23日,我局在湖北省咸宁市赤壁市武深高速公路赤壁西出口处查获 贵烟(跨越)、长白山(777)等肆拾肆个品种卷烟共计贰万壹仟伍佰叁拾条,并依法予以先行登记保存。
请物主于本公告发布之日起60日内到赤壁市烟草专卖局(地址:湖北省咸宁市赤壁市河北大道183号;联系人:熊莹;联系电话:0715-5331606)接受调查处理。若逾期不接接受处理,我局将依据《烟草专卖行政处罚程序规定》第七十三条及有关法律法规的规定,依法对涉案烟草专卖品作出处理。
赤壁市烟草专卖局
2025年2月28日

赤壁市烟草专卖局送达公告

赤烟送公[2024]第182号
无主:
2024年07月22日本局在湖北省咸宁市赤壁市京珠高速公路京口收费站出口查获无烟草专卖品准运证运输烟草专卖品一案,本案公告六十日期满无法找到当事人,根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第七十三条,本局决定对涉案烟草专卖品作出如下行政处理决定:
对8个品种的174条真品卷烟予以变卖,变卖款上缴国库。
根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第五十五条的规定,现将赤烟处理[2024]第182号《行政处罚决定书》予以公告送达。公告送达期限为三十日,期限届满视为送达。
赤壁市烟草专卖局
2025年2月28日

赤壁市烟草专卖局送达公告

赤烟送公[2024]第255号
无主:
2024年10月23日本局在湖北省咸宁市赤壁市赤壁大道1188号康华物流园韵达快递网点查获超限量邮寄异地携带烟叶、烟草制品一案,本案公告六十日期满无法找到当事人,根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第七十三条,本局决定对涉案烟草专卖品作出如下行政处理决定:
对1个品种的8条真品卷烟予以变卖,变卖款上缴国库。
根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第五十五条的规定,现将赤烟处理[2024]第255号《行政处罚决定书》予以公告送达。公告送达期限为三十日,期限届满视为送达。
赤壁市烟草专卖局
2025年2月28日

赤壁市烟草专卖局送达公告

赤烟送公[2024]第268号
无主:
2024年11月09日本局在湖北省咸宁市赤壁市武深高速公路茶庵岭服务区查获无烟草专卖品准运证运输烟草专卖品一案,本案公告六十日期满无法找到当事人,根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第七十三条,本局决定对涉案烟草专卖品作出如下行政处理决定:
对5个品种的65条真品卷烟予以变卖,变卖款上缴国库。
根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第五十五条的规定,现将赤烟处理[2024]第268号《行政处罚决定书》予以公告送达。公告送达期限为三十日,期限届满视为送达。
赤壁市烟草专卖局
2025年2月28日

赤壁市烟草专卖局送达公告

赤烟送公[2024]第269号
无主:
2024年11月09日本局在湖北省咸宁市赤壁市武深高速公路茶庵岭服务区查获无烟草专卖品准运证运输烟草专卖品一案,本案公告六十日期满无法找到当事人,根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第七十三条,本局决定对涉案烟草专卖品作出如下行政处理决定:
对17个品种的218条真品卷烟予以变卖,变卖款上缴国库。
根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第五十五条的规定,现将赤烟处理[2024]第269号《行政处罚决定书》予以公告送达。公告送达期限为三十日,期限届满视为送达。
赤壁市烟草专卖局
2025年2月28日

赤壁市烟草专卖局送达公告

赤烟送公[2024]第270号
无主:
2024年11月12日本局在湖北省咸宁市赤壁市武深高速公路茶庵岭服务区查获无烟草专卖品准运证运输烟草专卖品一案,本案公告六十日期满无法找到当事人,根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第七十三条,本局决定对涉案烟草专卖品作出如下行政处理决定:
对8个品种的107条真品卷烟予以变卖,变卖款上缴国库。
根据《烟草专卖行政处罚程序规定》第五十五条的规定,现将赤烟处理[2024]第270号《行政处罚决定书》予以公告送达。公告送达期限为三十日,期限届满视为送达。
赤壁市烟草专卖局
2025年2月28日