

健康日历

国际罕见病日

随着人类社会对罕见病的关注度提高，部分罕见病已然被人们熟知，例如白化病、渐冻症、瓷娃娃、血友病等，但仍然有很大一部分不为人熟知……2008年2月29日，欧盟罕见病组织（EURODIS）发起了第一届国际罕见病日，并将每年2月的最后一天定为“国际罕见病日”。今年2月28日是第十四个“国际罕见病日”。



警惕并不罕见的罕见病

□本报记者 陈曦



本期专家

首都医科大学附属北京康复医院神经康复中心主治医师 赵曼

罕见病并不罕见

根据世界卫生组织（WHO）的定义，患病人数占总人口数的0.65%—1%的疾病统称为罕见病。目前全球确定的罕见病有近7000种，约占人类全部疾病的10%。

罕见病常进展迅速，死亡率很高，仅有约1%的罕见病有效治疗药物。根据世界卫生组织报道，约有80%的罕见病由于遗传缺陷引起，约有50%的罕见病在出生时或者儿童期就会发病。至今全球已确认的罕见病有六七千种，约占人类总疾病的10%。

每个人身上都有5-10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。疾病为这些家庭带来的，往往是先天发育严重受限、终身残障、长期的巨额医疗费用乃至危及生命。

参考欧美国家的人群患病率，由于我国人口基数大，业内估计我国有将近2000万例罕见病患者，其中半数儿童。可见，我国罕见病其实并不罕见。但国内能诊断罕见病的医生稀少，能治疗罕见病的药物更是缺乏。

这些罕见病类型，你知道吗？

渐冻症

因为霍金，渐冻症可能是大家最熟悉的一种罕见病。渐冻症也叫肌萎缩侧索硬化或运动神经元病。早期症状轻微，易与其他疾病混淆。患者可能只是感到有一些无力、肉跳、容易疲劳等一些症状，渐渐进展为全身肌肉萎缩和吞咽困难，最后产生呼吸衰竭。

白化病

白化病是由于酪氨酸酶缺乏或功能减退引起的一种皮肤及附属器官黑色素缺乏，或合成障碍所导致的遗传性白斑病。患者视网膜膜无色素，虹膜和瞳孔呈现淡粉色，怕光。皮肤、眉毛、头发及其他体毛都呈白色或黄白色。



白化病可分为两大群，一类为较常见的眼皮肤白化病，机体不能制造黑色素。另一类为伴有异常免疫系统的白化病，与黑色素及其他细胞蛋白的缺陷有关。

血友病

血友病是一种遗传性出血性疾病，患者一般为男性，发病率约十万分之五，我国约有7-10万名。患者因体内严重缺乏凝血因子而出血不止，出血部位有关节、肌肉和内脏。患者常因关节反复出血而致残，或因内脏、脑出血而死亡。该病目前尚无法治愈，患者需终身使用凝血因子来维持生命，但预防性治疗可以使血友病儿童像正常孩子一样健康成长。目前，由于我国血制品短缺和价格昂贵，许多患儿得不到及时有效的治疗而成为残疾人。

成骨不全症

成骨不全症患者又被称为“瓷娃娃”，该病是一种结缔组织的可遗传疾病，具有家族性，但也有单发病例。主要由于间充质组织发育不全，胶原形成障碍而造成，患者打喷嚏、翻个身都可能骨折，因此无法正常运动，全身肌肉多半会萎缩。临床特征为骨质疏松脆弱，易发生骨折。此病15%以上有家族遗传史，遗传率为50%左右。他们极易受到伤害，故俗称“玻璃人”。

面对罕见病，我们能做些什么？

首先进行家庭成员的遗传咨询，采用相应检测技术，确定基因突变病因，明确遗传方式和家庭携带者，再进行胎儿遗传病再发的风险评估，从而选择合适的怀孕方式和产前诊断方法。

针对高危人群，例如一方是患者，或曾生育过遗传病的患儿，或是某种遗传病的携带者。高危人群需要在孕期做绒毛或羊水的基因检查，在胎儿期就可以判断出生后是否患病。

通过出生后的早期诊断和干预，采取及时有效的针对性治疗措施，减少损伤，避免病情加重，使患者保持健康的状态。

早期发现、早期干预是罕见病防治的最佳途径。应积极开展罕见病的宣传及科学知识的普及，组织相关医学培训，提高我国罕见病的发现和诊断水平，减少因误诊、漏诊造成的疾病干预与治疗时机的延误。

由于罕见病药物研发费用昂贵、风险巨大、市场需求量小，多数制药企业不愿进行开发，社会应支持政府制定特殊的罕见病药物研发激励政策，促进更多的罕见病获得有效治疗方法。

国际上仅有约1%的罕见病有特效的治疗方法。由于研发过程耗资巨大，罕见病的有效治疗药物价格昂贵，多数患者家庭无力支付。社会各界应行动起来使罕见病患者获得可持续的医疗保障。

罕见病和我们每个人都息息相关，不仅是在国际罕见病日，希望我们每个人，都可以对罕见病患者不再报以异样的眼光，让更多的罕见病患者看到正常生活的希望。

健康在线 协办 首都医科大学附属北京康复医院

【健康红绿灯】

绿灯

运动后“补好”蛋白质



运动后，最好在2小时内补充适量的优质蛋白，如牛奶、蛋清、鱼虾、豆类、乳清蛋白粉等。这样做主要有3个好处：增加肌肉蛋白质的合成，增加肌肉力量，预防运动性贫血；补充消耗的糖原，给身体提供能量，帮助身体恢复；提高中枢神经系统的兴奋性。

煲鸡汤先放盐更鲜美



熬出的鸡汤是否鲜美，盐是一个关键成分，它不仅带来咸味，而且和鲜味互相放大，使得风味更加浓郁。何时放盐才好呢？一项研究比较了不加盐、在开始炖之前加盐和炖好之后才加盐三种方式下鸡汤的风味。结果发现，一开始就加盐的鸡汤中氨基酸含量最高，味道最好。要想熬出鲜美的鸡汤还要注意：尽量用砂锅；水要一次性加足；不要加太多调料。

红灯

饭后头晕发困警惕低血压



有些人常在饭后出现头晕、乏力、犯困、眼前发黑等症状，这可能是餐后低血压的表现，即餐后2小时高压比餐前下降20毫米汞柱以上。一般情况下，动态血压检查可以辨别。出现这种情况的人，可以减少碳水的摄入，多吃蛋白质、纤维含量丰富的食物，避免进餐时饮酒。

低头玩手机脖子负重50斤



欧洲脊柱协会曾发出警示：长期低头玩手机相当于脖子负重50斤。前倾呈15°角，颈椎承重大概为24斤；前倾呈30°角，颈椎承重为36斤；前倾呈45°角，颈椎承重为44斤；前倾呈60°角时，颈椎承重可达54斤。玩手机的正确姿势：腰背挺直，将手机举起与眼睛的高度一致，视线与手机屏幕垂直，下巴不低垂也不仰起。

丰台区市场监管局

多维打造“诚信计量”体系

为努力实现高质量发展、创造高品质生活，丰台区市场监管局积极推进“诚信计量”体系建设，努力构建政府监管、企业自律、社会监督的诚信计量模式，营造公平诚信、和谐有序的计量氛围。

一是广泛开展诚信计量宣传。将诚信计量体系建设纳入“5·20世界计量日”宣传活动，

通过举办计量云讲堂、发放计量宣传手册等形式，利用媒体、政务公众号加强诚信计量宣传，广泛营造诚信计量宣传氛围。

二是建设诚信计量示范单位。围绕贸易结算、安全防护、医疗卫生、环境监测开展诚信计量示范街区调查研究，制定《丰台区诚信计量示范街区创建实施办法》，逐步建立政府监管、

企业自律、社会监督的诚信计量长效机制，营造和谐诚信的社区计量环境。

三是开展诚信计量自我公开承诺。围绕集贸市场、超市、餐饮店、加油站、眼镜店等重点民生领域全面实行诚信计量自我公开承诺制度，建立专项帮助指导，督促承诺单位遵守计量法律法规、规范计量行为、完善管理

制度、建立计量器具管理档案，强化经营单位诚信计量自律意识，有效规范市场计量行为。

四是强化计量执法检查。加大重大节假日期间餐饮业和超市计量检查，积极开展眼镜制配计量器具、加油机及定量包装商品净含量等专项检查，营造了诚实守信、公正计量的市场氛围。（樊雪竹）

·广告·