

# 让世界充满“生命”的希望

## ——山东大学齐鲁医院（青岛）成立疑难罕见病中心

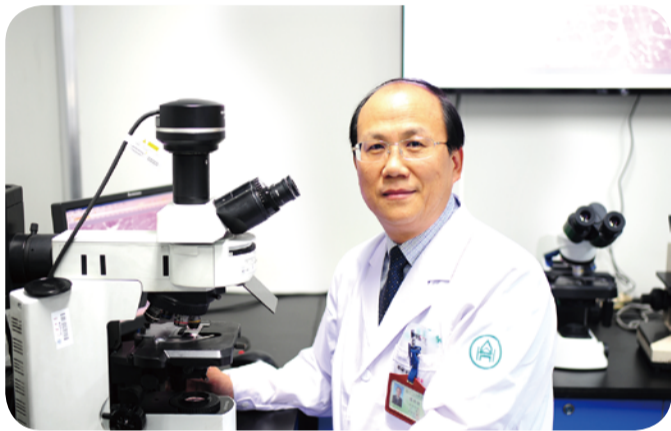
每天，数以千计的病人从山东省内、邻省城市赶来，这里是山东大学齐鲁医院（青岛），熙熙攘攘的人群勾勒出一幅幅大医精诚、医者仁心的“人间医事图”。

不同于普遍认知中的“大病难病要去北上广”，这里向来不缺从北京、上海等地返回的病人，而他们此行的目的，是在山东大学齐鲁医院（青岛）疑难罕见病中心再次寻找“生命”的希望。

“让每一个患疑难罕见病的病人，能诊断，有药治，治得起。”山东大学齐鲁医院（青岛）院长、疑难罕见病中心主任焉传祝教授告诉记者，这是中国罕见病联盟神经系统疑难罕见病专委会成立时，他为疑难罕见病治疗提出的期望与愿景。

如今，山东大学齐鲁医院（青岛）成立7年多以来，已确诊、治疗、治愈的疑难罕见病例多达60种1300例，其中不乏国内首次报道的数种病例。

### 攻克确诊难题，如何应对不“罕见”的疑难罕见病？



山东大学齐鲁医院（青岛）院长、疑难罕见病中心主任焉传祝教授

2018年5月11日，国家卫生健康委员会、科学技术部、工业和信息化部、国家药品监督管理局和国家中医药管理局等5部门联合发布了《第一批罕见病目录》，2019年2月28日，中国首部《罕见病诊疗指南（2019年版）》正式发布，为121种罕见病诊疗提供依据。

目前全球已知的罕见病有7000余种，引起了社会各界对罕见病的关注。而在从事神经系统疑难罕见病临床、科研工作30余年的焉传祝教授看来，这也象征着我国对疑难罕见病的诊疗工作跨过了新的时代里程碑。

“因为我国人口基数大，医学上所认定的‘罕见病’发病比例乘以人口基数之后，数量庞大，可以说我国的疑难罕见病病人并不‘罕见’。”焉传祝教授解释说，罕见病的诊治难点在于诊断。

由于门诊时间短，医生不能很全面地了解病人的发病史，且不少疑难罕见病的病因与症状可能涉及到多个学科，诊断起来也十分困难。

“每一个疑难罕见病例，都是一道难题。”但对焉传祝教授和他带领的疑难罕见病中心专家团队来说，攻克这些难题却是必须要完成的使命。

以脂质沉积性肌病为例，据介绍，在人体代谢过程中脂肪代谢相关底物或酶缺乏，肌肉里的脂肪就沉积，最终导致病人完全不能生活自理。但在临床诊断时，这种疾病很容易被误诊为“多发性肌炎”，导致延误治疗。

临沂的杨先生就曾因为误诊为“多发性肌炎”服用了近20年的激素，却仍反复受到病痛折磨。在北京专家的建议下，杨先生来到齐鲁医院青岛院区疑难罕见病中心，在该中心进行了神经肌肉活检病理诊断，杨先生被确诊为“脂质沉积性肌病”，后续采用的治疗方案也非常简单——病人服用维生素B2，就产生了非常好的疗效，治疗一到两个月之后，病人就能完全恢复了正常生活。

“神经肌肉活检病理诊断技术是齐鲁医院的特色技术，青岛院区开诊后，填补了青岛在这一领域的一项空白，山东大学齐鲁医院已开展4000多例肌肉活检，青岛院区每年约有40例肌肉活检。”焉传祝教授说，很多疑难罕见病人能得以精确施治，就是受益于神经肌肉活检病理诊断技术。

7年多来，焉传祝教授带领团队攻克了多项疑难罕见病诊断技术难关。2016年12月，齐鲁医院青岛院区获准建设青岛市线粒体医学实验室，成为国内首个以线粒体病的临床基础研究为主要方向的实验室，对线粒体病进行诊断，对线粒体的功能进行测定，开发线粒体病的治疗药物，探索线粒体功能和神经系统疾病或其他疾病的关系。

通过这样一个平台，病人可以在网络上预约专家进行初步筛查，随后平台会匹配科室，视具体情况将病人进行收治入院。

“刚来齐鲁医院的时候我也曾经感到苦恼，无法把握临床与科研工作的时间处理。”山东大学齐鲁医院（青岛）大内科副主任、神经内科副主任赵翠萍回忆说，但当她真的看到疑难罕见病病人在经历了各个城市、各大医院的奔波劳碌，最终在这里得到正确诊断并医治成功的笑容时，赵翠萍深感责任重大，也对“临床与科研相辅相成”有了更加深刻的体会。

而为了鼓励、培养年轻的医生人才，山东大学齐鲁医院（青岛）设立了院内基金，将每年收入的1%用于支持青年医生的科研工作，医院已有三批十几位青年医生受益于“英才计划”出国进修，医院还通过“柔性人才引进”等措施延揽各类人才，聚力共谋发展。

焉传祝教授表示，医院也会出台相关政策，尽可能地鼓励医生收治疑难罕见病例。“这不仅是为了响应国家政策、建设国家区域医疗中心，更是为了提高医护人员对疑难罕见病的关注度。”

“每攻克一个病种，就意味着后续可能有成千上万的家庭因此受益。这种成就感鼓励着我们这些医务工作者投身于疑难罕见病领域，依靠强大的平台与团队，造福更多病人。”山东大学齐鲁医院（青岛）神经内科副主任李玲表示。

焉传祝教授回忆说，在30余年从医经历中，经常遇到罕见病病人带着十几份不同医院的病历，在全国各大医院来回奔波。

“无法确诊的痛苦，财力人力的损失，让病人和家人都承受着极大的心理压力。”焉传祝教授说，而这的确立了他和团队致力于攻克

### 创新治疗方案，多学科会诊制度背后的协同诊治

疑难罕见病的诊疗难在哪？

“通常来说，疑难罕见病涉及到多个系统，仅由单个科室很难完成治疗。”焉传祝教授说，在这一认知基础上，齐鲁医院青岛院区组建了疑难罕见病中心，涵盖神经内科、血液科、内分泌科等疑难罕见病的“高发领域”，其目的便是通过多学科会诊制度，为病人提供最佳治疗方案。

山东大学齐鲁医院（青岛）血液科主任袁成录教授解释说，如成人晚发型杆状肌病，临床表现为肌肉乏力，诊断清楚后，某些亚型治疗方案却需要免疫治疗或自体

造血干细胞移植。“2020年底以来，医院已经接收了3例，也都通过此类治疗方案进行医治，3个月后，病人的肌力就得到了极大的恢复和改善。”袁成录教授表示，与之类似的还有心肌淀粉样变性，很容易被误诊为心脏病，其治疗方案也是自体造血干细胞移植。

因此，一个可以供病人集中咨询、诊断、治疗的平台是非常必要的。通过这样一个平台，汇集起可能涉及到的多个科室的专家团队，共同为单个病例给出最合适的治疗方案，既可以减轻病人的负担，更能为后续的治疗及

相似病例提供可借鉴的治疗经验。

据介绍，曾有外院医生在山东大学齐鲁医院（青岛）疑难罕见病中心学习交流一段时间后，回到原单位门诊收治了一例疑难罕见病，该医生表示，正是因为此前曾亲身经历过此类病例的诊断及治疗，才有把握收治。

“事实上，建立这样一个疑难罕见病中心也是齐鲁医院作为三甲医院，积极响应国家关于分级诊疗的要求所应当承担的社会责任。”同样作为山东大学齐鲁医院副院长的焉传祝教授如是表示。

### 推动疑难罕见病诊疗体系建立，让每个病人都能感受到“生命”的希望

“通过我们的努力，全社会的关注，为疑难罕见病人找到可治疗的方案，花最少的钱获得最好的治疗效果，这是从事这一行业的我们所能实现的‘最大的价值’。”

在山东大学齐鲁医院（青岛）疑难罕见病中心的病房里，有的病人正在进行康复训练，有的病人则满怀对未来的希望与憧憬，准备出院迎接全新的生活。“他们都有光明的未来”，正如每日的朝阳，照耀着每一个前行在疑难罕见病攻克路上的医务工作者。

今年2月27日，中国罕见病联盟神经系统罕见病专委会正式成立，吸纳了全国各地致力于疑难罕见病诊治与研究的近60位神经

学专家，焉传祝被推选为第一届主任委员。他表示，这一联盟的成立旨在联合推动医务工作者对疑难罕见病的认知，推动神经内科与其他学科的交流，通过与其他社会组织如慈善组织的合作，共同推动疑难罕见病病人诊疗保障体系的建立与不断完善，最终实现“能诊断、有药治、治得起”的目标。

据山东大学齐鲁医院（青岛）内分泌科副主任刘元涛介绍，目前，疑难罕见病的诊疗前景或许比以往任何一个时期都更明朗。

由于疑难罕见病中遗传因素占比较大，随着基因测序技术的广泛

应用，可以实现对疑难罕见病精确诊断。通过早期干预，可以延缓甚至防止临床症状的发生，一旦发病亦可实施精准治疗。

“干细胞及基因编辑等技术的发展，有望成为治疗由基因突变引起的疑难罕见病的重要手段之一。”刘元涛说。

焉传祝教授也表示，通过联合遗传学科，降低病人后代再次患疑难罕见病的几率，推动“优生优育”的实现，减轻病人家庭负担。

“建立疑难罕见病中心，不仅是为了把病人集中起来，更是为了集中有效的医疗资源实现价值最大