

精准诊疗：让更多“罕见”被“看见”

青岛打造国内领先的疑难罕见病诊疗体系

□青岛日报/观海新闻记者 黄飞 文/图

1岁婴儿活动异常，双脚莫名其妙地内扣；6岁的孩子全身无缘无故疼痛，每天都要吃大量止痛药；70岁的老人反复出现没有精神、浑身乏力，被送到医院后发现有顽固性低血压……这些症状的背后是多巴反应性肌张力障碍、遗传性离子通道病—家族性间歇性疼痛综合征3型、相对肾上腺皮质功能不全等罕见病。这些大多数人闻所未闻的罕见病，牵连的是一个个多方案却无法确诊、长期治疗却难以根治的患者。近日，山东大学齐鲁医院（青岛）疑难罕见病门诊开展义诊，据了解，这个旨在为疑难罕见病患者提供精准诊疗体系的门诊开诊一年来，已接诊300余人次，涉及数十个罕见病种。

多学科联动，为疑难罕见病带来希望

世界卫生组织将患病人数占总人口0.065%到0.1%之间的疾病定义为罕见病。有数据显示，目前全球已确认的罕见病超7000种，并以每年250-280种的速度递增。截至目前，我国已将207种罕见病纳入国家罕见病目录，但临上遇到的罕见病远超过这个数量。而且因为人口基数大，罕见病患者在我国并没有那么“罕见”。据统计，全国罕见病患者总数超过2000万，每年新增患者超过20万，国家卫生健康委等部门一直积极探索罕见病防治诊疗的“中国方案”。

在青岛，根据抽样粗略统计，2023年9月至11月，全市医疗机构每月诊治（包括门诊和住院）渐冻症、全身型重症肌无力患者100到200人次，约占神经内科每月综合诊疗量的0.5%；每月对视神经脊髓炎患者的诊疗量约为50到100人次。由于罕见病发病率极低，病种繁多且病状复杂，部分罕见病患者因为没有明确诊断，未被列入统计。

较之罕见病患者，能诊断、治疗罕见病的医生更少。山东大学齐鲁医院（青岛）专家赵翠萍介绍，许多罕见病由于发病率低，不仅患者和家属不了解，对大多数医生来说，在现实中也没见到过，甚至教科书上也没有案例，而且多数罕见病非常复杂，容易以不典型的症状发病，首诊就能快速作出正确诊断对医生来说非常困难。患者往往多方求医，花费巨大却得不到规范、有效的诊治。

为解决这一难题，青岛近年来积极打造国内领先的疑难罕见病精准诊疗体系。2021年，山东大学齐鲁医院（青岛）联合我市



■山东大学齐鲁医院（青岛）多学科专家为患者看诊。

家权威三甲医院成立青岛市疑难罕见病诊治中心，下设神经系统、耳鼻咽喉头颈外科等7个疑难罕见病协作组，参照中国罕见病联盟倡导的临床多学科诊疗模式，在疑难罕见病诊疗方面初步形成了联盟式科研平台。

明确诊断对症施治，让患者“少走弯路”

2023年，青岛疑难罕见病精准诊疗体系建设迎来新突破——胶东半岛首家疑难罕见病门诊在山东大学齐鲁医院（青岛）揭牌

开诊。该门诊由泰山学者焉传祝教授领衔，汇集神经系统、心血管系统、儿科、血液肿瘤、内分泌等7个亚专业的40余位疑难罕见病诊治专家，每天下午坐诊，为预约的患者查找病因、精准诊断。赵翠萍介绍，疑难罕见病门诊运行一年来，已接诊300多人次，涉及该院28个科室的数十个病种，其中，有十余种疾病为国内较早报道和诊治。

疑难罕见病门诊曾接诊一名来自外地的6岁小患者，他从婴儿期就不停地哭闹，等孩子长大才知道，孩子一直忍受着四肢的剧烈疼痛。家长曾带孩子到北京、上海等

地的知名大医院儿科就诊，医生怀疑孩子患有Fabry病、卟啉病、风湿病、自身炎症性疾病、生长痛等疾病，但都未能确诊。为了缓解疼痛，孩子常年服用止痛药，因此导致腹痛不适、生长迟缓。

山东大学齐鲁医院（青岛）疑难罕见病门诊专家接诊后发现，孩子的母亲一直以来也被这种肢体疼痛的“怪病”困扰。经过多学科会诊，专家认为这种罕见病与遗传因素有关，为明确诊断，他们为母子俩进一步开展基因检测。据统计，60%到80%的罕见病与遗传因素有关，50%的罕见病在出生或儿童期发病，而基因检测在遗传性疾病确诊中扮演着十分重要的角色。之前，为了确认一个罕见的致病基因，医生可能需要1年甚至更长的时间来寻找和验证。经基因检测，医生发现这个孩子的“怪病”是由于基因突变让感觉神经钠离子通道开放增强，导致家族性间歇性疼痛综合征3型。这种疾病目前全球报道不到20个家系。之后，母子二人接受了钠离子通道阻滞剂治疗，取得了较好的效果。

“有一部分罕见病经过明确诊断，治疗起来没有想象中那么难，患者只要定期口服药物就可以正常工作和生活。”赵翠萍介绍，此前他们曾接诊过一名1岁左右的婴儿，家长发现孩子双脚不自主地内扣，生长发育异常，但到多家医院诊治都找不到病因。疑难罕见病门诊组织多学科会诊，确诊婴儿患有多巴反应性肌张力障碍，只需要每天口服八分之一片多巴丝肼片，孩子即可得到比较好的治疗。

“目前仍然有大量的疑难罕见病患者奔波在四处求医的路上，希望更多的人关注罕见病，关注疑难罕见病诊疗事业，让‘罕见’被‘看见’，为疑难罕见病患者点亮生命的光。”赵翠萍说。

应用患者自体脂肪成功治疗十年关节炎

本报讯 近日，青岛市中心医院成功应用自体脂肪微片段治疗术，为一名60岁的患者治疗已患十年之久的左膝骨关节炎。手术后，患者左膝关节疼痛消失，关节活动明显改善。

青岛市中心医院关节与运动医学科主任孙涛介绍，膝关节骨性关节炎是一种以关节软骨退行性改变为基础的疾患，多见于中老年人群，发病率高，严重影响到中老年人的健康和生活质量。其常见疗法包括药物、局部关节腔注射润滑剂等，但均无法有效逆转膝关节软骨损伤退变，患者最终只能接受关节置换手术。

随着医学的进步，特别是再生医学技术的发展，自体脂肪微片段治疗逐步应用于临床。孙涛介绍，自体脂肪微片段治疗术是将自体的脂肪经过体外一个细胞分离器分离以后，形成的微片段再注射到经过关节镜微创手术清理后的关节腔内。

孙涛解释，自体脂肪微片段具有很强的抗凋亡、促进组织修复、促进血管再生、抗菌、抗炎等功能，可以修复退变的关节软骨，促进软骨再生、止痛消炎等，近年来被应用于骨关节炎、股骨头坏死、骨折及创面不愈合等多种难以治愈的疾病。

提升监管智能化水平 确保“救命钱”更安全

本报讯 近日，市医保局在即墨区举行2024年全市医保基金监管工作会议暨基金监管执法能力提升培训班。2024年，市医保局将继续把维护医保基金安全作为首要任务，高标准做好2024年医保基金监管工作。

2024年，市医保局将强化数据赋能，把提升医保基金监管的智能化水平作为2024年全市医保基金监管工作的重中之重，进一步深入推进医保智能审核和监控工作，以智能化为突破口，全力提升全市基金监管整体质效。

此外，市医保局将积极开展专项整治，继续联合监察、公安、财政、卫生健康、市场监管等部门开展打击欺诈骗保专项整治。通过开展医疗机构自查自纠、区市交叉飞行检查、信用评价管理、费用审核、稽核核查等手段，精准锁定重点医疗项目、重点药品耗材、重点医药机构、重点参保患者，对违法违规违约行为实施精准打击。

基金监管执法能力提升培训班同期举行，采取“专题讲座+案例教学+交流研讨”相结合的方式，进一步提升医保基金监管能力素质水平。

（黄飞）

公 告

根据社区城市化转型工作要求，青岛市城阳区流亭街道仙家寨社区居民委员会的债权债务全部由青岛市城阳区流亭街道仙家寨社区股份经济合作社承接。

特此告知各债权人、债务人。

联系地址：城阳区流亭街道仙家寨社区

联系人：徐立霞 联系电话：66910198

青岛市城阳区流亭街道仙家寨社区居民委员会

青岛市城阳区流亭街道仙家寨社区股份经济合作社

2024年3月5日

公 告

根据社区城市化转型工作要求，青岛市城阳区流亭街道高家台社区居民委员会的债权债务全部由青岛市城阳区流亭街道高家台社区股份经济合作社承接。

特此告知各债权人、债务人。

联系地址：城阳区流亭街道高家台社区

联系人：高杰传 联系电话：84711791

青岛市城阳区流亭街道高家台社区居民委员会

青岛市城阳区流亭街道高家台社区股份经济合作社

2024年3月5日

公 告

根据社区城市化转型工作要求，青岛市城阳区流亭街道红埠社区居民委员会的债权债务全部由青岛市城阳区流亭街道红埠社区股份经济合作社承接。

特此告知各债权人、债务人。

联系地址：城阳区流亭街道红埠社区

联系人：王友革 联系电话：84906123

青岛市城阳区流亭街道红埠社区居民委员会

青岛市城阳区流亭街道红埠社区股份经济合作社

2024年3月5日

高端 主流 权威 亲民
媒体合作热线
66988527 青岛市崂山区株洲路190号

挂失声明

权威 快捷 省钱

营业执照正、副本，声明作废。
●遗失青岛市市北区行政审批服务局2022年8月22日核发予市北区早食尚小吃店的92370203MABY0RGH23号营业执照正本，声明作废。

●遗失11建工王洪伟（学号：20110111065）的青岛市地方税务局通用机打发票，发票号码：07625597，金额：11370元，声明作废。

●遗失社会保险费催告书，青城社催字[2024]002号，青岛爱若家具有限公司：

我中心于2023年8月17日向你单位送达了《社会保险费限期补缴通知》（青城社限字[2023]017号），你单位在法定期限内未申请行政复议或者提起行政诉讼，又不履行行政决定。根据《中华人民共和国行政强制法》第五十四条之规定，现依法向你单位催告，请你单位自收到本催告书十日内履行下列义务：

●遗失李晓倩的东风日产牌车辆合格证一份，合格证证编号：WAC290200790665，车牌型号：DFL7160VBTH1，车架号：LGBH52E09PY083828，发动机号：HR16，发证日期：2023年10月11日，声明作废。

●遗失李晓倩的东风日产机动车销售统一发票，发票代码：137022322016，发票号码：00083588，金额：67600.00元，开票日期：2023-11-22，声明作废。

●遗失王昭永的法律服务工作者执业证一份，证号：31502011101211，声明作废。

●遗失孙寿红的收据收据，收据号：PLD20240908761，金额：16200.00元，交款单位：沪上阿姨咖啡馆，保证金：15000.00元，开票日期：2023年8月19日，声明作废。

●遗失薛洪升（身份证号码：37021119701015）的海洋渔业职务证，证号：37021119701015，有效期至2023年8月19日，声明作废。

●遗失青岛市市北区市场监督管理局2003年4月21日核发予青岛市市北区靡靡舍服饰店的370233010036号营

补充公告

2024年2月8日我局发布莱西市自然资源局国有建设用地使用权网上拍卖出让公告（西自然资告字[2024]01号），370285004200GB04004地块因故延期至2024年3月29日拍卖，交纳竞买保证金到账截止时间3月28日16:00，其余公告条件按原发布公告执行。

特此公告

莱西市自然资源局

2024年3月5日

声明

遗失我单位公章（法人王娜娜，编号：3702120368546）一枚，声明作废。

黄岛区文瑞居房产中介服务部

声明

遗失我单位公章一枚，编号：

3702020371861，声明作废。

青岛安信众鑫科技有限公司

声明

遗失我单位法人章一枚（法人：朱爱霞），声明作废。

青岛大有可为商贸有限公司

声明

遗失我单位财务专用章一枚，编号：

370202030004531，声明作废。

青岛安能捷能源技术有限公司

声明

遗失我单位公章一枚，声明作废。

青岛大有可为商贸有限公司

声明

遗失我单位公章一枚，声明作废。

青岛云在卓智教育科技有限公司

声明

遗失我单位公章一枚，声明作废。

青岛海惠体育有限公司

声明

遗失我单位法人章（张增惠，91370285MA3R7MQM05）一枚，声明作废。

青岛海惠体育有限公司

声明

遗失我单位公章一枚，声明作废。

大禹伟业（北京）国际科技有限公司

声明

遗失我单位公章一枚，声明作废。

青岛万工天成国际贸易有限公司

声明

遗失我单位公章一枚，声明作废。

青岛鸿洋砂业有限公司

青岛市自然资源和规划局(青岛自贸区)关于兴华美誉府项目请照图变更的批前公告

为加强公众参与，发挥公众在我区规划管理中的作用，提高城市规划水平，根据《中华人民共和国城乡规划法》《山东省城乡规划条例》等法律法规和政务公开的有关规定，对山东青岛黄岛松泉（崖前）220千伏输变电工程项目规划及建筑方案进行批前公告，以保证业主及周边居民的知情权、参与权等，现将有关事项通告如下：

一、公告项目基本情况：

建设单位：国网山东省电力公司青岛供电公司

建设项目：山东青岛黄岛松泉（崖前）220千伏输变电工程

建设地点：开城路两侧，海西路以西

设计单位：山东电力工程咨询院有限公司

公告阶段：规划方案