

国家区域医疗中心建设进行时 | 我院戈谢病多学科诊疗中心正式成立

山西白求恩医院 山西医学科学院 2021-12-15 20:07 发表于山西



山西白求恩医院
同济山西医院

山西医学科学院
华中科技大学同济医学院附属同济医院
山西医科大学第三医院 第三临床医学院



12月7日，山西白求恩医院 同济山西医院举行戈谢病多学科诊疗中心成立大会，旨在促进我院戈谢病诊治规范化。血液科主任马梁明主持会议，刘先胜副院长出席会议并讲话。

刘先胜副院长强调了罕见病诊治的规范性、重要性，以及我院戈谢病MDT成立的意义，从而实施治疗精准化、个体化。血液科张睿娟教授从戈谢病的病因、临床表现、诊断及治疗等方面做出系统介绍；消化科朱娜主任重点讲解了戈谢病高危患者筛查人群、方法、流程；医保办主任贺晨雨介绍了山西白求恩医院作为戈谢病、庞贝氏病、苯丙酮尿症3种罕见病的医疗保障定点医院的相关政策；儿科主任王艳芬介绍了儿童戈谢病患者的临床特点；骨科主任医师毕树雄阐述戈谢病患者骨骼改变意义，更提出多学科成立的必要性以及进一步加强学科之间合作；急诊科副主任医师何涛、血液科实验室赵静萍、病理科李雅琴、影像科闫俊荣分别就戈谢病患者相关急诊、实验室、病理学、影像学特点进行了介绍，协作组各主任表示积极配合、加强交流、共同学习。此外，我院门诊同期增设戈谢病多学科诊疗门诊，对这一罕见病实施“一站位”服务；并免费为戈谢病高危患者进行筛查。

戈谢病多学科诊疗中心涉及血液科、消化内科、儿科、普外科、骨科、神经内科、影像科、急诊科、病理科、医保科、门诊办公室等多学科。该学科的成立，将充分发挥国家区域医疗中心及罕见病定点医院的作用，进一步提升我省戈谢病的临床诊治水平和科研能力，更好地为罕见病患者服务。

据了解，2019年戈谢病纳入我省大病保险保障范围，2021年10月山西白求恩医院同济山西医院新增为山西省戈谢病诊治指定医院。由于戈谢病患者表现为多系统受累，全面的评估和诊治需要多学科团队协作。戈谢病(Gaucher disease, GD)是一种罕见的常染色体隐性遗传病，既往又称为高雪病、葡糖糖脑苷脂病，发病机制是由GBA基因突变导致GBA酶活性降低，底物葡萄糖脑苷脂(glucocerebroside, 又称葡糖神经酰胺)大量蓄积在巨噬细胞溶酶体内，形

成戈谢细胞，沉积于肝、脾、骨骼、肺、脑等组织器官，造成受累器官功能障碍，并呈进行性加重。全球患病率约0.7-1.75/10万，国内发病率相对较低，约为0.2-0.5/10万。目前，戈谢病已纳入中国首批121种罕见病目录，且是为数不多的可诊可治的一种罕见病，但其临床表现呈多样性、早期表现呈非特异性，且因为患病率相对较低，对疾病认识有限，造成戈谢病的诊断和鉴别诊断较困难，往往需要儿科、神经内科、普外科、消化内科、骨科等多学科的协作和参与。据《2019戈谢病患者生存状况调研报告》显示，61.9%患者有误诊经历，平均延误诊断4.8年，贻误患者最佳治疗时机，造成患者疾病进展、恶化以及不可逆的严重并发症，甚至导致患者生活质量严重下降。

文字及图片来源：血液内科



传达医院最新动态
分享院内最近活动
服务广大医护人员
普及更多专业知识