

让温暖不缺席



罕见病脊髓性肌萎缩症患者安安(化名)坚持接受专业康复训练,如今安安病情明显改善。

【小胖威利综合征】

总吃不饱还越长越胖 5龄童只会叫“爸妈”

杏仁眼、小鱼嘴、嘴角下斜、皮肤白皙……这是小胖威利综合征患儿的典型面容表现,但大多数家长难以发现其中的异常。

“一天里总想着吃,却总吃不饱。”日前,5岁6个月的小斌(化名)来医院复查时妈妈说道。

经检查,孩子体重32公斤,身高却只有108厘米,相当于4周岁半儿童的身高水平,被诊断为中度肥胖。

妈妈难过地说,孩子确诊这一罕见病实属波折。小斌出生时正常,但不爱哭、不爱动,看上去是个文静宝宝,但难喂养。吃奶没力气,好像不知道怎么吞咽,孩子软趴趴的,该抬头的时候抬头不稳,该坐的时候不会坐,该翻身的时候不会翻身,该站的时候没力气。

起初孩子被当地医院诊断为“发育迟缓”,行康复营养神经治疗。小斌在1岁左右食欲好转,食量大增,但总是吃不饱,像吹气球一

样,很快就成了小胖子。最令妈妈担心的,孩子除了会叫爸爸、妈妈外,都不会说话。孩子辗转就医,经过细致和全面的发育评估,通过完善甲基化PCR检查,最后确诊小斌患有小胖威利综合征,并伴有中度智力低下。

袁高品副主任医师介绍,小胖威利综合征是先天性罕见病,发病率为1/10000到1/30000,因饮食过度导致的病态肥胖是影响患儿预后主要因素。如能在2岁前早期诊断、干预,患儿的认知功能、发育水平会有所改善,较轻型患儿能够生活自理。

“小斌确诊较迟,通过干预可以改善身体代谢,但智力发育不可逆。”袁医生称,该病尚无根治方法,需要多学科团队进行长期对症和康复等治疗和管理,以提高生存质量、延长寿命。通过重组人生长激素治疗,对患儿控制体型、体脂等有益处,如早期治疗对精神行为也有一定益处。

B [关爱]

90多种罕见病药品纳入医保目录

罕见病防治,关爱不缺席。去年12月底,泉州市罕见(特殊)病患者关爱中心举行了一场血友病慈善关爱活动。血友病患者也称“玻璃人”,是一组遗传性凝血功能障碍的出血性罕见疾病。通过举行知识专题讲座、赠送爱心包、患者自我介绍、破冰问答、义诊等环节,为血友病患者点亮生命之光。

据中国罕见病联盟数据显示,我国现有各类罕见病患者2000多万人,按人口比例估算,泉州市有约13.2万名罕见病患者,且以每年1%的速度增长。

泉州市罕见(特殊)病患者关爱中心自2022年成立以来,截至目前已先后组织脊髓性肌萎缩症(简称SMA)、血友病、1型糖尿病等上百个罕见病患者家庭开展帮扶关爱活动。通过推动建立福建首个罕见(特殊)病医患交流平台,举办罕见

病主题关爱活动,让患病群体对罕见病有更全面的认识,加强自身医护健康管理。

泉州市医疗保障和医疗救助协会副会长、秘书长张育凯介绍,协会持续落实常态化医疗救助机制,通过发放社会化医疗救助金的方式缓解患者经济压力,帮助他们得到及时有效治疗。截至目前,已发放救助金119.98万元,惠及192名困难群众。关爱中心还重点关注儿童在内的多个特殊人群,进一步健全重特大疾病医疗保障机制。

据悉,今年1月1日起,福建省执行国家2024版医保药品目录,新增的91种药品中包括罕见病用药13种,截至目前有超过90种罕见病治疗药品纳入国家医保药品目录,医疗保障水平进一步提升,提高罕见病药物可及性。

C [预防]

新生儿筛查是预防罕见病重要手段

袁医生介绍,目前全球罕见病种类超过1万种,致畸致残致死率高。因为它们稀有罕见、种类繁多,散落在各个疾病系统且临床表现复杂多样,导致罕见病诊断难、治疗难,药物可及性程度低。

“做好早筛早诊,是预防和治疗罕见病的重要手段,改善这类疾病预后的关键。”袁医生表示,据统计,罕见病大约80%为遗传性疾病,50%发病于儿童期,疾病常累及多个器官,需要多学科协作。去年11月泉州市妇幼保健院·儿童医院开设罕见病门诊以来,截至目前已接诊十多种罕见病。通过罕见病门诊及罕见病多学科协作诊疗,进一步

提升和优化罕见病诊疗能力。

“通过遗传咨询、产前诊断、新生儿筛查等手段可有效预防遗传性疾病的发生。”袁医生建议,要避免近亲结婚,高龄或有遗传性疾病家族史者孕前要进行家庭成员的遗传咨询,必要时产前诊断,阻断遗传病的传递,减少出生缺陷及遗传性疾病患儿出生。新生儿出生后要及时进行筛查,部分罕见病在新生儿疾病筛查中就能发现早期干预,避免发病。

目前只有少数罕见病有特效药物治疗,但多数罕见病采取对症处理的综合管理方法,可以减少致残、致死发生,提高罕见病患儿生存质量。

开局即决战 ROG助力电影《流浪地球3》美术创作

2月25日,ROG正式官宣与电影《流浪地球》系列再度携手。ROG作为电影《流浪地球3》官方拍摄期创作算力先锋,旗下多款笔记本产品将全方位助力该电影的幕后创作。电影《流浪地球》系列美术及造型指导——邵昂参与制作的首支幕后短片——《ROG高能助力小破球新一轮冒险》也在ROG2025新品发布会中首播,并与玩家及创作者们共同见证了ROG全新产品的发布。

在电影《流浪地球2》中,ROG冰刃双屏笔记本扮演了“重启地球”的关键角色,其富有未来感的双屏形态与故事背景高度契合。此次ROG作为电影《流浪地球3》官方拍摄期创作算力先锋,将为幕后创作者们提供更加强大的工具,将每一个创意更快、更完美地转化为现实。据了解,在电影《流浪地球3》的创作过程中,邵昂及其美术团队成员将使用ROG产品高质量地完成各种创作任务。

《ROG高能助力小破球新一轮冒险》在讲述幕后故事的同时,也真实

展现了ROG产品的硬核性能和超出创作者预期的表现。借助ROG笔记本顶尖的配置、优秀的性能调教以及全新的AIPC特性,能大幅提升团队的创作效率。

作为ROG全新发布的专业性能轻薄本,ROG幻14Air2025及ROG幻16Air2025均采用了全新的AMD/英特尔平台,至高配备GeForce RTX5080笔记本电脑GPU,搭载备受创作者青睐的ROG星云屏,由内而外赋予创作者广阔的创作空间,就像邵昂所言“有了更好的工具,工作效率也能提升”。

邵昂更是直言:“如果你是Mac用户,现在想切换到Windows平台,或者两个平台一起工作,那ROG幻Air系列真的是很好的选择,甚至可以说是最优的选择了。”对更多创作者而言,拥有全能实力的ROG可以帮助他们更好地发挥想象力。2025年,全新登场的ROG笔记本系列秉承“只为超越”的品牌精神,将点亮更加炫目的创作之光。(刘文)