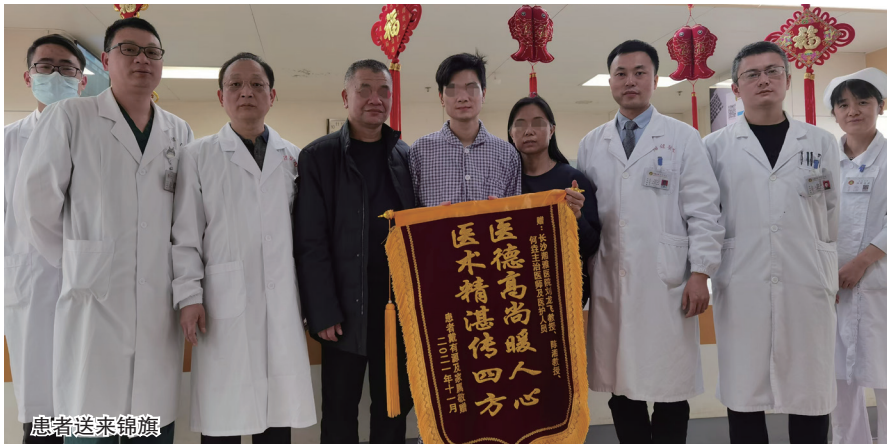


# 湘雅医院：织密罕见病诊疗网 让“罕见”被看见

▲ 中南大学湘雅医院 严丽 喻丹 程婷婷 申冉



湘雅医院承办全国罕见病诊疗协作网华中区域协作会议暨2024年湖南省罕见病大会。会议旨在完善罕见病诊疗体系建设，提升罕见病管理、诊疗水平和服务能力，增加健康福祉，维护罕见病患者健康权益。



患者送来锦旗

## 全省协作 构建诊疗“生态圈”

中南大学湘雅医院党委书记张欣介绍，作为全国罕见病诊疗协作网省级牵头医院、湖南省罕见病联盟主席单位、湖南省医院协会罕见病专委会的挂靠单位，湘雅医院在国家卫健委、省卫健委的指导下，积极构建全省罕见病诊疗“生态圈”，大力推动分级诊疗体系建设。

湖南浏阳邵女士家族三代长期受高血压困扰，均检查发现双侧肾上腺嗜铬细胞瘤，后转诊至中南大学湘雅医院刘龙飞教授团队。凭借丰富的罕见病诊治经验，刘教授为他们确诊为具有遗传性的VHL综合征（国家第二批罕见病），团队先后为邵女士本人、患者母亲及其15岁的儿子个性化手术治疗精准切除双侧嗜铬细胞瘤。团队还进一步进行遗传筛查，从23名亲属中发现9例基因携带者并纳入长期随访，为他们提供优生优育以及疾病防治指导。该家族性遗传性罕见病诊疗模式作为国家罕见病诊疗协作网示范案例推广，不仅印证了分级诊疗体系下基层

患者获得顶尖救治的可行性，更凸显了遗传性罕见病早诊早治的临床价值。

为强化全省罕见病防治能力，加强学术交流与合作，湘雅医院以专科和病种为核心，牵头组建了神经免疫病、儿科罕见病、血管炎、肥大细胞增多综合症等多个专业学组，搭建全省罕见病交流和学习的平台，形成了集联合诊疗、培训推广、科普教育为一体的罕见病综合管理体系。湘雅医院与全省罕见病协作网成员单位一道，共同为推动湖南省罕见病防治工作做出积极贡献。

从罕见病患者诊治、到基层医生培训，再到全省医疗机构协作，中南大学湘雅医院正一步一个脚印地织密湖南省罕见病诊疗的“保障网”，让每一个罕见病患者都能感受到医学的温暖与力量，让“罕见”被看见。



扫一扫  
关联阅读全文

## 破局基层 织密罕见病“早期识别网”

我国罕见病患者约半数首诊于基层医疗机构，然而基层医生普遍缺乏罕见病识别经验，误诊漏诊率高。这一现状严重影响了罕见病患者的及时诊断和治疗，因此，罕见病诊疗不仅需要高精尖技术，更需要医疗体系的“毛细血管”渗透到基层。

湘雅医院始终致力于推动优质医疗资源下沉，借助全国罕见病诊疗协作网，让罕见病患者在基层也能获得及时、准确的诊断与治疗。

据全科医学科主任张卫茹、儿科主任彭镜介绍，科室长期聚焦提升基层医生对罕见病的早期识别与规范诊治能力，举办相关

培训，系统传授罕见病症状识别要点、辅助检查判读技巧及多学科协作机制，助力基层医生从常见症状中捕捉罕见病线索，着力提高罕见病识别能力。探索构建“专科+全科结合、有序双向转诊”的罕见病防治网络，探索罕见病管理创新实践。

## 院内攻坚 多学科协作的“湘雅模式”

中南大学湘雅医院以多学科诊疗（MDT）为核心引擎，构建了“专科精准狙击、全科全面筛查”的罕见病高效诊疗新路径。在这一模式下，专科医生凭借专业优势，对已明确的罕见病进行深入精准的治疗；全科医生则从整体出发，对患者进行全面筛查，不放过任何一个可能的罕见病线索。这种分工协作的方式，既提升了专科疾病的深度治疗能力，又降低了未分化罕见病的漏诊风险，为更多“医学谜题”提供破解方案。

中南大学湘雅医院副院长钱招昕说。

中南大学湘雅医院医务部主任黄长盛介绍，为了更好地推进这一诊疗路

径，湘雅医院成立了罕见病管理领导小组、工作小组以及管理办公室，组建了湘雅医院罕见病专家委员会和30多个罕见病MDT团队。官方数据显示，湖南病例登记数位居全国第三，湘雅医院登记病例数位居全国第五，占全省40.5%。目前公布的207个罕见病病种涉及17个以上专科，湘雅医院在神经、儿童、血液、风湿免疫、消化、普外、生殖、全科等专科领域的罕见病诊治特色鲜明。

通过专科特色团队建设、全院会诊平台联动、技术平台支撑以及区域协作网络延伸，湘雅医院形成了独具特色的“湘雅模式”，成为破解罕见病

诊疗难题的关键突破口。此外，为了构建完善的罕见病诊疗体系，湘雅医院建成了完整的罕见病诊疗登记管理数据库，以及罕见病遗传资源库、人工智能辅助诊断平台、基因测序及生物信息分析平台、病因学功能研究平台、药物与器械临床试验基地等4个公共基础平台。围绕重大罕见疾病的发病机制、临床诊断和防治，医院持续开展系统研究，并在国际顶尖期刊发表系列高水平研究成果。湘雅医院是全国第二家MS/NMOSD卓越中心、国家级血友病综合管理中心，曾获中国出生缺陷干预救助基金会“青年学者奖”、中国罕见病“金蜗牛奖”。