



一家7人患同种罕见病

安徽一医院加入全国罕见病诊疗协作网



54岁的王大姐被反复气胸困扰了多年，她的面部出现了很多白色丘疹，与此同时，肾脏也发生了病变……究竟是什么原因导致王大姐患病？昨日，记者获悉，王大姐在中国科大附一院（安徽省立医院）经基因检测确诊为BHD综合征。作为一种罕见病，该病具有遗传特性，专家团队很快对王大姐亲属进行了基因筛查，王大姐姐妹5人，王大姐的儿子和侄女均被确诊。

记者了解到，中国科大附一院（安徽省立医院）已加入全国罕见病诊疗协作网，其中呼吸罕见病门诊已正常对外开放。未来，更多的罕见病患者有望得到早诊断、早治疗。

曹洁 方雯 记者 马冰璐

中国科大附一院加入罕见病协作网

“在中国乃至世界范围内，具有罕见病诊疗能力的医生还比较少，罕见病漏诊误诊现象时常出现。”中国科大附一院（安徽省立医院）呼吸与危重症医学科门诊主任医师胡晓文介绍，大部分罕见病患者就医之路十分曲折，像王大姐的姐姐，4年来多次发生气胸，辗转浙江等医院求医，但一直没有找到病因。因此，需要加强相关研究，让更多人“认识”罕见病，让罕见病能早发现、早诊断。

为不断提升罕见病诊治能力，造福更多罕见病患者，医院聘请美国梅奥诊所呼吸与危重症医学科Ryu Jay教授担任特聘专家，并长期与北京协和医院等保持密切合作。2019年，国家卫生健康委员会发布了《关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》，由全国各地324家医院作为协作网医院，组建罕见病协作网，中国科大附一院成功入选。

罕见病诊疗协作网是由国家卫健委在全国范围内遴选罕见病诊疗能力强、诊疗病例多的医院共同组建，旨在通过

在全国范围内遴选一定数量的医院组建罕见病诊疗协作网，建立畅通完善的协作机制，对罕见病患者进行相对集中诊疗和双向转诊，以充分发挥优质医疗资源辐射带动作用，提高我国罕见病综合诊疗能力，逐步实现罕见病早发现、早诊断、能治疗、能管理的目标。

约有80%的罕见病由基因缺陷导致

胡晓文介绍，罕见病因为病人稀少，治疗药物、治疗方法和具有罕见病诊疗水平的医生都非常稀缺，导致罕见病患者就诊困难。记者了解到，中国科大附一院现已开设呼吸罕见病门诊，并正常对外开放。

据统计，罕见病患者平均确诊时间需要5~8年，其中还不包括确诊后的治疗时间及康复时间，大部分患者都需要终生治疗。约有80%的罕见病由基因缺陷导致，仅有5%不到的罕见病能有效干预或治疗。胡晓文提醒，就诊一定要到正规医院进行科学治疗。

图说

我省合唱劲旅 机场举办快闪活动



自主地随着《我的祖国》的旋律激动地唱起来，表达着对祖国的深切热爱。

新桥机场有关负责同志表示：“今年是启动‘十四五’的第一年，也是建党100周年，在这个时间节点用合唱快闪这种群众喜闻乐见的方式，给旅客带来意料之外的惊喜，共同表达对祖国的热爱、表达我们的文化自信。这次金安徽合唱团的艺术家们走进基层为机场民众带来不一般的文化享受，我们十分欢迎。”

金安徽合唱团团长，安徽省合唱协会主席，国家一级词作家、音乐家徐俊松表示：“我们在新桥国际机场举办了一场别开生面的快闪活动，献唱《在希望的田野上》，这首歌诞生在安徽的热土上。《我的祖国》则更表达我们的心声。元宵佳节，送上我们合唱团的节日祝福。”不少旅客表示，在元宵节当天欣赏到新桥机场的合唱快闪，不仅给他们传递了正能量，也给他们的旅途带来愉悦，给节日增添了欢乐。

客停下了脚步，寻找歌声的源头。机场工作人员和金安徽合唱团共同演唱的《我的祖国》更是将现场气氛推向高潮。在此感染下，旅客们由惊喜到感动，纷纷挥舞起手中的五星红旗，在我省著名合唱指挥家陈礼瑜的指挥下，不由

星报讯（记者 秦缘）日前，安徽金安徽合唱团三十多位团员在合肥新桥国际机场二楼候机厅为旅客朋友们送上了别出心裁的快闪演出，用歌声寄托他们对节日的祝福。伴随着《在希望的田野上》歌声响起，行色匆匆的旅

绩溪： 12场“直播+云招聘” 助企业引才

为了实现疫情防控与引才工作“两不误”，春节前后，安徽省绩溪县创新推出“云聘绩溪”平台，先后举办了12场“直播+云招聘”线上招聘活动，提供就业岗位2000多个。同时，依托各大高校毕业生就业指导中心，在合肥、亳州、黄山等地12所重点高校同步发布推介引才信息和支持政策，吸引更多高校毕业优秀人才“码”上来绩溪。

周明助 曹开发

“满格电” 助力企业复工潮

“复工复产期间如果遇到任何用电问题，记得及时联系我们，我们会第一时间上门服务，全力以赴保障你们企业生产用电无忧！”2月23日，国网广德市供电公司走进安徽广信农化股份有限公司开展“进企业”排查隐患专项行动时叮嘱道。

眼下，全广德市企业出现“复工潮”，而生产设备经过十几天的停运，重启时的供电安全检查显得十分必要。为确保企业生产用电安全可靠，国网广德市供电公司积极开展“进企业”排查隐患专项行动，为企业复工复产按下“快捷键”。

为助推企业复工复产，国网广德市供电公司共产党员服务队提前了解企业复工复产用电时间，并告知企业客户使用网上国网办理相关业务。同时根据各个企业节后恢复生产的工作计划，主动对接，了解企业年度经营计划、用电负荷及用电需求，全面保障复工企业用电需求。并结合企业实际情况，量身定制合理化用电方案，全力助推企业复工复产。严格落实全天值班制度，优化抢修人员、车辆安排，抢修资源调配，确保故障后第一时间恢复。接下来，该公司仍将以全力以赴提供更贴心、精心、放心的保供电服务，同时开展安全用电宣传，贴心服务全县企业复工潮。程梦原 黄家伟 曹开发

开学季，“春季辟疫防感香囊”免费送

星报讯（梁陵 程丹青 记者 马冰璐）开学季，“神兽”们回归校园，家长松了口气的同时，又不得不担心起孩子的健康问题。昨日，记者获悉，安医大四附院中西医结合儿科将免费发放“春季辟疫防感香囊”，助力孩子健康成长。

“戴个香草袋，不怕五虫害”。安医大四附院中西医结合儿科主任中医师梁陵介绍，中药香囊源自传统医学的“衣冠疗法”。将具有芳香开窍的中草药放入

香囊中，因其含有较强的挥发性物质，中药浓郁的香气散发出来，在人体周围形成高浓度的小环境，能够抑制多种病菌的生长。“中药成分通过呼吸道进入人体，被人体吸收后，促进鼻黏膜上分泌型免疫球蛋白含量提高，增进消化腺活力，增加分泌液，提高孩子身体抗病能力的同时，还能增强孩子的食欲。”梁陵介绍道。

香囊虽佩戴方便，效果显著，但也不是人人都能佩戴，孕妇、对芳香药物

过敏者禁用，严重心、肝、肾功能不全或有其他重大脏器疾病者慎用。而且香囊不能沾水，否则部分药材会产生性变，遇水后需要更换。

据了解，安医大四附院防感香囊将对3月5日（惊蛰节气）至3月14日期间前来就诊的患儿免费发放。地址：合肥市包河区屯溪路372号中西医结合儿科门诊；新站区淮海大道100号门诊二楼中医儿科门诊。