

京藏联动

我区首例儿童英夫利昔单抗输注治疗成功落地

罕见病,是一类发病率极低、诊疗难度极大的疾病,在地理环境特殊、医疗资源相对匮乏的雪域高原,罕见病诊疗更是长期面临着“识别难、治疗难、药物短缺”的多重困境。不过,近日传来了好消息:在京藏医疗联动帮扶的助力下,西藏自治区人民医院成功开展了西藏首例儿童英夫利昔单抗输注治疗白塞病的罕见病案例。这一突破性的成果,不仅让一位饱受病痛折磨四年的11岁患儿摆脱了疾苦,更填补了高原地区此类罕见病诊疗的空白,标志着西藏儿童罕见病诊疗水平实现了质的飞跃,也为高原上众多罕见病患者带来了新的希望。

据了解,截至目前,西藏自治区人民医院儿科已经累计确诊了5种罕见病,涉及患者31人。其中,血友病患者有26例,其余4种罕见病分别为脊肌萎缩症、枫糖尿症、Adams-Oliver综合征以及遗传性肾病。

文/图 记者 谭瑞华



赵蓉在儿科门诊坐诊看病。



赵蓉在儿科病房查房。

高原罕见病诊疗步履维艰 京藏联动破局前行

“罕见病治疗是一场漫长的攻坚战。从11年前接诊第一例血友病患者起,我们一步步摸索,如今已初步建立起罕见病诊疗体系。”该院儿科主任赵蓉介绍,作为最常见的罕见病类型,血友病的典型症状包括关节变形、颅内出血等,若缺乏规范治疗,将严重影响患者生活质量,甚至危及生命。

为满足血友病诊疗需求,医院专门成立血友病治疗中心,针对日常诊疗中发现的各类问题,定期组织医护人员下乡开展罕见病识别教学与诊疗指导,着力提升基层医疗机构对罕见病的认知与处置能力。谈及此次西藏首例英夫利昔单抗输注治疗

的启动背景,赵蓉表示,这离不开京藏医疗援藏工作的深入推进与多方协同支持。“在援藏医生和援藏医院的帮助下,我们逐步掌握了罕见病诊疗要点,尤其是通过北京大学第一医院、北京大学第三医院的专业指导与培训,诊疗团队已能熟练开展罕见病的识别与初步处置。此次病例的治疗能够顺利推进,离不开北京大学第三医院儿科及援藏主任孙晋波老师的鼎力支持,以及医院药学部、医务处的全力配合。”

她回忆道,过去西藏的罕见病患者若想明确诊断,往往需反复往返北京等区外一线城市,既加重了家庭经济负担,也延误了最佳治疗时机。即便诊疗中遇到疑

问能及时与援藏专家沟通,但受高原医疗资源限制,药物短缺始终是制约诊疗开展的瓶颈,只能通过临时申请解决用药问题。随着援藏工作不断深化,京藏两地医院建立起紧密协作机制,在技术支持、人才培养、资源共享等方面深度联动,为此次首例英夫利昔单抗输注治疗的成功开展筑牢了基础。“双方密切配合,开设专科门诊、完善患者随访制度,确保每位患者都能获得持续规范的诊疗服务。”赵蓉表示,此次首例治疗的开展,既是对前期诊疗工作的总结与突破,也是回应高原罕见病患者需求的具体举措,更是京藏医疗协作成果的生动体现。

首例输注治疗顺利落地 高原诊疗攻克难关

作为此次首例英夫利昔单抗输注治疗的主诊医师,西藏自治区人民医院援藏医师、副主任医师孙晋波详细介绍了患儿小加措(化名)的病情及全程诊疗经过。今年11岁的小加措四年来饱受反复口腔溃疡、外生殖器糜烂困扰,曾辗转区内多家医院治疗,但病情仍反复发作,严重影响正常生活。

为寻求进一步治疗,小加措前往北京大学第三医院儿科就诊,经多学科会诊确诊为罕见免疫性疾病——白塞病。考虑到其前期应用激素及免疫抑制剂治疗效果不佳,该院为其制定了英夫利昔单抗个体化治疗方案。经过2个疗程后,小加措病情明显好转,但治疗周期漫长,患儿需每两个月往返京藏两地复诊,交通、食宿等开销给这个普通家庭带来沉重的经济与精力负担,异地就医难题亟待解决。

了解这一情况后,北京大学第三医院主动对接西藏自治区人民医院,详细传递小加

措的病情细节、前期诊疗过程及治疗方案,分享相关诊疗经验,并对英夫利昔单抗输注的完整流程进行专业指导。西藏自治区人民医院儿科主动承接后续治疗工作,切实为高原群众破解异地就医难题,让患儿实现就近规范诊疗。“结合小加措的病情特点、前期治疗效果及北京医院的会诊意见,我们确定延续英夫利昔单抗输注治疗方案。”孙晋波解释道,英夫利昔单抗作为生物制剂,常用于克罗恩病、溃疡性结肠炎、类风湿关节炎等疾病治疗,此次应用于白塞病患者后续治疗,是基于病情实际与诊疗需求的科学决策。其核心优势在于能精准作用于病变部位,快速缓解症状,相较于传统治疗,疗效更显著、针对性更强,可有效改善患者生活质量。据悉,英夫利昔单抗为处方药,此次治疗所需药物已通过临时采购顺利到位,为治疗开展提供了坚实保障。

值得注意的是,高原氧气稀薄、气候干

燥的特殊环境,给生物制剂输注带来诸多独特医疗风险。“英夫利昔单抗最常见的不良反应之一是增加感染风险,而高原地区感染性疾病患者较区外相对更多,感染风险进一步升高。”孙晋波表示,诊疗团队制定了全方位防控措施:治疗前对小加措进行全面体检,严格排除感染隐患;治疗中实时监测生命体征,密切观察输注反应,一旦出现异常立即处置;同时结合高原环境制定个性化护理方案,全程保障治疗安全有序。

经过系统规范治疗,小加措的病情已明显改善。“目前患儿的口腔溃疡和外生殖器糜烂症状已完全消失,精神状态显著好转,能正常饮食和活动。”孙晋波介绍,后续小加措还需接受至少一年的持续监测,医护团队将根据其恢复情况及时调整治疗方案,并为患儿及家属提供饮食调理、日常护理、病情观察等全方位康复指导,助力患儿早日完全康复、回归正常生活。

京藏联动凝经验 基层诊疗提能力

此次西藏首例英夫利昔单抗输注治疗的成功,离不开京藏两地医院的紧密联动与全方位协作,更积累了宝贵的高原罕见病诊疗实践经验,为提升基层罕见病诊疗能力奠定了坚实基础。

孙晋波介绍,在此次联动救治中,双方构建了高效协同模式:北京大学第三医院主动对接,详细传递小加措的病情信息,确诊依据及前期治疗经验,围绕英夫利昔单抗输注的操作流程、注意事项等开展专业指导,确保当地诊疗团队精准掌握治疗核心要点;同时结合西藏自治区人民医院的临床实际,对医护

人员开展系统培训,重点讲解生物制剂使用规范、高原环境下罕见病诊疗注意事项等内容,有效提升了当地诊疗团队的专业能力。

“通过小加措这一病例的完整诊疗,我们不仅熟练掌握了英夫利昔单抗输注治疗技术,更在高原罕见病诊疗领域积累了宝贵经验。”孙晋波表示,尤其是在生物制剂临床应用、高原环境下感染风险防控等方面,诊疗团队形成了更深入的认知与思考,这些经验将为后续开展更多罕见病诊疗工作提供有力支撑,推动高原罕见病诊疗水平持续提升。

针对西藏基层罕见病筛查与诊疗的痛点难点,孙晋波提出了针对性建议:基层医务人员作为罕见病筛查的第一道防线,需优先提升罕见病认知水平,熟练掌握常见罕见病的典型症状与识别方法;临床中遇到常规治疗无效、症状特殊的患者,需提高警惕并及时向上级医院转诊,避免漏诊、误诊;加强基层与上级医院的联动协作,完善转诊机制,确保患者及时获得规范诊疗;同时加大基层群众健康宣教力度,普及罕见病知识,提升群众自我防护与主动就医意识,推动罕见病早发现、早诊断、早治疗。

完善体系强保障 护航高原群众健康

此次西藏首例英夫利昔单抗输注治疗的成功,对当地罕见病诊疗发展与高原医学进步具有里程碑意义。赵蓉介绍,此前西藏对这类罕见病常感束手无策,尤其是新生儿罕见病,受诊疗水平所限,许多患者难以获得有效救治。“随着援藏平台搭建与医疗水平持续提升,我们已能识别并治疗更多罕见病,积累了一定诊疗经验,可为高原罕见病患者提供更优质的医疗服务。”

谈及医院未来罕见病救治规划,自治区人民医院相关负责人表示,后续将重点推进三方面工作:一是加强罕见病相关科研,深入研究西藏地区罕见病的发病原因与规律,探索针对性预防措施,从源头减少疾病发生;二是依托京藏医疗协作平台,深化与区

外优质医院的合作,引进先进诊疗技术与理念,持续提升医院罕见病诊疗能力;三是进一步完善罕见病诊疗体系,扩大筛查范围,加强人才培养,打造专业诊疗团队,推动罕见病诊疗工作常态化、规范化开展。

“让更多高原罕见病患者实现‘大病不出藏’,是我们的目标与追求。”该负责人坦言,过去西藏罕见病诊疗曾面临“不认识、没法治”的困境,如今借助援藏平台支持,已实现“能识别、能治疗”;通过远程会诊、线上沟通等方式,也有效缓解了高原诊疗资源不足的问题。后续医院将持续完善罕见病诊疗体系,加强基层医疗服务能力建设,推动诊疗资源下沉,让更多患者在家门口就能获得优质高效的诊疗服务,切实减轻家庭负担。

据悉,西藏自治区人民政府高度重视医疗卫生服务体系建设,在相关政策文件中明确提出要提升疑难危重症与罕见病的诊疗治疗水平,为罕见病诊疗工作提供了有力政策支撑。此次首例英夫利昔单抗输注治疗的成功,正是落实相关政策、推动高原医疗事业发展的具体实践。

京藏医疗联动,情暖雪域高原。此次治疗成功不仅为高原罕见病患者带来希望,更推动西藏罕见病诊疗水平实现跨越式发展。未来,随着京藏医疗协作不断深化,西藏医疗卫生服务体系持续完善,相信会有更多高原罕见病患者得到及时有效救治,在雪域高原绽放生命光彩,为建设健康西藏、幸福西藏注入强大动力。