

# 这支团队致力于罕见病的多学科诊疗攻关

罕见病诊断难度大、误诊率高，诊治罕见病的专家又被称为生命的“孤勇者”。他们的工作鲜为人知，研究难度重重，诊疗在短期内无法看到效果。

在华山医院，有这样一群“孤勇者”，照亮了罕见病人的前路希望。这支由罕见病专家、专科护士、数据专家、医务社工和行政管理人员组成的专业团队，是对抗重症罕见病最亲近的“战友”，致力于“让每一位罕见病患者生活有尊严，生命有价值。”

近日，上海市文明办发布《关于通报表扬2023年度上海市社会主义精神文明好人好事的决定》，全市共10件好人好事入选，经复旦大学上海医学院推荐，华山医院罕见病诊疗团队获评“2023年度上海市社会主义精神文明好人好事”。

## 对抗重症罕见病

全球已经确认的罕见病超过7000种，约占全部人类疾病的10%，属“疑难杂症”。在罕见病中，神经系统罕见病占了“半壁天下”。有句话流传甚广，“罕见病罕见，能看见罕见病的医生比罕见病更罕见”，成为罕见病患者求诊的痛点。

为了“让罕见病被看见，让痛点不再痛”，华山医院主动担当起公立医院“国家队”的责任与使命，2005年即以神经肌病为起点，建立罕见病诊疗团队。经过多年发展，在2022年2月28日



国际罕见病日，正式成立罕见病诊疗中心。目前已建成包括多学科罕见病专家、专科护士、数据专家、医务社工和行政管理人员在内的39人专业团队。

这支团队致力于建立健全罕见病的多学科诊疗体系和慢病管理体系数据库，打造一站式诊疗整合服务模式，推进罕见病的规范化管理，曾荣获上海医改十大创新举措、上海市工人先锋号等荣誉，日前获评2023年度上海市社会主义精神文明好人好事。

2022年5月，患有重症肌无力的女孩甜橙（化名）因呼吸和吞咽困难，转至华山医院急诊。重症肌无力是一种罕见病，罕见病诊疗团队搭建起重症肌无力危象多学科诊疗，在与死神搏斗期间，医护团队开展了一系列治疗，帮助甜橙度过了气道堵塞、氧饱和度降低、抢救室抢救等生命关口，并鼓

励她树立坚强活下去的信心；医护人员还通过写字交流、写小纸条，安抚在ICU外焦灼等待的父母。经过医患双方的不懈努力，甜橙的状态越来越好。甜橙把在华山医院ICU的这段历程，通过小红书分享给其他的肌无力患友，表示在这段时间里，医护成为了她最亲近的人。

与常见病不同，罕见病患者常常会承受更多的心理压力。除了提供医疗服务，华山医院罕见病团队致力于成为罕见病患者求医路上最亲近的“战友”。

团队负责人赵重波教授下午的门诊，常常会持续到深夜。在大家口中，他就是那个“把罕见病看成常见病”的医生。他说：“好多患者都是从外地赶过来的，既然奔着我来了，能加个号就加吧。”医学人文精神并非只是概念，而是体现在生活中这些微不足道的点滴。

## 多学科联合攻关

近年来，华山医院罕见病诊疗团队不断创新诊疗模式。为方便患者就诊，罕见病中心整合了近70种罕见病的预约挂号信息，在“复旦大学附属华山医院”公众号全力打造罕见病门诊预约“快捷入口”，实现罕见病挂号一键直达，罕见病专家多学科合作，引入新型药物治疗方法，为罕见病治疗带来新方向。

4岁的少年小图（化名）莫名失去了活力，腿脚上的力气越来越少，拿筷子有些不稳。父母带着他到各地求医问药，都没能找到治疗的切入点。罕见病诊疗团队结合小图的症状、体征、肌电图和相关实验室检查结果，精准诊断为结区结旁区抗体阳性介导的周围神经病，团队引入了抗CD20单克隆抗体新药。经过两年间的三次治疗，小图重新成为阳光下奔跑的少年。

脊髓性肌萎缩症、周围神经遗传代谢、神经-足踝畸形、垂体病……只为了万分之一的可能，每个罕见病多学科门诊都通过“多兵种作战”模式，为患者提供个体化、规范化的一站式诊疗。

聚焦疑难罕见病，华山罕见病团队建立按需多学科联合诊疗模式，开设罕见病重症急诊绿色通道，建立规范流程提高救治效率。团队还通过“华山罕见病”公众号、华山医院微

信公众号、华山医院“医直播”平台以及与中国罕见病联盟等罕见病组织合作，大力开展罕见病科普，开展公益讲座，向患者传递罕见病诊疗信息。

借助罕见病中心，团队持续开展综合性学术研究，获得科技部重大专项课题及多项国家自然科学基金。华山医院罕见病中心自成立以来，发布28篇SCI罕见病研究论文，编写3本罕见病多学科合作诊疗临床病例集专著，搭建“泛长三角神经肌病联盟”，每年培养进修医生超100人。目前，团队已上线脊髓肌萎缩症、慢性炎症性脱髓鞘性多发性周围神经病、垂体疾病三个专病库，共承担7项国内或国际多中心临床试验，均为牵头单位。在中国罕见病联盟的支持下，中心牵头成立中国重症肌无力协助组（CMGC），力争建成区域内规模最大、诊疗水平最高、学术成果最多的罕见病诊疗中心之一，将“华山模式”的先进经验推广到长三角，服务全中国。

华山医院罕见病诊疗团队全心付出、倾尽全力，用一次次的共识凝聚、一项项技术推进、一步步点滴探索，汇聚成光，不仅照亮了罕见病患者的人生，也彰显出国家对社会民生问题的整体关注和“人民至上、生命至上”理念的执着坚守。让罕见病被看见，追梦路上他们不做“孤勇者”。

文/何敏等

## 介孔单原子催化材料助力电化学储能器件

近日，复旦大学化学系赵东元院士/李伟教授团队和材料科学系王飞研究员合作在Nature Sustainability（《自然·可持续发展》）以长文形式发表了题为“Two-electron redox chemistry via single-atom catalyst for reversible zinc-air batteries（《单原子催化材料用于两电子可逆锌空气电池》）”的研究成果，首次揭示了两电子中性锌空气电池催化材料的设计原则，构筑了可持续、低成本、高

性能的电化学储能器件，助力我国“双碳”战略。本文第一作者为复旦大学张威副研究员、王楠博士和内蒙古大学张江威研究员，李伟教授/王飞研究员为本文通讯作者。

团队发展了一种循序合成的策略，制备了一种二维介孔碳载单原子催化材料。此材料具有高度暴露的不对称FeN<sub>2</sub>S<sub>2</sub>位点，可以高选择性的催化两电子氧还原反应。使用此材料组装的两电子中性锌空

气电池表现出创纪录的放电电压（~1.20 V）和超高的循环稳定性（~400 h），甚至可以与传统碱性锌空气电池相媲美。进一步结合同步辐射吸收谱学分析、精细结构表征与理论计算技术，团队解析了活性中心及催化动态过程，阐明了催化材料各组分的协同增效原理，揭示了催化反应机制，建立了构效关系，为高性能催化材料的创制提供了参考。

来源：化学系

## 创新神经形态仿生刺激方案

日前，复旦大学周鹏/王水源团队与上海交通大学医学院附属第六人民医院刘坤团队合作，提出了一种基于二维半导体MoS<sub>2</sub>浮栅存储器叉指电路（FGM IDC）的神经形态电刺激策略（2DES），通过刺激交感神经抑制肌腱损伤后的炎症反应，这也是团队首次探索二维电子器件在生物

医学领域的应用。相关成果以《基于原子薄半导体的神经形态电刺激用于无损伤炎症抑制》为题发表于《自然-通讯》（Nature Communications）。这项工作提供了一种低神经损伤的神经形态仿生刺激方案，为高效炎症抑制和减少并发症带来新启示。

来源：微电子学院

## 揭秘“跷跷板”型极端气候

近日，复旦大学大气与海洋科学系张鹏高级工程师、吴志伟教授和美国夏威夷大学Bin Wang教授等合作研究发现，热带中、西太平洋之间显著的海温梯度（强梯度La Niña）通过调控西太平洋副热带高压（西太副高）为1979-2021年、特别是2022年7-8月“长江流域干旱-印度河流域洪涝”事件提供了有利背景条件。该研究在赤道中太平洋海温变率影响西太副高的传统认识之外，强调强梯度La Niña发生时西太平洋暖异常显著增强海洋大

陆对流活动，放大Rossby波响应，导致副高加强和向西伸展。结果表明，强梯度型La Niña为东亚-南亚“跷跷板”型极端气候异常提供了重要可预报性来源。

与此同时，NAO等热带外强迫因子的叠加作用在很大程度上加剧了2022年盛夏“长江流域干旱-印度河流域洪涝”的极端情况。深入研究热带外遥相关月际变异背后的原因将有助于更好地理解极端气候事件的发展和维持机制。

来源：大气与海洋科学系

## 面向“双碳”，国家重点研发计划项目启动

日前，由我校周斌教授牵头承担的国家重点研发计划“化学气候综合站关键监测技术与装备”项目启动会暨实施方案论证会在上海召开。

在“双碳”背景以及臭氧和PM<sub>2.5</sub>协同控制要求下，提升大气组分监测技术水平、完善监测体系，对实现“双碳”目标和在“十四五”期间基本消除重污染天气的要求有重要意义。我校面向上述重大需求，联合中科院

合肥物质科学研究院、中国科学院大气物理研究所以及生态环境部华南环境科学研究所等国内优势单位，承担本项目，力争突破影响气候的大气化学组分、活性污染物和水汽高分辨率垂直廓线的固定和流动探测技术难点，推动关键设备的国产化、核心技术的自主化，构建高精度化学气候综合站多参数综合探测技术系统和数据集平台。

与会专家认真听取了项目

总体情况及各课题的具体实施方案汇报，并对研发设备的关键技术创新、指标评价、产品化、应用推广等方面给予了指导意见。下一步，项目研究团队将进一步明确任务，加强协作，力争提升化学气候综合站测量设备的指标性能，完成设备控制软件核心算法开发，实现核心技术自主可控，助力我国“双碳”目标和减污降碳工作。

来源：科学技术研究院