2011~2024 年山东省某儿童医院罕见病住院病例特征分析

张晓琳[1]　梁惠芳[1]　王凯强[1]　张海英[2]

1.山东大学附属儿童医院（济南市儿童医院） 山东 济南 250000

2.东平县人民医院 山东 泰安 271000

【摘　要】：目的：基于住院患者病案首页，分析山东省某儿童医院罕见病住院病例疾病特征。方法：收集医院 2011 年-2024 年罕见病住院病例资料，进行回顾性分析。结果：医院累计收治罕见病住院病例 19479 例，占同期住院患者总数的 3.69%。根据疾病类别，病例共涉及 21 个疾病系统分类中的 14 类、130 种病种，占罕见病目录病种的 62.80%；泌尿生殖系统疾病、血液及造血器官疾病和起源于围生期疾病男女性别差异最为显著，分别为 4.50:1、1.89:1、1.79:1；不同系统罕见病的年龄分布呈现不同的特点，先天畸形、变形和染色体异常疾病，肌肉骨骼系统和结缔组织疾病的病例分布高峰均出现在学龄期，神经系统疾病在学龄前期占比最高。根据疾病种类，病例数居前十位的罕见病例次范围为 463~4152 例，占所有罕见病住院病例的 72.17%；男女性别比例差距较大的 4 种疾病依次为：West 综合征（婴儿痉挛综合征）、新生儿持续肺动脉高压、早产儿视网膜病、角膜缘干细胞缺乏症；不同种类罕见病的高发年龄段亦存在差异，蓝色橡皮疱样痣、全身型幼年特发性关节炎均在学龄期患者中占比最高，98.45%的早产儿视网膜病、98.33%的先天性胆道闭锁、68.82%的 West 综合征（婴儿痉挛综合征）集中于婴儿期，视网膜母细胞瘤和神经母细胞瘤均在幼儿期最为常见。该院收治的 130 种罕见病中，病例数居前十位的罕见病均存在重复住院情况，重复住院率为 0.17%~79.81%。结论：儿童罕见病异质性显著，临床特征复杂，其防治应聚焦高发疾病与高发年龄段，依据患者疾病特征实施分类管理。

【关键词】：儿童罕见病；住院患者；疾病特征

DOI:10.12417/2811-051X.26.13.071

目前全球范围内对罕见病暂无统一的界定标准。世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口 0.65‰~1‰之间的疾病或病变，中华医学会将罕见病定义为在人群中患病率低于 1/50 万的疾病，或在新生儿中发病率低于 0.1‰的遗传性疾病[1]。相关研究显示，目前全球罕见病种类已超过 10000 种，其中约 80%的罕见病是由遗传缺陷所致，50%~75%的患者在出生时或儿童期发病。近 30%的罕见病致使儿童寿命不超过 15 岁，致死致残率高达 75%[2-3]。因此，开展儿童罕见病疾病特征研究，对疾病早期识别、精准诊断具有重要意义。

本研究基于国家卫生健康委员会等六部委联合制定的《第一批罕见病目录》和《第二批罕见病目录》，选取山东省某三级甲等儿童专科医院 2011-2024 年收治的 19479 例儿童罕见病住院病例为研究对象，对其疾病类别、前十位病种、重复住院率进行统计分析，为政府机构制定罕见病医疗保障、大病救助、孤儿药研发等政策提供数据支撑。

1 研究方法

（1）资料来源：鉴于罕见病发病率较低且临床资料分散，本研究采用典型抽样法，选取山东省罕见病诊治能力较强、住院病例较多的 1 所儿童专科三级甲等医院作为研究单位。

资料来源于该医院罕见病患者住院病案首页。

（2）研究方法：以病案首页中出院诊断符合《罕见病目录》中疾病的病例为研究对象，收集性别、年龄、籍贯、住院次数、出院主要诊断，建立罕见病住院患者信息数据库。

（3）统计学方法：利用 SPSS 24.0 软件，对罕见病病例的疾病类别、前十位病种分布和重复住院率进行描述性分析。

2 结果

（1）基本情况。2011-2024 年医院每年收治的罕见病住院例数逐年增加，累计收治 19479 例，占同期住院患者总数的 3.69%。其中男性 10718 例，占 55.02%；女性 8761 例，占 44.98%。患者年龄范围 0~18 岁，按照 < 1 岁、1~ < 3 岁、3~ < 7 岁、7~ < 13 岁、13~18 岁分为婴儿期、幼儿期、学龄前期、学龄期和青春期，其中婴儿期（5854 例，30.05%）和学龄期患者（4930 例，25.31%）占比较高，青春期患者（1467 例，7.53%）所占比例最小。病例涵盖山东省（18060 例，92.72%）、河北省（345 例，1.77%）、河南省（205 例，1.05%）等 30 个省、自治区和直辖市以及美国、蒙古国等国家。

（2）疾病分类。根据国际疾病分类，病例共涉及 21 个疾病系统分类中的 14 个类别、130 种病种，占罕见病目录病种的 62.80%。内分泌、营养和代谢疾病涵盖病种数量最多（36 种），其次为先天畸形、变形和染色体异常（20 种）和神经系统疾病

课题项目：济南市卫生健康委科技发展计划项目

课题名称：山东省 2016-2021 年儿童罕见病住院患者疾病特征分析（项目编号：2022-公-05）

（19种）。①性别分布：除肌肉骨骼系统和结缔组织疾病，循环系统疾病，精神和行为障碍，皮肤和皮下组织疾病外，均为男性病例数多于女性。泌尿生殖系统疾病、血液及造血器官疾病和起源于围生期疾病男女性别差异最为显著，分别为4.50:1、1.89:1、1.79:1。②年龄分布：不同系统罕见病的年龄分布呈现不同的特点，先天畸形、变形和染色体异常疾病，肌肉骨骼系统和结缔组织疾病的病例分布高峰均出现在学龄期，神经系统疾病在学龄前期占比最高，见表1。

表1 各类型罕见病分布

疾病系统	病种数量	男女性别比	婴儿期	幼儿期	学龄前期	学龄期	青春期
先天畸形、变形和染色体异常	20	1.06:1	1117	801	1435	1697	578
肌肉骨骼系统和结缔组织疾病	9	0.90:1	6	134	957	1630	563
神经系统疾病	19	1.59:1	489	452	732	630	126
眼和附器疾病	5	1.59:1	1864	74	275	122	10
肿瘤	12	1.12:1	349	871	572	122	22
起源于围生期的某些情况	2	1.79:1	1178	0	0	0	0
血液及造血器官疾病	16	1.89:1	174	186	288	238	66
内分泌、营养和代谢疾病	36	1.53:1	268	60	144	222	43
消化系统疾病	3	1.02:1	365	64	66	54	10
循环系统疾病	3	0.87:1	37	55	43	199	48
呼吸系统疾病	2	1.25:1	8	8	2	8	1
泌尿生殖系统疾病	1	4.50:1	0	0	6	5	0
精神和行为障碍	1	0.50:1	0	1	1	1	0

（3）前十位病种分布。①性别分布：病例数居前十位的罕见病占所有罕见病住院病例的72.17%（14058/19479），除蓝色橡皮疱样痣、全身型幼年特发性关节炎和先天性胆道闭锁外，其他7种罕见病均为男性患者比例高于女性。男女性别比例差距较大的4种疾病依次为：West综合征（婴儿痉挛综合征）、新生儿持续肺动脉高压、早产儿视网膜病、角膜缘干细胞缺乏症。②年龄分布：前十位病种中，除早产儿视网膜病、新生儿持续肺动脉高压、先天性胆道闭锁、West综合征（婴儿痉挛综合征）外，其余6种罕见病在各个年龄段均有分布。不同类型罕见病的高发年龄段不同，蓝色橡皮疱样痣、全身型幼年特发性关节炎均在学龄期患者中占比最高；98.45%的早产儿视网膜病、98.33%的先天性胆道闭锁、68.82%的West综合征（婴儿痉挛综合征）集中于婴儿期，见表2。

表2 前十位病种分布

前十位病种	病例总数	男女性别比	婴儿期		幼儿期		学龄前期		学龄期		青春期	
			病例数	占比	病例数	占比	病例数	占比	病例数	占比	病例数	占比
蓝色橡皮疱样痣	4152	0.99:1	317	7.63	619	14.91	1203	28.97	1499	36.1	514	12.38
全身型幼年特发性关节炎	3190	0.90:1	2	0.06	125	3.92	939	29.44	1590	49.84	534	16.74
早产儿视网膜病	1874	1.63:1	1845	98.45	27	1.44	2	0.11	0	0	0	0
新生儿持续肺动脉高压	1167	1.79:1	1167	100	0	0.09	0	0	0	0	0	0
视网膜母细胞瘤	866	1.03:1	179	20.67	469	54.16	202	23.33	13	1.5	3	0.35
脊髓性肌萎缩症	791	1.08:1	78	9.86	176	22.25	309	39.06	177	22.38	51	6.45
先天性胆道闭锁	598	0.95:1	588	98.33	6	1	3	0.5	1	0.17	0	0
神经母细胞瘤	492	1.08:1	91	18.5	207	42.07	180	36.59	13	2.64	1	0.2
West综合征(婴儿痉挛综合征)	465	1.85:1	320	68.82	124	26.67	19	4.09	2	0.43	0	0
角膜缘干细胞缺乏症	463	1.44:1	15	3.24	45	9.72	271	58.53	122	26.35	10	2.16

（4）重复住院率。该院罕见病住院病例中，病例数前十位的罕见病均存在重复住院情况，重复住院率为 0.17%~79.81%。详见表 3。

表 3 前十位病种重复住院率

秩次	疾病名称	重返例次	住院总例次	重复住院率(%)
1	全身型幼年特发性关节炎	2546	3190	79.81
2	脊髓性肌萎缩症	616	791	77.88
3	神经母细胞瘤	326	492	66.26
4	蓝色橡皮疱样痣	1955	4152	47.09
5	视网膜母细胞瘤	299	866	34.53
6	West 综合征/婴儿痉挛综合征	141	465	30.32
7	早产儿视网膜病	246	1874	13.13
8	先天性胆道闭锁	41	598	6.86
9	角膜缘干细胞缺乏症	12	463	2.59
10	新生儿持续肺动脉高压	2	1167	0.17

3 讨论

研究结果显示，2011-2024 年医院每年收治的罕见病住院例数逐年增加，推测可能与医疗机构诊断能力提高、患者医疗意识改变等有关。该院累计收治罕见病住院病例 19479 例，占同期所有住院患者的 3.69%。提示罕见病并不罕见，儿科医生更需深化对罕见病的认识，以期实现早诊断、早治疗。

该院收治的罕见病患者以男性居多，此特征与池欢[4]、王盼[5]、阎妍[6]、马原[7]、赵帅[8]等基于儿童医院研究的性别分布相符，亦与石鑫淼[9]、温馨[10]、李倩[11]等全人群罕见病性别分布一致。本研究发现，West 综合征（婴儿痉挛综合征）、新生儿持续肺动脉高压、早产儿视网膜病、角膜缘干细胞缺乏症等 4 种疾病男女性别比例差距较大。提示应针对高风险性别罕见病加强早期预警和健康宣教。

所有病例中婴儿期患者占比最高，为 30.05%；青春期患者所占比例（7.53%）最小，与既往儿童医院范围的研究结果基本相同[4-8]。罕见病高发于出生时或婴儿期，因此早期识别、早期治疗尤为重要。

各疾病系统间罕见病数量分布不均衡，内分泌、营养和代谢疾病涵盖的病种数量最多，与北京市三甲医院 5 年住院病例、全国 93 家三甲医院 10 年住院病例的罕见病流行病学调查结果一致[7]。

该院前十位病种与王盼[5]、马原[7]、赵帅[8]研究结果有所差异。多项流行病学调查显示，不同儿童专科医院常见病种构成不尽相同，提示该差异可能与调查对象选取及地区差异有关，疾病谱呈现地区特异性。

前十位病种中，不同类型罕见病的高发年龄段不同，多数罕见病均在婴儿期、幼儿期常见。提示应针对高发疾病类型和重点人群，开展针对性的防控策略研究。

前十位见病均存在重复住院情况，其重复住院率为 0.17%~79.81%，在一定程度上可反映疾病的复杂程度和疾病负担。

参考文献：

[1] 周维军,吴冬梅,王淼,等.基于 2010-2019 年 SCI 数据库文献的罕见病发展态势及前沿热点分析[J].预防医学情报杂志,2021,37(10):1457-1464.

[2] 苏爱玲,余章斌,陈玉林,等.2013-2020 年新生儿重症监护病房罕见病现况调查[J].国际生殖健康/计划生育杂志,2021,40(06):456-461.

[3] 张耀东,罗淑颖,陈永兴,等.2015~2019 年河南省儿童医院罕见病的分布特征分析[J].中国中西医结合儿科学,2021,13(02):180-184.

[4] 池欢.2012-2018 年重庆医科大学附属儿童医院 1975 例儿童罕见病住院患者疾病特征分析[D].重庆医科大学,2019.

[5] 王盼,刘颖超,钱素云.儿童重症监护病房罕见病收治现状分析[J].中华儿科杂志,2024,62(10):989-994.

[6] 阎妍,刘薇,陈欣.天津市儿童医院 2011-2020 年罕见病住院病例特征分析[J].天津医科大学学报,2023,29(05):543-546.

[7] 马原,黄裕翔,李黎,等.某妇产儿童专科医院儿童罕见病住院患者疾病特征与费用分析[J].中国卫生统计,2023,40(4):563-566+569.

[8] 赵帅,马昂,罗淑颖,等.基于专病数据探讨 20 种儿童罕见病的临床特征[J].临床儿科杂志,2024,42(02):110-115.

[9] 石鑫淼,刘徽,王琳,等.基于中国 1500 万余例次住院病例的 121 种罕见病现况分析[J].中华医学杂志,2018,98(40):3274-3278.

[10] 温馨,王杉杉,蔡剑,等.浙江省 2007-2017 年罕见病住院病例特征分析[J].中华流行病学杂志,2020,41(3):400-405.

[11] 李倩,高建民,牟怡平,等.某院 2015 年-2019 年罕见病住院病例特征分析[J].中国卫生质量管理,2021,28(8):27-30.