

汇聚罕见病力量，共筑诊疗新篇——广东省卫生经济学会罕见病专业委员会 2026年年会暨第二届罕见病学术交流会圆满召开

为推动广东省罕见病诊疗水平提升，搭建高效学术交流平台，凝聚多学科协作力量，近日，广东省卫生经济学会罕见病专业委员会2026年年会暨第二届罕见病学术交流会顺利召开。来自全省各地的罕见病领域领导、专家、学者及临床同行齐聚一堂，围绕罕见病诊疗前沿、科研进展及管理实践展开深入探讨，共话罕见病事业发展新方向。



会议伊始，广东省卫生经济学会罕见病专业委员会秘书、越秀区儿童医院曹姝平主任医师发表欢迎致辞。她代表专委会对出席本次会议的各位领导和嘉宾表示热烈欢迎和诚挚感谢，强调专委会始终致力于搭建专业、高效的学术交流平台，助力提升全省罕见病诊疗规范化水平，同时呼吁社会各界共同关注罕见病群体，凝聚多方力量为罕见病诊疗事业发展保驾护航。



随后，广东省卫生经济学会陈星伟会长代表学会作开场致辞。他详细介绍了学会的发展历史与核心定位，分享了学会近年来在科研创新、学术交流、人才培养等方面取得的丰硕成果，着重强调了卫生资源研究与科学管理在罕见病事业发展中的重要意义，鼓励全体与会者秉持创新理念，加强跨领域、跨机构合作。陈星伟会长还提出，学会将以卫生资源为核心，通过“0-1-2-3-4-5”闭环路径明确发展方向，坚守第三方平台定位，践行四大职能任务与五赢标准，为罕见病事业高质量发展提供支撑。最后，他向与会专家送上美好祝福，并预祝本次年会圆满成功。



专委会主任委员、中山大学附属第一医院张军教授随后致辞。她再次对各位专家同仁的到来表示欢迎与感谢，深入剖析了当前罕见病诊断与治疗面临的复杂性、治疗难题及费用高昂等现实挑战，同时肯定了国家层面罕见病相关政策的推进成效，以及广东省在罕见病防治工作中取得的阶段性成果。张军教授强调，在医疗资源有限的背景下，需进一步优化资源配置，依托高水平学术交流平台，汇聚多学科智慧，推动罕见病研究与诊疗水平协同提升，鼓励大家加强跨学科协作，促进科研成果向临床实践与政策制定高效转化，让更多罕见病患者受益。



致辞环节结束后，举行了增补委员证书颁发仪式。陈星伟会长与张军教授共同为新增补的常委和委员颁发证书，中山大学附属第三医院唐本玉教授新增为专委会常务委员，赖中杰、梁燕珍等 18 名医师新增为专委会委员，委员的新增为专委会注入了新鲜血液，进一步夯实了专委会的组织力量。



随后，专委会秘书长、中山大学附属第一医院郑如江主治医师发表专委会工作总结与未来规划。他系统回顾了专委会自2025年筹备以来在组织建设、学术活动开展、基层医疗培训、科研协作等方面的工作进展与丰硕成果，清晰勾勒出2026年度发展规划与长远工作展望。郑如江秘书长表示，未来专委会将持续推进罕见病注册系统与诊疗规范化进程，着力构建省级罕见病诊疗协作网络，加强国内外学术交流与合作，推动科研成果转化应用，提升公众对罕见病的认知水平，进一步优化医疗资源配置，为罕见病患者提供更优质、更便捷的医疗服务。



本次会议的核心环节——学术交流与讨论环节，内容丰富、干货满满，聚焦多个罕见病领域的诊疗难点与前沿进展。该环节由中山大学附属第三医院唐本玉教授主持，首位讲者、中山大学附属第一医院陈华东教授围绕《新生儿高胰岛素血症》展开系统讲解，全面覆盖该病的定义、流行病学、病因机制、临床表现、诊断及内外科治疗策略，结合两例临床实际病例，详细分享了外科干预在弥漫性和局灶性病变中的应用效果与预后情况，还介绍了微创技术在手术治疗中的应用优势及未来新型药物的研发潜力，特别强调多学科协作、早期诊断与个体化治疗对改善患儿神经发育结局的关键作用。

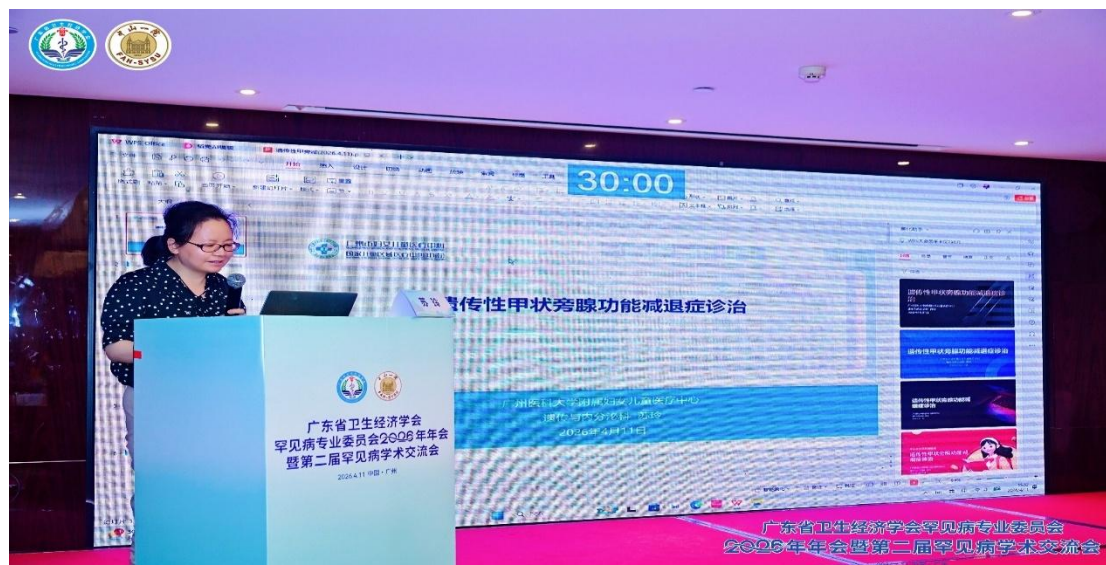


在陈华东教授的股份结束后，连群教授、陈秋莉教授、陆喜燕教授结合自身丰富的临床经验，围绕该疾病展开深入讨论，重点分享了新生儿高胰岛素血症的诊断难点、鉴别思路与治疗策略，着重强调了先天性高胰岛素血症性低血糖的临床管理要点，提醒临床医师重视在低血糖时同步胰岛素水平检测与动态血糖监测的重要性，为临床诊疗实践提供了宝贵经验。



随后，广州医科大学附属妇女儿童医疗中心苏玲教授带来《遗传性甲状旁腺功能减退症的诊治》专题分享。她指出，此类疾病多由甲状旁腺激素分泌异常引发，临床

以低钙血症、高磷血症及甲状旁腺激素水平不合适的低下为典型特征，详细阐述了遗传性甲状旁腺功能减退症的诊断方法，强调了精准治疗与遗传咨询的必要性，深入解析了甲状旁腺激素（PTH）在钙磷代谢中的核心作用，并结合三例典型病例，细致讲解了不同类型遗传性疾病的临床特征与基因诊断方法，为临床精准诊疗提供了有力指导。

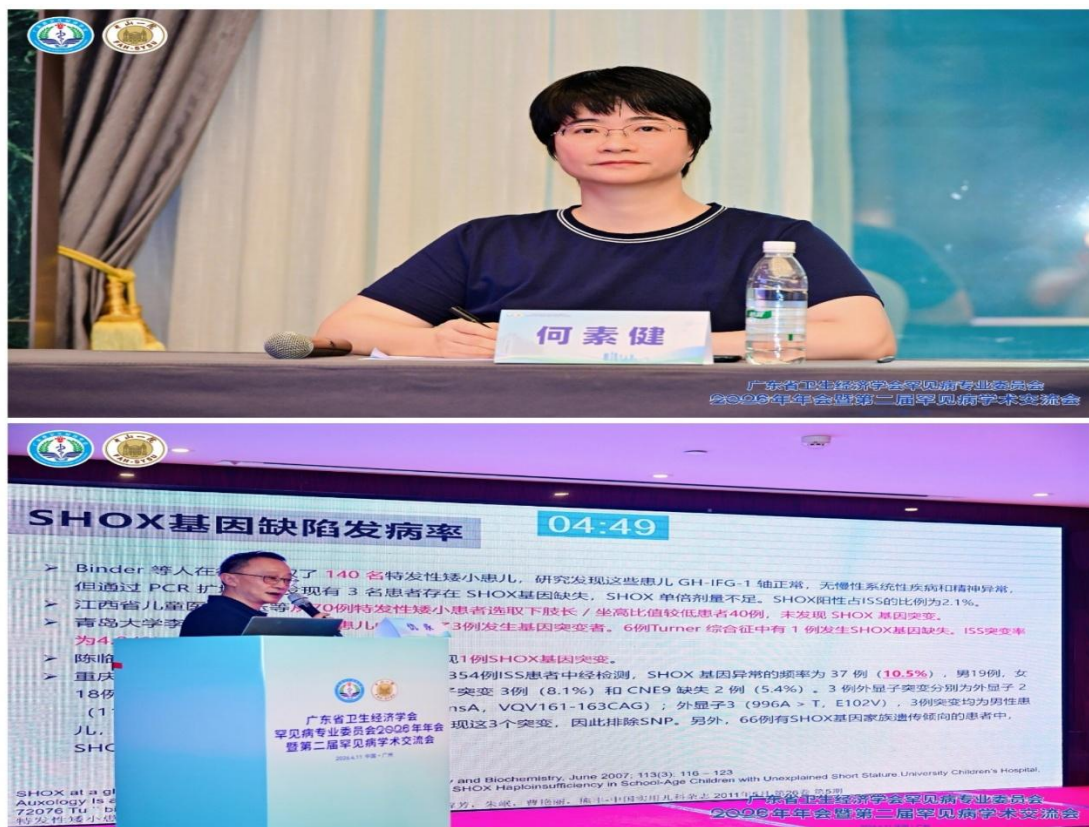


刘舒教授、郭松教授、张瑶教授随后参与该课题讨论，一致认为应根据患儿临床特征选择适配的基因检测方法，如CMA技术适用于微缺失检测、全外显子测序适用于单基因病诊断，强调治疗需以症状为导向，同时提醒临床医师关注长期补钙可能带来的肾脏负担，分享了特立帕肽在顽固性低钙血症中的使用适应征及安全性管理要点。最后，主持人唐本玉教授对该环节进行总结，梳理核心观点，进一步深化了与会者对该疾病的认知。



在广州市花都区人民医院何素建教授的主持下，佛山市第一人民医院仇永教授带来《浅谈SHOX基因》专题分享。他以两例典型病例为切入点，围绕SHOX基因缺陷相关矮小症的临床诊疗展开，系统讲解了该类疾病的发现历程、分子机制、临床表现及治疗策略，明确指出SHOX基因缺陷是非综合征性矮小最常见的单基因病因，其临床表型具有高度异质性，典型表现第四/第五掌骨短，马德隆畸形等骨骼异常。仇永

教授强调，早期诊断与规范治疗是改善患者预后的关键，重组人生长激素治疗可有效改善患儿生长发育障碍，且早期干预效果更为显著。

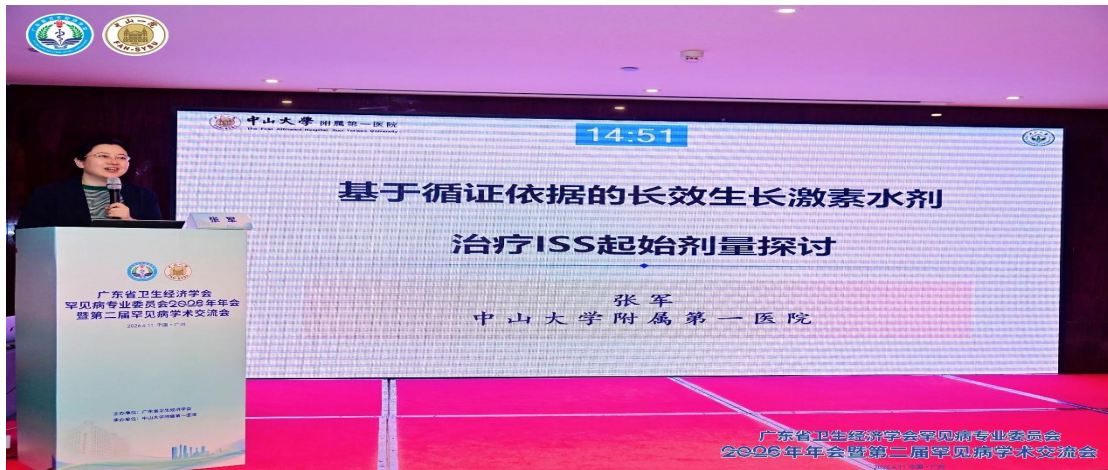


朱顺叶教授、罗玉君教授在讨论环节补充发言，重点强调了 SHOX 基因相关疾病精准诊断的难点，建议对身材比例异常的患儿尽早开展基因检测，同时探讨了家庭经济负担对检测依从性的影响。朱顺叶教授还回顾了 SHOX 基因的研究起源，着重强调其在特纳综合征骨骼表现中的关键作用，提出可以特纳综合征为切入点，深入理解 SHOX 相关疾病的发病机制与诊疗逻辑。



学术交流环节持续深入，中山大学附属第一医院张军教授围绕《基于循证依据的长效生长激素水剂治疗特发性矮身材起始剂量探讨》展开分享，聚焦特发性矮小 (ISS) 的诊断与治疗核心，重点探讨了长效生长激素的临床应用要点，结合循证医学证据，指出足量起始、个体化剂量调整对改善患者成年身高的重要意义，为临床规范使用生

长激素提供了科学依据。



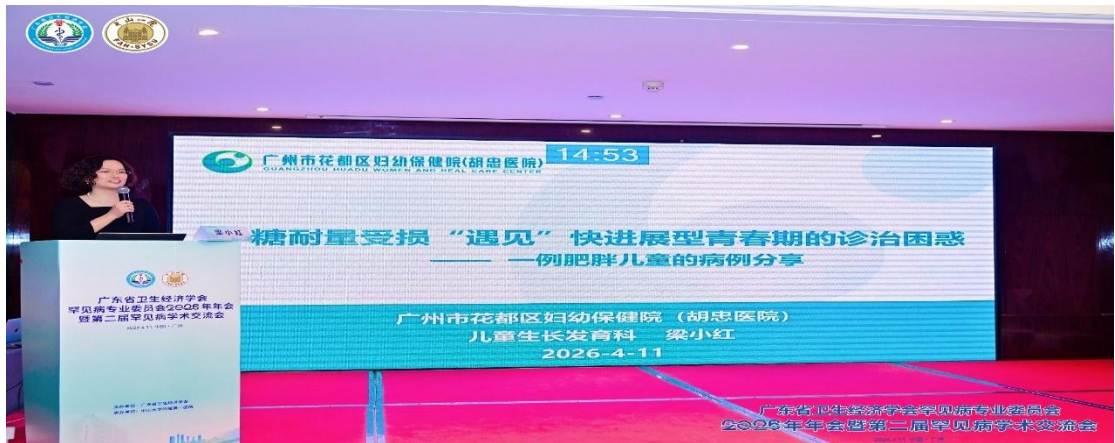
中山大学孙逸仙纪念医院侯乐乐教授带来《一例新生儿高钾血症、低钠血症病例分享》，通过详细梳理病例的病史、实验室检查及基因检测结果，从“高钾低钠”的常见表象入手，抽丝剥茧、层层分析，成功避免了先入为主误诊为先天性肾上腺皮质增生症（CAH）的误区，最终明确诊断为假性醛固酮减少症（PHA1b型）。侯乐乐教授强调，罕见病诊疗中，精准诊断是改善患者预后的关键，临床医师需严谨细致，全面排查，避免误诊误治。



刘霞教授、何露丝教授、王冰教授围绕该病例展开热烈讨论，分享了自身在罕见病诊疗中的思路与临床启示，不仅探讨了相关治疗方法的临床效果，还聚焦罕见病诊疗过程中面临的挑战与学习经验，提出多机构、多学科合作是提高罕见病诊疗水平、优化患者预后的重要路径。



最后，广州市花都区妇幼保健院（胡忠医院）梁小红教授带来《糖耐量受损“遇见”快进展型青春期的诊治困惑——例肥胖儿童的病例分享》。她以一例男性儿童因体重快速增长、性发育提前及糖耐量受损就诊的病例为切入点，深入探讨了肥胖、青春期提前发育与胰岛素抵抗之间的内在关联，重点分析了临床诊疗中如何在改善血糖代谢与控制身高增长之间寻找平衡，提出了个性化治疗方案的制定要点、关键监测指标及长期治疗的重要性。值得注意的是，早发糖尿病相关研究显示，肥胖与胰岛素抵抗可能加速血糖异常进展，这也为该病例的诊疗提供了重要参考。



康春华教授、潘丽丽教授参与该病例讨论，重点剖析了肥胖与性早熟之间的相互作用机制及其对儿童身高的影响，强调肥胖儿童的综合管理不可或缺，临床治疗中应优先控制体重，再根据患儿具体情况判断是否启用促高治疗等，并加强全程监测，全方位保障儿童身心健康。



会议尾声，曹姝平秘书作大会总结。她再次强调，罕见病早筛早治、规范诊疗以及社会各界的广泛支持，是推动罕见病管理水平提升的关键，同时再次向所有参会专家、同仁的倾情分享与大力支持表示感谢，表达了对未来罕见病领域跨机构、多学科合作的殷切期待，希望全体与会者以本次会议为契机，凝聚共识、携手共进，推动广东省罕见病诊疗事业再上新台阶。



本次年会暨学术交流会成功召开，不仅为广东省罕见病领域的专家学者提供了高效的学术交流平台，分享了前沿诊疗技术与临床经验，更凝聚了多方力量，明确了未来罕见病事业的发展方向。相信在各方的共同努力下，将进一步推动广东省罕见病诊疗规范化、科研创新化、协作常态化发展，为罕见病患者带来更多希望。

