

## 唐山市综合医院临床医师罕见病认知度调查

宋海<sup>1</sup>,康琦<sup>2</sup>,袁妮<sup>3</sup>,李定国<sup>4\*</sup>,刘金红<sup>5</sup>

(1.华北理工大学附属人民医院 唐山市人民医院 会诊中心,河北 唐山 063001;2.上海市卫生和健康发展研究中心,上海 200040;3.大连医科大学 公共卫生学院,辽宁 大连 116044;4.上海交通大学医学院附属新华医院 消化内科,上海 200092;5.开滦精神卫生中心 心理康复科,河北 唐山 063001)

**【摘要】目的** 调查唐山市综合医院临床医师对罕见病的认知度现状。**方法** 选择唐山市14家二级甲等以上公立综合医院在岗临床医师,采用自行设计的调查问卷,就罕见病基本特征及当前热点相关问题进行纸质问卷调查,并对结果进行统计分析。**结果** 共回收有效问卷2025份。临床医师对罕见病认知度较低,问卷平均正确率为39.8%。61名(3.0%)医师认知度较高,460名(22.8%)医师认知度一般,810名(40.0%)医师认知度较低,694名(34.3%)医师认知度很低。学历越高的医师对罕见病认知度越高,从医年限越短的医师对罕见病认知度越高,三级医院医师对罕见病认知度高于二级医院医师,诊治过罕见病的医师对罕见病认知度高于未诊治过罕见病的医师,差异均有统计学意义( $P<0.05$ )。**结论** 唐山市综合医院临床医师对罕见病认知度较低,低学历、高从医年限、二级医院、未诊治过罕见病的医师认知度更低。建议对临床医师进行罕见病知识培训,提高医师认知度,使罕见病患者及早确诊并获得规范性治疗。

**【关键词】** 临床医师;罕见病;认知度;调查;科普宣教

**【中图分类号】** R597;R192.3;R195 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1672-3384(2020)01-0059-04

**Doi:** 10.3969/j.issn.1672-3384.2020.01.014

## Survey on the awareness of rare diseases among clinicians in Tangshan general hospital

SONG Hai<sup>1</sup>, KANG Qi<sup>2</sup>, YUAN Ni<sup>3</sup>, LI Ding-guo<sup>4\*</sup>, LIU Jin-hong<sup>5</sup>

(1. Medical Consultation Center, People's Hospital Affiliated to North China University of Technology, Hebei Tangshan People's Hospital, Tangshan 063001, China; 2. Shanghai Health Development Research Center, Shanghai 200040, China; 3. School of Public Health, Dalian Medical University, Liaoning Dalian 116044, China; 4. Department of Gastroenterology, Xinhua Hospital Affiliated to Shanghai Jiao Tong University School of Medicine, Shanghai 200092, China; 5. Department of Psychological Rehabilitation, Kailuan Mental Health Center, Hebei Tangshan 063001, China)

**【Abstract】 Objective** This study was designed to investigate the awareness of rare diseases among clinicians in Tangshan general hospital, a medium-sized city in China. **Methods** A self-designed paper questionnaire was used to investigate the basic characteristics and related hot topic issues on rare diseases by selecting on-duty clinicians from 14 secondary or above public general hospitals in Tangshan. The results were statistically analyzed. **Results** A total of 2025 valid questionnaires were collected in this survey. The average awareness of rare diseases among clinicians was 39.8%. There were 61 (3.0%) clinicians with high awareness of rare diseases, 460 (22.8%) clinicians with moderate awareness of rare diseases, 810 (40.0%) clinicians with poor awareness of rare diseases, and 694 (34.3%) clinicians with extremely poor awareness of rare diseases. Although clinicians with a higher education level had a higher awareness of rare diseases, clinicians with longer medical career showed a lower awareness of rare diseases. Clinicians in the first-level hospitals had a higher awareness of rare diseases than those in the second-level hospitals and clinicians who had diagnosed and treated patients with rare diseases had a higher

基金项目:河北省2018年度医学科学研究重点课题计划(No.20181215)

作者简介:宋海,男,硕士研究生,硕士研究生导师;研究方向:罕见病防治;E-mail: songhz2018@163.com

\*通信作者:李定国,男,博士研究生,博士研究生导师,二级教授;研究方向:罕见病防治,各种慢性疑难肝病的诊治、功能性胃肠疾病的诊疗;  
E-mail: 13901813288@163.com

awareness of rare diseases than those who had not treated rare diseases. All differences were statistically significant ( $P<0.05$ ).

**Conclusion** General hospitals' clinicians from Tangshan general hospital had a low awareness of rare diseases. Clinicians who had any one or more of the four features (low education level, having a long medical career, working in secondary hospitals, and having not diagnosed or treated rare diseases) had an even lower awareness. It is recommended to train clinicians on rare disease knowledge to improve awareness in order to realize earlier diagnosis and standardized treatment of patients with rare disease.

**【Key words】** clinicians; rare diseases; awareness; questionnaire; popular science education

罕见病是指发病率很低的疾病,是一大类散落在多个疾病系统的不同疾病的总称。罕见病常累及人体多系统、多脏器,呈慢性、进行性、耗竭性发展,多为终身患病,易造成残疾,不仅影响患者生活质量,严重者可危及生命,一般需要长期甚至终身治疗<sup>[1]</sup>。目前全球还没有统一的罕见病的定义,2010年中国罕见病专家达成以下共识:患病率 $<1/500\,000$ ,或新生儿发病率 $<1/10\,000$ 的疾病可以称为中国的罕见病<sup>[2]</sup>。全球已有近7000种疾病被确定为罕见病,约占人类疾病的10%,约80%的罕见病为遗传引起,大多数罕见病的病因尚未明确<sup>[2-4]</sup>。目前诊断罕见病的方法欠缺,仅有不到5%的罕见病具有治疗药品。大部分罕见病的治疗费用昂贵<sup>[1-2]</sup>。中国在罕见病立法方面仍然处于起步阶段,国家层面尚无系统性的罕见病立法,目前尚无完善的医疗保障机制<sup>[3-7]</sup>。

罕见病诊断难、药物可及性差、患者及家庭负担严重<sup>[1,8]</sup>,目前65%的医师对罕见病认知有限<sup>[9]</sup>,故误诊和漏诊现象较为严重<sup>[2,4]</sup>,这样不仅增加罕见病患者的痛苦和经济负担,还会造成医疗资源的浪费。因此目前亟待提高医师对罕见病的认知,规范罕见病诊疗。罕见病患者农村人口略高于城市,治疗最常去的医院是地市级医院<sup>[8]</sup>,故本研究对我国中等地市级城市——河北省唐山市的二、三级公立综合医院临床医师罕见病认知情况开展调查研究,以了解中等城市临床医师对罕见病的认知状况,报道如下。

## 1 资料与方法

### 1.1 资料

选择唐山市部分二、三级公立综合医院的临床医师进行纸质调查问卷。

### 1.2 方法

**1.2.1 抽样方法** 在唐山市7个行政区、2个行政县级市、5个行政县中,分别选择1家区域所属的最大公立综合医院(如果该行政区没有所属的公立综合医院,选择该行政区域内市属最大公立综合医院列为调研目标医院)。

**1.2.2 调查方法** 采用基于罕见病基本常识以及国内外相关研究和热点新闻自行设计的调查问卷,包括基本信息和认知度测试两部分。基本信息包括医院等级、性质、科室、学历、职称、从医年限、诊治罕见病经历等。认知度测试包含罕见病的发病率、种类、遗传性、发病机制、诊断与治疗、立法保障方面的10道题目;选项分别为:正确、错误、不知道。调查问卷由专人统一发放、回收及录入。调查选择所有临床科室在岗医师一对一发放问卷,并在当日或隔日收回。数据由双人核实并录入数据库。无效问卷判定标准为:医师学历、职称、从医年限、医院等级及所在科室5个基本信息缺失 $\geq 1$ 项,罕见病认知度测试回答缺失 $\geq 1$ 道,测试选项全部选择正确或错误者。

**1.2.3 评价指标** 以问卷正确率作为评价医师认知度评价的指标。10道认知度测试题目正确率最高为100%,最低为0。将认知度分为较高(正确率 $\geq 80\%$ )、一般(正确率60%~70%)、较低(正确率40%~50%)、很低(正确率 $\leq 30\%$ )4个等级。

**1.2.4 统计方法** 调查结果使用SPSS 17.0软件进行统计分析。计数资料采用率和构成比进行描述,组间比较采用非参数秩和检验方法, $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

## 2 结果

### 2.1 基本情况

列入调查的医院共14家,其中三级甲等医院2

家、二级甲等医院 12 家。共发放问卷 2536 份, 实际回收 2105 份(回收率 83.0%), 其中有效问卷 2025 份(有效问卷率为 96.2%)。医师学历、职称、从医年限、医院等级情况见表 1, 其中本科及以上学历、主治医师及以上职称、20 年及以上从医年限医师占比均高于全国平均水平<sup>[10]</sup>。

表 1 2025 份调查问卷中临床医师基本情况

| 医师情况    | 人数   | 占比(%) |
|---------|------|-------|
| 学历      |      |       |
| 专科      | 159  | 7.9   |
| 本科      | 1444 | 71.3  |
| 硕士      | 395  | 20.4  |
| 博士      | 27   | 1.3   |
| 职称      |      |       |
| 医士      | 52   | 2.6   |
| 医师      | 456  | 22.5  |
| 主治医师    | 843  | 41.6  |
| 副主任医师   | 503  | 24.8  |
| 主任医师    | 171  | 8.4   |
| 从医年限(年) |      |       |
| ≤5      | 345  | 17.0  |
| 6~10    | 441  | 21.8  |
| 11~20   | 715  | 35.3  |
| 21~30   | 406  | 20.0  |
| >30     | 118  | 5.8   |
| 医院级别    |      |       |
| 三级医院    | 601  | 29.7  |
| 二级医院    | 1424 | 70.3  |

2.2 总体认知度情况

对全部问卷每道题目的正确率进行分析, 医师对“绝大部分罕见病的发病机制仍不清楚”“所有的罕见病都是基因遗传病”“整体而言, 罕见病的发病率非常低”“罕见病只在某些特定人群中发生和传播”“通过基因检查, 绝大部分的罕见病都可以得到确诊”“世界卫生组织已经确认的罕见病种类约占人类疾病种类的 10%”“罕见病所使用的药物都是非常昂贵的”“不到 5% 的罕见病有药可治”“全球现在大概有 2000 种左右的罕见病”“我国已经对罕见病进行了立法保障”选择正确比例分别为 73.6%、65.7%、64.5%、43.4%、38.1%、33.4%、22.8%、13.6%、12.0%、9.4%, 可见临床医师对罕见病的发病机制、发病率、遗传性方面的认

知度一般, 对传播人群的认识度较低, 对其他方面的认识度很低。

临床医师对罕见病的总体认识度很低, 问卷平均正确率仅为 39.8%。按照正确率进行排序, 结果详见表 2。有 61 名(3.0%)医师对罕见病认识度较高(正确率≥80%), 有 460 名(22.8%)医师对罕见病的认识度一般(正确率 60%~70%), 有 810 名(40.0%)医师对罕见病的认识度较低(正确率 40%~50%), 有 694 名(34.3%)医师对罕见病的认识度很低(正确率≤30%)。

表 2 2025 份调查问卷中临床医师对罕见病的认识度情况

| 正确率(%) | 人数  | 占比(%) |
|--------|-----|-------|
| 100    | 7   | 0.3   |
| 90     | 10  | 0.5   |
| 80     | 44  | 2.2   |
| 70     | 141 | 7.0   |
| 60     | 319 | 15.8  |
| 50     | 436 | 21.5  |
| 40     | 374 | 18.5  |
| 30     | 195 | 9.6   |
| 20     | 155 | 7.7   |
| 10     | 78  | 3.9   |
| 0      | 266 | 13.1  |

2.3 不同特征医师对罕见病的认识度情况

不同特征医师对罕见病的认识度情况见表 3。由表 3 可见, 学历越高的医师对罕见病认识度越高, 从医年限越短的医师对罕见病认识度越高, 三级医院医师对罕见病认识度高于二级医院医师, 诊治过罕见病医师对罕见病认识度高于未诊治过罕见病医师, 差异均有统计学意义( $P<0.05$ )。内科与外科医师对罕见病认识度差异无统计学意义( $P>0.05$ )。

3 讨论

本研究结果显示, 学历越高、从医年限越短的医师对罕见病的认识度越高, 可能与大多数高学历和从医年限短的医师具有较好的学习热情和更新医学知识的良好习惯, 且容易接触到罕见病这些近几年才在中国出现并逐渐被传播的医疗领域新信息有关, 同时从医年限长的高年龄医师获取新信息的渠道和方式

表3 不同特征临床医师对罕见病的认知度情况

| 特征      | 人数   | 认知率(%) | $\chi^2$ 值 | P值    |
|---------|------|--------|------------|-------|
| 学历      |      |        | 16.521     | 0.001 |
| 专科      | 159  | 40.0   |            |       |
| 本科      | 1444 | 39.5   |            |       |
| 硕士      | 395  | 42.8   |            |       |
| 博士      | 27   | 46.7   |            |       |
| 从医年限(年) |      |        | 14.222     | 0.007 |
| ≤5      | 345  | 41.7   |            |       |
| 6~10    | 441  | 41.7   |            |       |
| 11~20   | 715  | 39.4   |            |       |
| 21~30   | 406  | 38.5   |            |       |
| >30     | 118  | 34.7   |            |       |
| 专业领域    |      |        | 0.603      | 0.546 |
| 内科      | 979  | 39.6   |            |       |
| 外科      | 818  | 40.1   |            |       |
| 医院级别    |      |        | 5.187      | 0.000 |
| 三级医院    | 601  | 43.8   |            |       |
| 二级医院    | 1424 | 38.1   |            |       |
| 诊治罕见疾病  |      |        | 4.946      | 0.000 |
| 诊治过     | 349  | 45.4   |            |       |
| 未诊治过    | 1676 | 38.7   |            |       |

也不如年轻医师。三级医院医师对罕见病的认知度更高,与三级医院医师承担着本地区的罕见及疑难复杂疾病最终的处理工作有关。诊治过罕见病的医师对罕见病的认知度更高,与其诊治过罕见病患者、对罕见病有过直观的认识有关。总之,中等城市临床医师在日常工作中接触罕见病比较少,学术交流机会较少,对罕见病认知度很低。当前罕见病防治最大的挑战是临床医师对罕见病的认知有限,提高中等城市临床医师对罕见病认知度可改善罕见病诊疗现状,改进建议如下:①针对不同背景临床医师开展罕见病基本知识培训,以提高基层医师对罕见病的认知度。②当前微信等网络已经成为医师获得疾病诊疗信息的主要渠道,可以把罕见病知识培训纳入医师继续教育的内容,根据实际情况,通过微信等网络方式对医师进行继续教育培训<sup>[11-12]</sup>。③增强医师对罕见病诊治的

意识,在临床诊断和鉴别诊断中,特别是遇到疑难病例,要考虑到是否为罕见病<sup>[13]</sup>,并及时咨询或转诊到诊疗能力较强的上级医院或罕见病诊疗中心治疗。

④充分利用网络资源,传播罕见病科普知识,提高公众对罕见病的了解,接纳罕见病患者融入社会。

本研究是根据罕见病现状及关注热点相关问题自行设计问卷,尚未经专家评议及信度和效度测定,其中认知度评估为参照同行评估方法自行设定。但本研究数据来源于可代表中国大多数的罕见病患者就诊的医院,此结果对改善中国罕见病诊疗现状及制定政策具有一定的参考价值,可为相关方提高临床医师对罕见病的认知度、规范罕见病诊疗、开展罕见病宣传与继续教育培训提供重要依据。

### 【参考文献】

- [1] 丁洁,王琳.中国罕见病研究报告(2018)[M].北京:中国医药科技出版社,2018:33-40.
- [2] 马端,李定国,张学,等.中国罕见病防治的机遇与挑战[J].中国循证儿科杂志,2011,6(2):81-82.
- [3] 史录文.中国孤儿药更多“鼓励”,才能更加可及[J].中国卫生,2019,5:66-67.
- [4] 李定国.罕见病防治:不仅仅是知识和技术[J].诊断学理论与实践,2014,13(1):1-2.
- [5] Boycott K M, Rath A, Chong J X, et al. International cooperation to enable the diagnosis of all rare genetic diseases[J]. Am J Hum Genet, 2017, 100(5):695-705.
- [6] 柴月,武胤,信泉雄,等.我国罕见病立法当议[J].新西部(理论版),2015,23:75-76.
- [7] 康琦,杨燕,何江江.我国罕见病保障工作的进展、问题与建议[J].卫生软科学,2018,32(7):20-23.
- [8] 李莹,鲁全.中国罕见病群体生存状况调研报告[M].北京:中国劳动社会保障出版社,2014:4-27.
- [9] 关于罕见病的定义和发病率[J].临床检验杂志,2013,13(3):186.
- [10] 国家卫生健康委员会.2018中国卫生健康统计年鉴[M].北京:中国协和医科大学出版社,2017:32-33.
- [11] 宋海,冯美珠,赵文喆.唐山市临床医师获得疾病诊疗相关信息渠道的调查分析[J].中国药房,2019,30(13):1854-1858.
- [12] Zhao H, Cui Y, Zhou X, et al. Study and analysis of the state of rare diseases research in Shandong Province, China[J]. Intractable Rare Dis Res, 2012, 1(4):161-166.
- [13] 陈永法,石伟峰.《英国罕见病策略》分析及对我国的启示[J].中国药房,2018,29(4):433-436.

收稿日期:2019-10-20

本文编辑:周园