

# 罕见病相关信息素养面临的问题及思考<sup>\*</sup>

杨朝晖

(天津医学高等专科学校 天津 300222)

〔摘要〕 简述医护人员和患者因罕见病信息缺乏导致确诊困难、检索查询信息困难等问题, 提出相应措施: 普及罕见病知识, 建立罕见病临床信息数据库; 推广罕见病信息交流网络平台; 医院信息服务工作者应对工作方法和工作流程加以改进。

〔关键词〕 罕见病; 信息素养; 信息检索; 健康信息

〔中图分类号〕 R-056 〔文献标识码〕 A 〔DOI〕 10.3969/j.issn.1673-6036.2016.07.017

**Problems and Thinking of Information Literacy Related to Rare Diseases** YANG Zhao-hui, Tianjin Medical College, Tianjin 300222, China

〔Abstract〕 The paper describes problems faced by doctors, nurses and patients due to lack of rare disease information, for example, difficulties in making a definite diagnosis and retrieving and searching information. It proposes relevant measures: popularizing knowledge of rare diseases, setting up a clinical information database of rare diseases, popularizing the online information exchange platform for rare diseases. Staff engaged in hospital information services should improve their work methods and procedures.

〔Keywords〕 Rare diseases; Information literacy; Information retrieval; Health information

## 1 引言

世界卫生组织 (WHO) 预言信息是通往健康的必经之路。健康信息素养是人们参与民主社会、维护与增进健康的必要因素<sup>[1]</sup>。除了咨询专业医护人员, 网络也是大众获取医疗健康信息的重要途径, 大众通过网络获取健康信息来源主要有 3 方面: 从权威机构处获得的有关疾病或者症状的专业信息, 如英国国家医疗服务体系所推出的处方信息

服务; 下载及在线查询医疗健康信息的应用程序 App; 查阅交互式在线资源。交互式在线资源可以提供大量健康信息, 如症状检查器或者可用来检测和查询安全饮用水、身体质量指数、尼古丁水平、节食期间的卡路里计数、怀孕妊娠期、压力和抑郁程度以及一些长期症状的各类指标计算器等, 这些信息可以帮助人们进行简单的自查, 从而减少去医院的次数。以上获取信息的方式使得大众在管理自身健康状况方面拥有了更多的掌控权, 有效地减少了各类医疗机构的工作量和医护人员的服务压力。无论获取方式如何, 信息都可以帮助人们提高自身了解、治疗、应对和有效管理身体不适、长期疾病和一般性的日常身体护理的能力。

〔收稿日期〕 2016-03-28

〔作者简介〕 杨朝晖, 硕士, 发表论文 16 篇。

〔基金项目〕 天津市高等职业技术教育研究会 2015 年课题“高职院校学生个人信息管理实践现状分析与对策研究” (项目编号: XV468)。

## 2 罕见病及其相关信息素养

### 2.1 罕见病

目前,各国对罕见病认定的标准存在一定差异,我国尚无罕见病的官方界定标准。欧盟公共卫生委员会依据流行病学标准患病率,将罕见病定义为“可能给患者造成生命威胁的或者慢性退行性疾病且每 10 000 人中患有这类疾病的人数不超过 5 人的疾病”<sup>[2]</sup>。美国《罕见病法案》依据患病数,定义罕见疾为“所有患者或者受影响群体不超过 20 万的疾病或高于 20 万但药物研制和生产无法商业回报的疾病为罕见病症状”。据罕见病基金会统计,现在医疗领域已经得到确诊的罕见病有 7 000 多种,而还有更多的罕见病类型至今仍未得到确诊。罕见疾病信息素养面临的主要问题是由于人群较少,因而通常有关研究项目在申请研究经费时总是被排在其他研究项目之后,很难得到足够的资金赞助。针对罕见病建立和开发循证医学证据常常会被业内研究人员所忽略,有关罕见病的循证医学临床信息也非常稀少,使其很难被确诊。而受专业基础、检索技巧、年龄等因素的影响,一些患者自身往往也很难通过网络途径获取相关信息。

### 2.2 罕见病信息素养

有效全面地了解和掌握相关的信息能够在很大程度上帮助身体状况不佳者或患者与自身疾病做斗争,然而即使在 Web 2.0 的时代背景下,患有罕见病的患者仍然很难找到任何与自身情况相关的医疗健康信息。目前,一些国家和组织已经开展了相关罕见病信息素养的项目,2006 年法国发布等价存在计划,承认在罕见病情上缺乏信息,建议建立参考文献中心来处理该问题。2012 年英国卫生署已发布罕见病计划,计划建议通过建立专家中心对罕见病作出诊断。美国罕见疾病国家组织旨在通过教育、倡导、研究和服务计划,确诊、治疗和治愈罕见疾病。2013 年欧盟公共卫生委员会推出针对罕见病信息素养面临挑战的具体措施,包括:尽量确保各类罕见病在所有的公共卫生信息系统中都有存档,有

足够的信息记录可供查找;创建欧洲参考文献网络系统,连接各个国家内部的医疗专业中心,以促进专业医护人员之间的信息共享和专业知识交流,相关人员如果在本国无法得到有效专业的护理和治疗,帮助其了解去哪里就诊或寻求更加系统专业的帮助;鼓励业内专家学者和研究人员积极开展更多有关罕见病的研究项目<sup>[2]</sup>。

## 3 罕见病相关信息素养面临的挑战

### 3.1 确诊困难

3.1.1 困难的原因 标准化的药物试验需要按照规定持续进行一段时间,接受这类药物测试的受众人群也需要达到规定数量,由于患有罕见病的患者人数一般不多,罕见病药物市场通常规模较小,达到规定数量受众人群格外困难。政府在对于申请拨款的科研项目做价值评估时,往往会根据相关药物测试的结果作出判断,因此一般受益人群最多的项目将更有可能得到政府拨款。有关罕见病的研究项目往往很难申请获得政府的资助,导致在罕见病领域严重缺乏相关的专业信息,长期缺乏专业信息会导致医护人员对罕见病的确诊时间被无止境的延长。

3.1.2 目前常规诊疗方法 目前大部分的专业医护人员都按照业内惯例采用比较传统的诊断方法,如向患者询问病情来作为常规的诊断和治疗方法,该方法只能向罕见病患者提供一般性的医疗信息来帮助患者处理自身症状。如果罕见病患者的症状与其他疾病类似,极有可能需要很长时间才能得到正式确诊。上述情况被称为马和斑马的区别:大多数疾病都属于常见疾病并且大多数患者的情况都比较典型,都属于“马”,而对于属于“斑马”的患者,常常需要接受多个专家的诊断,直到所有可能性都被排除才能确诊,在确诊之前治疗的重点是控制病情和症状以及疼痛管理,而不是寻找治疗方案<sup>[3]</sup>。在没有明确诊断的情况下,医护人员要给罕见病患者提供有效的治疗很困难,甚至连提供专业的信息支持也是困难重重。患者日复一日无止境地生活在不知名的病痛折磨中,日常活动受到严重影响,身体和精神均将承受痛苦和压力。

### 3.2 医患检索罕见病信息困难

3.2.1 患者 由于医护人员也缺乏罕见病的专业信息,一些罕见病患者只能自身到互联网上查询相关医疗健康信息。帮助患者获得管理自身健康状况的主动权。研究表明在患者得到正式确诊后,主动使用互联网检索医疗健康信息的频率显著上升,患者将更有针对性地检索。而在确诊之前,患者主动上网检索医疗健康信息的频率则相对较低<sup>[4]</sup>。从信息获取的角度分析,在得到诊断结果后,患者可以有效利用正确的关键词来进行信息检索,如果没有这些信息,患者只能是使用一些大致描述自身症状的模糊关键词来进行信息检索。大量证据表明,在上网检索信息的过程中,如果所查找的疾病的表现症状并不常见,则往往更有可能找到相关的正确信息,相对而言那些表现症状比较常见的罕见病,找到正确的医疗信息困难程度则要大得多<sup>[5]</sup>。Tustin (2010) 和 Carpenter (2011) 研究表明,相对于老年人和教育程度低的人,年轻人和受过高等教育的人更倾向于通过互联网检索医疗健康信息,老年人、较低收入群体和受教育程度较低群体则很少通过互联网访问医疗健康信息<sup>[6]</sup>。据统计,我国罕见病患者群体的教育水平偏低,只有少数患者具有大专或大学学历<sup>[7]</sup>,多数罕见病患者自身的信息素养能力与意识需要引导与提升。

3.2.2 医护人员 医护人员是患者获取专业的医疗健康信息最权威的首选来源之一。研究表明检索的效率和效果是由检索人员的专业知识基础来决定的,医护人员有更好的专业知识基础来支持检索<sup>[5]</sup>。在疾病没有得到确诊之前,能否在线检索找到准确的医疗信息在很大程度上取决于医护人员个人的信息素养及临床经验,尤其是准确选择检索关键词和筛选相关信息的能力。许多专业医护人员在检索罕见病医疗信息时面临着与患者一样的困境,Beales (2011) 指出一些医护人员通常没有时间或技能检索医学文献,并且一些人并不愿承认自己对于某种疾病知识的匮乏,导致继续以盲区进行临床实践<sup>[5]</sup>。据统计除外部特征明显的白化病外,有近半数的罕见病患者甚至曾经被误诊<sup>[7]</sup>。

## 4 对策

### 4.1 普及罕见病知识,建立罕见病临床信息数据库

对于社会大众对罕见病知识缺乏,政府部门、罕见病组织应通过大众传媒,举办罕见病日等宣传活动,使大众了解罕见病成因、类型与罕见病患者生存状态,只有大众了解了更多的罕见病知识及罕见病患者生存状态,更多的人力、物力才会参与支持到罕见病的相关研究。目前,我国没有形成罕见病的标准定义,有关部门应尽快确定罕见病标准以制定罕见病病种目录。此外,应在罕见病目录的基础上,通过政府渠道开展全国调研摸底,收集、整理罕见病患者数量、类型、特征等信息,建立罕见病临床信息数据库。目前一些发达国家已经通过国家层面建立了罕见病信息的权威网站和数据库,如 2010 年美国罕见病研究办公室 (ORDR) 发起筹备全球罕见病登记、生物样本和临床数据交互于一体的标准化数据资源中心。欧盟建立了 ORPHANET 网站,其中包括患病率、致病机制、临床特点和病因学信息,这些信息将会使疾病认知最大化并为卫生服务提供者、患者和研究人员提供文献支持。截至 2012 年 1 月,该网站已有 5 954 种罕见病信息<sup>[8]</sup>,我国可以借鉴发达国家的经验,尽早打造我国罕见病临床信息数据库。

### 4.2 推广罕见病网络信息交流平台

罕见病患者对于自身的疾病有切身的体验,并且随着患病时间的增加,对所患的疾病表现症状以及处理症状的方法有所体会。罕见病患者极有可能久病成医,自己变成相关疾病的医疗信息专家和信息提供者。某种情况下,掌握了相关信息且有亲身体验的患者甚至能发挥专业的医护人员和研究人员的作<sup>[9]</sup>。Web 2.0 环境能帮助罕见病患者通过社交媒体相联系,目前欧洲有 1 700 多个不同的患者组织,在提供信息、帮助患者、增加研究经费和改善治疗服务质量等方面发挥着重要作用。如欧洲罕见病保护伞组织 (European Organization for Rare Diseases, EURORDIS),其网站拥有 6 种语言版本

(英语、法语、德语、西班牙语、意大利语和葡萄牙语), 是欧盟和各成员国政策、先进的儿科疗法和孤儿药、患者案例等信息的重要来源<sup>[8]</sup>。当前我国各类罕见病患者聚集到网络社区的基本模式是: QQ 群聚, 核心成员线上线下的积极推动, 建立相关网站、论坛, 罕见病社会互助组织<sup>[10]</sup>。我国已经建立了一些罕见病友的网络信息交流平台, 如中国共济失调病友协会、蝴蝶结节性硬化症罕见病关爱中心等。但为罕见病提供信息支持的方式仍然极不协调, 如何扩大宣传力度, 使基于网络社区的罕见病信息共享模式惠及老年人、较低收入社会群体和受教育程度较低群体是今后政府和民间组织推广、发展罕见病网络信息交流平台需关注的问题。

#### 4.3 改进医院信息服务工作

一方面工作流程改进。目前大部分罕见病还没有在业内得到一致定论, 或并未被收录到相关医疗信息系统中, 医院信息服务工作者可以将罕见病编码收录到相关医疗信息系统中, 配备充分详细的信息记录以便医护人员日后进入系统查看; 在相关的行业内的论坛上及时发布与特定罕见病相关的信息检索技巧和方法, 帮助同行来处理相关的罕见病信息检索等问题。另一方面工作方法改进。需要为罕见病案例提供信息支持的医院信息服务工作者需要明确, 为长时间等待没有得到准确的诊断结果的患者、已经被确诊为患有罕见病的患者、患有一些较为常见疾病的患者提供信息支持是截然不同的过程, 需要完全不同的信息检索技巧。由于疾病的致因不同, 罕见病信息服务支持需要考虑特定的疾病类型与表现, 服务人员需要特别的专业知识和训练, 罕见病患者往往患有多种并发症, 罕见病的诊

疗可能涉及多个学科, 对医疗服务的专业协调性也具有极高要求, 医院的信息服务工作者应通过自主学习、终身学习不断提升自己医学专业的水平。

#### 参考文献

- 1 周晓英. 健康素养与健康信息传播利用的国家战略研究 [J]. 图书与情报, 2015, (4): 2-9.
- 2 Uropean Commission on Public Health. Rare Diseases; Policy: European Commission on Public Health [EB/OL]. [2015-12-12]. [http://ec.europa.eu/health/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/index_en.htm).
- 3 Beales D L. Beyond Horses to Zebras: sicca syndrome [J]. Journal of Hospital Librarianship, 2011, (11): 311-324.
- 4 Hannah Spring. Health Information, What Happens When There Isn't any Information Literacy and the Challenges for Rare and Orphan Diseases [J]. Health Information & Libraries Journal, 2014, (31): 243-246.
- 5 Spring, H. Health 2.0 and Information Literacy for Rare and Orphan Diseases [M]. Berlin: Springer, 2013: 101-113.
- 6 Tustin N. The Role of Patient Satisfaction in Online Health Information Seeking [J]. J Health Commun, 2010, (15): 3-17.
- 7 李莹. 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.
- 8 何江江. 欧盟罕见病保障体系及启示 [J]. 中国卫生政策研究, 2012, (7): 56-63.
- 9 Sen B, Spring H. Mapping the Information - coping trajectory of Young People with Long Term illness: an evidence based approach [J]. Journal of Documentation, 2013, (69): 638-666.
- 10 刘晖. 罕见病网络互助信息平台构建及模式探析 [J]. 医学信息学杂志, 2013, 34 (3): 35-38.