

疾病罕见,关爱不罕至

我国破解罕见病难题迈出关键步伐

那曾是噩梦般的劫难。从1岁到16岁,王奕鸥6次骨折。

已经37岁的奕鸥有双美丽清澈的蓝眼睛,熟悉病情的人知道,这是有“瓷娃娃”之称的脆骨症患者的典型症状之一:蓝色巩膜。

“木偶人”“玻璃人”……一个个看似美丽却触目惊心的名字背后,是生命杀手——罕见病。每年2月的最后一天,是国际罕见病日。在我国,包括奕鸥在内的2000多万罕见病患者越来越受到社会各界关注。

疾病虽然罕见,但社会关爱不罕至。继部分抗癌药降价、进医保后,“保障2000万罕见病患者用药”提上议程。成立中国罕见病联盟、对罕见病药品给予增值税优惠……我国破解罕见病难题迈出关键步伐。

病患有多少

去年病逝的著名物理学家霍金,与渐冻症抗争了55年。一场接力式的冰桶挑战,让更多人知道了这种名为肌萎缩侧索硬化的罕见病。目前,我国约有20万渐冻症患者。

全国政协委员、北京医学会罕见病分会主任委员丁洁近年来一直致力于罕见病研究、诊治。从2013年开始,其团队调研采集北京市30余家三甲医院5年来罕见病住院病历40余万份,发现罕见病患者的发病率逐年增高。研究显示,80%以上的罕见病由遗传因素导致,50%在出生或儿童期发病。一旦配偶双方存在相同缺陷基因,下一代就有可能患罕见病。

高误诊、高漏诊、用药难,是罕见病患者共同的“病症”。中华医学会神经病学分会等发布的多发性硬化患者生存报告显示,47%的患者不能被立即确诊,38%的患者被误诊为其他疾病,最常被误诊的疾病为视神经脊髓炎、血管病等。

没有对症药、有药价太高、医保难覆盖,让一些罕见病患者“望药兴叹”。

中国罕见病联盟秘书长、北京协和医院副院长张抒扬说,全世界范围内只有不到5%的罕见



2月28日,深圳市第二人民医院功能神经科联合CMT关爱中心以及深圳市义工联共同开展关爱罕见病公益活动(网络图片)

“

罕见病,是指流行率很低、很少见的疾病,一般为慢性、严重性疾病,常危及生命。世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口的0.65%~1%之间的疾病或病变;国际确认的罕见病有五六千种,约占人类疾病的10%。

根据世界卫生组织报道,约有80%的罕见病由于遗传缺陷引起,约有50%的罕见病在出生时或者儿童期即可发病。罕见病进展迅速,死亡率很高,仅有约1%的罕见病有有效治疗药物。因罕见病患者人数少、缺医少药且往往病情严重,所以也被称为“孤儿病”。

病有有效的药物治疗。无药可用,是横在全球罕见病患者面前的一大难题。

丁洁援引一份针对20余种罕见病的2133个患者的调查显示,78%的患者用药只能报销10%以下或者全自费,其中超过六成因无法负担费用支出而放弃治疗。

“我国人口基数大,即使发病率不高,但各病种发病人数汇

总起来也不是一个小数字。”中国工程院院士、北京大学医学部主任詹启敏介绍,10年前,罕见病在我国几乎无人知晓、少人问津。如今,在政府、社会组织、医生、医疗研究机构和制药企业的共同努力下,罕见病开始越来越多地“站到了聚光灯下”。

治疗有多难

种类繁多、临床表现复杂多样导致确诊难,是罕见病诊断和治疗的另一难题。甚至有的罕见病患者,用了二三十年才确诊。

作为罕见病的一种,多发性硬化是严重、终身、进行性、致残性的中枢神经系统疾病。3万多患者饱受折磨,许多人一开始却并不知道自己患上了这个“相伴终身”的顽疾。

一种罕见病新药的研发周期通常在10年以上。截至2016年,我国上市的诊疗罕见病的“孤儿药”为189种,相较于多达6000种至8000种罕见病,远远不能满足治疗需求。

“肚大如鼓”、造成中枢神经系统受损的戈谢病,其治疗一年需要动辄上百万元的药费,对于一个普通家庭来说,无疑是天文数字。“帮助134名戈谢病患者

接受治疗,使他们可以正常工作、生活,有的已经结婚生子,这是一个奇迹。”中华慈善总会常务副会长王树峰介绍,针对戈谢病的思而赞援助项目在中华慈善总会2009年开展以来,共发放援助药品5.7万多支,价值13亿余元。

专家指出,罕见病涉及血液、骨科、神经、肾脏、呼吸、皮肤及重症等多个学科,临床医师普遍缺乏罕见病的专业知识。在我国,30%以上的罕见病患者需要5位至10位医生诊治才能确诊,科学诊断流程和相关临床路径、

多学科会诊机制有待完善。

“不可能要求所有医生都能治罕见病,但至少要让他们有这种意识。”丁洁说,遇到某些症状时,只要能想到罕见病的可能性,及时将患者推荐到有诊治能力的医疗机构,就是一种进步。

举措有多实

最近召开的国务院常务会议指出,“加强癌症、罕见病等重大疾病防治,事关亿万群众福祉”。

国家卫生健康委医政医管局负责人表示,我国将进一步推动罕见病管理工作制度化和规范化,研究探索促进罕见病规范化诊疗新路径,提高疾病诊疗和新药研发水平,努力为罕见病患者提供及时、高效的医疗服务。

“应探索多学科联合,推进罕见病早诊早治,努力降低死亡率。”张抒扬透露,我国计划在2020年前初步完成国家罕见病注册登记系统,开展超过50种5万例的罕见病注册登记研究,推动数据共享研究。

加快“孤儿药”上市。目前,罕见病药品的注册申请获得了优先审评审批。人们期待能有更多的创新药物给患者带来福音。

优选临床需求迫切且已有明确治疗方案,能大幅降低致死率和死亡率的罕见病进入目录。专家呼吁建立多方救助模式,破解罕见病患者诊治和用药困局。

(据新华社)

链接

首批21个罕见病药品3月1日起实行增值税优惠

为鼓励罕见病制药产业发展、降低患者用药成本,从3月1日起,我国将对首批21个罕见病药品和4个原料药实行增值税优惠政策。这将为我国罕见病患者用药带来更大希望。

世界卫生组织将罕见病定义为患病人群占总人口0.65%。至1%的疾病或病变。“毛发白色”的白化病、“肚大如鼓”的戈谢病……目前国际确认的罕见病种类约有6000种至8000种,它们绝大部分

属于先天性、慢性病,30%的罕见病患者平均期望寿命不到5年。

由于病种繁多,我国罕见病患者已经形成一个相对较大规模的群体。罕见病在医改中的位置和患者相关的医疗保障制度逐渐引起社会各界的关注。

最近召开的国务院常务会议指出,要保障2000多万罕见病患者用药。从3月1日起,对首批21个罕见病药品和4个原料药,参照抗癌药对进口环节减按3%征收增值税,国内环节可选择按3%简易办法计征增值税。

做慈善事业的行动者
当爱心奉献的传播者