

中国罕见病发病人数约2000万，做好罕见病诊治不仅是医学问题，也是社会问题

# 筑牢罕见病防治保障网

本报记者 彭训文

全身淋巴结不断肿大、体重骤减、乏力、呼吸困难，这是卡斯特曼病的常见症状；走路不稳、摇摇晃晃，东西总拿不住，很可能患上了脊髓小脑性共济失调；出生没多久孩子，眼球总是快速来回转动，发育迟缓，存在认知障碍，可能患有佩梅病……这些人们平常很少听说，几乎没见过的病，被称为罕见病。

中国人口基数大，罕见病在中国发病人数约

2000万。病罕见，爱常在。印发第一批罕见病目录、组建全国罕见病诊疗协作网、开展罕见病病例直报、发布罕见病诊疗指南……近年来，中国不断夯实罕见病防治政策保障基础。

专家表示，做好罕见病防治对提高全民健康水平、建设健康中国具有重大意义。全社会要携手同心，筑牢罕见病防治保障网，让罕见病患者获得更多关爱。



朱慧卿作（新华社发）

在海南博鳌乐城国际医疗旅游先行区未来医院里，海南省人民医院内分泌专家方团育（前排右一）团队与库欣病患者交流治疗方案。

黄兹安摄



## “大家都在想办法，争取早几个小时也好”

“金艳正在度过她人生最难过的一刻（每个人都有些艰难的时刻需要度过。面对这恐惧、孤独、难熬，似乎只有自尽才能解脱的时刻，我们屡次祷告于伟大的时间，求它加速推进自己的齿轮，好将我们带离现在。……）”

这是长篇小说《早上九点叫醒我》开头的一段话。这些语句更像是作家阿乙对自己身体状态的内心独白。2012年的一天，正当这部小说写了一半时，他突然咳血，感到呼吸困难。

为了治病，他辗转多家医院，检查了几乎所有项目，病情却越来越重，甚至离不开呼吸机，走一小段路就要发烧。

经过几年曲折求医，阿乙的病终于在北京协和医院确诊——卡斯特曼病。这是一种发病率仅为几十万分之一罕见病，2018年被纳入中国第一批罕见病目录。

“这是一种病因尚不明确的罕见病，确诊很不容易。”北京协和医院血液科副主任医师张路参与了阿乙病情的诊治。他说，当时医院内科各专科医生几乎全部到场，有百人以上。经过讨论，大家决定按照卡斯特曼病治疗。

“面对疾病，我能做的就是用自己的事业和生活，将生命力一点点夺回来。”如今，阿乙经过系统治疗，已经不再依靠呼吸机，每天还能写作。而随着司妥昔单抗等新型药物开始在国内进行临床试验，并有望被正式引入国内，卡斯特曼病的患者有了盼头。

据估算，中国约有2000万罕见病患者。随着国家逐渐重视罕见病防治工作，越来越多患者重拾希望。而对于一些面临“境外有药、境内无药”的罕见病患者来说，减少新药引入的等待时间，是他们的最大期待。

3年前，4岁的小凡（化名）突然肚子疼，经过多番检查诊治，小凡被诊断为神经母细胞瘤。这类罕见病多发于15岁以下的儿童，跟一些慢性罕见病不同，作为一类恶性肿瘤，它的病情进展迅速、恶性程度高且治疗难度大，因此常被称为“儿童肿瘤之王”。

小凡的主治医生、上海交通大学医学院附属新华医院血液肿瘤科主任袁晓军曾运用化疗、放疗等疗法，但效果不佳。经过研究，她认为国家第一批临床急需境外药品目录中一款名为“达妥昔单抗β”的国外药物或许能奏效，但是该药

在国内尚未正式批准。

为了让小凡尽快用上药，一场由政府、临床专家、企业参与的生命接力由此展开：袁晓军所在的医院向海南博鳌乐城国际医疗旅游先行区提出了用药申请。该药引进方百济神州公司与各方力量协作，终于在短时间内取得批件。乐城先行区管理局副局长刘哲峰和同事采用极简审批制度，很快完成了该药引入的特殊审批。2020年11月，在先行区内，小凡成为该药在中国内地医院中首例成功输注的患儿。经过几个疗程治疗，目前小凡的病情已经得到控制。小凡的成功尝试，为更多患儿家庭带来了希望。截至今年5月，已经有16名患者在海南用上这款药物。

“打通这个‘绿色通道’的过程很曲折，因为它既跨国、跨公司，又跨政府部门、跨医院。但想到这一切都是为了挽救一个鲜活的生命，大家都在想办法，早几个小时也好。”袁晓军说。

## “面临看病难、看病贵、用药难、用药贵等问题”

2003年的一天，君来（化名）的母亲不幸被楼上的窗玻璃砸中，鲜血流了一地。经过治疗、卧床静养几个月后，君来的母亲平衡能力好像变了——走路跌跌撞撞，还时常感到头晕。后来，君来的母亲被确诊患上了由小脑萎缩引起的共济失调，难以治愈。

往后十余年时间里，君来眼睁睁地看着母亲从健康到扶着助行器行走，再到使用轮椅，直至完全卧床。更不幸的是，君来也被证实携带该病的致病基因。身体中这枚不定时炸弹曾让君来陷入深深的抑郁之中，幸亏在医生疏导下才积极面对人生。

其实，世界上有很多罕见病家庭遭受着像君来一家的痛苦。据估算，世界上有超过7000种罕见疾病，患者人群约2亿到4亿人。由于遗传等因素，很多患者在刚出生或幼年时发病，需要终生与疾病斗争，人生面临重重困难。

首先是确诊难。由于症状复杂、病例稀少，罕见病诊断难度较大。在美国，每名患者平均需要约7年、经过8名医生，被误诊两三次才能确诊。中国罕见病联盟此前针对2万余名中国患者的调查显示，42%的患者表示曾被误诊。而对于罕见病诊治来说，早发现、早干预是最佳治疗途径。

其次是缺医少药。病例稀少导致的另一个问题是，能诊治罕见病的医生比病人还要少。一份针对3.8万余名中国医务工作者的调查显示，60.9%的受访者表示听说过但不了解罕见病。

由于不了解，相关研究、药物研发进展十分缓慢。有统计显示，目前可治愈罕见病的药物很少，只有5%—10%的已知罕见疾病有药物可治疗。一些依赖进口的药物价格昂贵，给患者家庭带来巨大压力。

再次是患者生活状态差。由于很多罕见病属慢性病，多数患者生活质量受到影响，在教育、就业、社会融入方面遇到阻碍，甚至陷入生活困境。

“从某种程度上说，罕见病诊治不仅是医学问题，也是一个日益显现的社会问题。”一名业内专家表示，当前罕见病诊治面临着看病难、看病贵、用药难、用药贵等四方面问题，归纳起来就是医疗可及性和用药可及性问题，二者相互影响。应从伦理角度、秉持公平价值理念来看待和着手解决。

益显现的社会问题。”一名业内专家表示，当前罕见病诊治面临着看病难、看病贵、用药难、用药贵等四方面问题，归纳起来就是医疗可及性和用药可及性问题，二者相互影响。应从伦理角度、秉持公平价值理念来看待和着手解决。

## “疾病带来痛苦，我却报之以歌”

发布中国第一批罕见病目录、成立中国罕见病联盟、建立全国罕见病诊疗协作网、新修订的药物管理法为临床急需罕见病新药开设审评审批绿色通道、数十种罕见病药品纳入国家医保目录、上线罕见病注册系统、发布罕见病诊疗指南……近年来，中国关爱罕见病患者的政策保障步伐不断加快。

如何进一步提升罕见病保障的可及性？专家建议，对于可治性、目前有药的罕见病，应将重点放在用药可及性上。比如，进一步理顺药品研发、上市、供给等供应链管理；完善社会医保、商业保险、社会救助、社会慈善等多层次保障体系建设；以患者为中心，从可获得性、可支付性、可负担性、可选择性、慢病管理依从性等方面改革创新，科学调整资源配置结构。对于难治性的罕见病，应将重点放在器械耗材、辅具以及生活护理保障等方面，以减轻患者痛苦和负担，改善其生活质量。

坚持制度创新同样重要。“一旦明确用药，且海外流通渠道畅通，过去需要近60天才能引入的药，现在可能1天半就能批下来。”刘哲峰说，乐城先行区全面推行的极简审批制度，源于海南自贸港政策支持，国家给予先行区特许医疗、特许经营、特许国际医疗交流等特殊政策，拥有真实世界数据研究试点等优势。为了有效缓解临床特需用药费用高问题，先行区还推出“全球特药险”，涵盖49种国内未上市药物和21种国内社保外抗癌新药；未来还将推出特医险，把医疗器械纳入其中。

70万元一支的诺西那生钠注射液、每年花费可达200多万元的艾而赞……过去，天价“救命药”总是触发公众神经。随着各界对多方共付模式展开探索，多数罕见病治疗药物逐渐纳入国家医保目录，一些地方尝试将罕见病药物纳入大病保险用药范围，涉及罕见病的商业保险、基金逐渐增多……患者自付负担得到切实减轻。

在完善多层次保障体系的多方共付模式方面，专家建议建立健全更加有效的激励机制，整合好政府、市场、社会等多方力量。比如可以在新药研发、知识产权保护、定价机制、优先审评审批等方面进行相应激励。

罕见病药物研发、引入应获进一步支持。百济神州公司副总裁刘焰表示：“相比常见肿瘤，一些罕见病的患者人群规模小，但为了帮助这些患者用药，所需要投入的研发时间、资金和精力一样都不少。有了政府特殊政策支持，帮助简化审批流程，能让更多患者更早用上新药。”

患者组织的出现，让患者能够获得更多慰藉。4月末，卡斯特曼病患者组织“卡斯特曼之家”在北京成立。几年前曾一边流着泪一边在百度贴吧中寻找病友的林琳，如今成了该组织的主理人。“作为一个病人，除了治疗，我还能做更多事情，帮助更多病友，让生活更精彩。”按照她的计划，组织将为病友提供疾病科普、诊疗信息支持，同时积极搭建医患、患友间的交流机制，并协助推进该病的临床试验等。

“疾病带来痛苦，我却报之以歌。”在很多患者讲述的故事中，从困境中重新振作、寻找希望是鲜明主题。他们始终坚信，在各方携手同心的努力下，病虽罕见，爱却常在。

“蝴蝶宝贝”“瓷娃娃”“月亮孩子”……这些看似美丽的名字背后其实是不幸，因为它们都连接着某种疾病的患者，统称罕见病。罕见病又称“孤儿病”，指患病率很低、很少见的疾病。目前，全球确定的罕见病病种近7000种，影响全球3亿人。中国的罕见病总患病人口数接近2000万，病虽罕见，患病的人却不罕见。

病无所医、医无所药，许多罕见病患者在求医路上倍加艰辛。除了医学诊疗艰难，对罕见病的救助等体制机制也有待完善。因此，罕见病的救治不只是一个医学问题，也是一个社会问题，需要全社会共同努力才能解决。

相关体制机制要着力完善。罕见病的救治，首先就是药品。一些新研制的治疗某种罕见病的药品需要加快审批速度，尽快上市，用于临床。这需要国家相关部门设计相应制度，争取“开绿灯”，缩短审批时间，简化审批流程。其次，就是要完善罕见病救助机制。除了国家基本医保制度之外，医疗救助、大病医保、政府专项资金等应该更多关注罕见病，设立专门渠道为罕见病患者提供帮助。同时，也要畅通社会慈善救助的渠道，吸引更多社会力量参与到罕见病患者的救治过程中。

加强防治宣传，给予罕见病患者更多的关爱。早期发现、早期干预是罕见病防治的最佳途径。所以应该在全社会加强对罕见病防治的宣传，让大家了解罕见病，能够有识别罕见病的一定能力。此外，许多患者以及他们的家庭因为病情等会影响到个人心理、家庭生活等诸多方面，如果不加以干预，可能会引发更大的问题。因此全社会应该给予罕见病患者以及家庭更多的关爱，帮助他们解决在实际生活中的问题。医院、社区、社会组织都可以发挥其相应的作用。

罕见病的防治根本还在于医学发展和科技创新。罕见病虽然罕见，却事关患者生命，所以应该鼓励对罕见病的研究。要鼓励医院和医生投入到罕见病的研究中去，对罕见病的发病原因和机制多加了解。国家应该鼓励和吸引医学、生物学等多学科力量，加大罕见病研究力度，为罕见病的研究提供更多的资金和人力保障，争取能够研制出更多的诊疗手段和药品。

同时，医生的培训不容忽视。业内流传着这样一句话，“认识、了解罕见病的医生比罕见病还要罕见”。许多医生不熟悉罕见病，有可能导致漏诊、误诊，进而影响患者的治疗。不知者不为怪，这并不应该责怪医生，而是应着力去改善，争取让更多的医生熟悉和了解罕见病，能够尽早识别，从而为治疗争取更多的时间。因此，要加强对医生在罕见病诊疗和防治上的培训，在全国范围内建立诊疗体系，让患者能够第一时间得到救治，从而挽救生命。

罕见病罕见，但是爱并不罕见。医学、科技上的研发不是一朝一夕，需要久久为功。社会上的救助和关爱应该时时存在，让罕见病患者能够感受到人间大爱。这就像鸟之双翼、车之双轮，只有同时用力，才能让罕见病的防治有更多实质性进展，为罕见病患者带去更多希望。

## 为罕见病患者带去更多希望

张一琪

### 新视角

### 专家观点

可在基层医疗队伍中推广现有的对罕见病肺动脉高压诊疗方法，加强经济落后地区各级医院对肺动脉高压等罕见病的筛查能力。向广大基层推广规范肺动脉高压诊疗法，可以提高基层医疗队伍发现、诊治肺动脉高压能力，给患者提供更多就医便利。

——甘肃省人民医院心内二科副主任曹云山

建立政府引导、多方参与、第三方独立运行的公开平台，供医患查找罕见病信息资料、诊疗机构等。应夯实罕见病信息数据基础，逐步将更多药品纳入医保目录，临床可诊治病种的、已上市的和公众认知度高的罕见病药物应优先纳入医保目录。

——北京大学药学院药事管理与临床药理学系教授史录文

打通创新药进院“最后一公里”，需要政府、医院、药企等多方面的联合努力。要进一步完善政策为医疗机构松绑；药企也要加强对临床医生的指导，让他们尽快熟悉创新药；同时，医院应当推动院内药品结构优化升级，以药品保障水平带动诊疗能力提升。

——中国科学院院士、复旦大学附属中山医院院长樊嘉



朱慧卿作（新华社发）