



# 我国有2000多万罕见病患者,每年新增患者超20万 专家呼吁关注罕见病

## 聚焦国际罕见病日

每年2月的最后一天是“国际罕见病日”。数据显示,我国有2000多万罕见病患者,每年新增患者超20万,罕见病其实并不罕见。误诊率高、确诊难、可用药少、用不起药……一道道无形的高墙将他们围困。

作为罕见病之一,多发性硬化是一种复发性、致残性的中枢神经系统自身免疫性疾病。最新调查显示,患者首次发病到就诊的平均时间超过一年,从就诊到确诊的平均时间超过两年。

这是在国际罕见病日前夕,中国罕见病联盟、中国医疗保健国际交流促进会等联合发布《中国多发性硬化患者健康洞察蓝皮书暨2021版中国多发性硬化患者生存质量报告》中披露的内容。

“临床上,仍有很多患者由于对疾病认识不足、经济能力有限等原因,在缓解期中断治疗。”北京协和医院神经内科主任医师徐雁介绍。此次调研显示,大量患者在缓解期没有进行治疗,除复发住院患者外,定期随诊的患者不足一半,这都为疾病的复发与致残埋下隐患。

诊疗的进一步规范,需要医生和患者的共同努力。北京协和医院神经病学系主任崔丽英认为,多发性硬化易复发。如果患者能够早期诊断、早期治疗,并在疾病的缓解期进行规范化的疾病修正治疗,将降低致残的发生率,给患者带来更好的预后。

目前,已有两款治疗多发性硬化的创新药被纳入国家医保目录。尽管如此,疾病给患者带来的负担仍然较为沉重。调查显示,在住院费用之外,有44.7%的患者每月平均花费的其他医疗费用超过9千元。

徐雁等专家呼吁,希望有更多企业参与罕见病的药物研发,为罕见病患者提供更多选择;进一步通过医保谈判等方式,提升药品的可及性。

### 数据

#### 我国罕见病注册系统上 已注册罕见病166种

“有慢性腹泻吗?”“来月经正常吗?”“胰酶的用量是多少?”2月25日中午,在北京协和医院疑难病会诊中心,来自儿科、消化内科、物理医学康复科等20多个科室的“大咖”轮番向患者小赵提问。

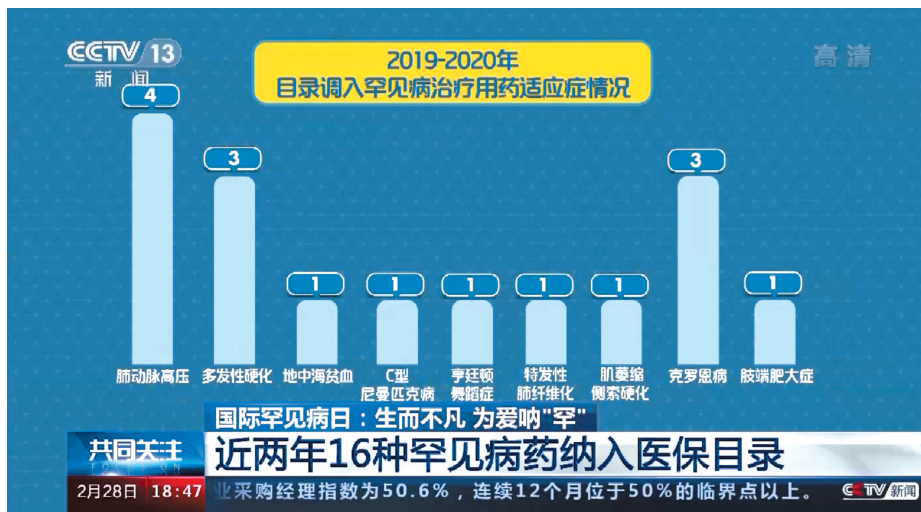
18岁的小赵正值花季,却已遭受咳嗽、咳痰和发热折磨长达13年。她的病曾被北京协和医院鉴别诊断为囊性纤维化,虽经治疗好转,但近来又有所加重。为此,医院组织了这场多学科会诊,从影像学、基因学、康复医学等角度进行研判,并给出治疗建议。

囊性纤维化已被列入五部门印发的第一批罕见病目录。建立全国罕见病诊疗协作网、发布罕见病诊疗指南、开展罕见病注册登记……自2018年以来,关爱罕见病患者的政策脚步不断加快,帮助更多罕见病患者“走到聚光灯下”。

截至目前,中国国家罕见病注册系统上已注册罕见病166种、注册病例超过6万例。注册病种数量已超过第一批罕见病目录的121种。

同时,随着全国罕见病诊疗协作网建立,多学科会诊在解决罕见病诊断难题方面的作用愈加凸显。

“初诊医院如果怀疑患者患有某种罕见病但无法确诊,可以将患者转诊至协作网的国家级牵头医院北京协和医院,通过多学科会诊明确诊断并形成治疗意见。”平



图据央视

除了降药价,“最后一公里”问题也至关重要。有些纳入医保目录有所降价的罕见病用药仍然昂贵,冲击医院绩效,导致医院进货积极性不高,患者买不到药。此类现象急需政策引导,使罕见病用药不占医院绩效,同时建立患者申请用药绿色通道,并鼓励有资质的药店为患者提供罕见病用药。

均一年参加7至8次罕见病多学科会诊,北京协和医院骨科主任仇建国深有感触,“患者只需要来一次,不用反复在异地或医院科室间奔波。”

建立罕见病病种特异性临床数据库、按病种成立学组、开展线上培训分享病例和最新诊断及治疗方案……系列举措为我国罕见病科学研究打下基础,罕见病诊疗能力正在不断提升。

### 研究

#### 80%以上的罕见病 由遗传因素导致

“十三五”期间,通过国家重点研发计划“精准医学研究”和“生殖健康及重大出生缺陷”重点专项,支持开展罕见病临床队列等研究,我国罕见病筛查、干预、治疗的技术水平进一步提高。不过,临床一线的医生认为,罕见病的诊断仍不够准、不够快。

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。一旦配偶双方存在基因缺陷,下一代就有可能患罕见病;即使父母双方基因正常,下一代也有可能由于自身的基因问题而患罕见病。

“罕见病多与基因相关,它的诊断大部分依赖基因测序的结果。”仇建国告诉记者,由于不少医院的基因测序技术尤其是分析技术还不成熟,检测结果的可靠性有待提高;一些第三方基因检测中心不具备相应资质,也可能影响到诊断的准确性。此外,由于基因检测成规模才能降低成本,检测结果等待时间也往往较长。

“因此,通过建立权威的基因检测中心

来提高罕见病诊断效率和准确性十分必要。”仇建国说。

北京协和医院风湿免疫科副主任张天告诉记者,随着基因检测手段增强,单基因相关的罕见病较以前更容易被确诊,因此近年来此类疾病确诊数量有明显上升。然而,对于那些多因素致病或病因不明、临床表现复杂、且需要特殊检测方法方能确诊的罕见病,提高其诊断水平则需要提高不同专业科室临床医生的认识水平。

### 支招

#### 如何保障患者用药 专家提出“1+4”模式

经过近两年调整,3月1日实施的新医保目录已纳入数十种罕见病药物,给患者带去生的希望。然而,与病种总数相比,纳入的药品数量仍然有限。部分特别昂贵的特殊罕见病用药,由于超出医保基金和患者承受能力等原因尚未被纳入。

北京医学会罕见病分会主任委员、北京大学第一医院教授丁洁说,罕见病患者往往需终身用药,保障用药单靠患者自身和媒体宣传远远不够,需要政策引导。

丁洁曾提出“1+4”模式:“1”指罕见病药品尽可能进入国家医保药品目录,“4”意味着多方、多系统、多层面,是指由慈善基金、专项救助、商业保险及患者个人多方支付分担药费。

在北京大学药学院药事管理与临床药理学系教授史录文看来,如果在国家医药信息和登记系统中发现罕见病患者,以某种罕见病患者整体为单位去购买药品,可以降低企业寻找患者的成本,同时降低药价。

史录文建议,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。他认为,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,临床可诊可治病种的、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。

一线临床医生反映,有些罕见病治疗药物是国内外专家共识或指南推荐用药,也并不昂贵,却因为药物说明书所列适应症不包括该罕见病,而无法进入医保药品目录。“这部分药品说明书急需将可治疗的罕见病纳入适应症范围,同时简化适应症更改程序,比如,有诊疗指南或专家证明为依据即可更改。”丁洁建议。

除了降药价,“最后一公里”问题也至关重要。丁洁说,有些纳入医保目录有所降价的罕见病用药仍然昂贵,冲击医院绩效,导致医院进货积极性不高,患者买不到药。此类现象急需政策引导,使罕见病用药不占医院绩效,同时建立患者申请用药绿色通道,并鼓励有资质的药店为患者提供罕见病用药。

据新华社

## 缅甸外交部宣布 解除该国常驻联合国 代表的职务

新华社仰光2月28日电 据缅甸国家电视台27日晚报道,缅甸外交部当天宣布解除该国常驻联合国代表觉莫吞的职务。

报道说,觉莫吞26日在联合国大会非正式会议上,代表去年11月缅甸联邦议会选举后产生的全国民主联盟(民盟)政府发言。缅甸外交部以觉莫吞不服从国家命令和指示等为由,根据现行法律解除其职务。

## 白|杰|品|股| 支撑

问:上周五沪指低开,盘中低位震荡,收盘下跌,你怎么看?

答:受外围市场大跌影响,两市股指大幅低开,全天宽幅震荡,最终各股指均收跌超2%,北上资金净流出超50亿元。截至收盘,两市涨停42只,跌停4只。技术上看,沪深股指继续失守5日均线,继创业板指之后,深成指也失守了60日均线,两市成交环比萎缩;60分钟图显示,各股指继续失守5小时均线,60分钟MACD指标仍保持死叉状态;从形态来看,市场没有如期望收出止跌阳线,相反受外围市场影响继续回落,创业板指罕见出现7连跌走势,甚至盘中还跌破了去年7月的高点。不过这个位置有一个长期趋势线的支撑,即1817点与2854点的连线,因此短期市场即使还有波动,但反弹就在眼前。期指市场,各期指合约累计成交、持仓均增加,各合约负溢价水平整体明显增加。综合来看,市场近期超跌明显,短周期指标显示背离信号,后市不宜再恐慌杀跌。

资产:上周五按计划以36.9元买入用友网络5万股;以68.7元买入水井坊2.5万股,之后以70.5元卖出2.5万股;另以47.5元买入今世缘3.8万股,之后以49.8元卖出3.8万股。目前持有泽达易盛(688555)8万股,华创阳安(600155)30万股,今世缘(603369)3.8万股,水井坊(600779)2.5万股,光正眼科(002524)24万股,康泰生物(300601)1.2万股,用友网络(600588)5万股。资金余额3133082.7元,总净值19038722.7元,盈利9419.36%。

周一操作计划:因看好染料景气度,拟逢低买入染料龙头浙江龙盛(600352)不超10%仓位,用友网络、今世缘、水井坊、康泰生物、光正眼科、华创阳安、泽达易盛拟持股待涨。

胡俊杰