



15种罕见病用药进医保两个月

有患者每月治疗费省7万元



国际罕见病日

2024年2月29日是第17个国际罕见病日,也是新版国家医保药品目录实施两个月之际。截至目前,有超过100种罕见病治疗药品被纳入国家医保目录。记者在采访中了解到,罕见病患者用药负担进一步下降,从有药可用,到用得得起,保障力度进一步提高。社会各界正积极探索罕见病患者用药长期存在的“最后一公里”障碍。

羊城晚报记者 陈辉 通讯员 彭福祥 视觉中国



1. 有药品自费部分下降几十倍

今年1月1日,《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录(2023年)》实施,15种罕见病用药纳入医保目录,数量创近三年新高,覆盖16种罕见病,填补10个病种的用药保障空白。神经科的罕见疾病比如重症肌无力、神经脊髓炎谱系疾病、多发性硬化等,都有药物进入医保目录,治疗费用大幅下降。其中,难治性全身型重症肌无力一下子就有两款生物靶向药纳入医保目录,分别是艾加莫德α注射液、依库珠单抗注射液,两者均为2023年在中国上市的创新药。

难治性全身型重症肌无力占重症肌无力患者的10%-20%，“顾名思义,这部分重症肌无力患者,特别是有合并有胸腺瘤的患者使用传统的治疗方法,副作用大,且效果非常有限,患者病情反反复复,且有可能发展为危象,即需要进行气管插管住进重症监护室。”中山大学附属第一医院神经内科姚晓黎教授介绍,生物靶向药问世后,治疗效果明显提升,让这部分患者及家属与免疫抑制剂不耐受的患者有了更多希望。

今年67岁的广州朱阿姨患重症肌无力多年,一直维持常规激素和免疫抑制剂治疗,一开始效果还行,虽无法出门但能维持正常生活起居,随着治疗时间增长,效果开始变差,发展成要坐轮椅出行。去年她接受一个疗程艾加莫德治疗后,就

能自如行走了,甚至可以和朋友出游。当时,艾加莫德每瓶售价过万,且为全自费,朱阿姨一个疗程花费了8万余元。今年1月,艾加莫德纳入医保,每瓶售价降至5608元,广州本地患者报销比例为70%-86%不等,这样算来,朱阿姨的治疗方案一个疗程只需花费10000多元,相比进入医保前,省了7万元左右,可极大地减轻治疗负担。

依库珠单抗“减负”效果更为明显。依库珠单抗被批准进入我国临床使用时,每支价格高达19000元。进入医保目录后,依库珠单抗的价格调整为2510元/支,在医保支付报销后,每支依库珠单抗仅几百元。

越来越多罕见病创新药问世,进入医保,带来的不仅仅是患者经济负担的减轻,同时帮助医

2. 推动罕见病诊疗水平提高

从无药可医,到有药可用,再到用得得起,作为国内知名罕见病诊疗专家,姚晓黎教授见证了我国罕见病诊疗的发展历程。“早些年,罕见病患者几经周折终于在咱们这里确诊后,我们却告诉他们‘目前没有好的治疗方法’,这对医生来说是件非常难受的事。也就是在最近5年,创新药陆续上市后,给多种罕见病带来治疗希望,但费用高昂让普通家庭难以承受。作为医生,我们在开药前要了解患者的家庭经济情

况,想方设法为他们省钱,让他们有机会用上药。近两三年来,罕见病治疗药以加速度进入医保,让大部分罕见病家庭能够承受治疗费用,把罕见病诊疗带入新的时代。”据了解,以艾加莫德为例,在我国从上市到进入医保仅用了不到半年。截至目前,有超过100种罕见病治疗药品被纳入国家医保目录。

越来越多罕见病创新药问世,进入医保,带来的不仅仅是患者经济负担的减轻,同时帮助医

3. “最后一公里”症结正在打通中

医学界正通过联盟、共建等形式打破这一不平衡。华南重症肌无力联盟发起人之一、中山一院胸外科超教授介绍,该联盟首期有来自广东、广西和海南省的41家单位加入。联盟的成立能够使华南地区神经内科和胸外科医生更加紧密地配合,增进学科间交流,进一步推进重症肌无力的规范化诊疗,多学科参与疑难危重症病例救治,多区域联合开展高质量临床研究。

记者在采访中了解到,医保部门、医院、企业、社会正积极采取措施破解这一难题。以中山一院为例,对于没有列入到院常备药品的罕见病药物,一旦患者有需求,由临床医生提出申请,医院通过“绿色通道”临时采购途径,让患者能用上药并享受医保报销。广州也有医院与医药公司合作,建立“空中药房”,弥补医院没有引进罕见病治疗药物的不足。医生开了方之后,上传到“空中药房”,药师进行审方,患者在互联网付费完成后,即可安排配送。

广妇儿申请港澳药械通定点医院 儿童罕见病诊疗可望与国际同步

羊城晚报记者 张华

永远吃不饱、情绪不受控制……这一群因染色体基因组异常导致的罕见病,被称为普拉德-威利综合征,也称“小胖威利”综合征。2月25日,作为中国红十字会基金会成长天使基金的定点医院广州市妇女儿童医疗中心(以下简称广妇儿中心)在广州市花城广场举行“为爱鸣琴,让爱不

凡”慈善救助仪式以及义诊,为3例“小胖威利”综合征患儿申请成长天使基金慈善救助,援助为期半年的生长激素治疗。

为3位“小胖威利”患儿 资助半年药品

家里有个吃不饱的孩子,还时不时大发脾气,这让家长不知所措。其中一位患儿妈妈告诉记者:“孩子出生没多久,我们就发现异常,一开始是肌张力低,浑身瘫软状态,后来出现发育迟缓、身材矮小。到了五六岁之后,就开始暴饮暴食。”

广妇儿中心遗传与内分泌科教授刘丽向记者介绍:“‘小胖威利’综合征会导致患儿肌张力低、身材矮小、性发育不全、认知障碍,因为缺乏饱腹感会导致大量进食,甚至造成威胁生命的肥胖。”

据悉,当天有三位2岁以下的“小胖威利”综合征患儿在现场接受援助。刘丽解释,患儿都有发育迟缓、肌力低下的症状,需要注射生长激素促进脂质代谢、肌肉和神经生长,但家庭经济拮据。

据悉,从2019年开始,该中心已对2周岁以下的“小胖威利”综合征患儿援助为期半年的生长激素治疗药品。截至目前,共救助16名患儿,是广州地区对该类患儿实施救助最多的医院之一。

长期治疗 是家长们面临的挑战

按照日本、美国统计的发病率计算,我国“小胖威利”综合征患者超过十万人,但目前为止,已经确诊登记在册的不到2000人,大部分未确诊或者误诊。

刘丽介绍,从2012年开始,广妇儿中心在全国较早开始诊治“小胖威利”综合征,这是一种因15号染色体基因组源性缺失或甲基化导致的先天性罕见病。目前已经诊治超过200多例“小胖威利”综合征患儿。

值得注意的是,“小胖威利”综合征患儿需要相当一段时间进行生长激素治疗,也需要全生命周期的多学科管理。这对大多数家庭以及患儿来说,是个不小的挑战。

有望实现 国际同步先进疗法

“我们正在积极申请,争取2024年获批‘港澳药械通’定点医院,届时,罕见病患者将获得与国际同步的药物治疗。”广妇儿中



本版制图/黄江霞

宝宝一感冒颈部就冒肿块 警惕这一罕见的先天疾病

羊城晚报记者 林清清 通讯员 张诚斌

宝宝一感冒,颈部就冒出肿块,这有可能是一种罕见的先天疾病——梨状窝瘘。广东省人民医院耳鼻咽喉头颈外科主任医师陈良刚提醒,梨状窝瘘罕见且易误诊,但可查可治。儿童青少年上呼吸道感染后,若出现颈部肿块(左侧居多),且影像提示颈部深部感染,需高度警惕。

梨状窝畸形是相对少见的头颈部先天疾病,而梨状窝瘘是其中的一种罕见类型。梨状窝瘘是胚胎早期第三咽囊异常发育导致的先天疾患,约占所有梨状窝畸形的1%-10%,受发病罕见、认知度低、表现多样化、疾病诊治归属不明、婴幼儿及儿童问诊困难等多因素影响,极易漏诊误诊。

梨状窝瘘虽不致命,然而一旦感染,形成脓肿,容易自然溃破,令人痛苦不堪。加之梨状窝瘘80%以上于儿童期发病,往往给生长发育期的孩子带来身心双重创伤。

幸好,随着科普宣传、影像技术等进步,梨状窝瘘的认知度及诊断率不断提高。据介绍,截至2024年1月,陈良刚团队已收治了1500余例梨状窝畸形,超65%来自广东省外。其中梨状窝瘘786例,占同期所有梨状窝畸形病例过半。十多年来,该团队梨状窝瘘的收治例数从个位数(2007年2例)递增至近年来的三位数(2019年105例、2023年101例)。

梨状窝瘘虽是罕见病,易漏诊误诊,但可查可治。陈良刚表示,支撑喉镜检查发现内瘘口是诊断的金标准。B超、下咽造影、CT、MRI、电子喉镜等辅助

手段有助判断。有些患者在炎症感染控制后可以间隔一段时间不发作,也有些患者在年幼不发作,成年后才发作,但这都不等于该病可以自愈。陈良刚提醒,有过感染史的患儿,发作的间隔只会越来越短,频率也会越来越高。不过,通过彻底手术可治愈,无需过于担心。

目前,治疗梨状窝瘘主要包括药物治疗和手术治疗。在炎症静止期彻底手术,包括改良梨状窝瘘切除术以及不用切开颈部的经内镜微创术式,两者都可根治。

陈良刚表示,一方面,在专业领域内要提高救治水平,要把“罕见病、少见病”当成“常见病”攻关;另一方面,要加强科普,让更多患者能够早发现、早确诊,接受及时、正确、精准的干预。

感冒后颈部肿块是一个需留意的危险信号。“很多患者往往是因为颈部红肿热痛而来就诊的,后续经系列检查才明确病因。先天异常存留的梨状窝瘘,是上呼吸道感染致病菌群入侵的隐秘途径和继发颈部深部感染的罪魁祸首。”陈良刚提醒,梨状窝瘘多有急性上呼吸道感染史,常表现为单侧颈部肿块(9成以上位于左侧颈部),伴有发热、吞咽疼痛、吞咽困难、颈部僵硬等。对于新生儿,常表现为中下颈部巨大囊状,压迫气道,继而容易导致呼吸窘迫;而对于儿童青少年及成人,常急性起病,多表现为一个化脓性甲状腺炎、甲状腺脓肿或中下颈部脓肿等,有时可表现为中下颈部迁延不愈的慢性炎症管等。

德叔 402 系列

广州中医药大学副校长、广东省中医院院长 张忠德教授

二月问答

过年吃太多 节后没胃口,怎么办?

羊城晚报记者 林清清 通讯员 沈中

你问,专家答!有问题想问德叔团队? 欢迎扫码入群提问。本栏目将每月集中收集问题,由德叔团队筛选问题进行回答。

(本期问答专家:岭南甄氏杂病流派传承工作室、张忠德全国名中医传承工作室陈韵、王晨董)

问1 天寒地冻:过年吃得太多,节后总是没胃口,如何调理?

答:《黄帝内经》曾说“饮食自倍,肠胃乃伤”。脾胃为后天之本,饮食不节、过食肉类则脾胃运化不及,食阻胃脘而成食积。食积日久便会出现食欲不振、口臭、嗝腐吞酸、泄泻或便秘等症状。可用白萝卜、麦芽、山楂、陈皮、莱菔子、鸡内金等消食导滞之品,佐以山药、猪肚、白扁豆等健脾食材煲汤,同时注意避免熬夜、久坐不动等行为。

问2 万事hao:最近感觉比较湿热,有何调理建议?

答:雨水节气后,气候温暖,多见疲倦、四肢困重、食欲欠佳、反应迟钝等湿热症状。中医调治有多种手段。可饮用陈皮薄荷茯苓茶,也可适当吃些帮助清热利湿、健脾益气之物,如丝瓜、薏苡仁、淮山药、芡实、茯苓、莲子及豆类。要减少辛辣燥热类食物的摄入,包括牛肉、羊肉、辣椒和酒类,以免进一步燥热伤阴。注意规律作息,睡“子午觉”,既能养心气,也能通过顺阴阳的作息让气血运行更平和,减少湿热邪气带来的负面影响。

问3 霸王别姬:过年经常熬夜,上班后觉得疲累、喉咙痛等,怎么办?

答:上班族出现节后综合征很常见。中医认为,白天阳气周行全身,夜间气血安静而归于阴,若长期熬夜,阳气不能潜藏,会耗损气血津液。阳气不足就会导致疲乏乏力;阴液不足,就容易上火,表现为咽痛、溃疡等。建议逐渐恢复正常生物钟,保证规律与充足的睡眠,调和阴阳。饮食调理方面,青橄榄罗汉果瘦肉汤、石斛麦冬橄榄瘦肉汤、银耳地雪梨、玄参菊花茶等,可起滋阴润燥、润肺利咽的作用。

问4 邱:我今年70岁,现在天气这么冷,但我每天半夜都流汗。白天去市场买菜,回家内衣都湿透了,换了衣服去公园回家又湿了。请问如何调理?

答:您的症状属于汗证,《黄帝内经》称为“多汗”“寢汗”。人体汗出主要由卫气调节。老年气血衰弱,卫气不固,因此津液外泄而为汗。此时调理要注重固护卫气,五指毛桃、黄芪、太子参等都是不错的选择,可以煲五指毛桃炖鸡、黄芪防风瘦肉汤食用,平衡阴阳,益气固表,从而减轻自汗、盗汗的症状。同时,要注意保暖,避免受凉。如果症状持续或加重,建议及时就医。

手术前先做“算术” 医生精准预测罕见病少年身高

羊城晚报记者 薛仁政 通讯员 游华玲

又到2月底,每年这个时候广东惠州的小陈(化名)都会给南方医科大学第三附属医院骨科主任医师李浩淼送上感谢和祝福,十年来从未间断:“李主任您好!近来我身体一切都好,谢谢您给了我人生更多可能。”

“小陈是我们医院成立骨科肿瘤科后治疗的第一例骨肉瘤保肢患者,他也为我们带来了宝贵的医疗经验,我也要感谢他。”李浩淼介绍,十年前为小陈治疗时,为他替换的金属骨骼比另一条腿长出了一些:“手术时小陈还是个15岁的孩子,我预判他还有3年的生长时间,就预留了一些长度。果然在三年后,小陈已经是一米八的大小伙,他的两条腿也一样长了。”

用药量大接近极限量

原发性骨肉瘤在青少年中发病率较高,最常发生在10-20岁,约60%的骨肉瘤患者年龄在25岁以下。主要症状为局部疼痛,多在膝盖、肘部等关节处,表现为持续性的疼痛,并逐渐加重,很容易被误诊为骨髓炎、骨髓炎或骨质增生。在白天活动期间痛感并不明显,在夜间休息时痛感会越来越重。随着病情的发展,可能会出现逐渐出现肿胀的情况。不仅如此,骨肉瘤还会导致骨骼变得更加脆弱,出现病理性骨折。如果不采取科学治疗,往往一年以内就会危及生命。

据悉,骨肉瘤的治疗需要多种手段并用,包括药物治疗、外科手术切除以及其他辅助治疗手段。值得一提的是,有30%-50%左右的骨肉瘤患者对化疗的药物不敏感,必须用到超大剂量的化疗药物,且往往需要四种药物同时使用。李浩淼表示:“很多时候医生都没办法准确判断是哪一种药物起到了作用,但为了保险起见,每一种药物都需要接近极限量为患者使用,大药量也导致对患者的副作用非常大,为治疗增加了难度。”

不仅如此,手术切除的难度也同样不小。在切除肿瘤的同时,医生还要像搭积木一样,尽量保证剩余的肢体不影响患者的肢体功能,保证患者的生活质量。

由于病例罕见、研究较少的原由,骨肉瘤的病因并不明确,但青少年作为骨肉瘤的高发群体,需要家庭、社会和慈善机构给予青少年骨骼健康更多的关注。

手术前先做“算术”?

“小陈是我十年前收治的一例骨肉瘤患者,当时他刚刚15