

# 第16个 国际罕见病日

推动  
病有医  
医有药  
药有保



羊城晚报讯 记者薛仁政报道：在第16个国际罕见病日来临前夕，由广东省药学会主办的2023年广东省药学会罕见病专家委员会学术年会在广州召开。大会以“点亮罕见生命的色彩，‘药’有所依，弱有所扶”为主题，交流罕见病新诊疗进展，解读相关政策，以促进罕见病临床诊疗和用药保障水平的提高。据悉，广东近年已上线“罕见病用药”小程序，多措并举持续提升罕见病药物可及性。

## 提升药物可及性

“罕见病用药”小程序由罕见病专委会专门搭建，已上线省药品采购平台以及广东省卫健委平台“粤健通”，共享医院和DTP药房的罕见病用药库存数量及网点信息，实现与生产企业、药店、医院等互联互通。

广州医药股份有限公司副总裁、广州医药大药房有限公司总经理程震介绍：“广州医药大药房在广东省内60家门店的罕见病药品库存和网点都已上传到‘罕见病用药’小程序，方便罕见病人群就近寻医找药。”

与此同时，一些特殊的罕见病用药还面临“境外有药，境内无药”的困境。“港澳药械通”正推进实施，香港、澳门上市的罕见病药物有望引入内地，惠及更多罕见病患者。

## 减轻患者用药负担

罕见病高昂的价格也是患者面临的难题。为加速减轻罕见病患者的用药负担，国家医保局此前明确，医保目录向罕见病患者、儿童等特殊人群适当倾斜。目前，2022国家医保目录公布，新增7种罕见病用药，涉及多发性硬化、肺动脉高压、遗传性血管性水肿、肌萎缩侧索硬化、脊髓性肌萎缩症和视神经脊髓炎谱系疾病。截至目前，已有45种罕见病用药被纳入国家医保药品目录，覆盖26种罕见病。

罕见病专委会副主任、广州医科大学附属第一医院刘杰主任认为：“目前还有不少罕见病无药可治，有药可治的罕见病可能治疗药物只有一两种，可选择的药物不多且价格昂贵。怎样把这些药物进一步优化、推进医保，让更多罕见病患者能用得上、用得起药，需要医生、科学家、生产企业、媒体等公共力量共同携手。”

“提升基层罕见病诊疗水平和药物可及性”是罕见病专委会2023年的工作之一。罕见病专委会主委、南方医科大学南方医院血液科主任孙竞表示：“到基层去是我们2023年最主要的工作方向，大城市比如广州、深圳的罕见病治疗在医疗上实际已经做了很多工作，但在很多地方基层，还要挖掘诊断更多的罕见病，也希望三四线城市的医院、基层单位能够提供适当的药物和治疗。”

## 破解“用药贵”

截至目前

已有45种罕见病用药  
被纳入国家医保药品目录  
覆盖26种罕见病

2018年以来  
通过谈判新增了19种罕见病用药  
进入医保药品目录  
平均降价  
52.6%

【样本】  
羊城晚报记者 薛仁政

## “玻璃人”用药不再“老大难” 穗血友病患者近乎“零支付”

### 逾四成是重型患者

“血友病是一组先天性遗传性凝血因子缺乏而导致凝血功能障碍的出血性疾病。”孙竞介绍，人类血液中包含13种凝血因子，发生出血时，通过一系列复杂的连锁反应，就像多米诺骨牌一样一个推一个，最终实现凝血功能。而血友病患者少了其中的某些凝血因子，凝血功能受阻，所以很难止住出

血。关节出血是血友病最典型的症状之一，常表现为关节肿胀、僵硬、畸形，多见于膝、肘、踝等负重关节，40%以上是重型患者，如果没有妥善治疗会导致残疾。

基于血友病产生的病因，目前治疗方法主要是药物替代治疗。“血友病的主要病因在于凝血因子Ⅷ和Ⅸ的缺乏，根据所缺凝血因子的不同，可以按需进行替代补充，从而改善血友病的症状。”孙竞介绍，除目前常用的替代药物外，还有一些长效药治疗法、非因子疗法可以治疗，但此类药物和疗法价格更高，目前并未大量使用。

### 每年报销高达70万元

罕见病治疗费用昂贵，因病致残的患者此前并不罕见。然而，广州血友病患者的治疗费用如今几乎可以做到“零支出”。

“血友病是罕见病当中的‘模范标兵’。”孙竞介绍，血友病

病因确切、有药可医，因此患者在粤获得了很好的照顾。

在医疗服务上，广东于2013年成立了血友病协作网，推动建立了血友病三级诊疗体系。目前，全省拥有12个血友病综合管理中心或治疗中心，保障患者就近用药、就近就医。

在用药费用上，广东各地医保也给予了有力支持。“医保普通门诊的报销额度无法满足血友病患者的报销需求，广

东开辟了门诊特殊病种的报销渠道。目前，广州市每年能够为血友病患者报销药品费用70万元左右。”孙竞介绍，不仅如此，广州还有穗康作为普惠型商业补充健康保险和慈善救助，能够为患者进一步报销用药费用。

近年来，广东省通过集中采购，让血友病药物的采购费用降低了约50%，几乎全球最低，进一步减轻了患者的用药负担。”孙竞说。

## 让“罕见”被看见

全球共确定罕见病约7000种，患者生活、医疗和心理等长期面临困境

他们被称作“月亮的孩子”“瓷娃娃”“蝴蝶宝贝”……这些美丽名字相对应的，却是残酷的罕见病：全身毛发和皮肤发白的白化病、即使轻微碰撞也会严重骨折的成骨不全症、皮肤像蝴蝶翅膀一样脆弱的大疱性表皮松解症……

今年2月28日是第16个国际罕见病日。罕见病患者在生活、医疗和心理等多方面长期遭受困境，亟需社会关注。

罕见病指患病率特别低的病。世界卫生组织曾经定义罕见病是患病人数占总人口数0.05%至

1%之间的疾病，不过各地根据具体情况制定的标准较之略有浮动，目前全球尚未有一个被广泛接受的罕见病统一标准。

罕见病通常为慢性、进行性，病情严重且很可能伴随终生。例如卟啉病，皮肤晒太阳会发痒、水肿甚至糜烂；亨廷顿舞蹈病，手臂、躯体不自觉任意扭动，伴随步态不稳、言语和吞咽障碍；肌萎缩侧索硬化症，俗称渐冻症，全身肌肉逐渐萎缩直到完全丧失行动能力……而这些只是罕见病的冰山一角。

目前全球共确定罕见病大约

7000种。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。

罕见病治疗一直面临困难。罕见病病因繁多、症状复杂，就算是同一种罕见病，不同患者的症状也存在差异，导致在发病初期漏诊、误诊，不少患者错过最佳治疗期，病情难以逆转；即便诊断准确，全球已知的罕见病中至少90%尚未有效治疗药物，药品研发难度大、投入高、周期长，大部分已有的罕见病药品极其昂贵。

近年来，越来越多的国际机构

和民间组织关注罕见病群体，组织互动活动，加强科研力量，缓解他们因病痛脱离社会带来的孤独，为他们获取更多医疗资源，帮助他们重获生活热情。

国际罕见病日设立于2008年，定在每年最后一天，目的是为罕见病患者群体在当地、本国乃至在国际层面争取更多机会。联合国可持续发展目标呼吁实现全民健康覆盖，提倡国际社会向罕见病人群提供平等的医疗条件，希望研究人员和临床医生携手促进罕见病研究发展。

（据新华社）

## 罕见病诊断难如“破案” 患者人均五年多确诊

羊城晚报记者 陈辉

### A 患者狂吐一年竟是“淀粉人”

2月23日下午，中山大学附属第一医院（以下简称“中山一院”）的会议室里，一场多学科会诊正在进行，来自心内科、消化内科、神经科、肾内科、呼吸科、超声科、影像科、核素科等近10个科室的资深专家在一起激烈讨论、展开“头脑风暴”。现场“围观”的还有各专科年轻医生，以及线上参与的三明市第一医院、中山一院贵州医院、中山一院广西医院的医生们。

什么病例值得如此兴师动众？这是一位52岁的男性患者，一年前就开始剧烈呕吐，只要体位一改变就狂吐不止，痛苦不已，辗转了4家医院，一直找不到病因。来到中山一院，消化道疾病相关检查都做遍了，也没发现异常。接诊消化内科医生多了个心眼，给他开具了心脏超声检查单。

消化道症状做心脏检查，看似风马牛不相及，却真发现了异常——心肌肥厚。引起心肌肥厚的病因很多，医生们顺藤摸瓜，经过层层排查，最终通过基因检测、核素试验，确诊他是“淀粉人”（转甲状腺素蛋白淀粉样变心肌病）。

“淀粉人”是罕见病患者中的一种，其体内淀粉样的球蛋白无法被代谢，沉积在心脏、肾脏、周围神经后便引起相应损伤。这位患者的症状表现在消化系统上，是罕见病中的罕见表现。

### B 有患者跑了十几家医院一直误诊

中山一院心内科陈艺莉教授介绍，这位患者还算幸运，从发病到确诊仅花费一年时间。“此前我们还遇到个‘淀粉人’，从发病到确诊花费了5年，跑了十几家医院，一直被误诊为心衰，由于治疗缺乏针对性，病情持续进展。”她解释，淀粉样的球蛋白一旦沉积是无法清除的，但用药后可避免新的沉积出现，因此越早确诊、越早干预，对各脏器的损伤越小，患者生活质量越高。

“我们临床观察看，心内科相关罕见病患者确诊前平均要跑5家医院。”陈艺莉介绍。其他罕见病患者

的遭遇并不会更好。此前发布的《中国罕见病调研报告》指出，罕见病患者人均需花费5.3年、误诊2-3次才能确诊。

经过一场“灵魂砍价”，治疗药物从最开始的一针70万元降价到3.3万元，罕见病脊髓性肌萎缩症（SMA）走进公众视野。广东省妇幼保健院副院长尹爱华教授介绍，SMA治疗的黄金期是一岁半之内，如果没有及时诊断、及时干预，过了这个时间点就只能对症治疗、终身治疗，孩子的生活质量不高，家庭的经济负担也很重。

### “玻璃人”用药不再“老大难” 穗血友病患者近乎“零支付”

2月28日是第16个国际罕见病日，今年的主题是“点亮你的生命色彩”，旨在提高公众对罕见病及罕见病群体的认知，帮助罕见病患者及时诊断干预，提高生存质量。记者在采访中了解到，罕见病的诊断常常要抽丝剥茧、顺藤摸瓜如“破案”，罕见病患者人均需花费5.3年才能得到确诊。随着多学科会诊模式的推行、罕见病联盟的建立，以及更多罕见病药物纳入医保、社会对罕见病关注度的提高，诊断难的状况正逐渐得到改善。

### C 如何让罕见病早诊断？医生们有话说……

中山一院超声医学科姚凤娟教授的工作台上贴着一张“淀粉人”的诊断标准，详细列出这一罕见病群体可能出现的心脏异常指标。不只是姚凤娟，这样的一张表贴在中山一院每一位心脏超声医生的工作台上。“尽管做几百次检查才有可能遇到一位‘淀粉人’，但我们仍然要捕捉蛛丝马迹，尽力不让一例患者漏诊，尽早识别，为临床早期诊断提供有益帮助。”姚凤娟说。

陈艺莉介绍，由于罕见病常涉及多脏器、多系统损伤，因此诊断并不是某一个专科的事，而需要各个临床专科，甚至超声、影像等辅助检查科室的医生们都有这一意识，这就是多学科会诊的另一个目的。每次会诊时还会邀请年轻医生参加，希望帮助他们开拓思维。另外，各地市医院、基层医院在罕见病的早发现、早诊断中也扮演着重要角色，“罕见病多学科讨论时我们会邀请基层医院线上参加，中山一院作为牵头医院还成立了华

南心血管罕见病联盟，有42家医院参加，定期进行罕见病学习。”陈艺莉介绍。

“更多罕见病药物的问世并进入医保，让罕见病不仅有药可医、有药可保，也能反过来推动尽早诊断、尽早干预。”中山一院神经内科姚晓黎教授介绍，中山一院接诊的成人、青少年SMA患者数量在全国排第一，但早些年没有治疗药物前，每年接诊不了多少例，有患者觉得就算确诊了没得治也没有什么意义。SMA“特效药”诺西那生纳注射液未经谈判、纳入医保目录时，70万元一针的高价并非普通患者所能承受。2021年，这一药物降至3.3万元并纳入医保目录后，叠加医保报销、穗岁康报销，广州患者自己需要承担的费用仅为几千元。如此利好之下，不仅持续来治疗的“老病号”多了，前来问诊的“新病号”也多了。今年3月1日，另一款SMA口服药也将进入医保目录，从63800元降至3780元，患者现在不仅

有药可保，还有药可选，因此来诊断、治疗的积极性更高了。

2018年，我国发布了《第一批罕见病目录》，共包含121种罕见病，其中80%为遗传性疾病。作为胎儿医学专家，尹爱华表示，她更希望防控关口前移，让罕见病患儿在妈妈子宫内就能被诊断，将三级预防（宝宝出生后筛查）提早到一级预防（怀孕前的筛查）。

据了解，广东省妇幼保健院是广州最早开始SMA出生缺陷干预的医疗机构之一，早在2018年就已开展，每个月平均有1500-2000名孕妇接受筛查，每年避免近20名SMA患儿的出生。2月24日，由广东省妇幼保健院作为牵头单位的SMA出生缺陷综合防控项目启动，将在全国多中心进行SMA致病基因携带者筛查工作，如果夫妻双方都携带SMA致病基因，这意味着他们有1/4的几率生下SMA患儿，也有1/4的几率生下健康宝宝，经过筛查，可以通过做第三代试管婴儿的方式诞下健康宝宝。

没有外伤，也会自发性出血；稍有碰撞就乌青，关节莫名其妙肿痛；一旦出血，根本止不住……由于“碰不得”，这些患者常被称为“玻璃人”。这种疾病就是血友病。

“血友病，是罕见病当中的‘常见病’。”广东省药学会罕见病专委会主委、南方医科大学南方医院血液科主任孙竞教授介绍，幸运的是，经过努力，血友病已成为罕见病治疗当中的“模范标兵”，广州血友病患者每年的用药费用更是近乎“零支付”。

### 罹患罕见“美女病”十多年 她从几近瘫痪到行走自如

地，病情逐步恶化，小腿也开始麻木，活动变得不灵活。”小钟说。2012年1月9日，她因为腿脚无力，上楼梯时踩空扭到脚，由班主任带着去医院就诊，经系统检查，才确诊“多发性硬化”。

多学科诊疗救治，用上医保“特效药”

2018年5月，“多发性硬化”被纳入我国《第一批罕见病目录》，原研新药的引入加速。不过，在“特效药”到来之前，彼时的小钟还只能依靠激素控制疾病。

“激素治疗只能控制病情一段时间，我平均每年都要发作四五次，特别是一发烧，下半身就动不了，得立马住院，每次住院都要十几天。”那些年，小钟病情

反复，辗转多地求医。

转折发生在2015年——小钟前往中山三院进行治疗，该院神经内科胡学强及邱伟教授团队接诊后，根据其病情组成神经内科、皮肤科、康复科等共同参与的多学科（MDT）团队，结合国内外这一罕见病诊疗最新进展，对小钟进行综合诊治。经系统治疗后，小钟的病情开始好转，以前僵硬无法屈伸的膝盖恢复了正常，脸上的痘痕也消失了……小钟逐渐可以料理自己的日常生活。

2020年5月左右，小钟还用上了当年获得国家药监部门批准进口的西尼莫德片，此“特效药”用于治疗成人复发型“多发性硬化”。

“终于等来希望！以前每个月购药需要花费上万元，如今

今年27岁的小钟，已与一种叫“多发性硬化”的罕见病共存十来年了。这是一种严重、终身、进行性、致残性中枢神经系统脱髓鞘疾病，患者多为20-40岁青年，尤其好发于女性，因此也被称为“美女病”。

“感觉全身上下没有一处是好的，我甚至想过自杀一了百了。”病情严重时，小钟的手脚就像瘫痪般动弹不得，眼睛还出现重影，尿频、尿急、失禁，还有抑郁、易犯困、记忆力减弱、多疑症等各种症状。

所幸，经积极治疗，小钟如今已能行走自如。随着病情好转，她觉得自己的未来明朗起来。



随着病情好转，小钟已经可以进行瑜伽等锻炼 受访者供图

700多元就可以了。”2020年12月，西尼莫德片纳入国家医保目录后，小钟对战胜疾病越有信心：“用了药后，复发率也

大大降低，以前每年复发四五次，现在也就一次左右，这让我有了更多可自主支配的时间去感受生活。”