

# 得了罕见病 真的到了生命尽头?

## 第12届国际罕见病日之际,专家提振信心:并非无药可医

渐冻人——肌萎缩侧索硬化症、月亮孩子——白化病、熊猫孩子——戈谢病、泡泡孩子——重症综合性免疫缺陷、瓷娃娃——成骨不全症……这些不同寻常的名字背后,是很多人闻所未闻的罕见病。由于我们国家人口基数大,罕见病总患病人数在我国超过千万,罕见病在我国并不罕见。

今年是第12届国际罕见病日,也是上海第四届罕见病宣传日。本届国际罕见病日的主题是“连接健康和社会关怀”。昨天,国家儿童医学中心、复旦大学附属儿科医院在罕见病义诊活动上透露,目前医院已开设29个罕见病门诊,疑难罕见病的诊断率已超过70%,达国际先进水平。与此同时,从下个月起,首批21个罕见病药品和4个原料药,将参照抗癌药标准对进口环节减按3%征收增值税,国内环节可选择按3%简易办法计征增值税,其中儿科医院有7种涉及罕见病药品纳入目录。

青年报记者 顾金华

【对策】

### 罕见病在我国并不罕见 儿科医院疑难罕见病诊断率已超70%

采访中,记者发现很多家长认为,一旦患上了罕见病,就仿佛到了生命的尽头。然而,事实上并不是这样。根据中华医学会给出的定义,罕见病是指发病率低于1/500000或者新生儿发病率低于1/10000的疾病,随着医学研究的深入,越来越多的罕见病被认识。据复旦大学附属儿科医院黄国英院长介绍,由于我们国家人口基数大,罕见病总患病人数在我国超过千万,因此罕见病在我国并不罕见。

“很多公众觉得罕见病,不常见,也不重要,一旦确诊罕见病,那是运气差,没得治。这其实都是错误的观点。”儿科医院副院长翟晓文告诉记者,目前罕见病超过了7000种,还有很多医学专家并没有认识到的罕见病,大部分罕见病在儿童时期起病,由于病情复杂,基层医院往往不具备此类疾病的诊疗能力,因此这些患病家庭往往辗转于全国各地医院但仍得不到明确诊断和有效治疗,使得这些家庭承受了巨大的经济及精神负担。

随着医学的迅速发展,尤其基因检测等分子遗传学技术的发展,使得目前对于罕见病发病机制的认识已经大大提高,临床诊断能力大幅提升,而且治疗方式也越来越个体化、精准化,很多罕见病已经通过精准治疗得到了痊愈。

【好消息】

### 首批21个罕见病药品减按3%征增值税 儿科医院有7种涉及罕见病药品纳入目录

罕见病很罕见,能诊断的医生更罕见,能治疗的药物更更罕见,这是不少患儿家长的真实心声。罕见病又称“孤儿病”,指仅在极少数人身上发生的稀罕病症。相关研究表明,大多罕见病往往发病于生命早期,并伴随患者终身。

据业内人士透露,未能及时有效诊断、缺药少药、价格昂贵是目前罕见病患者面临的三大困境,其中高昂的医药费是罕见病患者面临的一线残酷现实。

在一些罕见病病友群里,记者发现,病友们讨论最多的还是缺医少药和医保报销。一位病友告诉记者,除了要花很多钱买药,定期检查血常规肝功能B超肾功能尿常规,就不是一笔小数目。

不过,好消息已经传来。国务院常务会议决定,从3月1日起,对首批

事实上,针对罕见病诊疗能力的提高,沪上医院一直在努力。据统计,去年儿科医院就诊人数前五名的罕见病门诊为血友病、先天性脊柱侧弯、结节性硬化、进行性肌营养不良和肝豆状核变性。先天性脊柱侧弯是儿童罕见病,发病率为0.01%,胎儿期脊柱未能正常发育导致约有50%会合并心、肾、泌尿生殖系统畸形,75%在后期的发育过程中会出现畸形的进展,需要早期筛查、评估。

近年来,儿科医院成立的“诊断不明疾病诊疗UDP中心”为复杂疑难罕见病患者提供多学科诊疗意见。由30多名临床专家组成的疑难罕见病诊疗的核心团队,借由“疑难罕见病会诊中心”为患者提供专业、全面的评估和诊断,制定个性化诊疗方案,为疑难罕见病患者提供精准医疗。目前儿科医院已经开设了29个罕见病门诊,疑难罕见病的诊断率已超过70%,达到国际先进水平。儿科医院成立的国内首个儿童疑难罕见病门诊,也为罕见病的孩子提供更为直接的就诊通道。

未来,儿科医院将依靠强大而均衡的整体实力,进一步探索疑难罕见病会诊经验,形成一套可复制、可推广的疑难罕见病会诊规范管理模式,积极承担着维护儿童健康的社会责任。

的眼光,对将来成才产生影响。采访中,她希望能早日有基因移植疗法,为罕见病患者带来福音;也希望社会对罕见病患者多些关爱。

苦苦求医路

“真的很累,各种费用真的不低”

“精灵宝贝”,一个很美的称呼,但是对于钱女士一家而言,却像是一场灾难。

儿子小俊6个月大的时候,被确诊为威廉姆综合征,这是一种发病率为两万分之一的非遗传性疾病。患病的孩子除了有鼻子塌陷、大嘴巴等“小精灵”特征外,还伴随有身体智力发展滞后、心脏问题等。

由于认知度太低,大多数医生都不知道什么是威廉姆综合征,也不知道该有什么针对性的康复训练。到处打听、寻访专家,经过多次转诊,钱女士带着小俊来到了上海。钱女士告诉记者,“这是一个漫长的就医过程,比方儿子刚住院看好肺炎,隔了几天有可能甲状腺功能又不好,有时候连牙齿眼睛都会出现问题,几乎隔几天就要跑医院”。

钱女士说,对于很多罕见病患者家庭来说,先不谈对症治疗,就是确诊都要花费很长的时间,全国各地飞,大医院里各个科室跑,每个环节都需要花钱。“花了几十万吧,不想算,也不敢算到底花了多少钱。”钱女士说,各种费用加起来真的不低,有时候都想放弃,但看着孩子可爱的脸,又舍不得了。

和钱女士一样,不少罕见病患儿家长都在求医路上苦苦挣扎,甚至走了不少弯路,他们永远想抓住最后一棵“救命稻草”。(文中人物均为化名)

增值税优惠政策将一定程度上减轻部分罕见病患者用药负担,而儿科医院有7种涉及罕见病药品纳入目录。

受访者供图



生命很短暂

“需要一种坚持,我们不能放弃”

在月月刚出生的时候,就出现严重的黄疸,且多次查出肝功能明显异常,指标高出正常几十倍。除此之外,还伴有严重的先天性心脏病、肺动脉狭窄。经过住院治疗后,孩子皮肤黄疸稍有减轻。但是出院后,黄疸未能完全消退,肝功能还在持续恶化。

母亲黄女士抱着孩子辗转于沪上多家医院,儿子的症状被诊断为“胆汁淤积性肝病”,发病的原因最终被锁定在一种罕见病——Alagille综合征。

黄女士说,她和身边的人一样,从来没有听说这种怪病,即使是儿科医生也很少有人知道。1岁半时候,月月成功接受了肝移植,之后黄疸症状有所好转。但是,肝移植只能减少肝功能异常等这些症状,但是要治愈这种罕见病,医生们给出了“目前没有有效药物”的答案,这让黄女士一度有些绝望。在肝移植手术后,月月需要终身服用抗排斥的一些药物。

黄女士告诉记者,她有个微信朋友圈,里面有来自全国的四位家长,他们的孩子都被诊断为患上Alagille综合征。“我们经常互相分享国内外一些最新的研究成功,互相打气。”黄女士说,她从来没有放弃过对孩子疾病的治疗,她也不知道儿子能不能完全好起来。生命很短暂,谁也不知道会在什么时候终止,她只是希望能尽可能地给孩子快乐和陪伴。

不过,黄女士并不希望身边太多人知道孩子的病,她怕儿子遭来异样