

# 我国每年新增 20 万罕见病患者

往往多系统受累,神经系统相关症状起病最常见



王艺教授

医师报讯 (融媒体记者 裘佳) 目前全球已知的罕见病种类已超过 7000 种, 且仍在持续增长。约 80% 的罕见病由遗传因素引起, 另外 20% 则与感染、过敏反应、机体退化或增生等因素有关。这些疾病由于其特殊性, 往往难以得到有效诊治。第十七个国际罕见病日前夕, 在中国抗癫痫协会罕见病科普直播活动上, 中华医学会儿科学分会罕见病学组组长、复旦大学附属儿科医院院长王艺教授介绍, 据估计, 我国目前罕见病患者在 6000 万人以上, 每年新增患者 20 万人, 其中 50% 以上的罕见病症状出现在儿童期, 且往往有多系统受累, 30% 罕见病儿童在 5 岁前病逝, 成为我国 5 岁以下儿童重要死因。

## 多系统受累且鉴别诊断困难

2021 年《新英格兰医学杂志》刊发的一项全基因组队列研究显示, 目前已知的罕见病在各系统都有累及, 据罕见病症状学排序可看到, 中枢神经系统、视听觉、头颈部问题最常见, 其他包括免疫系统、血液系统、心血管系统、泌尿生殖系统、骨骼系统、皮肤、黏膜、呼吸道、生长发育等都有密切关系。

王艺教授表示, 由于以上

特点, 导致鉴别、临床检测评估复杂, 误诊、漏诊率高, 明确诊断周期长, 大多需遗传咨询、生殖医学干预。“这就往往导致罕见病从症状出现到确诊需要 3~5 年, 要看 3~5 家医疗机构和 3~5 个不同专业医生。”

除了明确诊断困难, 治疗也是一大难点, 据了解, 目前仅 6%~7% 的罕见病有治疗手段。

2023 年 9 月, 国家卫健委

等 6 部门联合印发了《第二批罕见病目录》, 加之第一批纳入目录的罕见病, 共 207 种, 其中涉及儿童神经系统相关的罕见病约 1/4。“这提示我们, 一些高度致残致死性或可治性神经系统、内分泌遗传代谢相关罕见病, 通过产前筛查、早期诊断, 可能都有非常好的诊疗或预防机会, 也是从事儿童神经领域专家的重要任务。”王艺教授说。

## 超 80 种罕见病治疗药品纳入国家医保

王艺教授介绍, 近 10 年来我国在罕见病领域有了很大进展, 尤其是基于分子遗传诊断技术的广泛应用, 人工智能的识别和知识库的建立, 发现和明确罕见病诊断能力有了很大的提升。中国罕见病协作为罕见病诊疗研究起到了极大的推动作用, 国内的一些罕见病病友组织也为罕见病患者的诊治提供了更多机会。

在药物研发进展方面也有很大的提升, 从神经罕见病领域可见一斑。从一般意义上的替代治疗, 到细胞治疗、激素

和免疫治疗, 再到小分子治疗、基因编辑和基因替代治疗等, 还包括一些老药新用的进展、特殊饮食治疗等。王艺教授认为, 罕见病的药物治疗在神经系统里的应用是最完整也是最为前沿和成功的, 因此更要强调对针对神经系统相关罕见病的治疗上的新技术和新药物的研发。

药物可及性方面也有了更多利好。在去年底最新公布的医保目录中, 新增 15 个罕见病用药, 覆盖了 16 个罕见病病种。目前已有超过 80 种罕见病治疗药品

纳入国家医保药品目录名单, 一方面为患者提供了更多治疗选择; 另一方面, 平均降价 61.7% 的医保药也减轻了患者的经济负担。同时, 国家对罕见病药品研发和生产的政策支持, 也将进一步激发相关公司的创新活力。一系列政策措施的实施, 将为相关公司提供更好的研发环境和市场环境, 促进其加快研发进程, 推出更多具有自主知识产权的罕见病药品。



扫一扫  
关联阅读全文

## 理事会

# 点亮罕见病患者的“生命之光”

医师报讯 (通讯员 裴争争) 2 月 29 日是第十七届国际罕见病日。今年的主题是“关注罕见、点亮生命之光, 弱有所扶、践行人民至上”。近日, 徐州医科大学附属医院成功救治了两例罕见病患者。

## 花季少女“倒退”成长

2023 年底, 一对眼泪汪汪的父母推着轮椅来到徐州医科大学附属医院神经内科葛巍医师的诊室, 轮椅上坐着一位 15 岁小姑娘一直在傻傻地笑。葛巍医师仔细询问病史方知: 小姑娘叫燕子(化名), 上小学时一直是“学霸”。然而到了 9 岁时燕子的成长像被按了“倒退键”: 注意力不集中、走路易摔跤、智力逐渐退化、时伴肢体抽搐、间断痴笑、语言能力渐渐丧失。

查体发现, 燕子还存在高弓足, 马蹄内翻足畸形, 双下肢肌张力高, 四肢腱反射亢进等。后得知燕子 11 岁的弟弟智力水平也不如同龄孩子。考虑患者家庭经济情况, 在完善相

关检查后科室为其申请了中国罕见病联盟的公益基金支持的免费基因检测。测序结果回复: 孩子 NPC1 基因存两处突变, 后经 Sanger 验证两处变异分别来自父母, 其弟弟携带相同变异, 且两处变异均评级为可能致病。真相终于大白, 按下孩子成长“倒退键”的原来是尼曼匹克病(C 型)。

确诊后, 医疗团队立即给予燕子和她弟弟进行药物干预治疗。目前, 燕子已经会喊“爸爸、妈妈”、哼唱歌曲“小苹果”了!“每一次听到孩子喊爸爸、妈妈, 每一次看到孩子的病情改善, 我们都充满了希望。”孩子妈妈高兴地告诉医护团队。

## 15 年饱受周期性身体肿胀之苦

来自安徽的 44 岁程女士饱受 15 年不明原因周期性身体肿胀之苦, 尤其是面部肿胀严重影响到了她的生活质量。经历无数次激素治疗和寻求各种医疗帮助失败后, 最近她终于在徐州医科大学附属医院得到了确诊和有效治疗, 终结了长期的病痛折磨。

遗传性血管性水肿(HAE)是一种全球罕见的常染色体显性遗传病, 表现为反复发作的皮肤和黏膜下水肿, 全球患病率约为 1/50000。

在徐州医科大学附属医院皮肤科蒋冠主任和曲慧医师的共同努力下, 不仅为程女士带

来了治疗上的转机, 也提升了公众对于 HAE 的认识和理解, 特别是在预防和急性发作治疗方面的新进展, 显著改善了患者的生活质量。蒋冠主任指出, 此案例强调了早期诊断和筛查的重要性, 尤其对有反复发作的水肿或腹痛、常规治疗无效、家族中有类似情况、肿胀部位不痒、反复无故的腹痛、C4 水平下降、既往水肿发作累及喉头或有特定诱因的个体, 应进行 HAE 筛查。通过精确的诊断和及时有效的治疗方案, 可大幅度缩短患者的痛苦期并显著提升生活质量。

关注医学

剖析医事

服务医师

科普健康

## 《医师报》编辑部

卓信医学传媒  
ZHUOXIN MEDICAL MEDIA  
《医师报》社出品



医师报

The newspaper for China's physicians  
中国医师协会唯一报纸

国内统一刊号: CN22-0016

邮发代号: 1-351

广告经营许可证号:

2200004000115

## 《医师报》编委会

编委会主任委员 张雁灵

编委会名誉主任委员 殷大奎

编委会副主任委员

曹泽毅 晁恩祥 陈洪铨 陈可冀 陈香美 陈晓春 陈孝平  
程京 董家鸿 窦科峰 樊代明 樊嘉 高润霖 葛均波  
郭应禄 韩德民 韩济生 韩雅玲 赫捷 胡大一 黄荷凤  
黄晓军 吉训明 贾伟平 郎景和 李兰娟 李为民 梁万年  
廖万清 刘力生 刘玉村 陆林 马骏 宁光 齐学进  
廖尔卫 孙洪军 孙燕 唐佩福 滕皋军 王辰 齐学进  
王建安 王俊 王陇德 王振常 邹堂春 吴以岭 徐兵河  
杨民 俞光岩 于金明 曾溢滔 詹启敏 张英泽 赵兴吉  
赵玉沛 郑树森 钟南山 庄辉

(按姓氏拼音排序)

社长 潘力

执行社长 张艳萍

副社长 许奉彦

名誉总编辑 张雁灵

总编辑 董家鸿

执行总编辑 张艳萍

副总编 陈惠

总编助理 裘佳

张雁灵

董家鸿

张艳萍

陈惠

裘佳

杨进刚

王丽娜

编委会副总编

蔡秀军 曹彬 陈传本

邓春华 杜斌 段钟平

郭立新 郭树彬 巩鹏

霍勇 李加孚 贾继东

李进 李维勤 梁军

令狐恩强 刘宏旭 刘连新

马朋林 米卫东 秦环龙

沈琳 孙发 谭映军

王福倬 王高华 王贵强

王坤正 王绿化 王人颢

王笑频 王拥军 王占祥

夏术阶 夏云龙 向阳

俞卫锋 于学忠 袁钟

张抒扬 张欣 张新华

朱大龙 朱军 祝益民

陈俊强 陈玉国 程雷

樊碧发 高兴华 耿庆山

华伟 黄继义 黄宇光

江涛 江泽飞 李恒进

梁廷波 雷光华 林桐榆

刘林林 刘又宁 马军

秦叔逵 瞿介明 沈华浩

王建业 王洁 王成彬

王天龙 王锡山 王杰军

王仲 吴德沛 王显

谢鹏 徐小元 杨尹默

曾小峰 张澍 张澍田

赵家军 赵增仁 周智广

张雁灵

董家鸿

张艳萍

陈惠

裘佳

杨进刚

王丽娜

新闻频道主任

尹晗 转 6834

新闻频道主任助理

张玉辉 转 6884

循环频道主任

黄晶 转 6620

循环频道副主任

贾薇薇 转 8857

循环频道主任助理

宋菁 转 6843

肿瘤频道主任(兼)

王丽娜 转 6853

肿瘤频道副主任

秦苗 转 6853

大内科频道主任(兼)

裘佳 转 6858

大外科频道主任

黄玲玲 转 6843

新媒体中心主任(兼)

陈惠 转 6844

新媒体中心主任助理

管颜青 转 6853

总编办主任

于永 转 6677

品牌活动部主任

王蕾 转 6831

品牌活动部副主任

李顺华 转 6614

视觉中心总监

蔡云龙 转 6661

直播中心副主任

杜晓静 转 6835

法律顾问

邓利强

《医师报》理事会单位服务热线: 010-58302970 李慧 / 010-68187721 杨薇

吉林东北亚出版传媒集团有限公司主管

网址: www.mdweekly.com.cn

每周四出版 每期 16 版

各地邮局均可订阅

发行部: 010-58302970

社址: 北京市西城区西直门外大街 1 号西环广场 A 座 17~18 层

吉林卓信医学传媒集团有限公司主办

微信号: DAYI2006

每份 6 元

北京中科印刷有限公司

举报电话: 010-58302828-6674

邮编: 100044 邮箱: yishibao2017@163.com 总机: 010-58302828

听医生说话 为医生说话  
说医生的话 做医生的贴心人

医师自己的报纸!