罕见病 冰桶载不动的愁

▲ 本报记者 耿璐 张雨

近日，将桶里冰水从头浇下、帮助渐冻人（ALS）的慈善活动“冰桶挑战”迅速风行全球，也由此引发了大众对渐冻人的关注。然而事实上，除了渐冻人外，世界上还存在许多不同类型的罕见病，仅仅一个冰桶挑战并不能解决所有罕见病患者的问题。因此，如何应对罕见病、为罕见病患者带来更持久、更本质的帮助成为摆在医患面前的共同问题。

罕见病并不罕见

北京协和医院内科学系主任张奉春教授曾经接诊一名木村病患者。该患者为中年男性，颈部有很多肿块，一直被诊断为淋巴结肿大，其前额和脸上也都有肿块，并伴有低烧。辗转了2年，患者找到了张奉春，张奉春发现，患者伴有嗜酸细胞增加，因此在讨论后决定进行肿块的病理分析，结果显示为木村病。

“近几十年来，这类疾病在全球共报道了300多例，我也只见过2例而已。”其罕见程度可见一斑。在查阅相关文献后，张奉春发现，木村病在1948年才有所报道，表现为嗜酸细胞增加、淋巴结滤泡增生等，与一般免疫疾病有所区别，因此不明确其具体分类。最后，张奉春用糖皮质激素进行治疗，有效缓解患者症状，但未能根治。

根据世界卫生组织（WHO）的定义，罕见病为患病人数占总人口的0.65‰～1‰的疾病，而WHO已确认的罕见病约有5000~6000种，约占人类疾病的10%。虽然仅就木村病的患病人群而言人数不多，但由于罕见病的病种繁多，因此其患病总数不容小觑。

“罕见病不罕见，关键看我们处在什么位置，从什么角度去考虑。”上海市儿科医学研究所副所长顾学范以苯丙酮尿症为例，1981年开始研究的时候，有人说苯丙酮尿症非常罕见。但是30多年后，上海新华医院苯丙酮尿症的诊治中心，半天门诊就能见到30余名苯丙酮尿症患者，一年大约200~300百名。医学的发展使得这种罕见病在某些治疗中心变成了常见病。

可防可治 防治结合

顾学范介绍，罕见病大多是可防可治的疾病，它的预防为三级预防体制：一级预防针对没有怀孕之前的基因筛查，二级预防是怀孕以后到孩子生出来之前的筛查，三级预防针对幼儿1岁之前。越早查出来可以越早治疗。以苯丙酮尿症为例，早期检查出来后患儿按照疾病特征服用可服用的食物，就可以维持终身的健康和正常。

而在诊断方面，张奉春认为，罕见病很难在某一家医院、某一个科室得到解决，往往需要相关医院或科室的支持。在北京协和医院的风湿免疫科，每周二会针对难以确诊的疑难病例进行科室内的交流、讨论，还会请患者到相关科室进行检查，如果3次都不能确诊的，将收进大内科进行会诊，探讨解决办法。

不过，罕见病的防治工作任务仍然艰巨。上海儿童医学中心血液／肿瘤科顾龙君教授指出，以遗传代谢性疾病为例，医生和患者对遗传代谢性疾病的认知不足，很多医疗机构，尤其基层医院的检测能力不足，缺乏专门的遗传代谢性疾病治疗中心，致使诊治缺乏系统性，影响了对疾病的早期诊断和早期治疗。在治疗上，大多数遗传代谢性疾病仍缺乏有效的治疗手段，仅对戈谢病等少数疾病已开发出较为有效的ERT药物，但ERT药物费用较高，一些患者很难承受。

别让利益禁锢了“孤儿药”的研发

如何摆脱罕见病诊治中的不利局面，使未能得到有效治疗的患者得到治疗，是医生和患者都密切关心的问题。

目前我国还没有专门建立起针对罕见病的管理机构和法律法规，这增加了罕见病诊治工作在操作层面的难度。因此，北京协和医院李大魁教授建议，首先应当明确罕见病定义，政府部门需建立罕见病和罕见病药物管理机构，使罕见病普查、诊疗、保障、药物研发、审批等工作系统、有序、有效地开展起来。

在药物研发方面，李大魁指出，开发预防或治疗罕见病的“孤儿药”在早先并不为医药企业所热衷，这是因为罕见病患病率低、患者人数少、药物销售利润小、开发成本大，这对罕见病的医疗发展形成了阻碍。有鉴于此，美国、日本、欧盟国家、韩国以及我国台湾地区等出台了一些有利于“孤儿药”开发的政策法规，如加强基金资助、快速审批注册、减税、给予市场独占权、促进临床研究等，促进了企业的研发兴趣，我国也可借鉴相应政策。

医者要增强对于罕见病的认识

而针对罕见病的研究，顾学范表示，一要靠医生的努力，二要靠政府的资助。“然而医院的科研经费有限，罕见病的研究又具有很大的风险，尤其基因诊断和临床诊断，对于我们来说都是考验。因此，特别需要政府的支持和社会的理解。”

此外，张奉春认为，应当普及罕见病知识，提高医生的诊断能力。1985年，中国发现第一例艾滋病，患者是一名美籍阿根廷人，而在当时艾滋病就属于罕见病。在会诊多次后，患者仍高烧不退、持续感染，最终是其美国家庭医生告知医生，才明确诊断的。随后，北京协和医院马上展开了全院病例讨论，并不断宣传，不才使得医生和大众有了基本的认识。

“如果在发现一例罕见病后进行讲座，类似的疾病在未来的诊断中就很难被遗漏。”张奉春说。他还提出要将首诊负责制坚定不移地贯彻下去，因为医学发展到今天，分科越来越细，许多罕见病往往被认为不属于首诊科室，以至于患者经常辗转于许多地方却难以确诊，首诊医生也许不能确诊，但从问诊、病程记录、查体、诊断、治疗到建议，首诊医生都应参与，而不是随便将患者推出去。

石家庄第一医院重症肌无力研究所所长乞国艳曾经是一名重症肌无力患者，如今却是一名诊治该疾病的医生。切身经验告诉她，重症肌无力患者如果在发病初期，得到正规有效的治疗，会大大减少患者的痛苦和经济负担，因此她呼吁能有更多的医生从事此类疾病的研究和治疗工作，使更多患者受益。

链接

与罕见病相关的数字

50% 由中国医疗保险研究会等多家单位联合开展的“罕见疾病的治疗与医疗付费模式的探讨研究”指出，不同国家对罕见病有不同的认定，如美国认定患病人数低于20万的疾病、欧盟认定患病人数低于总人口0.05%的疾病、日本认定患病人数低于总人口0.04%的疾病为罕见病。多数罕见病是严重的慢性疾病，通常会危及生命。约有50%的罕见病在出生时或者儿童期即可发病。

80% 据报道，罕见病中约有80%的为遗传性疾病，其次为传染性、自身免疫性疾病或罕见的中毒性疾病。2006年，WHO建议将罕见病用药纳入国家基本药物的补充目录。

2,500 尽管单一的罕见病发病率低，但总体受累人群范围大。据报道，美国罕见病受累人群约有2,500万人，欧洲约有2,400–3,600万人。我国虽然目前还没有罕见病病种的统计数据，但我国人口众多，估计总体受累人群也相当大。