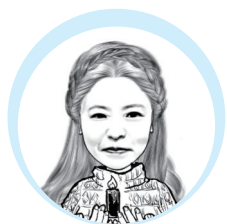


总编周语⑩

三剂药方 治治罕见病

▲《医师报》常务副社长兼执行总编辑 张艳萍



每个孩子，都是上帝馈赠给父母最珍贵的礼物。

但当一群存在生理缺陷、致命遗传疾病的孩子降临，对患儿及家庭都是非常不幸的悲剧，对社会和国家，也无疑是负担。

上个周末，相继有三场关于罕见病的专业会议在北京、上海、广州举行，医学专家、病友、媒体就罕见病的相关问题进行跨界探讨。

有关数据显示，目前已知的罕见病有7000多种，其中80%由遗传缺陷引起。以千分之0.65~1的发病率计算，中国的罕见病患者众达1800~2000万人，不仅不罕见，还是非常庞大的一个群体。

近年来，尽管我国开

展了很多医学研究，但除了发病率较高、大家较为熟悉的“蓝嘴唇”（肺动脉高压），宣传较多的“渐冻人”（肌萎缩性脊髓侧索硬化症）、“月亮孩子”（白化病）、“玻璃人”（成骨不全、血友病）等罕见病之外，医学专业人员对种类繁多、诊治困难的罕见病的认识也十分有限。大部分患儿在生长发育过程中需要经过常年求医、辗转多家医院，才有可能被确诊。因此业界对罕见病有一个“看三五年病，七八个医生才有可能确诊”的说法。而有人直到生命终结，也没有弄清楚是什么病；而那些被确诊的罕见病，对患者、家人则意味着难以承受的负担。

广州呼吸健康研究院刘杰教授致力于罕见病研究，他说：“比罕见病患者更罕见的是研究罕见病的医生。因此，尽管科普宣讲不余遗力，但先天性缺陷孩子的发病率并未明

显减少。如果说普遍存在的诊断困难是罕见病患儿的家庭难以拨开的重重迷雾，那么天价且需终身用药的治疗药物则是重重迷雾之后难以逾越的珠穆朗玛峰。近年来，关于将罕见病纳入医保的呼吁一直没有停止，随着《我不是药神》电影的热播，国家对肿瘤和罕见病患者急需的进口药给予多项优惠政策，通过降低关税、优先审评获批上市和医保扶持等政策，部分罕见病药物相继在地方省份纳入医保。

“对罕见病患者的关注，体现的是一个国家对弱势群体的关爱、照顾，将罕见病药物纳入医保，无疑是国家给予这部分患者最大的关爱。但我也忧虑，如果医保整个的篮子就这么大，那么无疑挤占的是常见病的医保费用。”在首届南山罕见病论坛上，钟南山院士欣慰之余又流露出新的担忧。

钟南山院士呼吁，解

决罕见病问题，应该学习一些欧美国家的做法：除了医保照顾、医院治疗外，很重要是社会力量，即由慈善机构组织研究、治疗，这些组织的介入，将以前罕见病患者的普遍寿命从20多岁延长到了40岁左右。

应该说，关于罕见病的群体，社会从来都没有遗忘，但一个根本性的问题却被各界有意无意地忽视了：那就是最能有效阻止问题孩子出生的婚前、孕前、产前检查三大关口，急需以此开出三剂药方。

中央电视台的调查显示，自从2003年10月1日以“自愿婚检”取代“强制婚检”以来，全国婚检率直线下降，不少城市的婚检率只有个位数，甚至归零。与此同时，新生儿出生缺陷率却大幅上升。

可见，必要婚检缺失是导致出生缺陷率上升的一个重要原因。因此第一剂药方是：急需在调整婚

前检查项目的同时，呼吁民众重视此项检查。

而更为重要的第二剂药方，是开展孕前检查，要在研究现有标准检查项目的基础上，加入新的要求，做好孕前干预。

第三剂药方则是产前检查：在现有基础上，依据科学数据制定产前应该对妈妈的基因检测内容。一旦发现问题，做好产前劝阻，减少残障、智障儿童的出生率。

扎实的常见病基础，才能发现罕见病；反过来，罕见病是对常见病深入研究的很好路径。

钟南山院士希望，医院间做好罕见病的协作、联合研究，因为只有队伍越来越大、病例越多，对罕见病的研究成果才越好，中国一定会走在世界前沿，应该、完全可以成为罕见病研究的领先者。

愿天下每一位罕见病患儿的，都能被这个世界温柔以待。

微言大义

《一名护士不幸被艾滋病针刺伤后》

◎奔跑的蜗牛

我理解五年来护士的煎熬、恐惧和压力。还有因为怕感染而给生活带来的不便，以及对家庭孩子刻意保持距离带来的内疚。

《当家人放弃治疗时，患者的遗言让医生返身拼命救活他》

◎高玉庄

我接触的医生中基本是有责任心和正义感的，希望少些指责和抱怨，医患之间的分歧是需要双方共同弥合。

《医生火车上用筷子救人，专家点评这件事最重要！》

◎追心

用筷子置于上下牙齿间的作用不仅是防止咬伤舌头，更重要的是，能使痰液等分泌物通畅地从口腔排出，防止分泌物堵塞气道而造成窒息。

时代楷模

贾立群

只要患者需要 我二十四小时随时随到

敬业

贾立群是北京儿童医院医生，著名儿科超声专家。他坚守门诊一线36年，把梦想当信念、把工作当事业、把患者当亲人，医德高尚、医风严谨，接诊患儿30多万，挽救了2000多名危重患儿的生命，被誉为“为民爱民的好医生”。

社会主义核心价值观

富强 民主 文明 和谐

自由 平等 公正 法治

爱国 敬业 诚信 友善

中宣部宣教局 宣

博闻传媒 制

时代楷模

中药现代化的奋进者

中国科学院上海药物研究所研究员 王逸平

“多数人的生命最多只有3万天。其中除了吃饭睡觉，真正能用来工作的有效时间只有1万天。要在有限的时间里做些有意义的事。”

中宣部宣教局 人民画报社