

# “研究罕见病的医生更罕见”

▲《医师报》融媒体记者 张艳萍 陈惠 黄玲玲 实习记者 胡显俊



2018 首届南山罕见病论坛暨广东省医学会第三届呼吸罕见病学术会议现场

## 呼吸专栏编委会

名誉主编：钟南山 王 辰

指导专家(按姓氏拼音排序)：

白春学 陈良安 陈荣昌

代华平 康 健 李为民

林江涛 沈浩浩 刘春涛

孙永昌 徐永健 周 新

主 编：曹 彬 应颂敏

执行主编(按姓氏拼音排序)：

陈亚红 邓朝胜 郭 强

孙加源 王 玮 熊继宁

徐金富 张 垠

本期轮值主编：刘 杰

编委(按姓氏拼音排序)：

班承钧 包海荣 保鹏涛

曹孟淑 常 春 陈勃江

陈 成 陈 娟 陈丽萍

陈天君 陈湘琦 陈晓阳

陈 燕 陈 颖 陈 愉

代 冰 董航明 杜丽娟

范晓云 范 晔 冯 靖

冯俊涛 高 丽 高凌云

高亚东 郭 强 韩丙超

何 勇 何志义 贺航咏

侯 刚 黄克武 揭志军

李春笋 李 丹 李 锋

李园园 李云霞 梁 硕

梁志欣 刘 波 刘宏博

刘 晶 刘庆华 刘 伟

刘 毅 卢献灵 马德东

孟爱宏 孟 莹 牟向东

潘殿柱 庞 敏 彭春红

石 林 苏 欣 孙文学

唐 昊 田欣伦 王 凯

王一民 吴海洪 吴司南

夏 旻 谢佳星 谢 敏

邢西迁 徐 瑜 杨会珍

杨 姣 杨士芳 姚 欣

叶小群 翟振国 张晓菊

詹庆元 周国武 周 华

周 敏 周庆涛 周 琼

周玉民 张 静

12月16日，在“2018首届南山罕见病论坛暨广东省医学会第三届呼吸罕见病学术会议”上，广州医科大学附属第一医院钟南山院士指出，国内罕见病患者绝对数量大，如在这一领域加强研究，中国可以在短时间内走到世界前列。

据广州医科大学附属第一医院刘杰副教授介绍，目前罕见病种类已近达7000多种，且80%是遗传性疾病、60%患者为儿童，罕见病不仅存在诊疗不规范、漏诊误诊率高等问题，可治性也只能达到1%。目前由于罕见病研究困难且回报率低，所以现阶段国内研究罕见病的医生特别少，导致罕见病的诊治水平发展缓慢。

近年来，国家对罕见病的重视程度逐年提高，今年5月，国家卫生健康委员会等5部委联合制定

出台《第一批罕见病目录》，共121种罕见病入选。该目录出台后，国家层面和医保给予罕见病一定的政策倾斜，对于罕见病的药物，也给予了医保支持和部分比例的报销，降低了患者的支付比例和治疗负担。

钟南山院士表示，从社会角度来看，罕见病患者是典型的弱势群体，对弱势群体的态度反映一个国家的民生关注度。由于大部分罕见病是遗传性疾病，希望政府推进全国统一的产前检查。

“对医生来说，罕见病的研究诊治不是单一孤立的，而是建立在对常见病非常熟悉的基础上深入发展。医生对自己学科领域或精进之后才能发现异常问题，进而发现、分析罕见病，研究罕见病也是提高医生科研水平的重要途径。”

钟南山院士指出，其实大部分罕见病是单基因疾病，研究起来相对容易。目前，国际上已经找到很多罕见病的治疗方法。值得一提的是中国对罕见病的研究，完全可能成为国际领先者。“作为人口大国，罕见病患者在中国的绝对数量较大，有助于找到诊断治疗的方向和规律。我相信大量的病例加上科研的投入，中国在罕见病领域的研究可以在短时间内走到世界前列。”

刘杰在接受《医师报》记者采访时说，“目前整个罕见病领域处于缺医少药的状态，研究罕见病的医生比罕见病的患者更罕见。”刘杰认为，医生的医疗职责就是“治病救人”，不能只看眼前的利益，要怀着对生命的热爱、治愈疾病的成就感去挑战困难，挑战罕见病。

## 对话

罕见病为何常被误诊？其难以确诊的原因是什么？如何提高老百姓产前检查意识？本报记者就以上问题对钟南山院士进行了采访。



(左起)黄欢女士、钟南山院士、刘杰副教授接受采访

## 诊治罕见病需要破案的思维

医师报：为什么罕见病很难被确诊？

钟南山院士：首先由于多数罕见病的发病机制不明确，除了少数患者从出生开始就出现特殊病变得以早做诊断外，多数患者是在逐步的发育过程中才出现症状，导致发病原因难以确认，大多数情况下医生只能用排除法诊断罕见病，这需要一个很长的过程，导致最后确诊时间晚，救治不及时。

其次，这和医生的诊断水平也有关系，因为罕见病不常见，教材或者书籍上也没有详细介绍，医生没有学习的途径，自身医学水平有限，不善于把相关病情串联思考，只能靠临床经验慢慢积累。其实罕见病诊治和破案是一个道理，要把所有线索结合起来，才有可能找到规律。

## 加强产前检查宣传 提高早期干预意识

医师报：很多家庭因为第一个出生的孩子有遗传性疾病，会接着生第二个、第三个孩子，现在法律也无法干预，那您觉得该怎样改变公众的意识？

钟南山院士：生育小孩是伦理问题、人权问题，没有法律能禁止父母要孩子，民众不顾遗传疾病的风险坚持生小孩，主要还是公众教育不够，医学知识的宣传普及没做到位，公众没有树立安全意识。

这也涉及到早期干预问题。一些疾病目前没有治疗办法且致命性高，比如心脏问题、肌肉问题、颅脑问题等，这些是目前医疗技术不能处理的疾病。我建议通过产前检查进行遗传疾病筛查，虽然目前国内的常规产前检查很多罕见病还没有涉及，不够

全面，但我们正在大力推进产前血液检测，通过血液检查先天性疾病，能扩大疾病检测范围，提高遗传性疾病的检出率。

且医生在筛查出父母有遗传疾病的情况下，要劝阻父母，父母不能在知道有疾病风险的情况下坚持生孩子，这不仅是对孩子的不负责，也是对社会的不负责。要加强对罕见病和产前检查的宣传，因为80%罕见病是遗传性疾病，每位父母都应积极进行产前检查、早期干预，扩大产前预检，有效控制发病率。

## 当我说患了罕见病后 他们都笑了

作为特发性肺动脉高压患者，北京爱稀客肺动脉高压罕见病关爱中心黄欢从患者角度讲述了自己患病后的感受。

从开始求医到确诊，黄欢辗转北京好几家大型三甲医院，一开始被误诊为哮喘，直到大学毕业工作后才确诊为特发性肺动脉高压。罕见病的确诊非常困难，对患者来说通常需要5~7年，而黄欢的确诊时间高达十余年。目前她成功地进行了两次肺移植，身体已经康复，但她表

示，全国能够联系上的特发性肺动脉高压患者有6000~7000人，因为确诊时间的漫长，若没有确诊前若没有相关药物支持，该罕见病患者平均生存时长仅有2.8年，以至于确诊后疾病已发展为终末期。目前国际上只有不到5%的罕见病有治疗药物，大部分的罕见病是无药可治的。

当黄欢与同事提起她得了这种罕见病，可能只能活2年多时，所有人无一例外地笑了，都觉得她是在开玩笑，

那种孤独绝望的感觉瞬间充满全身，也让她意识到罕见病患者需要的不仅仅是治疗上的帮助，也需要心理上的关怀。此外，相应的社会支持，包括护理、康复、心理、社交等，甚至对于终末期罕见病患者的舒缓医疗都是患者的关注点。所以，她成立了爱稀客，也希望带给更多罕见病患者希望。她们也在正尝试将患者角度写入肺动脉高压诊疗指南，希望“以患者为中心”这个口号落在罕见病患者的身上。