



RARE DISEASE DAY 2019
 28 FEBRUARY

2019 国际罕见病日“倡导给予患者更多社会关怀” 中国罕见病 亟需救治升级与医保可及

▲《医师报》融媒体记者 郑真真

罕见病，又称“孤儿病”，是指盛行率低、少见的疾病，多为慢性、严重性疾病，常危及生命，不具有传染性。WHO 将罕见病定义为患病人数占总人口的 0.65%~1% 之间的疾病或病变。2008 年欧洲罕见病组织（EURORDIA）将每年 2 月最后一天定为“国际罕见病日”（Rare Disease Day），其宗旨在于唤起大众对罕见病的重视。2019 年，国际罕见病日的主题是“连接健康和社会关怀”。其目的是让社会各界人士和机构认识到，只解决健康问题，罕见病患者和家庭可能还会困难重重。如果不同服务之间能够加强沟通能力，就可以有效地满足患者的要求。



关联
 阅读全文



遇见菲利普

菲利普今年 8 岁，是 2019 年罕见病日纪念视频中最年轻的人物。他来自罗马尼亚，患有罕见的软骨发育不全，每 10 万人中就有 1~9 人感染这种疾病。幸运的是，菲利普没有太多并发症。

被确诊软骨发育不全

母亲爱丽娜怀孕期间，医生对菲利普的健康产生了怀疑，但是在他出生后，医生们一度认为菲利普是健康的，直到不久之后，一位儿科医生注意到菲利普的腿比预期的短，手指也一样大。3 个月后菲利普被诊断出软骨发育不全。

在他们的医疗旅程中，菲利普和他的父母逐渐认识到，软骨发育不全患者的生活需要多学科的医疗



团队，否则很难得到协调的医疗护理。

他很爱生活

由于身材和体型的原因，菲利普比同龄的孩子需要更多的韧性和努力去完成活动，但是他仍然有很多爱好。他会抽空打鼓、下棋，还参加了空手道和游泳。

菲利普是一个乐观孩子，他认为，自己的身高

在某些体育运动中也有优势，比如某些体操动作。

爱丽娜认为有必要在教育系统中提高对该病的认识，以便学校更好的帮助软骨发育不全儿童融入校园生活。比如可以通过调整椅子和厕所的高度等来实现。近年来，她注意到社会正朝着更好的接受她们的方向前进。（Rare Disease Day 官网）



产前筛查与诊断是预防重点

罕见病之中 80% 属于基因缺陷疾病，与遗传有关，有一定再发率。对于同一个家庭来说，若不能及时给予遗传咨询或产前诊断，有可能会再次孕育出同样出生缺陷的患儿。因此，产前筛查、产前诊断是预防重点！

一级预防 在孕前进行优生四项、染色体检查等，最好是夫妻双方都查，看是否携带致病基因。

2

二级预防 怀孕 2~6 个月期间进行检查，可以检测血友病、肌营养不良、白化病等罕见病。

三级预防 新生儿筛查，出生后抽第一滴血，就能查苯丙酮尿症等罕见病，一旦查出罕见病，可及时治疗、干预，越早效果越好。



保护“珍稀” 让病有所医

让罕见病有药可医

《2018 年中国罕见病调研报告》显示，医疗负担重、确诊难是突出问题。部分病友并非无药可用，而是价格无法负担。

2018 年 5 月，国家卫健委等联合制定了《第一批罕见病目录》，121 种罕见病纳入其中。近日，国务院常务会决定从 2019 年 3 月 1 日起，对罕见病药品给予增值税优惠。

对于罕见病药品能否纳入医保，国家卫健委表示，国家医保部门

将结合参保人用药需求、医保筹资能力等因素，通过专家评审，逐步将疗效确切、医保基金能够承担的罕见病药物纳入医保支付范围。

对此，北京协和医院崔丽英教授表示，“现在，国家陆续引进了很多针对罕见病的特效药，还制定了罕见病目录。既是为了患者能够治得起病。也是为了鼓励药厂进行研发，让患者有药可治。”

近日，北京大学第

一医院罕见病中心成立，全国政协委员、北京医学会罕见病分会主任委员丁洁教授接受《医师报》采访时呼吁：“结合青岛、浙江等省市探索建立的罕见病救助模式，破解罕见病药品保障的难题，必须坚持以政府为主体，多部门统筹协调，建立起由基本医保、大病保险、医疗救助等组成的罕见病多层次保障体系，从多方面保障患者用药的可及性。”

推动长期规范化诊治

香港中文大学董咚教授等调查了规范治疗的戈谢病患者的生存现状，130 份有效问卷显示，60% 的受访患者在北京的医院确诊，罕见病诊疗技术发展存在地区不平衡。经长期规范治疗后，绝大多数戈谢病患者能够自理，可以正常工作、学习、结婚及生育。

丁洁表示，就罕见病的整体诊治而言，还有更多患者需要接受标准治疗。罕见病病种繁多、单一病种患病人数少，容易

误诊、漏诊。因此，我国成立了罕见病诊疗和保障专家委员会，制定了相关规范、指南和路径，并决定建立全国罕见病诊疗协作网，将全国 300 多家医院纳入其中。通过相对集中诊疗和双向转诊，

为罕见病患者提供较为高效的诊疗服务。

此外，民政部、慈善组织和社会组织共同组建罕见病联盟，利用多方社会力量对罕见病家庭和患者进行救助，减轻他们的经济和精神负担。



关爱、支持罕见病患者，我们在行动！



美妙的词语背后是伤痛

罕见病患病率低，但病种繁多，全球已确认的罕见病种约 7000 种，占人类疾病的 10%，中国的罕见病患者群体约 2000 万。有一些听起来很美妙的词语，背后却带着常人无法想象的伤痛，他们对应着一种种很多人闻所未闻的罕见病。

月亮孩子
 （白化病）

他们的头发和皮肤像月光一样白，却极易被阳光晒伤，只有月夜才是他们的乐园。白化病是由于不同基因的突变而导致的遗传性白斑病，其患病率约 1/17 000，平均每 60 人中有一人携带白化病基因而不表现出症状。

牵线木偶人
 （多发性硬化症）

多发性硬化症是一种慢性、终身性、进展性疾病，中国约有 3 万名患者，发病高峰集中在 20~40 岁。由于该病反复复发，患者易致残并发生“MS 人格”，约 13% 的患者有自杀倾向。我国标准治疗药物使用率仅 10%，亟须树立标准治疗观念。

熊猫宝宝
 （戈谢病）

戈谢病是一种罕见遗传性的代谢疾病，患者体内缺乏葡萄糖脑苷脂酶，主要症状为生长发育落后、肝脾肿大、贫血，患者往往多器官功能损伤。2/3 的戈谢病患者在儿童期发病，大多数戈谢病患者在接受长期规范的治疗后，可以正常结婚生子、学习工作、回归社会。

妈妈肩上的孩子
 （庞贝病）

庞贝病是一种罕见的常染色体隐性遗传病，由于酸性-α 葡萄糖苷酶的活性缺乏引起。进行性近端肌无力是庞贝病最常见的症状，其次为呼吸困难、轻至中度的 CK 水平升高等。早期诊断和早期治疗对改善庞贝病患者预后非常重要。

蝴蝶宝贝
 （大疱性表皮松解症）

世界上最痛苦的疾病之一，患者的皮肤脆弱得犹如蝴蝶的翅膀。目前尚未找到治疗大疱性表皮松解症安全、有效且廉价的方法。及时处理破损皮肤，是提高患者生活质量的唯一办法。