

2月28日是第14个国际罕见病日,主题为 “罕见并不少见 罕见并不弱势 罕见并不低人一等”

医师报讯(融媒体记者 蔡增蕊)“你脸上怎么一点皱纹都没有,鼻子又尖尖的,是整容了吗?”

“你的脸看起来好奇怪,好像带着面具一样。”

“你的手怎么这么红,是得了皮肤病吗?”

……

自从8岁被确诊为系统性硬化病(SSc,又称硬皮病)以来,郑媛常常面对他人的质疑,承受异样的目光。记忆中,父母经常带着年幼的她辗转于各大医院求医问药,治疗过程充满了曲折和艰辛。成年后,郑媛创建了硬皮病关爱之家,希望为病友及时提供帮助,并呼吁全社会给予罕见病患者更多的关注与支持。

2月28日是第14个国际罕见病日,今年的主题为“罕见并不少见 罕见并不弱势 罕见并不低人一等”(Rare is many. Rare is strong. Rare is proud)。

2月27日,国家罕见病质控中心落户北京协和医院。在国家罕见病质控中心成立大会上,国家卫健委医政医管局监察专员郭燕红指出,“我国医疗资源分布不均,不同医疗机构间罕见病诊疗质量差别较大,患者误诊、漏诊率较高,罕见病治疗不够规范。”

据悉,北京协和医院将协同各省份多家医院提高我国罕见病诊治标准化、规范化水平。



(图片来源: RARE DISEASE DAY 官网)

罕见病在我国并不罕见

根据世界卫生组织的定义,罕见病为患者人数占总人口0.065%~0.1%的疾病。我国将患病率低于50万分之一的疾病、在新生儿中发病率低于万分之一的遗传病定义为罕见病。

据统计,全世界有7000多种已确定的罕见病,患者有3亿多人,占全球总人口的3.5%~5.9%,相当于世界第三大国家的人口。目前,我国罕见病患者超过2000万人,同时还有数倍的罕见病基因携带者,因此罕见病在我国并不罕见。

特别是近年来,关于罕见病患者的新闻频频

见诸报端,引发了全社会的广泛关注,“人鱼宝宝”(并腿畸形综合征)、“瓷娃娃”(成骨不全症)、“快乐木偶人”(安格曼综合征)等用来形容罕见病的代称亦愈加为公众所熟悉。然而,在这些友善的疾病代称背后,往往是罕见病患者及其家属难以言喻的痛苦与艰辛。

数据显示,罕见疾病中72%具有遗传性,其他是由感染、过敏和环境等因素导致,其中七成遗传性罕见病始于童年时期,三成罕见病患者的寿命不超过15岁。

罕见病不仅会缩短

患者的生命长度,由于罕见病多为先天性、慢性、消耗性疾病,还会给患者及其家庭带来巨大的身心痛苦。

譬如前文提及的硬皮病,这种罕见病会改变患者的容貌,使患者全身皮肤增厚发硬,失去原有弹性,造成正常面纹消失,鼻翼缩小、嘴唇变薄,形成“面具脸”,同时会导致全身器官血管炎和纤维化,进而引起多系统功能损伤,严重影响患者的生活质量。

然而,硬皮病目前尚无特效疗法,患者只能通过药物进行对症治疗,以控制病情进展。

平均确诊时间超5年

中国工程院院士曾溢滔曾表示,罕见病的早期发现、诊断极为重要。然而,现实却是“会看罕见病的医生比罕见病患者还要罕见”。

一般能获得确诊的罕见病患者不足四成,平均确诊时间超5年,要经过5~10位医生诊治,确诊费用高达5万元。误诊、漏诊往往导致患者错过了最佳治疗时机,因此应培养临床医生树立罕见病意识,提高诊断能力,并建立完善的协作诊疗机制和双向转诊制度。

2019年,国家卫生健康委发布《关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》,在全国324家医院组建罕见病协作网,加强我国罕见病管理水平。同年,我国发布了首部《罕见病诊疗指南(2019年版)》。指南涵盖121种罕见病,详细阐述了罕见病的定义、病因和流行病学、临床表现、辅助检查、诊断和治疗等,并对每种罕见病提供了诊疗流程,为提高我国罕见病规范化诊疗水平提供了有力支撑。

用得上药和用得起药成难题

在得到确诊后,用得上药和用得起药成为患者治疗中的新难题。据统计,约95%的罕见病尚无特效药物,而对于已有的罕见病治疗药物,多数价格昂贵。

《中国罕见病药物可及性报告(2019)》显示,已在我国上市且有罕见病适应证的55种药品中,26种药品未被纳入国家医保目录,其中13种罕见病涉及的所有治疗药品均未被纳入医保。这13种罕见病的年治疗费用最高近500万元,最低为189元,中位值为20万元。当没有医保支付时,多数罕见病患者难以维持

足量、足疗程药物治疗。

近年来,我国出台了系列扶持政策,特别是2020年国家医保药品目录纳入大多数罕见病对症治疗药品,以及血友病、特发性肺纤维化等7种罕见病用药。

中国医师协会风湿免疫科医师分会会长、北京协和医院曾小峰教授介绍,譬如抗纤维化药物尼达尼布被纳入2020年国家医保药品目录,能显著提高药物可及性,给患者带来福利。

“相信随着社会进步和医疗改革,会有越来越多的患者受益于安全有效的治疗药物。”

罕见病知识小卡片

克莱恩·莱文综合征 俗称“睡美人综合征”,患者反复出现过度的睡眠及行为改变,大部分时间都在睡觉或者嗜睡。患者常因疾病发作而无法正常工作或上学,甚至无法与人交流。病因尚不明确,目前仅限于对症治疗。

特雷彻·柯林斯综合征 俗称“无脸症”,患者通常会有外眼角下垂、面部骨骼缺失、外耳结构异常,嘴巴变形、发音模糊不清等多重障碍。病因为染色体显性遗传,主要对不同部位分别进行外科会诊治疗。

白化病 俗称“阴天乐”,患者全身的的皮肤和毛发都呈白色或淡黄色,因黑色素差异导致皮肤颜色有所区别。主要特征为怕光,看东西时不敢睁眼睛。病因为体内缺少一种酪氨酸酶,目前仅限于对症治疗。

成骨不全症 俗称“瓷娃娃”,患者易发生骨折,即使是轻微的碰撞也可能造成严重的骨折,骨骼畸形,不同程度活动受限。这是最常见的单基因遗传性骨病,目前仅限于对症治疗。

安格曼综合征 俗称“快乐木偶人”,患者会双手高举、挥舞、站立不稳,像被牵线的木偶,并经常发笑,显得快乐的样子,是基因遗传性异常导致的智力障碍性疾病,目前基因疗法正在开发中。

后记

多数罕见病是可以进行有效预防的,主要策略为三级预防:一是婚前、孕前筛查;二是产前筛查和产前诊断;三是新生儿筛查。

河南省人民医院医学遗传研究所所长廖世秀曾指出,通过基因检测可以帮助这些患者查找致病因素、明确诊疗方向,一些罕见病是可以通过现代医学手段进行有效干预或治疗;对于一些有罕见病家族史的夫妻,在备孕期间通过基因检测也可以发现致病基因,通过医学手段进行干预,从而避免罕见病孩子的出生。



扫一扫
关联阅读全文