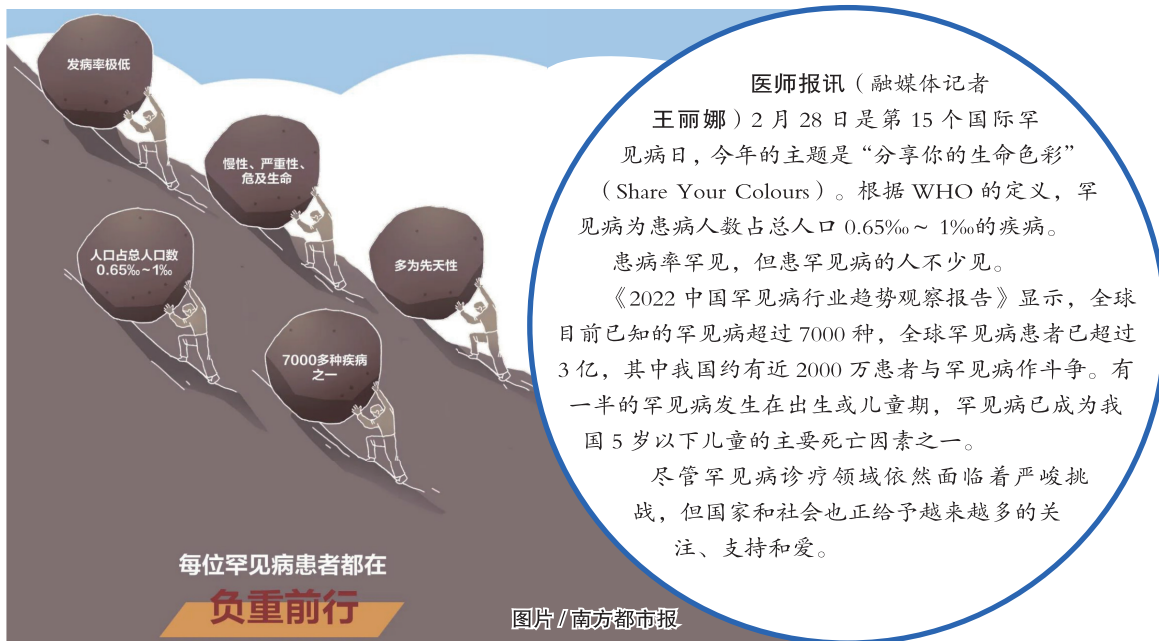




第15个国际罕见病日 分享你的生命色彩



全国罕见病诊疗协作网正高效服务诊疗

几年前,风靡全球的冰桶挑战让“渐冻人”(肌萎缩侧索硬化)走进人们的视野,但还有很多罕见病,甚至医生都不甚了解。得了罕见病,患者会面临各种难题,其中有两种特别突出。

诊断难

我国罕见病患者自发病至诊断所需时间长,误诊、漏诊率高。2020年一项针对我国罕见病误诊情况的横断面研究共纳入2040例罕见病患者,调查结果显示患者的平均诊断时间为4.81年,超过2/3的罕见病患者经历过误诊,而罕见病信息的可及性是造成误诊的最主要相关因素。

“罕见病罕见,治疗罕见病的医生更罕见。”

为了解决这一问题,2019年,国家卫健委组建了全国罕见病诊疗协作网,将324家罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的医院纳入了该网络。“组建这一网络,就是要畅通完善的协作机制,对罕见病患者进行相对集中诊疗和双向转诊,提供较为高效的诊疗服务。”河北医科大学第二医院张松筠说。

罕见病中80%属于遗传性疾病,北京大学第一医院罕见病中心丁洁教授表示,家长也应该有这样的意识,孩子发病早,或诊断后不易治愈,或者疾病不是马上能确诊时,就不要来回跑各种医院,要到罕见病诊疗协作网医院就诊。

2020年一项基于微信公众号的罕见病现状调查

显示,研究关注的30种罕见病中有16种存在相关微信公众号。我国罕见病公众号已初具规模,但在疾病覆盖范围、文章内容等方面仍有待完善,需开设更加专业的公众号以增强患者教育、提供相关诊治信息。加强患者教育、增强人群对罕见病的认识是减少误诊,实现罕见病早诊早治的重要手段。

药物难

治疗罕见病的药物称为“孤儿药”,由于研发成本高、适用人群少、市场需求不足等原因,很少有制药企业研发。目前全球已知的罕见病超过7000种,约占人类疾病总数的10%,但已有批准治疗药物或方案的病种不足10%。

除了药物少,另一困扰患者的问题是,一些罕见病药物的“天价”。这些药物超出绝大部分人的支付能力,让患者陷入无助。因此,补齐罕见病患者的用药短板,成为建设中国医保制度的一项重要内容,也是每年国家医保谈判中备受关注的热点。

在国家医疗保障局、人力资源和社会保障部印发的《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录》中,2020年和2021年各新增7种罕见病治疗药物。除了部分远超基金和患者承受能力的特殊罕见病用药尚无法被纳入基本医保支付范围外,目前已有50余种罕见病药物已纳入目录,大大减轻了患者医疗负担。

主题活动

医师报讯 玲玲(化名)今年17岁,花季的她正过着多姿多彩的校园生活。但你或许不曾想到,眼前这个开朗爱笑的女孩,从1岁开始就饱受“怪病”折磨长达五年之久。抓东西不稳、走路东倒西歪,反复的低热、感冒、红疹,惧怕生人……这些奇怪的症状让幼年的玲玲苦不堪言,经过检查,玲玲脑电图节律较慢,有异常放电爆发,伴有脑萎缩,智商重度缺陷。但多年辗转全国求医,却也始终查不出病因。

在孩子生病后的第五个年头,玲玲的爸妈带着孩子慕名来到北京儿童医院风湿科就诊,经过基因测定,玲玲患有CINCA综合征——慢性婴儿神经皮肤关节综合征,如不及时诊治致死致残率高。风湿科诊疗团队在科主任李彩凤的带领下为孩子制定了专业的针对性治疗方案,经过一段时间治疗和规律随访后,玲玲的病情得到了很好的控制,智商也恢复了正常,欢声笑语也再次回到了这家人生活中,直到如今再也没复发。

以爱纳罕《儿童自身炎症性疾病诊断与治疗专家共识》发布

玲玲患的CINCA综合征属于“自身炎症性疾病(AIDs)”的一种,全球不足百例。AIDs是一种罕见风湿性疾病,由基因突变引起其编码蛋白发生改变,造成固有免疫系统失调而引起全身炎症反应,多在儿童早期起病。该疾病临床表现复杂多样,诊断鉴别困难,治疗水平远落后于其他风湿免疫性疾病,严重影响患儿预后。其实,在北京儿童医院风湿科的自身炎症性疾病随访管理群中,像玲玲这样的罕见病例还有不少,这些患儿在风湿科团队的共同努力下,正在逐渐走向康复之路。

2月28日,北京儿童医院举办了“秀出你的精彩,一起向未来”罕见病日主题活动。在风湿科主办的“以爱纳罕 Aid in AIDs”罕见病日活动中,《儿童自身炎症性疾病诊断与治疗专家共识》发布。

共识牵头人北京儿童医院风湿科主任李彩凤教授介绍,从2005年至今,北京儿童医院风湿科率先诊断出CINCA综合征、Blau综合征、地中海热/冷吡啶相关的周期性发热综合征、Jacob综合征等多种罕见病,迄今诊断自身炎症性疾病共百余种100余例,同时建立了自身炎症性疾病生物样本库



李彩凤 教授

和诊治平台。

为进一步提高广大医务人员对该类罕见疾病的认识,规范AIDs的诊治,北京儿童医院风湿科协同中华医学会儿科学分会风湿病学组、中国医师协会风湿免疫科医师分会儿科学组等学术组织,制定了《儿童自身炎症性疾病诊断与治疗专家共识》,并最终于2022年2月在《中华实用儿科临床杂志》发表。这是国内第一部关于儿童自身炎症性疾病的专家共识,该共识贴近临床,实用性强,便于医生及患者按图索骥识别疾病,对于规范诊治意义重大。

在共识发布会后,还进行了线上的患者义诊等活动。医患共同分享诊疗历程,也让“以爱纳罕”活动充满温度。



扫一扫
关联阅读全文

罕见病未来三大突破

北京协和医院张抒扬院长在《协和医学杂志》2022年第一期刊文指出,随着国家对罕见病重视程度的不断提高以及学科建设的不断完善,我国罕见病研究正飞速发展,但与发达国家相比,在以下方面仍存在较为明显的欠缺:

第一,以目录形式覆盖的罕见病范围十分有限,我国亟需一个界定罕见病的统一标准,以利于更多罕见病相关保障政策的出台与实施;

第二,患者及时、准确获取罕见病相关政策、治疗、药物等信息,对于早诊、早治至关重要,需要更多网站、微信公众号等平台对各类信息进行有效整合,并需要专业人员指导以保证其科学性;

第三,应完善国家罕见病诊疗协作体系,对现有罕见病注册登记平台进行优化,规范数据录入,加强质量控制,以实现全国范围内数据共享,建立罕见病队列,推动罕见病研究开展。

罕见病患者群体小,易漏诊、误诊,治疗方案有限且成本相对较高。罕见病诊治工作关乎人民福祉,也是国家综合国力的集中体现,我国拥有丰富的罕见病患者资源,如何将资源优势转化为科研优势,造福广大罕见病患者,尚需社会各界携手共同努力,在罕见病领域不断实现新的突破。