

有多少“爱”可以温暖“孤独的病”

● 丁思月

身处困境

罕见病又称“孤儿病”，它是一类疾病的总称，根据中国罕见病/孤儿药定义第三次多学科专家研讨会上发布的《中国罕见病定义研究报告 2021》给出的定义，罕见病是指新生儿发病率小于万分之一、患病率小于万分之一、患病人数小于 14 万的疾病，符合其中一个条件的疾病，即为罕见病。

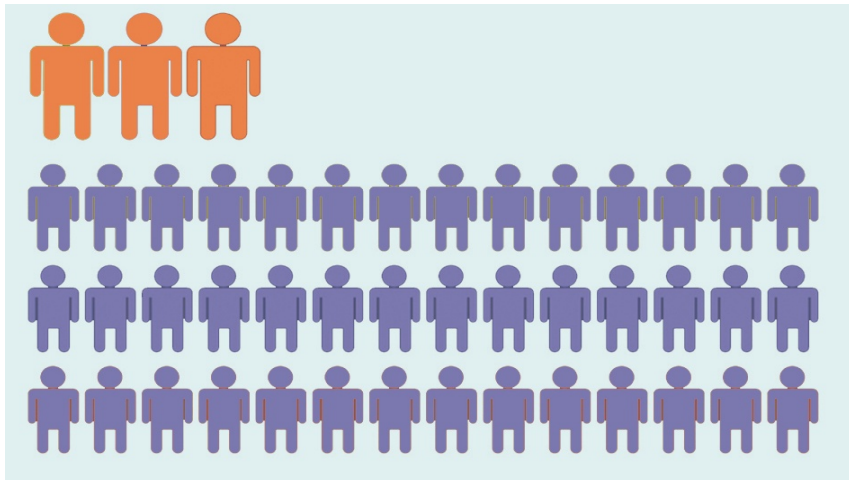
目前，全球已知的罕见病有近 7000 种，80% 以上属于遗传性疾病，其中绝大部分为先天性疾病，常常危及生命，而罕见病患者中约有 50% 为儿童。其中 30% 的儿童患者会在 5 年内夭折，所以罕见病患者如果没有及时获得治疗，他们的预后将会变差甚至危及生命。

但即便是医务工作者，对罕见病认知水平并不高。《2020 中国罕见病综合社会调研》中一份针对 38634 名医务工作者的调查显示：有 4.6% 的医务工作者从未听说过罕见病，有 60.9% 的医务工作者仅听说过罕见病对其并不了解，同时，87.6% 的医务工作者认为自己并不了解国家关于罕见病的政策。

首都医科大学附属北京儿童医院院长倪鑫指出，目前我国罕见病的现状具有六个特点。政策层面，我国对罕见病的认识和相关研究起步较晚，目前并没有正式的立法依据；诊断层面，由于罕见病患者人群少，诊断较为困难，不同的医疗资源对一个疾病的诊断率来说误诊概率相对较高；治疗方面，大部分罕见病几乎与基因遗传相关，但总体治疗效率很低；研发方面，罕见病治疗药物市场相对较小，研发成本高；科研层面，基础科研相对薄弱；社会层面，罕见病急需全社会支持。

突出重围

目前，北京儿童医院在儿童罕见病方面取得了一系列成就，比如组建了罕见病诊疗中心，包括建立生物样本库，整合临床信息并进行研究；在临床方面，自我国《第一批罕见病目录》公布以来，北京儿童医院收治罕见病患者 2 万多人次，收集整理生物样本、临床信息、基因组数据等；还组建了基因



图片来源:699pic.com

诊断平台、转化中心、大数据中心、整个基因遗传的相应诊断平台以及罕见病诊疗的专家团队，包括基础医技、医疗以及临床专家等；通过儿童用药的重大专项，研发了罕见病药物，建立了罕见病病房；制定了罕见病专家共识、指南并出版专著。

放眼全国，我国初步建成了罕见病临床研究协作体系。北京协和医院院长张抒扬表示，通过罕见病国家注册登记平台、国家重点实验室和国家转化医学中心，支撑了全国范围罕见病协作研究 500 多项，制定指南、共识 125 项，发表研究论文 465 篇，实施多中心临床试验 28 项，临床数据库和生物样本库构成国际最大的罕见病资源库之一。

“通过会诊平台，患者的确诊时间从过去的 4 年缩短到平均 4 周，花费降低 90%，无力承担治疗负担的患者能够通过罕见病援助计划减免费用。我们还与清华大学、中科院等团队跨学科合作，研发了罕见病辅助诊断工具。”张抒扬说道。

可以说，“十三五”期间，罕见病学科形成了队列、机制、筛查、诊疗、康复、管理的全生命周期和全诊疗过程的罕见病协同创新体系。有多种不同系统来源的罕见病，均取得了从临床基础研究到探索新治疗方案最终改写指南或转化创新技术产品的突破性成果。此外，研发了多个罕见病诊疗的新技术、新产品，比如补体靶向药物开发，已经在多个疾病中全面铺开、快速推进，已有药物成功上市。

“不过，我国罕见病创新治疗与欧美仍差距巨大，上市的孤儿药种类仅为美国的 4%，而且平均延迟上市 10 年。”张抒扬强调。

更上一层楼

谈到未来罕见病的发展，倪鑫提出了几点建议。首先在政策层面，希望相关政府部门建立罕见病相关法案，完善各种医疗保障政策，为孤儿药的研发、注册、上市提供优先等级或其他积极的政策；第二，加强医学教育专业教育对于罕见病以及相关领域尤为重要；第三，提升从业人员的能力，整合医生资源；第四，完善技术体系，罕见病的诊断离不开基因次序、基础实验室和政府层面、社会层面共同提供支撑；第五，数据库的积累和共享，做到全国罕见病数据有效上报，同时进行

数据的清洗，共同进行分享和研发；第六，加大罕见病的科普力度，为社会上有效预防、减少出生缺陷、优生优育做出贡献。

2020 年下发的《中共中央 国务院关于深化医疗保障制度改革的意见》提出了构建多层次医疗保障体系的制度目标。据悉，在多层次保障机制的实行过程中引发了多方讨论，中国财政科学研究院副研究员朱坤对此分享了几点自己的看法。

朱坤说道，应该明确多层次保障机制的作用次序，首先是政府，其次是市场，最后是社会。不能因为政府、市场没有起到管理作用，就直接抛给社会，或者三方都没有起到相应作用，让个人承担责任。“这三个维度应该递次承担责任”。

在医疗救助方面，为了更好地履行托底责任，未来“十四五”期间将加大托底责任力度，减轻罕见病患者的负担。

朱坤希望尽快推动商业保险，继续发展商业保险，将罕见病纳入到保障范围内。他还希望有更多社会力量在慈善捐助方面加强对罕见病患者家庭的支持。最后，朱坤期望未来实现个人和家庭的自付。

“其实还有执行的问题，我们看到有些罕见病药物已经进入医保了，但是‘最后一公里’还存在一些问题，所以我们觉得除中央层面发力以外，更需要强化地方层面的执行能力。”朱坤最后说道。

观点

党和国家高度重视罕见病的防治工作，体现了生命至上的国策，而罕见病的发现需要经过多项综合分析后才能确诊，一定程度上提升了医务工作者对系统疾病的认知。

——中国工程院院士、国家罕见病诊疗与保障专家委员会顾问 钟南山

中国有庞大的罕见病患者群体，每个患者背后是一个负担沉重的家庭。80% 的罕见病由基因遗传引起，因为基因有种族、地域等差异，对罕见病的筛查、预防、治疗等可以按照地区划分，而不是全国“一刀切”。

——北京医学会罕见病分会主任委员 丁洁

罕见病不仅仅是一个医学问题，也是一个公共治理问题、社会民生问题。

——上海市卫生和健康发展研究中心主任 金春林