

PNH 治疗：从“暗无天日”到“初见光明”

——访北京协和医院血液内科红细胞疾病组长韩冰教授

● 本报记者 张思玮 实习生 阚宇轩

从医 30 多年，韩冰至今对一个患者记忆犹新。

“他刚刚考上清华大学，是一个非常具有前途的青年。被确诊为阵发性睡眠性血红蛋白尿症(PNH)后，他很快出现了门静脉血栓，继而出现门脉高压、肝硬化、消化道出血。只是因为吃了一些不太合适的食物，他便突发消化道大出血，遗憾地离开了人世。”

韩冰有些遗憾，但彼时她也“束手无策”。由于 20 年前 PNH 的治疗手段有限，以对症治疗为主，患者常因并发症死亡。

PNH 是一种由造血干细胞基因突变引起的罕见病，好发年龄为 20~40 岁，主要症状为血管内溶血、血栓形成以及骨髓衰竭，极具危害性。

“他们正处于人生事业开启的美好年龄，有着很好的生活愿景，只因患上了这种病，要不就是退缩到无人关注的角落，要不就是丧失了生活质量，甚至是生命。这是非常令人痛心的。”韩冰说。

PNH 在全球发病率仅为 1~1.5/百万人口，属于极罕见的罕见病。在我国，虽然目前缺乏精确的 PNH 发病率统



工作中的韩冰。

受访者供图

计数据，但根据近期的登记数据，PNH 患者的数量仅在千例左右。

通常 PNH 患者表现为不明原因的腹痛、胸痛、头痛等症状。此外，贫血、血尿、乏力等症状也时常困扰着患者，严重时甚至会导致患者丧失劳动能力。“但该疾病导致的死亡率在 5 年内高达 30%，且患者的 10 年生存期显著低于正常人群。”韩冰告诉记者，PNH 患者面临的血栓风险是正常人的 50 倍，罹患急性肾衰竭的风险更是比正常人高出 10 倍以上，部分患者还会出现如门静脉高压、消化道出血和脾功能亢进等严重的并发症，并因此死亡。此外，PNH 患者因颅内静脉窦血栓致死的情况也时有发生。

20 多年前，还在攻读研究生的韩冰在导师武永吉教授的指导下开始进行 PNH 发病机制的研究。那时 PNH 的治疗手段“捉襟见肘”，尽管存在骨髓移植的治疗方法，但其风险较大，死亡率较高。

2004 年，在美国交流学习时，一项有关依库珠单抗的临床试验让韩冰“喜出望外”。“我看到 PNH 患者在使用新药后，可以出差、旅游，可以像正常人一样生活，有的女性患者还结婚生下了健康的宝宝。”

这正是包括 PNH 患者在内的很多罕见病患者的梦想——回归社会，像正常人一样有尊严、凭能力去生活。

直到 2022 年 11 月依库珠单抗才在我国获批上市。不过，其高昂的价格使许多 PNH 患者望而却步。据统计，2023 年，全国范围内使用依库珠单抗的 PNH 病人不足 30 例。

经过多方努力，2023 年底，依库珠单抗被纳入我国医保目录。韩冰认为，

这一举措具有深远的社会影响力，彰显了政府对人民群众的关心，体现了真正的医疗理念——让病人不但能够存活，还能有质量、有尊严地生活。

但在实际操作中，因医院进药、运输等问题，部分 PNH 患者仍无法立即接受依库珠单抗的治疗。

据了解，北京协和医院计划从今年 2 月 29 日开始在院内使用依库珠单抗药物对患者进行输液治疗。同时，开通咨询热线与当地医生即时沟通，积极满足医联体医院部分患者的需求。

“与常见病相比，罕见病患者群体规模较小，但他们面临更大的困境，因此需要更多的关注和支持。”韩冰表示，关于罕见病的治疗，未来的道路依然漫长，面临药物可及性、安全使用、副作用监测以及报销等一系列具体而现实的问题。

PNH 患者是幸运的，因为相比那些无药可治的罕见病患者，他们至少有了“光明”。但要想让“每一个小群体都不被放弃”，韩冰认为，需要在药物进入医院、双通道药房以及医保报销等各个环节上持续投入，确保患者能够便捷、安全地使用药物，真正受益。

患者自述

我与 PNH 抗争的那些日子

● 讲述者 佳佳

我是一位阵发性睡眠性血红蛋白尿症(PNH)患者，也是“PNH 病友之家”的创始人。自从 2005 年被确诊为 PNH，我便踏上了与 PNH 近 20 年的抗争之路。这其中既有刚被确诊时的无助与迷茫，也有治疗过程中的绝望与彷徨。当然，也有得知新药上市的喜悦与激动，以及患者之间互助的温暖与慰藉。

与其他罕见病患者一样，我的人生从确诊的那一刻被“改变”。但如果一味地问“为什么患病的是我”，只能让自己的情绪更加糟糕。2007 年，我萌生了成立 PNH“病友之家”的想法，当时就是希

望将我的治疗经验分享更多的病友，让他们少走弯路，让我们“抱团取暖”并找到与 PNH 抗争的勇气和力量。

也正是在 2007 年，全球第一个补体抑制剂——依库珠单抗在美国获批上市，使 PNH 患者能够迅速控制溶血、脱离输血，减少血栓、肾功能衰竭、平滑肌功能障碍等溶血相关的并发症。但是当时我们也只能“眼巴巴”地望着大洋彼岸发生的事情。

直到 2022 年 11 月，依库珠单抗在我国上市，并于 2023 年顺利纳入了国家医保目录。这让我们 PNH 患者看到了生的希望。不过，在医保目录内罕见

病药物落地时，依然面临“最后一公里”的障碍，即便进行各种报销后，我们 PNH 患者依然要承担每年 2 万~6 万元的自付费用。这的确是一笔不小的开支。我希望，各地的单独支付政策能够考虑 PNH 患者群体，比如说门诊慢病、门诊特病的多层次支付，能够进一步减轻大家的付费负担。

2012 年 4 月 15 日，在医学专家、志愿者和媒体朋友们的见证下，PNH“病友之家”正式成立。PNH 患者及家属以群体的形式，进入公众的视野。在这个“大家庭”，我目睹了病友们面对疾病的恐惧和无助，也见证了他们坚韧不屈、积

极向上的生活态度。

如今，PNH“病友之家”已经走过了 11 个春秋，“大家庭”已经拥有了超过 1500 名会员。我们为病友们提供了诊疗信息、教育、科普等全方位的帮助，同时也在推动 PNH 相关的研究和政策发展上不懈努力。

回想起漫漫求医路，一路走来国内误诊和延迟确诊问题至今仍然不乐观。而期望全社会对包括 PNH 在内的罕见病有基本认识，也不现实。但这并不妨碍我们努力前行，多一个人知道，就可能少走一些“弯路”。

PNH 涉及的不只是一个患者，这背后一定是一个家庭。只有我们患者身体好了，小家庭才能好，才有能力回报社会，社会这个“大家庭”才能更好。

(本文由实习生阚宇轩整理)