

“2月的最后一天是国际罕见病日,WHO(世界卫生组织)对罕见病的定义为患病人数占总人口0.65%至1%的疾病。近年来,随着国家罕见病目录的出台,以及社会各界对于罕见病的持续关注和报道,越来越多的罕见病患者在药物可及性方面获益良多。 ■记者 张贞林

80%以上的罕见病是基因缺陷所致

罕见病“不罕见” 早诊早治是关键



“救命药”让花季少女“走”进学堂

“自从打了这个药后,我的身体情况好转了,由当初的坐轮椅到如今独自行走,我的生活发生了很大的变化。”前几天,11岁的小蝶(化名)在太和医院神经诊疗中心神经内科注射完治疗脊髓性肌萎缩症这种罕见病的药物诺西那生钠后,露出了久违的笑容。

小蝶在六七岁的时候,身体出现了异样,双下肢乏力,走路频繁摔倒,快步态拖曳,运动耐力下降,步行几分钟就出现疲劳。于是,父母带着她太和医院儿童医疗中心就诊,最终被诊断为脊髓性肌萎缩症。“当时没有特效药,孩子的病情渐渐严重,后来需要靠轮椅出行。”小蝶的妈妈介绍。

“脊髓性肌萎缩症是一种罕见的常染色体隐性遗传病,由基因缺失或突变引起,主要表现为进行性肌肉萎缩和无力,进而出现吞咽、

呼吸功能的障碍。”太和医院神经诊疗中心神经内科5病区胡锦涛全主任介绍,诺西那生钠是全球首个获批的脊髓性肌萎缩症基因剪切调控药物,可改善运动功能、提高生存率,改变脊髓性肌萎缩症的疾病进程。

2019年,诺西那生钠注射液进入我国市场,这让小蝶一家人看到了希望。然而,一针70余万元的价格让他们望而却步。2021年,经过8轮“灵魂砍价”,该药以3.3万元每针的价格被纳入医保。

“2022年7月,女儿在太和医院完成了第一次诺西那生钠注射。注射药物后,女儿的身体慢慢朝好的方向变化。”小蝶的妈妈介绍,“每4个月注射一次,经过医保和商业保险报销后,每次花费大幅降低。经过一年多的治疗,孩子现在能自己走路上学了。”

80%以上的罕见病是基因缺陷所致

胡锦涛全介绍,全球已知的罕见病有近7000种,80%以上是由于基因缺陷所导致的,治疗手段有限,很多罕见病都在儿童期发病。罕见病的诊断相对复杂,很难第一时间就通过临床症状明确诊断,早期很容易误诊和漏诊。因此,家长对孩子的发育情况一定要有清晰的认识,及时关注孩子的异常状况。

太和医院在2019年成为全国罕见病诊疗协作网成员单位。在

太和医院儿童诊疗中心,每年接诊的罕见病患者不超过10例,接诊过的罕见病种达25种,其中确诊人数较多的罕见病有血友病、戈谢病、进行性肌营养不良、肝豆状核变性、多发性硬化症等;在眼科,每年接诊罕见病患者200余例,主要是Leber遗传性视神经病变、视网膜色素变性、视网膜母细胞瘤;在血液内科,每年确诊的罕见病不超过5例。

15款罕见病用药纳入2023年医保目录

截至目前,我国公布的罕见病目录疾病数共计207种。胡锦涛全说,不管对哪种罕见病,最主要的还是做好精准诊断,对症治疗,多数需要基因检测或病理检查等精准手段。

近年来,我国致力于提高罕见病患者用药的可及性。2023年底,《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录(2023年)》中,新增15种罕见病用药,覆盖16个罕见病病种。

“比如,难治性全身型重症肌无力占重症肌无力患者的10%至20%,使用传统的治疗方法,副作用大,且效果非常有限。”胡锦涛全介绍,生物靶向药问世后,治疗效果明显提升,让

这部分患者及激素与免疫抑制剂不耐受的患者有了更多希望。

胡锦涛全说,对于全身型重症肌无力患者而言,此次罕见病创新药、全球首款FcRn拮抗剂艾加莫德被纳入医保目录并实现落地报销,报销幅度接近70%,大大减轻了患者的经济负担,可以说是给患者和家庭的特大喜讯,也是罕见病日的特别“礼物”。

“做好罕见病的宣传很重要。”胡锦涛全说,一方面要加强针对普通大众的科普宣传,让更多人认识、关注罕见病;另一方面要对各科医生进行罕见病诊断方面的培训,提升首诊医生的罕见病诊疗经验和意识。

链接

这些罕见病“不罕见”

苯丙酮尿症(不食人间烟火):苯丙酮尿症(PKU)是一种氨基酸代谢病。此病为遗传病,婴幼儿期发病,基因缺陷导致;智力发育落后,毛发颜色浅,尿液和汗液有鼠尿臭;不能像正常人一样饮食(需限制血液中苯丙氨酸含量水平)。

肌萎缩侧索硬化症(渐冻人):肌萎缩侧索硬化(ALS)是一种神经系统疾病,好发于男性,大多为40岁至70岁的男性;逐渐出现加重的肌萎缩无力、肌萎缩、吞咽困难、喝水呛咳以及说话不清;“冰桶挑战”活动就是为呼吁大家关注该罕见病而风靡全球的。

血友病(玻璃人):血友病是一组遗传性凝血功能障碍的出血性疾病。此病为遗传病,常在儿童期起病;临床特征为关节、肌肉、内脏和深部组织自发性或轻微外伤后出血难止;目前无法根治,避免出血至关重要。

天使综合征:是一种染色体紊乱症,因染色体的问题而导致的遗传性疾病。得了这种病的孩子,会双手举高,挥舞,脚下不稳,就像被人牵线的木偶;经常发笑,很快乐的样子,但动作僵硬机械,智力低下。因此,人们又把这种疾病叫做“快乐木偶综合征”。

讲文明树新风公益广告

诚实守信



十堰日报社宣