

“罕见并不孤单”

关注罕见病 关注我们的未来

“

2月28日是一年一度的国际罕见病日,今年的国际罕见病日口号是:‘罕见并不孤单,罕见即强大,因罕见而骄傲’。

‘熊猫宝宝’‘瓷娃娃’‘蝴蝶宝贝’……这些美丽名字的背后分别是一种不为大多数人所知的罕见病。罕见病种类繁多,目前发现的7000多种罕见病覆盖了全球超过3亿患者。

在社会各界的共同努力下,我国的罕见病防治工作取得了积极的进展。什么是罕见病?罕见病主要集中在哪些人群?当前我国罕见病防治还面临哪些问题,有哪些技术突破?2022年罕见病日前夕,记者采访了罕见病临床专家和相关企业。

什么是罕见病

根据《中国罕见病定义研究报告2021》定义,在我国,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14万的疾病被称为罕见病。目前已知的7000种罕见病的数量也并非固定。近年来,随着基因检测技术的快速发展,每年约有200个新病种被发现。

北京大学第一医院儿科主任张月华表示,简单来说,“罕见病”的概念是与“常见病”相对的,是一类发病率极低、病种繁多、症状严重、检测技术复杂的疾病。罕见病约80%为遗传性疾病,50%在新生儿期或儿童期发病。

“罕见病是人类疾病的缩影,随着人类对疾病研究的深入,越来越多的罕见病被发现和认识。”中南大学湘雅医院儿科主任彭镜介绍,罕见病的防治还面临着很大的挑战。“首先,由于罕见,疾病的诊断和识别难度大;其次,多数疾病目前尚无有效的治疗手段,致病机制研究、特药的研发和基因治疗的临床应用迫在眉睫;少数有特药或基因治疗的疾病,患者常常面临昂贵的费用;最后,很多罕见病缺乏专业的多学科管理平台。”

我国罕见病的防治现状

2018年5月11日,由国家卫生健康委员会、科学技术部、工业和信息化部、国家药品监督管理局、国家中医药管理局五部门联合制定了中国《第一批罕见病目录》,共收录121种(类)罕见病。这是国家层面首次以疾病目录的形式界定罕见病,被视为中国罕见病诊疗与保障工作的里程碑。罕见病的防控与诊疗是一场艰巨的任务,目前我国在罕见病的防治中也面临着不少挑战。

多年专注于罕见病防控与诊疗一体化的北京赛福基因

CEO余伟师博士认为,我国在遗传病的防治方法和政策上有了很大的进步,但在罕见病领域,仍然存在对疾病认知不足,诊断治疗缺少方法和标准等问题。“统计数据表明,仍有64.2%的罕见病患者被误诊过,平均每患者要经过三到五家医疗机构才能够确诊,约30%的罕见病患者生命不超过5岁。”

余伟师介绍,在新生儿遗传病筛查方面,欧美、日本等发达国家覆盖率近100%,覆盖几十种病种,但我国的罕见病防控起步相对较晚,新生儿筛查覆盖病种较少,每年仍然面临着新增遗传病患儿近100万人的境况。

不仅在中国,全世界范围内罕见病的诊断与治疗都面临着多方的挑战,问题主要集中在罕见病信息和认知的缺失、欠缺诊断标准和工具、遗传学专家的短缺等问题。

彭镜表示,促进我国对罕见病防治的认知,临床角度可从五点入手。第一,提升医务人员对罕见病的认识和关注,加强对罕见病及相关领域的医学教育、培训,减少患者的误诊、漏诊率,做到早诊断早识别,对于有药可治的疾病争取早治疗;第二,整合医疗资源,推进罕见病多学科团队建设,通过建立全面的诊疗管理方案及医患交流平台,为罕见病患者提供专业、系统的诊疗管理;第三,加强罕见病机制研究和新药研发,解决基因治疗的技术瓶颈问题;第四,完善罕见病临床数据库及生物样本库建设,实现数据共享,促进医疗与科学研究相结合,加强对罕见病基础研究和临床转化。第五,加大罕见病的科普力度,让大众了解罕见病,减少罕见病出生率、实现优生优育。

张月华表示,北京大学第一医院团队非常关注如何从学术研究层面促进我国罕见病防治水平的提升。她认为,国内还需要如“孤儿药”的应用推广等更多罕见病队列项目来促进自然病史和新疗法的研究。“我们需要学术组织、专业委员会、学科



国际罕见病日前夕,江苏省人民医院门诊大楼前专家为前来参加活动的患者提供医学专业咨询(图片来源:中国江苏网)

带头人、病友会等社会组织以及政府慈善机构进一步紧密合作,来促进罕见病研究的推进速率,能把社会各相关方紧密地连接在一起,也是一件非常不容易的事情。”

罕见病防治的发展与进步

曾经,罕见病大多都是病因不明的疑难杂症。基因测序技术和基因治疗技术的快速兴起和发展,让越来越多的罕见病患者被诊断、被治愈成为了可能。罕见病的实验室诊断技术发展飞速,很多来自于基础科研的技术在不断被转化为新的罕见病诊断产品与服务走上临床。

2019年2月,国家卫健委宣布建立全国罕见病诊疗协作网,以加强我国罕见病管理,提高罕见病诊疗水平。国家卫健委在全国范围内遴选罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的324家医院组建罕见病诊疗协作网,包括1家国家级牵头医院——中国医学科学院北京协和医院,32家省级牵头医院以及291家成员医院。

以罕见病Dravet综合征诊疗研究为例,作为全国罕见病诊疗协作网北京市“省级牵头医院”的北京大学第一医院,其儿科神经组自2005年开始关注收集Dravet综合征病例。截至2022年2月,共收集病例1168例,建立了国际上最大的Dravet综合征临床资料和DNA样本库,对该病的自然病史(早期临床特

点、临床表现和脑电图演变)、发生癫痫持续状态后急性脑病的高危因素进行了研究;对本病的致病基因谱及基因型与表型的相关性进行了研究,开展了遗传咨询和产前诊断;观察了生酮饮食的疗效,加入了全球新药治疗的临床试验;对患儿的长期预后进行随访,并定期举办病友会,为患儿提供更好的诊疗方案。

彭镜表示,随着医学科技的飞速发展,罕见病在治疗上也有了质的飞跃,特别是基因诊断基因治疗领域的不断进步,让越来越多的新药物进入了临床。“近年来,我们国家也在不断提升对罕见病的关注度,包括对罕见病患者及家庭的扶助、推进罕见病药物纳入医保等一系列举措为罕见病患者带来了希望。”

余伟师认为,推动罕见病防治发展,一方面要积极地在国外前沿的罕见病诊断技术进行消化吸收,应用到中国罕见病患者的诊断中来,比如现在已经在遗传病辅助诊断中大规模使用的全外显子测序技术和全基因组测序技术。另一方面,赛福基因等公司也在全力探索将各种基础研究成果转化为罕见病临床检测产品,更好地服务临床医师和患者。

关注罕见病 关注我们的未来

不放弃每一位罕见病患者,是国家的决心和态度。近年来,

国家医保局结合临床治疗用药需求、医保筹资能力等因素,将符合条件的罕见病药品按程序纳入了医保支付范围,有效提升了罕见病患者保障水平。

“研发价格低廉,运行方便,结果准确,符合中国人罕见病谱的诊断服务和产品,让出生缺陷的比例不断降低,帮更多患儿获得精准诊疗是赛福基因想要达到的目标。”余伟师表示,赛福基因在罕见病防控、诊断、转化医学领域做了全面的战略部署,拥有贯穿全生命周期的临床检测产品与服务,并不断推出符合我国国情的三级防控体系检测产品,根据药企的需求加速药物研发进程,帮助患儿改善治疗效果,提高获得优质医疗的机会。“我们笃信,人类遗传学、精准医疗、个性化医疗发展会让罕见病不再罕见,让每一个中国孩子更加健康。”

“十四五”规划中明确提出,要把保障人民健康放在优先发展的战略位置,为人民提供全方位全生命周期健康服务。大多数遗传罕见病可以进行有效预防,目前在我国有三级预防机制,婚孕前筛查,产前筛查和产前诊断、新生儿筛查。在防控方面,产前筛查和产前诊断尤为重要。

对罕见病患者的关注与社会的文明进步程度密切相关,我们应当努力为罕见病群体创造公平公正不受歧视的社会环境,关注罕见病,就是关注我们的未来。

(据央视网)