

“瓷娃娃”病友大会在上海举办

老去之后,他们如何度过晚年

8月19日至8月22日,2023年第八届“瓷娃娃”病友大会在上海举办,聚焦“瓷娃娃”群体的照护和养老问题。

“瓷娃娃”罕见病关爱中心发起人王奕鸥在开幕式上表示,此前的中青年病友逐渐步入中老年阶段,养老的需求日益凸显。老年病友普遍存在身体照护和精神照护两方面需求。有病友表示,目前的社会支持体系无力支撑养老花费。

复旦大学社会发展与公共政策学院副教授韩央迪提到,希望国家政策把残障人士养老问题纳入制度体系框架中,但由于人口基数等原因还需要更多的探索,提炼模式,再去扩展。

“瓷娃娃”,是罕见病成骨不全症(Osteogenesis Imperfecta)的别称,该病又叫脆骨症,是最常见的单基因遗传性骨病,以骨量低下、骨骼脆性增加和反复骨折为主要特征,由重要的骨基质蛋白I型胶原蛋白(type I collagen)编码基因及其代谢相关基因突变所致。



“瓷娃娃”未被满足的需求

在开幕式上,王奕鸥表示,这些年看到很多“瓷娃娃”从小朋友长大成为青少年,有的病友组建了自己的家庭,值得高兴。但也要看到,此前的中青年患者也在逐渐步入中老年阶段。

“瓷娃娃”们步入中老年阶段后的照护和养老问题,越来越需要被关注。今年“瓷娃娃”罕见病关爱中心对12位40-60岁的病友及其家属进行了半结构化深度访谈。

访谈发现,由于身体状况、经

济条件和当地医疗水平等多方因素影响,中老年“瓷娃娃”病友对居家养老、社区养老、机构养老和重度残疾人陪伴服务等有迫切需求。总的来说,主要为身体照料和精神照料两方面。

王奕鸥提出,访谈的病友大部分为一、二级残障,即重度残疾。就访谈结果来看,目前的养老和社会支持体系无力支撑“瓷娃娃”群体的养老费用;很多“瓷娃娃”尤其是农村地区的,每个月领到的养老金(只有)100-200块钱。”

她介绍,“瓷娃娃”病友的身体情况就像一个抛物线,小时候容易骨折,身体脆弱,在二三十岁

时进入平稳期。在三十多岁后身体骨密度下降,尤其是中老年患者还伴有听力下降,消化系统、心肺功能等都面临更多挑战,需要更多照料。

此外,“瓷娃娃”群体的经济收入、交通出行均受限。在精神照料方面,王奕鸥称,在上述访谈中,有不少“瓷娃娃”病友提到,在活动半径本身就受限的情况下,步入中老年后生活更是无聊无趣。也有病友认为,自己会成为家庭的负担。

适合“瓷娃娃”的养老方式是什么?

王奕鸥称,在访谈中,有病友提出希望居家养老;有病友称,因为支付不起商业养老的费用,所以选择居家;也有病友表示,“瓷娃娃”群体彼此了解,可以一起养老,铺设无障碍设施,相互照顾;还有病友表示,想去机构养老。

韩央迪坦言,残障群体在养老问题上比普通人面临更多挑战,还常常出现双老化家庭,甚至残障群体要反过来照顾年迈的父母。“现在上海推行长护险,但对于这些群体的照护需求来说,仍然是杯水车薪。”

她介绍,过去几年通过对心智障碍人员及其家庭的研究发现,有的希望居家养老或在地养老,有的更向往社区养老。目前,政策层面的机构养老仍然是比较稀缺的资源,除非家庭有一定的经济基础,通过市场化的途径

解决养老问题,现在更多的还是残障群体及其家属联合在做一些探索和尝试。

韩央迪希望,国家政策把残障群体的养老问题纳入制度体系框架中,但由于人口基数等原因,还需要更多探索,提炼模式,再去扩展。“这些年上海也在摸索,但目前参与更多的是民间力量。”

最适合“瓷娃娃”的养老方式是什么?王奕鸥称,“瓷娃娃”群体的养老需求是多样的,现在仍没有答案。随着这十多年的发展,病友群体的养老问题日益凸显,接下来,“瓷娃娃”罕见病关爱中心会呈现更多病友的养老需求,希望社会各界持续关注这一议题。

除了养老问题,上海交通大学医学院附属新华医院小儿内分泌遗传代谢科主任医师、教授张惠文在接受采访时也表示,“瓷娃娃”群体现在仍存在延迟诊断情况。

王奕鸥也称,“瓷娃娃”家庭往往有好几名患者,家系遗传很难避免。“要早诊断早治疗,但目前国内尚未有特效药。”

在治疗方面,张惠文补充说,目前给患者使用的双磷酸盐可以减少60%至70%的骨折次数,改善患者的生活质量。但同时,双磷酸盐的说明书上未标注成骨不全症,目前给“瓷娃娃”使用这一药物,属于超适应症用药。她直言,儿童用药方面,不少是超适应症用药,需要政策层面做好规范。

(据澎湃新闻)

渐冻症抗争者蔡磊突然宣布:已在准备身后事

8月26日,京东原副总裁、渐冻症抗争者蔡磊的消息再次登上热搜。

称已在准备身后事

在一档电视访谈节目里,蔡磊诚恳地说出,他已经可以完全接受死亡了。其实他去年已在准备身后事,包括找接班人、设立慈善信托、设立遗体捐献、写书等;都是知道自己快不行了,在做的准备”。

蔡磊也在朋友圈发布了微博热搜截图。他说:“谢谢大家一直关心着。待会上午10点和哈佛科学家团队,包括两位美国院士,一起探讨和合作新的渐冻症等神经退行性疾病药物加快在中国临床转化的可能。”

渐冻症治愈率为0

2019年秋天,41岁的蔡磊被确诊渐冻症。

去年6月,蔡磊在接受央视采访时表示,他先是左手失能,后是右手,现在只剩半个指头能抬起来,腿也开始失去力量。他无法独立穿衣、吃饭、喝水、上厕所,就连晚上睡觉也不能自己盖被子。

“从2021年年底开始,都是夫人帮我刷牙。之前自己还能刷牙的时候,我觉得已经很难了,现在回头看好羡慕。”

据悉,这种罕见病的发病率约为十万分之一,在生物医疗技术突飞猛进的今天,治愈率依旧为0。绝大多数患者将在2到5年内迎来生命终点。

截至目前,近200年来,全世界1000多万名患者中,没有一例真正的渐冻症患者被治愈过。

寻找攻克渐冻症的可能

41岁之前,蔡磊毫无疑问是一名成功者:中央财经大学95级杰出校友、“中国新经济领军人物”、“中国改革贡献人物”、“中国电子发票第一人”、京东副总裁……

41岁之后,他拥有了一个比之前更为人知的身份,但这是命运给他开的一个残酷的玩笑:中国最有名的渐冻症患者。

但蔡磊不甘于此,他习惯了挑战和玩命付出。确诊渐冻症2个月后,他决定以自身为武器,和渐冻症抗争到底。

4年来,为了攻克渐冻症,蔡磊卖房、卖股票,甚至拉上北大毕业的妻子直播带货,建立全世界最大的渐冻症患者科研平台,捐资千万发起公益资助计划。

他的实现路径包括:搭建数据库、寻找资金和科学家支持、推动药物管线研发;为数以万计的渐冻症患者提供支

持;联合1000多位病友,捐献脑组织和脊髓组织,供医学研究使用;他撰写的自传,成为畅销书籍。

“纵使不敌,也绝不屈服。”如今,即使身体不断恶化,蔡磊的奔跑依然没有停息:他时常一天工作16个小时以上,全年无休;他试图打破旧有的游戏规则,把资金、实验室、药企、患者和医院直接串联起来,尽最大可能缩短时间。

今年5月25日是蔡磊45岁生日。这一天,他发了一条朋友圈:开号8个多月的蔡磊破冰驿站”在抖音上的粉丝突破了50万。他又一次“创业成功”。

“我会战斗到最后一天”

偶尔,蔡磊也会展现出他脆弱的一面。

上个月,他在朋友圈记录了一件小事:4岁的儿子不知道从哪里听说他将死去,他忍不住吼了孩子,看到儿子痛哭流涕,他也心如刀割。他知道,这是儿子“本不应该承受之重”。

此前,母亲也因为他患渐冻症抑郁许久,迅速虚弱。他想,何时人类才能攻克这个带来痛苦和绝望的疾病?

无论如何,他依然渴望缔造奇迹,他说:“我会战斗到最后一天,到我死亡的一天为止。”

(据《杭州日报》)

50余种罕见病用药纳入医保目录

国家医保局近日答复政协第十四届全国委员会第一次会议提案时透露,自国家医保局成立以来,已累计将26种罕见病用药纳入医保目录,平均降价超50%。叠加其他药品准入方式,目前在我国获批上市的75种罕见病用药,已经有50余种纳入医保药品目录。

近年来,国家医保局通过优化准入程序,及时将符合条件的罕见病用药纳入了医保目录。2023年国家医保药品目录调整工作方案中对罕见病用药的申报条件未设置上市时间限制,纳入国家鼓励仿制药品目录的药品可以申报当年医保目录,进一步拓宽了罕见病用药的准入范围。

在罕见病用药供应保障方面,国家医保局联合国家卫健委先后印发相关文件,通过定点医疗机构和定点零售药店两个渠道,满足谈判药品供应保障、临床适应等方面的合理需求。截至6月底,全国已有22.9万家定点

医院和药店配备了包括罕见病用药在内的目录谈判药品。

在完善罕见病多层次医疗保障体系方面,通过完善高额费用负担患者综合帮扶机制,积极引导市场力量,推动慈善组织、商业健康保险、医疗互助等社会各方力量参与救助保障,发挥保障合力。

据了解,国家医保局将持续完善医保准入谈判制度,综合考虑临床需求、医保基金承受能力等因素,将更多符合条件的罕见病用药按程序纳入医保药品目录,进一步提升罕见病用药保障水平。

此外,关于医疗保障立法工作进展情况,国家医保局方面透露,已制定了《国家医疗保障局立法规划(2018—2022年)》和《国家医疗保障局立法工作管理办法(试行)》,目前,医疗保障法已列入全国人大常委会2023年度立法计划和国务院2023年立法工作计划。(据《中国消费者报》)