



# “众人拾柴” 让罕见病患者更有“医靠”

瓷娃娃(成骨不全)、黏宝宝(黏多糖贮积症)、月亮天使(白化病)……这些“美丽”的名称背后,是一个不为大多数人所知的特殊群体——罕见病患者。《2024 中国罕见病行业趋势观察报告》(以下简称《报告》)显示,全球目前已知的罕见病超过 7000 种,我国现有各类罕见病患者 2000 余万人。

2018 年以来,我国在罕见病的诊断和用药方面取得了长足进步。然而,由于罕见病治疗成本较高,相关保障依然存在短板。一些专家认为,可以通过筹建罕见病专项保障基金,与现有的基本医保、大病医保、医疗救助等结合,探索一条可持续的多方共付模式保障罕见病用药。

## 越来越多的“罕见” 被看见

今年 5 岁的果果,在 2 岁时确诊罕见病短肠综合征。由于小肠被大量切除,果果有营养吸收和代谢功能障碍。绝大部分时间,其生活离不开输液袋。

2022 年,跨国医药企业武田带着治疗这种消化系统罕见病的“孤儿药”替度格鲁肽来到第五届中国国际进口博览会,并与海南博鳌乐城国际医疗旅游先行区现场签约。2023 年 5 月,这款创新药在海南医学院第一附属医院乐城医院实现紧急临床应用,果果是首个用药患者。

果果的母亲王女士说,2023 年 5 月、7 月和 10 月,果果在乐城进行了新药治疗,并带药回到上海新华医院继续医治。目前,孩子的身体和精神已显著好转。“人变得更有精力了,还期待去上学。”

“目前,武田已有多款罕见病领域的创新药品纳入博鳌乐城国际医疗旅游先行区特许目录。今年 2 月,替度格鲁肽在国内获批,全国各地的短肠综合征患者都将因此获益。”武田中国消化事业部负责人刘燕告诉记者。

统计显示,2018 年以来,我国先后发布两批罕见病目录。包括短肠综合征在内,共收录 207 种罕见病。迄今已有超过 80 种罕见病治疗药品被纳入国家医保药品目录名单。

北京病痛挑战公益基金会创始人王奕鸥一出生就患上了脆骨病,也就是俗称的“瓷娃娃”。她回忆说,一开始社会上没有“罕见病”的概念,笼统称为“遗传代谢病”。后来,国家组建全国罕见病诊疗协作网,建立国家罕见病多学科诊疗平台,不断缩短罕见病患者确诊时间。一些患者组织也不断把病例上报给中国罕见病联盟,再通过联盟与国家卫健委沟通……在社会各方共同努力下,越来越多的“罕见”正在被看见。

## 从诊断到用药 仍有“三难”待突破

《报告》显示,中国目前已知的罕见病数量大约有 1400 余种。由于罕见病确诊困难,有大量罕见病被当作普通疾病治疗,或并未发现,实际的病种数量可能更多。据估计,中国的罕见病患者群体超过 2000 万。针对这样一个群体,从诊断到用药等各个环节,都存在困难。

诊断难。《报告》援引的调研数据显示,有近 70% 的医务工作者认为自己并不了解罕见病。根据中国罕见病联盟对 33 种罕见病、共计 20804 名患者的调研,42% 的患者曾被误诊,罕见病患者平均需要 4.26 年才能得到确诊。

比如,同样都是生长发育落后多年,4 岁的小牧和 6 岁的小

重(均为化名),辗转多家医院多个科室后,始终查不出病因,直到今年在复旦大学附属儿科医院疑难疾病诊治中心找到了答案:一例是罕见的 You-Hoover-Fong 综合征(TELO2 基因突变),另一例为桥小脑发育不全 7 型 TOE1 基因突变)。

长期与罕见病打交道的上海交通大学医学院附属新华医院儿童内分泌遗传科主任邱文娟表示,罕见病的诊断和医生临床经验有关,见得少自然很难辨别,甚至初次会被其他症状误导。同时也和检测技术有关,针对某些罕见病开展的检测,单个患者的检测费用需要数千元,医生也没法要求所有的患者都去做一遍。

用药难。即便被明确诊断出病因,也未必就能立马“对症治疗”。记者从上海交通大学医学院附属新华医院获悉,今年医院救治了一名 14 岁印度少年,他在 2020 年一场感冒发热后出现肢体震颤以及皮肤痛觉过敏,被诊断为极为罕见的“僵人综合征”——抗甘氨酸抗体阳性的进行性脑脊髓炎,多个医院对此没有诊疗方案。

在千里迢迢来到上海之前,他的脊柱侧弯几乎对折,严重影响心肺功能。经新华医院镜朗国际医疗部脊柱中心杨军林教授主刀完成了重度脊柱侧弯后路矫正术,并度过围手术期各类难关,得以顺利康复。目前,这名印度少年能够摆脱助行器自行站立行走,身高从术前 138 厘米增加至 162 厘米,“长高”了 24 厘米。

罕见病药物研发成本高,临床试验开展困难。为解决罕

见病患者群体的用药问题,我国出台了一系列鼓励性的政策举措。根据《报告》,近 5 年来我国罕见疾病药物上市数量呈现明显上升态势,但相较于美国数量仍然较少。

值得注意的是,每年在上海举行的进博会,已经成为海外罕见病药物进入中国的重要平台。如第六届进博会期间,有 40 多款罕见病药物集中亮相,其中武田带来了 8 款罕见病药物,赛诺菲则带来全球首个用于血友病的 siRNA 疗法在研创新药物。

“赛诺菲在中国已经上市了 7 款罕见病药物,到 2028 年还有望上市 7 款产品。”赛诺菲中国罕见病业务负责人俞蕾表示。包括进博会在内的通道,一定程度上改变了罕见病患者“境外有药,境内无药”的困境。

支付难。与研发成本相对应,治疗罕见病的特效药往往价格高昂。尽管已有 80 多种罕见病用药被纳入医保药品目录,但仍有相当多的罕见病药物尤其是高值药,短时间内医保难以报销。

根据中国罕见病联盟针对 2 万多名罕见病患者的调研,有近三分之一目前没有接受治疗或从未接受过治疗。这部分人群中,又有约一半的患者因为医药费用太贵无法负担治疗或放弃治疗。

刘燕表示:“不少罕见病源头诊断率过低,不利于企业‘以价换量’。基于罕见病药物的特殊性,我们呼吁对罕见病药物坚持以价值为基础的评估体系,构建以政府为主导、多元化筹资多层次覆盖的医疗保障体系,努力提升创新疗法的可及性。”

## “众人拾柴” 关爱“少数群体”

科学研究发现,多数罕见病是人类遗传过程中发生的基因突变,这种突变虽然概率很小,但对每个人来讲均可能遇到。解决罕见病的诊疗和保障问题,是健康中国战略的重要组成部分。不少专家学者认为,需以“众人拾柴”之力破解罕见病难题。

一是加强早筛早诊,建立罕见病从筛查到康复的全生命周期医疗服务体系。数据显示,约 80% 的罕见病与遗传有关,约 50% 的罕见病在儿童期起病。罕见病的防治关键在于早筛早诊早治。

为解决罕见病确诊难的问题,我国组建了全国罕见病诊疗协作网。多位专家表示,宜在协作网的基础上,充分发挥优质医院的示范引领作用,借助远程会诊、绿色转诊、多学科会诊等协作诊疗模式,不断提升基层诊疗能力。同时,加强人工智能等新技术在罕见病筛查诊断中的作用,帮助边远地区提升诊断率。

二是瞄准紧迫需求,加大支持力度支持罕见病药物的研发和上市工作。缺药是罕见病患者面临的共同难题。数据显示,全球仅有不到 10% 的罕见病有药可治。

据悉,针对一种导致肌肉无力和进行性运动功能丧失的运动神经元性疾病——脊髓性肌萎缩症(SMA),上海交通大学医学院附属新华医院院长孙锬和余永国教授团队正在开展一项基因治疗临床研究。目前,该研究已完成不同剂量组多名受试者入组,用药后耐受性良好,并在连续的随访评估中显示了良好的治疗效果。

业内人士认为,我国人口基数大,罕见病患者数量相对较多,这给研发罕见病药物创造了有利环境。再加上细胞治疗、基因治疗等新技术的出现,也为治疗罕见病提供了更多手段。针对罕见病药物的研发,不仅可以造福国内患者,也有希望成为全球生物医药产业的新贡献。

三是吸取有益经验,强化多元保障。由于罕见病药物价格高昂,对于其纳入基本医保,一直存在较大压力。专家认为,总体来看,未来的方向是多方共付,通过基本医保+商业保险+社会慈善+专项基金的方式实现多元化的保障。

中华医学会儿科学分会罕见病学组组长、复旦大学附属儿科医院院长王艺表示,针对罕见病不仅要大力提升临床诊疗水平,还需要社会各方的努力和协同。

据悉,目前不少地方已经开展了试点,比如针对未纳入医保目录的罕见病高值药物,江浙的“专项基金”模式、山东的“大病保险”模式、广东佛山的“医疗救助”模式,都发挥了积极作用,也为国家层面制定罕见病保障政策提供了实践案例。不少受访专家认为,可建立国家罕见病专项保障基金,在财政支持下适当引入个人缴费,切实解决罕见病患者的用药保障。

(据《经济参考报》)

