

“罕见病”不“罕见” 早诊早治是关键

新华社记者 马晓媛 赵丹丹 黄筱

“瓷娃娃”“木偶人”“蝴蝶宝宝”“月亮孩子”……这些看似美丽的名字,对应的医学术语是:成骨不全症、多发性硬化症、大疱性表皮松解症、白化病……它们有一个共同的名字——罕见病。

今年2月29日是第十七个国际罕见病日。何为“罕见病”?如何预防和治理?记者采访了相关专家。

罕见病不“罕见”

山西太原的王女士在孩子四岁时,发现他走路不稳,容易摔跤,还发育迟缓,于是带他去医院检测是否缺钙,没想到,被确诊为杜氏肌营养不良症。

杜氏肌营养不良症,简称DMD,是一种X染色体隐性遗传疾病,其发病率在1/5000左右,是一种相对常见的罕见病。患者一般在5岁前发病,出现进行性肌肉萎缩和无力,随着年龄增长慢慢失去生活自理能力。这一疾病目前仍无法治愈。

关于罕见病的界定,目前全球还没有一个被广泛接受的统一标准,世卫组织曾定义罕见病是患病人数占总人口数0.65‰至1‰之间的疾病,各地根据具体情况制定的标准较之略有浮动。

“虽然罕见病单病种的发病率低,但其病种多,患者总数多,从这个意义上说,罕见病并不‘罕见’。”山西医科大学第二医院罕见病医学诊治中心主任温鸿雁说,根据有关研究数据,目前已确认的病种总数超过10000种,中国罕见病患者估计达到4900万—8200万人。

世界性医学难题

多位受访专家指出,罕见病诊断

难、治疗难、研究难,是世界性的医学难题。

浙江大学医学院附属第二医院医学遗传科/罕见病诊治中心主任吴志英告诉记者:“罕见病病因繁多、症状复杂,常常累及多个系统、脏器,患者容易被漏诊、误诊,从而耽误了最佳治疗时机。”

“有一部分罕见病并不难治,难的是尽早发现、找准病因、对症治疗。”吉林大学白求恩第一医院疑难罕见病中心副主任刚晓坤说,他曾收治过一名长期不明原因小腿无力、心悸不适的男性患者,后确诊其为家族性低钾低镁血症(Gitelman综合征),经过有效干预,其乏力症状明显好转,精神状态也好了很多。

专家指出,绝大部分罕见病尚无有效治疗药物,药品研发难度大、投入高、周期长,大部分已有的罕见病药品十分昂贵,给患者带来沉重负担。罕见病往往是多脏器、多系统疾病,需要多学科专家团队共同协作,这也对治疗提出了更高的要求。

组建全国罕见病诊疗协作网,成立国家罕见病医疗质量控制中心,发布国家罕见病医学中心设置标准,建立中国罕见病诊疗服务信息系统,发布两批目录共收录207种罕见病,将罕见病用药纳入医保药品目录……近年来,面对这一世界性难题,我国正在加速破解罕见病诊疗和用药保障之困。

从“生命起点”把好关

多位专家指出,约80%的罕见病与遗传有关,约50%的罕见病在儿童期起病,从“生命起点”把好关,降低罕见病发生率至关重要。

国际罕见病日



新华社发 王琪 作

记者了解到,我国罕见病预防分三级防控体系。一级预防指婚前或孕前进行携带者筛查;二级预防指产前筛查结合产前诊断,预防罕见病患儿出生;三级预防是指新生儿筛查,以期对可防可治的罕见疾病提供早期干预,避免发生不可逆的损害,提高患儿的生命质量。

温鸿雁提醒,孕妇要重视产前诊断和孕期检查,尤其是明确患有罕见病的夫妇需要通过基因检测筛查是否携带致病基因,并及时通过医学手段进行干预。

“一半的罕见病在儿童期起病,家

长如果发现孩子有异常表现要及时就医。”温鸿雁说,一些青春期女孩没有月经初潮、男孩第二性征不发育,通常会被认为发育相对较晚,实际上不少罕见病患者会因为垂体、肾上腺、性腺受累等出现这些症状,需要及时引起关注。

专家指出,罕见病的防治关键在于早筛早诊早治。“做好罕见病的宣传很重要。”刚晓坤说,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。

新华社太原2月28日电

□ 头条相关

罕见病知识知多少

他们被称作“月亮的孩子”“瓷娃娃”“蝴蝶宝贝”……这些美丽名字相对应的,却是残酷的罕见病:全身毛发和皮肤发白的白化病、即使轻微碰撞也会严重骨折的成骨不全症、皮肤像蝴蝶翅膀一样脆弱的大疱性表皮松解症……

罕见病患者在生活、医疗和心理等多方面长期遭受困境,亟需社会关注。

罕见病指患病率特别低的病。世界卫生组织曾经定义罕见病是患病人数占总人口数0.65‰至1‰之间的疾病,不过各地根据具体情况制定的标准较之略有浮动,目前全球尚未有一个被广泛接受的罕见病统一标准。

罕见病通常为慢性、进行性,病情严重且很可能伴随终生。例如卟啉病,皮肤晒太阳会发痒、水肿甚至糜烂;亨廷顿舞蹈病,手臂、躯体不自觉任意扭动,伴随步态不稳、言语和吞咽障碍;肌萎缩侧索硬化症,俗称渐冻症,全身肌肉逐渐萎缩直到完全丧失活动能力……而这些只是罕见病的冰山一角。

目前全球共确定罕见病超过7000种。研究显示,80%以上的罕见

病由遗传因素导致,50%在出生或儿童期发病。

罕见病治疗一直面临困难。罕见病病因繁多、症状复杂,就算是同一种罕见病,不同患者的症状也存在差异,导致在发病初期漏诊、误诊,不少患者错过最佳治疗期,病情难以逆转;即便诊断准确,全球已知的罕见病中至少90%尚无有效治疗药物,药品研发难度大、投入高、周期长,大部分已有的罕见病药品极其昂贵。

近年来,越来越多的国际机构和民间组织关注罕见病群体,组织互动活动、加强科研力量,缓解他们因病痛脱离社会带来的孤独,为他们获取更多医疗资源,帮助他们重获生活热情。

国际罕见病日设立于2008年,定在每年2月最后一天,目的是为罕见病患者群体在当地、本国乃至在国际层面争取更多机会。联合国可持续发展目标呼吁实现全民健康覆盖,提倡国际社会向罕见病人提供平等的医疗条件,希望研究人员和临床医生携手促进罕见病研究发展。

据新华社

□ 新华时评

为罕见病患者增添生命色彩

新华社记者 李恒

“瓷娃娃”“蝴蝶宝贝”“黏宝宝”……这些罕见病的别名背后,是患者经历的常人无法想象的痛。

了解罕见病,关爱罕见病患者,才能为更多罕见病患者增添生命色彩。

罕见病是诊疗难度极大的疾病,也是一个比较突出的公共卫生问题。目前,全世界发现的罕见病超过7000种。在我国,不少罕见病患者依然面临“诊断难、治疗难、费用高”的难题。

据调查,以往罕见病患者平均确诊时间为4年。更快更准被诊断是许多罕见病患者及其家庭的意愿。近年来,我国发布罕见病目录、建立全国罕见病诊疗协作网、开展罕见病病例直报、发布罕见病诊疗指南、加强罕见病医师队伍培训、印发国家罕见病医学中心设置标准……一系列推进罕见病防治诊疗工作的有力举措,让更多罕见病患者“被看见”。

“有药可用”事关罕见病患者的

健康福祉。从全球范围来看,目前已知罕见病中绝大多数无有效治疗药物。对此,我国不断提升罕见病药物研发能力,对罕见病治疗药品实施优先审评审批,探索同情用药。国家药监局数据显示,目前已有多种罕见病用药获批上市。这是以人民为中心的生动体现,也照见医学卫生事业高质量发展的价值温度。

罕见病治疗费用高,是横在全球罕见病患者面前的一大难题。迄今,超过80种罕见病治疗药品已纳入国家医保药品目录名单。这有望为我国2000多万名罕见病患者带来更多福音。这一惠民生的举措能有效减轻患者的医疗负担,温暖他们的心。

在健康中国建设道路上,对每一个小群体都要关爱、都不能放弃。随着社会各界的携手努力以及罕见病医疗保障体系建设的不断推进,我们相信,越来越多罕见病患者的生命健康将会得到更好呵护和保障。

据新华社