

爱叩响“生命之门”

中国罕见病防治迈出一大步

新华社记者 李恒 徐鹏航

守护“罕见”的希望,各方力量蓄积,爱叩响“生命之门”!2月28日,我们迎来第18个国际罕见病日。

前不久,全国首个罕见病领域人工智能(AI)大模型“协和·太初”,已面向患者开放测试初诊咨询和预约功能,罕见病患者的平均确诊时间将被进一步缩短。科技赋能中国罕见病防治领域正取得新突破。

从“人等药”到“药等人”,从成立中国罕见病联盟到北京病痛挑战公益基金会联合多家医院推出关爱项目……中国多部门携手社会各界正加速编织罕见病防治保障的“生命守护网”,用持续关怀传递“疾病无法冰封希望”的力量。

力量更强了,全国罕见病诊疗协作网医院达419家

每周四中午,北京协和医院罕见病会诊中心,来自不同学科的顶尖专家和全国多家罕见病诊疗协作网医院的医生们,共同为一个病例提供诊治方案。

“面对罕见病挑战,需要集结更多医疗力量,通过多学科协作,不断提升诊疗水平,让患者有希望、有奔头、有依托。”中华医学会罕见病分会主任委员、北京协和医院院长张抒扬说,共同推动罕见病诊疗事业向前发展,还要倡导更多“新鲜力量”加入这场生命接力。

2019年,国家卫生健康委遴选324家医院组建全国罕见病诊疗协作网。短短几年间,协作网医院总数已达419家。

数字增长的背后,是对生命关怀的深化。

作为全国罕见病诊疗协作网唯一的国家级牵头医院,北京协和医院牵头编写罕见病诊疗指南,开创罕见病多学科“一站式”诊疗模式,成立罕见病医学科和国内首个整建制罕见病医学科病房,并通过培训交流,持续增强全国罕见病诊疗协作网整体实力。

目录更全了,两批国家级罕见病目录共收录207种病种

在北京儿童医院,崔女士正紧张地等待着医生的诊断。她的孩子星星自幼患有一种罕见的遗传性疾病,她四处求医却屡屡碰壁。在国家公布两批罕见病目录后,漫长而艰辛的求医确诊之路暂时画上了阶段性句点。

“以前四处奔波,却不知道孩子到底得的什么病、该怎么治。现在有了罕见病目录,终于找到了方向。”崔女士眼中闪着泪光。

每一个罕见病患者不是医学符号,而是有血有肉的生命。

2018年5月,国家卫生健康委等部门联合发布《第一批罕见病目录》,收录121种罕见病;2023年9月,国家再次公布《第二批罕见病目录》,新增86种罕见病。至此,两批目录共收录207种罕见病。

“这不仅仅是一份疾病清单,更是国家对人民健康承诺的兑现、对罕见病患者深情关怀的见证。”中国罕见病联盟执行理事长李林康说,随着越来越多的罕见病被知悉,超级罕见病患者的“生命孤岛”也将被逐渐打破。

为摸清我国罕见病“家底”,国家卫生健康委委托北京协和医院开发中国罕见病诊疗服务信息系统,目前已登记147.8万条病例信息,逐步绘制出我国罕见病疾病地图。

药品更多了,超90种罕见病用药进医保

今年年初,肾上腺皮质癌患者刘女士手捧一盒药,向北京协和医院泌尿外科主任张玉石深深致谢,这是罕见病治疗新药米托坦在中国内地开出的首张处方。

米托坦于1月7日正式上市销售,仅48小时后便紧急送达北京协和医院,为无法进行手术的肾上腺皮质癌患者带来生机。该疾病罕见且凶险,发病率极低,五年生存率不足三成,米托坦作为其唯一获批治疗药物,被誉为“生命之光”。

用药保障的每一次破冰,都是对生命的深情告白,更是社会各界共同努力的结果。

以拓展性同情用药方式解决阵发性睡眠性血红蛋白尿症患者的断药困境,开出难治性癫痫药物氯巴占的国内首张处方……近年来,北京协和医院在患者用药领域先行先试,持续为爱呐喊,让希望的光芒不断照进“生命的角落”。

罕见病患者的用药可及性与可负担性也在持续提升。

2025年1月1日起正式施行的新版国家医保药品目录中,新增13种罕见病用药。近年来,脊髓性肌萎缩症(SMA)、戈谢病、重症肌无力等罕见病治疗用药相继被纳入目录……目前,已有90余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录。

国务院办公厅发文提出加快罕见病药品医疗



汇成大爱 新华社发 徐骏 作

器械审评审批;国家市场监管总局持续优化特医食品注册管理制度,今年1月两款国产罕见病特医食品获得产品注册……这一切,都是国家把人民健康放在优先发展战略位置的生动体现。

涓涓细流,汇成大爱。

罕见病不只是医学难题,更是衡量社会文明温度的标尺。我们期待,更多力量集结起来,让“罕见”成为被温柔以待的“平常”。

据新华社



国际罕见病日,感受生命的力量

新华社记者 徐鹏航 李恒

2月28日,天气晴朗,气温达到了17摄氏度。

在北京协和医院的国际罕见病日义诊活动现场,坐在轮椅上的任二娟与北京协和医院神经内科主任医师崔丽英紧紧拥抱。

任二娟幼年时就出现了肌肉萎缩的症状。多年辗转,在2008年于北京协和医院确诊为脊髓性肌萎缩症(SMA)。

“那时还没有特效药,崔主任帮我进行了治疗以缓解症状,鼓励我积极面对。知道我对医学感兴趣,还给我寄来医学书籍。”任二娟说。

一对医患,因为罕见病结缘,从此不离不弃。“崔主任对我说,只要想学,铁杵也能磨成针,这个信念一直支撑着我。”

最严重的时候,任二娟的手已经握不住水杯,打字只能用一根手指慢慢敲击键盘,但她仍然坚持学完了所有课程。

风雨过后,终有彩虹。

2018年,任二娟凭借自学的医学知识,成为一名公众号的医学编辑,挣到人生第一笔工资。2019年,她等来了对症治疗药物,成为首批接受注射的成人患者。

“我相信,每个人都可以用自己的方式去发光发热。”任二娟说,希望能够把所学的知识,尽自身最大的力量,奉献给一些需要的患者,让更多患者感受到关爱和温暖。

什么是生命的力量?对于罕见病患者,那是即使身处黑暗,也要努力成为一束光。

而对于抗击罕见病的医生,那是为了哪怕万分之一的可能,也要付出百分之百的努力。

2月27日,正午时分,走入北京协和医院罕见

病会诊中心,记者看到这样的场面:数十位医生、专家牺牲午餐时间,进行多学科会诊,只为让一位确诊稀毛症-淋巴水肿-毛细血管扩张综合征的患者用上更好的治疗方案。

这位患者是我国首例,全球第16例确诊该罕见疾病的患者。普通内科住院医师金相红向在场的专家详细介绍患者病史后,十几个科室的专家开启现场问诊:

“张嘴看一下”“皮肤最近怎么样?”“有没有心脏不舒服的感觉?”……

罕见病患者的治疗往往涉及多个学科,这样的会诊,每周四都会准时举办。2019年启动以来,会诊患者达279人,会诊病例来自29个专科,400余位专家参与会诊;2024年以来,共549家医院线上观摩会诊直播,累计观看人次达12.5万。

“我们要与罕见病患者一路携手,让患者有希望、有奔头、有依托。”北京协和医院院长张抒扬说,前方的路还很长,还有很多罕见病,需要各方形成合力去攻破难关。

从“无药可医”到超90种罕见病用药进医保,罕见病用药研发不断加速;从确诊难、误诊率高,到组建全国罕见病诊疗协作网,覆盖全国所有省份,罕见病患者平均确诊时间逐渐缩短……每一次破冰,都是对生命的礼赞;每一次突破,都是对未来的承诺。

“梦虽遥,追则能达;愿虽艰,持则可圆。”穿梭在国际罕见病日多个活动现场,那些医患间的信任与托付,让记者不断回味着张抒扬院长的话语。

生命的力量,是患者与医者共同书写的奇迹。面对前行道路上的荆棘,只要心中有光,脚下有路,生命的奇迹就永远不会停止绽放。

据新华社

