

# 罕见病离我们有多远?

新华社记者 陈聪 赵丹丹

渐冻症、“玻璃人(血友病)”“木偶人(多发性硬化)”……罕见病由于临床上病例少、经验少,导致高误诊、高漏诊、用药难等问题,往往被称为“医学的孤儿”。世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口0.065%到0.1%之间的疾病或病变。目前国际确认的罕见病约有7000种,我国有2000多万罕见病患者,每年新增患者超20万。

罕见病到底离我们有多远?是否能够通过探索出更加有效的治疗方案?在日前举行的2020年中国罕见病大会上,有关专家给出了答案。

国家卫生健康委员会卫生发展研究中心研究员隋宾艳介绍,罕见病中约有80%是遗传缺陷所导致的。每个人身上约有5至10个基因缺陷,一旦父母双方拥有了相同的基因缺陷,就可能生下罹患罕见病的孩子。虽然这种概率只有万分之一甚至更低,但是对于遇到的家庭和患者来说,这就是100%的概率。

“与此同时,罕见病普遍具有遗传性、儿童期起病、病情严重等特点,流行病学数据缺乏,诊断治疗手段有限,从确诊到治疗难度大,误诊漏诊率高。”隋宾艳说,罕见病离你我并不

遥远,只要有生命的传承就有罕见病发病的可能,关注罕见病就是关注我们的未来。

如何推进罕见病防治工作、提升罕见病患者的生存质量?隋宾艳说,我们对推进罕见病防治有4个方面的倡议:早诊早治、社会支持、激励研发、医疗保障。

隋宾艳说,早期发现、早期干预是罕见病防治的最佳途径。此外,罕见病给患者及家庭造成的身心痛苦巨大,急需社会给予生活、医疗、心理等方面的支持,为罕见病患者入学、就业等提供帮助。

在药物研发和医疗保障方面,隋宾艳说,社会应支持政府制定特殊的罕见病药物激励政策,来促进更多的罕见病患者获得有效治疗方法。同时业界和有关方面也应形成合力,使罕见病患者获得可持续性的医疗保障。

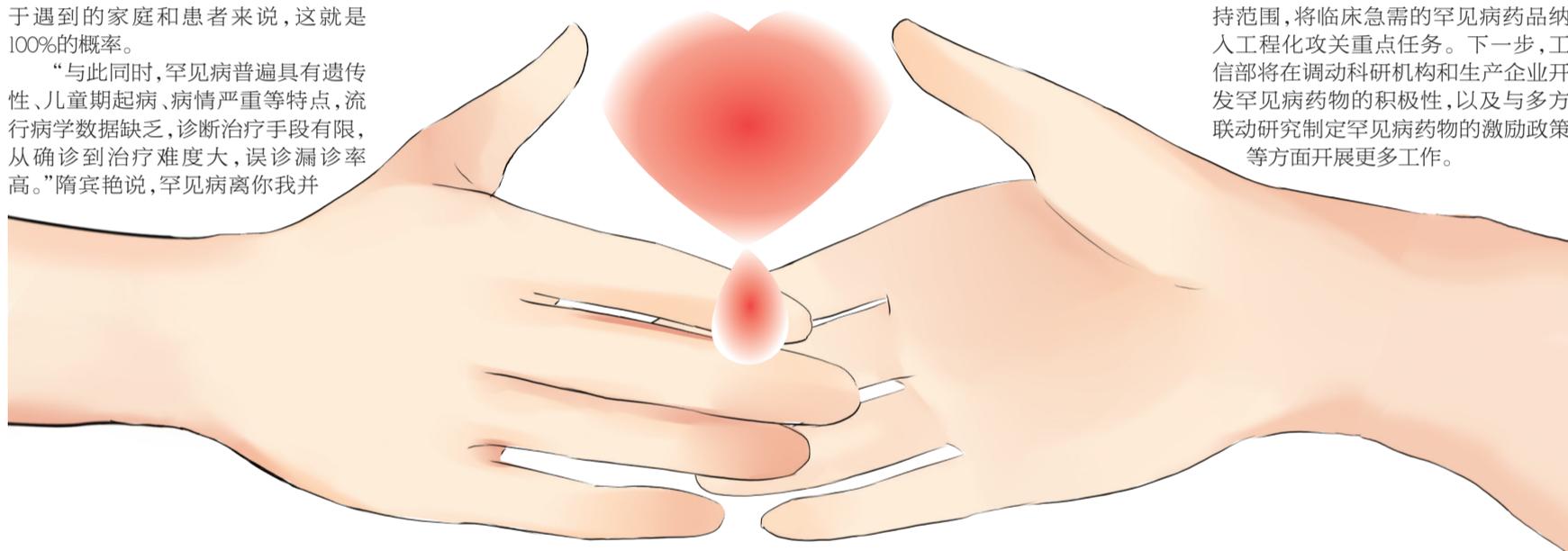
2019年建立的全国罕见病诊疗协作网,为我国罕见病诊疗工作提供了有力支持。北京协和医院党委书记、副院长张抒扬说,全国罕见病诊疗协作网使罕见病双向转诊、远程会诊制度得以落地,多个病种在全国形成了协作组、研究队列,同时构建了中文的罕见病知识库和辅助开发工具,让更多患者实现早期诊断,也让更多医生有范本可读、有指南可遵循。

目前,在众多罕见病中,只有不到10%的疾病有治疗药物,如戈谢病、庞贝病等,大多数罕见病都处于无药可医的状态。隋宾艳指出,单从药物研发角度来讲,罕见病患者基数少、市场容量小、商业投资回报低,导致医药企业在罕见病药物研发方面动力不足。

2019年2月召开的国务院常务会议指出,加强癌症、罕见病等重大疾病防治,事关亿万群众福祉。

推进罕见病防治,有关部委在行动。国家卫健委主任马晓伟说,国家卫健委会同相关部门印发了第一批罕见病目录,明确了我国罕见病的概念和病种范围,划定了管理范畴;组建全国罕见病诊疗协作网,建立了协作网内罕见病双向转诊、远程会诊制度;开展罕见病病例直报、发布罕见病诊疗指南并持续开展培训,为提升我国罕见病诊疗能力提供了全方位的政策措施保障。

工业和信息化部副部长王江平介绍,在通过政策引导企业研发罕见病药物方面,有关部门印发了蛋白类等生物药物与疫苗重大创新发展工程实施方案和医药工业发展规划指南,均将罕见病药物列为重点支持对象。此外,还将罕见病药物列为重点监测和保障供应对象,将罕见病药物产业化项目纳入产业转型和技术改造专项支持范围,将临床急需的罕见病药品纳入工程化攻关重点任务。下一步,工信部将在调动科研机构和生产企业开发罕见病药物的积极性,以及与多方联动研究制定罕见病药物的激励政策等方面开展更多工作。



## 长三角智慧互联网医院 开通医保异地在线结算

新华社上海电(记者 龚雯 胡洁菲)随着长三角(上海)智慧互联网医院于近日开通医保异地在线结算,长三角生态绿色一体化发展示范区内参保人员可以通过互联网医院,使用手机完成复诊配药和在线支付,从而改善就医体验,提升就医便利度。

据了解,示范区两区一县(上海市青浦区、江苏省苏州市吴江区和浙江省嘉兴市嘉善县)医保部门全力推动示范区医保实现“五件事”,包括区域就医免备案、经办服务一站式、慢病特病结算通、网上医保在线付、异地审核协同化。此外,青浦区、吴江区包括高血压、糖尿病等门诊慢性病的异地结

算也已实现,增强了示范区门诊医疗保障能力,让示范区慢性病、大病患者异地就医结算更便捷。

按照示范区异地就医门诊免备案,示范区参保人员从原来需在当地备案方可异地结算,改进为在示范区内医疗机构门诊就诊,无需办理备案直接拉卡结算。目前,此政策已惠及示范区230余万参保人员,并覆盖区域内符合条件的85家医疗机构。

为了确保医保基金安全,青嘉吴三地医保部门建立异地就医费用联审互查工作机制,统一标准,对示范区内异地就医费用进行全领域、全过程、全方位监管。

## 肾移植警惕甲状旁腺功能亢进

张源

肾移植后持续性甲状旁腺功能亢进也称三发性甲状旁腺功能亢进,是肾移植后的常见并发症。虽然成功的肾移植手术使受者肾功能恢复接近正常,大部分受者的慢性肾脏病矿物质和骨代谢紊乱得到极大改善,但也有部分严重甲状旁腺功能亢进的受者在术后仍不能恢复。

肾移植后甲状旁腺功能亢进的临床表现表现为高钙或低钙血症、骨折、血管

和组织钙化、低反应性贫血等。

专家建议肾移植后患者应定期检测甲状旁腺素、血清钙磷水平,多食用含钙量高的食物,如鱼虾类、鸡蛋等,或补充钙剂。当随访检查出现甲状旁腺素、血清钙磷水平超标时,应按医嘱服用药物,限制高磷饮食。

肾移植后甲状旁腺激素水平,会随着时间的推移逐步下降。正常情况下,半年到一年后就能达到正常人水平。

## 痛风容易在夜间发作,是真的吗?

王力

经常受痛风折磨的患者往往都会有这样的体验,那就是痛风在夜间容易发作,而且很多首次发作痛风的患者,也往往是在夜间发作的,为什么会有这样的情况呢?

针对这些问题,专家做了一项研究,他们纳入了724名确诊为痛风的患者,在一年时间内,这724名患者共发生了1433次急性发作,研究人员评估了这些患者的性别、年龄、种族等诸多因素,而且为了研究痛风患者是否更容易在夜间发作,把一天的时间分成了三个时间段,分别为第一时间区块(0:00—8:00)、第二时间区块(8:00—16:00)以及第三时间区块(16:00—0:00),分别统计了这些患者痛风发作的时间,得出了如下数据:

第一时间区块发作了733次,第二时间区块发作了310次,第三时间区块发作了390次。

也就是说患者后半夜到次日上午8点左右发生的痛风次数,是白天发作的2.36倍,是下午到次日凌晨发作的1.26倍。

这些数据证明了痛风患者容易在后半夜发作,那么原因何在呢?在这个研究当中并没有给出确切的结论,但分析有如下几个因素:

1. 体温变化:对于大部分的人群来讲,体温在白天相对来讲略

高,但是从下午6点左右开始,我们的体温就会慢慢下降,而较低的体温有可能导致尿酸盐结晶风险增加。

2. 脱水:我们很多人在夜间睡眠的时候,由于不能像白天那样频繁饮水,所以会面临轻度脱水的风险,而轻度脱水相当于增加了尿酸盐的浓度,有可能造成痛风的发作。

3. 血液内激素的变化:我们睡眠开始以后,血液内的激素就有一定下降,对于抵抗炎症的能力也会有明显的改变,这种情况在类风湿关节炎患者当中也非常常见,比如类风湿关节炎患者在早上起来的时候会有明显的手指僵硬。

4. 呼吸睡眠暂停:这种情况在体重较大的人群当中非常常见,主要原因还是在睡眠的时候,喉部会出现向后的松弛,导致患者出现呼吸道暂时的阻碍,于是患者就会出现频繁的打呼噜,以及呼吸困难、呼吸暂停,有些人甚至会被憋醒。现在已知有50%的睡眠呼吸暂停患者会出现明显的高尿酸血症,而高尿酸血症是痛风发作的病理基础。

针对以上痛风发作的因素,痛风患者可以在睡前适当饮水、注意保暖,偏胖的患者要有意识地控制体重。做好预防工作可以减少痛风发作概率,让患者少受点痛苦。