



国际罕见病日 调查

今年2月28日是第16个国际罕见病日,今年主题是“Share your colours”(点亮你的生命色彩)。防治罕见病,我们能做的有很多。目前,全国两会召开在即,有代表和委员已经提出包括共同探索罕见病药品医疗保障机制、将相关药品纳入商业健康保险等建议,以在更大力度上解决患者的用药难、看病难问题。此外,考虑到80%的罕见病都与遗传变异有关,加强相关预防、筛查同样重要。有了政府的积极引导与兜底,把社会各方的积极性调动起来,在罕见病防治上,我们就能不断向“不让一个患者掉队”的目标靠近,重新点燃万千家庭的希望。

本版撰稿
观海新闻/青岛早报记者
杨健 徐小软
图片由受访者提供

岛城六家医院成立疑难罕见病诊治中心『琴岛e保』对部分药品报销七成

让『罕见』被『看见』



周宇(前排左二)和罕海药济爱心联盟志愿者走进社区宣讲。

探访 / 我市6家医院成立诊治中心

也许大家听说过“月亮孩子”“瓷娃娃”“蝴蝶宝贝”等名字,这些看似可爱的别名,却是白化病、成骨不全症、大疱性表皮松解症等罕见病的代表,背后更是一个个家庭的不易。我国现有各类罕见病患者近2000万人,每年新增患者超过20万,因此罕见病并不“罕见”。数据显示,当前我国已经明确规定了121种罕见病,我国专家普遍认为:成年人患病率小于50万分之一,或新生儿发病率小于10万分之一的疾病可以称为中国的罕见病。

罕见病的预防和治疗是医学界非常重要的课题。我国制定了罕见病目录、成立中国罕见病联盟、建立全国罕见病诊疗协作网……每一个小群体都不会被放弃。我市也在进一步推进罕见病防治中探索着“青岛方案”,助力患者赢得新生。

以往罕见病患者平均确诊时间为4年,临床上病例少、经验少、可用药品少且贵,导致很多罕见病患者“被耽搁”。诊断罕见病所需的技术门槛较高也是罕见病确诊难的一个关键因素。同时罕见病往往是多脏器、多系统疾病,因此多学科诊疗合作尤为重要。

2021年6月18日,山东大学齐鲁医院(青岛)联合青岛大学附属医院、青岛市市立医院等6家医院成立青岛市疑难罕见病诊治中心。中心下设神经系统疑难罕见病协作组、耳鼻喉头颈外科疑难罕见病协作组等7个协作组,向疑难罕见病患者提供包括诊断、治疗、康复、遗传咨询、生育指导全方位服务。目前中心汇聚了6家医院的40余位知名专家,打造多学科诊疗模式,通过线上线下会诊等方式,为患者提供精准治疗。作为牵头单位的山东大学齐鲁医院(青岛)已开通绿色通道,为疑难罕见病患者提供一站式诊疗服务,大大提高罕见病患者平均确诊时间。

自2013年12月山东大学齐鲁医院(青岛)开诊以来,已确诊、治疗疑难罕见病例千余例,其中不乏国内首次报道的

数种病例,为青岛市乃至胶东半岛地区的很多疑难罕见病患者解决了困扰多年的病痛。2022年医院获批神经系统临床研究中心、半脑神经系统罕见病联盟、青岛市罕见病医疗质量控制中心、青岛市疑难罕见病重点实验室,从临床到基础全方位服务于罕见病患者。

据介绍,目前国家已经组建起了全国罕见病诊疗协作网,协作网的重要任务之一就是加强医生的培训,山东大学齐鲁医院(青岛)也每年举办神经系统疑难罕见病国家继续教育培训班,并已连续举办八届。医生多积累有关罕见病的相关知识,多认识疾病,才能缩短患者的确诊时间。

罕见病准确识别很关键

近日,记者来到青岛市疑难罕见病诊疗中心探访了解到,几乎每天都有病人来预约远程会诊或多学科会诊,一些困扰病人多年的疑难罕见病在这里得到准确的诊断及精准治疗。一对周身疼痛多年的母子,向记者分享了如何在这里查出困扰多年疾病元凶的经历。

这是来自东营的一对母子,母亲30多岁,自有记忆开始,经常出现肢体疼痛的症状,寒冷、阴雨、劳累后易发。常常一夜疼痛3至4次,一次持续10分钟到1小时不等,导致彻夜难眠。她曾到多家医院就诊,但均未能明确病因,常年靠布洛芬来缓解疼痛,严重影响生活质量。

然而,更让全家焦虑的是,孩子也患有同样症状。6岁的孩子从1岁左右就经常哭闹,开始时家人并不知哭闹的原因,随着年龄的增长,渐渐地孩子会表达后才知是因为胳膊、腿、手掌、脚等处剧烈疼痛才会哭闹。疼痛发作前后及平常无关节红肿、皮疹等体征。家长曾带孩子到北京、上海等知名的大医院儿科就诊,医生曾怀疑孩子患有Fabry病、卟啉病、风湿病、自身炎症性疾病、生长痛等疾病,但都未能确诊。为了缓解疼痛,孩子也需要常年服用布洛芬,因此导致腹痛不适、食欲差,生长迟缓。这对母子多方了解到山东大学齐鲁医院(青岛)在疑难罕见病诊治方面有丰富经验,就联系到中心工作人员,预约了多学科会诊。

青岛市疑难罕见病诊疗中心副主任、山东大学齐鲁医院(青岛)儿内科主任黄启坤教授召集内分泌科、血液科、风湿科、小儿骨科、神经内科等相关专家对母子俩进行会诊。专家们详细询问了母子俩的病史,仔细进行检查,认真分析了病人在多家医院的检查资料,初步排除了外院疑诊的几种疾病,考虑病人特点符合周围神经病的表现。周围神经病有多种病因、多种类型,为明确诊断,接下来又对母子俩进行了基因检测。



青岛对新婚女性进行SMA基因检测。

探访 / 基因二代测序显示母子SCN11A基因

基因二代测序显示母子SCN11A基因同一点位存在一个杂合突变,这个基因突变导致母子患同一种疾病:家族性间歇性疼痛综合征3型。这是一种由于SCN11A基因突变,导致感觉神经钠离子通道开放增强、感觉神经电兴奋增高,造成肢体发作性疼痛的罕见病。“家族性间歇性疼痛综合征3型是一种非常罕见的疾病,目前全球报道不到20个家系。此病是常染色体显性遗传性疾病,通常婴儿期起病,主要表现为肢体远端的发展性疼痛。”黄启坤教授介绍,专家团队对患者进行钠离子通道阻滞剂治疗,取得了较好效果。

专家提示,肢体疼痛是各家医院儿科患者常见的症状,通常诱发疾病为外伤、炎症、风湿病、生长痛及少见病如卟啉病等,一般不难诊断,所以很多医生在查不到原因时多考虑“功能性疼痛”,可能延误治疗的时机。同时也建议患者和家属,在疾病的诊疗和治疗过程中相信科学,一定要找专业的有资质的医生就诊、科学治疗,才能少走弯路,才有可能赢得治疗时间和最佳治疗效果。

不断探索出生缺陷防控前沿

如何预防罕见病的发生呢?目前国际公认的预防方法主要分为三个阶段:第一阶段是在生育前,夫妻双方可以寻求医生进行遗传背景调查。第二阶段是在妊娠期间,如果胎儿具有发生遗传性罕见病的高危因素,孕妇可以进行一些针对性的遗传基因筛查,300多种遗传性罕见病目前都可以实现基因筛查。最后一个是在新生儿阶段(0至28天),家长和医生需要重点关注孩子的生长发育情况,观察其行为及神经系统的表现,从而来推测是否存在异常情况。

记者从青岛市卫生健康委妇幼处了解到,青岛近年来不断探索出生缺陷防控前沿,出台了一系列惠民政策。2013年起,全市免费开展孕妇中孕期血清学筛查。2017年,将血清学筛查高风险和临界风险孕妇免费高通量无创DNA产前筛查(NIPT),及介入性产前诊断项目纳入市办实事项目。

2022年9月,青岛市扩增出生缺陷一级预防免费筛查项目,全面启动新婚女性免费脊髓性肌肉萎缩症(SMA)基因筛查服务。通过对新婚女性进行SMA基因致病突变检测,评估将来所生儿童罹患该病的风险,同时结合筛查结果为新婚夫妇提供个性化的优生健康咨询与指导。此次SMA免费筛查项目的推广实施,是青岛市妇幼健康领域对

出生缺陷一级预防的有力落实,旨在进一步健全和巩固全市出生缺陷综合防控体系,降低重大出生缺陷发生率。“项目实施以来,已有1.2万余名新婚女性参加筛查,检出女性携带者202例,夫妻双方携带者5对。预计实施该项目后,青岛市每年将减少5例SMA患儿出生。”妇幼处相关负责人介绍。

青岛市妇女儿童医院专家介绍,SMA是一种常见的遗传性神经肌肉疾病,致病基因携带率、发病率、致残致死率高,也被称为2岁以下婴幼儿的“头号遗传病杀手”。该疾病早期症状不明显,患儿一旦发病无有效根治手段,终生服药费用高昂,给家庭带来沉重的心理和经济上的负担,所以在婚前、孕前进行筛查十分必要。如夫妻双方均为SMA致病基因携带者,女方尚未怀孕,遗传咨询时医生会给出建议,主要有产前诊断和利用植入前遗传学检测的辅助生殖两种方式,后者可避免引产对身体的伤害;对已怀孕的夫妻,可通过胎儿的产前诊断(羊水穿刺)来进行生育选择,这些医学干预手段都可及时、有效地预防SMA患儿出生。

我国67%罕见病药纳入医保

所谓罕见病,顾名思义,是指那些发病率极低的疾病,又称为“孤儿病”,一般为慢性、严重性疾病,常危及生命,又因发现难度大,治疗难度大,药品研制成本高,治疗罕见病的药物也常被称为“贵族药”。

截至2022年10月,已有2860种药品进入国家医保目录,国内67%的已上市罕见病用药都在其中,大大减轻了患者的用药负担。10年间,我国医保参保人数从5.4亿增加到13.6亿。同时,我国建成了全世界规模最大的基本医疗保障网。

2022年医保目录调整主要面向5年内新上市或修改说明书的药品、新冠感染治疗用药、国家基本药物、罕见病用药等。据统计,5年来,国家医保局累计将618个药品新增进入医保目录,涉及罕见病用药22个。

5年来,国家医保局坚持“保基本”的功能定位,依托中国巨大市场规模,通过谈判准入等方式大幅降低新准入目录药品的价格,使得患者负担明显减轻、医保基金使用效率显著提高。此次调整后,罕见病治疗用药等领域的保障水平得到进一步提升。同时,据国家医保局统计,5年来,在很多治疗领域,中国药品价格由原来的“高地”成为全球的“洼地”,中国药品价格首次成为发达国家药品定价的参考,进口药品基本都给出了全球最低价。

声音 / 市卫健委妇幼处: “足跟血”可筛查四类新生儿遗传代谢病

青岛市卫健委妇幼处介绍,80%以上的罕见病由遗传因素导致,50%在出生或儿童期发病。新生儿遗传代谢病筛查是提高出生人口素质,早期发现罕见病的方法之一,是出生缺陷的第三级预防。通过新生儿遗传代谢病筛查可以早期对危及生命的一些先天性、遗传性疾病进行群体筛查,并进行早期诊断和治疗。

目前全市免费筛查的遗传代谢病病种包括以下四种疾病,简称“四病”:先天性甲状腺功能减低症(简称“呆小症”),苯丙酮尿症(“不食人间烟火”的宝宝),先天性肾上腺皮质增生症(“万里挑一”的宝宝),葡萄糖-6磷酸脱氢酶缺乏症(又称“蚕豆病”)。

“新生儿出生后通过足跟部‘三滴血’检测就可以筛查。正常新生儿采血时间为出生48小时后、7天之内,并充分哺乳后,由所在接产医院相关人员根据新生儿疾病筛查相关要求采血,将血样滴在特殊干滤纸上送检。”妇幼处有关负责人提醒道,宝宝出生时看起来很健康,也要做新生儿疾病筛查吗?答案是肯定的,“因为大部分患有遗传代谢病的宝宝出生时看起来是正常的,但在出生3至6个月后会逐渐出现一些异常表现。如果这时才被诊断,就错过了治疗的最佳时机。”

记者从青岛市医保局了解到,2021年,我市首发城市定制型商业医疗保险“琴岛e保”,2022年“琴岛e保”再度上线以来,产品升级、保障责任优化,将部分罕见病药品纳入保障,报销比例70%。

记者从青岛市医保局了解到多例“琴岛e保”罕见病药品理赔案例。5岁的小华(化名)在2岁时确诊为SMA,2021年7月使用责任四正面清单内药品诺西那生钠,药品费用共计55万多元,医保报销总金额20多万元,“琴岛e保”理赔金额10万元。2022年7月、8月治疗SMA使用2022

市医保局: “琴岛e保”解罕见病特药贵难题

年度责任五正面清单药品艾满欣,药品累计费用约6万元,“琴岛e保”赔付3.4万元。截至目前“琴岛e保”累计赔付13.4万元。60岁的谭女士(化名)2017年首诊Lewis-Sumner综合征,2022年7月入院使用责任五正面清单药品药品静注人免疫球蛋白(pH4),累计花费2.2万元。“琴岛e保”赔付0.86万元。

“琴岛e保”经三次责任优化,先后将治疗“SMA”“儿童血友病”等罕见病的药品纳入保障,为罕见病患者减轻了医疗费用的压力,带来了福音。

药企: 全力以赴让患者“有药可及”

在提高药物可及性方面,医药企业也发挥着重要作用。近年来,多家药企持续深耕血友病、罕见病治疗领域,为患者提供更优、更可及、更简便的治疗方案。

去年底,静注人免疫球蛋白、人血白蛋白等血液制品的需求量突然暴增,全国多地供应出现极度短缺情况。这一情况让当时的PID(原发性免疫缺陷病)患者群体陷入了困境,静注人免疫球蛋白是他们的续命药,每个月需要注射数支静注人免疫球蛋白,生命才能得以维持。

泰邦生物集团旗下泰邦生物慈善基金会,紧急联系“PID加油宝贝关爱中心”负责人,面向全国急重症PID患者开展联合公益行动,截至目前共救助11名病情危重的PID病人,为其紧急调拨药品至临床一线,以挽救患者生命。“全力以赴,克服困难,坚持最大负荷生产,在严格保证产品质量的前提下,努力保障全国各级医疗机构用药需求,全力确保全国PID病人的用药保障。”泰邦生物集团是一家综合性血液制品和生物医药企业,核心业务包括血液制品和生物制品的研发、生产和销售,企业负责人介绍,“‘有药可及’才能让患者的境遇逐渐改善,早发现、早进行规范化预防治疗,有望摆脱病痛困扰,回归正常的学习工作和生活。”

公益联盟: 积极贡献志愿者的一份力量

“虽然我们是医药学院的学生,但以前确实对罕见病的了解和认识很少。关爱罕见病患者,就要先从了解开始。”周宇是中国海洋大学医药学院的博士生,曾在2017年“青岛罕海药济爱心联盟”成立时,担任了第一届和第二届负责人。青岛罕海药济爱心联盟由中国海洋大学医药学院联合掌上青岛爱心志愿者协会成立,成员主要来自于中国海洋大学医药学院青年志愿者协会和其他热心公益的学生。为探寻“孤儿药”的研发生产困境,寻找可行的解决方法,为罕见病患者谋求福利,罕海药济爱心联盟策划了多次主题活动,连续6年开展走访调研、社区宣讲、手绘插画编发宣传手册,关爱陪伴罕见病患者帮扶活动等一系列公益服务。

“我们联盟曾面向海大学子举办过罕见病科普宣讲,罕见病主题海报设计大赛,罕见病宣传册绘制等活动,首先增加大学生对罕见病知识的了解,以便更好地服务于走进社区、走向社会的罕见病宣传活动;也面向罕见病儿童举办了患儿成长结对帮扶、线上观影活动、云端系列助学课堂等公益服务,累计对接帮扶11名罕见病儿童。”周宇介绍。

资料图片