

# 遗传性血管性水肿患者新希望

健康时报记者 李爽

2月28日是国际罕见病日，我国遗传性血管性水肿患者等到了一个好消息。3月1日起，罕见病治疗用药达泽优（拉那利尤单抗）可以医保报销。就在2023年1月，该药被纳入新版国家医保药品目录，患者再也不用“望药兴叹”了。

## 艰难的确诊：“总是担心下次什么时候发作”

“我妈妈就是前几年在您这儿诊断了遗传性血管性水肿（HAE），用上药后，这么多年没有肿，不知道多开心。”一位患者家属捧着鲜花，来到北京协和医院变态反应科找到支玉香教授表达感谢。

这一幕来之不易。因

为漫长的求医路程中，得到确诊并不是件容易事。

支玉香介绍，HAE是一种罕见遗传性疾病，患者会发生反复、不可预测的急性水肿发作，目前遗传性血管性水肿在全球患病率是十万分之一到五万分之一。按照这个患病率来

算，国内大概有近3万名患者，但目前明确诊断为HAE的患者不到600人。

每一次误诊，都意味着误治。“被误诊为哪一个疾病，取决于这次水肿的发生部位。”支玉香表示，有近60%的HAE患者发生过喉部水肿。

## 开展筛查：“每个病人背后都是一个家系”

“社会上常说，看罕见病的医生比罕见病患者还要罕见。”中国罕见病联盟执行理事长、国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会副主任委员兼办公室主任李林康提到。

遗传性是这类疾病的重要特征，因此，家系筛查至关重要。支玉香表示，如果能早点确诊，患者们最好的年华就不必辗

转于医院和病床，许多家庭的命运会大大改善。

2019年2月15日，国家卫健委办公厅发布《关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》。324家医院参加的全国罕见病诊疗协作网成立，由北京协和医院牵头，承担集中诊疗和双向转诊任务。李林康表示，“这是罕见病防治中一个重要的里程碑事件。”

李林康表示，“对HAE来说，全国会看这方面的医生比较少。如何提升医生诊断能力，一直是联盟努力的方向。罕见病诊疗协作网、诊疗协作网办公室、罕见病诊疗专家委员会，这些机构组织都推动了医疗机构对罕见病的重视。通过联盟协作，各个医院也成立了自己罕见病多学科会诊中心。”

## 取得进展：这份珍贵的“底气”

药少，一直都是罕见病患者面临的困境之一。

“罕见病其实就两头，一头诊断、一头用药，把这两个问题解决了，就能更快地发现罕见病。”李林康表示，“对于罕见病来说，药品至关重要。药品对于医生，就像战士打仗必须要有子弹一样，医生就是战士，没有子弹，也没法消灭敌人。”

“现在我们就很有底气了，真的是会对患者们说‘快来随访，这两年有很大的进展’，不论是预防药物还是急救药物。”支玉香表示。

这份珍贵的“底气”与近年来HAE治疗发展的情况是密不可分的。

2023年1月18日，国家医保局公布《国家基本医疗保险、工伤保险和生

育保险药品目录（2022年》，其中纳入了罕见病治疗用药达泽优（拉那利尤单抗）。

对于这一系列的政策，李林康表示，“如今国内罕见病领域正加速驶入行业发展‘快车道’，使多方资源形成合力，共同提升HAE临床诊疗水平和规范化，相信未来将会有更多患者从中获益。”

## 获批意义：向“零发作”的治疗目标迈出了至关重要的一步

“这几年特别地高兴，聊起来不像以前那么沉重了。”支玉香提到。

针对达泽优纳入医保，支玉香说，“国外研究显示87%的患者的水肿症状有效，其中有79%的患者水肿可达到零发作。

其次不良反应较少，尤其对于女性患者，没有雄性激素带来的不良反应。这样不仅提高患者生活质量，更重要是延长寿命。”

李林康强调，“随着中国罕见病诊疗水平的提升，罕见病患者应该对生

活充满信心，充满希望。社会各界也会用各自的力量来关心罕见病人，让他们的生命质量得到提高，让心中的希望能够实现。”

三月的春天很暖。对于罕见病患者来说，这也必将是一个温暖的开始。

### 参考文献：

- 中华医学会变态反应学分会,中国医师协会变态反应医师分会,支玉香,等.中华临床免疫和变态反应杂志.2019.13(1):1-4
- 国家卫生健康委员会,罕见病诊疗与保障专家委员会办公室(北京协和医院).罕见病诊疗指南(2019版本).2019

视觉  
VISION  
健康

“健康中国摄影大赛”投稿作品展示  
更多精彩请扫二维码进入专题



## 北京中医医院内蒙古医院投入使用

近日，北京中医医院与内蒙古自治区人民政府共建国家区域医疗中心签约，北京中医医院内蒙古医院投入使用。 杜宇报道



## 青大附院完成机器人辅助双肺移植手术

中国医师协会医学机器人医师分会副会长、青岛大学附属医院胸外科矫捷教授团队近日成功完成首例达芬奇机器人辅助双肺移植手术。张鲲鹏报道



## 黄光武构建头颈部恶性肿瘤防治体系

广西医科大学第一附属医院74岁返聘专家黄光武教授（右）仍坚持门诊带教。他构建了完整的头颈部恶性肿瘤防治体系，取得多项突破性进展。韦娜报道



## 儿童青少年摄影作品巡展开启

近日，由联合国儿童基金会驻华办事处、中国助残志愿者协会等主办的残障融合主题儿童青少年摄影作品巡展开启。 牛宏超摄影报道