

健康焦点

完善诊疗体系 加快新药审批 降低药品价格

为罕见病诊疗创造更多条件带来更多希望

本报记者 孙秀艳

春日暖阳下,11个月大的铭铭已经开始牙牙学语了。今年1月14日,这个重症联合免疫缺陷病患儿,从首都医科大学附属北京儿童医院出院。住院近半年,通过多学科专家团队的诊疗,这个罕见病患者获得新生。

今年,“加强罕见病研究和用药保障”写入《政府工作报告》。近年来,全社会高度关注罕见病患者这个“小群体”,罕见病诊疗体系日益完善,罕见病新药审批不断提速,部分罕见病药品价格大幅降低,为更多罕见病患者带来了希望。

缩短诊断时间,多学科会诊破解难题

罕见病是一类发病率、患病率极低的疾病的总称,全球已知罕见病已达7000余种。尽管患病率低,但由于病种多,罕见病患者并不罕见。

“目前,只有不到5%的罕见病可以有效治疗,更令人惋惜的是,罕见病患者一半以上都是孩子,他们在出生时或儿童期发病,约30%的罕见病儿童寿命不会超过5岁。”国家儿童医学中心罕见病中心主任张国君说。

随着经济社会发展水平不断提高,我国对罕见病的重视程度日益提升。2018年,我国发布《第一批罕见病目录》,以“发病率相对较高、疾病负担较重、可治性较强”为优先标准,收录了121种疾病。

治疗疾病的第一步是正确诊断,难确诊是罕见病患者遭遇的第一重困难。去年9月,体重仅18公斤的罕见病患者帆帆考入北京航空航天大学。帆帆婴儿期辗转多家医院仍无法确诊。一名恰好回乡探亲的北京医生建议到北京大学第一医院详查,才让身患先天性肌营养不良的帆帆有了早期治疗的机会。

对罕见病的识别和诊断能力不足,制约了罕见病诊疗能力的提升。中国罕见病联盟发布的《2020中国罕见病综合社会调研》显示,在参加调研的2万余名患者中,15.5%的患者需要经历1至4年确诊,5%的患者需要经历5至20年确诊,平均确诊时间为4.26年。其中,42%的患者还经历过误诊。

据北京协和医院院长张抒扬介绍,2019年,国家卫生健康委遴选出324家医院组建全国罕见病诊疗协作网,由此实现了远程会诊、双向转诊、分级诊疗,大大方便了患者。

“作为全国罕见病诊疗协作网的国家级牵头医院,我们形成了多学科会诊的协和模式,并向全国辐射。目前已经有100余家协作网医院参与到远程会诊之中。”张抒扬说,“这让患者明确诊断的平均时间由过去的4年缩短到了4周。”

如今,北京大学第一医院、北京儿童医院等都建立了院内会诊制度,为罕见病早发现、早治疗提供了可靠保障。

加快审评审批,鼓励罕见病新药研发

罕见病用药被称为“孤儿药”。受罕见病致病因素复杂、单病种患者人数少等因素影响,罕见病药品研发难度大、投入高、风险回报难预测,只有少数医药企业愿意研发。

北京大学第一医院儿科副主任熊晖说,有些疾病虽然诊断明确,但没有有效的治疗药物;有些疾病国外有治疗药物,但国内没有上市;少数疾病虽然在国内能买到治疗药物,但价格昂贵。

近年来,我国出台多项鼓励罕见病药物创新的政策,开辟绿色通道,加快审评审批。

比如,今年3月,我国一家药企提交了氯巴占片仿制上市申请并获得承办,有望解决部分患儿的用药困境。

国家药监局药品审评中心化药临床一部审评员唐凌认为,我国在罕见病用药上存在迫切的临床需求,大力鼓励新药研发,才是摆脱罕见病患者用药困境的根本举措。

2020年7月,国家药监局组织制定《突破性治疗药物审评工作程序(试行)》,鼓励研究和创制新药,加快具有明显临床优势的药物研发进程。为鼓励药企积极开展罕见病药物研发,提高临床试验效率和质量,今年1月,国家药监局发布《罕见病药物临床研发技术指导原则》,相对放宽临床试验要求。

一系列政策措施的出台,有力地推动了罕见病药品研发。2019年之后,多家专注罕见病药物研发的本土企业,持续获得融资。

“从临床看,如果诊断明确,罕见病患者能够有效用药的约占10%。但用药有多个层次,即便不能明确诊断,如果能够改善症状、稳定病情,对患者也是很大的帮助。”张国君说。

“儿子正在参与一项新药的临床试验,从孩子确诊到现在这10多年,我们真切地感受到国家对罕见病越来越重视,新药也越来越多了。”北京朝阳区罕见病患儿家长韩女士告诉记者。

今年初,全国各地的不少脊髓性肌萎缩症患者用上了医保药诺西那生钠注射液。这一治疗脊髓性肌萎缩症的特效药价格曾高达每针70万元,由于需要终生用药,很多患者家庭难以承受。去年11月,经国家医保目录谈判,诺西那生钠价格降至每针3.3万元,医保报销后,个人每针的花费大约1万元,年用药负担明显下降。

国家医保局副局长李滔介绍,截至去年底,我国共有60多种罕见病药品获批上市,其中40多种药物被纳入国家医保药品目录,涉及25种疾病。

多方协同发力,提高罕见病救治水平

虽然罕见病患者是个“小群体”,但他们的命运备受社会关注。提高罕见病救治水平,关系千千万万家庭的幸福。

摸清罕见病“家底”。为罕见病患者提供更好的救治。2016年,北京协和医院联合国内19家顶尖医院共同建立“中国国家罕见病注册系统”。据介绍,这一平台通过开展罕见病多病种的注册登记研究,采集病例的临床数据和生物样本,构建全国人群的罕见病临床数据库和生物样本库,进而支持罕见病相关的临床研究和新型药品或器械研发。截至2021年底,注册系统已覆盖29个省、自治区和直辖市的101家协作单位;针对171种/类罕见病,建立了190个研究队列,完成了近7万例罕见病患者的注册登记工作。通过国家罕见病直报系统,291家机构已上报54万例罕见病例。

张抒扬介绍,全国罕见病诊疗协作网的建立,让针对医生的培训有了抓手。北京协和医院牵头在全国多地开展多场培训,覆盖80多个罕见病病种、10万多名医生。

“通过区域合作扩大辐射带动范围,目前我们已经与47家省级、3000多家县市级医疗机构密切合作,不断强化罕见病儿童早诊早治诊疗体系的建立。”张国君表示,未来需多方协作,共同发力,不断提升对罕见病群体的关注度,造福广大患儿及其家庭。

“罕见病治疗非常特殊,患者的平均住院日、医疗费用等指标往往超过其他患者,给公立医院绩效考核带来压力。”张国君建议,尽快出台针对罕见病的绩效考核方案,让公立医院解除后顾之忧,以体现对罕见病患者的



上图:今年1月1日,纳入了治疗脊髓性肌萎缩症的特效药诺西那生钠注射液的新版国家医保药品目录实施,患者用药负担明显减轻。图为福建省厦门市妇幼保健院医护人员在准备为患儿注射诺西那生钠注射液。

关爱。由于用量有限,罕见病治疗药物价格高昂。在我国财力尚不能做到全面支撑罕见病诊疗的情况下,如何减轻罕见病患者家庭的负担,一直是各界讨论的话题。

2021年,国务院办公厅印发《关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见》,要求到2030年全面建成以基本医疗保险为主体,医疗救助为托底,补充医疗保险、商业健康保险、慈善捐赠和医疗互助共同发展的医疗保障制度体系,并探索建立罕见病用药保障机制,整合多方资源,实施综合保障。

去年,多地推出普惠型健康商业险“惠民保”,很多罕见病患者寄希望于此。全国政协委员、北京大学第一医院原副院长丁洁在调研中发现,现有“惠民保”较少涵盖国家医保药品目录外的罕见病高值药品,即便部分保险产品有所涵盖,大多也不能满足患者药品费用支出的需求。今年全国两会,丁洁提交了关于共同探索罕见病药品医疗保障机制、

继续完善罕见病高值药品国家药品谈判机制,将罕见病药品纳入商业健康保险、建立罕见病慈善专项医疗救助基金等内容的提案,力促破解罕见病患者诊疗难题。

延伸阅读

根据世界卫生组织定义,罕见病是指患病人数占总人口0.65‰至1‰之间的疾病或病变。目前,全球罕见病有7000多种。据不完全统计,我国罕见病患者超过2000万人,每年新出生罕见病患儿达20万人。

每年2月的最后一天为国际罕见病日。今年2月28日是第十五个国际罕见病日,主题是“分享你的生命色彩”。

时就医。医生会根据牙本质的暴露情况,使用药物脱敏、激光或充填修复等方法解决患者的问题。对于牙本质轻微暴露未出现明显缺损的患者,医生会使用脱敏药物来解决患者的问题。常用的脱敏药物包括氟化物、氯化锶、氯化铵银、碘化银及树脂类脱敏剂。不同的脱敏药物有不同的使用时间和使用剂量,大致方法均为涂擦患处,通过化学反应产生新物质阻塞牙本质小管,从而达到脱敏的效果。

激光也是牙本质敏感症的一种治疗方法,根据输出功率不同,可分为低输出功率和中输出功率,其原理也不甚相同。但激光治疗方法成本相对较高、仪器体积大、疗程长、使用不便,临床应用相对来说并不广泛。若脱敏药物以及激光治疗均未能起到明显效果,患者仍然感到十分痛苦,医生则会考虑充填修复或去髓术的治疗方案。

(作者为首都医科大学附属北京口腔医院牙体牙髓科主任医师)

无影灯

“瓷娃娃”“蓝嘴唇”“蝴蝶宝宝”“月亮孩子”……这些看似“动听”的名字背后,却是一个个“生命杀手”——罕见病。

罕见病又称“孤儿病”。目前,全球罕见病有7000多种,包括渐冻症、血友病、多发性硬化症、脊髓性肌萎缩症等。罕见病不仅是一个医学问题,更是一个社会问题。我国罕见病患者约2000万人,每年新增患者超过20万人。他们经历着常人难以想象的身心之痛,承受着异常沉重的经济压力。

罕见病诊治是一道世界性难题,罕见病患者被称为“医学的孤儿”。诊断难,是罕见病患者面临的第一个关口。罕见病涉及血液、骨科、神经、肾脏、呼吸、皮肤及重症等多个学科,由于基层医师普遍缺乏罕见病的专业知识,导致误诊误治现象普遍存在。在我国,30%以上的罕见病患者需要5位至10位医生诊治才能确诊。用药难,是罕见病患者面临的又一道关口。在全世界,大部分罕见病无药可治,只有不到5%的罕见病有治疗药物。即使如此,患者也需要支付高昂的费用,经济负担沉重。

然而,病虽罕见,关爱不能罕至。近年来,我国积极探索罕见病诊疗的“中国方案”,努力破解罕见病救治难题。例如,公布罕见病目录,建立全国罕见病诊疗协作网,开展罕见病例直报;加快罕见病新药审批,并将其纳入医保目录;通过对罕见病药品谈判准入,使部分药品价格大幅降低;建立罕见病多层次保障机制,织密基本医疗保障网,减轻罕见病患者的医疗负担。

对于普通家庭来说,一旦遭遇罕见病,往往意味着巨额的医疗支出,可能导致因病致贫、因病返贫。事实上,国家之所以要建立基本医保制度,目的就是努力让广大人民群众病有所医。只有织牢织密医疗保障网,才能为人民生活安康托底。尽管罕见病的患病率低,但由于病种较多,其患病总人数并不少。每个人不都是一座孤岛,而是家庭的重要组成部分。罕见病患者的健康状况,与每一个患者家庭的幸福息息相关。一个社会的文明程度,既体现在如何对待“多数人”,更体现在如何对待“少数人”。因此,我国医保制度必须坚持尽力而为、量力而行,既要保障常见病,也要兼顾罕见病,聚焦短板弱项,强化兜底保障。这是以人民为中心发展思想的题中应有之义,也是高质量发展的价值取向。

从卫生经济学的角度看,早筛早查是预防罕见病发生的有效手段。研究显示,80%以上的罕见病由遗传因素导致,50%的人在出生或儿童期发病。一旦配偶双方存在相同缺陷基因,下一代就有可能患罕见病。目前,基因检测技术可以诊断婴儿是否有罕见病基因突变。罕见病高危群体进行产前筛查,能够有效防范罕见病的发生。通过基因检测、产期筛查等手段预防罕见病,可以最大限度减少因病致残带来的社会资源消耗。因此,坚持预防为主,推动早筛查、早诊断、早治疗,是罕见病防治的最优策略。

中医养生

春夏养阳多保暖

金振宇

俗话说:“春捂秋冻,不生杂病。”春季天气变化较大,极易出现乍暖乍寒的情况,加之春回大地,人体的阳气开始趋向于表,腠理开始变得疏松,对寒邪的抵抗力有所减弱。一旦遇到“倒春寒”,人们常会觉得自已“不像秋天那么抗冻”,特别是老人、儿童、产妇、慢性病患者,容易因不适应而受寒,导致各类疾病的发生。

《黄帝内经》云:“春夏养阳,秋冬养阴”。春夏养阳,即养生养长。春季养生在精神、饮食、起居诸方面,都必须顺应春天阳气生发、万物始生的特点,注意保护阳气,着眼于一个“生”字。那么,春捂应该如何“捂”?

捂肚子。主要是捂肚脐,肚脐又叫神阙穴,温暖此处可鼓舞脾胃阳气,特别是一些胃部怕冷、爱腹泻的人,要特别注意肚脐部位的保暖。

捂脚。寒从足下起,四季的养生保健都应该注重足部保暖。春天衣着宜“下厚上薄”,既养阳又收阴。下体宁过于暖,上体无妨略凉,这样才能让阳气生发。

捂背。中医理论认为背部属阳,而贯穿整个背部的督脉又被称为“阳脉之海”。后腰又为肾之府,胃肠道不好以及肾虚的人,千万不要急着把低腰裤穿起来。

当然,“捂”的程度应以自身感觉温暖、不出汗为宜。如果“捂”时不觉得咽干舌燥,身体也不出汗,即便气温稍高,也不必急着减衣。如果觉得“捂”后身体出汗,则要早点换装,不然“捂”出了汗反而容易着凉。如果连续两周最高气温都在15摄氏度以上,而且比较稳定,那就不必再“捂”了。

本版责编:申少铁

名医讲堂

冷酸甜甜,想吃不敢吃。很多人有类似的牙齿敏感症状,医学上统称为牙本质敏感症。

牙本质敏感症是指暴露的牙本质受外界刺激产生的短暂尖锐疼痛。典型的刺激包括温度刺激、吹气刺激、机械性刺激、渗透压刺激和化学刺激。

牙本质敏感症的表现多种多样,可能是在刷牙时(机械刺激)、吃一些酸甜的食物时(化学刺激)或是喝热饮、吃冰淇淋,甚至是吸一口冷气的时候(温度刺激)产生的短暂的尖锐疼痛。

之所以会出现牙齿敏感,主要是由于牙本质表面覆盖的牙釉质和牙骨质发生缺失,牙齿丧失了最坚固的一层外衣保护,导致牙本质暴露后牙本质小管在口腔和牙髓侧开放。任何冷、热、酸、甜、机械刺激均可导致牙本质小管内液体流动,从而刺激神经产生

牙齿敏感怎么办

张琛

疼痛。引起牙本质敏感症的原因有很多。例如,由于喜食硬物造成牙齿磨损、磨耗,继而牙本质暴露;牙龈退缩引起了颈部牙本质暴露;爱喝碳酸饮料,牙釉质被酸蚀后导致牙本质暴露。

对于一些曾经做过牙冠或补牙的患者来说,还存在一些其他可能的致病因素,如修复体的边缘不密合、过度龈下洁治或根面平整术破坏了牙根表面牙骨质等。这些都会导致牙本质的暴露,继而引起牙本质敏感的症状,敏感程度与牙本质暴露的程度、时间相关。当发现自己出现了牙本质敏感症时,可

以去医院寻求医生的帮助。若是牙本质已经暴露,可以采用一些办法将牙本质保护起来。若是牙周炎引起牙龈萎缩,通过牙周治疗可消除牙周软组织炎症,进而避免进一步的危害。若是修复体或充填体边缘不密合,则需要重新调整。

轻微牙本质敏感症可用脱敏牙膏及漱口剂来缓解。市面上常见的脱敏牙膏是通过钾盐、锶盐等物质封闭牙本质小管,以防防敏感疼痛。但是,有人因此刷牙时不漱口,让牙膏在牙齿上多停留半小时。这非但对缓解牙齿敏感没有帮助,而且还会刺激口腔黏膜和牙龈组织。若使用脱敏牙膏后仍不能缓解,就要及