

121种疾病纳入首批罕见病名单 病有所医，让“孤儿病”不再孤单

本报记者 刘 晓

得了罕见病是一种怎样的感受？在网络上，有很多罕见病患者讲述着自己的经历。“我是妥瑞氏症患者，平时在不注意时会从喉咙里发出一些声音，身上很多部位都会控制不住地抽动。”

“我有视网膜色素变性，抱着孩子的时候，看得到她的眼睛，却看不到她的嘴巴。”

“我是血友病，最开始踝关节痛，后来膝关节痛，关节肿得像西瓜，痛到喘不过气，几天几夜睡不着。”

罕见病又称“孤儿病”，是指发病率极低的疾病。这些病症对人体危害极大且药物难寻，几乎没有有效的根治方法。据统计，目前世界上有超过7000种罕见病，而在中国，罕见病患者的总人数已超过2000万。长期的病痛折磨、高昂的医疗费用，让罕见病患者承受着巨大的经济和精神负担。

日前，国家卫计委等5部门公布了第一批罕见病目录，纳入了121种罕见病。业内人士认为，此举有望提高国内罕见病的诊疗水平，加速罕见病治疗药物和诊断试剂的研发，为罕见病患者提供更好的诊疗服务。

并不罕见

“一个人活着的意义，不能以生命长短作为标准，而应该以生命的质量和厚度来衡量。得了这个病，活着对我是一种折磨和痛苦。我要有尊严地离开，爸爸和妈妈，你们要坚强地、微笑着生活，不要为我难过。”

今年年初，29岁的“渐冻症”患者姜涵留下了一份让人泪目的遗嘱，离开了这个世界。这名年轻的北大女博士对抗罕见病的故事，令无数人感动之余，也让人认识到罕见病的残酷与无情。

姜涵罹患的渐冻症，是被称为世界五大绝症之首的肌肉萎缩性侧索硬化症。2014年，一场席卷全球的“冰桶挑战”，曾让许多人知道了它的存在。这是一种渐进且致命的神经退行性疾病，患者会出现骨骼肌萎缩、无力以至完全瘫痪。

事实上，正如罕见病目录中的渐冻症、血友病、先天性肌无力综合征、白化病等，很多罕见病并不“罕见”。专家表示，虽然罕见病单个病种发病率低，但种类繁多，加上我国人口基数大，临床上的患者数量并不少。

中国罕见病诊疗与保障专家委员会副主任委员、北京协和医院副院长张抒扬曾表示，目前世界上已知的罕见病种类约7000多种，受影响人数超过3亿。但由于罕见病的诊疗技术落后于常见疾病，仅5%的患者有药可医。这其中，大部分费用极其高昂，多数患者难以承受。

对于罕见病患者来说，诊断是首先要面对的难题。上海市医学会罕见病专委会李定国认为，罕见病一旦确诊，就知道有没有路去治疗，或者知道治疗所能达到的极限效果。但罕见病发病率低、有关专业知识认知有限，极易出现误诊或诊断周期长，



上图：在山东省济南市的“瓷娃娃罕见病关爱中心”，21岁的赵浩洋在这里成为成骨不全症等罕见病群体开展关怀和救助服务。

赵晓明摄（新华社发）

左图：2月27日，由罕见病病友和残障伙伴组成的8772乐队在“国际罕见病日”十周年纪念活动上演唱主题曲“呐喊”。

新华社记者 张玉薇摄

领先地位的单位参与，我国罕见病研究的“国家队”就此组建。

此后，项目组建立了首个国家罕见病注册登记平台，建设基于信息学创新技术的国家罕见病临床数据库和生物样本库，目前已建立了150余种罕见病临床病例报告标准，针对80余种罕见病采集临床信息超过1.5万例。

与此同时，各地探索攻克罕见病的步伐也在加速。今年2月，依托在相关疾病领域综合实力较强的医疗机构，上海市确定了“罕见病诊疗中心”“儿童罕见病诊疗中心”“罕见病诊疗门诊”等罕见病专科门诊。而在2016年，上海市曾公布了“主要罕见病名录”，涵盖了56种罕见疾病。

专家表示，国家层面首批罕见病目录的发布将促进相关疾病的大规模注册登记及临床研究。这一方面为规范罕见病管理、提高罕见病诊疗水平、维护罕见病患者健康权益等工作提供了指导和依据；另一方面为进一步建设科研基础设施、收集罕见病患者数据、推动科研创新奠定了基础。

改变“少药”

除了“缺医”——定义和诊断缺失之外，罕见病还面临着“少药”的困境。由于罕见病发病率低，药品市场需求小，药品研发和生产成本过高、利润极低，极少有企业愿意研发、生产。

有业内人士分析称，我国首批认定的121种罕见病中，目前有40多种已经有批准上市的治疗药物，但在国内上市的仅20多种，临床需求还远远无法满足。

而从全球范围来看，美国在1983年颁布《孤儿药法案》，通过税收补贴、研发支持、优先审批等措施促进罕见病药物开发。随后，多国陆续颁发相应法规，全球范围内孤儿药的研究进入到飞速发展阶段。

对此，专家建议，应大力鼓励国内科研机构和企业自主研发创新型治疗药物，让更多的罕见病能够有药可医，也要鼓励引进国外药品和发展国产仿制药，满足广大罕见病患者迫切的药物需求。

事实上，在罕见病目录公布的同时，国家药监局也发布公告，明确了科学简化罕见病药品审评审批程序的相关细节。公告提出，对于境外已上市的罕见病药品，在不存在人种差异的情况下，可以提交境外取得的临床试验数据，直接申报药品上市注册申请。同时，对于公告发布前已受理并提出减免临床试验的上述进口药品临床试验申请，符合《药品注册管理办法》及相关文件要求的，可以直接批准进口。

业内人士指出，此举有望为罕见病药品的审评审批节省时间，为加快罕见病用药上市打开突破口。建议在公布罕见病目录的同时，发布罕见病的对应药品，及时更新罕见病用药目录，以更多的利好政策推动罕见病药品的研发和生产。

攻坚提速

事实上，近年来中国对罕见病的研究始终稳步前行。此次公布的罕见病目录，是罕见病“攻关”的阶段性成果。

2015年底，前国家卫生计生委医政医管局组织成立罕见病诊疗与保障专家委员会，并在北京协和医院设立委员会办公室，依托专家力量，组织制定有关技术规范和临床路

径，进一步加强罕见病的预防、筛查、诊疗、用药等相关研究。而“研究提出符合我国国情的罕见病定义和病种范围”，正是该委员会的职责之一。

2016年9月，致力于罕见病精准医学研究的“罕见病临床队列研究项目”在北京协和医院和医院的牵头下获批立项。该项目汇聚了包括北京协和医院、阜外医院、上海瑞金医院、四川大学华西医院、北京大学第一医院在内的全国20家在罕见病研究方面具有

延误治疗。据北京病痛挑战公益基金会与香港浸会大学、华中科技大学合作完成的《2018中国罕见病调研报告》显示，接受调查的三成医生承认不了解罕见病，医生与病友及家属对罕见病诊治认知存在差异。

业内人士指出，此前由于对罕见病没有明确定义，导致罕见病诊断和治疗缺乏明确参考。随着罕见病目录的制定和发布，有助于促进罕见病研究，并为相关法律法规的确定提供依据。

内地首针九价HPV疫苗明日接种

据新华社电（记者李金红、王海洲）记者从海南省卫计委获悉，我国内地首针预防宫颈癌的九价HPV疫苗5月30日将在海南博鳌超级医院接种。目前，第一批采购的6000支疫苗已到供货2000支。

海南博鳌超级医院执行副院长盛国平介绍，30日上午9时，在超级医院和陆家庄疫苗中心将进行首针接种。该医院计划从28日开始正式接受预约。可接种年龄段为16岁至26岁，目前3针套餐价格为5800元。

海南省卫计委有关负责人介绍，宫颈癌是目前人类唯一一个找到明确原因，可以通过注射疫苗、筛查和早诊早治等综合措施预防和消灭的癌症。目前全球上市的HPV疫苗有二价、四价、九价三种，“价”代表了疫苗可预防的病毒种类。获准进入中国的疫苗，二价疫苗的推荐接种年龄为9岁至25岁的女性，四价疫苗的推荐接种年龄为20岁至45岁的女性，九价HPV疫苗的推荐接种年龄为16至26岁的女性。

该负责人说，目前国内上市的二价和四价疫苗，能够防控84.5%的宫颈癌风险，而九价疫苗可以预防92.1%的宫颈癌。疫苗通常分3次注射给药，共6个月，才能有效。公众可以根据自身年龄和经济状况，选择接种不同价型的HPV疫苗。至此，全球已经上市使用的所有HPV疫苗品种在我国均有供应，能更好地满足公众对疫苗接种的不同需求，为宫颈癌的预防提供了新的有效手段。

中医药文化走进特教学校

本报电（记者高炳）近日，陕西中医药大学邵小利青年志愿者服务队走进咸阳市特殊教育学校，开展“关爱特殊儿童，温暖世间真情”主题活动，为孩子们带来独具中医药文化特色的趣味活动。

据了解，特殊教育学校的孩子大部分为听障和视障，50余名志愿者通过手机对话框和手写字等方式，与孩子们沟通交流。志愿者将中医药文化贯穿在趣味游戏中，用五脏的肝心脾肺肾对应五行中的木火土金水，采用“找好朋友”的方式进行一一对应；精心制作中草药叶片标本书签，让孩子通过实际接触标本以及愉快的游戏，学习中医药知识。志愿者通过寓教于乐的方式传播博大精深的中医药文化，深受孩子们喜爱。



七彩
絮语

中医药“国际范儿”越来越足

汪灵犀

中医药是中华传统文明的精华之一。改革开放让中医药更好地走向国际，在海外引发“中医药热”，“国礼”针灸铜人刷屏，“拔罐印”风靡里约奥运会、青蒿素挽救全球数百万人生命……传统中医药的“国际范儿”越来越足。

中医药“走出去”离不开科技创新和标准建设。在许多外国人的眼中，中医药是“神秘”的代名词。不过，随着现代科学技术的发展，用现代医学的分析和循证方法来认识中医药的成分和作用已经成为可能，这也让中医药的安全性更有保障。业内专家建议，用现代科学技术与方法，解码传统中药的科学内涵，如药效物质等，为国际社会认识、应用中医药提供科学依据。

中医药最大的作用是“治未病”，而“中医药+现代技术”也让医学从单纯的“诊断治病”扩展为对个体整个生命过程的动态把握。比如在福建中医药大学，有一支年轻团队把中医和信息技术、分子生物学等学科结合起来，研发出“中医健康管理太空舱”项目。“太空舱”可以通过面部信息器、声音采集器、人机对话系统、脉象采集器等设备，采集体检者的健康状态信息。然后自动生成一份包括个人健康信息、五运六气、生理病理特点、疾病风险预警、中医健康状态等定量判断在内的健康状态评估报告，同时还会提出个性化的养生调理方案，包括提示饮食有哪些禁忌，如何通过作息调养身体，适合



图为在科摩罗群岛拍摄的当地居民那苏（左）及其家人。由广州中医药大学等组织的“青蒿素复方快速清除疟疾项目”，先后在科摩罗实现疟疾零死亡。新华社记者 吕帅摄

什么运动方式，平时适合听哪些音乐、喝什么茶等。这样的形式有趣、好玩，尤其能吸引年轻人的关注和体验，拓宽了中医药产业的发展面。

同时，“一带一路”倡议为中医药对外交流提供了难得机遇。目前我国已在“一带一路”参与国家和地区建设了17个海外中医药中心，中医药为“一带一路”参与国家和地区提供了物美价廉疗效好的医疗产品和服务，一定程度上打破了西方药企对医疗市场

的垄断。中医医疗救治经验也有助于进一步完善世界灾难医学体系，为降低灾难危害、提高灾难医学的救治服务能力提供了新思路和办法。

但与此同时，中医药“走出去”也存在产业链多、投资周期长、抗风险能力弱的实际困难。对此，政府不妨尝试设立中医药“一带一路”专项基金，引导社会资本参与，保障中医药“一带一路”建设可持续发展，促进中医药的国际化进程。