

罕见病防治

打出“组合拳”

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”。

来自安徽合肥的两岁多男童飞飞罹患“无痛无汗症”,常把手指咬得血肉模糊,用手拔掉自己四颗牙齿,却都没有疼痛感。这种罕见病在全球只有约100例。

飞飞罹患的“无痛无汗症”是目前确认的7000多种罕见病之一。根据世界卫生组织的定义,罕见病是指患病人数占总人口0.65%—1%的疾病,包括渐冻症、“玻璃人”(血友病)、“木偶人”(多发性硬化症)、不自觉跳舞(亨廷顿舞蹈症)、松软儿(脊髓性肌萎缩症)、PNH(阵发性睡眠性血红蛋白尿症)等等。其实罕见病并不罕见,全部罕见病种共有7000多种,我国所有罕见病患者加在一起人数已达2000多万……

今年30岁的潘龙飞是一名卡尔曼氏综合征患者。这是一种罕见的遗传性疾病,患者由于性腺功能减退,导致第二性征发育不良或缺失,此外还伴有嗅觉的减退丧失。

“我是23岁才确诊的。”潘龙飞说,从小他就比其他孩子瘦小,体弱多病,从6岁起父母就带着他四处求医问药,直到23岁时才得以确诊。每隔两三天,他就要注射一次人绒毛膜促性腺激素(HCG)来维持体内激素平衡。

过去的一年,是国家逐渐规范罕见病诊疗的一年。2018年版《国家基本药物目录》、国家卫生健康委员会等5部门联合制定的《第一批罕见病目录》等陆续出台……癌症及罕见病患者迎来了希望。

近期,从癌症到罕见病,国家再次对重大疾病防治出台“组合拳”。

——保障罕见病患者用药。继2016年12月国务院把扶持“孤儿药”纳入“十三五”深化医改的重点任务后,今年2月11日,国务院常务会决定对罕见病药品给予增值税优惠。从3月1日起,对首批21个罕见病药品和4个原料药,参照抗癌药对进口环节减按3%征收增值税,国内环节可选择按3%简易办法计征增值税。

2月15日,国家卫健委官网发布《国家卫生健康委办公厅关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》,遴选出了罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的324家医院作为协作网医院,组建罕见病诊疗协作网。

据国家药品监督管理局药品注册司司长王平介绍,对临床急需的境外新药建立了专门的审评机制,遴选了第一批临床急需的48个品种,包括罕见病的治疗药品和治疗严重危及生命的部分药品,对于罕见病治疗药品的审批时间是3个月内审结,对于其他的急需的治疗药品是6个月内审结。2018年批准的抗癌新药18个,比2017年增长157%。

继部分抗癌药降价、进医保后,“保障2000万罕见病患者用药”提上议程,备受关注。近期,国务院召开常务会议部署加强癌症早诊早治和用药保障的措施,决定对罕见病药品给予增值税优惠。

从多发病常见病,到罕见病、疑难病,国家打出“组合拳”,满足重大疾病患者“一粒药”的期待。

让『罕见病』不再是『孤儿』

——重大疾病患者『一粒药』的期待何解



缩短政策红利到基层的“反射弧”

记者在基层采访发现,买不到药、救治费用高昂,成了罕见病患者的“生死考验”。有些药患者人数太少,药企不愿生产,患者无药可用。

北京协和医院副院长张抒扬说,首批罕见病目录收录的121种疾病中,39种疾病有药可用,一共有54种药。其中,在国内上市的药品29个,能治疗21种疾病。还有大部分罕见病无药可用。

有些罕见病药品价格昂贵,让患者望而生畏。北京大学人民医院儿科主任秦炯说,在美国,罕见病患者每年的平均治疗费用为13.7万美元,其中很大比例是药费。

在武汉儿童医院,1岁多的小宇哲安静地躺在妈妈怀里,巴掌大的小脸被口罩遮住了一大半,小手上扎着留置针。小宇哲已经在医院里住了近5个月。

“郎格罕氏组织细胞增生症——我和他爸爸听到医生的诊断后都懵了,两个人坐在外面抱着手机查,查出来以后又抱着孩子

哭。”宇哲妈妈掰着指头算,从入院到现在,已经花了11万多元,“听说后续治疗还要花10万多元。”

“克拉屈滨,一针7000多元,一个疗程要用5支,后续要3、4个疗程。这还不包括其他治疗药物的费用。”医院肿瘤科副主任李晖说,宇哲的这个病不能算白血病,跟实体瘤也靠不上边,大病救助的政策他都享受不到。这次国家公布了罕见病目录,最近又大幅调低了这些罕见病药品的税负,这就给像宇哲妈妈这样的罕见病患者家属带来一丝希望。

广东省医学会罕见病分会主任委员、广州市妇女儿童医疗中心遗传与内分泌科主任刘丽教授举例,以前想获得治疗罕见病的药物,通过正规渠道根本买不到。患者想尽办法买到药后,医院也不敢给病人用。“随着一系列的政策出台,纳入罕见病目录的一些治疗药物,通过绿色通道,已快速进入中国市场。”

群众热盼的还有哪些“药方”?

在基层,重大疾病患者用药还有哪些热切的盼望?

——加强新药研发,提高患者用药的“可及性”。

来自北京、广州的罕见病专家认为,对罕见病来说,很多罕见病患者容易早期致残、年轻死亡已经是不争事实,医院先把药买来是当务之急。

李晖等专家认为,对罕见病的治疗主要还是依靠药物,药品花费在罕见病患者的主要医疗支出中所占比例往往达80%甚至更高。进口环节税收优惠给罕见病药物市场带来了积极影响。要想让罕见病患者用得起高端药,根本解决之道还是要加强自主药物生产研发。

安徽医科大学第一附属医院妇科主任颜士杰认为,“孤儿药”需要国家政策扶持,定向生产,减免税费,同时建立国家储备体制和报警机制,及时调剂供需。

——加快完善癌症等重大疾病诊疗体系,推进罕见病、癌症筛查和早诊早治,努力降低死亡率。

早筛查、早治疗是第一道防线——据临床统计,八成以上的罕见病都是遗传导致的。北京儿研所主任医师李龙认为,建立产前筛查、儿童体检等机制,是防治罕见病最低廉高效的手段。此外,在全国范围内完善对罕见病的规范诊疗,尤其加强预防性治疗,可提前预防,减少罕见病致残致死。

——优化医疗保障体系。临床专家认为,一些靶向药、免疫疗法等成本高昂,需要尽快建立多层次保障体系和多元付费体系。

中国医疗保险杂志社社长郝春彭认为,要建立多层次的医疗保障制度,通过医疗救助和公益慈善进行社会兜底,通过商业保险进行多样高端层次的补充,保证人们对医疗的不同层次需求。(据新华社北京2月20日电)