



让“罕见病”不再是“孤儿”

# 重大疾病患者“一粒药”的期待何解？

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。

## 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。潘龙飞说，业内有一种说法，“罕见病很罕见，但是能看见罕见病的医生其实更罕见。”

北京协和医院副院长张抒扬认为，“从关心重视多发病、常见病，逐渐走向关注关爱少见病、疑难病，特别是预后差的罕见病，对罕见病患者的关怀是社会发展和文明的体现，也代表着医疗的公平公正。罕见病诊疗的规范和孤儿药的开发，也将带动医学整体水平的发展。”

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%。

## 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”。

保障“孤儿药”供给是罕见病患者“保命”的基础。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。

刘丽认为，组建国家罕见病协作网，就是为了让罕见病诊治相对集中和双向转诊，减少误诊、误治，给予已发病的罕见病患者更合适的诊治方案。

——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。

（肖思思 廖君 鲍晓菁 林苗苗）

## 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。

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，价格也应该会随之调低，这就给像宇哲妈妈这样的罕见病患者家属带来一丝希望。

由于罕见病的用药量较少，企业研发药品的投入较大等原因，国内生产的罕见病药往往缺乏，或者价格比较昂贵。但这

种情况陆续得到改善。

广东省医学会罕见病学分会主任委员、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。”

记者在广东、安徽、湖北等地采访了解到，国家谈判的17种抗癌药政策落地，患者能够享受医保报销待遇。安徽省医保局介绍，在确保国家谈判17种抗癌药政策落地的同时，安徽在2018年年底又针对另外13种抗癌药实施带量采购，这13种药品价格平均降幅达39.52%。例如，降幅最大的药品为治疗非小细胞肺癌的吉非替尼片，从一盒1000多元降到400多元。