



最近,一项名为“冰桶挑战”的接力活动,正通过社交网络从北美风靡至国内。这一行为艺术发起的初衷,旨在呼吁公众关注一种罕见病——ALS(肌萎缩性脊髓侧索硬化症,俗称“渐冻症”),而“罕见病”一词也随之走入了公众视野,社会的广泛关注为罕见病患者带来希望。专家们则认为,冰桶过后,助力罕见病,迫在眉睫的是为罕见病立法、制造治疗罕见病的孤儿药、以及完善罕见病患者的社会保障体系,这将是一项需要多方面长期协作的工作。

现代快报记者 金宁

冰桶挑战让我们认识了ALS 知道了“罕见病”一词 “冰桶”过后 谁来继续助力罕见病?



制图 李荣荣

关注

80%由遗传缺陷引起
儿童发病占60%以上

据了解,罕见病包括戈谢病、庞贝病、黏多糖症、结节硬化症等众多的先天性疾病和遗传代谢病。多数罕见病是慢性严重性疾病,通常会危及生命。约有80%的罕见病是由遗传缺陷引起,目前国际上已发现6000多种罕见病,大约占人类疾病种类的10%。

全国政协委员、上海市医学会罕见病专科分会主任委员、上海交通大学医学院附属新华医院内科主任李定国教授介绍,除了其发病率极低以外,罕见性遗传病的发生、发展、遗传规律、诊断方法等与一般的遗传病均无大的差异。但是,由于它们的罕见性,一般综合医院的医生通常不容易认识、诊断出遗传性罕见病。由于常有不同系统的临床表现,根据出现各系统症状的先后顺序,罕见病患者常分别到儿科、血液科、神经科、骨科等不同的科室就诊。

除了种类繁多外,李定国教授还告诉记者,约90%的罕见病患者病情较重,由遗传引起的罕见病中,儿童发病占60%以上。而且罕见病的误诊率高达44%左右,即使是已获得治疗的患者,规范治疗率也仅为25%。由于诊断困难,罕见病患者在确诊前平均要寻找5-10名医师就诊,且明确诊断的周期较长,为5-30年。最令人遗憾的是,仅有1%罕见病(约60种)具有切实有效的治疗措施,但费用昂贵。

困境

很多病没有专用药物
大部分药需自费解决

记者获悉,东南大学“爱不罕见”罕见病支援关怀团队8月份看望了南京市溧水区“瓷娃娃”小勇,11岁的小勇患有成骨不全症,即使轻微碰撞,也会造成严重骨折,尤其是下肢。南京鼓楼医院骨科主任医师熊进说,成骨不全症是一种罕见的常染色体隐性遗传病,鼓楼医院骨科近5年来遇到了2例这样的病人,此病后天发病主要在儿童期,目前可以用的药物对该病疗效并不确切,至今没有该病的专用特效药。

肌萎缩性脊髓侧索硬化症治疗的费用更加昂贵。据了解,目前唯一可缓解ALS症状的特效药,并未被列入医疗保险范围。光是服用这种延缓病情的特效进口药物,一盒(服用28天)费用就在5000元左右,单月医药费上万的患者也有不少。还有一种罕见病叫戈谢病,它是一种常染色体隐性遗传病,一个成年戈谢病患者若要维持正常生活,其一年的药物费用为200万元。

同样是罕见病患者,1989年出生的小伙子李某自小体瘦,时常流鼻血,感觉身体疲惫,16岁时脖子和腰部没有丝毫力气,就连抬头都费劲,23岁时因呼吸衰竭被下达病危通知书,医院将为他们全家做一个基因检查和酶检测,确诊为庞贝病,父母为隐形携带者。庞贝病是发病率仅1/50000的遗传罕见病,患者要靠呼吸机24小时不间断地维持呼吸,如今,这位小伙子最大的梦想就是期待着治疗药物早日引进到中国大陸,期待着药物能够纳入医保范畴。

应对

药企不愿生产孤儿药
多环节缺乏政策支持

“针对6000种罕见病,治疗的药物满打满算只有400种,这400种在治疗上还可能是重复或交叉的,目前真正治疗罕见病的药只有100多种”,中国药科大学国际医药商学院副院长、医药知识产权研究所所长丁锦希曾经在接受记者采访时说,因为罕见病患者率低市场小,企业都是逐利的,利润最终得不到保障,那么企业肯定不愿研发生产,罕见病患者便面临用药无门、或者有药不用起的窘境。

专家告诉记者,治疗罕见病的药物常被称为“孤儿药”。近年来,随着生物技术的发展,并在美国、欧盟等国的孤儿药相关政策的保障下,国际上才研制出少数罕见病的治疗药物,又由于这些药物没有在国内上市,没有上市和批文的药就是假药,如果医生指导你用这个药的话,他就要承担责任和风险。这就直接导致一些经济条件好的人也不得不托人从国外带回高昂的药物。

李定国教授是全国政协委员,他已连续4年提交了与罕见病有关的提案。李定国教授对记者说,我国至今尚无罕见病防治的法律保障体系,尽管包括全国人大代表的各界人士者在积极呼吁罕见病的立法,但至今尚未列入全国人大立法的起始程序。罕见病患者一生都需要昂贵的药物维持生命。我国尚未将孤儿药列入国家药物基本目录,尽管个别地区出台了若干补充保障措施,但许多患者仍因价格昂贵、不胜负担而放弃治疗。另外国内对孤儿药的研发、引进、生产及销售等环节缺乏政策支持,导致国内企业生产孤儿药的空白,只能依赖进口。即使国内能够研发孤儿药,企业也因利薄、量少等原因而终止生产。

溯源

健康父母生出罕见病儿
原来是基因突变携带者

罕见病死亡率高,给患者家庭造成了巨大的痛苦。业内人士认为,罕见病不光是看病保障的事情,还应该重视溯源。南京市妇幼保健院产前诊断中心胡平博士说,80%的罕见病与基因遗传相关,如果父母都健康,为何孩子患上罕见病呢?胡平博士解释,一种原因是这种罕见遗传病属于隐性遗传方式,夫妻双方是同一个致病基因的突变携带者。携带者是指两份基因中一份是突变型而另一份是正常的,他们本人不会有症状或者症状轻微,而夫妻双方生育发病小孩的几率是25%。第二种原因是夫妻双方基因正常,但是生殖细胞在形成和发育的过程中发生了基因突变,发生基因突变的卵子刚好受孕,导致了胎儿患病。

胡平博士建议,对于这两种方式引起的患病,首先要做的是把第一个患病的孩子进行遗传学诊断,明确其真实的基因突变致病位点,其次再进行父母的溯源,寻找突变的方式属于哪种,为下一胎的生育进行风险评估和产前诊断做好准备。第一种情况25%的再发风险很高,需要做羊水穿刺进行胎儿期的产前遗传学诊断;第二种再发风险较低,父母根据自己的情况可以选做羊水穿刺。

另外,对于没有生育过患病孩子的夫妻,可以通过一种叫做突变基因“携带者筛查”的技术知道夫妻双方一些遗传病携带情况,孕前就知道胎儿患病的风险,可以提前做好准备,防止悲剧的发生。

预防

遗传病基因诊断仅少数
预防罕见病靠三道防线

胡平博士对记者说,一些遗传病早期筛查出来,进行合理的干预可以取得很好的效果。如代谢类疾病,如苯丙酮尿症、肾上腺皮质增生症,氨基酸脂肪酸代谢性疾病,还有耳聋、软骨发育不全等。

“虽然已经发现的人类遗传病基因6000多种,但是现在临床上能进行诊断的仍然占少数,仅几百种,而国内遗传科能诊断的为几十种,大量的病种在国内往往找不到能进行基因检测和产前诊断的单位”,不过,胡平博士介绍,随着基因测序技术和生物信息学的快速发展和价格的降低,采用一种叫做“外显子捕获二代测序”的技术有着较好的临床价值。它通过一次实验可以精确地检测几百个基因,国内已经有部分患者得益于此项技术,将来在临床遗传学检测领域必然会有着重要的作用。

预防罕见病发生,胡平博士特别提醒要做到三级预防,一级预防是第一道防线,主要是婚前医学检查、孕前保健。二级预防是第二道防线,可采用产前筛查、产前诊断、孕产保健。具体包手有孕前遗传咨询和遗传学检验、产前筛查、筛查染色体异常。产前甲胎蛋白血清化检查,筛查神经管畸形等。以及孕16—24周超声检查,筛查80%的体表和内脏畸形。三级预防是第三道防线,是指对出生缺陷及早发现和及时治疗,尽量改善其预后,用目前可利用的服务方式为新生儿进行疾病筛查和为儿童系统保健。