

### 新观察

# 让更多罕见病患者“被看见”

本报记者 陈晶

“加强罕见病研究和用药保障”，是今年的政府工作报告重点强调的内容。

那么，目前罕见病患者面临着怎样的诊疗困境？又该如何抓住机遇让罕见病患者病有所医、药有所保？近日，针对这一话题，北京协和医院内分泌科主任夏维波、华中科技大学同济医学院附属同济医院儿科学系主任罗小平、天津大学药物科学与技术学院教授吴晶三位专家联合呼吁，社会应关注罕见病、加强罕见病保障体系建设。

### 创新诊疗模式，突破罕见病诊疗困境

罕见病是一大类发病率极低且大多具有遗传性的疾病。目前国际上确认的罕见病有7000多种，我国共有约2000万的患者与罕见病作斗争，每年新增罕见病患者超20万人。

“虽然患者人数少，但罕见病种类繁杂，临床表现和致病机制各异，在诊疗方面我国还面临诸多挑战，如诊断率低、误诊率高、患者缺医少药、社会认知度有待提高、医疗信息和资源不均衡等困境。”夏维波介绍。

以低磷性佝偻病为例，它是一组由于遗传性或获得性病因导致肾脏排磷增多，引起以低磷血症为特征的骨矿化障碍性罕见疾病，具有较高的致残、致畸率，被纳入《第一批罕见病目录》。由于很多临床医生对低磷性佝偻病的认识不足，导致患者误诊、漏诊或延迟诊断的状况很常见。据国内首个《中国低磷性佝偻病患者生存报告》统计，72%的患者没有在首次就医后被确诊，有的患者甚至去过18家医院后才确诊。

“低磷性佝偻病会造成身材矮小、听力受损、疼痛等问题，使得牙齿、骨骼和肌肉等多个部位受累和身体疼痛，且疾病会终身伴随患者，最终致残致畸。不仅给患者带来身体的伤害，还会引发精神和心理疾病。”夏维波遗憾地说。

“构建罕见病诊疗体系是解决罕见病诊疗难题的关键。”罗小平认为，面对我国罕见病诊疗现状，可以从多个方面创新构建罕见病诊疗体系，包括建立全国和区域诊疗示范中心，发挥学科引领作用；制定疾病诊疗指南，以提高基层医院医生对罕见病的基本认识并提供案例参考，帮助基层医院做好转诊工作；构建多学科诊疗（MDT）模式，提高整体认知和诊疗水平；完善数据库，建立研究队伍和合作培训网络；加大罕见病科研投入，以学科建设和科技创新为引擎，突破临床治疗瓶颈及难点，引领学科高质量发展。

“此外，针对儿童罕见病，我们还可以做好三级筛查，即针对孕前、孕期和新生儿做好三级预防，避免致



死或严重致残性罕见病患者出生，减少疾病对儿童生长发育的影响，实现早预防、早诊治、早获益。”罗小平表示。

“作为罕见病诊疗体系建设中的重要一环，多学科诊疗(MDT)模式如今已成为国际医学领域的重要医学模式之一。我们医院在今年开设了省内首个罕见病多学科门诊，运用医院综合优势资源，为罕见病患者提供一站式精准诊疗服务。”罗小平强调，多学科诊疗(MDT)模式可以将多个学科的权威专家资源汇集整合，进一步提高广大医务人员对罕见病的认知及诊疗水平；同时，还能够提供多学科联合会诊服务，为患者定制覆盖全生命周期的治疗方案。

对应用多学科诊疗模式诊治罕见病，夏维波也深有同感。他介绍，北京协和医院的罕见病多学科诊疗团队由内分泌科、基本外科、骨科、心脏内科、消化内科等20余个临床医技科室组成，他们共同为罕见病患者提供正确的诊断和最合理的诊疗。

“实践证明，多学科诊疗(MDT)模式为多学科提供了学术交流和临床合作的平台，有助于医生综合能力提升，建立新的优势学科并强化科研创新。我所带领的北京协和医院内分泌团队曾开展国内迄今为止最大的关于X连锁低磷性佝偻病(XLH)回顾性的单中心临床研究，建立了XLH全球最大的单中心临床数据库，且研究共检测出占全球1/3的PHEX基因突变，极大地丰富了PHEX基因突变库，对于研究该疾病类型起到了关键作用。”夏维波呼吁，作为临床医生，不能局限在单一学科内，要注重跨学科合作并持续拓宽医学知识面，通过多学科团

队协作、打破壁垒，为罕见病患者做出精确诊断。

### 全方位、多层次，加强罕见病用药保障

除了确诊难、治疗难，大多罕见病在临床上也面临着缺乏有效药物的困境。目前，全球7000多种罕见病，只有不到5%的疾病有治疗药物，大部分药物价格昂贵。

“单一罕见病患者人数少，新药研发投入大，药品上市后回报率低，因此药企研发积极性不高、意愿不强。”为此，吴晶建议，在进行药物经济学评估时，对国家医保目录进一步做出“腾笼换鸟”的结构化调整，纳入更多救命救急的罕见病药，以此让企业有能力、有动力投入研发罕见病药，从而为不幸的罕见病患者争取到更为公平可及的用药机会。

此外，吴晶还建议，当进行药物经济学评价时，国家对于罕见病药物应给予一定的特殊考量。尤其是儿科领域，若能通过早期药物干预，让患儿回归正常生活与学习，为社会创造价值，这样的儿童罕见病药物可能是最具社会成本收益、最应给予保障的。

让吴晶欣慰的是，国家越来越重视罕见病患者的健康保障，并已经建立了罕见病药物多方共付、多层次保障的共识——在政策体系上，国家颁布了《“健康中国2030”规划纲要》这样的总领性文件，提出要完善罕见病用药保障；在实际行动上，2018年国家公布了《第一批罕见病目录》，以疾病目录的形式界定罕见病；在增进行业共识上，2021

年12月国家药监局发布的《罕见病药物临床研发技术指导原则》，强调推动新药审批上市等；在医疗保障方面，目前国家医保目录已经涵盖了治疗28种罕见病的58种药品，公众对于罕见病药物的可及性得到了很大的提升，这些药品不仅填补了相关罕见病治疗用药的空白，也悄然点亮了一个个家庭的希望。

在国家政策的支持下，我国的创新药与国外同类型产品首次上市的时间差逐渐在缩短。比如罕见病创新靶向药罗索尤单抗在不到一年的时间里，就成功实现了从获批上市到患者用药。

“布罗索尤单抗是全球首个靶向FGF23的全人源化单克隆抗体，曾被美国食品药品监督管理局(FDA)授予突破性疗法认定和孤儿药资格。它能显著改善X连锁低磷性佝偻病患者的佝偻病预后及严重程度，显著改善磷稳态和骨健康相关的生化指标，使患者血清磷维持在正常水平，提高患儿生长发育和运动能力，是针对XLH有效且安全的靶向治疗。”夏维波进一步介绍。

“近些年，我国在罕见病患者的健康保障方面已经做出了诸多努力。但总体而言，罕见病和罕见病患者仍需要全社会的关注。”罗小平建议，大多数罕见病都在儿童时期发病，做好罕见病的早期识别、早期诊断、早期治疗和长期管理，是帮助患者回归社会的关键。

夏维波则呼吁，全社会关注罕见病，需要更多的慈善机构投入到罕见病医疗保障工作中，与政府、医生和患者共同努力，帮助患者早日回归正常生活、融入社会。“毕竟，全民健康路上，一个都不能少。”



## 春分养生宜护阳气

唐旭东

春分，春季的第四个节气，古时又称为“日中”“日夜分”。《春秋凡露·阴阳出入上下篇》说：“春分者，阴阳相半也，故昼夜均而寒暑平。”也就是说，在春分这一天，阴阳二气达到平衡状态，首先是昼夜相当，民间有“春分秋分，昼夜平分”的谚语，从春分以后白天的时间就会越来越长，一直到夏至白天最长。还有就是气候逐渐暖和，雨水日益充沛。

古代还将春分分为三候：“一候元鸟至，二候雷乃发声，三候始电。”是说春分以后，严寒已去，气温开始逐渐回升，燕子便从南方飞来了，下雨时天空便要打雷并发出闪电，一派春意融融的大好时节。

人感天地之灵气而生，与自然气候变化关系密切。所谓“天人相应”“适时摄生”，是说我们日常养生应顺天地阴阳消长的状态，春分时节需在饮食、起居、运动、情志方面呵护我们人体的阳气——

**饮食禁寒少酸多清补。**春分以后人体随自然界阳气升发，寒则易伤阳气，要避免冰冷刺激食物，如冰淇淋、冰棍、冰饮料之类，也要避免本性偏凉的食物如冰西瓜，多食应季蔬菜及辛温发散的食物如春笋、菠菜、芹菜、韭菜、葱、姜等，这些食物鲜嫩有营养且有利于生发阳气；药王孙思邈说“春日宜省酸增甘，少脾养气”，意思就是春季宜少吃酸食、多吃甜食，如大枣、百合、薏米等，要少吃麻辣火锅、羊肉狗肉避免上火。另外，中医认为春季为肝气升发旺盛之时，多食酸味食品会使肝升发之气受阻，不利于气血运行；春分之后，人体阳气领气血运行，脾胃功能偏弱，大量进补阿胶、当归、鹿茸等，容易影响肠胃运化。

**早睡早起身体好。**春分之后，白昼逐渐延长，夜间逐渐缩短，作息应尽量不熬夜，以免耗阴伤阳，早上人体阳气和太阳一起升发，早起锻炼可舒筋活络、养血保阳气，养精蓄锐、预防疾病。

**及时增减衣物保安康。**春分以后，天气日渐暖和，但昼夜温差较大，气温在早晨和夜间偏低，难免有倒春寒的现象，有时雨水较多，甚至阴雨连绵、非常

湿冷。此时，要随天气变化及时添减衣被，尤其是阳气不足、抵抗力较差的老人及小孩易被寒凉所伤，罹患感冒或风疹等病。春分以后，我在门诊上经常会遇到一类人，在早上或晚上因为没有及时增加衣物，腿部或腹部受凉后出现腹痛、腹泻，一分钟都不能耽误，排完便以后浑身软弱无力，中医认为此为阳虚泄泻，需要采用理中丸等中成药温中健脾止泻治疗。

**舒缓运动养肝升阳气。**“南园春半踏青时，风和闻马嘶”，描述的是春季踏青游玩的景象，春季到来春花烂漫、万木吐翠，自然界阳气升发，人应该顺应自然的变化，多到大自然中活动，如放风筝、爬山、郊游等，以升举体内阳气，令肝木之气条达、舒畅。各人应根据自己的身体状况，选择适合自己体能的锻炼项目，如跑步、广播体操、健身舞、太极拳、八段锦、球类运动等，使机体血脉畅通通达，无形中增加自身抵抗力。

**情贵在心平气和。**中医认为五脏的肝属木，喜畅达而恶抑郁，肝与春令升发之阳气相应。顺应阳气升发的自然规律，方可肝气顺畅调达，使人精力旺盛。春分以后要保持心情舒畅，心态平和，学会自我调控情绪，切勿忧愁思虑，也要避免过度愤怒或闷闷不乐，否则容易影响人体气血运行导致精神抑郁以及消化道症状。

**一花一穴护阳气。**一花指的是茉莉花，茉莉花香气清婉、馥郁宜人，中医学认为茉莉花性味辛、甘、温，具有理气、开郁、辟秽、和中的功效，此季少量泡茶饮用，不仅可以舒缓情绪、消除春困，更有调节肠胃、升发阳气、畅达气血、美容养颜的作用。一穴指的是阳陵泉，阳陵泉在小腿外侧、当腓骨小头前下方凹陷处，具有疏利肝胆气、舒筋止痛的作用，在春分后每日指压点穴按摩，也具有畅达气血升举阳气的功效，对调整情绪、调节肠胃机能具有较好的作用。

综上所述，春分养生有妙招，就在平常循医道。我们应该从日常生活起居、饮食习惯、精神状态等各方面，保持人体的阴阳平衡状态，呵护机体阳气，不断增强体质，健康生活、工作。

全国政协委员马秀珍：

## 以“网”为媒 让优质医疗资源触达基层

本报记者 范文杰

“今年，我最关注的还是基层智慧医疗建设。”两会期间，全国政协委员、宁夏回族自治区政协副主席马秀珍讲述了一个故事：2020年疫情防控期间，银川市永宁县三沙源社区居民赵女士的父亲开始咳嗽，后来咳嗽越来越厉害。一家人十分纠结，这个节骨眼儿，去医院，可能交叉感染；不去，又可能累及家人。正在着急的时候，赵女士的同学向她推荐了线上问诊。她立马扫描二维码，登录一家线上问诊平台。屏幕另一端，医生详细询问有无发热、体痛，咽喉是否干涩……根据症状，排除感染新冠肺炎可能，并给出居家观察建议，有情况还可随时联系。

“近年来，我国针对基层看病就医的瓶颈问题，创新医疗服务举措，着力提升基层服务能力水平和水平，取得初步成效。但仅提升基层医疗服务基础设施、稳定村医队伍，显然还远远不够。”马秀珍认为，要实现提高基层医务人员的诊疗水平，让百姓在基层卫生院(站)就能得到优质的医疗服务，核心在于给基层医疗机构

“赋能”，用数字科技、智慧医疗提升基层医疗水平。

2018年7月，国家卫健委批复宁夏回族自治区建设全国第一个“互联网+医疗健康”示范区。几年来，宁夏通过为全区基层医疗卫生机构配备人工智能辅助诊疗系统，帮助基层医生更加准确地对66种常见病、多发病进行诊断，解决了乡村“弱医、少药、缺检查”的困境。

对此，马秀珍建议总结宁夏的典型做法和经验，将人工智能产品与线下医疗服务紧密对接，提高基层医务人员的诊疗水平。结合家庭医生签约管理服务，为基层百姓提供疾病监测、慢病随访、用药干预等全方位的健康管理。同时，加大力度培养基层医疗卫生人才队伍。一方面加强对基层医务人员远程医疗、公共卫生信息平台等系统的基础操作培训，以及对各类信息数据的管理、整合和处理能力培训。另一方面，利用人工智能提供的参考诊疗意见，对基层医务人员进行医学专业能力的培训，填补基层医生的技术水平不足。

国务院联防联控机制：

## 老年人接种疫苗意义重大 日常防护需警惕心理脱敏

近日，我国本土疫情发展快速，多省面临同时段多地发生以奥密克戎病毒株为主的疫情防控局面，防控形势严峻复杂。国务院联防联控机制于3月19日在北京召开新闻发布会，介绍了从严从实、科学精准抓好疫情防控工作有关情况，科研攻关组疫苗研发专班工作组组长、国家卫生健康委科技发展中心主任郑忠伟，以及中国疾控中心流行病学首席专家吴尊友就大家近日关切问题进行了解答。

记者：请问为什么说老年人接种疫苗意义重大？接种和不接种新冠疫苗的差别有哪些？

郑忠伟：首先，我想和大家分享一个传染病的防控常识，就是传染病防控的三个原则：一是发现和管理传染源；二是阻断传播途径；三是保护易感人群。新冠病毒是一个新病毒，全人群易感，而在易感人群中，最脆弱的就是老年人。因为老年人大多有基础疾病，同时免疫力比较弱，一旦发生感染，相较于成人和儿童，重症和死亡的风险非常高。

从全球的数据来看，截至目前，因新冠肺炎死亡的人数已经超过600万。从各个国家报道的数据来看，平均年龄

都在70岁左右。按照美国CDC的统计数据，75-84岁的人群相较于18-29岁人群住院风险提高了8倍，死亡风险增加了140倍。85岁以上的人群，住院风险增加了12倍，死亡风险提高了340倍。

同时，近期香港暴发大规模的新冠疫情，其中接种疫苗者的死亡率是0.04%，没有接种疫苗者的死亡率是1.25%，两者相差30多倍。而在香港报道的死亡人员当中，90%以上是老年人。由此可见，接种疫苗对于降低老年人的重症和死亡风险是十分有效的。

第二，大家可能非常关心新冠疫苗接种对老年人是否安全，这里也有一个数据告诉大家。目前，全球范围内，老年人接种的中国新冠疫苗已达数亿剂次，接种者的最高年龄106岁。经过有关统计，老年人发生不良反应率略低于年轻人，所以新冠疫苗对老年人来讲是安全的。

还有一点我想强调，有的老年人可能觉得自己待在家里待着很少出门，或者在边远的农村，因此感染风险应该是很小的。这种想法是极其危险的。现在随着奥密克戎变异株的流行，因为该变异

株自身的特点，加上疫苗接种覆盖率的提高，无症状感染者越来越多。如果这些无症状感染者回到家里，势必给老人带来感染的危险。前不久有一个病例：孙子是无症状感染者，回家去看99岁的奶奶，结果把奶奶传染了。

所以在此我再次呼吁，一定要加快推进老年人特别是高龄老人的接种率，因为只有把老年人的疫苗接种率提升起来，我们才能够真正为我们国家的疫情防控赢得主动、赢得时间。

记者：目前，一些学校发生了聚集性疫情。请问儿童和青少年该如何做好防护工作？

吴尊友：从个人防护来说，儿童和成人的防护措施应该是一样的。首先是疫苗接种，这是基础。其次是常态化防控的措施，像戴口罩、保持手卫生、保持通风，并且在校园外人员集中的地方也要保持社交距离、戴口罩，这些措施的日常落实是非常重要的。

还有一点要特别注意，如果儿童、青少年感染了新冠病毒，一般来说症状相对比较轻，或者说自我感受不到、感受较轻，这种时候就很容易被忽略。在疫情防控期间，尤其是儿童、青少年比

较集中的场所如学校，一定要加强症状监测，以便及时发现可能感染的学生，把疫情控制在萌芽当中。

记者：由于疫情常态化的长期性，不少民众到了倦怠期，对于日常防护越来越松懈，再加上现在天气越来越热，一些人不想戴口罩了。对于防止民众心理上脱敏现象的产生，有没有一些好的办法？

吴尊友：从新冠流行两年多的情况来看，新冠肺炎不可能在短时间内消失。我们不能改变疫情长期存在的现实，我们就需要调整自己，调整自己的心态。人的心态是非常强大的，如果我们及时调整我们的期待和心态，我们还是能够适应新冠疫情的长期性，以及适应我们需要做长期的日常防控措施而带来的生活改变。

同时我们应该看到，在过去两年多，我们在与新冠斗争当中已经取得了很大的成就，包括我们总结了一整套用于控制疫情、防止感染的措施，我们的诊断试剂能够及时给出诊断，还有疫苗研发及广泛的应用，以及中西药治疗病例，这些都是我们能够有效控制疫情、减轻疫情对人类危害的成果。我们相信随着科学进步，人类终究会战胜新冠肺炎。

(韩毅 整理)