



# 让罕见病被看见

## 市中心医院成立疑难罕见病诊治中心,打造株洲患者辗转求医最后一站

朱洁 宋玺

5月13日,又一个周四中午12点,在市中心医院大内科主任、风湿免疫科主任李敬扬的召集下,该院几十位副主任医师以上的专家教授汇聚多媒体教室,连线协和。这是市中心医院疑难罕见病诊治中心“跟跑协和”的固定时间,每周四中午12点到下午1点半,加盟该中心的医院中坚力量,将在线分享协和医院罕见病中心已诊断且正在住院治疗的典型病例。“这是非常有效的方式,我们希望通过这样的学习,让我院临床各科室的专家,在日常诊断中,建立罕见病思维,及时、准确识别罕见病,为在日夜煎熬中等待的株洲罕见病患者寻找答案,最终为我们市中心医院在罕见病诊治上实现‘并跑协和’打下坚实基础……”李敬扬介绍。

市中心医院罕见病疑难病中心挂牌。



选择一批中坚力量,每周跟班协和学习。



李敬扬为罕见病患者检查、治疗。



市中心医院是全国罕见病诊疗协作网医院。

罕见病不罕见,罕见的是看见它的医生

作为IgG4相关性疾病患者,陈先生这几年病情控制良好。“我很幸运,找到了病因,按规律服药就行。”

2013年,陈先生突发尿毒症。影像科检查显示,其肾脏、输尿管长有东西,怀疑为肾癌。“本来是准备进行手术切除‘肿瘤’的,但我人都躺在手术台上了,又突发高烧。”手术不得以推迟,医院决定对陈先生进行一次多学科会诊。

李敬扬教授参加了这次会诊。作为风湿免疫科专家,她习惯从人的整体免疫系统去分析、诊断病情,由于当时科室也诊断了不少红斑狼疮、硬皮症等罕见疾病,李敬扬在罕见病领域有一定的研究。她关注到,病人尿毒症来势凶猛,而此前并非有相关的慢性病,另一方面,看完病人的影像片子后,她高度怀疑病人并非肾脏、输尿管疾病,“有没有可能是IgG4相关性疾病患者?”

当时,几乎对所有医生来说,IgG4相关性疾病是一个极其陌生的名称。不久前,它刚刚被日本医学界报道。日本医学界认为,这是一种慢性、进行性炎症伴纤维化的疾病,可累及多个脏器。患者血清IgG4水平常升高,受累组织或器官中有IgG4阳性浆细胞浸润,病变部位出现硬化或纤维化,以及阻塞性静脉炎。由于易于形成肿块性病变,常被误诊为恶性肿瘤。

感谢这次会诊,感谢这种怀疑。经抽血化验,陈先生血清中IgG4水平非常之高,他被市中心医院确诊为株洲首例IgG4相关性疾病病例。2018年5月11日,该疾病被列入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》;2021年5月,该院已诊断了30多例IgG4相关性疾病患者。

确诊之后,陈先生的治疗方案更正为输尿管放入支架短时恢复排尿,服药控制IgG4分泌,待IgG4相关性疾病得到控制后,拆除支架。

陈先生如果没有被识别最终结果会怎样?他真的是株洲第一例这种罕见病患者吗?李敬扬思考着这些问题,她决心要让更多罕见病被看见,帮助那些在日夜煎熬中等待、迷茫的患者寻找答案。

80%与遗传相关,5%的病种可有效控制

罕见病又称“孤儿病”,虽是多患病率极低疾病的统称,但实际上它在我国“并不罕见”。

根据世界卫生组织定义,罕见病是患病人数占总人口的0.65%到1%的疾病。目前,世界上已经确认的罕见病超过7000种,而且在以每年250种至280种的速度递增。

中国人口基数庞大,所以,罕见病患者人数也是一个不小的数字,已登记的患者超过2000万人。“根据我国的《第一批罕见病目录》,罕见病有121种,人们相对比较熟悉的有血友病、白化病、渐冻症、红斑狼疮等等。”李敬扬介绍,这些疾病中,大约有80%的疾病与遗传相关,而5%的病种是可以得到有效控制的。早诊断早识别早治疗,才能改变病人的命运。

可是一直以来,罕见病患者都面临着诊断难、治疗难、用药难的局面。患者和家属奔波于一家又一家医院,舟车劳顿,在日夜煎熬中寻找答案,承受着疾病、心理和经济多重负担。

“要解决这些患者的困难,县级医院、二级医院没有这个能力,作为区域的三级甲等医院,就要站在整个区域患者的角度考虑这个事,来解决这个难题,也就是我们成立疑难罕见病诊治中心的原因。”李敬扬表示。

目前,在我国医保目录内包含罕见病用药有50多种。2018年5月,国家卫生健康委公布了121种第一批罕见病名单。2019年2月,国家卫健委宣布建立全国罕见病诊疗协作网;2019年3月1日起,我国对21个罕见病药品和4个原料药给予增值税优惠。而这两年,医保目录内共准入了16个品种,共覆盖了9个罕见病适应症,包括亨廷顿舞蹈症、多发性硬化、特发性肺纤维化等在内的罕见病治疗药品已纳入医保目录,一批株洲患者也因此获得救治。

笔者留意到,除罕见病外,市中心医院也将疑难症列为该中心之中。对此李敬扬的解释是,疑难病并不一定是罕见病,很可能是常见病的少见和罕见表现。“它也许就是一个很常见的病,但是戴着一个让人疑惑的面具。这就需要我们的医务人员用罕见病的思维,发现它、识别它。”

罕见病例登记全省排第五

市中心医院关注和治疗罕见病、疑难病,并非一蹴而就。

2013年,市中心医院搬至河西之时,就开始关注罕见病和疑难杂症,2017年,市中心医院风湿免疫科加入了北京协和医院牵头的国家重点研发计划罕见病临床队列研究项目,并在李敬扬的带领下定期开展了疑难病例讨论会。

2019年10月,市中心医院成为中国罕见病诊疗协作网成员单位,开始进行罕见病例登记。2020年10月开始,在李敬扬教授的奔走协调下,北京协和医院每周一次的罕见病MDT会诊为市中心医院开放了同步直播,目前已有上千人次的医务人员观看。每期,为了学习更有针对性,李敬扬都会提前通知相关科室参加学习。“医学,不是头痛医头脚痛医脚的思维。人体非常复杂,患者不可能按照医学书本那样生病,而且临床水平日益提升,我们的临床科室也要有另一种更加全面、综合的思维来武装自己,这样才能服务更多真正需要我们的病人。”李敬扬说。

2020年12月5日,株洲市中心医院疑难罕见病诊疗中心正式挂牌成立,神经内科、内分泌科、骨科、儿

科、心血管科、影像科等等该院各科的主任医师、副主任医师,均加入了这个中心,该院的中坚骨干将围绕疑难罕见病的诊治开展多学科合作,切实提升为株洲人民健康服务的能力。

2021年4月24日,全国罕见病诊疗协作网医师培训及工作会议召开,会上公示的罕见病例登记情况中,株洲市中心医院在西南六省的医院排名位于第30名,在湖南省罕见病病例登记排名中该院排名第五,排名第一至第四的分别是中南大学湘雅医院、中南大学湘雅二医院、中南大学湘雅三医院和湖南省儿童医院。

国家卫健委主任马晓伟曾针对疑难罕见病诊治做出重要批示,要求整合罕见病防治资源,调动各方面积极性,集中产学研优势,提高罕见病治疗水平。“我们看到了病人的呼唤,扎扎实实国家的要求,希望通过成立疑难罕见病诊疗中心,深入开展多学科合作,整合中心医院优质医疗资源,牵手北京协和医院,不断提升中心医院医疗水平,满足广大人民群众的就医需求,把株洲市中心医院打造成周边地区疑难罕见病患者辗转求医的最后一站。”李敬扬说。

目前,这一信息亦被国内一些钻研罕见病领域的药企关注。因为罕见病药物针对的患者人数有限,企业的利润很有限,从经济角度,研发这种被叫做“孤儿药”的罕见病药物是件不划算的事情。另外,由于患者人数有限,罕见病的药物往往并没有条件进行符合正常药物要求的大规模临床试验。

以欧美等国为例,出于人道主义考虑,各国都鼓励孤儿药的研发,目前,美国FDA已认证了6000种罕见病,欧洲药品局(EMA)认证了8000种罕见病,但还有大部分的罕见病症,仍然没有相应的药物。这需要医生及科研人员不断努力。(汪综)

健康科普

## 今年开展第二批罕见病目录遴选工作

上个月,在国家卫生健康委召开的委例行新闻发布会上,全国罕见病诊疗协作网办公室副主任、中国罕见病联盟执行理事长李林康表示,今年将适时开展第二批罕见病目录遴选工作。

他介绍,截至目前,国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会办公室已经收到了将近200份申请。我国将进行材料审评、专家论证和公示等,按照既定的遴选程序公布有关信息。

资料显示,2015年,国家卫健委会同相关部门发布第一批罕见病目录,纳入了121种罕见病,并对目录内的所有病种逐一制定诊疗指南,建立起覆盖全国324家医院的罕见病诊疗协作网,进行相对的集中诊疗和双向转诊,积极组织广泛的医务人员培训,不断提高罕见病的诊疗水平,建立罕见病病例登记制度,目前已经登记468万例的罕见病病例。

目前,这一信息亦被国内一些钻研罕见病领域的药企关注。因为罕见病药物针对的患者人数有限,企业的利润很有限,从经济角度,研发这种被叫做“孤儿药”的罕见病药物是件不划算的事情。另外,由于患者人数有限,罕见病的药物往往并没有条件进行符合正常药物要求的大规模临床试验。

以欧美等国为例,出于人道主义考虑,各国都鼓励孤儿药的研发,目前,美国FDA已认证了6000种罕见病,欧洲药品局(EMA)认证了8000种罕见病,但还有大部分的罕见病症,仍然没有相应的药物。这需要医生及科研人员不断努力。(汪综)

# 关注罕见病 让爱不罕见

