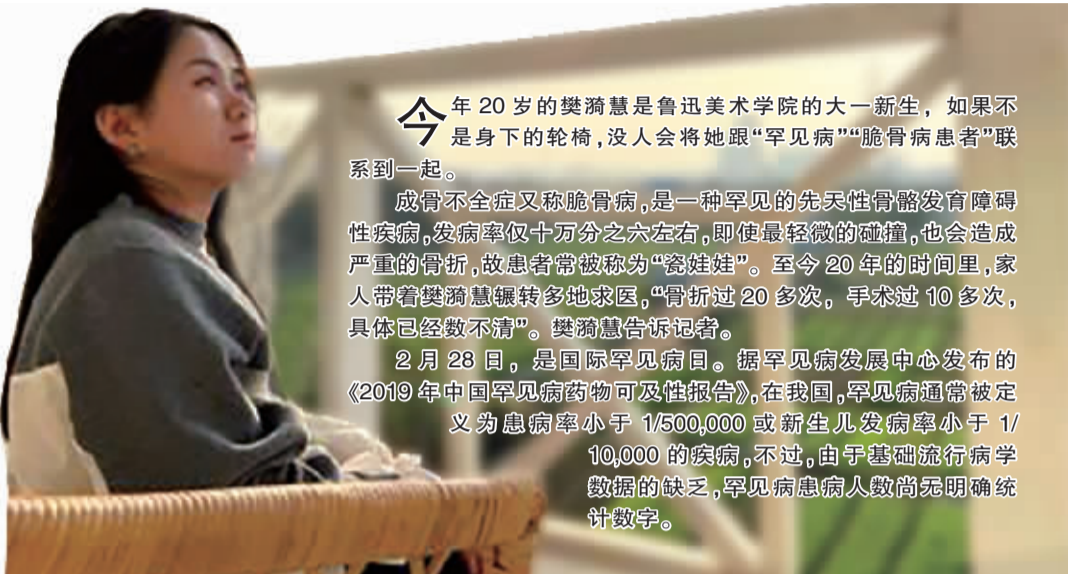


与罕见病抗争的他们： 只想独立而自由地生活



今年20岁的樊漪慧是鲁迅美术学院的大一新生，如果不是身下的轮椅，没人会将她跟“罕见病”“脆骨病患者”联系在一起。

成骨不全症又称脆骨病，是一种罕见的先天性骨骼发育障碍性疾病，发病率仅十万分之六左右，即使最轻微的碰撞，也会造成严重的骨折，故患者常被称为“瓷娃娃”。至今20年的时间里，家人带着樊漪慧辗转多地求医，“骨折过20多次，手术过10多次，具体已经数不清”。樊漪慧告诉记者。

2月28日，是国际罕见病日。据罕见病发展中心发布的《2019年中国罕见病药物可及性报告》，在我国，罕见病通常被定义为患病率小于1/500,000或新生儿发病率小于1/10,000的疾病，不过，由于基础流行病学数据的缺乏，罕见病患者人数尚无明确统计数字。

一碰就骨折的“瓷娃娃”： 吃苦可以让糖变得更甜

骨折、手术、再骨折、再手术……2002年，未满两岁的樊漪慧由于骨质脆弱，一碰即骨折，被确诊患有成骨不全症。

“长时间被禁锢在病床上，画画于是成为了我最好的朋友，我觉得画笔是世上最自由的东西，从我拿起它的那一刻起，就再也没有试图放下过。”樊漪慧握着手中的油彩画笔，开始在白色画布上渲染她心里梦幻多彩的“理想国”。

小时候的漪慧由于骨密度极低，极易发生骨折，且由于临床上无特殊治疗，只能通过严格预防骨折，一直到骨折趋势减少为止。“磕磕碰碰总免不了，于是，骨折总是突然地发生，一骨折还不止是一两处，而是全身多处骨折。家里人带着我去附近的医院打石膏，往往是五六个大人摁住我在病床上，医生转我的腿、手肘……那种痛，我至今不知道怎么用语言形容。”漪慧告诉记者，严重骨折之后，往往得在床上躺上三个月不止，因此，她的童年时光几乎都在医院度过。

为了给漪慧更全面的看护，

她的母亲辞去了工作，但即使处在24小时几乎不间断的看护之下，小漪慧仍然时不时地出现状况。与此同时，疾病给漪慧的家庭带来了巨大的经济负担，多年辗转求医耗尽了家庭积蓄，漪慧的家人不得不变卖了原来的房子，一家人搬到更狭小的住所。

2013年，同患有脆骨病的漪慧父亲，由于并发心脏病与世长辞，漪慧当时年仅13岁。“我一直知道他生病，我越长越大，他越病越重，后来常常彻夜地咳嗽。我知道他随时会离开这个世界，但总觉得不会是今天，不会是具体的哪一天，直到有一天清晨，我接到一通电话，得知了他在医院去世的消息。我至今仍然记得，我的手抖得握不住手机。他本来可以进行手术，但是我们的家庭负担实在是太重了，他想把机会留给我，留给我去得到更好的治疗，去接受更好的教育……”

在“没有那么痛的日子里”，漪慧都会正常到学校上课，同时坚持每日的画画、阅读，做康复治疗，花上双倍的努力填补原生的缺陷，努力像一个正常的人一样生活；在“很痛很痛的日子里”，她会选择给自己两三天的缓冲期，“这两三天我可以自暴自弃自厌，什么也不做，痛哭流

泪，但只限于这两天”。

2020年7月，刚从病床上下床没多久，漪慧走进了高考考场，两个月后，她顺利进入美院学习。除了画画，上进的漪慧还在积极探索心理学和哲学两门学科。与此同时，她每天都花起两个小时时间练腿、扶着墙行走，“有时实在走不动了，我就一边哭一边走，但是我即使哭着，也会要求自己将这两小时练完，我没有选择”。

漪慧时常想象有一天能够摆脱轮椅，像一个正常人一样行走、独立而自由地生活。“总是吃糖的人，不会知道生活这颗糖有多甜，但是吃苦会。”漪慧说。

轮椅上的少年： 上天下海，乘风破浪

玩跳伞，学潜水，上天下海，乘风破浪……相对于漪慧，患有金刚砂德赖富斯肌营养不良症(EDMD)的方坚泽的人生则显得更“出格”一些。

今年22岁的广东小伙方坚泽从小就几乎丧失了行走的能力，出行只能依靠轮椅。2019年10月份，他最终被确诊为金刚砂德赖富斯肌营养不良症(EDMD)。

“我的整个中小学阶段，其实都过得很压抑，感觉被困住了。”方坚泽说，在小学、初中乃至高中阶段，都依靠着他叔叔的陪读来上学。

为了让方坚泽能回学校正常上课，叔叔每天骑着摩托车接送他上学，然后将他背上楼、背进教室，还背他去上厕所以及给他送饭，可以说叔叔为他做了一切事情。

“2019年的新年，我跟我的好哥们儿聊天，他问我人生最大的愿望是什么？我想了一下说：独立地自由地生活。”命运的转折点从此悄然来临。

独立生活的第一步是从坐着轮椅独自出行开始的，万事开头难，迈出了第一步之后，方坚泽发现“一切原来并没有想象中那么难”。

于是，接下来的每一步他都更坚决：无法独自上厕所，他就在宿舍里改装了无障碍厕所；上臂无法抬举晾衣服，他就购买了带有烘干功能的洗衣机；他花了半年时间，找出学校存在的一些无障碍设施缺失问题，拍照记录，之后列成文档，并提出最便宜的解决方式供校方参考，而校方也虚心接纳了他的建议，三个月内，逐一进行了校园无障碍化改造，最终实现了校园99%的无障碍化。

随后从大二开始直到今天，方坚泽一直坚持独立出行、独立完成生活必需，与此同时，他还先后推动了广州市内二十余处的公共无障碍设施改造工作。

初步实现了独立生活的方坚泽开始探索更进一步的挑战，第一个事项就是跳伞。“一开始是被《触不可及》这一部电影打动的，后来我上网查我们这类罕见病的群体，在国内外都没有人有跳伞的记录，我想，我要去做这件事。”

2019年夏天在阳江，方坚泽跳伞成功。在4千米的高空，他和教练一起跳了下来，乘着风，穿过云层，呼吸着自由的空气，“一切都跟现实那么不一样，我看着底下的山川、河流和渺渺人烟，觉得我的人生好像有了无限的自由和可能。”

但跳伞还不是他挑战的终点。2019年，方坚泽又萌生了一个新的愿望，他想考HSA(有障碍人士潜水)潜水证。

由于当时身体条件还不好，方坚泽为此开始每天锻炼身体。每晚他都坚持骑三轮车绕学校操场5公里，每1公里大概要花费他10分钟的时间。坚持了一个学期后，他的身体条件终于达到了潜水的标准，“2020年1月，我第一次进入到水里去感受，那种感觉跟陆地上不一样，好自由啊”。

“乘风破浪”之后，当被问及下一步的生活挑战是什么，方坚泽的回答是：该回归平静，脚踏实地地生活了。目前，方坚泽正在一家教育公益机构实习，“希望我的经历能更多地带动大家，勇敢与疾病战斗，去看一看生活更多的可能性”。

(据《健康时报》)



国家医保局：大多数罕见病药品已纳入医保目录

近年来，社会对罕见病的关注度越来越高。去年，吴清平等12位全国人大代表建议，加强罕见病医疗保障。2月18日，记者获悉，该建议已得到国家医保局的答复。该答复称，我国不断探索建立罕见病用药保障机制，目前，绝大多数罕见病对症治疗药品已在医保目录中。下一步，将探索建立政府主导、多方筹资、社会参与的罕见病用药保障机制。

建立罕见病诊疗协作网

在去年的建议中，吴清平等

代表提出，目前，纳入保障的罕见病病种仍然有限，整体保障尚未形成制度体系。为提高整体保障水平，吴清平等代表建议，建立国家或者地方政府牵头的多部门联动机制，理顺各部门的罕见病保障主体责任与配套措施。

对此，国家医保局在答复中称，近年来，国家相关部门加强工作协同，积极开展罕见病患者医疗服务保障工作。在鼓励罕见病治疗药品研发方面，截至2020年5月底，已将71件治疗罕见病的注册申请(按受理号计)纳入优先审评程序，大大加快了产品研发

和上市的进程。此外，对列入罕见病药品制剂及原料药目录的药品实施税收优惠，加快推进罕见病治疗临床急需境外新药上市。

答复透露，为提高罕见病诊疗和管理水平，国家卫健委联合相关部门发布我国第一批罕见病目录，为制定罕见病相关政策提供了参考范围。同时，制定印发《罕见病诊疗指南》，建立罕见病诊疗协作网，对罕见病患者进行相对集中诊疗和双向转诊。在用药供应保障方面，建立健全药品短缺监测预警体系，提高监测效率和应对能力，解决临床罕见

病用药短缺问题。

国家医保局表示，目前，绝大多数罕见病对症治疗药品以及血友病、特发性肺纤维化、肌萎缩侧索硬化症等罕见病用药已在医保目录中。2019年，国家医保目录调整中重点考虑罕见病等重大疾病治疗用药。据统计，121种罕见病治疗药物中，目前已在我国上市且有适应症的50余种药品中，已有40余种纳入国家医保药品目录。

此外，答复透露，限于经济社会发展水平和医保基金支撑能力，部分价格非常昂贵的罕见

病治疗药物，尚未能纳入医保用药范围。按照相关部署，医保部门已启动了新一轮医保目录调整工作，将根据基金支付能力适当调整目录范围，更好满足参保群众用药需求。

鼓励公益慈善平台开展募捐

吴清平认为，随着人民群众日益增长的医疗和健康需求，需要建立可持续的罕见病费用分担与保障机制，建议通过多方筹资，建立罕见病专项保障制度。

(下转13版)