

# 从一个人到一群人 一起蹚过罕见病这条“河”

“如果能维持住我现在的状况，对于未来，我觉得我还能做好多事情。”这是波波最近的期待。作为一名脊髓性肌萎缩症(SMA)Ⅲ型患者，从确诊后没有药，到用不起药，再到用上药，波波等了17年。

今年3月1日落地实施的新版国家医保目录新增了7款罕见病用药，其中包括治疗脊髓性肌萎缩症的利司扑兰口服溶液用散。

同样看到希望的还有杨毛毛。她是一位多发性硬化患者，同时也是专注罕见病领域的公益机构病痛挑战基金会的脱髓鞘(包括多发性硬化、视神经脊髓炎等罕见病)项目负责人。看到用于治疗多发性硬化等罕见病的富马酸二甲酯肠溶胶囊、奥法妥木单抗注射液以及伊奈利珠单抗注射等药物首次纳入国家医保目录，她第一时间和病友们分享了好消息。

从确诊为罕见病患者，到对抗罕见病，再到帮助更多病友一起对抗罕见病，他们要携手一起蹚过罕见病的“河”。

## 确诊时间从4年到4周

从开始求医，到第一次听到“脊髓性肌萎缩症(SMA)”，波波和家人用了11年。

很长一段时间里，波波都把摔跤看成常态，“只知道自己有病，但不觉得比别人差”。初二那年，波波的病情突然加重，腿部愈发无力，从家到学校的200多米都需要别人搀扶，后来连站着都费劲，他的家里人意识到“可能是个大事”。

在北京协和医院，经过肌电图等检查结果，波波被确诊为脊髓性肌萎缩症(SMA)Ⅲ型患者，这是一个“很多医生当时连名字都没听说过”的罕见病。

波波的的经历在罕见病患者中并不罕见。即便在医疗资源相对发达的一线城市，这种情况也会发生。家在北京，也在北京上大学的杨毛毛是2014年3月确诊为多发性硬化患者。前一年，杨毛毛开始出现浑身无力、走不了直线、写字串行的症状。校医两次给出了相似的答案：“非常典型的亚健康，早点睡觉，少玩手机。”

确诊那次，她躺在急诊的病床上，经过核磁检查和医生会诊，她不断听到“这孩子是‘没事’，这就是典型的‘麦当劳’”的表述。后来她才知道，“没事”就是“多发性硬化”英文缩写“MS”的谐音，“麦当劳”是指国际通用的多发性硬化 McDonald 诊断标准。

“如果把人的神经比作电线，这个病可以看作是电线的外皮脱落了。”毛毛想到了高中生物知识，立刻意识到自己得了一种中枢神经系统炎症性脱髓鞘性



近日，江苏省人民医院在南京举办罕见病大型义诊活动

疾病，体内免疫细胞会错误攻击自身中枢神经组织，主要损害脊髓、大脑以及视神经，导致多种神经功能障碍。

北京医院神经内科主任医师殷剑介绍，“多发”主要指空间上的病变部位多发，时间上的多次复发，需要医生通过核磁共振影像等检查，尽早完成诊断。

“这对医生的要求特别高。”根据殷剑的临床经验，一名医生至少需要50多例的实际病例的实操，50-80小时的系统学习，才可能较好地掌握诊断多发性硬化的能力。在殷剑看来，建立一支成熟的罕见病诊疗团队的成本主要是医生的培养，“对人的培养是最花钱、最花时间的”，这也是造成“比罕见病更罕见的是罕见病医生”的原因之一。

随着社会对罕见病关注度的提高，罕见病诊疗协作网络逐步建立，多学科联合(MDT)门诊开设。根据病痛挑战基金会和沙利文咨询联合发布的《2023中国罕见病行业趋势观察报告》(以下简称《报告》)，通过全国罕见病诊疗协作网，罕见病患者平均确诊时间从4年缩短到4周。

“但这里有一个前提，是在医疗资源相对比较集中的大城市。”北京病痛挑战基金会信息研究总监郭晋川指出，在很多二三线城市或者更小的地方，患者确诊可能还是比较困难，患者异地就医情况普遍。

“异地就医适合于罕见病。”殷剑认为，上级医院有责任也有必要培训基层医生识别罕见病的能力，介绍可转诊的平台，“但不能指望罕见病在所有的基层和县级医院推开，这在成本上几乎是无法完成的。”

殷剑建议，与其关注就医机会，不如关注如何打通全国的就诊系统和医保系统。由于各地医保在统筹层次、报销标准、物价项目等方面存在差异，异地就医报销复杂、比例低，一直是罕见病患者的一大顾虑。他建议，“必要时，应在政策上给予罕见病患者一定倾斜和提供双向转诊的便利”，这样既有利于缩短诊断

周期，也便于患者在当地开药。

## 从“无药可用”到“有药可选”

《报告》显示，目前全球有7000种已知罕见病，只有5%的罕见病有有效治疗方案，10%的罕见病在美国FDA有注册药物，大量罕见病在国内和国际上仍然面临无药可医的状况。

“确诊了，但是没有办法治，对患者来讲，其实是更绝望的一种情形。”郭晋川指出，国家和地方都做了大量的探索，一起推动解决罕见病患者用药可及的问题。像波波一样的脊髓性肌萎缩症患者对这种绝望深有体会，好在他们等来了越来越多的希望。

初二那年确诊时，波波被医生告知“没有能治的药”。很长一段时间里全家人都在刻意回避这个话题。直到2019年，他第一次觉得“药在向自己走近”。那一年，诺西那生注射液在中国获批上市，成为中国首个能治疗该病的药物，近70万元/针的“天价”距离波波用上药依旧遥远。在2021年国家医保谈判“灵魂砍价”后，医保支付降价至3.3万元/针的价格让波波“激动到词穷”，“想到的只有感谢”。从2022年6月16日第一次用药至今，波波已经完成了5针注射，翻身功能有了改善。

而3月1日落地实施的2022版国家医保药品目录又新增了第二款SMA治疗用药——利司扑兰口服溶液用散，业界认为SMA开启了“口服”治疗新时代。

“你们给这些患儿让10块钱，可能他们就可以多喝几瓶牛奶，多吃几个鸡蛋。”这是当时SMA治疗用药医保谈判现场让人印象深刻的一句话。经过5次报价，这款药物最终以3780元/支的价格正式纳入国家医保。据报道，湖南一个已经用上该药的患者，医保报销后实际自付1512元。SMA患者不仅“有药可用”，而且“有药可选”，还节省了住院、往返交通等经济成本。

在“保基本”大背景下，医保目前覆盖了70%左右的罕见病

药品数量。多位相关人士在接受记者采访时都提到，五部门2018年联合发布的《第一批罕见病目录》是罕见病领域巨大变化的一道分水岭。“在这之前，我们要解决的是有无药品，进不进医保的问题，现在就可以解决功能好坏和适应性的问题。”在殷剑看来，有药可用、有药可选，才能更好帮助患者，相关学科才能发展下去。

## 从一个人到一群人

每年2月，杨毛毛和波波都格外忙碌。两人朋友圈几乎每天都有至少3条有关“国际罕见病日”的活动内容，他们想让更多人治疗罕见病。

确诊后，很多罕见病患者都会面临一个问题：如何更好地融入社会。波波进入高中后，四肢机能逐渐退化，于是选择辍学在家。之后的近10年里，他没出过远门，一方面是担心行动上的不便，另一方面是心情低落，“觉得坐轮椅丢人”。

2017年在哥哥的鼓励和帮助下，他鼓起勇气去上海参加了美儿SMA关爱中心举办的第一次线下病友交流会，认识了很多病友，相似但又各不相同的经历让他找到归属感，“突然有种豁然开朗的感觉”。第二年，波波便决定以志愿者的身份加入其中，“我突然发现我能帮到别人，我的人生就很有价值”。

确诊后的杨毛毛也在罕见病群体中找到自己新的方向。2014年结束治疗后，她选择休学一年，其间加入了多发性硬化病友群。2014年7月，她报名参加瓷娃娃罕见病关爱中心举办的第三届I CAN协力营，认识了很多罕见病病友，抱着“想要为罕见病群体做点事情”的初衷开始了公益之路。2018年年初，首个多发性硬化用药纳入国家医保目录之后，很多病友在购药报销的最后一公里都遇到了一些障碍。与此同时，病痛挑战基金会脱髓鞘项目组成立，她成为这个项目的负责人。

罕见病患者组织逐渐成为帮助实现病有所医、医有所药的重要力量。《中国罕见病综合报告(2021)》显示，国内存在的名称固定、活动规律的罕见病患者组织已有130家；52家患者组织已在各地民政部门注册。

患者组织的发展也离不开社会各方支持，尤其是医生的指导。2014年5月，杨毛毛第一次参加多发性硬化病友聚会活动时认识了许贤豪医生，他当时是北京医院神经内科主任医师。这位神经免疫学领域的先驱一直是杨毛毛公益之路的支持者，对于杨毛毛发起的罕见病活动都很愿意参加。

在殷剑的记忆里，早在1996年刚入师门时，导师许贤豪就开始思考公益事业的建设，尤其是与病患的交流和联系。1997年，他带着学生开通了一条“800热线”，把电话号码印在小卡片上，发给每位到门诊就医的病患，以便回答他们关于用药、门诊，甚至是心理建设的问题。

但受限于技术条件，这条用了10多年的热线没有达到团队预期的传播效果。作为中国最早一批提出罕见病领域需要有公益组织参加的临床大夫，他意识到，光凭临床医生和医院的力量不可能改变整个现状。“如果没有罕见病病友协会和公益组织协会的参与，是无法扩大社会共识的。”殷剑记得许贤豪曾对他们说过的话。

去年12月23日，杨毛毛通过殷剑得知了许贤豪离世的新闻。今年春节后，杨毛毛回北京医院复诊，路过最后一次见到许贤豪的走廊，回忆起他曾给过的帮助和鼓励。“现在不仅仅是自己在做，也是带着他没有做完的事情一起去做。”杨毛毛说。

前不久，殷剑参加了“2023年脱髓鞘病友新春茶话会”，这让他想起了10年前导师许贤豪第一次带着他们去参加病友组织的活动。“我们把他想做的这些事情，他教我们的这些事情，真真实实地做下去，可能是对他最好的纪念。”(据《中国青年报》)