

缺醫 少藥 救濟難

患者難越三座山

專科醫生屈指可數 藥企少涉足「孤兒藥」

結節性硬化病 易形成缺陷瘤

結節性硬化病是一少見的遺傳性疾病，約6,000個新生兒中會有一個。皮膚、肺臟、心臟等處有多發性腫瘤因而有各種不同的症狀。一半病例是因父母有結節性硬化病的基因突變，另一半病例是偶發的。皮膚的病變包括有指甲旁纖維瘤、面部血管纖維瘤、白色斑等。

重症ROP患者 視力易受損

早產兒視網膜病變(簡稱ROP)，是眼底視網膜血管異常發育和增殖導致的病變，多雙眼發病，見於早產兒，尤其是小孕周、極低出生體重者發生ROP的可能性較高，因此必須由眼科醫生進行檢查。ROP按照病變的程序可分成5期，重者出現視網膜脫離，嚴重影響視力。 ■資料來源：百度百科



■很多罕見病患者家境貧窮，根本負擔不起巨額治療費。



■有的罕見病患者，他們生活的全部範圍就是一張床。

罕見病不僅多數病情嚴重，更令眾多患者絕望的是，罕見病的求醫之路將面臨難以逾越的三座大山：缺醫、少藥、巨額醫療費。目前，中國從事罕見病研究和臨床救治的醫生屈指可數，再加上很少製藥企業研發被稱為「孤兒藥」的罕見病用藥。一旦患上罕見病，就等於要與病魔搏鬥一輩子。 ■文圖 香港文匯報記者 敖敏輝

■罕見病患者，小小年紀便失去正常童年生活。



■瓷娃娃協會是中國唯一一個成功註冊的罕見病互助組織。

由於缺乏救助機制，民間罕見病組織是患者唯一的慰藉。記者了解到，罕見病患者多通過尋找病友，自發組成關愛互助聯盟和協會，希望以此引起社會關注的同時，共同尋求求醫和心理上的互助、關愛。目前，全國有10多個罕見病病友關愛協會，患友之間往往是經濟條件稍好的接濟條件差的，這是目前僅有的救助辦法。

雙胞胎染絕症 母求醫無門

來自河北的劉艷霞懷孕5個多月得知懷的是一對雙胞胎，她高興得眼淚都掉下來了。然而，她卻不知厄運正一步一步地向她走來。剖腹產下雙胞胎5個多月，小兒子開始抽搐，臉上長白斑，去醫院檢查卻被告知可能已患上世界絕症——結節性硬化病。在尚未清楚該病症的危害性，劉艷霞又發現大兒眼睛有異常，在保定市醫院檢查後，醫生要求轉去北京的大醫院。先後去了兩次北京，劉艷霞得到的結果和

保定市醫院的相同，大兒子所患的是一種罕見疾病——早產兒視網膜病變(簡稱ROP)。除此之外，大兒子還患有腦萎縮病。

兩個孩子得了兩種罕見病，當時很多專家告訴她，兩個孩子都活不到20歲。劉艷霞的天塌了。醫生建議，兩個孩子年紀太小不能住院，只能吃藥治療。劉艷霞問院長，吃了醫院推薦的藥，兩兒治療後的康復程度如何。院長表示，會盡力用好藥治療，但是費用很高。劉艷霞當時的心痛無法用語言形容。

從政府到社會 忽視罕見病

因為治病，家裡已一貧如洗。現在，大兒子還是只知道張口吃飯。小兒子也不會說話，雖然會跑會走，但智力低下，脾氣暴躁。雖然是這樣，但劉艷霞說，她不會放棄。只要他們還活着，她相信就一定會有希望，畢竟醫學在發展。

對於劉艷霞的苦衷，中國醫學科學院基礎醫學研

究所研究員、世衛組織遺傳病社區控制中心主任黃尚志接受香港文匯報採訪時表示，劉艷霞家庭的遭遇值得同情和關注，然而，當前，從政府到社會，對罕見病的關注實在太少了。救治罕見病，中國要做的事情太多，流行病學調查、組建專業科研

團隊、設置保障機制。「很多工作，可以講，連起步的階段都還沒有達到。」對於現狀，黃尚志無奈地表示，很多病友和人大代表都在為罕見病呼籲，但在目前情況下，先動員官員關注罕見病，才是最實際的。

專家促立法 連續3年提案

李定國，第十一屆全國政協委員、上海市政協副秘書長、九三學社上海市副主委、上海交通大學醫學院附屬新華醫院消化內科主任。2009年至2011年連續三年在全國兩會期間提交政協提案，諫言國家建立罕見病醫療保障制度，成立專門機構加強罕見疾病管理。

保障患者必須先立法

讓李定國與罕見病結緣的是一種名為威爾森氏症的罕見病，在他幾十年的行醫過程中，曾經遇到多例威爾森氏症病人。「罕見病不只是醫學問題，也不只是患者及家屬的問題，而是一個亟須解決的社會問題，更是我們每個人在面臨生命傳承時所承擔的幾十萬分之一的風險。」李定國對記者說。

「我們不可能照顧他一輩子，但制度可以。」台灣罕見疾病基金會發起人之一、同時也是一名罕見病患兒母親的陳莉茵女

士的這句話，深深打動了李定國，他決心通過推動罕見病醫療和社會保障政策來幫助千千萬萬的罕見病患者。

「罕見病及其用藥的立法工作需要高層溝通、兩會提案、黨派參與、學術交流、專題研究和媒體宣傳六項工作來共同推進。」李定國在談到罕見病政策推動方面的工作時說。

滙率先成立專科學會

從2004年開始，李定國不斷地與上海市的相關官員就罕見病、遺傳病的相關問題進行深入的交流和探討，並達成較為良好的理解和共識。2011年2月28日是第4個「國際罕見病日」，上海醫學會罕見病專科分會在當天正式成立，這是國內第一個以罕見病防治為己任的醫學專科學會，李定國當選為第一屆主任委員。李定國的努力在上海率先取得了成效，但是要想在全國範圍內建立罕見病醫療保障制度依然顯得



■目前，非官方的罕見病研討會因影響範圍小，很難引起政府高層的重視。

困難重重。

不過，3年過去了，罕見病立法依然未見實際動作。在2011年全國「兩會」上，李定國又提出了《關於〈建立罕見病基本醫療保障制度〉的再提案》。

究的成果可以幫助科研人員研發出更好的藥物，並應用於更廣泛的人群。從長遠來看，這些投入是公平的，有效率的。其次，良好的罕見病政策可以促使罕見病診斷水平的提高，有助更準準確的判斷疾病的預防。對於很多尚無治療手段的疾病，盡早放棄無謂的治療，可以節省大量的醫療和社會資源。很多罕見病確診後，可以對相應的人群進行生育干預，通過產前或植入前診斷避免更多患兒出生，從源頭上減少醫療投入。

「從這個意義上說，這些罕見病病人是社會的負擔嗎？不，他們是社會的財富。」他說，沒有他們，醫學領域無法認識到人體這3萬多個基因的功能，無法了解「壞」基因會有什麼結果，也無法試驗新治療方法是否能夠糾正「壞」基因的作用。

民間組織：盼「孤兒藥」納入醫保

中國LAM關愛協會是中國唯一一個宣傳和研究LAM的民間公益組織，它由來自北京的琳琳和北京協和醫院徐凱峰教授共同發起。成立的目的是為LAM患者提供信息和交流平台，並致力於促進臨床醫師對該病的認識和了解。不過，尷尬的是，就是這麼一個公益組織，由於沒有政府機構可掛靠，LAM關愛協會並未能官方註冊。事實上，目前，中國有10多個罕見病病種的關愛組織，除了由王奕驥擔任會長的瓷娃娃協會在民政部李立國的幫助下進行了註冊，其他協會都未能註冊。

政府應為患者修條「活路」

記者採訪多個罕見病關愛協會成員，他們無一例外地希望得到社會的關注和幫助，特別是來自政府的政策支持。其中，醫保是一個重要方面。記者了解到，由於罕見病患者的用藥極其少見，而且價格昂貴，沒有殷實的家底，實在難以承擔治療費。「『沒錢治療』和『無法治療』已經成為眾多LAM患者身上的兩座大山，救助罕見病患者，將「孤兒藥」納入醫保是最基本的一條。」琳琳告訴記者。

記者手記 希望全社會關注罕見患者

本次系列報道策劃過程中，作者擔心找不到足夠多的罕見病個案，因為在印象中，罕見病的種類可能並不多，擔心難以找到合適的採訪對象。然而，當我們聯繫了中華慈善總會罕見病基金會後，雖然等待一個多星期仍被告知不便接受採訪和提供個案，但民間組織瓷娃娃協會給予了大力支持。通過他們，我們找到了五至六個罕見病病種的關愛聯盟或協會，10多個受訪個案。

公開病情 心情忐忑

對記者的來訪，每個受訪對象都是高度的熱情，如迎賓客一般。見到記

者，每個受訪者無一例外地手捧他們自製的有關罕見病的內部刊物。他們說，社會的關注，是對他們最大的支持和關心。

他們除了詳述自己或家人的患病故事之外，還推薦多個典型病友故事，試圖給記者提供最震撼也是最需要的素材。瓷娃娃協會會長王奕驥說，他們太想讓政府和社會來關注罕見病。

然而，他們也是矛盾的。由於很多受訪對象都在業，他們都不願意曝光自己的真實姓名和工作單位，希望以化名或姓氏見報，因為，如果身份曝光，他們極有可能被辭退。

學者：罕見病非社會負擔



北京大學醫學部醫學遺傳學系博士黃昱(見圖)也是為數不多關注罕見病的專業人士之一。他表示，一直把罕見病患者作為社會的負擔來看待，那麼會有多少人真正去關心這些病和這些病人？

診斷水平提高 有助疾病預防

他表示，僅從少數罕見病的巨額治療投入來權衡罕見病政策的公平和效率，是很片面的。首先，目前針對少數罕見病患者的治療是帶有實驗性質的。通過對治療效果和副作用的觀察，可以積累寶貴的臨床數據。這些研