

目前中国罕见病患者人数已达 2000 多万，每年新增患者超 20 万

“天价”救命药入医保，距离破解罕见病医治难还有多远

本报记者邵鲁文

2022 年跨年夜，山东枣庄 4 岁的脊髓性肌萎缩症(SMA)患儿李佳树收到了一份来之不易的“新年礼物”——顺利注射靶向治疗药物诺西那生钠，成为该药纳入医保后全国首个注射者。完成注射后，李佳树母亲李秀花喜极而泣。

脊髓性肌萎缩症仅是目前确认的 7000 多种罕见病之一。根据世界卫生组织的定义，罕见病是指患病人数占总人口 0.65%—1% 的疾病。中国罕见病联盟的数据显示，中国罕见病患者人数已达 2000 多万，每年新增患者超 20 万。

由于临床上病例少、经验少，导致高误诊、高漏诊、用药难等问题，罕见病往往被称为“医学的孤儿”。无特效药、药价昂贵、药品覆盖率低、部分地区诊疗水平有限、罕见病专业人才不足等原因，成为横亘在罕见病治疗上的一座座大山。如何让这一群体实现病有所医、医有所药、药有所保，让更多“天价药”变成患者可负担的救命药，罕见病保障体系仍需不断完善。

“天价”救命药纳入医保，患者家庭幸福感大幅提升

脊髓性肌萎缩症以脊髓和下脑中运动神经元变性、丢失为特征，是一种遗传性神经肌肉疾病类的罕见病。中国脊髓性肌萎缩症在新生儿中发病率约为 1/6000 到 1/10000，目前约有脊髓性肌萎缩症患者 3 万多名。诺西那生钠注射液是中国首个获批治疗脊髓性肌萎缩症的进口药物。患者第一年需要注射 6 次药物，从第二年开始每 4 个月需注射 1 针。患儿在注射用药后，运动能力会有一定程度恢复。

李秀花说，她所在的病友群中有几百人，几乎都是患儿的家长。这些年来，大伙每天都在群里讨论各自孩子康复治疗情况，家长们期盼最多的就是救命药能够尽快引进国内。

“2019 年诺西那生钠注射液被批准进入中国市场时，病友群内一度沸腾，大家讨论非常踊跃，当时感觉我们的孩子终于有救了。”李秀花告诉记者，让她印象深刻的是，当得知每针价格 70 万元时，热闹的微信群一下子变得沉寂了，很长一段时间内，群里没有人说话。

去年 12 月 3 日，在经过 8 轮谈判后，该药以 3.3 万元每针的“地板价”进入新版医保目录。也是自那天起，许多脊髓性肌萎缩症病友群再次变得活跃。

目前，李佳树已经完成了四针注射，病情逐渐有了好转。每天陪孩子进行康复治疗的李秀花，脸上也开始有了笑容。在没有人搀扶的情况下，李佳树能够保持一段时间后背挺直坐姿。枣庄市妇幼保健院主管技师陆远告诉记者，



▲ 1 月 1 日，在枣庄市妇幼保健院儿童 ICU 病房，医护人员为李佳树加油鼓劲。
新华社记者郭绪雷摄

者，每次来医院做康复治疗，医生都会对李佳树的身体状况进行评估，从各项指标看，在使用靶向治疗药物后，孩子完成各种动作的质量有明显改善。

李秀花说，诺西那生钠注射液纳入医保后大幅降价，让更多家庭有能力给孩子治疗。在康复一段时间后，与李佳树年龄相仿的孩子，都有了上学的可能，这让家庭的幸福感大幅提升。

有家欢喜有家忧，罕见病群体尚有多种期盼

记者了解到，自 2018 年成立以来，国家医疗保障局每年一次动态调整医保药品目录，罕见病用药也在调入之列。同时，通过对罕见病药品谈判准入，罕见病用药价格大幅降低。

今年进入医保目录的 74 种新药中，除了广受关注的诺西那生钠注射液，用于治疗罕见病“法布雷病”的药物阿加糖酶 α 注射用浓溶液，也一同纳入医保。“法布雷病”的发病率仅有 1/47600 到 1/117000，在中国确诊患者约几百人，此前使用该药治疗的年度费用也在百万元以上。

然而，脊髓性肌萎缩症、法布雷病仅仅是 7000 多种罕见病中的两种，目前中国所有罕见病患者人数已达 2000 多万，每年新增患者超 20 万。大量罕见病用药仍然没有进入中国市场，或进入中国后暂未纳入医保，不少患者陷入无药可用或面临高额医疗负担的困境。例如，用于治疗罕见病尿素循环障碍的药物 Ravicti 苯丁酸甘氨酸酯，在美国市场售价达 5273 美元，年度

使用费高达 69.59 万美元，即使进入国内市场，也让患者很难承受。

此外，即便是脊髓性肌萎缩症这类已纳入医保药物能够治疗的疾病，患者也有期盼。记者了解到，诺华研发的用于治疗脊髓性肌萎缩症的基因治疗药物家伐瑞韦(Zolgensma)，患者只需接受一次静脉注射给药，就能实现长期缓解甚至治愈。

由于是一针治愈，索伐瑞韦的价格远比诺西那生钠注射液高，目前在美国的定价为 212.5 万美元(约合人民币 1350 万元)，被称为制药史上单价最贵的药物。目前该药已经在全球近 40 个国家和地区获批上市。而在今年，中国国家药监局药品审评中心的公示中显示，索伐瑞韦(Zolgensma)在中国递交的药物临床试验申请已获得临床试验默示许可。

与有药但用不起的现实困难相比，更让多数罕见病患者期盼的是，缓解当前无药可治的“绝望”。记者了解到，在众多罕见病中，只有不到 10% 的疾病有治疗药物，大多数罕见病仍处于无药可医的状态。专家认为，从药物研发的角度来说，罕见病患者基数少、研发投入回报极低，导致医药企业在罕见病药物研发方面动力不足。

突破罕见病医治难关，仍有诸多难题待解

用药难、用药贵，仅仅是治疗罕见病诸多难关中最为显而易见的，然而在这背后则是疾病确诊难、药物供给不足、专业人才匮乏等

一系列深层问题等待破解。

首先是罕见病在确诊环节存在难度。种类繁多、临床表现复杂多样导致确诊难，是罕见病诊断和治疗面临的首要难题。甚至有的罕见病患者，用了二三十年才确诊。

北京大学第一医院教授、北京医学会罕见病分会主任委员丁洁表示，以黏多糖贮积症 II 型(MPSII)为例，患者确诊普遍面临多次辗转，有人甚至超过 50 次，从开始就诊到确诊差不多要五六年时间。而 MPSII 导致的器官系统损伤几乎是不可逆的，如果能在疾病早期确诊，给予及时的治疗，可以阻止和延缓疾病进程，避免严重并发症的出现。

其次是医疗资源分布不均、专业人才匮乏等问题进一步制约了罕见病的治疗。多位受访专家指出，罕见病涉及血液、骨科、神经、肾脏、呼吸、皮肤及重症等多个学科。由于医疗资源分布不均，除东部发达省份外，不少地区医院的临床医师普遍缺乏罕见病的专业知识，多学科会诊机制也有待完善，导致无法第一时间给罕见病患者及时治疗。

山东大学齐鲁医院神经内科遗传代谢病与罕见病专业主任赵玉英告诉记者，罕见病的诊治不仅涉及各专业的临床医生，还需要护理、康复、营养、遗传、辅助生殖、检验、药剂等多个部门通力合作。即便相关疾病没有特别有效的药物，但经多个领域专家会诊后能尽快确诊，并采取一定的康复措施，患者和家属也不需要再花钱费力、盲目求医。

第三是国内药企对于罕见病药物的研发稍显滞后。从 2021 年医保目录谈判结果来看，纳入医保的治疗罕见病的药物中，绝大多数由国外药企研发。由于罕见病新药开发难度大、单病种患病人数少、药品用量小、市场规模不确定，国内企业的研发和生产缺乏积极性。

全球生物技术行业组织发布的一份报告显示，2011 年—2020 年，全球开展的 9704 个药物临床开发项目中，从 I 期临床到获得美国 FDA 批准上市，所需时间平均为 10.5 年，而罕见病药物的这一过程比其他药品还要长 4 年。与此同时，罕见病药品的临床试验还有样本量小、异质性强、难招募等特点，这使得在临床试验的任何阶段，筛查和随机入组失败率都明显更高。

多位药企负责人向记者表示，罕见病药物与肿瘤药物的研发时间、成本相差不大，但罕见病药物面对的市场小，国内药企的研发意愿比较低。再加上目前国内对罕见病药品缺少政策支持，在生产、研发环节缺少补偿和激励机制，导致进入临床阶段的罕见病药物数量寥寥无几。

多措并举形成政策合力，为更多罕见病患者“兜底”

近年来，我国正积极推进针对罕见病群体的医疗保障力度。2018 年，国家卫健委、科技部等五部委联合发布《第一批罕见病名录》，共涉及罕见病 121 种，为中国医疗机构开展罕见病预防、筛查、诊断、治疗和康复，以及相关科技研发、社会保障、慈善救助政策提供参考和依据。

此外，相关部门对罕见病治疗药品实施优先审评审批。短短几年时间，60 余种罕见病用药获批上市，40 余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录，涉及 25 种疾病。这些药品不仅填补了相关罕见病治疗用药的空白，也在悄然点亮一个个家庭的希望。

多位专家建议，仅靠单方力量解决罕见病的医疗保障仍然不够，未来需要在医疗体系建设、医药研发、科研激励、疾病防治宣传等多渠道共同发力，让一系列政策形成合力，才能为更多罕见病患者“兜底”。

一是鼓励各地尽快建立罕见病诊疗中心，形成多学科参与的诊疗体系。山东大学齐鲁医院成立了罕见病诊疗中心，已经对多位罕见病患者实施了救治，尤其是多学科、多部门共同参与的诊疗模式取得了良好效果。中华医学会儿科学分会副主任委员罗小平指出，在医疗资源发达省份的部分三甲医院，建立的罕见病诊疗中心诊疗水平已经与欧美国家相当，这一模式需要在更多省份推广。

二是完善扶持措施，激励本土药企罕见病药物研发积极性。多位专家认为，对国内药企的罕见病药物研发、生产，应给予更多政策层面的支持，在税收减免、研发资金补贴等方面进行引导。例如，治疗罕见病药物可享受税收减免，减免金额上限为该药品相关临床试验费用的 50%；为罕见病新药开辟审批“绿色通道”，药物获得上市批准后享有一定期限的市场独占期等激励政策。

三是建立多层次的医疗保障制度，切实减轻罕见病患者负担。业界共识认为，要发挥商业保险、社会救助等多方作用。记者了解到，由于近两年全国各地纷纷推出城市定制补充商业险，一些地区的脊髓性肌萎缩症患者治疗时，费用在医保基础上进行了二次报销，个人负担进一步减轻。

四是加强罕见病科普，让罕见病在群众的认知中“不罕见”。赵玉英说，在罕见病中有近 80% 是遗传病，但大多数病人都谈“遗传”色变，相关知识的普及，以及遗传咨询、高危家族产前筛查和优生优育的宣教工作在一些农村地区容易出现疏漏。在针对罕见病知识的科普上，未来还需要做大量普及性工作。

去年诺西那生钠注射液被纳入医保，是脊髓性肌萎缩症患者群体盼望已久的“大事”

用上特效药，“海绵宝贝”重获“掌控”人生的希望

本报记者郑梦雨

曾因脊髓性肌萎缩症(SMA)被诊断“活不过 4 岁”的女孩包珍妮，现在快要 21 岁了。被“冰冻”在床的漫长时光里，她与疾病较量，用头脑学习，以拇指书写。

去年此时，新华每日电讯记者第一次走近包珍妮。她躺在不到两平方米的床上，身体退化到全身只有右手大拇指能活动。而今，用上“特效药”的她，已经可以在大脑控制下摇动手腕，逐渐感受到身体微小却令人欣喜的进步。

重新“掌控”人生的希望

“脊柱侧弯到已经没有正常的解剖结构了。”包珍妮的主治医生、温州医科大学附属第二医院儿童神经科副主任林忠东说，“争取一针成功。”

媒体、医生、家人们的眼神隔着玻璃看向同一方向。“成功了！”人群中突然响起欢呼。2022 年 1 月 1 日，新医保目录落地首日，温州女孩包珍妮接受了诺西那生钠第一针注射。

父亲包宗锋拨通妻子的电话。包珍妮没有立刻发出声音。她忍着哭，五官不受控制地轻微抽搐。过了几秒钟，她对着电话里的妈妈，小声说了句“我想你了”。

热泪一直往下滴，床上铺了纸巾接着。又过了一会，她向记者说：“我最大的愿望是能坐起来，抱抱爸爸妈妈。”

至今，包珍妮已经接受了三针治疗。第一针后，左手的力气有所增强，可以进行短暂的竖立；第二针后，呼吸变得较为顺畅，嘴巴也能张大更多；第三针后，左手可以立住手臂并缓慢摆动手腕，右手也增加了一些力气。

包宗锋兴奋地用视频记录珍妮的每一点变化。“动一动”，“摇摇一点试试”，纤细的手臂，在屏幕里笨拙地摆动，一次又一次。



▲ 包宗锋(右)和包珍妮一起看她创作的诗歌(2021 年 4 月 13 日摄)。新华社记者韩传号摄

用药之前，她感觉“上天一直在剥夺我所拥有的东西，身体的机能也好，人生该有的轨迹也好”。而今，她觉得能够摆动的手腕就像一个信号，仿佛人生又能由自己来掌控。

历经艰辛活下来

“十几年来，我们为了这一刻，经历了千辛万苦。”包宗锋说。

2016 年 12 月，诺西那生钠注射液在美国获批。这是全球首款针对 SMA 致病基因的致病修正治疗药物，通过鞘内注射，直接将药物输送到脊髓周围的脑脊液中，从而改善患者运动功能，改变疾病进程。

上药的那天。

2021 年 12 月 3 日，诺西那生钠注射液被纳入医保。SMA 患者群里，大家心照不宣的欣喜，化成泪水交汇。

一切获得都是礼物

“其实刚得知能用药的第一反应是很平静的，总觉得不太真实。”包珍妮回忆说。

包珍妮一岁确诊 SMA，因为身体像海绵一样无力，这种病的患者被称为“海绵宝贝”。两岁时，因为肺部严重感染，包珍妮第一次被送进了重症监护室。这次生病让她的下肢完全失去了运动能力。

包珍妮非常喜欢上学。小学六年，她坐在轮椅上读书，成绩名列前茅。2013 年 4 月，即将小学毕业的她连续两次被送进重症监护室，上肢也丧失了运动能力，再也无法拿笔。

形体上的静止，强化了思想上的自由。卧病期间，包珍妮自学人文课程和多门外语，通过手指和眼镜仪操作电脑，创作了几十首歌词、100 多首诗，出版了一本诗歌作品集。

她跟我分享了最近创作的一首小诗《钥匙》，“心灵像一个仓库，把整个世界装了进去。而我作为仓库的主人，找不到任何一把开门的钥匙。”她坦言，最近的情绪不太好。“这是老问题了，来自各方压力，还有这具身体给我的影响。但我一直努力自我调整，听音乐、看书、和朋友们一起聊天。”

用上药后病情有所缓解，她感到开心，但同时也有隐隐的悲伤。这种悲伤的本质，仍然是对自己命运的无力感，“我承认这份悲伤，不故作乐观。但这份悲伤也会化作力量。”

治疗可以激发肌肉的力量，但依旧没办法让她恢复成一个“正常的普通人”。她对自己的身体情况有着清醒的认识，“能摘掉呼吸

机就很知足”。

把自己放到最低，所以一切获得的都变成了礼物。“我能感觉到很多人爱我，朋友、家人、陌生人的善意。”包珍妮说，“我不觉得这是我理所应当得到的，所以一直心怀感激。”

纸蝴蝶也逆风飞翔

包珍妮说，希望未来能推动完善残障群体在教育上的缺失。在她看来，目前全国范围内的无障碍设施仍不尽完善，愿意接受残障群体入学的正常学校不多，青少年残障群体的教育资源相对匮乏，涉及就业就更加困难。

但她相信教育的力量。她认为，在脑力工作方面，如果能接受到好的教育，残障人士未必没有自力更生的机会。

在头脑和心灵的世界，她与任何一个聪慧灵动的少女并无二致。几年来，她通过手机和电脑与更大的世界相连。她读了许多书，自学了日语、法语和英语，能够阅读原版书籍。她还和一些网友、网课同学成了好朋友。

谈到自己经历的幸与不幸，她说，“我没有觉得自己不幸，我只是更早、更多地经历了人生的不方便。因为我不方便，大家愿意行方便于我，这份善意就是我得到的幸。”

包珍妮的网名叫“纸蝴蝶”。她看到过一个折纸蝴蝶的教程，觉得很漂亮。

在网上，脊柱侧弯的人，被人们善意地称作“蝴蝶宝贝”。

风可以吹走一片纸，但却吹不走一只会飞的蝴蝶。



扫描二维码，看“海绵宝贝”与命运较量的 20 年