



“木偶人”“瓷娃娃”“月亮孩子”……一个个看似美丽却触目惊心的名字背后，是生命杀手——罕见病。每年2月的最后一天，是国际罕见病日。在我国，2000多万罕见病患者越来越受到社会各界关注。

罕见疾病又称“孤儿病”，是指那些发病率极低的疾病。根据世界卫生组织(WHO)的定义，罕见病为患病人数占总人口的0.65%~1%的疾病。世界各国根据自己国家的具体情况，对罕见病的认定标准存在一定的差异。

国内较为人们熟知的罕见疾病包括：地中海贫血、脆骨症(俗称“瓷娃娃”)、渐冻症、戈谢病等。

没有冰桶挑战，你会知道渐冻症吗

我国有2000多万罕见病患者，有的患者二三十年才确诊

在家里自学的“瓷娃娃”

打个喷嚏、提个被子，甚至一个拥抱，都可能让他们骨折。

已经37岁的王奕鸥有双美丽清澈的蓝眼睛，熟悉病情的人知道，这是有“瓷娃娃”之称的脆骨症患者的典型症状之一：蓝色巩膜。倘若忽略她一米多一点的身高，她绝对是个迷人而可爱的女孩。王奕鸥从1岁到16岁，共经历了六次骨折。从上小学开始，王奕鸥的生活就在一次次骨折中度过。而大多数时间她只能在家里自学，这也是大多数“脆骨症患者”的成长方式。她说：“我还算

幸运的，有的病人甚至发生几十次，甚至上百次骨折。”

脆骨症的总发病率约为1/10000-1/15000，全球估计共有500万名患者，目前中国没有任何研究数据，按照以上的比例，估计目前应该有10万人左右。

疾病的表现通常为巩膜呈现蓝色、紫色或灰色；严重者在母亲子宫内即并发多处骨折；进行性骨变形，长骨短且弯曲，造成身材极度矮小；脊柱倾向弯曲，牙齿似锯齿等症。

冰桶行动知晓了渐冻症

去年病逝的著名物理学家霍金，与渐冻症抗争了55年。一场接力式的冰桶挑战，让更多人知道了这种名为肌萎缩侧索硬化(ALS)的罕见病。目前，我国约有20万渐冻症患者。

上海交通大学医学院附属瑞金医院神经内科副教授陈晟表示，“渐冻人”在临床上其实并不少见，“冰桶挑战”让“渐冻人”逐渐进入了大众的视野。ALS的病因至今不明，目前也无法根治，早期症状轻微，患者可能只是感到有一些无力、肉跳、容易疲劳等一些症状，继而会进展为全身肌肉萎缩和吞咽困难，最后产生呼

吸衰竭，大约80%的患者会在发病后5年内死亡。

与渐冻症类似的还有一种罕见病叫“渐冰人”。大连的李季峰出生时很正常，到了7岁腿脚开始变异，经常摔跤；10岁就不能走路了。医生诊断他患有“进行性肌营养不良症”。随着年纪渐长，肌细胞受损的情况会愈加严重，患者最终只能眼睁睁地等待着肌营养不良症影响到心肌和呼吸肌，从而过度消耗而亡。国际医学界将此病患者俗称为“渐冰人”。此病发病率为每年每3500个新生儿里就有一个这种病。所造成的严重后果丝毫不亚于渐冻人症。

“大长腿”姑娘的烦恼

最近，“大长腿”康姑娘突然感到心悸、胸闷、大汗淋漓，送院后心率降到每分钟40次，要知道，正常人的心率约为每分钟60-100次。心电图显示康姑娘存在心肌供血不足或冠心病的可能，后经医生发现，康姑娘体内存在“动脉瘤”，动脉瘤一旦破裂，死亡风险极高。

好端端的高挑女生，为什么会得了“动脉瘤”？医生从康姑娘高挑的身形、纤细的手指和脚趾看出了端倪……原来

这种“大长腿”是马凡氏综合征的特征。马凡氏综合征又名蜘蛛指综合征，发病率约为0.1%，是一种先天性遗传性结缔组织疾病，属于常染色体显性遗传。马凡氏综合征以骨骼畸形最常见，全身管状骨细长，手指和脚趾如蜘蛛脚样，而且柔软度较一般人好。不过，“大长腿”“蜘蛛人”也有别人难以想象的烦恼，马凡氏综合征患者多有心脏大血管改变的致命危险，如果不及时治疗，寿命不超过32岁。

困境

高误诊、高漏诊、用药难 是罕见病患者共同的“病症”

全国政协委员、北京医学会罕见病分会主任委员丁洁近年来一直致力于罕见病研究、诊治。从2013年开始，其团队调研采集北京市30余家三甲医院5年来罕见病住院病历40余万份，发现罕见病患者的发病率逐年增高。研究显示，80%以上的罕见病由遗传因素导致，50%在出生或儿童期发病。一旦配偶双方存在相同缺陷基因，下一代就有可能患罕见病。

高误诊、高漏诊、用药难，是罕见病患者共同的“病症”。中华医学会神经病学分会等发布的多发性硬化患者生存报告显示，47%的患者不能被立即确诊，38%的患者被误诊为其他疾病，最常被误诊的疾病为视神经脊髓炎、血管病等。

没有对症药、药价太高、医保难覆盖，让一些罕见病患者“望药兴叹”。

中国罕见病联盟秘书长、北京协和医院副院长张抒扬说，全世界范围内只有不到5%的罕见病有有效的药物治疗。无药可用，是横在全球罕见病患者面前的一大难题。

丁洁援引一份针对20余种罕见病的2133个患者的调查显示，78%的患者用药只能报销10%以下或者全自费，其中超过六成因无法负担费用支出而放弃治疗。

“我国人口基数大，即使发病率不高，但各病种发病人数汇总起来也不是一个小数字。”中国工程院院士、北京大学医学部主任詹启敏介绍，10年前，罕见病在我国几乎无人知晓、少人问津。如今，在政府、社会组织、医生、医疗机构和制药企业的共同努力下，罕见病开始越来越多地“站到了聚光灯下”。

治疗

10年救治130名戈谢病患者 累计投入13亿元

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的另一难题。甚至有的罕见病患者，用了二三十年才确诊。

作为罕见病的一种，多发性硬化是严重、终身、进行性、致残性的中枢神经系统疾病。3万多患者饱受折磨，许多人一开始却并不知道自己患上了这个“相伴终身”的顽疾。

一种罕见病新药的研发周期通常在10年以上。截至2016年，我国上市的诊疗罕见病的“孤儿药”为189种，相较于多达6000种至8000种罕见病，远远不能满足治疗需求。

“肚大如鼓”、造成中枢神经系统受损的戈谢病，其治疗一年需要动辄上百万元的药费，对于一个普通家庭来说，无疑是天文数字。“帮助134名戈谢病患者接受治疗，使他们可以正常地工作、生活，有的已经结婚生子，这是一个奇迹。”中华慈善总会常务副会长王树峰介绍，针对戈谢病的思而赞援助项目2009年在中华慈善总会开展以来，共发放援助药品5.7万多支，价值13亿余元。

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，临床医师普遍缺乏罕见病的专业知识。在我国，30%以上的罕见病患者需要5位至10位医生诊治才能确诊，科学诊断流程和临床路径、多学科会诊机制有待完善。

■据新华社

