

# 爱不罕见!超80种罕见病用药进医保

## 每年几十万药费可报销六七成,重症肌无力患者“从一度绝望”到“又有了希望”



扫码看视频

“艾加莫德纳入医保后,大大减轻了经济负担,让我们能第一时间用上新药,也能长期用得起药!”2月28日,在中南大学湘雅医院,19岁的重症肌无力患者赵昕(化名)接受了第二个周期的创新药艾加莫德治疗。

2024年1月1日起,新版国家医保药品目录在全国范围内统一正式执行。罕见病用药被纳入医保目录的数量创历年新高,填补了10个病种的用药保障空白。一些长期未得到有效解决的罕见病,如重症肌无力、戈谢病等都在其列。

■文/视频 三湘都市报全媒体记者 李琪



2月29日, 蔻德罕见病中心联合中信湘雅爱心助孕基金会,开展宣传、义卖、义诊等系列活动。通讯员 供图

### 她的人生从“一度绝望”到“又有了希望”

今年2月29日是第17届国际罕见病日,此次主题为“点亮你的生命色彩”。世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口0.065%到0.1%之间的疾病或病变。目前,全球已知的罕见病超过6000种,我国罕见病患者约2000万人。

赵昕就是其中之一,3年前她被确诊为重症肌无力,开始的症状是眼睑下垂、看东西重影、模糊,随着病情逐渐加重,出现了全身无力的症状,连抬臂、走路都很吃力,动不动就摔跤,随后发展到抬头困难、喝水呛咳,吞咽功能受到影响,无法正常饮食。严重时还出现了呼吸困难,多次住院抢救,随时有生命危险。

花一般的年纪患上重症,赵昕一度非常绝望。今年1月新医保目录执行后,在中南大学湘雅医院神经内科主任医师、神经免疫与神经肌病亚专科主任杨欢教授的建议下,她用上了第一个周期的创新药艾加莫德,效果非常明显。

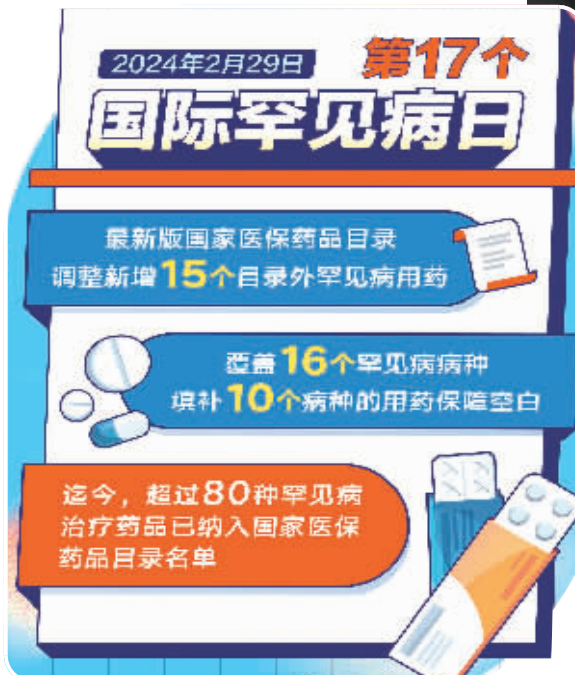
“眼睛看东西清晰,没有重影了,以前腿都抬不起来,现在能小跑了,进食也不再有影响,感觉人生又有了希望。”赵昕笑着表示,现在自己已经开始第二个周期的治疗,根据医生的初步预估,将来有望像正常人一样生活。

### 超80种药品进医保 惠及2000多万名患者

杨欢介绍,我国约有17万全身型重症肌无力患者,这类患者的治疗目标是达到疾病症状最小化、治疗副作用最小化的“双达标”状态。但在以前,实现“双达标”的治疗目标非常困难,患者需要面对传统药物治疗带来的种种副作用,包括肝肾毒性、感染及远期肿瘤风险等。

艾加莫德是国内首个、目前唯一获批的FcRn拮抗剂,用于治疗乙酰胆碱受体(AChR)抗体阳性的成人全身型重症肌无力患者,有望让患者达到疾病症状和治疗副作用均最小化的“双达标”理想治疗状态,重新回归正常生活。

之前,这款药物价格高昂,一年费用达到几十万元,给患者及家庭带来巨大的经济负担。纳入医保之后,长沙居民可报销60%—70%,患者经济负担可大大减轻。用药难、药价高,一直是罕见病患者的“困境”。为了让更多的“赵昕”被看见,社会各界正积极探索罕见病患者用药长期存在的“最后一公里”障碍。



通讯员 供图

### QIQI聊医疗

## 40岁的年纪60岁的脸 过早“变老”,小心这种罕见病



扫码看视频

三湘都市报2月29日讯 近日,长沙市第三医院接诊了这样一名患者——二十多年来血糖居高不下、皮肤反复破溃,病因却不是单纯的糖尿病,而是罕见病Werner综合征。

该院内分泌代谢科主任、主任医师黄德斌提醒,Werner综合征虽不常见,但为遗传学疾病,随着病情发展,严重的可以引发心肌梗死,危及患者生命,因此家族中一旦有人确诊,其余家庭成员要引起重视,早诊早治。

叶女士自青春后期就查出血糖高,之后逐渐出现皮下脂肪萎缩,脱发、长白发,双眼白内障,整个人衰老得特别快,40岁的年纪看上去像60多岁。多年来血糖居高不下,左脚出现糖尿病足,皮肤反复破溃。

综合病史和症状,黄德斌考虑叶女士不是单纯的糖尿病。经过基因筛查,叶女士被诊断为Werner综合征。

黄德斌解释,Werner综合征是一种罕见的常染色体隐性遗传疾病,携带这种疾病致病基因突变的人通常到青春期才会表现出临床症状。由于患者先天基因缺陷,失去了对人体的正常调节作用,引起了人体一系列过早衰老变化,Werner综合征也被称为“成人型早老症”。

Werner综合征在日本发病率约为1/10万,在日本以外约为1/100万—1/1000万,属罕见病。

明确病因后,医院调整了对叶女士的治疗方案,治疗一周后,叶女士血糖控制良好,皮肤破溃明显改善。

■文/视频 全媒体见习记者 高煜棋 通讯员 岳星

### 罕见病筛查

## 12万余育龄家庭阳性占比8.2% 这10种罕见病长沙多发 可趁早“阻断”



扫码看视频

2月29日,长沙市遗传性罕见病综合防控项目成果公布。项目启动两年来,长沙为12万余育龄家庭进行罕见病高风险筛查,避免了626名遗传性罕见病患儿的出生,为社会及家庭节约经济负担1.88亿元。

长沙哪些罕见病多发?根据筛查出的遗传性罕见病数据,中信湘雅统计和分析出10种。

### 10种罕见病在长沙多发

经民生项目筛查,长沙排名前十单基因病种类及家庭数(统计不包括地中海贫血)为:遗传性耳聋64家、肌营养不良28家,鱼鳞病22家,多囊肾21家,血友病17家,遗传性智力障碍15家,神经纤维瘤14家,脊髓性肌萎缩症12家,成骨不全10家、肝豆状核变性8家。

长沙市遗传性罕见病综合防控项目启动以来,生殖干预626人次,包括产前诊断267人次和胚胎植入前遗传学检测359人次。

“这个数据有非常重要的意义。罕见病在筛查人群中阳性率达到8.2%,检出率并不低。由于遗传性罕见病造成的出生缺陷非常严重,后期治疗经济负担大,而且无药可医或者药物可及性差。”中信湘雅生殖与遗传专科医院院长林戈总结道。

### 626个家庭选择“阻断生育”

经过遗传咨询后高度怀疑为遗传性罕见病的人群,进行相关遗传学检测,是明确病因十分重要的手段。只有明确了病因,才能指导治疗和进行生殖干预,进而降低家庭中罕见病患儿的再发风险。

截至2024年2月24日,该项目的阳性家庭中,一共有626个家庭在明确诊断后选择胚胎植入前遗传学检测技术(PGT,即第三代试管婴儿技术)和产前诊断。

其中,选择产前诊断的有267个家庭,选择PGT的有359个家庭。在产前诊断家庭中,有253个为正常胎儿继续妊娠。选择PGT的家庭中有255个正常小孩出生,93人仍在妊娠中(另有11家未移植)。根据各种疾病相应的治疗成本和社会抚养成本,该项目的直接效益(节约社会负担)达到18780万元。

■文/视频

三湘都市报全媒体记者 李琪 通讯员 董雷 洪雷