

每年2月的最后一天是罕见病日。

2月27日凌晨5点,桐桐从睡梦中醒来,磨牙搓手、用头撞墙、哭闹不止,咚咚声在凌晨显得格外清脆。妈妈清颖(化名)赶紧打开床头上的“凯之声”音乐播放器,把手搭在桐桐头下,听到音乐的桐桐渐渐安静了下来。

桐桐有着长长的睫毛、粉嫩的肌肤,在清颖看来,安静的她就像跌落人间的天使。在桐桐出生以前,清颖曾无数次憧憬美好的未来,然而Rett综合征(一种罕见病),却让这种期盼戛然而止。

►清颖正在用勺子喂桐桐吃苹果。



极低的几率,却是极端的痛苦

我省约有百万名罕见病患者,十几种罕见病已纳入医保

文/片
本报记者 王小蒙 陈玮
陈晓丽 实习生 吴亚娟

咚咚撞墙自残 15岁了只会说“妈妈”

“桐桐今年15岁了,可她的智力还是停留在婴儿时期,饿了就哭闹。”但桐桐又不像婴儿,她只会无意识地含糊说出“妈妈”这个词,而且随着年龄增长,身体各项功能逐渐退化,现在连喝水、咀嚼都是难题。“只能用粗针管把水打到她嘴里,将饭嚼碎了喂给她吃。喝粥也用粗针管,有时针管会堵住,一个月得换上十几根。”清颖说,好在桐桐的食量还不错,小笼蒸包她一次能吃六个。

吃饭时的桐桐还是稍微安静些的,大多数时候,她会突然抬起头,使劲撞床或墙,哭、闹、打滚、自残,她会抬起上半身用力将自己摔下去。而一个不留神儿,她便会从床上或沙发上跌到地上。

“Rett(瑞特)女孩,总是长得格外漂亮。”桐桐4岁时,清颖才第一次接触到Rett这个词。“医生说这种病严重影响孩子精神运动发育,越长越大越严重,得病的都是女孩,三万个人里才会有一个。这么小的概率,怎么就偏偏落到我们头上呢?”

其实,早在桐桐3岁时,清颖就发现了她的不对劲。“桐桐总爱玩手,吐舌头,目光呆滞,只会说‘妈妈抱’这三个字,走路特别胆小,过小坎都不敢。”清颖带着她去山东各地医院检查,先后被当成智力发育低下、孤独症。

后来,清颖带着桐桐去北京看病,在北大妇儿医院采血进行基因检测后,最终被确定为Rett综合征。医生告诉她,瑞特女孩不像脑瘫患儿,通过训练能有好转,而是随着年龄增长智力逐渐退化,且无有效治疗药物,最终可能死亡。

清颖的家里散落着大大小小的各种球,这都是为了训练

桐桐。从确诊那天开始,清颖就辞职一直留在家中照顾着。“还给她买了一辆小自行车,让她从家这头骑到那头,还用卡片教她识字,买了一些平衡木训练她,不过几年下来情况却越来越糟糕。”

“说句残忍的话,我一直希望孩子走在我前面,一来这对孩子是个解脱,二来也能减轻妹妹的负担,不然我将来走的时候都死不瞑目。”

“现在罕见病有了政府的支持,会发放护理补助。但家人是最累的,又请不到能全力照顾的保姆。”清颖希望,将来能有一个志愿者组织,定期给患者家庭做心理疏导,或有一个专门治疗机构,能减轻家长身上沉重的负担。

主动报名的 只有三四个

其实,志愿者组织在济南已经有了。五年前,当时的孙荣甲还是济南市一大学金融系大三的学生,到山东省立医院看望走访瓷娃娃小患者。“一个五六岁的女孩,小小地缩在病床上,特别安静地看着我们,一动也不敢动。”孙荣甲记得,那个小女孩面对着陌生的志愿者,怯生生地说:哥哥,我不能活动,妈妈说,我一动就会骨折,很疼。

2015年,他与瓷娃娃罕见病关爱中心总部发起人王奕鸥以及志愿者张晓黎一起成立了济南瓷娃娃罕见病关爱中心,并在济南市民政局注册,成为首家关注瓷娃娃罕见病的社会组织。

每次看到孩子们被成功救助,他们都有一种成就感。“比起孩子们生活、治疗和康复的整个过程,我们能够参与的只有很小一部分。”孙荣甲说。

“瓷娃娃对疼痛的忍耐是超乎常人的。”孙荣甲记得已经骨折的几岁的孩子坐在轮椅上,一声不吭地接受着医生的治疗,坚强地对抗着痛苦。“在这个过程中,经常会给予我们走下去的无形力量。”

孙荣甲说,为了让罕见病患者更好地融入社会,他们和志愿者一起找寻罕见病家庭,给他们介绍病友会,到家里去进行辅导。但他们得到的,更多的是拒绝。

去年,孙荣甲举办了一个障健同行的活动,邀请20名罕见病患者和20名正常人一起生活三天的时间,促进他们的相互沟通。比如正常人戴着眼罩体会白化病患者的弱视,举行推轮椅比赛,让常人体会罕见病患者生活的不便。但在报名阶段,正常人很快报满了,主动报名的罕见病患者只有三四个,最后只能一家家主动去邀请,“我们却找不到他们。”

对于愿意走出去的罕见病患者,社会的接纳对他们也至关重要。“我们鼓励家长把孩子送到学校,但是有些学校会拒收,甚至会提前跟家长签免责声明。”孙荣甲说,有一名罕见病患者,12岁才开始在他们的帮助下上了学,由母亲进行陪读。“他所在的教室在三楼,厕所在一楼,所以孩子白天上课一口水都不喝。”

孙荣甲说,除了社会对他们更加宽容,不再排斥,在基础设施上,是不是也可以向他们倾斜。

仅约5%的罕见病 有药可医

对于罕见病的定义,目前全世界并没有统一的标准,世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口0.65‰-1‰的疾病。

目前,全世界大约有6000-8000种罕见病,其中80%都属于遗传病或先天性疾病。“虽然发病率极低,但是由于庞大的人口基数,根据国外统计的罕见病发病率,可以推算出我省大约有100万名罕见病患者,相当于每50-100位住院患者中,就有1位属于罕见病。”山东省罕见疾病防治协会相关负责人介绍。

正是因为极为罕见,现在基层医护人员对其认识多有不

足,罕见病确诊起来非常困难,常常要到省级医院,甚至是北京、上海等国内顶级医院才能最终确诊。因此,罕见病误诊率也非常高,以发病率在五十万到百万分之一的戈谢病为例,超过50%的患者从发现病情到确诊时间超过5年,最长的一例确诊时间甚至超过20多年。

即便最终被确诊,也不是所有罕见病都有相应的治疗药物。“从全世界范围来看,只有15%左右的罕见病有药可治。具体到我国来说则更少,只有大约5%的罕见病能够有上市药物用于治疗。”上述负责人表示。

这一方面源于绝大部分罕见病药物价格高昂,又不在医保范围之内,导致国内市场狭小,国外药企没有足够动力进入我国市场。另一方面,药物在国外成功上市后,如果想出口到我国,需要经过漫长的临床试验和审批等程序,一般至少要五年。

不过,值得期待的是,目前我国罕见病患者的困境已经开始得到关注,该领域的种种空白也在逐渐完善。2010年10月,我省建立了国内首个罕见病学术团体——山东省罕见疾病防治协会,并且组织了国内首个罕见病全国性组织——中国罕见疾病防治联盟。

上述负责人还告诉记者,应对罕见病,我省乃至我国较为领先的是青岛市。2012年,青岛明确将罕见病纳入大病医疗保障体系,实现了罕见病医疗保障制度的从无到有。药企赠药、大病医保、民政资金、慈善基金会、红十字基金会等联合发力,已经极大降低了罕见病患者的负担。

目前,包括广东、浙江、上海等省市都在大力推广该模式,山东省人社厅也将血友病、肺动脉高压等十几种罕见病纳入了医保支付范围。

而在国家层面,为了加强罕见病管理,促进罕见病规范化诊疗,保障罕见病用药基本需求,2016年1月份,国家卫计委组建了罕见病诊疗与保障专家委员会。同年2月份,国家食药监管总局在发布的文件中明确规定,用于治疗罕见病的药物可享受注册申请优先审评审批。“不仅在时间上优先,同时对于临床试验的规定等也作出了一定的优先对待。”这都有助于罕见病药物的进口和研发。

此外,为了弥补罕见病数据信息的不足,16日,山东省卫计委发布了《关于开展罕见病例登记的通知》,自今年3月1日开始,对首批68种罕见病进行登记。



黏多糖贮积症患者笑笑在活动中分享自己的故事。