



低发病率、治疗药物昂贵稀缺……全球6000余种罕见病中可治愈病种不足1%，谁来救助罕见病患者？随着对罕见病患者的关注，岛城已经将部分罕见病纳入大病救助，同时还有公益组织成立基金会救助罕见病患者，救助罕见病患者还需多方努力。

罕见病患儿的治疗困局

本报记者 董海燕

难题： 双胞胎同患罕见病，一年花25万买救命药

双胞胎宝宝和贝贝今年刚刚14岁，他们半岁的时候被确诊患上BH4缺乏症。为了给两个孩子治病，这个双胞胎家庭每年需要拿出近25万元买“救命药”。

“我和孩子的爸爸都是普通的上班族，一年的收入也不过8万块钱左右。”妈妈王女士说，为了给两个孩子治病，他们不仅花光了所有的积蓄，还向亲朋好友借钱。“14年来，为了

给孩子治病，已经花了上百万了。”王女士哽咽着说，只要能让孩子像正常人一样，即使付出再大的代价，他们也要坚持给孩子治病。

走进青岛市妇女儿童医院儿保科主任张立琴的办公室，最引人注意的就是摆放在文件柜里整齐的文件，蓝色的文件夹上贴着一张粉红色的细纸，上面写着姓名、病情等。“这些就是青岛市已经筛查出

的115例苯丙酮尿症患者的档案，其中有11例是恶性苯丙酮尿症，现在称为BH4(四氢生物蝶呤)缺乏症。”张立琴介绍，BH4缺乏症是一种发病率只有二十万分之一的遗传代谢病，相比其他罕见病，这是少数可以通过服用药物控制病情的罕见病之一，不过需要终生服药。

张立琴从1996年开始致力于BH4缺乏症的筛查和治疗，目前青

岛所有的BH4缺乏症患者都在她这里有记录。不过让张立琴心痛的是，11例BH4缺乏症患者只有7人尚在坚持治疗中。“有的是因为经济原因放弃了给孩子治疗，还有1个孩子回到了外省的老家。”张立琴说，即使是坚持治疗的家庭，也已债台高筑。这些孩子必须终生服药，一旦停药，就会出现各种症状，甚至会影响孩子的智力。

建议 罕见病救助需多方援助

“这对于患儿以及家长来说是一件天大的好事，他们不用过于担心高昂的医药费，将来更多的BH4缺乏症患者也敢治疗。”张立琴说，在两项政策实施前，为了帮助患儿购买药物，她曾多次向公益组织或企业寻求帮助，但“只能救得了一时救不了一世。”“有政府出台政策帮助患儿治病，才能真正让患儿一生无忧。”张立琴说，只要定期服用药物，BH4缺乏症的患儿和正常孩子是一样的。

以下血友病患者，目前正在帮助33名城乡患者。“在城镇医保家庭中救助了20名患者，还有13名患者属于新农合家庭。”市慈善总会募捐救助部工作人员王旖说，目前青岛市有50名未成年血友病患者，对经专家组确诊为中重度血友病的患者，“小葵花血友病慈善救助基金”将给予低保家庭患者全免费、非低保家庭患者50%免费的资助，每年资助额度为60万元(约10名患者)。

除了政府的救助政策外，目前青岛慈善组织也开始介入罕见病的救助。2011年5月31日，青岛市慈善总会成立了“小葵花儿童血友病慈善救助基金”，专门针对18周岁

在今年的省两会上，副省长王随莲称，山东将建罕见病救助基金，山东省将利用公益力量加大对罕见病的救助力度，全面帮助那些缺医缺药缺资金的罕见病患者。

调查 6000余种罕见病，可治愈病种不足1%

据了解，罕见病涉及到血液、神经、遗传、代谢、骨科等多个学科，患病率极低，据统计，目前全球的罕见病种类多达6000余种。“罕见病绝大多数是遗传基因缺陷造成的。”张立琴介绍，其中有

一部分罕见病可以通过筛查确诊，更多的罕见病只能在患者出现症状后才能得以确诊。“现在青岛能进行筛查的罕见病只有苯丙酮尿症、先天性肾上腺皮质增生症等四种，很多罕见病的筛查还

需要去北京、上海等地的医院。”张立琴说。

由于罕见病的患病几率十分低，致使不少医生对罕见病的认知也十分有限，对于病情的诊断和治疗十分困难。目前绝大多数罕见病尚无有效

治疗方法，可治愈的病种不超过1%，像黏多糖症、渐冻人症等目前都没有有效的治疗方法，即使是属于少数可以使用药物控制的遗传代谢病之一的BH4缺乏症，在治疗上也需要患者终生服药。

药物很难买，价格很昂贵

即使有的罕见病可以通过药物维持治疗，但是高昂的药费仍然让很多罕见病患者难以得到救治。“就拿治疗BH4缺

乏症的药物来说吧，药物都属于进口药，价格十分昂贵，而且比较难购买。”张立琴说，BH4药目前大约300元一瓶，患者需要

根据体重服药，一公斤重的婴儿需要用2到10毫克，而一瓶BH4药只有100毫克，按照最低的一公斤服用2毫克的标准算，一

个十公斤的孩子一个月就需要用6瓶，一年就需要两万多元的费用，而随着孩子体重的增加，药费也会大幅增加。

希望： 部分罕见病纳入岛城大病救助

今年，青岛市启动城镇大病医疗救助制度，在基本医疗保险统筹范围外个人自负费用实施特药救助和特材救助，其中治疗BH4缺乏症的药物科望赫然在列。“目前已经有3位患者申请了特药救助。”做为青岛市BH4缺乏症患者申请特药救助的责任医师，张立琴说，其中双胞胎患儿宝宝和贝贝已

经成功申请特药救助。申请特药救助后，宝宝和贝贝的妈妈王女士激动不已。“现在一年给两个孩子治病五六万元就足够了，而之前一年最少也得20多万。”王女士说，按照他们一家的收入，一年五六万元的治疗费完全在承受范围之内。“我和孩子他爸努力工作，除去给孩子治病的钱，以前借的钱

也能慢慢还了。”王女士说，对于两个孩子的未来，她心中充满了希望。今年10月26日，青岛市卫生局发布《青岛市建立农村大病医疗救助制度的意见(试行)办法》，将22类重大疾病纳入新农合报销政策范围内，其中就包含血友病、BH4缺乏症等罕见病，按照救助标准，患22类重大疾病的参保农村居

民，其住院和大病门诊纳入新农合报销政策范围内的个人自负费用年度累计超过3000元以上部分，按60%比例给予救助；新农合报销政策范围外费用年度累计超过3000元以上部分，按20%比例给予救助。而这项政策的实施，也意味着青岛7位尚在治疗的BH4缺乏症患者都将享受到政府的救助。

相关链接

啥是罕见病？

罕见病，又称“孤儿病”，是指盛行率低、少见的疾病，但世界各国对于罕见疾病的定义不尽相同，世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口的0.65%~1%之间的疾病或病变。

奇怪名字的病种，就是一种罕见病。

欧洲罕见病组织成立于1997年，是在欧盟各成员国、企业基金会、健康机构等支持下，由罕见病患者组织及罕见病领域的爱心人士组成的非政府组织，其宗旨是改善欧洲罕见病患者的生活质量。

据世界卫生组织统计，目前，国际确认的罕见病有六千余种，约占人类疾病的10%，像成骨不全症、苯丙酮尿症、血友病、戈谢病、黏多糖症、威尔森氏症、法布雷病、渐冻人症、企鹅家族遗传性共济失调等拥有陌生又

2008年2月29日，欧洲罕见病组织(EURODIS)发起了第一届国际罕见病日。选择此时间点是源于这是每四年才出现一次的日子，寓意罕见。

