

# “一针55万”救命药或降至10万内

## 罕见病药终于进医保,SMA患儿家长喜极而泣:孩子有救了

齐鲁晚报·齐鲁壹点  
记者 郭春雨

### 天价救命药进医保 家长激动哭了好几次

12月3日上午,国家医疗保障局召开新闻发布会,公布2021年国家医保药品目录调整结果。本次调整,共计74种药品新增进入目录,将于2022年1月1日执行。预计为患者减负超300亿元。

2021年国家医保药品目录调整中,7种罕见病用药通过谈判方式纳入。

罕见病又称“孤儿病”,是指那些发病率很低、很少见的一类疾病,在罕见病领域,普遍存在科研投入少、诊断率低、缺乏有效治疗手段,绝大部分罕见病患者和家庭都面临着“病无所医”“医无所药”“药无所保”的困境。

此次药品目录调整中,用于治疗脊髓性肌萎缩症(SMA)的诺西那生钠注射液等罕见病药物调入,意味着近年来多方呼吁的高值罕见病药纳入医保实现了零的突破。

诺西那生钠注射液进入谈判目录不容易。谈判中,国家医保局谈判代表说:“我们希望企业在第一轮报价,就要拿出最大的诚意……每一个小群体都不应该被放弃……我们的目标是一致的,而且我们也不希望套路……”这场谈判,双方进行了一个半小时。

“太激动了,终于等到了,哭了好几次。”一遍遍看着这场“灵魂砍价”的现场视频,王敏告诉记者,她一上午哭了好几次,“终于能给多多打针了。”

王敏说的“打针”,即诺西那生钠注射液。脊髓性肌萎缩症(SMA),在欧美人群存活新生儿中的发病率约为1/10000,携带者频率1/40—1/50,位居2岁以下儿童致死性遗传病的首位。据估算,我国新生儿SMA患者每年新增1200人,存量患者约3万人。

随着病情进展,患者肌无力症状可进一步导致骨骼系统、呼吸系统、消化系统及其他系统异常,其中呼吸衰竭是最常见的死亡原因。

作为SMA患儿,7岁的多多不止一次问王敏:“妈妈,我什么时候能打针?”

王敏没有办法回答孩子的问题。诺西那生钠是全世界最早获批进入临床治疗SMA的药物,也是目前国内唯一一种治疗药物。2019年进入国内的时候,诺西那生钠一针价格高达近70万元。

今年1月,诺西那生钠降价了,每针价格55万元,结合慈善援助,每个患者每年花费55万元即可。而这55万也仅仅是一个开始:诺西那生钠的治疗包括负荷剂量与维持剂量两部分,需要在第1天、第14天、第28天、第63天分别在鞘内注射,以后每4个月注射一次,终生用药。

也就是说,每位SMA患儿的治疗,需要每年都注射诺西那生钠,一直到孩子长大、老去,活着的每一天,都需要诺西那生钠的支持。

在多多两岁查出身患SMA后,力气就一点点抽离了他小小的身体,到了上学年纪,别的孩子在课间跑跳游戏,而多多只能坐在教室里看着同学——SMA最主要的表现,就是“没劲”,随着肌肉萎缩,孩子会一点点丧失跑跳能力、走路能力、抬胳膊能力,甚至是吞咽、呼吸的能力。

王敏想给孩子打针,但是经济情况摆在眼前:夫妻俩老家都在农村,好不容易才在城市扎根。



▲医生正在为患儿注射诺西那生钠。

12月3日,济南晴。在送儿子多多上学时,王敏尽量用平静的语气跟多多说着新一年计划:“过了元旦,妈妈就带你去打针。”“哇!”听到妈妈的话,小推车上的多多欢呼起来,“我可以站起来了吗?我也能出去玩了吗?”“嗯。”王敏忍住眼泪,怕多说一句就会哭出来,“那时你就跟其他小朋友一样,能跑能玩。”

12月3日,国家医保局发布消息,全球首个用于治疗罕见病脊髓性肌萎缩症(SMA)的精准靶向治疗药物诺西那生钠注射液被纳入医保,2022年1月1日起正式执行。这也意味着,曾高达55万元一针的诺西那生钠注射液,在纳入医保后将大幅降价,很多像多多一样身患SMA罕见病的孩子,有可能获得生的希望。



▲马飞给孩子花55万元购买的诺西那生钠注射液。



▲小石头打针后情况逐渐好转。

即便是咬咬牙给孩子凑出第一个55万,下一针的费用从哪里出?

王敏不知道,也不敢想。为了照顾多多,王敏成了孩子的全程陪读,每天用小车推着孩子上学。作为一个母亲,她为孩子付出了这一切,但是55万一针的诺西那生钠注射液,却依然让她无能为力。

“孩子现在长大了,也懂事了。跟他一起做康复训练的一个小朋友打针后能走路了,多多就问我好多次,什么时候他也能打针。”王敏说,每次听到孩子问这个问题,她的心“都像针扎一样难受”。

这次诺西那生钠注射液纳入医保目录,业内人士分析,经过此次国家医保目录药品谈判,患儿家长们每年的自费费用或降至十万元以内。

虽然对于普通家庭,这仍是一笔不小开支,但是对于王敏来说,10万以内的治疗费用已经不再是可望而不可即的天堑。作为母亲,她终于能够回答孩子的问题:“过了元旦,下个月我们就去打针,打了针,就能走路,跟其他小朋友一样玩。”

### 患儿打针后情况好转 全家期盼“打下一针”

同样是SMA患儿,在注射诺西那生钠半年后,小石头终于能

够单独坐起来了。在体力好的时候,两条小胳膊也能举起来——他身上有劲了。

为了凑够55万的医药费,马飞几乎借完了所有能够借到的钱:借来的钱加上两边老人支持,凑够了第一笔药费,但接下来的药费该怎么办?马飞说,他不知道。“管不了那么多了,能打一针是一针,打一针,孩子就多活一点,好受一点。”

马飞说,给孩子用药后,小石头身上的“力气”回来了,但他没有办法高兴——下一个55万在哪里?

无药可医和没钱治病,虽然都是绝望,但绝对是两种完全不同的体验。马飞没有办法放弃。和很多SMA患儿父母一样,他没办法看着自己的孩子肌肉慢慢萎缩,直到不能动,最后走向死亡。

为了延缓肌肉萎缩的过程,马飞和家人每天不停地给孩子进行外部力量训练。训练需要耗费家长很多精力,每天至少三次按摩,需要用手揉捏孩子腿上的每一寸肌肉,按摩每一根脚趾,孩子成长的每一天,都要家长反复揉捏按摩无数遍。

3岁孩子的胳膊很软、很暖,这只小小的胳膊瘦得不像话,轻轻摩挲,能清晰感受到骨头的轮廓,细嫩的皮肉只有薄薄一层,小小的关节已经开始变形。

病痛折磨的不仅是孩子,更

是大人。马飞说,看着孩子痛,却一点办法也没有,那种痛彻心扉,只有当了爹妈,才会理解——绝望、无奈、痛苦、悔恨……马飞在不断寻求一切有可能延缓石头病情的方法。尝试过各种康复手段,尝试过干细胞疗法……一切“可能有用”的疗法,花光了家里的积蓄,经常是今天发了工资,明天就因为药费清零。

马飞几乎用尽一切方式去救孩子,但在山东大学齐鲁儿童医院小儿神经内科主任金瑞峰看来,这些努力,并没有治疗上的意义。

SMA的主要原因是,是5号染色体上的SMN1基因突变或者缺失。通俗解释:神经细胞要想正常工作,就要吃饭——人体制造的一种蛋白。因为患儿基因里SMN1基因无法正常发挥功能,没法制造神经细胞需要的蛋白,神经细胞吃不饱,就没法告诉肌肉要运动,肌肉长期不活动,就默认不需要活动,然后逐渐萎缩。作为一种基因病,注射诺西那生钠,是目前治疗SMA的唯一方式。

按照严重程度,SMA这种疾病可以分为0型、I型、II型、III型和IV型。

0型患儿一般出生后就会死亡。I型患者发病年龄在6个月内,预期寿命不超过2岁,呼吸衰竭是主要的致死原因。II型患儿和III型SMA患儿发病时间会有不同

时间的推迟,因为肌肉无力,没法固定和保护骨骼,SMA患儿会面临脊柱侧弯、关节变形挛缩、胯骨脱位等并发症,终身与轮椅为伴。

“由于经济原因,大部分患者还没有接受诺西那生钠的治疗。”金瑞峰告诉记者,按照遗传学概率,普通人群中,大约每40—50个人里有一个SMA携带者,如果两个携带者结合,每次怀孕都有四分之一的概率生下SMA患儿。

“全国范围内,目前选择打针治疗的有100多个患者。我自己坐诊的时候,一年平均能遇到六七例SMA患者,但目前在医院选择打针治疗的不到10例。”而经过这次国家医保药品目录谈判后,诺西那生钠注射液不仅降价,更能够纳入医保报销范围内,这将极大减轻患儿家庭的就医负担。

“过了元旦,石头就该打下一针了。”马飞说,他们有个SMA患儿群,从早上开始,群里就已经“炸锅了”,“好多家长都哭了,说终于等到救命药进医保、降价,终于能给孩子打上针了。”

### 基因检测 可预防罕见病

有SMA患儿家长形容,罕见病家庭呼唤出台相关政策,看到些许光亮时,既兴奋又着急。

2020年12月10日,国家医保局发布对全国人大代表一份建议的答复:目前已在我国上市的50多种罕见病药中,有40多种纳入了国家医药目录。国家医保局曾表示,“天价药”难以纳入“保基本”的国家医药目录,但依然有可能通过特殊安排予以保障。

各省市也一直在探索“高值罕见病药”的保障难题。如今,SMA罕见病家庭,终于等来了“有药能用、有药敢用”的曙光。

在推动出台罕见病药品保障措施的同时,对于罕见病的预防也逐渐引起重视。作为一种罕见病,SMA的认知度低而成本高,常规婚检或孕检都未纳入。也就是说,绝大多数人是在孩子出生、生病后才知道这一切。

根据《中国出生缺陷防治报告》,我国的出生缺陷发病率约为5.6%,与世界中等收入国家的5.57%接近,与高收入国家的4.72%具有较大差距。

全国出生缺陷监测数据显示,出生缺陷仍是我国面临的严峻问题,1996年—2014年出生缺陷发生率由128.30/万上升至157.03/万,近几年出生缺陷率总体呈持续上升趋势。

在今年的全国两会上,全国人大代表周洪宇提出,当前我国已初步建立了从孕前、产前到产后的三级防治体系。

目前该体系还存在一些问题,比如政府及各部门在出生缺陷防治方面的职责有待厘清和衔接,稳定增长的投入机制还未确立,预防出生缺陷的医疗资源和服务能力远远不足。为此周洪宇建议,推行免费婚检,降低出生缺陷人口比例。

“孩子已经开始计算打针的日子了。”王敏说,多多还不太明白“过了元旦”是多久之后,但作为一年级小学生,他已经开始掰着手指头跟妈妈算打针的倒计时,“还有不到三十天,我们就去打针。”

(文中人物为化名)



扫码下载齐鲁壹点  
找记者 上壹点

编辑:于梅君 美编:马秀霞 组版:洛菁