

“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并不容易。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。

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，多多就问了我好多次，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——他身上有了劲。

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



▲小石头打针后情况逐渐好转。

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：洛青