

守护健康 浇灌生命之花

——来自2023年中国罕见病大会的观察

新华社记者李恒、田晓航

走小步不停步。罕见病诊疗方案的每一次推进,都是为了让更多的患者得到救治——今年9月,国家卫生健康委等6个部门公布《第二批罕见病目录》,我国迄今共有207种罕见病被纳入目录。

成立国家罕见病医疗质量控制中心,发布国家罕见病医学中心设置标准;批准上市101个罕见病药物,已有60余种罕见病用药被纳入医保药品目录……我国多部门通力合作,汇聚社会各界力量,不断加强罕见病管理、保障和维护罕见病患者健康权益。

2023年中国罕见病大会21日至24日在京举办。与会嘉宾以“人民至上,共建共享”为主题,围绕罕见病的诊断、治疗、用药等内容深入探讨,展望未来。



打造有温度的医疗服务 让罕见被“看见”

张定宇,“人民英雄”国家荣誉称号获得者,湖北省卫生健康委员会副主任。但这些光环和头衔的背后,他也是一名患有渐冻症的罕见病患者。

“当得知自己患有渐冻症时,并没有告诉太多人。担忧被歧视,也很恐惧,害怕别人异样的眼神会对自己造成困扰。”张定宇坦言,“我想每个普通的罕见病人都会有类似的顾虑和心理上的胆怯。”

但作为一名医者,张定宇比一般患者有着更多专业权威的医学知识,这使得他能重新认识自己的身体状况,并用这些专业知识和经验帮助更多患者得到规范化治疗。

“了解罕见病,关爱罕见病患者,才能为更多罕见病患者增添生命色彩。”中国罕见病联盟执行理事长李林康呼吁,罕见病患者要树立信心,正确面对疾病,社会要引入健康教育,让更多人关注罕见病群体,用爱照亮他们的世界。

组建全国罕见病诊疗协

网,建立国家罕见病多学科诊疗平台,不断缩短患者平均确诊时间;建立中国罕见病诊疗服务信息系统,已登记罕见病病例约78万例;发布两批罕见病目录,共收录207种罕见病……近年来,我国不断提高罕见病规范诊疗能力和照护管理水平。

北京协和医院院长、中国罕见病联盟副理事长张抒扬建议,要进行流行病学调查,绘制中国罕见病病例分布地图,继续研究和调研真实世界中国罕见病人群数量,推动相关政策的制定和实施。

国家卫生健康委医政司司长焦雅辉表示,未来将结合《第二批罕见病目录》进一步提高医务人员对罕见病的辨别诊治能力;强化医疗机构间的协同配合,发挥牵头医院辐射带动作用,做好罕见病管理和病例登记,调整完善罕见病诊疗协作网;持续提升罕见病患者就医体验,打造有温度的医疗服务。

约半数罕见病在儿童期起病 早诊早治十分关键

张抒扬介绍,目前全世界发现的罕见病超过7000种,约80%的罕见病与遗传有关,约50%的罕见病在儿童期起病。罕见病的防治关键在于早筛早诊早治,以延缓罕见病患者病情进展,提高生活质量。

“临床上儿科实际上是罕见病的主战场。”天津市儿童医院院长刘薇说,翻阅医院近15年的罕见病病例,在第一批罕见病目录中,医院至少接诊了106种罕见病,第二批罕见病目录中也已接诊49种罕见病。两批罕见病目录中接诊率超74.88%,罕见病接诊在儿科医院覆盖率较高。

多位专家表示,儿童罕见病管理需要建立

一个完善的诊断体系。鼓励更多医疗机构成立罕见病诊疗中心,包括联合门诊、心理康复门诊、会诊中心、优生优育联合门诊、营养咨询门诊和罕见病患者之家志愿者服务站等,加强儿科医生的跨专业培训,尤其是要提高基层医生对罕见病的诊治能力。

北京大学第一医院儿科主任姜玉武介绍,儿童罕见性癫痫疾病是国家已经颁布的两批罕见病目录中最常见的疾病组之一,目前治疗方法主要包括精准选择药物治疗和替代治疗,只有尽早明确病因才能进行更精准的治疗,从而真正提高罕见病的治疗水平。

提高药物可及性 多措并举加强罕见病用药保障

为满足群众对国外已上市而国内无供应的少量特定临床急需药品的需求,2022年6月,我国印发《临床急需药品临时进口工作方案》。国家卫生健康委药政司药品供应保障协调处处长李波说,方案实施一年多来,对于稳妥解决患者少量的、特定的医疗需求,起到了重要的补充作用。

缺药是罕见病患者面临的共同难题。目前,全球仅有不到10%的罕见病有药可治。

国家药品监督管理局药品审评中心审评员耿莹介绍,针对罕见病“用药难”,国家药监局对罕见病治疗药品实施优先审评审批,根据罕见病目录推荐和临床急需药品清单提出快速注册

路径,发布《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》等文件,推进罕见病药物临床研发。

一些医疗和科研机构也陆续加入攻克罕见病药物研发难题的队伍。比如,北京儿童医院于2017年在获批为“十三五”科技重大专项的课题中,基于临床诊疗需求对罕见病用药的研发和评价作出布局。

完善短缺药品供应保障机制,建立“全国公立医疗机构短缺药品信息直报系统”、将部分罕见病药品纳入医保药品目录……我国多部门共同努力,全力破解罕见病用药保障难题。

新华社北京10月24日电

汽油、柴油价格下调

新华社北京10月24日电(严赋憬、姜子琳)国家发展改革委24日发布消息,根据近期国际市场油价变化情况,按照现行成品油价格形成机制,自2023年10月24日24时起,国内汽、柴油价格每吨均降低70元。

国家发展改革委有关负责人说,中石油、中石化、中海油三大公司及其他原油加工企业要组织好成品油生产和调运,确保

市场稳定供应,严格执行国家价格政策。各地相关部门要加大市场监督管理力度,严厉查处不执行国家价格政策的行为,维护正常市场秩序。消费者可通过12315平台举报价格违法行为。

本轮成品油调价周期内国际市场原油价格震荡下降。国家发展改革委价格监测中心预计,多重因素作用下,近期国际油价高位震荡运行可能较大。

5人驾车追逐藏羚羊被罚款 警方提醒游客文明出行

新华社拉萨10月24日电(记者陈尚才)记者24日从西藏那曲市申扎县公安局获悉,经查梁某等5人驾驶越野车,未经批准擅自进入自然保护区内,并追逐国家一级保护动物藏羚羊。申扎县林业和草原局对梁某等5人分别作出5000元的行政处罚,并进行了相应的警示教育。

那曲市申扎县公安局24日通过其微信公众号发布通报称:经调查,2023年10月21日17时40分许,梁某、施某、陈某、杨某、熊某等5人驾驶白色越野车,未经批准擅自进入自然保护区内,并追逐国家一级保护动物藏羚羊。其间,未造成藏羚羊被碾压或受伤死亡等情况,车内也未发现野生动物及其制品。

近日,网传那曲市申扎县某草地内一辆白色越野车追逐藏羚羊,引发网民关注。2023年10

月21日22时许,申扎县森林警察大队发现网传情况后,立即组织人员前往现场处置,并对可疑车辆进行排查。22日凌晨,警方锁定嫌疑人梁某等5人在那曲市班戈县境内,在班戈警方的协助下将嫌疑人抓获。

根据相关规定,申扎县公安局森林警察大队将此案移交申扎县林业和草原局进一步处理。申扎县林业和草原局根据《中华人民共和国自然保护区管理条例》及《西藏自治区实施办法》对梁某等5人分别作出5000元的行政处罚,并进行了相应的警示教育。

警方提醒广大游客,要文明出行,注意景区设立的安全警示标识,不要到景区划定的安全游览路线以外游玩,不要进入景区“禁止入内”的危险区域,不要前往政府部门禁止进入的保护区域。