

今天是第17个国际罕见病日

破解确诊难、治疗难，医疗医保发力，药物研发赛道接连传出好消息

罕见病困局逐渐“破冰”

■本报记者 唐闻佳 李晨璇

“月亮的孩子”“玻璃人”“人鱼宝宝”……这些好听的名字背后，其实分别对应着白化病、血友病、先天性下肢畸形，它们都被纳入了同一种病——罕见病。

每年二月的最后一天是国际罕见病日。第一届国际罕见病日发源于2008年2月29日，选择这个每四年才出现一次的日子，就是为了加深公众对罕见病的理解和关注。今天，又是四年一次的2月29日，也是第17个国际罕见病日。

在我国，罕见病被定义为人群中患病率小于万分之一，或新生儿患病率小于万分之一，患病总人数小于14万的疾病。据统计，全球目前有7000多种罕见病，大部分面临确诊难、治疗难等多重难题。欣喜的是，走到第17个年头的罕见病日，如同这个春天，迎来越来越多的新生曙光。

患上罕见的“百万分之七”，不幸中遇一次次万幸

“我对后续的治疗很有信心！”丹丹（化名）说。她即将出院，过去小半年，她出入抢救室，生命一度垂危。

丹丹是一名年轻护士，2023年10月突然发热、咳嗽，半个月后更出现高热，体温最高达40.1℃，伴随血小板减少、全身水肿、多发皮疹……由于在当地医院查不出原因，去年11月底，她被送到瑞金医院急诊。因为出现重症感染、呼吸衰竭，她被收入急诊ICU抢救，给予气管插管呼吸机辅助通气。

这到底是什么病？因为丹丹合并了肾功能衰竭、血小板减少，瑞金医院罕见病诊疗中心主任、肾脏科主任医师张文，联合急诊医学科、检验科的多位专家一起进行了会诊。综合多个检查结果，医生们认为，丹丹被确诊为患有非典型溶血性尿毒症综合征（aHUS），这种病的患病率约7/100万，近50%患者可发展为终末期肾病，死亡率高达25%。2018年，它就被纳入中国第一批罕见病目录。

患上这一凶险的罕见病是不幸的，但万幸的是，丹丹在瑞金医院很快确诊了，没走什么弯路。

数据显示，在中国，72.97%的罕见病患者有被误诊的经历，平均获得确诊时长为4.3年，获确诊前，平均要先经历2.97家医院问诊。

在上海，包括瑞金医院、中山医院、华山医院在内，不少三甲综合医院近年成立罕见病中心，就是希望让原本散落在各科室“寻求答案”的患者“找对门”。

对丹丹来说，还有一份“万幸”是，2024年1月1日起，我国新版国家医保药品目录实施，她所需用药纳入了新目录。“丹丹治疗所需的首选药物依库珠单抗注射液，近年已在国际上使用，但此前价格高昂——2万元一针，一周要注射3支，通常需要连用两三个月。接近百万的治疗费，让很多患者望而却步。”张文介绍，该药如今不仅降价为每支2500元，且纳入医保，患者经济负担大大减轻，真正看到了希望。

一针从70万元降到3.3万元，受益患者更多了

罕见病治疗领域如同一块块坚冰，要攻克的医学难题不少。近年来，随着新药陆续上市，加上一批药



▲今年1月，中国首个针对成人晚发型庞贝病的AAV基因治疗临床试验在华山医院罕见病中心完成首例受试者给药。
▶李西华与罕见病患者家庭交谈。（均受访者供图） 制图：冯晓瑜

近两年来，越来越多研发者与药企将视线投向罕见病药物研发赛道。据统计，2023年至少有27种罕见病药物获得我国国家药监局批准上市，覆盖了20种罕见病。与此同时，在2023年底国家医保局公布的医保药品目录调整名单中，共计15个目录外罕见病用药谈判/竞价成功，覆盖16个罕见病病种，填补了10个病种的用药保障空白。

物经国家谈判纳入国家医保目录，惠及更多患者，一个个罕见病的治疗困局正逐渐“破冰”。

上海儿童医学中心神经内科医生王翠锦对此深有感触。2022年1月28日，在上海颇受关注的罕见病男孩维洛，在上海儿童医学中心注射了第一针治疗脊髓性肌萎缩症（SMA）的药物——诺西那生注射液。这是全球首个SMA治疗药物，这个新药2019年在中国上市，但仅有少部分患者使用。因为当时，一针的治疗价格为70万元，通常第一年需要注射6针。2022年，随着国家新医保目录更新，诺西那生注射液纳入医保，并降价为3.3万元一针。维洛是该新药纳入医保后的首批受益者。

“随着这类药进入医保后，来我们这里看的病人明显多了，常规随访治疗有30例。”王翠锦感慨，药品的保障，让SMA在这家医院变成了“罕见病中的常见病”。

王翠锦随访的患者里，首诊时最小的才出生2周，最大的15岁。“就SMA而言，目前还谈不上治愈，因为患者需面临康复等诸多问题。随着病情发展，这类患者会出现脊柱侧弯，他们也盼望着有更好的治疗方案，期待药品能否更便宜、保障更到位。”接受采访时，王

翠锦援引了这样一则数据：全球有罕见病7000多种，4000多种在儿科，80%为遗传性疾病，30%的患者在5岁前死亡，仅5%有治疗办法，95%的罕见病缺乏药物或药物可及性差……

“我们迎来了很多变化，但还有很多期待。”王翠锦说。

拓宽诊疗年龄，患者诊疗需求得到满足

对罕见病患者来说，治疗不光需要药物，医生同样至关重要。

22岁的小路（化名）是复旦大学附属儿科医院神经内科分子病理诊断研究室主任李西华的“老患者”。

7岁时，小路被诊断为杜氏肌营养不良症（DMD），这是一种X连锁隐性遗传病，一般患儿在3岁至4岁时出现肌肉萎缩，若不及时干预，通常在12岁前便会失去行走能力。

就罕见病而言，延续性诊疗也很重要。“之前，由于超过了儿科医院可诊治的年龄范围，我只能转诊到成人医院。”所幸，随着医院的一则新规落地，小路又回到了自己熟悉的儿科医院。

去年起，经上海市卫健委批准，复旦大学附属儿科医院、上海儿童医学中

心、上海市儿童医院三家儿童专科医院可为18周岁以上、35周岁以下的特殊疾病患者提供连续性医疗服务，主要聚焦儿童白血病和实体肿瘤疾病、先天性结构畸形、先天性遗传代谢病、罕见病等四类疾病。

“这对医患而言均是一大利好，诊疗年龄的拓宽，让罕见病患者的诊疗需求得到满足。”李西华直言，尤其是DMD患者，年龄越大所面临的挑战越多。“今年春节前，小路告诉我，他的病情加重了，晚上睡觉不能平躺、憋得慌。”

这是典型的DMD病情进展导致心脏、呼吸、脊柱等出现的一系列连锁反应。李西华迅速响应，她所在的DMD-MDT团队涉及神经内科、心内科、呼吸科、骨科等多个学科，医生们诊疗经验丰富，快速拿出有针对性的诊疗方案。

在DMD领域探索30年，对李西华而言，困难有时，失落有时，但更多的是欣喜和希望。采访中，她与记者谈起一个细节，多年前她翻看国外DMD临床治疗指南，条目详细，甚至涉及到如何指导患者重返社会。

当时，李西华想的是，“这怎么可能？”毕竟按照当时的国内诊疗现状，

十二三岁便心衰而亡的患者不少。如今，她明白，这一切并非不可能。“有时，家长的乐观与理性，比特效药更有效。”

就目前而言，激素治疗仍是全球公认延缓DMD性价比最高的治疗方法。近十年前，李西华曾做过一项调研，我国DMD患者激素使用率仅25.9%，而如今，这一比例不断攀升，已接近欧盟国家患者激素使用率。

“患儿家长的态度转变很大，他们不再自怨自艾，很多人会积极配合医生，查阅国内外文献。”在李西华的诊室里，有家长告诉她，即便无法根治疾病，但也要想方设法延缓疾病进展，“相信总能等到特效药的上市”。她也欣喜地发现，不少十四五岁的患儿，并没有因为患病放弃学业，他们自如地行走，到学校里上课。“还有孩子问我，究竟是读上中专学一门手艺，还是继续念高中考大学。”她很高兴，患儿开始考虑自己的未来。

研发端发力，向“未知”进发

近两年来，越来越多研发者与药企将视线投向罕见病药物研发赛道。据统计，2023年至少有27种罕见病药物获

球发展倡议等领域多项双边合作文件。双方发表《中华人民共和国和塞拉利昂共和国关于深化全面战略合作伙伴关系联合声明》。

会谈前，习近平和夫人彭丽媛在人民大会堂大堂为比奥和夫人法蒂玛举行欢迎仪式。

天安门前广场鸣放21响礼炮，礼兵列队致敬。两国元首登上检阅台，军乐团奏中塞两国国歌。比奥在习近平陪同下检阅中国人民解放军仪仗队，并观看分列式。

当晚，习近平和彭丽媛在人民大会堂金色大厅为比奥夫妇举行欢迎宴会。王毅参加上述活动。

当作为，充分发挥党员先锋模范作用，常态化开展突出问题整治。

《意见》强调，各级党委（党组）要把巩固拓展主题教育成果作为重大政治任务，扛起主体责任，对各项任务举措明确责任单位 and 具体要求，不折不扣抓好落实。

“五一”假期在九棵树未来艺术中心拉开大幕。着眼于从1915年《青年杂志》问世到1921年《新青年》成为中国共产党机关刊物这一时代的宏大背景，话剧《觉醒年代》艺术再现了一百年前中国先进知识分子和热血青年追求真理、燃烧理想的如歌岁月。正如编剧喻荣军所说：“隔着百年历史，我们相互观照，知道他们为什么觉醒。在今天，我们能从他们身上找到什么。从绝望的绝境中找到缝隙，找到光亮，再从绝望中挣脱，冲破这道缝隙，冲出一个未来。这样的过程是我们一直在寻找的。话剧《觉醒年代》有很多台上与台下在精神层面可以直接对话的地方，我希望这些弥足珍贵的点能击中观众的心。”

中塞关系堪称中非团结合作的典范

塞、中非友好发扬光大。

比奥表示，中国是塞拉利昂信任和依赖的朋友，双方始终相互尊重、平等相待，拥有深厚传统友谊。塞方感谢中方为塞经济社会发展提供的大力支持，高度评价中国共产党领导中国人民实现跨越式发展，推进民族复兴。中国经验为发展中国家加快发展提供了深刻启示。习近平主席提出的“一带一路”倡议对促进全人类共同利益产生广泛积极影响。塞方恪守一个中国原则，坚定支持中方

维护主权和领土完整，支持中方维护自身核心利益，愿学习借鉴中国经验，同中方加强共建“一带一路”合作，拓展基础设施、贸易、教育、公共服务等领域合作新空间，为塞中传统友谊注入新动力，推动塞中全面战略合作伙伴关系进一步发展。塞方愿同中方加强在地区和国际事务中的协调配合，共同促进世界和平与发展。

会谈后，两国元首共同见证签署共建“一带一路”、农业、经济发展、落实全

巩固拓展主题教育成果

我革命精神解决党风方面的突出问题。要践行党的群众路线，落实“四下基层”制度，经常性开展领导班子政治体检，扎实开展纪律教育，持之以恒纠正形式主义

义、官僚主义。

四是坚持以学促干，不折不扣贯彻党中央决策部署。要树立和践行正确政绩观，推动高质量发展，激励干部担

红色题材申城舞台频频加场

演出，上海歌舞团的爆款舞剧《永不消逝的电波》自2018年首演以来，迅速在全国范围掀起“电波热潮”，代表上海红色文化的“电波精神”舞遍大江南北。元宵当天，《永不消逝的电波》启动新一轮演出售票，将在春暖花开的4月开启龙年首演，回归上海国际舞蹈中心连演四场，继续传承红色基因、弘扬红色文化。

谍战题材的舞剧，是舞蹈界长期空白的领域，用不开口的肢体语言表达复杂的剧情、多重的人物和革命者的坚定信念，难度可见一斑。《永不消逝的电波》突破线性叙事结构，让舞台学会

“讲故事”，将“舞剧蒙太奇”“倒带式回放”“可移动景片”等创新性艺术手法融入作品。石库门、里弄、报馆、旗袍裁缝店……舞剧将上海的城市特色细致入微地呈现在舞台上，以高度凝练的叙事方式、唯美的意象表达和谍战的紧张悬念再现动人的英雄故事，用舞蹈艺术无声的力量传递直击人心的爱与信仰，实现与观众的同频共振。

李大钊、陈独秀、蔡元培、鲁迅……电视剧《觉醒年代》让许多个历史课本上的人物变得鲜活起来，一经播出就收获大批年轻粉丝。昨天，根据同名电视剧改编的话剧《觉醒年代》宣布开票，将于

“四叶草”三展同台，上海会展季火热开局

（上接第一版）

会展业蓬勃发展带来人流物流资金流技术流加速回暖

会展业被誉为实体经济的晴雨表。来自上海市会展行业协会的数据显示，2023年，上海会展业复苏势头强劲，共举办各类展览活动681个，展会总面积1732.67万平方米，已恢复至2019年的近九成水平。会展业蓬勃发展，带来人流、物流、资金流、技术流的加速回暖，折射出中国经济的强劲韧性与无限潜力。

今年上海会展业持续向好。“国家会展中心（上海）对展会市场持乐观态度，预计全年承接展览规模将超过700万平方米，并力争超过2023年的办展规模。”彭春焰介绍，今年在“四叶草”举办的展览数量预估超过50场，其中上半年将密集举办30多场展会，仅3月份就有11场展会，跨越和上下游加速整合。2024年，上海会展业将持续回暖复苏，办展总规模预计将略超2019年水平，国际展占展览总面积的比重继续保持80%以上水平。

讣告

中国共产党党员，团市委原党组成员、市少先队名誉总辅导员，副局长退休干部沈功玲同志因病医治无效，于2024年2月27日逝世，享年78岁。

定于3月2日11时在龙华殡仪馆银河厅举行告别仪式。特此讣告。

共青团上海市委员会 2024年2月27日

（上接第一版）

习近平指出，中非人民命运与共，中国始终把发展同非洲国家团结合作作为对外政策的重要基石。中方将秉持真实亲诚理念，加强同非洲国家相互支持和合作，将支持非洲工业化倡议、助力非洲农业现代化计划、中非人才培养合作计划同非盟《2063年议程》、非洲各国发展战略紧密对接，把中国的发展、非洲的发展、世界的发展进一步结合起来，推动中非合作提质升级，推动世界走向和平、安全、繁荣、进步的广阔前景。中方愿同包括塞拉利昂在内的非洲朋友一道，办好今年的中非合作论坛会议，将中

（上接第一版）

二是坚持以学增智，不断从党的创新理论中悟规律、明方向、学方法、增智慧。要加强党员、干部政治教育和政治训练，抓好党员、干部履职能力培训。

三是坚持以学正风，推动全党以自

（上接第一版）孙甘霖曾这样说：“我觉得上海大家都了解，都知道，就像你的一个恋人、一个爱人，她是一个大家都名字，上海。但是，和你爱人一样，她还有一个只有你会叫她的名字，这是属于你的个人的。我觉得，上海对我来说就是这样。《千里江山图》既是一部革命史，也是一本风物志。观众将在讲述中回溯时代风貌，在剧场中唤起对城市的回忆、对光荣历史的再回首。

刻入基因的情感力量，成就“红色爆款”

“嘀嘀嘀”的电波声穿插全场，颤动着观众的红色血液。五年完成超610场