## 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

#### ■本报记者 **唐闻佳 李晨琰**

"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 一罕见病。

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起于 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

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

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 逐渐"破冰" 要先经历2.97家医院问诊。

院、华山医院在内,不少三甲综合医 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 元一针,一周要注射3支,通常需要 新药纳入医保后的首批受益者。 连用两三个月。接近百万的治疗费 轻,真正看到了希望。

# 3.3万元,受益患者更多了

罕见病困局逐渐"破冰"



更多患者,一个个罕见病的治疗困局正

上海儿童医学中心神经内科医生王 在上海,包括瑞金医院、中山医 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 院近年成立罕见病中心,就是希望让 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 那生钠注射液。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,诺西那生钠注射液纳入医 际上使用,但此前价格高昂——2万 保,并降价为3.3万元一针。维洛是该

让很多患者望而却步。"张文介绍, 这里看的病人明显多了,常规随访治疗 该药如今不仅降价为每支2500元, 有近30例。"王翠锦感慨, 药品的保 且纳入医保,患者经济负担大大减 障,让SMA在这家医院变成了"罕见 肌肉萎缩,若不及时干预,通常在12 疗方案。 病中的常见病"。

王翠锦随访的患者里,首诊时最小 罕见病治疗领域如同一块块坚 这类患者会出现脊柱侧弯,他们也盼望 回到了自己熟悉的儿科医院。 冰,要攻克的医学难题不少。近年 着有更好的治疗方案,期待药品能否更

物经国家谈判纳入国家医保目录、惠及 翠锦援引了这样一则数据:全球有罕见 心、上海市儿童医院三家儿童专科医院 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 等四类疾病。 多期待。"王翠锦说。

#### 拓宽诊疗年龄,患者诊疗 需求得到满足

对罕见病患儿来说,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 附属儿科医院神经肌肉分子病理诊断研 究室主任李西华的"老患者"。

7岁时, 小路被诊断为村民 岁前便会失去行走能力。

一针从70万元降到 的才出生2周,最大的15岁。"就SMA 要。"之前,由于超过了儿科医院可诊治 是欣喜和希望。采访中,她与记者谈起 而言,目前还谈不上治愈,因为患者需 的年龄范围,我只能转诊到成人医院。" 一个细节,多年前她翻看国外DMD临 面临康复等诸多问题。随着病情发展, 所幸,随着医院的一则新规落地,小路又 床治疗指南,条目详细,甚至涉及到如

去年起,经上海市卫健委批准,复

可为18周岁以上、35周岁以下的特殊 今,她明白,这一切并非不可能。"有 疾病患者提供连续性医疗服务,主要聚 时,家长的乐观与理性,比特效药更 焦儿童白血病和实体肿瘤疾病、先天性 有效。" 结构畸形、先天性遗传代谢病、罕见病

"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

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 病,但也要想方设法延缓疾病进展, 应。李西华迅速响应,她所在的 不良症(DMD),这是一种X连锁隐性 科、呼吸科、骨科等多个学科,医生们 有因为患病放弃学业,他们自如地行 临床研究领域日益活跃,比如在重症肌 遗传病,一般患儿在3岁至4岁时出现 诊疗经验丰富,快速拿出有针对性的诊 走,到学校里上课。"还有孩子问我, 在DMD领域探索30年,对李西华

就罕见病而言,延续性诊疗也很重 而言,困难有时,失落有时,但更多的 何指导患者重返社会。

来,随着新药陆续上市,加上一批药 便宜、保障更到位。"接受采访时,王 旦大学附属儿科医院、上海儿童医学中 能?"毕竟按照当时的国内诊疗现状, 计,2023年至少有27种罕见病药物获 的打通更无从谈起。"赵重波说。

十二三岁便心衰而亡的患者不少。如

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 患儿激素使用率仅 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 "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 究竟是该上中专学一门手艺,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

当时,李西华想的是,"这怎么可 将视线投向罕见病药物研发赛道。据统 司、到研究型医院、再到获批上市链条

会展业蓬勃发展带来人流

物流资金流技术流加速回暖

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

射出中国经济的强劲韧性与无限潜力。

方米,并力争超过2023年的办展规模。"

今年上海会展业持续向好。"国家会

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。

在上海瑞金医院,随着新药上市 医保目录更新等政策推进,全院各部门 共同协作, 在第一时间保障相关药品进 院使用。瑞金医院药剂科主任卞晓岚介 绍,2020年至今,瑞金医院已配置近 40种罕见病用药。

今年1月,随着全身重症肌无力的 罕见病用药艾加莫德α注射液纳入医保 后,瑞金医院神经内科迎来首批医保用 药患者。"在艾加莫德α注射液还没上 市前,我们临床药师就跟进了它在瑞金 海南医院的用药情况。如今,药师还将 继续跟进它在瑞金医院总院的使用。其 实,我们已为'如何用好新药'积累了 不少经验,后续期待更多新发现。"卞 晓岚表示,罕见病诊疗应是一个完整的 闭环, 从前端的罕见病诊断, 中端的罕 见病治疗与药品保障, 到后端的治疗后 疗效评价及药品不良反应监测等, 只有 实现闭环,才能真正为罕见病人群的健 康保驾护航。

还有医学团队,朝着更早期、更前 端发力。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。该试验由华山医院副院长、神 经内科赵重波教授和朱雯华副主任医师 作为研究者牵头,与护理、康复、营养 等学科专家组成多学科团队共同实施。

该研究药物为CRG003注射液,这 是一种基于重组 AAV 技术的基因替代 疗法,以病毒衣壳作为递送载体,将优 化的基因表达盒递送至细胞内并持续合 成活性蛋白,以期改善晚发型庞贝病患 者的临床症状,实现"单次给药、长期 有效"的治疗效果。"相当于给身体进 行小小的改造,内部建立了一个持续生 产活性蛋白的工厂。"朱雯华形象地说。

这是一项研究者发起的临床研究 (IIT),比一期临床研究更早期,目标 观察新药的耐受性、安全性, 预计研究

"绝大多数罕见病是遗传疾病,国 内外不少团队在寻求基因领域的突破, 这也是罕见病新药研发的热点方向之 。"赵重波坦言,这一与中国本土生 物创新公司携手的自研药物探索难度也 很大,比如,为了严格论证这个研究的 安全性,华山医院学术委员会和伦理委 员会收集了大量材料并多次论证,差不 多花了半年——这与一般新药临床试验 申请周期相比,明显要长。

"因为太新了,我们外地医院也跑 了,没医院接!"这家企业的负责人对

"谁来做第一个吃螃蟹的人?如何 给予创新前沿探索更大的支持?"赵重 波坦言,罕见病药物的研发,在某种程 度上是一场与时间的赛跑, 因为大部分 罕见病患者的生命都在倒计时。

罕见病新药研发的进程, 也在推动 ·些医院朝着研究型医院深度转型,包 括建立临床研究团队、形成科研型护士 的意识、规范操作流程等。赵重波透 露, 2020年至今, 华山医院在罕见病 无力诊治领域,已牵头国内或参与国际 的生物靶向药多中心临床试验数项。今 年,该团队还在发起一项针对罕见病细 胞治疗的IIT研究,将与一家生物医药 公司合作利用CART细胞治疗难治重 症肌无力。

"新药研发不是一蹴而就的,但如 近两年来,越来越多研发者与药企 果没有第一步,研发转化从生物制药公

### (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。中方将秉持真塞、中非友好发扬光大。 实亲诚理念,加强同非洲国家相互支持 和友好合作,将支持非洲工业化倡议、助

### 中塞关系堪称中非团结合作的典范

力非洲农业现代化计划、中非人才培养 待,拥有深厚传统友谊。塞方感谢中方 和平、安全、繁荣、进步的光明前景。中 习近平主席提出的"一带一路"倡议对促 和平与发展。 方愿同包括塞拉利昂在内的非洲朋友一 进全人类共同利益产生广泛积极影响。

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"

维护主权和领土完整,支持中方维护自 关系的联合声明》。 比奥表示,中国是塞拉利昂信任和 身核心利益,愿学习借鉴中国经验,同中 依赖的朋友,双方始终相互尊重、平等相 方加强共建"一带一路"合作,拓展基础 民大会堂北大厅为比奥和夫人法蒂玛举 设施建设、贸易、教育、公共服务等领域 合作计划同非盟《2063年议程》、非洲各 为塞经济社会发展提供的大力支持,高 合作新空间,为塞中传统友谊注入新动 国发展战略紧密对接,把中国的发展、非 度赞赏中国共产党领导中国人民实现跨 力,推动塞中全面战略合作伙伴关系进 洲的发展、世界的发展进一步结合起来, 越式发展,推进民族复兴。中国经验为 一步发展。塞方愿同中方加强在地区和 推动中非合作提质升级,推动世界走向 发展中国家加快发展提供了深刻启示。 国际事务中的协调配合,共同促进世界

道,办好今年的中非合作论坛会议,将中 塞方恪守一个中国原则,坚定支持中方 建"一带一路"、农业、经济发展、落实全

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 会谈前,习近平和夫人彭丽媛在人

天安门广场鸣放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

会谈后,两国元首共同见证签署共 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。

四是坚持以学促干,不折不扣贯彻 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 三是坚持以学正风,推动全党以自 实开展纪律教育,持之以恒纠治形式主 确政绩观,推动高质量发展,激励干部担 单位和具体要求,不折不扣抓好落实。

#### 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 "五一"假期在九棵树未来艺术中心拉开 集举办30多场展会,仅3月份就有11场

大虹桥优越的区位优势、超大规模 的展馆空间、齐全的配套服务,吸引一批 面积的比重继续保持在80%以上水平。

展会"连轴转",下半年还有部分展会正

超大型展会落地国家会展中心(上海)。 记者获悉,SNECPV国际太阳能光伏与 智慧能源(上海)展览会今年将首次移师 到"四叶草"举办,面积将由过去的20万 平方米增至40万平方米,推动光伏行业 会展业被誉为实体经济的晴雨表。 进入发展新阶段。此外,储能展也将首 来自上海市会展行业协会的数据显示, 次从外地迁到上海。

"我们对今年的展会充满信心。"法 兰克福展览公司相关负责人透露了一组 数据,2023年在沪举办的第十八届上海 国际汽车零配件、维修检测诊断设备及 流、物流、资金流、技术流的加速回暖,折 服务用品展览会,整体展示面积超过30 万平方米,现场观众人数打破展会历年 纪录,国际参与程度达到新高度。"2024 展中心(上海)对展会市场持乐观态度, 年,这一展会整体展示面积将再度增加 预计全年承接展览规模将超过700万平 17%,达到35万平方米,同时也将进一步 提升国际参与度,推动汽车产业链各环 节协同发展。

> 在上升通道,且继续呈现东移趋势,会展 横向、跨界和上下游加速整合。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

业内人士表示,全球会展业整体仍处

#### 告 讣

"四叶草"三展同台,上海会展季火热开局

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 局级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)

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。

二是坚持以学增智,不断从党的创

(上接第一版)孙甘露曾这样说:"我觉得 上海大家都了解、都知道,就像你的一个 名字,上海。但是,和你的爱人一样,她 还有一个只有你才会叫她的名字,这是 属于你个人的。我觉得,上海对我来说 史,也是一本风物志。观众将在讲述中 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"

巩固拓展主题教育成果

制度,经常性开展领导班子政治体检,扎 落实党中央决策部署。要树立和践行正

《意见》强调,各级党委(党组)要把巩

## 红色题材申城舞台频频加场

一轮演出售票,将在春暖花开的4月开 事方式、唯美的意象表达和谍战的紧张 连演四场,继续传承红色基因、弘扬红 无声的力量传递直击人心的爱与信仰, 色文化。

谍战题材的舞剧,是舞蹈界长期空 白的领域,用不开口的肢体语音表达复 电视剧《觉醒年代》让许多个历史课本上 们一直在寻找的。话剧《觉醒年代》有很 杂的剧情、多重的人物和革命者的坚的人物变得鲜活起来,一经播出就收获多台上与台下在精神层面可以直接对话 "嘀嘀嘀"的电波声穿插全场,颤动 定信念,难度可见一斑。《永不消逝的 着观众的红色血液。五年完成超610场 电波》突破线性叙事结构,让舞台学会 改编的话剧《觉醒年代》宣布开票,将于 中观众的心。"

实现与观众的同频共振。

大幕。着眼于从1915年《青年杂志》问 恋人、一个爱人,她有一个大家都知道的 演出,上海歌舞团的爆款舞剧《永不消逝 "讲故事",将"舞剧蒙太奇""倒带式回 世到1921年《新青年》成为中国共产党 的电波》自2018年首演以来,迅速在全 放"可移动景片"等创新性艺术手法 机关刊物这一时段的宏大背景,话剧《觉 国范围掀起"电波热潮",代表上海红色 融入作品。石库门、里弄、报馆、旗袍 醒年代》艺术再现了一百年前中国先进 文化的"电波精神"舞遍大江南北。元 裁缝店……舞剧将上海的城市特色细 知识分子和热血青年追求真理、燃烧理 就是这样。"《千里江山图》既是一部革命 宵节当天,《永不消逝的电波》启动新 致入微地呈现于舞台,以高度凝练的叙 想的如歌岁月。正如编剧喻荣军所说: "隔着百年历史,我们相互观望,知道他 回溯时代风貌,在剧场中唤起对城市的 启龙年首演,回归上海国际舞蹈中心 悬念再现动人的英雄故事,用舞蹈艺术 们为什么觉醒,在今天,我们能从他们身 上找到什么。从无望的绝境中找到缝 隙、找到光亮,再从绝望中挣脱,冲破这 李大钊、陈独秀、蔡元培、鲁迅…… 道缝隙,冲出一个未来,这样的过程是我 大批年轻粉丝。昨天,根据同名电视剧 的地方,我希望这些弥足珍贵的点能击