

播撒生命的希望

——各方协力推进罕见病防治能力提升

罕见病研究杂志创刊，中国红十字基金会罕见病共助基金发布，中央专项彩票公益金支持全国罕见病诊疗水平和实施能力提升项目启动……日前在京举行的2021年中国罕见病大会现场，传来了不少令人振奋的好消息。

我国罕见病患者约有2000万人，每年新增患者超过20万人。确诊难、治疗方法少、可用药品少等难题交织，让这个日益庞大的群体身陷困境。

自2018年以来，有关部门步履不停、全力以赴支持罕见病防治与保障工作，给患者带去希望——卫生健康、科技、药监、医保、工信等部门通力合作，通过制

定罕见病目录、建立全国罕见病诊疗协作网、成立中国罕见病联盟、加强区域协作和远程支持等措施，探索出破解罕见病防治难题的“中国模式”。

“‘十三五’期间，我国已初步建成国家罕见病临床研究协作体系。”国家卫生健康委第二届罕见病诊疗与保障专家委员会主任委员、北京协和医院院长张抒扬介绍，国家罕见病注册登记平台、国家重点实验室和国家转化医学中心，支撑了500多项全国范围的罕见病协作研究；两个国家级数据库收集超过60万名的罕见病患者资料，支撑着我国罕见病患者分布和疾病负担的研究。

“罕见病学科已形成队列、机制、筛

查、诊疗、康复、管理的全生命周期、诊疗全过程的罕见病协同创新体系。”张抒扬说，在该体系支持下，各系统罕见病研究在遗传机制、诊断标志物、临床分型和发病机制上取得了突破性进展。

罕见病是诊疗挑战较大的疾病领域，也是全球共同的重大公共卫生问题。专家介绍，全世界发现的罕见病超过7000种，约80%为遗传性疾病，约50%起病于儿童期。

“做好出生缺陷疾病防治是罕见病预防的关键。”国家卫生健康委妇幼健康司副司长沈海屏说，多数出生缺陷疾病的发病率非常低，因而也是罕见病；而约80%的罕见病是遗传病，多数也是出生缺

陷疾病。

近年来，我国采取三级预防策略防治出生缺陷。通过构建覆盖全国城乡的出生缺陷防治网络、加强出生缺陷防治人才培训、推进婚前孕前保健等举措，防治出生缺陷成效明显。据沈海屏介绍，全国严重致残出生缺陷发生率由2010年的万分之十七点四八降至2019年的万分之十点三一。

“罕见病防治要坚持预防为主。”国家卫生健康委副主任李斌表示，要针对罕见病多为先天性、遗传性疾病的特点，通过婚检、产检、新生儿筛查等，实现关口前移，降低罕见病发生率和远期健康损害。

据新华社北京12月20日电

罕见病救命药让“医学孤儿”不孤单

没有药？——激励药物研发，探索同情用药

郑宇宁是一名庞贝氏症罕见病患者，常年住在医院的ICU病房里，依靠喉管处的切口进行呼吸机供氧，靠父母按压腹部助力排痰，她的身体也因脊柱侧弯变成了“S”形。

在我国，包括郑宇宁在内的各类罕见病患者约2000万人，临幊上病例少、经验少，罕见病往往被称为“医学孤儿”。

部分罕见病药品进医保、罕见病治疗药品在三批遴选发布的81个临幊急需境外药物中超一半……这一系列举措，无不体现了“生命至上”理念。近日举行的2021年中国罕见病大会上，专家就这一话题进行了深入交流。

病无医、医无药、药无保是罕见病患者面临的共同“症结”。罕见病药品研发难度大、投入高、周期长，一直难以满足患者临床需求。数据显示，全球已知的罕见病有7000多种，其中95%的罕见病无有效治疗药物。

“罕见病相较于重大常见疾病来说人数相对较少，但绝对数量并不少。”中国科学院院士陈凯先指出，推进罕见病药物研发十分紧迫，要加强罕见病药物基础研究和临床转化研究，倡导制药企业积极投入罕见病药物研发。

“我们密切关注罕见病患者用药需求。”工业和信息化部党组成员、副部长王江平介绍，通过实施《医药工业发展规划指南》“十四五”医药工业发展规划等，引导企业加强研发治疗罕见病特效药物，支持企业在罕见病药物研发中充分发挥主体

作用。

王江平说，将罕见病药物纳入小品种药、短缺药管理，开展集中生产基地建设和生产供应监测、供需对接，推动建立短缺药品供应保障联盟，充分发挥国家医药储备蓄水池作用。

北京协和医院党委书记吴沛新说，针对罕见病“没有药”，今年6月，在国家药监局等的努力下，医院从瑞士获取国际领先

的三期临床用药，帮助一位阵发性血红蛋白尿症的罕见病患者重获新生，实现了首例罕见病同情用药。

国家药品监督管理局副局长陈时飞介绍，国家药监局会同国家卫生健康委联合发布关于临幊急需境外新药审评审批相关事宜的公告，三批遴选发布的81个临幊急需境外药物中，罕见病治疗药品超过一半。

用药难？——加快审评审批

罕见病“用药难”，是横在全球罕见病患者面前的一大难题。

近年来，我国对罕见病治疗药品实施优先审评审批。2020年新修订的《药品注册管理办法》明确，将具有明显临床价值的防治罕见病的创新药和改良型新药纳入优先审评审批程序，对于临幊急需的境外已上市境内未上市的罕见病药品在70日

内审结。陈时飞介绍，目前，已有26个罕见病药品通过临床急需境外新药专门通道获批上市。

“在所有药品上市申请中，罕见病药品审评审批时限最短。”陈时飞说，2021年，国家药监局新批准利司扑兰口服溶液用散等10个罕见病药品，用于治疗脊髓性肌萎缩症等罕见病。这些药品填补了国内相关

罕见病治疗用药的空白，为更多的罕见病患者延缓病情发展、提高生活质量带来了希望。

据了解，治疗肾上腺皮质癌的特效药米托坦尚未在国内注册上市，患者只能奔波于国外购买或寻找高价代购以获取药品。国家卫生健康委第二届罕见病诊疗与保障专家委员会主任委员、北京协和医院院长张抒扬带领团队组织政策咨询，寻找采购途径，准备申报资料，在多部门通力合作下，打通国内临幊急需罕见病药品“一次性进口”途径，首批100瓶药品已惠及20余位患者。

“探索临幊急需用药的一次性进口特购也是解决罕见病‘用药难’的一个重要方法。”吴沛新说。

用不起药？——发展多层次医疗保障体系

60余种罕见病用药获批上市、40余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录……这一桩桩惠民生的事件，都在悄然点亮一个个家庭新的希望。

记者在采访中了解到，罕见病药品贵主要是因患者少，却多是救命药。与会专家认为只有先把价格降下来，才能谈保障问题。

国家医疗保障局副局长李滔说，截至目前，国内共有60余种罕见病用药获批上市，已有40余种被纳入国家医保药品目录，涉及25种疾病。通过对罕见病药品的谈判准入，大幅度降低罕见病用药价格，今年共有7个罕见病药品谈判成功，平均降幅达65%。

李滔表示，下一步将持续推

进医保药品目录调整，对符合条件的罕见病药品优先纳入医保药品目录；完善多重医保体系建设，发挥基本医保、大病保险、慈善救助等多重保障作用，进一步提升罕见病的医疗保障水平。

这是让罕见病患者振奋的好消息——罕见病研究杂志创刊，中国红十字基金会罕见病共

助基金发布，中央专项彩票公益金支持全国罕见病诊疗水平和实施能力提升项目启动……

“中国正在协力打造出破解罕见病用药的‘中国样本’，不让一个患者掉队是我们共同的心愿。罕见病患者的明天会越来越好。”中国罕见病联盟执行理事长李林康说。新华社北京12月20日电

壶口瀑布现流凌冰挂

近日，受持续降温天气影响，黄河壶口段出现流凌、冰挂景观，壶口瀑布波涛汹涌白浪滚滚，河面上漂浮着流凌，零散的流凌碎片顺流而下，十里龙槽浮满冰凌像一条白色的巨龙。图为冬日的壶口瀑布别有一番景致。中新社发

北京市网信办依法约谈处罚知乎网

新华社北京12月20日电（记者阳娜）记者20日从北京市网信办获悉，近日，国家互联网信息办公室指导北京市互联网信息办公室依法约谈知乎网负责人，针对知乎网多次出现法律法规禁止发布或者传输的信息等问题，依据《中华人民共和国网络安全法》，责令其立即整改，严肃处理相关责任人。北京市互联网信息办公室对知乎网违法行为进行行政处罚立案。

知乎网负责人表示，将深刻吸取教训，严格落实各项整改要求，在整改期间自行暂停相关功能。

北京市网信办有关负责人表示，网站平台应当切实履行主体责任，健全网络信息安全管理制度，不得为违法违规信息提供传播平台。北京市网信办将进一步督促相关网站平台加强内部管理，依法依规开展服务，维护清朗网络空间。

