



爱不罕见 小小的你不孤单

本报报道引发关注的合肥罕见病患儿天佑病情加重暂别课堂

本报讯(安徽商报融媒体记者 刘媛媛 实习生 张欣悦)今年2月28日是“第十八届国际罕见病日”，今年的主题是“不止罕见”。新学期开学，10岁的合肥男孩杨天佑没去上学。6个多月大时被确诊罕见病——先天性肌营养不良症(CMD) merosin 缺乏型，天佑与疾病抗争了快10年。2024年，他的故事经安徽商报融媒体平台报道后，引发广泛关注。这个学期，小天佑的病情加重，不得不暂别课堂，更多的时间留在家中。

先天性肌营养不良症(CMD) merosin 缺乏型对大多数人来说非常陌生。这个病与近年来渐被熟知的“渐冻症”“重症肌无力”不是一种病，症状却相似，肌无力、肌张力低、关节挛缩变形，如果持续恶化，呼吸肌、心肌会出现萎缩，危及生命。由于发病率极低，先天性肌营养不良症(CMD) merosin 缺乏型被认为是“罕见病中的罕见病”，在我省患儿人数是个位数，在全世界范围内患者人数也非常少，至今没有能够有效治疗的药物。

随着年龄增长，先天性肌营养不良症(CMD)患儿的病情会逐渐加剧。这两年，天佑脊柱侧弯、关节挛缩症状日益加重，由于风险大，暂时也没法通过手术治疗。天佑喜欢上学，喜欢和老师同学们在一起，暂别课堂对他来说是莫大的遗憾，也是无奈的选择。“他特别想上学，但现在脊柱侧弯比较严重，一直坐着容易腰肌劳损，担心会加重病情。”

科研进展让天佑父母和其他患儿家长看到了希望。2024年5月，《遗传学与基因组学杂志》在线发表北京大学第一医院/北京儿童医院熊晖教授团队的研究论文，该研究揭示上调同源基因LAMA1可延长LAMA2-先天性肌营养不良小鼠寿命，为替代基因治疗临床应用提供了理论基础。天佑妈妈杨兰(化名)希望，更多的医生和科研人员能够关注先天性肌营养不良症(CMD)，关注这些艰难求生的患儿和他们背后的家庭，共同推动药物的研发。

不止罕见 第十八届国际罕见病日



本报2024年3月11日相关报道

记者手记

被看见，就有希望

先天性肌营养不良症(CMD)、神经纤维瘤病1型(NF1)、视神经脊髓炎谱系疾病、戈谢病、结节性硬化症、低磷性佝偻病……它们都是“罕见病”。发病率低，是罕见病被称作“罕见病”的原因，但当巨大的人口基数成为分母，罕见病就不罕见。

大部分罕见病至今没有特效药，即便幸运有药，治疗、用药、康复和长期照料等花费也会给家庭带来沉重的负担。罕见病患者常常既面临生命危险，又面临生活困境。

近年来，罕见病用药、照护等问题日益受到关注，相关政策不断出台。2024年底，国家医保局等部门发布的新版国家医保药品目录新增91种药品，其中包含用于治疗肥厚型心肌病的玛代凯泰胶囊等13种罕见病用药。截至目前，已经有超过90种罕见病治疗药品纳入国家医保药品目录。

第一时间落地执行的同时，安徽不断调整完善相关政策。2024年，在组织专家咨询论证的基础上，我省将戈谢病、结节性硬化症、低磷性佝偻病等9种疾病新增纳入我省基本医保门诊慢特病病种保障范围，连续三年扩大门诊慢特病病种。截至目前，我省已将27种罕见病用药纳入门诊慢特病保障范围。举一个例子，参加居民医保的戈谢病患者，基本医保叠加大病保险每年最高可报销60万元，极大减轻了患者和家庭的负担。

2025年1月1日实施的《安徽省城乡居民基本医疗保险和大病保险待遇保障政策》，将罕见病目录外药品纳入大病保险基金单行支付范围，为罕见病患者再搭建生命的桥梁。

再小的群体也应该被看见，如何关怀“极少数人”反映社会的文明程度。更多的罕见病患者和家庭“被看见”，疾病的治疗就有了希望。“我命由我不由天”，人类与疾病的抗争何尝不是一场与命运的“对赌”？当更多的人关注罕见病群体，共同为生命开山辟海，“逆天改命”就有了希望。

(相关报道见2版)

合肥产第3亿台 笔记本电脑下线

[4版]

胡润中国500强出炉 8家皖企上榜

[8版]