一位罕见病患者的“再见”与“遇见”

每年2月的最后一天为“国际罕见病日”。

据新华社报道，全球已知的罕见病有7000多种。我国有2000多万罕见病患者，每年新增患者超20万。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。121种罕见病被纳入第一批罕见病目录、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……近年来，我国推进罕见病群体的医疗保障工作从未歇步。随着鼓励政策不断出台，一些本土企业开始涉足罕见病领域，甚至出现专注罕见病药物开发及商业化企业，罕见病药物上市提速。

上图：观众观看一场罕见病公益画展。展品是来自7名罕见病患儿的12幅画作。

左图：多个科室的专家为先天性肌营养不良患者展开联合义诊。

患者故事

昨日，蔻德罕见病中心发起的“蜗牛快跑”罕见病公益跑全民公益赛事再次启动。在主题为“热爱”的赛事宣传片中，三名罕见病患者身背“重重的壳”，却依旧努力奔跑、追梦。参与拍摄的维吾尔族小伙艾力亚尔·艾克排尔，便是其中一员。

艾力亚尔·艾克排尔是面肩肱型肌营养不良患者，目前尚无特效治疗药物。他加入蔻德罕见病中心，成为一名帮助罕见病患者群体的公益人。“能为罕见病病友做点什么，就特别有意义。”

和糟糕的过去说再见

2019年，在新疆乌鲁木齐做实习辅警的艾力亚尔·艾克排尔发现胳膊使不上劲儿，这种无力感不断向腰部、腿部蔓延。那年9月，他在北京协和医院被确诊为面肩肱型肌营养不良，这是一种尚无特效治疗药物的罕见病。“只能随缘了，看它怎么发展，我再去接受。”艾力亚尔·艾克排尔坦言，到现在都无法克服对疾病后期发展的恐惧，不敢想象自己丧失运动能力后的日子。

2021年1月，他接到母亲的电话，说父亲住院了，肝硬化，怀疑肝部有恶性肿瘤，可能只有三个月生存期。那时，他的脑海中一直在重复一个问题：“今后能承担起这个家庭的责任吗？”

艾力亚尔·艾克排尔说自己以前的生活观念很“糟糕”，一直认为只要父亲在，什么都不怕。那时候赚上一两个月钱就跑出玩儿，再赚点钱再继续玩儿。如今回想，那样的生活没有意义。在父亲生病后的近半年时间里，艾力亚尔·艾克排尔“长大”了，一个人的时候会哭，恨自己以前的不争气，告诉自己要撑起这个家。幸运的是，父亲的病不是恶性肿瘤，经过六个月的危险期后，病情已有所好转。

拍摄“蜗牛快跑”赛事公益宣传片时，甩书的那幕场景，艾力亚尔·艾克排尔拍了很多遍。一次次被甩出去的那本杂志，就如同自己不得不放弃的兴趣爱好和曾经的美好，脑海中不断浮现的，是自己无法估量的未来。“最后一次甩书，我也差点哭了，如果真的丧失活动能力，爱好什么的都是浮云，我不敢想象真的沦落到无法自理需要人照顾的时候。”再次聊起拍摄的那一幕，他依然有些难受。

遇见充满意义的未来

“患病这件事，是我人生中要跨过的一道坎儿，是命运给我的一个测试，熬过去就好了，所以我决定要干点有意义的事儿。”遭遇生活的“暴击”后，艾力亚尔·艾克排尔决定，和“糟糕”的过去说再见。

生活的转折点出现在2019年的杭州病友会。在接触罕见病公益组织——蔻德罕见病中心后，艾力亚尔·艾克排尔有个想法，把中心正在做的事情带回到新疆，让新疆的罕见病患者也能得到关爱，让新疆的民众了解罕见病。

给蔻德罕见病中心投过几次简历后，2021年7月，艾力亚尔·艾克排尔正式入职，成为患者社群支持部的项目专员，服务和孵化患者组织。他把自己定义为“学习者”的角色，不断地学习罕见病知识和公益知识。

从新疆到北京，生活变得完全不一样了。没有大房子住，生活起居不再有人照顾。为出行方便，用电动车代步。刚到北京的那段时间，艾力亚尔·艾克排尔的内心也曾有过挣扎，“回去做点生意，凑合过一辈子算了。”2021年10月，当他接手要孵化的第一个患者组织——假性软骨发育不全症患者组织后，一切都变了。

“身为患者，我了解患者的心理，却从未想到过去了解患者家属的心理，直到在现场了解到那些家属们这么多年来坚持带孩子看病的心路历程。”那天，艾力亚尔·艾克排尔思考良久，内心蹦出了一个想法：自己已经23岁了，可能等不到基因治疗药物了。但还有这么多年幼的孩子，他们再过一二十年才到自己这个年龄，还有机会等。虽然不能为自己做点什么，但可以为他们做点什么。这也成为艾力亚尔·艾克排尔坚持到现在的信念。

现在的艾力亚尔·艾克排尔开始看书充实自己，思考能为罕见病群体做些什么，策划些什么，能给他们带来哪些帮助。“虽然生活水平差点儿，但我的精神是满足的。听到患者和家属的感谢和认可，感觉比赚了几百万还舒服。”艾力亚尔·艾克排尔的圈子也发生了变化，他结交了很多公益圈的朋友、医学专家、媒体朋友……大家都在为罕见病群体而努力。

药物研发

“无药可用”是大多数罕见病患者的常态。智慧芽数据显示，全球7000多种罕见病，有药可治的比例不足10%。中国第一批罕见病目录中的121种罕见病，只有58种在我国有治疗药物。业内人士表示，本土药企对罕见病药物的研发以仿制药为主，创新药研发并不积极，投入大、商业回报少是原因之一。如何推动中国罕见病创新药研发，让患者有药可用，是摆在相关部门、本土药企、罕见病公益组织面前的共同问题。

60多种罕见病药物国内获批

自2018年5月第一批罕见病目录发布以来，从罕见病诊疗到药物研发及上市、医疗保障等多方面的政策都是围绕目录展开。

2021年12月召开的罕见病大会发布数据显示，我国已有60多种罕见病药物获批上市，40多种被纳入国家医保目录，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的价格，让有药可用的罕见病患者用得起药。

为加快罕见病治疗药品等临床急需境外新药在中国上市，国家药监局、国家卫健委联合印发《关于临床急需境外新药审评审批相关事宜的公告》，对罕见病治疗药品等临床急需境外新药建立专门通道进行审评审批，对列入专门通道的罕见病治疗药品在3个月内审结。2018年11月开始相继发布的三批临床急需境外新药名单中，涉及34款罕见病药物，超过遴选药物总量的50%。

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，对于临床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。

国内已出现专注罕见病领域药企

随着鼓励政策不断出台，一些本土企业开始涉足罕见病领域，进入早期探索阶段。

2021年11月19日，葛兰素史克的美泊利珠单抗获批在中国上市，作为首个用于治疗嗜酸性肉芽肿性多血管炎的靶向药物，吸引国内企业关注，迈博药业、正大天晴均在布局美泊利单抗生物类似药。

来自病痛挑战基金会的统计数据显示，从2018年5月第一批罕见病目录发布至今，共有34款罕见病药物获批上市，罕见病药物上市提速。尤其是2021年，获批的罕见病药物多达11种。

从获批情况来看，罕见病药物主要还是依靠海外引进。“大部分中国药企还处于对罕见病药物的引进和仿制阶段，这块市场的需求远未被满足。”智慧芽生物医药数据总监裴立东表示，新药研发周期长，罕见病药物市场相对较小且处于孕育期，国内资本更多的是追逐热度，因此罕见病药物研发没有成为资本关注的主流。“如果政策引导再给资本一些信心，可能会给整个中国罕见病市场带来一定影响。”裴立东说。

值得注意的是，我国已出现专注罕见病药物开发及商业化企业。走在最前沿的北海康成拥有巨大市场潜力药物资产组成的全面管线，针对部分最普遍的罕见病和罕见肿瘤适应症，包括三个上市产品、四个处于临床阶段的候选药物等。

弗若斯特沙利文预计，中国罕见病药物市场将由2020年的13亿美元增至2030年的259亿美元。未来，中国一定要在基础科研、药物研发上占有一席之地。

（新京）