

疾病罕见，关爱不罕至

我国破解罕见病难题迈出关键步伐

目前,我国约有20万渐冻症患者。全国政协委员、北京医学会罕见病分会主任委员丁洁近年来一直致力于罕见病研究、诊治。从2013年开始,其团队调研采集北京市30余家三甲医院5年来罕见病住院病历40余万份,发现罕见病患者的发病率逐年增高。研究显示,80%以上的罕见病由遗传因素导致,50%在出生或儿童期发病。一旦配偶双方存在相同缺陷基因,下一代就有可能患罕见病。

高误诊、高漏诊、用药难,是罕见病患者共同的“病症”。中华医学会神经病学分会等发布的多发性硬化患者生存报告显示,47%的患者不能被立即确诊,38%的患者被误诊为其他疾病,最常误诊的疾病为视神经脊髓炎、血管病等。

没有对症药、有药价太高、医保难覆盖,让一些罕见病患者“望药兴叹”。中国罕见病联盟秘书长、北京协和医院副院长张抒扬说,全世界范围内只有不到5%的罕见病有有效的药物治疗。无药可用,是横在全球罕见病患者面前的一大难题。

丁洁援引一份针对20余种罕见病的2133个患者的调查显示,78%的患者用药只能报销10%以下或者全自费,其中超过六成因无法负担费用支出而放弃治疗。

“我国人口基数大,即使发病率不高,但各病种发病人数汇总起来也不是一个小数字。”中国工程院院士、北京大学医学部主任詹启敏介绍,10年前,罕见病在我国几乎无人知晓、少人问津。如今,在政府、社会组织、

医生、医疗机构和制药企业的共同努力下,罕见病开始越来越多地“站到了聚光灯下”。

治疗有多难:10年救治130名戈谢病患者,累计投入13亿元

种类繁多、临床表现复杂多样导致确诊难,是罕见病诊断和治疗的另一难题。甚至有的罕见病患者,用了二三十年才确诊。

作为罕见病的一种,多发性硬化是严重、终身、进行性、致残性的中枢神经系统疾病。3万多患者饱受折磨,许多人一开始却不知道患了这个“相伴终身”的顽疾。

一种罕见病新药的研发周期通常在10年以上。截至2016年,我国上市的诊疗罕见病的“孤儿药”为189种,相较于多达6000种至8000种罕见病,远远不能满足治疗需求。

“肚大如鼓”,造成中枢神经系统受损的戈谢病,其治疗一年需要动辄上百万元的药费,对于一个普通家庭来说,无疑是天文数字。“帮助134名戈谢病患者接受治疗,使他们可以正常地工作、生活,有的已经结婚生子,这是一个奇迹。”中华慈善总会常务副会长王树峰介绍,针对戈谢病的思而赞援助项目在中华慈善总会2009年开展以来,共发放援助药品5.7万多支,价值13亿元。

专家指出,罕见病涉及血液、骨科、神经、肾脏、呼吸、皮肤及重症等多个学科,临床医师普遍缺乏罕见病的专业知识。在我国,30%以上的罕见病患者需要5位至10位医生诊

治才能确诊,科学诊断流程和相关临床路径、多学科会诊机制有待完善。

“不可能要求所有医生都能治罕见病,但至少要让它们有这种意识。”丁洁说,遇到某些症状时,只要能想到罕见病的可能性,及时将患者推荐到有诊治能力的医疗机构,就是一种进步。

举措有多实:为2000多万罕见病患者用药带来福音

最近召开的国务院常务会议指出,“加强癌症、罕见病等重大疾病防治,事关亿万群众福祉”。

国家卫生健康委医政医管局负责人表示,我国将进一步推动罕见病管理工作制度和规范化,探索促进罕见病规范化诊疗新路径,提高疾病诊疗和新药研发水平,努力为罕见病患者提供及时、高效的医疗服务。

“应探索多学科联合,推进罕见病早诊早治,努力降低死亡率。”张抒扬透露,我国计划在2020年初步完成国家罕见病注册登记研究,开展超过50种5万例的罕见病注册登记研究,推动数据共享研究。

加快“孤儿药”上市。目前,罕见病药品的注册申请获得了优先审评审批。人们期待能有更多的创新药物给患者带来福音。

优选临床需求迫切且已有明确治疗方案,能大幅降低致残率和死亡率的罕见病进入目录。专家呼吁建立多方救助模式,破解罕见病患者诊治和用药困局。

“

江西提出精简文件简报、会议活动和督查考核,倡导“尽职尽责敢担当、不为乱为皆问责”,在最大程度地为基层“减负”的同时,锻造更多“闯将”

新华社南昌2月27日电(记者陈毓珊)江西省人民政府近日印发文件,对基层反映强烈的“文山会海”、材料过多过滥、督查考核频繁等形式主义、官僚主义以及不担当、不作为、慢作为等问题提出21条真招、实招。

这份《全省政府系统推动“三减三强两倡导”深化“五型”政府建设推进高质量跨越式发展若干措施(试行)》,聚焦推进精简文件、大干项目,问题破解和狠刹陋习工作落实等重点问题,围绕精简文件简报、精简会议活动、精简督查考核,强化问题破解、强化大干项目、强化政务服务,倡导“一线工作法”、倡导“尽职尽责敢担当、不为乱为皆问责”,最大程度地为基层“减负”“松绑”,推进江西高质量发展、跨越式发展。

江西提出,坚决压减文件简报数量,2019年省政府及省政府办公厅发文总量压减10%以上;全省各级政府简报数量压减20%以上。大力提倡短文、发管用的文,对基层反映强烈的“空头政策”“无效文件”,视情严格实行责任倒查、严肃问责。同时,严控会议数量和规模,2019年全省政府系统综合性会议总量比上年再压减1/3以上。

此外,江西提出有效激励担当作为,完善和落实容错纠错机制,锻造更多“闯将”“猛将”“干将”,为创新者开道、为担当者担当、为干事者撑腰、为实干者兜底,让干事创业者心无旁骛、轻装前行。

江西二十一招除「文山」去「会海」

克隆猴等重大基础科研入选2018年度“中国科学十大进展”

据新华社北京2月27日电(记者陈芳、胡喆)克隆猴、能治肿瘤的智能型DNA纳米机器人、最高精度的引力常数G值……27日,科技部基础研究管理中心发布了2018年度“中国科学十大进展”。

基于体细胞核移植技术成功克隆出猕猴、创建出首例人造单染色体真核细胞、揭示抑郁发生及氯胺酮快速抗抑郁机制、研制出用于肿瘤治疗的智能型DNA纳米机器人、测得迄今最高精度的引力常数G值、首次直接探测到电子宇宙射线能谱在1TeV附近的拐折、揭示水合离子的原子结构和幻数效应、创建出可探测细胞内结构相互作用的纳米和毫微米尺度成像技术、调控植物生长-代谢平衡实现可持续农业发展、将人类生活在黄土高原的历史推前至距今212万年等10项重大科学进展入选。

“中国科学十大进展”遴选活动由科技部基础研究管理中心牵头举办,至今已成功举办14届,旨在宣传我国重大基础科学研究进展,开展基础科学科普宣传,促进公众理解、关心和支持基础研究。

中国石油大港油田形成亿吨级陆相页岩油增储

据新华社天津2月27日电(记者毛振华)我国陆相页岩油勘探开发实现重要突破。记者27日从中国石油大港油田获悉,截至当日,两口页岩油水平井——官东1701H井、官东1702H井已自喷超260天,原油日产稳定在20到30立方米,官东地区已形成亿吨级增储,标志着中国石油在渤海湾盆地率先实现陆相页岩油工业化开发。

大港油田开发建设始于1964年1月,是继大庆、胜利之后新中国自主开发的第三个油气田,勘探开发范围地跨津、冀、鲁25个区、市、县。

页岩油是一种颇具潜力的石油来源,分为海相页岩油和陆相页岩油。与美国大规模开发的海相页岩油相比,我国陆相页岩油储量丰富,前景可期。据国际能源署预测,中国页岩油资源丰富,可采资源量约50亿吨,仅次于俄罗斯和美国,全球排第三位,主要分布于渤海湾、松辽、鄂尔多斯、准噶尔等大型沉积盆地。

中国石油大港油田公司副总经理周立宏介绍,大港油田破解常规油勘探观念禁区,成功定位陆相页岩油勘探开发主区域,先后对3口井主力层段系统取心,进行厘米级岩心精细描述和上万块次的分析,创新了陆相页岩油的富集理论认识。

针对页岩油自身无自然产能,需要改造才能开采的难题,大港油田形成了细粒沉积物识别等3项国内外专利技术和16项配套技术,支撑了页岩油勘探开发。

经过三年多实践,官东1701H、官东1702H两口页岩油水平井以260余天的长时间稳产,累产万方。一座规模可观、潜力巨大的地下“宝藏”展现在世人面前。

内蒙古“2·23”重大事故5名公职人员接受审查调查

新华社呼和浩特2月27日电(记者任军川、刘懿德)内蒙古自治区锡林郭勒盟纪委监委27日发布消息,锡林郭勒盟“2·23”重大事故中,西乌珠穆沁旗5名公职人员涉嫌严重违纪违法,正接受纪律审查和监察调查。

这5名公职人员分别为西乌珠穆沁旗委常委、副旗长高晓波,西乌珠穆沁旗应急管理局党组书记、局长司成全,西乌珠穆沁旗林业和草原局党组书记、局长姚玉清(原任西乌珠穆沁旗安全生产监督管理局党组书记、局长),西乌珠穆沁旗应急管理局党组成员包凤山,西乌珠穆沁旗安全生产综合执法局局长高栋。

在锡林郭勒盟“2·23”重大事故中,上述5名公职人员涉嫌严重违纪违法,目前正接受纪律审查和监察调查。



多学科协作诊疗
为罕见患儿精准“把脉”

▲西安市儿童医院多个科室的医生在为一名疑似罕见患儿进行会诊(2月26日摄)。

据介绍,西安市儿童医院儿童罕见病覆盖面广、就诊患儿人数多,该院采取多学科协作诊疗模式,由多个科室专家组成医疗组,对罕见患儿进行会诊,制定个性化治疗方案。

新华社记者刘潇摄

下月起二十一个罕见病药品享税收优惠

据新华社北京2月27日电(记者陈芳、田晓航)为鼓励罕见病制药产业发展,降低患者用药成本,从3月1日起,我国将对首批21个罕见病药品和4个原料药实行增值税优惠政策。这将为我国罕见病患者用药带来更大希望。

世界卫生组织将罕见病定义为患病人群占总人口0.65%至1%的疾病或病变。目前国际确认的罕见病种类约有6000种至8000种,绝大部分属于先天性、慢性病,30%的罕见病患者平均期望寿命不到5年。由于病种繁多,我国罕见病患者已经形成一个相对较大规模的群体。罕见病在医改中的位置和患者相关的医疗保障制度逐渐引起社会各界的关注。

最近召开的国务院常务会议指出,要保障2000多万罕见病患者用药。从3月1日起,对首批21个罕见病药品和4个原料药,参照抗癌药对进口环节减按3%征收增值税,国内环节可选择按3%简易办法计征增值税。

从鼓励罕见病用药研发列入规划,到《关于深化审评审批制度改革鼓励药品医疗器械创新的意见》等文件出台支持罕见病药品研发上市的措施,再到颁布第一批罕见病目录,成立罕见病联盟、组建罕见病诊疗协作网,国家规范罕见病诊疗、保障罕见病患者用药的步伐不断加大。

“没办法停下来,哪有积雪就去哪”

玉树雪灾区的脱困时刻



▲2月25日,青海省杂多公路段段长穆河翼在救援侧滑到路边的半挂车。

新华社记者李亚光摄

用双手撑着插在雪里的铁锨。

休息间隙,穆河翼拿出一根香烟,但打火机怎么也打不着。“打火机在这里老罢工!”穆河翼告诉记者,高原护路人经受恶劣天气的常年洗礼,比同龄人显老。今年47岁的他已在平均海拔4400米的当地路段坚守23年,面相显得老很多。

玉树雪灾发生至今,穆河翼及班组32人已在杂多抗雪抢通道路一线连续工作38天。

期间累计投入机械411台班,清理积雪53万立方米,救援264辆救灾运输车辆,小型汽车326辆,救援被困人员1740人。

穆河翼调配了两辆装载机 and 一辆半挂车空驶至马勒赛被困点。三台车、10多人,转移物资、腾空车辆,系上钢索,装载机开始牵引发力。25日下午3时许,马勒赛的被困卡车脱困。

从装载车上跳下时,驾驶员贾进彪已连续

进行复杂作业3个多小时。寒风中,他的头上的一缕缕热气随风而散,一粒粒汗珠从脸颊滚落。

贾进彪告诉记者,这样的工作强度早已成为近期常态。因连续降雪,国道345多拉麻科至杂多段在近两个月内屡通屡断。为保“救灾生命线”畅通,杂多公路段工作人员平均每天清雪抢通工时达12小时,最长近22小时,连不少机械设备都“累倒了”。

看着为救援自己而劳累24小时的护路人员,马勒赛连道感谢,声音有些哽咽:“你们一直陪着我、帮助我,像亲人一样亲。”

“大家都在抗雪救灾,我们本就是一个战壕的兄弟。”穆河翼说。

马勒赛驾车离开,因救援作业而短暂拥堵的道路再度通畅。不少过往车辆纷纷摇下车窗,为穿着橙色工作服的护路人竖起大拇指。

顾不上感受赞美,也没时间好好休息。穆河翼带领班组向玉树市上拉秀乡方向行进,继续进行清雪作业。

“没办法停下来,感觉一直被推着走,哪有积雪就得去哪,这是职责所在。”贾进彪说。

跟随护路人员的脚步,记者来到上拉秀乡玛玛村境内。国道345线旁,像山一样高的草堆周围挤满了牧民和微型面包车。

穆河翼告诉记者,牲畜是牧民的命,饲草是牛羊的命。没有政府的帮助和畅通的道路,他们很难熬过这次雪灾。

看着清完雪离去的护路队,路边牧民挥手致意。