

# 科学与健康

2010年4月16日 周五出版 第129期 主办:中国科学院 中国工程院 国家自然科学基金委员会 科学时报社出版 国内统一刊号:CN11-0084 邮发代号:1-82

编者按:

有人曾把这些人比作“四叶草”,因为他们与四叶草之间的共同之处就是罕见,而不同之处是四叶草常被人们视为幸运的象征,他们却要每天忍受着病魔带来的痛苦。这些人便是“罕见病患者”,他们一方面要承担病痛带来的折磨,另一方面还要面临着治疗难、就业难等人生困境。那么,在社会公平、保障人权的时代语境下,整个社会应当如何关爱这一弱势群体呢?本报试图通过相关的采访更全面地了解这群人的生存状况以及相关治疗和立法的情况。

## 罕见病,需要你我的关注

□本报记者王璐 张思玮

“罕见病是一个社会问题,罕见只是相对而言。从我国罕见疾病患者人数来看并不是一个很小的数量,我们如果在合适的时机进行有效地干预,可以让孩子更加健康茁壮地成长,相反,则会增加社会的负担和家庭的痛苦。”

4月3日,在清华大学法学院模拟法庭,由中华慈善总会、中国健康教育中心/卫生部新闻宣传中心、清华大学联合主办的“2010罕见病学术研讨会”上,原卫生部副部长,中华慈善总会副会长彭玉在致辞中作出上述表示。

世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口的0.65%至1%之间的疾病或病变。据了解,目前已确认的罕见病有5000-6000种,约有80%的罕见病由遗传缺陷引起,约有50%的罕见病在出生时或者儿童期即可发病,而仅有约1%的罕见病能够有效治疗。

统计显示,我国有近千万的罕见病患者,虽然罕见病的发病率极低,但罕见病的诊治方法及罕见病患者的救助一直是医学界、社会学界、法学界等领域亟待研究解决的问题。



筛查具有重要意义:“产前诊断是指在妊娠早、中期时,应用影像学和遗传学技术对胎儿进行宫内诊断,了解胎儿状况,是否罹患致残、致死性出生缺陷或遗传性疾病,以降低生育风险。”

院医药卫生管理部门和药品管理部门联合颁布罕见疾病用药的管理规章,比如规定罕见病用药标准、用药程序、审评程序,研发资助及相关事项。比如,包括在审评、咨询、医学、卫生、基本药物等各方面建立相应的专家库;加速罕见药的审评程序;对于一些重大创新专项药物的研发给予资金的帮扶;强化医师在罕见病方面的培训和教育,将罕见药与国家医保基本药物进行衔接,对特困户、低保户、残疾人设立救助金。

### 关爱步伐应加快

“患者和患者家属,还有媒体、专家、人大代表、政协委员、慈善机构等社会方方面面要一起呼吁建立罕见病医疗保障体系。”全国政协委员李定国在两会期间又提出加强对罕见病的医疗保障政策的建立。

其实,在前几年的两会上,两位全国人大代表安徽省人大副主任朱维芳和安徽大学教授孙兆奇就罕见病进行立法、诊治、医疗费用支出等在谈到市场上治疗罕见病药物少少的情况时,给出了上述两点原因。

美国在1983年最早颁布了《罕见病药物法》,欧盟建立了孤儿药委员会(COMP),罕见病专家数据库和相应的罕见病工作组,并积极开展国际合作。一些欧盟国家也有相应立法和研究资助。而目前我国对罕见病的规定非常不完善。

“罕见病患者因相应制度的缺乏,遭受的威胁更为严重,虽然社会上会有一些跨国公司、爱心人士捐款帮助,但是最重要的是法律体系、监管体系的健全和完善。”宋华琳说。

宋华琳说,我国可以借鉴国外的经验明确罕见病认定标准。在未来《药品管理法》的修改过程中对罕见病用药进行概括规定,同时可以由国家

### 望“药”欲穿的局面

“一方面,许多药厂考虑到经济利益不愿意把过多的精力放在只供少数人使用药品的研发上,另一方面,即便是有企业愿意对罕见疾病的药品进行研发,也会面临着患者少、临床试验难开展的局面。”南开大学法学院副教授宋华琳在谈到市场上治疗罕见病药物少少的情况时,给出了上述两点原因。

美国在1983年最早颁布了《罕见病药物法》,欧盟建立了孤儿药委员会(COMP),罕见病专家数据库和相应的罕见病工作组,并积极开展国际合作。一些欧盟国家也有相应立法和研究资助。

“罕见病患者因相应制度的缺乏,遭受的威胁更为严重,虽然社会上会有一些跨国公司、爱心人士捐款帮助,但是最重要的是法律体系、监管体系的健全和完善。”宋华琳说。

宋华琳说,我国可以借鉴国外的经验明确罕见病认定标准。在未来《药品管理法》的修改过程中对罕见病用药进行概括规定,同时可以由国

### 记者手记

也许,在你的记忆中还存留着去年2月白血病患儿李瑞幸幸运地与温家宝总理偶遇后得到救助的消息,但是相信大多数罕见病患者无法依靠这种幸运的降临来获得对疾病的医治。那么,要真正解决这些患者的生存困境、保障其合法权益除了一些临时性、应急性措施外,记者认为最为根本的方法还是要依靠立法等制度形式的固定,通过立法等形式除了对罕见病患者提供医疗保障外,还要对这一群体的就业、就学、就养等人生的整个过程提供支持和保障。

在我国现行的法律法规中非常明确地提出罕见病的概念,是在2009年国家食品药品监督管理局制定的《新药注册特殊审批管理规定》中。该规定谈到,对治疗艾滋病、恶性肿瘤、罕见病等疾病具有明显临床治疗优势的新药要采取特殊审批。

### 用制度为罕见病患者撑起一片天

在此次罕见病学术研讨会议上,多位发言的专家也都发出了尽快对罕见病进行立法的呼吁。清华大学教授王晨光谈到,罕见病的法律制度应对的不是一个单一的法律,它涉及到法律的相当多的部门。比如罕见病药品的生产问题,直接带来对罕见病药品的生产、登记注册、药品产品质量的批准、流通、知识产权保护、药品进口制度,所有这些方面都需要有特殊的制度。

当然,如果在法律上能够对罕见病进行保障的确是一件可喜的事情,但是目前在国家没有出台相关法律条款的时候,提高公众对罕见病危害的知晓水平,消除对罕见病患者的社会歧视势在必行。

记者了解到,由于婚前检查已经没有硬性规定,我国很多农村地区基本上已经没有人进行婚检,带来的危害就是新生儿出生缺

## 卫生部赴青海地震救援队出发

4月15日上午,由卫生部组织的北京、天津第一批地震救援医疗队从北京出发,赴青海玉树。北京、天津第一批医疗队有93名临床及护理人员,由普通外科、骨科、神经外科、胸外科、肾内科、重症医学科、儿科、麻醉科、急诊科、感染科、院感科等专业医师和护士组成。医疗队携带6吨医疗救援物资赴灾区。卫生部党组书记张茅、副部长马晓伟,北京市、天津市卫生局有关负责同志,北京大学医学部有关负责同志,部分卫生部部属、部管医院院长为北京、天津地震救援医疗队送行。

北京等地卫生部门已派出首批150辆救护车赶赴灾区,随后还将派出第二批110辆赶赴灾区。四川省、云南省、陕西省、甘肃省、广东省、新疆维吾尔自治区和西藏自治区的医疗队170余人也正在赶赴灾区。

张茅在出发前的动员讲话中指出,玉树地震造成重大人员伤亡和财产损失,成千上万的群众饱受伤痛,流离失所,十余万人民的生命和健康遭到严重威胁。全国卫生系统紧急动员,在卫生部的统一安排下,各地组建了医疗救治专家组和医疗队,24小时待命,随时准备投身抗震救灾的第一线。地震发生当日,青海、四川、西藏、甘肃卫生部门派出的共5支287人的医疗卫生救援队伍携带医药物资已到达灾区,并迅速开展医疗卫生救援工作。

(据卫生部网站)

## 声音

### 卫生部副部长马晓伟: 公立医院改革还存在畏难观望

一些地方政府和有关部门担心改革会明显增加财政支出。国务院领导多次强调要更加注重公共服务和社会管理,要求调整财政支出结构,加强对公立医院的支持。《公主岭医改试点指导意见》对公立医院的政府投入政策已作出明确规定,这些政策都是经过慎重选择的,有助于提高公平和效率目标,并不会明显增加政府的财政压力。与增加政府投入相比,公立医院改革更为迫切的任务是创新体制机制、加强内部管理,必要的花钱也是为了买机制、建机制。

一些地方卫生部门担心工作压力太大、部门协调难度大,医务人员担心医学技术发展受影响和个人待遇降低。公立医院改革不仅是挑战和压力,更是机遇和动力。党中央、国务院高度重视公立医院改革,要求坚定不移地推进以公益性为方向的公立医院改革,为我们破解难题,消除一系列体制性、机制性、结构性问题,促进公立医院健康、可持续发展,更好地为人民群众的健康服务,创造了难得的历史机遇。我国医学技术的发展水平不仅不会降低,随着人事制度和收入分配改革的推进还将逐步提高。

## 相关链接

### 部分常见的罕见病

白化病,是由于不同基因的突变,导致黑色素或黑色素体生物合成缺陷,从而表现为皮肤、眼睛、毛发等色素缺乏的一种遗传病。白化病患者的皮肤和毛发呈白化现象,易晒伤,大多有眼球震颤、怕光、低视力等现象,目前无有效的治疗方法。

肢端肥大症,是脑下垂体因增生或肿瘤而引起生长激素分泌过多引起的皮肤及骨骼异常增生性疾病。未成年人发病引起巨人症,成年人发病表现为皮肤弥漫性肥大增厚,面部皮肤纹理增粗,皱纹加深,鼻唇沟增宽,舌、嘴唇变厚。同时垂体肿瘤压迫导致器官病变且恶性肿瘤发生率也会相应增加,寿命缩短。发病率6~18人/百万。

特发性肺动脉高压,是一种罕见的心血管病,发病率每年1~2人/百万,女性发病率较高。60%的病人表现为呼吸困难、气喘、胸痛等,病情严重的出现心包积液,导致右心衰竭,只能卧床不起。患者平均年龄在30岁左右,目前是不可治愈的重度慢性疾病。

苯酮尿症,缺乏苯丙酮酸羟化酶,苯丙氨酸只能靠转氨生成苯丙酮酸,病人尿中排出大量苯丙酮酸。苯丙酮酸堆积对神经有毒害,使智力发育出现障碍。新生儿患病的机率约是5万分之一,一年约有6~7个患有此种病症的新生儿出生。

线粒体病,是由线粒体DNA或核DNA缺陷引起。基因缺陷导致了线粒体呼吸链上的功能蛋白或结构蛋白发生改变,丧失了原有的功能,使能量合成受阻,从而出现一系列的临床症状,常见的有癫痫、偏头痛、痴呆、偏盲、四肢酸痛且活动后乏力明显、视力下降、眼睑下垂、神经性耳聋以及身材矮小、糖尿病、心脏病、白内障等。(张思玮/整理)

## 高端访谈



本期嘉宾: 国家发改委宏观院公众营养与发展中心副主任吴秀林 采访者: 张思玮 王璐

“近些年来,粮油加工行业从过去只是对量的满足到现在对质的追求,整体上得到了跨越式发展,不过仍然存在产能过剩、过度竞争的现象,这就需要我们不断地探索粮油产品深加工之路,尤其是如何通过粮油产品来改善公众营养和健康状况。”近日,国家发改委宏观院公众营养与发展中心副主任吴秀林接受《科学时报》采访时说。

粮油加工是指对原粮、油料等基本原料进行处理制成成品粮油及其制品的过程。粮油加工业曾被称为“永不衰败的朝阳产业”。

### 有喜也有忧

新中国成立时,我国的粮油工业大多设备陈旧,工艺落后,操作笨重,生产环境差,经济技术指标落后,有一定规模的、现代化的粮油加工企业屈指可数。“那时候,很多人还不能接受花几十元购买一个国外的大型粮油加工设备。”吴秀林说。

不过,这种家庭作坊式的粮油加工行业从“七五”时期开始得到了改观,一些稍大的企业开始引进国外粮油加工关键技术和装备,使得我国的米、面、油加工由粗加工转向了精加工。

“现在,我国的粮油加工能力之大、企业之多均居世界前列。我们的碾米、制粉和油脂制备工艺已经接近甚至超过了国外先进水平,加工设备也完成了更新换代,实现了国产化,改变了过去主要设备依赖进口的局面,有些设备甚至出口到海外。”吴秀林对改革开放后粮油加工行业的发展给予了充分的肯定。

据2004年中国粮食行业协会的统计,我国规模以上粮油加工企业为8546个。(编者注:规模以上粮油加工企业是指:大米加工厂日处理稻谷加工能力、食用植物油加工厂日处理油料加工能力均在30吨以上(含30吨),小麦粉加工厂日处理小麦加工能力在50吨以上(含50吨)。其中,日加工能力1000吨以上的72个。

“应该说我们的粮油加工行业已经进入了规模化、集约化,与此同时粮油市场的细分化、专业化的程度也得到了提高。”吴秀林说。

过去我国的粮油市场大多以标准粉、标二米和二级油为主,而如今,当我们走进超市时,可以发现各种等级的米面粉琳琅满目,如麦心粉、免淘米、浓香花生油、生态稻等。

不过,吴秀林提醒在看到可喜成绩的同时也不能忽视现存的问题。

“产能过剩、开工率较低、利润空间不大”这三组词语是吴秀林形容当前粮油加工行业存在的问题。他以大米加工企业为例,目前我国的大米加工厂的开工率不到35%,大米在市场上的平均利润率低于4%,这导致很多企业都处于以销定产的局面。”

吴秀林认为,基于国家产业政策以及粮油在国家社会中的重要地位,粮油加工不可能再成为暴利的行业。在近几年内,粮油加工行业可能会一直处于供大于求的局面。而走向高科技含量和市场细分化的道路将是粮油加工企业走出困境的关键一步。因为现代社会的人已经不再满足于“吃饱”的局面,粮油企业应该注重解决“吃好”的问题。“把一些科技元素融入到粮油加工过程之中,生产的产品应更加符合人体的需要。”(下转 B2 版)



## 健康北京“动”起来

为响应世界卫生组织2010年以“城市化与健康”为主题的“世界健康日”的相关号召,4月8日,卫生部、中国记协、可口可乐中国在朝阳公园共同举行了“健康北京‘动’起来”的快步走活动。同时,还举行了中国健康知识传播激励计划“健康体重·2009”的颁奖仪式。

卫生部呼吁城市居民应当均衡饮食、增加运动,多走路出行,保持吃动平衡的健康生活方式;同时,也呼吁城市在建设过程中应当为市民健康出行提供便利。比如保持步行道和自行车道的畅通,改善步行环境,在适当的道路或公园设置步行路线等等。这样不仅保持了市民的身体康,还能够为节能减排、低碳出行、改善城市环境有所帮助。

同时,专家建议要通过增加运动,保持吃动平衡的健康生活方式来有效地控制体重。注意平衡人体摄入和消耗的热量,有意识地增加运动,比如少坐一站公交车、少坐一两层电梯、增加走路出行等等。(包晓凤)

## 双周要闻

### 世博园看病用药全免费

近日,上海市卫生局局长徐建光表示,世博园内的5个医疗点,人员、器材、药品配备都很充分,且全部免费。徐建光说,根据国际惯例,世博园内医疗站点将免费提供医疗服务,一些常用药和医疗耗材的使用也不必付费。但如果伤病者被送到医院进一步治疗,医院将正常收费。

徐建光表示,上海卫生部门已将世界各地5月到10月份可能出现的传染病都作了调研和预案,并编写了15种高风险输入性传染病的防治手册。同时,还同专家一起制订完善了10余项突发公共事件的应急预案,如鼠疫、高温中暑、饮用水污染等。已经对世博园内30个饮用水点实施动态实时检测,每5分钟,仪器会自动反映水质的数据指标。(据新民网)

### 工业氧事件 8名公职人员受处理

4月12日晚,郴州市儿童医院用氧问题责任追究有了结果,从医院、企业到药监部门多方责任人受处理。

据了解,8名公职人员当中,1人受到开除党籍处分,7人分别受到党内警告、严重警告和行政撤职等处分,2个单位被责令写出检讨。郴州市工业气体有限责任公司法人代表陈和平因涉嫌违法,已移送司法机关立案调查。

用氧问题曝光后,郴州市第一人民医院目前已经接到40余例与用氧相关的咨询、质疑或者投诉,其中极小部分患儿家属称,使用工业氧后患儿不适。医院向他们作了解释,并承诺如因用氧问题损害健康经鉴定后医院将承担责任。(据人民网)

### 发布严重违法广告媒体被曝光

日前,国家工商行政管理总局、国家食品药品监督管理局联合发布违法广告公告,公布2010年第一季度违法广告监测情况,并对六家发布严重违法广告的媒体进行了曝光。

2010年第一季度,国家工商行政管理总局、国家食品药品监督管理局在监测中发现,一些报纸媒体仍在发布违法低俗不良药品广告。这些违法广告夸大药品适应症和功能主治,欺骗和误导消费者,广告内容格调低下,用语低俗,严重违法广告法律规范规定。

公告对《沈阳晚报》、《桂林晚报》、《每日新报》(天津)、《大河报》(河南)、《大健康报》(河南)、《河南商报》六家发布典型严重违法广告的媒体予以曝光。(据SFDA网站)

鲁严禁基层截留手足口病重症

山东省卫生厅4月14日要求,对于手足口病重症患儿,要严格落实筛查隔离措施及转诊规范程序,严禁基层医疗机构随意截留重症患儿。山东省自2月下旬以来,手足口病疫情出现明显的上升趋势,局部地区疫情较重,重症病例增加较快。

山东省卫生厅要求,医疗机构要严格落实预检分诊、重症筛查、病人隔离、危重病例会诊和转诊规范程序,全力做好重症患儿的救治工作,尽最大可能减少死亡。要特别重视加强基层医疗卫生机构的防控能力,改善就医环境,规范诊疗程序,严禁随意截留重症患儿。

针对发病患儿以家庭散居儿童居多的情况,山东省要求,立即开展新一轮的手足口病防治知识宣传教育,发挥街道办事处等基层机构、教育部门和基层医疗卫生单位的作用,有针对性地开展以农村、社区、托幼机构和学校为重点的手足口病防治知识宣传,开展儿童活动场所用具消毒,控制疫情农村扩散和社区传播。(据中国政府网)

## 健康需要粮油行业护航