

让罕见病被看见

新华社记者 彭茜

“他们像是散落在夜空的星星，孤独地遥望。” 寇德罕见病中心创始人、主任黄如方如此形容罕见病患者群体。作为国内最大罕见病公益组织的负责人，同时也是一名患假性软骨发育不全症的罕见病患者，他所做的工作是将他们汇聚成“星河”，守望相济；他也希望更多人能看见这个群体，给予他们关爱、包容与支持。

每年2月的最后一天是国际罕见病日，今年的主题是“不止罕见”，聚焦抗击罕见病的韧性与联结的力量。

被忽视的“医学孤岛”：罕见病为何难诊治

罕见病指发病率极低、患病人口数量极少的疾病。它并非指某种特定疾病，而是散在各疾病系统的罕见疾病的统称。《柳叶刀·全球卫生》杂志近期刊发《2024年罕见病领域现状》文章显示，已知的罕见病种类超7000种，全球约有3亿人受罕见病影响。

“瓷娃娃（成骨不全症）”“木偶人（多发性硬化症）”“蝴蝶宝贝（大疱性表皮松解症）”……这些童话般名字背后是一个个令人心疼的罕见病案例。很多我们相对熟知的疾病也属于罕见病，如部分遗传性耳聋、白化病、血友病、苯丙酮尿症、脊髓型肌萎缩症等。

罕见病常涉及多系统、多脏器，病程呈

慢性、进行性、耗竭性发展，甚至致残或危及生命。如渐冻症（肌萎缩侧索硬化）患者亲身体会一天被“冻住”，逐渐丧失行动能力甚至自主呼吸。

近70%的罕见病出现在儿童时期，例如遗传性大疱性表皮松解症多在儿童期发病，这些“蝴蝶宝贝”皮肤脆弱如蝴蝶翅膀，轻轻一触便会出血破溃。

每年都有新的罕见病被发现。《柳叶刀·全球卫生》的数据显示，罕见病从发病到确诊的平均时间为4.8年。由于发病率低，分散分布，种类庞杂，导致极高的误诊、漏诊率。

北京大学第一医院罕见病医学中心主任袁云告诉记者，“罕见病罕见，罕见病专家更罕见”这一事实短期内无法改变，多数患者在多家医院辗转多年，在诊断不明的情况下接受着不对症的治疗。建立全国性的智能罕见病症状分诊系统和罕见病专病中心愈加必要。

80%的罕见病与基因相关

大约80%的罕见病有遗传原因，如囊性纤维化是由CFTR基因突变引起。此外，环境因素也可能诱发罕见病，还有部分罕见病病因不明。

“罕见病离我们并不遥远，跟每个普通人都息息相关，只要有生命的传承就会有罕见病的发生。因为每个人都可能携带有缺陷

的基因，这是概率问题。”黄如方说。

但无需对罕见病恐慌，早发现、早干预是罕见病防治的最佳途径。北京协和医院罕见病医学中心研究员栾晓东接受记者专访时说，婚前、孕前进行遗传咨询和基因检测，可排查携带的致病基因，降低后代患罕见病风险。孕期规范产检，及时发现胎儿发育异常。有罕见病家族史的人群，更应加强监测。普通民众要提高对罕见病认知，若发现身体异常且常规检查无法明确病因，应及时到有资质医院进一步诊断。

基因暗河中的微光：不断前行的罕见病科研

治疗罕见病的药物被称为“孤儿药”，直观反映出罕见病特效药研发之难。由于患者群体小，临床试验难度大，市场需求有限，研发成本高且回报不确定，企业研发罕见病药物积极性低。根据《柳叶刀·全球卫生》的数据，约95%的罕见病缺乏获批的疗法。

尽管前路艰难，但近年来基因编辑、人工智能（AI）制药等新技术不断涌现，如同照亮罕见病基因暗河中的微光，正在改写研发与诊疗格局。

一批基于基因编辑、细胞治疗等新技术的疗法获批上市。2023年，美国食品和药物管理局（FDA）批准CRISPR/Cas9基因编辑疗法Casgevy上市，用于治疗镰刀型细胞贫血患者。美国生物技术公司Regen-

bio与日本新药株式会社合作，一直致力于使用基因疗法治疗亨特综合征，改善了患者的神经发育。

AI正不断推进罕见药物研发与诊断。美国宾夕法尼亚大学科学家开发出AI工具，从4000种现有药物中为特发性多中心型卡斯尔曼病患者找到了有效药物阿达木单抗。2024年，华大集团基于过往产出的基因组数据，结合AI算法，推出了自研生成式生物智能，包含面向遗传病临床检测的大模型，目前已开始应用于罕见病诊断。北京协和医院与中国科学院自动化研究所共同研发“协和·太初”罕见病大模型，近日正式进入临床应用阶段。

北京协和医院院长张抒扬告诉记者，AI算法可通过学习大量罕见病例的临床数据，为医生诊断提供参考意见。目前，AI应用于罕见病诊断仍处于早期阶段，但未来有望成为重要诊断工具。

推动罕见病研究不仅能惠及患病群体，还能推动各个疾病领域的创新药突破。黄如方说，罕见病逐渐成为全球新药研发热点，近5年欧美获批新药约半数用于治疗罕见病的“孤儿药”。由于罕见病涉及多系统，把罕见病研究透了，对于很多其他慢性病、肿瘤等治疗都大有裨益，将为常见疾病带来新疗法。



候鸟飞临密云水库

3月4日，天鹅在密云水库流域的清水河栖息。随着气温逐渐回升，大批天鹅、苍鹭等候鸟飞临北京密云水库，在这里栖息觅食、繁育后代。

（新华社记者 李欣 摄）

健康科普

惊蛰时节暖意生 调肝养肝护阳气



节气“惊蛰”，是仲春时节的开始。中医专家认为，这一时期气温回升，雨水增多，容易诱发多种疾病，人们养生防病需注重调肝养肝、顾护阳气。

中国中医科学院西苑医院老年病科主任医师刘征堂说，惊蛰节气气温波动幅度较大，容易引起感冒、流感等呼吸道疾病；春暖花开，空气中过敏原增多，易诱发过敏性鼻炎、哮喘等疾病；春季气温适宜，细菌、病毒等微生物繁殖活跃，易引起急性胃肠炎、食物中毒等消化系统疾病。

“中医认为，春属木为少阳，主升发、萌动，五脏应于肝，肝喜条达而恶抑郁。”刘征堂说，惊蛰节气需注重调肝、养肝以及顾护相对微弱稚嫩的初生之阳，若肝失条达、阳气宣发不畅，人体容易出现头晕、失眠、困倦、乏力等不适。

从中医角度来看，如何预防或应对这一时期常见的健康问题？

中国中医科学院西苑医院老年病科主治医师刘梦阳建议，适当选择养肝食物，例如，有助于滋阴平肝的菠菜，具有清热化痰、益气 and 胃功效的春笋；以沸水冲泡玫瑰花、陈皮、茯苓、山楂组成的疏肝健脾茶，每周3次；早睡早起，保证充足睡眠；避免过早减衣，以防受寒；适当参加散步、踏青赏花等户外活动，保持心情舒畅，切忌吵架动怒。

一些中医外治方法也能够起到养生保健作用。刘梦阳介绍，睡前“推肝经”，即从阴包穴所在的大腿内侧推至膝盖，左右各50下，可起到疏肝理气、助眠养颜之效；使用温阳罐则可扶助阳气、鼓舞气血、防病健体。（新华社记者 田晓航）

春季消化道疾病易发 专家提示注意卫生

随着春季气温升高，消化道系统疾病进入高发季节，尤其像恶心、呕吐、腹泻等症状比较常见。专家提醒，预防这些疾病要从日常生活和卫生习惯做起，注意手卫生和食品卫生至关重要。

记者走访发现，近日不少医院消化内科接诊的消化道疾病患者明显增多。北京协和医院主任医师李景南指出，春季是细菌容易滋生的季节，消化道疾病往往病从口入。餐前便后用肥皂和流动水洗手是预防消化道疾病的基本措施，家长要培养孩子从小养成良好的手卫生习惯。此外，食物要充分煮熟，生食蔬菜要彻底清洗干净，避免食用过夜食品，冰箱储存的食物建议加热后再食用。生冷的凉拌菜应立即做即吃，不宜长时间存放。

春季还是胃肠型感冒的易发季节。李景南说，要注意避免交叉感染。家庭中有人出现低热、腹泻等症状时，应避免共用餐具，注意消毒，以减少细菌传播。

专家建议，在日常生活中，如果出现轻度恶心、呕吐、腹泻等症状时，可以先清淡饮食、多补充水分、注意休息。必要时可适当使用多潘立酮、小檗碱或益生菌等药物对症治疗。若症状持续不缓解或加重，尤其是出现发热、腹痛等症状时，应及时就医，以便医生进一步诊断和治疗。（新华社记者 李恒）

视野

研究人员首次在生物活体内观察到隧道纳米管

新华社记者 徐鹏航 张建新

法国巴斯德研究所日前发布公报说，其团队借助显微镜在斑马鱼胚胎细胞间观察到隧道纳米管。这是科学界首次在生物活体内发现这一细胞间的连接结构。

隧道纳米管是存在于细胞间的膜管样结构，可以在细胞间传输激素、酶、细胞器和囊泡等物质。但由于隧道纳米管结构易破坏、存在时间短以及形成后不稳定，观察其动态形成与功能存在一定难度。

此前，研究人员已在活体外实验中观察到隧道纳米管。在新研究中，巴斯德研究所团队选用易于观察的透明斑马鱼胚胎，对胚胎细胞进行荧光标记，并借助活细胞成像技术追踪观察。

结果发现，斑马鱼胚胎细胞间的绝大多数“突起”确认为细长、中空隧道纳米管。此外，利用活细胞成像，他们还发现线粒体可通过隧道纳米管在细胞间转移，表明隧道纳米管在胚胎发育中也发挥重要作用。

隧道纳米管的确切结构、分子组成以及在疾病中的角色，都是近年来相关研究的关注点。此前研究发现，一些神经退行性疾病的致病蛋白质可能通过隧道纳米管在细胞间传播，某些病毒在生物体内的传播也可能与隧道纳米管有关。此外，隧道纳米管可能通过传输特定分子在某些癌细胞的增殖扩散中扮演了一定角色。

研究团队认为，隧道纳米管可以作为重要的治疗靶点，若能破坏或阻断隧道纳米管，则有望延缓或阻断某些疾病的发展。（新华社记者 罗毓）

全国爱耳日迎来“听”见希望的特殊礼物

3月3日，全国爱耳日，24岁的小军收获了一份特殊的礼物：经过手术，他在天津市第一医院成功安装了集采后的单侧人工耳蜗。

小军大学三年级时出现突发性耳聋，经过治疗后，仅右耳恢复了部分听力。听说人工耳蜗集采后降价，并且还纳入了医保报销，他和父母第一时间来到医院，成为天津市人工耳蜗集采落地后的第一批受益者。

“我们选的这款人工耳蜗，集采前要20多万，对于我们家庭来说是一笔不小的负担。现在有了集采和医保报销，为我们节省了一大笔钱。”小军妈妈难掩喜悦。

小军今年参加了硕士研究生考试，已经过了国家线。“有了人工耳蜗，我也不再担心接下来的面试环节了。”

这一天，不仅是小军重获新“声”的日子，也是无数听障患者迎来希望的日子。

2024年12月19日，第五批国家组织高值医用耗材集中带量采购在天津开标，人工耳蜗类耗材5家企业入选，单套价格从平均20余万元降至5万元左

右。2025年3月1日起，天津、广东等多地陆续落地执行人工耳蜗集采中选产品。

同样来做人工耳蜗手术的，还有一位三岁的小朋友。此前在慈善组织资助下，她已经安装了单侧人工耳蜗，这次父母专门带她来安装对侧的人工耳蜗。

“双侧人工耳蜗可以提供双耳听觉，帮助患者更好地定位声源，还能够提高患者在嘈杂环境中的语音识别能力，改善日常交流质量。对于儿童来说，安装双侧耳蜗也更有利于其大脑发育。”天津市第一医院耳鼻咽喉头颈外科主任王巍说。

随着人口老龄化进程加速，人工耳蜗植入治疗老年性耳聋的重要性日益凸显。

“有调查显示，过去因人工耳蜗价格较高，选择植入的老年听障患者不足2%。新政策实施后，更多老年听障患者实现听觉重塑不是望而不及的事了。”中国听力语言康复研究中心副主任梁巍说。

从多地对儿童人工耳蜗植入手术进行资助，到多省份将人工耳蜗纳入医保报销范围，再到如今人工耳蜗集采中

产品陆续落地……我国在保障听障人士福祉的道路上不断迈出坚实步伐。

王巍说，为应对可能增加的人工耳蜗手术量，医院已储备了更多听力技术人员和康复训练人员。

据悉，此次集采除临床常用产品外，还有更加“高科技”的产品中选，满足患者不同需求，其中既有支持高场强（3.0T）核磁的新一代人工耳蜗植入体，也有佩戴更便利的一体式言语处理器（外机）。

为配合人工耳蜗集采政策落地实施，国家医保局近日印发的《耳鼻喉科医疗服务价格项目立项指南（试行）》中，设立了“人工耳蜗适配”“人工耳蜗植入”“人工耳蜗取出”等项目，提供明确的收费依据。

“人工耳蜗纳入集采，意味着人工耳蜗普及化的开始。”梁巍表示，从长远看，更多学龄听障儿童能够回归学校，更多适龄听障青年能够突破职业壁垒，更多老年听障群体能够延续社会参与价值。

“这对我们听障患者来说，是实实在在的好消息。”

“有了人工耳蜗，我更有信心能找

到好工作了。”

患者的话语，回响在记者耳旁。“听”见希望，不再是遥不可及的梦想，已成为触手可及的现实。

