

·科学共同体推介·

罕见病需要更多关注

2016年2月29日为第9个国际罕见病日,根据世界卫生组织(WHO)定义,罕见病是指患病人数占总人口数0.65%~1%的疾病,目前经确认的罕见病近7000种,其中由遗传缺陷所致的罕见病将近80%。为使世界各地对罕见病产生关注,各地区和国家都举办了各种社会活动,以使得罕见病患者走入公众视线,促进相关科学研究,并制定法律法规保护罕见病患者的利益。

中国罕见病发展中心(CORD)在2016年2月29日罕见病日当天于北京举办了“感谢有你”国际罕见病日宣传片发布仪式(图1)。该宣传片讲述了软骨发育不全症、白化病、戈谢病、肺淋巴管肌瘤病这4种罕见病例的故事,道出了罕见病人是人们一直忽略去“感谢”的群体,因为罕见病患者为每个健康人承担了那部分患病风险,进而表明,人们应该更加积极主动地帮助罕见病群体。活动仪式上,罕见病发展中心在京举办2016年国际罕见病日宣传片“感谢有你”发布会。会上,主办方宣布启动100万元“因为爱”罕见基因检测计划。该项目通过整合国内基因检测机构资源,为临床上未确诊的罕见疑难病例或贫困罕见病家庭提供免费基因检测服务,将有效提高罕见基因疾病诊断率,同时有利于罕见病患者基因数据的建立。

美国在2009年加入罕见病日活动,助力该活动成为国际性的事务。自此,

美国举办了各类活动,包括学校教育计划和横跨美国的图片展。2013年,奥巴马发信支持罕见病日活动。2015年,其成为美国全国性质的活动。活动形式包括会议、艺术展、筹款跑步比赛、慈善晚宴等。在芝加哥,“摇滚罕见病”活动创建了一系列音乐,当天在许多医院演奏。美国国家罕见病组织致力于通过教育、倡议、研究和患者服务计划来促进罕见病的甄别、控制和治理。它能帮助罕见病人找到能提供其病症更多信息的当地组织。

2016年美国举办的活动包括宣传片发布、筹款跑步比赛、罕见病成就颁奖等等。跑步比赛筹得的资金将用于支持“未确诊疾病网络的患者援助计划”。该计划为穷尽一切办法仍无法确诊罕见病的家庭提供经济援助,涵盖该疾病网络下患者和家庭所需的基本诊断检验。罕见病成就颁奖将于2016年5月17日举行,它将奖励在抗击罕见病当中做出贡献的个人、组织、提倡和公司。

此外,美国FDA于2016年启动了一项全新的罕见病史研究计划。FDA指出,目前大多数罕见病自然状态的病程发展还不为人知,这已经成为阻碍罕见病产品研发的最普遍和亟待解决的问题之一。该计划旨在通过回顾性研究、前瞻性研究和调查研究的方式,分析罕见病的病程发展,甄别疾病亚群的基因型,开发并验证临床结局、生物标记物和伴随诊断试剂。

罕见病日国际官方网站的建维护和全球活动的组织正是由欧盟的EURORDIS承担的。如今欧洲范围内,讨论会、颁奖礼等活动已遍布法国、德国、比

利时等等国家。2016年,源于欧洲的遗传性皮肤病网络(Genodermatoses Network)举办了国际性的艺术大赛,试图唤起人们对罕见皮肤性疾病的关注,并围绕“快乐”为主题,让人们以不同的视角来表达自身的感受。艺术作品将在罕见病相关的不同网站上展示。比赛设置4个年龄组,获奖者将获得优质铅笔和彩色蜡笔。

英国在2008年罕见病日活动创立以来就加入其中。多年来,许多患者组织通过政治途径就区域或国家议会的罕见病相关政策举办招待会和公开辩论。2015年,活动形式包括会议、家庭日和社交媒体活动。契合于“日复一日,手拉手”的主题,剑桥的一所医院创造了手印油画作品,伦敦一所医院的孩子们也用手印构成了一颗巨大的眼睛,唤起人们对眼科罕见病的关注。

2016年,英国在罕见病方面的活动形式多样,遍及多个城市,一些城市还会举办数个活动。伦敦的一项活动是与一所眼科医院的基金会联合在2月29日举办一次罕见病网络直播讨论会,并且它还还为英国国家性质的活动“患者之声”提供支持信息,包括对罕见病研究的观点、提升与罕见病患者共同居住的意识等等。伯明翰儿童医院在英国开设了第一所儿科罕见病中心,2016年举办了一次“罕见病周”,人们可以在午餐时间来到医院的门诊部和住院部,与专业人员讨论交流,并有机会探望罕见病儿童及其家人。英国国家健康研究所(NIHR)牛津生物医学研究中心与NIHR罕见病转化医学研究中心联合开设了公开演讲,牛津大学的一名教授与公众讨论他如何使用患者驱动的研究来形成对骨骼罕见病患者的临床关怀。演讲前设有一次招待会,与听众近距离的对话。

英国在国家层面上拥有联盟组织——遗传学联盟(Genetic Alliance),它试图将英国所有遭受罕见病的患者凝聚在一起,并帮助患者找到与其疾病相关的本地组织。

文/田恬(《科技导报》编辑部)



图1 国际罕见病日宣传片发布(图片来源:搜狐网)