

罕见病研究与孤儿药开发刻不容缓

罕见病是指患者人数较少，患病率极低的疾病的统称。世界各国根据自己国家的具体情况，对罕见病的认定标准存在一定的差异。例如，美国将每年患病人数少于20万人，大约是发病人口比例小于1/1500的疾病定义为罕见病。日本是1/2500，欧洲的标准是1/2000。中国目前还没有具体的规定，目前常见的罕见病有以下几种。

肌萎缩性脊髓侧索硬化症

肌萎缩性脊髓侧索硬化症（amyotrophic lateral sclerosis, ALS），是一种渐进性的神经退行性疾病，它影响大脑和脊髓中与运动相关的神经细胞，造成运动神经元死亡，令大脑无法控制肌肉运动，肌肉也会因缺乏运动而萎缩。疾病晚期病人会完全失去行动能力。ALS初期症状包括肌肉无力或行动僵硬，可能伴随肌肉萎缩，多数从手臂或腿部无力开始，也可能伴有吞咽困难。确诊后的预期寿命约3~5年，但也有约20%病人可以存活超过5年，5%的病人存活超过20年，著名物理学家霍金就是5%的一员，他已经与该病斗争了40多年。

苯丙酮尿症

苯丙酮尿症（Phenylketonuria, PKU），是一种罕见遗传性疾病。由于基因突变导致肝脏中苯丙氨酸羟化酶缺陷，而引起苯丙氨酸代谢障碍，苯丙氨酸及其代谢产物在血液中浓度增高，使大脑发育受到损伤，最后导致智力及发育障碍。这类患者主要通过饮食来进行治疗，严格控制蛋白质摄入，又被称为不食人间烟火的孩子。在新生儿期如果没有得到及时的筛查诊断，不及时进行干预治疗，PKU患儿终将成为智障儿。若完全不进行治疗，患者的平均寿命只有三四十岁。

成骨不全症

成骨不全症（osteogenesis imperfecta, OI）是以骨骼脆性增加及胶原代谢紊乱为特征的全身性结缔组织疾病，为常染色体显性遗传，又称脆骨症，民间形象地称呼该人群为瓷娃娃。疾病的表现通常为巩膜通常呈现蓝色、紫色或灰色；严重者在母亲子宫内即并发多处骨折；进行性骨变形，长骨短且弯曲，造成身材极度矮小；脊柱倾向弯曲，牙齿硬而易脆等症状。目前尚未有有效的治疗方法，常规治疗采用药物和手术相结合的方法。

戈谢病

戈谢病（gauchers disease, GD）即葡糖脑苷脂病，是一种家族性糖脂代谢疾病，为染色体隐性遗传，是溶酶体沉积病中最常见的一种。葡糖脑苷脂是一种可溶性的糖脂类物质，是细胞的组成成分之一，在人体内广泛存在。由于葡糖脑苷脂酶的缺乏而引起葡糖脑苷脂在肝、脾、骨骼和中枢神经系统的单核-巨噬细胞内蓄积而发病，产生相应的临床表现例如疼痛、骨损伤甚至死亡。目前治疗I型戈谢病最有效的方法是葡糖脑苷脂酶（伊米苷酶注射液）替代疗法。

目前人们已经越来越多地开始关注罕见病治疗药物（孤儿药）的研发，美国、欧盟、澳大利亚、日本等发达国家陆续采取价格管理、基金资助、税务减免、市场独占期以及快速审批等多重利好政策，鼓励孤儿药研发，也取得了一定的成果。中国也应该加快发展孤儿药研发，通力合作，为中国罕见病患者带去光明。

