



## 罕见病诊治两难，专家呼吁意识、诊治、政策三管齐下 “神经肌肉与免疫领域高峰论坛”今日召开

2017年7月30日，中国广州—由赛诺菲主办的“神经肌肉与免疫领域高峰论坛”7月30日在广州召开，来自神经肌肉与免疫领域的多位专家及医生共聚一堂，直击两大领域罕见病中国诊治困难现状并深入探讨有效防治策略。上海罕见病防治基金会理事长李定国教授呼吁社会各界共同关注罕见病，推进罕见病尽早诊断、科学治疗，通过政策、医保、社会救助等多渠道合力，让中国罕见病患者获得高质量、有尊严的生活。



赛诺菲神经肌肉与免疫领域高峰论坛现场专家共同为大会题字

### 直击罕见病诊治痛点，患者关注与支持亟待提高

罕见病，又称孤儿病，是指发病率极低、患病总人数很少的疾病。<sup>1 2</sup>世界卫生组织（WHO）将罕见病定义为：患病人数占总人口的0.65‰~1‰之间的疾病。<sup>3</sup>罕见病在世界各个国家的界定标准在一定程度上有所不同。2011年中华医学会给出中国罕见病定义：成人患病率<1/50万，新生儿中发病率<0.1‰的遗传病可视为罕见病。<sup>4</sup>由于针对罕见病的研究投入不足等多种因素影响，我国目前罕见病整体公众意识不足，导致社会各界对罕见病群体的重视程度远远不够。

<sup>1</sup> Lavandeira A. Orphan drugs: legal aspects, current situation [J]. *Haemophilia*, 2002, 8 (3) 194-198.

<sup>2</sup> Haffner ME. Developing treatments for inborn errors: incentives available to the clinician [J]. *Mol Gen Metab*, 2004, 81 (Suppl1) : S63- S66.

<sup>3</sup> 王煜, 卢建华, 赵太宏, 等. 国外罕见病管理制度对中国的启示 [J] *基础医学与临床*, 2017年2月第37卷第2期:

<sup>4</sup> 吴诗瑜, 张勤. 中国建立罕见病研究和防治策略的机遇与未来挑战 [J]. *上海医药*, 2011, 32 (10) : 502-504.

上海华山医院卢家红教授在会上指出：误诊漏诊和治疗费用高是我国罕见病诊治面临的“两大痛点”。首先，由于罕见病患者不多，相关临床和流行病学资料较为匮乏，加之罕见病没有特异性的症状体征，医生对专业知识认知有限，确诊之路困难重重。导致许多患者无法得到及时而有效的诊治，严重影响中国罕见病患者的健康状况。以庞贝病为例，它是一种罕见的、致死性、进行性的神经肌肉疾病。早期诊断能够改变庞贝病进程，早期治疗能够挽救生命并预防不可逆性肌肉损害。由于起病隐匿，容易漏诊，诊断延迟时间平均为7-10年。<sup>5</sup> 6 诊断的延迟致使开始酶替代治疗的延迟，诊断后而不进行治疗的有症状患者，每年使用轮椅的风险升高13%，需要呼吸机的风险升高8%<sup>7</sup>。其次，罕见病患者往往需要终身服药，但大多数罕见病治疗药物尚未纳入医保范围，高昂的治疗费用对大部分罕见病患者家庭而言根本无力承担，导致治疗陷入困境。

### 加强交流与研发，推进罕见病尽早诊断、科学治疗

面对罕见病诊治两难的困境，国家和社会近年来对罕见病的关注和投入不断加强。罕见病的筛查和诊断率随着分子生物学、细胞遗传学等检测手段的应用而明显提升。同时，基础研究和临床研究的交叉融合、积极探索并总结罕见病的发病机制、诊断标准及治疗规范也初显成效，得以帮助更多患者接受治疗、有效延缓或逆转罕见病的进展，提高患者生活质量。

此外，加强区域性乃至全国性罕见病诊疗中心的建设与学术交流，对于建立完善罕见病诊治体系、提升中国罕见病整体诊疗水平也具有重要意义。一批医疗技术水平高、综合实力强的科研院所和医疗机构已获重点扶植，并在上海、北京、西安、杭州等地设立了罕见病会诊中心。例如，北京大学第一医院于2017年2月设立“儿童罕见病疑难病多学科会诊中心”，上海交通大学附属新华医院于2015年主持完成了庞贝病、戈谢病等罕见病在流行病学及临床诊治规范研究。



上海罕见病防治基金会理事长李定国教授发言

### 强化政策支持，帮助患者更有质量、有尊严的生活

<sup>5</sup> Winkel L, Hagemans M, van Doorn P, et al. The natural course of non-classic Pompe's disease; a review of 225 published cases. *J Neurol*. 2005; 252:875-84.

<sup>6</sup> Kishnani P, Amartino H, Lindberg C, et al. Timing of diagnosis of patients with Pompe disease: Data from the Pompe Registry. *Am J Med Genet A* 2013, 161A:2431-2443.

<sup>7</sup> Hagemans ML, Winkel LP, Hop WC, et al. Disease severity in children and adults with Pompe disease related to age and disease duration. *Neurology*. 2005a Jun 28;64(12):2139-41.

虽然罕见病诊治近年来已得到一定改善，但疾病早筛制度、医疗保障等方面仍有待提升，罕见病的控制和发展任重道远。李定国教授表示：罕见病整体救治亟需社会各界共同关注和推动，呼吁进一步提升疾病认知、健全医疗保障体系，保障罕见病患者权益。

专家建议，首先，应从制度入手，建立全国性罕见病信息登记系统，解决患者的诊断、治疗问题。其次，积极推行新生儿筛查制度，有效预防包括庞贝病在内的许多罕见病。此外，将罕见病所需药物纳入医保目录，辅以大病救助、商业保险等多渠道保障体系，帮助患者更容易获得药物治疗。例如，2017年2月，治疗指南唯一推荐用于治疗肌萎缩侧索硬化症（ALS，俗称“渐冻人”）的药物——利鲁唑被纳入国家医保乙类目录，这极大地改善了“渐冻人”症患者的治疗负担问题。未来，政府及社会各界共同携手，有望进一步推动中国罕见病医疗保障体系的不断完善，帮助中国罕见病患者获得有质量、有尊严的生活。

## 关于赛诺菲

赛诺菲是一家全球领先的医药健康企业，专注于患者需求，研究、开发并推广创新的治疗方案。赛诺菲拥有五大全球事业部：糖尿病与心血管疾病、普药与新兴市场、赛诺菲健赞、赛诺菲巴斯德和健康药业。赛诺菲分别在巴黎（欧洲证交所代号：[SAN](#)）和纽约（纽约证交所代号：[SNY](#)）上市。

如需了解更多信息，请访问 [www.sanofi.com](http://www.sanofi.com)。

## 关于赛诺菲中国

赛诺菲于1982年进入中国，总部位于上海，业务覆盖制药和人用疫苗（赛诺菲巴斯德）。集团在北京、天津、沈阳、济南、杭州、南京、武汉、成都、广州、福州和乌鲁木齐共设有11个区域分支机构，并在北京、杭州和深圳建有三家生产基地。截止2016年底，赛诺菲在中国约有9,000名员工。

赛诺菲在上海设有中国研发中心和亚太研发总部，具备了从药物靶点研究到后期临床试验的整体研发实力，并专注于中国与亚太的高发疾病，如肝病、糖尿病、肿瘤和心血管疾病。

如需了解更多信息，请访问 [www.sanofi.cn](http://www.sanofi.cn)。

## 赛诺菲前瞻性声明

本新闻稿包含前瞻性声明。前瞻性声明并非对历史事实的陈述。这些声明包括预测和估计及基本假设，对于公司未来计划、目的、意图的陈述，对未来财务状况、事件、运营、服务、产品开发和潜力的展望，以及关于未来业绩表现的陈述。通常可以利用诸如“期望”、“预期”、“相信”、“打算”、“估计”、“计划”等词语，以及类似表达作为判定前瞻性声明的依据。尽管赛诺菲管理层认为该篇前瞻性声明中所反映的预期具有合理性，投资者仍需注意这些前瞻性信息和声明受制于诸多风险和不确定性因素，其中许多难以预测且通常不被赛诺菲所控制，这可能导致实际结果和发展与前瞻性信息和陈述中所表达、暗示或预测的信息存在重大差异。这些风险和不确定因素主要包括研究和开发中固有的不确定因素，未来的临床数据和分析，包括产品上市后所获取的数据和所进行的分析，监管当局的决定，例如美国食品及药物管理局或欧洲药品管理局关于是否及何时批准任何药品、医疗器械或可能备案用于候选产品的生物用品上市的决定，以及这些机构关于产品标识和其他可能影响此类候选产品的可用性及商业潜力等事宜的决定，获得批准的候选产品不能保证肯定获得商业成功，未来替代性疗法的获批及其商业上的成功，集团受惠于外部增长机会的能力，汇率变化趋势与普遍利率，成本控制政策及由此带来的结果，已发行股份的平均数以及赛诺菲在公开呈报给美国证券交易委员会（SEC）和法国金融市场管理局（AMF）的报告中已作讨论或明确的部分，其中包括列于表20-F的赛诺菲年度报告（截止日期2016年12月31日）中的“危险因素”和“前瞻性声明警示”。除非存在可适用的法律规定，赛诺菲不承担更新和修改任何前瞻性信息和陈述的义务。