

医保在行动

## 从70万降至3万余元

# “天价药”进医保 让更多罕见病患者迎曙光

□本报记者 刘伟芳

普通孩子2岁时能跑能跳,福州的橙橙(化名)却还在学翻身,努力地想要站起来。

他是不幸的,患上了脊髓性肌萎缩症(SMA)。

他又是幸运的——

从2022年1月1日起,福建省医保局全面执行2021年国家医保药品目录,使得被喻为“天价药”、每支费用近70万元的诺西那生钠注射液降至3万余元。



陈万金教授(左一)指导诺西那生钠鞘内注射治疗

打完6针

2岁萌娃重新学翻身



严重脊柱侧弯SMA患者

近日,橙橙(化名)在福建医科大学附属第一医院完成了第6针脊髓性肌萎缩症(SMA)靶向药的注射。

因为救治及时,橙橙目前恢复良好,已经能抬头能翻身了。这一简单的动作,在治疗前,对橙橙一家来说是不可想象的。

橙橙出生时并无异常,活泼爱笑,但8个月时,刚刚会在大人帮助下站立的他,却再也不愿站立了,而且无论什么动作都比同龄孩子无力地多。一家人带着橙橙辗转各家医院,做了各种检查,最后在附一医院被确诊为SMA。

SMA是一种罕见的隐性遗传神经肌肉疾病,也是导致两岁以下婴幼儿死亡的头号遗传性疾病。1万个新生儿中可能就有1个孩子患上该病。

“SMA的治疗就是在与时间赛跑。患者越早诊断、越早开始有效治疗,效果越好。”附一医院神经内科主任、主任医师陈万金介绍:“SMA需要终身用药,治疗首年需要注射6针,此后每年需要注射3针。”

为了能及早救治孩子,2021年底,等不及药品入医

保,橙橙的父母咬牙开始接受诺西那生钠注射液治疗。该药是我国首个获批治疗SMA的进口药物,2019年进入中国市场时,每针价格近70万元。也是目前临床上疗效比较显著的药物之一。

“没入医保前,即使有慈善机构介入,为患者争取优惠政策,像橙橙这样首年的治疗费用也高达55万元。纳入医保后,首年治疗的费用不超10万元,大大减轻了患者的负担。”陈万金教授表示。



附一医院为多例脊柱侧弯SMA患者顺利完成鞘内注射诺西那生钠

【科普】

基因筛查是预防的第一步

携带者。

如果夫妻双方都是携带者,在孕前可以通过第三代试管婴儿避免生育SMA患儿。在孕期,孕妇则需要经过绒毛穿刺或羊膜腔

穿刺,对胎儿进一步产前诊断。

目前,福建医科大学附属第一医院牵头,联合省内13家医院组建我省罕见病诊疗协作网,成立罕见病专家委员会。

通过培训罕见病基本知识和临床诊疗技能,提高临床医生识别、诊断、治疗罕见病的能力。优化就诊流程,畅通科室间沟通机制,对疑似患者及时会诊或转诊至牵头医院,提高早诊早治率。

联勤保障部队第九〇〇医院

## 脑瘫23年 DBS植入后恢复肢体运动

□本报记者 陈坤

通讯员 唐云珍 林娟

出生即被确诊为脑瘫,无法控制肢体。接受了脑深部电刺激术(DBS),肢体恢复正常。据介绍,利用DBS治疗痉挛性脑瘫在国内尚属先例。

福州李女士23岁,出生时由于自然分娩时间过长,因严重缺氧而导致脑瘫。

但父母不愿放弃,走遍全国各大医院,尝试各种治疗仍毫无效果。

23年后,李女士的父母于近日找到联勤保障部队第九〇〇医院神经外科袁邦清主任医师团队。

经过4个多小时的手术操作,袁邦清主任带领神经调控小组,成功将电极植入患者的脑部。

“肢体明显软了,术后可以正常躺平,还可以进食干饭、面条,用脚可以打开电脑,看电视剧,玩游戏,非常感谢医生,给我女儿重生的希望。”李女士的爸爸激动地说。

链接

袁邦清主任解释,痉挛性脑瘫是脑性瘫痪的一种形式,是指因未成熟大脑在各种原因作用下,发育不全导致的非进行性损伤所引起的运动和姿势紊乱。早期痉挛性脑瘫后,通过积极的内科康复治疗,很多小孩能得到较好的疗效。但是随着小儿的生长,往往在4岁后,出现肌肉挛缩等症状,单纯药物和康复治疗已很难达到理想效果,因此有必要求助于手术治疗。

袁邦清主任介绍,近几年国际、国内开始探索DBS手术,取得了较好的疗效。该手术微创,几乎无手术并发症,可调控,效果改善较为理想。

