

# 破局“天价药”困境，罕见病患者重启人生

“今天感觉怎么样？后续坚持规律用药，会恢复得更好。”“挺好的，比以前强多了。”2月28日国际罕见病日当天，在市人民医院病房里，内分泌科主任医师朱圣炜正在查看20岁庞贝病患者小魏的恢复情况，小魏笑着回应。谁能想到，几年前他还因肌肉无力长期卧床，如今不仅能独立行走，还在去年夏天和同学一同前往北京旅行。从绝望到新生，小魏的人生转折，正是我国罕见病保障体系不断完善、医疗技术持续进步的生动缩影。

庞贝病即糖原贮积症Ⅱ型，是因酸性α-葡萄糖苷酶缺陷导致的罕见遗传病，1932年首次被报道，发病率约四万分之一。患者因糖原无法正常降解、沉积在细胞内，会出现进行

性肌肉乏力、反复肺部感染、骨骼畸形等症状，婴儿型患者若未及时治疗，大多活不过3岁。小魏和哥哥在小学三年级左右相继出现症状，因起病隐匿、症状复杂，辗转呼吸科、骨科多年才在南京确诊。

而确诊后，这个普通家庭又面临着难以逾越的经济鸿沟——该病进口酶替代治疗药物年费用为400多万元，且当时未纳入医保。“那时候觉得天塌了，看着孩子越来越虚弱，却一点办法都没有。”小魏的父亲回忆，确诊后的日子里，兄弟俩只能靠呼吸机维持生命，随时面临呼吸衰竭的风险。

转机随着国家罕见病保障政策落地而来。江苏省将庞贝病治疗用

药纳入首批罕见病医保报销范围，无锡市人民医院也成为无锡首家庞贝病定点医院，治疗费用从400多万元降至个人自付10多万元。2022年初，小魏因肺部感染住进ICU，医院边抢救边为其启动酶替代治疗，历经一个多月全力救治，他终于脱离危险。朱圣炜介绍，酶替代治疗是目前庞贝病公认有效疗法，通过每两周补充一次缺失的酶，能有效改善患者生存质量和生存率。治疗仅一年，小魏就重新站起，如今生活完全自理，还顺利进入大专学习；其哥哥虽因治疗较晚疗效稍逊，但也实现生活自理，大幅减轻了家庭照护压力。从去年起，保障再度升级，庞贝病患者年个人自付治疗费用仅需2万多元，兄弟

俩还争取到慈善机构赠药支持，经济负担进一步减轻。

朱圣炜表示，庞贝病治疗关键在于早发现、早诊断、早治疗，通过指尖血酶活性检测即可初步筛查，基因检测能明确诊断；若延误治疗，肌肉和骨骼的损伤将不可逆。目前，庞贝病基因治疗已进入临床Ⅱ期，未来有望从根源上治愈该疾病，而现阶段，持续完善的医保政策、社会各界的关心支持，正是罕见病患者的“救命稻草”。

从400多万元的天价药到医保兜底后的可及治疗，从误诊辗转转到精准诊疗，小魏的经历让我们看到，罕见病患者的希望，藏在每一次政策完善、每一次医疗突破、每一份社会关注里。（杨洁丹）



无锡玖玖玖救援中心志愿者教大家遇到灾害时，如何打渔人结逃生。

## 学雷锋，红十字“救”在身边

阳春三月，暖意融融。在第63个“学雷锋纪念日”到来之际，为大力弘扬雷锋精神与志愿精神，3月5日上午，无锡市红十字会志愿者们走进梁溪区308大礼堂一侧广场，开展了一场别开生面的应急救护与灾害逃生演练活动，将实用的安全知识送到市民身边。

上午9时许，活动正式拉开帷幕。不同于传统的宣讲形式，无锡玖玖玖救援中心志愿者们现场划出灾害逃生演练教学区，利用模拟教具、逃生绳梯等设备，为来往市民上了一堂“沉浸式”的安全公开课。“在家中遇到灾害时，绳子打上渔人结，可以巧妙逃生。”现场，队长余雷指导队员向市民们展示逃生方式以及绳子的使用技巧。在应急救护培训区，市红十字会志愿者谈晓颖跪在模拟人旁，一边演示一边强调“黄金四分钟”的重要性，并手把手指导市民心肺复苏及AED的使用、气道异物梗阻急救方法练习，普及救护技能。

活动现场气氛热烈，周边小区的市民和惠山古镇景区游客们

都积极参与互动。“这些技能看着简单，实际操作起来真不容易。志愿者教得耐心又专业，关键时刻能救命，这是今天收到的最好‘礼物’。”带着小孙子前来体验的李阿姨说。

“学雷锋不仅仅是做好事，更要用专业能力去解决群众的实际困难。”无锡玖玖玖救援中心负责人余雷在现场接受采访时表示，选择在这一天开展活动，是用专业特长向雷锋精神致敬。余雷一边向记者展示教具一边说：“我们救援队常年奔赴在各种灾害救援一线，但‘防’比‘救’更重要。今天我们走进社区、走进景区，就是希望让普通百姓能掌握最基本的自救互救技能，当意外发生时，每个人都能成为生命的守护者。”

多年来，市红十字会志愿者们积极参与各类灾害救援及应急救护公益活动。此次学雷锋纪念日活动，志愿者们用专业和热情，诠释了新时代雷锋精神的深刻内涵——不仅要有助人为乐的热心，更要有服务社会的本领。

（葛惠文/摄）

## 推开窗是江南，推开门见专家 创新医疗服务助力 旅游与健康“双向奔赴”

“本来是来无锡看樱花、逛古镇的，没想到能顺便做个体检，这下玩起来心里更踏实了。”日前，来自常州的龚女士和王先生夫妻俩，在市第二人民医院体验了该院新推出的“旅游+体检”健康服务，他们在休闲度假之余，完成了全身健康体检。这一创新服务模式，正让越来越多的来锡游客实现旅游与健康的“双向奔赴”。

龚女士夫妻俩是市二院的“老熟人”，近几年每年都会专程来此体检。今年春节前，他们在线上了解到医院新推出了“旅游+体检”服务，便趁着来锡探亲之际，将体检安排进行程，并计划在无锡游玩两天。2月27日办理入住当天，在医护人员的引导下，夫妻俩体验了“诊查快捷通道”，顺利完成了口腔检查、眼科检查等项目。“这次住进来，床边办入院手续，专人陪着去做检查，有什么问题医生当场就给解答，面面俱到。”龚女士笑着对记者说。按照安排，他们将在这里住一晚，次日再进行其他检查项目。

随着大众健康意识的提升，医院创新推出“旅游+体检”特色服务，依托三甲医院的优质医疗资源，打造床边办理手续、快捷诊查、多学科会诊等一系列便民举措。市民可通过24小时热线电话完成线上预约，利用抵达首日、行程间隙或返程前的碎片时间完成体检。

“游客提前预约后，到院直接

入住病区，床边办完手续即可进行检查，让他们既能安心赏景，又能放心体检。”医院国际医学部主任杨磊向记者介绍，如果在检查中发现健康问题，国际医学部医务人员会立刻与患者对接，答疑解惑并提供健康指导。若发现较为严重的疾病，医院将立即启动多学科专家联合会诊，第一时间为患者制定下一步诊疗方案。此外，医院中医专家坐诊把脉，提供全方位体质辨析服务，结合体检情况给出个性化饮食方案。当天，医院中医科主任、副主任中医师许颖提供中医调理服务，为龚女士定制了个性化的健康方案。

据介绍，“旅游+体检”服务主要面向外地来锡的短途游客，尤其是有年度体检需求或慢性病管理需求的人群。医院会根据游客的行程安排，灵活调整体检时间。目前，医学检验、CT、磁共振、骨密度、B超、动态心电图、动态血压、心脏超声、胃肠镜等常规检查均可接受预约。

“推开窗是江南，推开门见专家。我们希望让外地游客在欣赏太湖美景的同时，也能体验三甲医院的健康管理服务，真正把健康管理融入日常旅途中。”市二院党委书记冯宁翰在接受采访时表示，“我们努力把‘文旅+医疗’打造成无锡的新名片，让每一位来锡游客都能在无锡遇见美好、收获健康。”

（高佳美）



现场指导龚女士进行八段锦锻炼。