

谁来拯救罕见病患者

整理 本报记者 徐蓓

近日,2019年中国罕见病大会在北京召开。据官方数据,中国罕见病患者总数有2000多万,每年新增患者超过20万。我们应该怎样集社会各界的力量救治罕见病患者?在“造就”和国家基因库联合举办的演讲活动中,罕见病发展中心(CORD)创始人黄如方和中国国家罕见病注册系统执行总监弓孟春发表了各自的见解。

让孤独的星星一起发出光亮

■ 黄如方

我和大家不一样,我身上一直贴着一个标签——罕见病患者。我的个子很小,我患有的罕见疾病叫作假性软骨发育不全,它造成我的身高比正常人矮很多。

目前全人类已知的罕见疾病有7000多种,半数是在儿童期发病,80%是由于基因缺陷所造成,具有遗传性。罕见病在全球平均发病率的阈值大概是万分之四,而更为严峻的挑战是,有95%的罕见疾病目前没有治疗方法。

我能为此做些什么?这是我在10年前一直思考的一个问题。

罕见病家庭就像夜空中的一颗颗星星,它们是分散的个体,很孤独。每一个罕见病患者都希望可以找到与自己同病相怜的人,让每一个同病相怜的家庭都连接起来。正是因为有着这个共同的需求,于是出现了一些自发的患者组织。

黑马是“朗格罕天使之家”的一名负责人。朗格罕组织细胞增生症是一种发病率为20万分之一左右的血液性、肿瘤性罕见疾病,国内已经确诊的2岁以内的患儿数量有1000多人。黑马的儿子在2周岁的时候被确诊患有朗格罕病。

我是在2015年认识黑马的。黑马在北京靠卖烤鱼、在运货站里打零工谋生,就是这样一位患儿家长,顽强地坚持下来,为全国所有患朗格罕疾病的家庭提供了很多医疗服务和生活救助。

这样的共同行动者,我称之为“有心之人”。正是这些有心之人,付诸强大的行动力,为自己的患者群体发出声音,才成为我们组建

起患者组织的一股力量。我的工作就是去寻找这些有心之人。有很多罕见的罕见疾病,可能大家从来没有听说过。每一种疾病背后,目前都有这样的有心之人在行动。

我们的患者组织就是希望能让这些罕见病广为人知,希望让每一个病友的家庭都过上尊严的生活。我们去努力、去推动,让每一个患者的家庭可以病者有其药,有一定的医疗保障。

罕见疾病其实不分社会阶层,不管有多少财富,也不管有多高的学历,都有可能发生。很多有罕见病患者的家庭,他们往往不愿意站出来,不愿意去行动,因为他们生怕别人知道自己家里有一个这样的病人。还有一些罕见病病友或者家庭,他们会刻意与其他患者保持一定的距离,刻意地不让自己贴上罕见病的标签。

据我的观察,绝大部分罕见病家庭都充满了抱怨。他们抱怨为什么这些疾病会落在自己身上,抱怨为什么社会没有对自己有更好的宽容和接纳。大多数罕见病的家庭只是一味地期待、等待,等待别人为自己争取更多权益,等待更好的治疗药物某一天从天而降。

尽管如此,就像黑马组织的“朗格罕天使之家”一样,已经有很多的罕见病患者群体在行动了。到目前为止,全国有多少罕见病患者组织呢?大概有70多家,占有罕见病的1%。我们非常庆幸有这1%的患者组织,这也是我们至今仍满怀希望的动力。

电影《良医妙药》是根据一个罕见病家庭

织一张网、建一座桥、找一个家

■ 弓孟春

我在协和医学院有一门课叫“临床早期接触”,经常会到病房里去,在病房里我遇到了各种各样的罕见病患者。

我记得非常清楚,第一次走进病房的时候,看到一个小姑娘,个子很高,在家人的搀扶下进行下肢功能的行走锻炼。她看起来应该有十七八岁的样子,但是脸上的笑容与她的年龄明显不相符,带有一种孩子般的天真。

她得的是胰岛细胞瘤,会间断地出现严重的意识丧失症状。

她在当地的时候多次出现意识丧失的情况,医生都认为她得的是癌症。直到有一天,一次非常严重的低血糖发作,导致她长时间昏迷,醒来以后她就变得痴呆了。辗转来到北京协和医院,我们确诊了病因,才切除了肿瘤。其实,从理论上来说,胰岛细胞瘤只要发现得早,是不会留有任何后遗症的。

从这个患者的经历中,我们看到目前基层医院或者医疗机构对于罕见病的临床表现和治疗并不熟悉。这导致很多患者在早期没有办法得到及时诊治,直到他们出现了非常严重的并发症,或者产生了一些严重的残疾,甚至致死以后,才有可能回过头来弄清楚病因。

我要讲的第二个病人是在协和医院的儿科遇到的,当时我在儿科做临床研究。这是一个很可爱的小姑娘,但是她的眼睛和别人不一样,角膜处有一种云雾化的状态,因为严重的失明和失聪,伴随着角膜的持续炎症,她长时间忍受着巨大的痛苦。

此前她曾在外地反复求医,但没有办法得到确诊,拖了很长时间后辗转来到协和医院。我带着她到耳鼻喉科、眼科、免疫科找专家会诊,最后确定她得的是一种特别罕见的自身免疫性疾病,叫作Cogan综合征。

这种病的主要临床表现就是自身免疫性的角膜炎和自身免疫性的内耳炎,患者的临床表现非常典型。但是就算是在协和医院儿科,我们也不能立刻诊断,而是费了很多的功夫。

这个案例提示我们,如果她能早一点转到协和医院,或者我们能够早一点通过远程医疗的办法帮助她,也许能够改善她当时的状况。所以,对罕见病患者来说,建立一个便利性强的远程会诊系统和转诊系统显得尤为迫切。

第三个患者是一个患有癫痫的年轻女性。她当时挂的是神经内科急诊,但神经内科大夫注意到这个患者的血象异常,有一些溶血的表现,所以他立刻让内科一起会诊。我们高度怀疑她患有血栓性血小板减少性紫癜,也叫血栓性微血管病。

她的临床表现非常符合这种病的症状,但是缺少一个特别重要的检验室证据,需要做一个血涂片。当时已经晚上6点多了,门诊的检验室已经下班,于是我们当即自己做涂片,让血液科的专科医生帮我们一起找证据,最终得以确诊。

对这种罕见病来说,血浆置换是一个非常

重要的治疗环节,需要大量的血浆。于是,我们又立刻联系输血科,联系北京市血站,给这个病人做血浆置换。最后,这个患者的病症终于得到了缓解。

这个患者的就医经历反映出目前罕见病患者在诊治上面临的挑战。一是多科协作,往往一个科室不能解决问题。二是需要医生具备一定的临床素养。如果不是神经科大夫有这样的意识,病人得不到及时的救治,那么这个患者的症状很可能会非常凶险。

以上3个病例,基本上反映了目前罕见病治疗体系所面临的一些问题。

那么,我们应当怎样来破局呢?我认为,必须建立一个全国范围的罕见病注册登记系统,这就是我现在投入很多精力在做的一件事情。这个系统主要可以解决以下几个问题:

第一,它是一个临床服务体系。用于连接患者家庭和临床医生,能够把临床医生诊断和治疗方面的经验、资源,与患者以及家属的诉求有机地整合、连接在一起。

第二,可以了解中国罕见病患者群体的自然病史、演进过程、发病风险以及临床症状。我们希望能够传递一个声音,让罕见病患者不再觉得孤独,也不再觉得无助,让他们知道很多人在关注这个群体,很多人都在从各个层面贡献自己的力量。

为了提高医生的临床素养,我们开发了一个医生知识传播的体系,也是一个继续教育的体系,因为有着大量的临床专家在内。基于这个平台,我们会纳入目前国内还缺乏的资源,包括与世界罕见病大会以及一些世界著名的知识库对接,通过这个国家平台,让全球范围内已经完善的数据、知识、经验能够更容易地搬到中国来。

所以,在未来,这将会是一张网,连接中国所有能够在罕见病诊治和研究方面投入资源的医院、研究者、医生等等。它还将是一座桥,连接医生和患者,把从前遥不可及的资源联通起来,让患者能够找到医院,获得他们真正需要的临床服务。当然,我们也希望它能成为一个“家”,给患者安慰、舒缓他们的焦虑,让他们



■ 傅佩荣

不久前,台湾大学哲学系教授傅佩荣来到“一刻talks”,与大家分享了儒家文化对中国产生的伟大而又深远的影响。

孔子是一位古代的圣贤,也是一位老师。他的学生有很多,他教学生有两个特点,一个是有教无类,一个是因材施教。

孔子的学生问了老师很多问题,但没有有人问老师什么是道,因为对儒家来说,道不是问题,道是人类的正道,它已经具体变成了社会的规范。学生们问得最多的问题是关于仁,仁最怕当局者迷,所以需要老师的指点。

孔子有三大弟子,他们是颜渊、子贡、子路。很多人说,做人应该向颜渊学习,但是颜渊我们真的很难学到。有一次孔子说,贤代表杰出,了不起,孔子说能称得上贤的只有一个颜渊。“不迁怒,不贰过”是颜渊的德行修养,而“一箪食,一瓢饮,在陋巷,人不堪其忧,回不改其其乐”,这在今天就更难做到了。

孔子曾说:“三军可夺帅也,匹夫不可夺志也。”就是说,三军统帅可以被抓走,但是一个普通老百姓打定了主意,你改变不了。这句话太重要了。孔子作为中国古代最重要的人物之一,他有个突出的成就在于自我的觉醒,他希望每一个中国人都要有“志”,知道我应该怎么做,我应该对自己的这一生负责。

孟子在讲到人生的境界时,一共讲了六句话。第一句是“可欲之谓善”,我心里觉得这个行为好,这就是善的行为。第二句是“有诸己之谓信”,你不但要去判断什么是善,你还要自己去实践。第三句是“充实之谓美”,没有任何缺陷,善充满全身就是人格的美。第四句是“充实而有光辉之谓大”,儒家喜欢讲大人,这个“大”字代表你在德行方面很充实,能发出光辉,照亮别人,别人看到可以效仿,那就是大人了。

但是,光做一个大人还不够,“大而化之谓圣”。如果说“大”是有光辉,那么“圣”是有力量,可以感动和感化群众,这才是圣人的境界。

本来到这个境界就差不多了吧,但孟子又加了一句,“圣而不可知之谓神”。意思是说,这个境界无法描述。到“圣”了之后还不够,还可以不断往上。

我认为这是儒家最精彩的一段话,因为它不给人设限。你成为大人,成为圣人后,还可以继续努力,可以达到和神一样的境界。

为什么学习儒家之后,你会觉得人生充满了正能量?因为任何一种困难,都可以把它当作一场考验,你经过考验,才能够让自己内在的力量显示出来。你一辈子都可以不断努力,不断发挥自己的潜能。

孔子最伟大的地方还在于他说过这样一句话:“人能弘道,非道弘人。”这句话讲得太好了。一般人都觉得道很伟大,孔子却说不是的,人可以弘道这个理想,而不是靠道来弘扬人。举例来说,一个人如果是盲人,没有受过教育,他照样可以因为真诚而发现人生的正道,然后一路修养,成为圣人,这叫作“人能弘道”,每一个人的内在都有一种力量,你只要真诚就可以做到。

所以,人活着不是一件简单的事情,人这种生物,如果你没有给他教育、培养,他没有去修炼的话,是很可惜的。为什么很多人活得不愉快?因为他觉得在自己身上找不到希望,外在的一切又给他各种限制,和别人相比相形见绌,所以很难过。但是,学习儒家之后你会发现,每个人的内心都有一块宝藏,你去开发的话,整个生命就不一样了。

21世纪,我们应该怎样学习儒家?我把儒家归纳为四个字。

第一个是“约”,约束的约,对自己要有约束。要培养德行,怎么培养?从约束自己开始。

第二个是“恕”。恕这个字,如心为恕,代表换位思考,将心比心。怎么跟别人来往?对别人要恕,己所不欲,勿施于人,把别人看成和我一样平等,互相尊重。

第三个是“俭”。对于物质要俭,珍惜每一样东西。

第四个是“敬”。一个人活在世界上,最怕什么都不尊敬,什么都不畏惧,那就麻烦了。所以,人需要敬畏,这样你的生命就有了一个根源,能够自我安顿。

总而言之,“对自己约,对别人恕,对物质俭,对神明敬”,要把这四个字掌握好。

就我个人来说,儒家最重要的影响体现在做人做事方面。与别人交往时,我经常考虑三点。第一,内心感受要真诚;第二,对方的期许要沟通;第三,社会规范要遵守。这是我做人做事最主要的根据。

(本报记者 徐蓓 整理)



“科学这一潘多拉魔盒似乎已经打开,人们开始担忧科学发展会不会失控,从而导致人类文明倒退,乃至加快人类灭亡。既然科学存在方向和价值问题,那就提醒人们要重视人文的作用,因为人文是科学发展的方向盘和刹车器。在科学发展科学的同时,必须大力发展科学文化。”——中国科学院院士、中国科协名誉主席韩启德近日在北京论坛(2019)开幕式上的演讲中这样表示。



“赢得竞争的最好方式不仅仅是打败对手,而是要赢得全世界。在这个过程中对手已经不再重要。如何赢得全世界?就是要通过卓越的标准,不仅仅是技术的标准,还包括行为标准和治理标准。这才是智慧。”——不久前,由澎湃新闻和《联合早报》首度联手举办的中新论坛在上海召开。新加坡贸工部部长陈振声在论坛的主旨演讲中这样表示。



“30多年前我来上海时,我刚刚从纽约回来。当时上海给我的感觉就像是纽约的某个被遗弃的、落后的郊区,压抑而令人伤感。2009年我又一次到上海,简直无法相信自己的眼睛,这是一个全新的城市。今天我再次看到的上海,已经是一个和纽约并驾齐驱,甚至在某些方面开始超越纽约的城市。这种巨变令我惊讶、感慨,创造上海奇迹的上海人、中国人,已经成为我诗歌想象的一部分。”——不久前,在世界诗坛享有盛誉的诗人阿多尼斯来到上海参加“阿多尼斯朗读交流”,89岁高龄的阿多尼斯这样说道。



“没有未来的专家,只有昨天的专家,要相信未来,相信年轻人。我看到很多年轻人在抱怨,我很担心,年轻的创业者不能抱怨,因为机会就在别人的抱怨里。如果你解决了抱怨,你就解决了问题。我希望未来年轻人能够击败阿里巴巴。”——近日,马云应乌克兰总统泽连斯基邀请参加基辅国际经济论坛,他在演讲中这样鼓励年轻人和创业者。



“科学是中性的,而技术就带有强烈的倾向性。比如自拍美颜功能,它针对了人性的弱点,谄媚了人性中幽暗的部分。我对人类的未来,对数字世界抱有审慎的乐观,我并不觉得科技能够直接带来幸福,幸福永远是灵魂的成就。不能认为只要有科技,就必定导致幸福。”——近日,在北京举行的第四届滕云峰会上进行了一场科学与艺术的跨界对话,著名作家毕淑敏这样谈及她眼中的数字科技。

(本报记者 徐蓓 整理)