



13岁的小勇正在玩土。因患苯丙酮尿症(PKU),他的智力水平相当于4岁儿童。



一把蒜苗,郑玉英已连续吃了很多天,这是她三天前的傍晚在菜市场淘回来的剩菜。

(上接A10版)

按60年计算,依目前费用标准,欣欣一生治疗成本至少100万。

PKU联盟负责人赵宁的孩子也患有PKU,因是北京户籍,由此享受的待遇有所不同。

北京市政府给0-6岁患儿提供免费定额量的特制蛋白粉,这可以节约数千元开销。可孩子一旦过6岁,她每月给孩子的特食花销可能达6000元,总花销超过1万元,记者按其孩子每年花销10万元保守估算,他们60岁时要花掉近600万元治疗费用。这对一个普通家庭来说,可谓天文数字。

这还只是经典型PKU的治疗成本,非经典型即BH4缺乏症的成本有多高呢?

赵宁说,以前市场上卖的BH4制剂是瑞士一家实验室生产的化学制剂,较便宜,但并未获得我国卫生部门的批准。2010年,名为科望的药品获药监局审批进入国内市场后,BH4制剂就停产了。目前,科望每瓶在8815元,一名儿童在药量减半情况下每月费用在17000元左右。这样算来,患儿一生的治疗成本无法想象。

“很多患者发来信息,放弃治疗了”。赵宁称,这意味着将有一大批孩子面临逐渐痴呆的绝境。

煎熬的家人

“有的幼儿园把PKU说成是传染病,小区的家长和孩子都不愿跟这些孩子接触,孩子很无辜,家长只好搬家”

中午,郑玉英开始给两个孩子做饭。一把蒜苗和一个胡萝卜,这些都是低苯丙氨酸蔬菜,她几乎记得住所有日常蔬菜的苯丙氨酸含量。

她将蒜苗和胡萝卜切碎,小心翼翼地在电子秤上称量两种菜的重量。

粗略计算后,她放心地将蒜苗和胡萝卜混在一起,撒盐,擀面,将蒜苗和胡萝卜铺在面团上,裹起来,再切开,特食花卷便成型了。

将花卷放进蒸锅里,她又开始准备自己的饭菜。

“基本上每顿饭都得做两次”,郑玉英说。

因PKU患者身体不能代谢蛋白质中的特殊氨基酸,终身要控制食用肉、奶、蛋、豆等常见高蛋白食物,每顿饭要精确称量苯丙氨酸含量。

夫妻俩一度将小勇放在河北家乡留给父母照看,双双进纺织厂打工。

特食做起来很麻烦,正常食物怎么会是毒药?家里没人相信。家人照例给孩子吃正常食物。

小勇2岁零3个月还不能讲话。郑玉英夫妇不得不将小勇接到身边,给他吃特食,正常治疗了4年,吃到6岁时,小勇智力出现好转。

可纺织厂倒闭,夫妻俩双双失业,经济拮据,小勇的特食中断。

“现在,吃饭穿衣基本能自理,也记得从学校回家的路”,小勇在金盏乡的一个农民工子弟学校读学前班,这是唯一接收小勇的学校。郑玉英满心感激。

甚至,她曾想过将两个孩子放到某个地铁站后悄悄离开,可一想到他们将流落街头,她又于心不忍。

两个孩子都能吃上特食,都能进学校读书,是郑玉英眼前最大的愿望。

PKU孩子还面临着精神上的伤害。

“有的幼儿园把PKU说成是传染病,小区的家长和孩子都不愿跟这些孩子接触,孩子很无辜,家长只好搬家。”据PKU联盟负责人赵宁介绍,在PKU联盟的群体中,郑玉英似的家庭比比

皆是,他们大多生活在社会底层,靠节衣缩食维持一家人生计。众多家长,依然如郑玉英一样,在责任中煎熬。

“抱团”取暖

5年来,加入联盟的会员已达1500多人,但PKU联盟至今仍未获得注册认可

赵宁是这个联盟的创立者,2008年,新生的女儿确诊PKU后,她的月子是在绝望中度过的,最后在丈夫和其他家长的帮助下才走出阴影。也正因为她了解PKU的家长承受的压力,她不惜辞职,既照顾女儿,又让PKU家长们,能互相帮助,走出困境。

“这个病是遗传代谢病,医保、商业保险都不给这些孩子上,所有的重担都压在家庭身上,北京很多家庭都是外地来打工的,还有一些年轻人刚刚工作了孩子,哪有这么大的经济能力。”赵宁说,PKU联盟除了常规的家长互助交流,还请来专家开设PKU特食面点制作培训班、进行PKU治疗知识讲座,多次与国外PKU自救组织联系寻求互助。此外,他们还联合家长宣传PKU病种,呼吁国家将PKU纳入医保,呼吁为罕见病立法。

2009年至2010年,他们曾3次联名致信北京市政府,恳请国家将苯丙酮尿症纳入医保。不久,北京市针对新生儿PKU项目筛查由收费变为免费。

赵宁还带领家长给相关部门写信,呼吁将PKU患者治疗纳入医保,呼吁关注PKU群体,呼吁给罕见病立法。但呼声极微,举步维艰。

5年来,加入联盟的会员已达1500多人,但PKU联盟至今仍未获得注册认可。

■ 分析

北京经销商：一年卖出18罐高价药

专家称价格高昂主因是市场狭小和专利支付,呼吁国家给予政策帮扶,建罕见病救助机制

曾有PKU联盟志愿者调查得知,每斤成本仅需5元左右的特制大米,市场价格高达15元。

为节约成本,不少患者只好找到大陆一些生产BH4药片原料的厂家购买BH4粉末,这种粉末从未临床试验过,是禁止向患者家属出售的。厂家拒绝直接售卖,患者家属便通过中间人购买,尽管有治疗风险,但粉末售价仍贵达700元/克。

特食为何价格如此之高?北京大学黄昱博士认为,治疗PKU的所有特食和药品的生产程序都不难,造成价格高昂的原因可能是市场狭小和专利支付。

北京销售点高价药卖不动

2011年5月26日,默克雪兰诺公司高调宣布,其公司产品科望是唯一获得中国药监局批准的治疗BH4缺乏症的药品。该药随后在大陆上市,售价为全球统一价,8815元一罐。

资料显示,科望生产厂家德国默克雪兰诺公司在美国和加拿大外的市场享有科望销售独家代理权。

事实上,科望在国内的销量极少。

默克雪兰诺公司中国总部咨询员向记者证实,在中国,患者买科望药片的极少,国内只在北京和上海分别设了一个销售点。

其中一个销售点北京科园信海医药经营有限公司门店工作人员介绍,目前科望的存货还有90余罐,均为2011年科望进入中国时首批药片,这批药将于今年5月31日到期,目前还未接到该公司新药到货的通知,而截至4月中旬,该店仅售出18罐科望药片,约占进货量的16%。

企业前期投入大市场小

中国医学科学院教授黄尚志称,科望这种药因适用人群相对狭小,专业上称之为孤儿药,国家没有补助,即使有补助,生产这种药物的利润空间也是有限的,药价高可以理解。

我国目前还缺乏相关帮扶政策,缺乏对研究和引进PKU治疗药物企业的扶持。在引进和研发过程缺乏优先审批、简化流程等措施,甚至还存在较高门槛。

国内一家生产BH4原材料的广州汇鑫科技有限公司负责人杨先生透露,一个药品生产资质申请下来至少要好几十万,这笔投入不划算,而且国家对这类企业没有任何扶持政策,所以业内企业都不愿去做。

黄尚志建议,国家应对相关企业进行扶持,如果政府没能力买单,就应制定一

个办法解决这个问题,例如由国家、医保、社保、社会组织、患者家长个人分摊这笔费用。

呼吁制定罕见病防治法

全国有涉及近2万个家庭的30种罕见病患者,通过各种自助形式,主要以互联网为依托,分享治疗经验,在医疗上相互帮助,在生活上相互“取暖”,使这些“医学的孤儿”不再孤独。由于我国罕见病救助保障机制的缺失,社会力量成为这一领域的有生力量。

公益律师张志伟认为,除对相关企业政策扶持,我国还应尽快制定《罕见病防治法》,统一罕见病认定标准,建立科学系统的罕见病救助保障机制,为罕见病救助明确法律依据。

事实上,从目前我国立法来说,PKU患者没有任何特殊待遇,甚至连一般公民享有的医疗保险,也不能享受。

张志伟建议将PKU治疗纳入社会保险体系,将罕见病治疗药物纳入基本医疗保险药品目录,使患者能享受基本医疗保障。从政策和法规入手,调动国家和社会力量,为PKU解围。

A10-A11版采访/摄影
新京报记者 何光

【国外的做法】

- 加拿大:PKU患儿从查出到长大,所有PKU专用奶粉、营养粉、主食和零食全部由政府买单。
- 美国:各州不一样,但都管到18岁,18岁后还有保险公司负担部分费用。
- 日本:PKU患者20岁前政府全部负担,20岁后政府负担70%的治疗、特食费用,个人负担30%。对育龄妇女在怀孕期间提供免费特食,或提供合理比例特食。

【国内的做法】

- 北京:对于北京户籍且出生在北京的PKU患儿,政府定额定量提供蛋白粉到6岁。
- 山西:设立治疗基金,为筛查后确诊的PKU患儿提供3万元特殊食品,36次免费检测。
- 项目:希望花开基金专注于PKU群体开展救助活动,对PKU家庭一次性发放救助金5000元,但救助能力有限。