

# 我国已登记七十八万罕见病病例

(来源：人民网)

2023年中国罕见病大会21日至24日在京召开。会上，国家卫健委医政司司长焦雅辉表示，截至今年9月底，我国已累计登记罕见病病例约78万例，这对了解我国罕见病流行病学、临床诊疗和医疗保障现状具有重要意义，也为制定人群干预策略、完善配套服务体系、完善患者医疗保障制度、提高药物可及性提供了科学参考。

“虽然罕见病单病种患病率低，但由于人口基数大，我国罕见病患者规模庞大。”北京协和医院院长、中国罕见病联盟副理事长张抒扬介绍，目前全世界发现的罕见病超过7000种，约80%的罕见病与遗传有关，约50%的罕见病在儿童期起病。罕见病的防治关键在于早筛早诊早治，以延缓罕见病患者病情进展，提高生活质量。

近年来，为提升罕见病管理水平，国家卫健委开展了一系列工作。今年9月，该委联合6个部门发布《第二批罕见病目录》，我国罕见病目录病种增加至207种。同时，通过建立诊疗协作网、制定诊疗规范、开展医务人员培训、推广多学科会诊模式、建立罕见病质控中心、规划国家罕见



病医学中心并制定设置标准等，国家卫健委联合多部门力量，不断提高罕见病规范诊疗能力和照护管理水平。

2019年，我国遴选324家医院组建全国罕见病诊疗协作网，建立双向转诊、远程会诊机制，北京协和医院成为全国罕见病诊疗协作网的国家级牵头医院。各级医疗机构通过中国罕见病诊疗服务信息系统进行罕见病病例诊疗信息登记。

“目前我国罕见病诊疗管理水平已经得到一定提升，但面临的形势依然严峻复杂。”焦雅辉介绍，国家卫健委将按照动态调整机制，对罕见病诊

疗协作网医院适时进行调整，及时纳入积极开展相关工作的罕见病诊疗协作网医院以外的医院，并将工作落实不到位的协作网医院剔除出协作网。

焦雅辉表示，未来将结合《第二批罕见病目录》进一步提高医务人员对罕见病的辨别诊治能力；强化医疗机构间的协同配合，发挥牵头医院辐射带动作用，加快建立与成员医院之间的协作管理制度，畅通双向转诊、专家巡诊、远程会诊通道，打造罕见病诊疗的医联体；持续提升罕见病患者就医体验，打造更有温度的医疗服务。■