

## 编者按

罕见病是医学领域的重要挑战,也是推动精准医学、多学科协作和转化医学发展的重要前沿。近年来,随着我国罕见病诊疗体系不断完善,从疾病识别、精准诊断到规范治疗和全程管理,罕见病医学正在迈向体系化、高质量发展的新阶段。

本期罕见病专题,聚焦罕见病防治体系建设、神经系统罕见病机制研究与治疗进展、疑难病例诊断鉴别以及患者家庭照护等关键领域,邀请国内相关专家结合最新研究成果和临床实践进行深入探讨。专题内容既关注疾病科学问题,也关注患者长期管理和社会支持需求,体现了罕见病医学从“疾病诊治”向“全生命周期管理”的发展理念。希望本期专题能够促进罕见病领域学术交流,提升临床医师对罕见病的识别与诊疗能力,推动多学科协作模式和区域诊疗体系建设,为我国罕见病防治事业的发展贡献力量。

# 我国罕见病防治工作的探索与发展

黄国英

复旦大学附属儿科医院,上海市出生缺陷防治重点实验室,上海 201102

**【摘要】** 罕见病发病率低,诊疗难度大,目前仅约 5% 有治疗药物。我国自上世纪 80 年代起步,历经零散探索、规模化防控阶段,2015 年起强化顶层设计,先后发布两批共 207 种罕见病目录,搭建三级诊疗研究体系,完善药品审评与医保保障政策,推动国产罕见病创新药突破。目前已形成多层次支付体系,摆脱“病无医、医无药、药无保”困境。未来将持续扩充病种覆盖、完善诊疗网络、深化医药创新与医疗保障协同,提升社会和公众对罕见病的认知与支持。

**【关键词】** 罕见病;诊断;治疗;孤儿药

**【中图分类号】** R4;R97

**【文献标志码】** A

**【文章编号】** 1672-6170(2026)05-0001-03

**Exploration and development of rare disease prevention and treatment in China** HUANG Guo-ying *Children's Hospital of Fudan University, Shanghai Key Laboratory of Prevention and Intervention of Birth Defects, Shanghai 201102, China*

**【Abstract】** Rare diseases have a low incidence rate and are difficult to diagnose and treat. Currently, only about 5% have available treatments. Starting in the 1980s, China has gone through stages of scattered exploration, large-scale prevention and control. Since 2015, we have strengthened top-level design, released two batches of rare disease catalogs with a total of 207 rare diseases, established a three-level diagnosis and treatment research system, improved drug review and medical insurance policies as well as promoted breakthroughs in domestic innovative drugs for rare diseases. A multi-tiered payment system has been established. This ends the predicament of "no doctors for patients, no medicines for treatment and no insurance coverage for medicines". In the future, efforts will continue to expand the disease coverage, improve the treatment network, deepen the synergy between pharmaceutical innovation and medical security as well as enhance the public awareness and support for rare diseases.

**【Key words】** Rare diseases; Diagnosis; Treatment; Orphan drugs

罕见病的名称起源可追溯到上世纪 70 年代,是指发病率很低的疾病。不同国家和地区对于罕见病的定义不尽相同,美国将人群患病率低于万分之一或全国患病人数少于 20 万的疾病定义为罕见病,欧盟为人群患病率低于万分之五,日本和韩国为人群患病率低于万分之四,澳大利亚为人群患病率低

于万分之一。我国多数学者建议将人群患病率低于万分之一或新生儿发病率低于万分之一的疾病定义为罕见病<sup>[1,2]</sup>。此外,人群患病率低于百万分之二十的疾病称为超罕见病。

罕见病尽管发病率低,但种类繁多,国际上已经报道的罕见病超过 8000 种<sup>[3]</sup>。罕见病可累及全身各系统包括神经、内分泌、心血管、呼吸、消化、泌尿、骨骼和血液等,其发病机制复杂,症状和体征多样,诊断和治疗都面临较大挑战,临床上往往缺乏统一的标准和方法。文献报道,罕见病的平均确诊时间在 5 年以上,许多患者得不到及时、全面的诊断,确诊前平均就诊 8 次,70% 以上的罕见病在儿童时期起病,30% 的罕见病患者在 5 岁前夭折。治疗

**【基金项目】**“十四五”国家重点研发计划“生育健康及妇女儿童健康保障”重点专项(编号:2021YFC2701000)

**【作者简介】**黄国英,男,博士,教授。中国医师协会儿科医师分会主任委员,中华医学会罕见病分会副主任委员,中华医学会儿科学分会副主任委员。主要研究方向:先天性心脏病和川崎病的病因学和早期干预研究;儿童遗传学心血管疾病的发病机制和临床诊治。

药物的研发受制于复杂的发病机制,经费投入大、周期长,从研发到应用于临床通常需要数年甚至更长时间;而且,不同的罕见病需要研发不同的药物,一种药物的适用人群很有限,因此被称为“孤儿药”。目前,仅约 5%左右的罕见病有治疗药物。

罕见病的防治不仅仅是医学科学领域的难题,同时也是重要的民生问题,体现了社会文明和综合治理的水平。几十年来,许多国家和地区在法规制度、用药保障、学术研究等方面进行了许多有益的探索。2025 年 5 月 27 日,第 78 届世界卫生大会上,我国共同提案推动得 WHO 全球罕见病专项决议(WHA78),将罕见病正式纳入全球公共卫生优先事项,标志着罕见病治理从各个国家和地区分散探索走向全球系统性的发展阶段。

我国从上世纪 80 年代初期,开始重视罕见病,但当时处于零散探索状况,仅在上海、北京等少数地区探索开展苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症等新生儿遗传代谢病筛查临床研究。1994 年《中华人民共和国母婴保健法》颁布,明确提出在全国范围内逐步开展新生儿疾病筛查,遗传代谢病筛查工作得到快速发展。2009 年,国家《新生儿疾病筛查管理办法》落地,全国统一开展苯丙酮尿症、先天性甲减等遗传代谢罕见病筛查,可视为国内开始进行规模化罕见病的防控工作。但这个阶段,全国还没有统一的罕见病定义、目录和诊疗规范,绝大多数高价特效药无法获批、无法报销,患者家庭负担极重。

近十几年来,我国罕见病诊疗工作得到长足进步<sup>[4]</sup>。2015 年,国家顶层设计正式启动,国务院发文改革药品审评审批制度,首次在国家层面明确加快罕见病新药审批<sup>[5]</sup>;同年国家卫健委成立罕见病诊疗与保障专家委员会,启动目录研究。2018 年,国家卫健委、科技部、药监局等五部委联合发布《第一批罕见病目录》(121 种),这是我国官方第一次以目录形式界定罕见病,结束了“无统一标准”的历史<sup>[6]</sup>;2023 年又发布了第二批罕见病目录,目录总量扩充至 207 种<sup>[7]</sup>。为诊疗、医保、研发提供依据,罕见病防治工作的发展进入快车道。

罕见病诊疗和研究体系不断完善。2019 年政府工作报告提出要加强罕见病研究和用药保障。国家先后设置了罕见病国家医学中心和临床研究中心,成立国家罕见病专业医疗质量控制中心和中华医学会罕见病分会,逐步构建了国家-省-市三级罕见病诊治和研究体系;出版《罕见病诊疗指南》,细化 MDT 多学科诊疗规范,提高诊治水平<sup>[8,9]</sup>;加强罕见病数据库建设,建立全国罕见病登记系统,为疾病研究、新药研发和医保定价提供本土数据支撑<sup>[10]</sup>。

罕见病药品审评和医疗保障政策落地实施<sup>[11]</sup>。2019 年国家《药品管理法》修订,罕见病新药优先审评、附条件批准,境外已上市罕见病药的审评时限大幅缩短;对部分罕见病药品实施进口关税减免,降低用药成本。国家医保药物目录连续多年动态调整,100 多种罕见病治疗药物陆续纳入医保,脊髓性肌萎缩症、戈谢病、法布雷病等天价特效药实现“天价落地”。与此同时,国家优先支持具有临床应用潜力的创新药,在审批、税收减免、科研启动资金、市场独占期等多方面给予政策倾斜,鼓励医疗机构、科研机构与企业合作,研发罕见病药物和器械。国产基因疗法、细胞治疗快速崛起,脊髓性肌萎缩症、血友病等多款国产罕见病创新药进入临床或获批上市,打破海外药企垄断局面。

2021 年,国务院办公厅《关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见》(国发办<2021>42 号)明确指出:“根据经济社会发展水平和各方承受能力,探索建立罕见病用药保障机制,整合医疗保障、社会救助、慈善帮扶等资源,实施综合保障”“鼓励慈善组织和其他社会组织设立大病救助项目”。将罕见病防治纳入公共健康范畴,着手探索制定针对罕见病的法律法规,规范罕见病的临床诊断、研究、治疗和保障工作。各地区进行了积极探索,各地普惠型商业补充医疗险(惠民保)普遍增设罕见病专项保障,初步形成基本医保+大病保险+医疗救助+商业保险+慈善救助多层次支付体系<sup>[12]</sup>。

与此同时,全国范围内开展罕见病的健康宣教和慈善救助方兴未艾,社会对罕见病群体的关注、关心和关爱已然成为良好的风气,公众参与意识增强,帮助患者及家属应对疾病带来的挑战。

综上所述,我国罕见病防治在政策层面、体系建设和临床诊治等方面取得了长足的进步,已从过去“病无医、医无药、药无保”的困境,逐步建成全链条治理体系,为罕见病防治工作的高质量发展奠定了良好的基础。可以预见,未来我国罕见病目录常态化动态更新机制可保障持续扩充病种覆盖范围;国家和区域罕见病医学中心建设将实现向地市、县域医院开展远程会诊、医师规范化培训,推动罕见病早筛、早诊、早治关口前移;医药创新自主化政策将推动深度参与全球罕见病临床试验、药品互认,同步引进全球最新疗法,同时输出中国诊疗标准;医保部门可引入罕见病数据库的真实世界证据开展药物价值评估,精细化动态调价;推动商业保险、慈善基金、专项救助深度协同,针对高价药物探索费用支付分担模式;深入开展科普宣教,进一步提升全社会对罕见病的认知与包容度。