

罕见病诊疗与保障的“中国模式”再升级

疾病罕见,爱不停步!

4周以内就能被确诊——罕见病患者的平均确诊时间有了新突破,越来越多的罕见病“站到了聚光灯下”。

曾经,这一时间长达4年,哪怕是在医疗保健体系较为发达的国家也不例外,无数家庭辗转于复杂的医疗系统,却屡被误诊。

正在北京举行的2024年中国罕见病大会上,来自不同领域的嘉宾聚焦这一特殊群体,把脉问诊,助力罕见病诊疗与保障的“中国模式”再升级。

罕见病,患病人数占总人口0.065%到0.1%之间的疾病或病变。目前,全世界已知的罕见病超过7000种。“确诊难、缺少药、药价高”一直是罕见病患者难以言说的“痛”。

“如果生命是一场罕见的梦,你会怎么办?最难得,是希望,是温暖。当病痛让你难以撑下去时,我们就要携手点亮生命之光。”大会上,北京病痛挑战公益基金会创始人王奕鸥的一番话,道出了许多患者的心声。

对于罕见病诊治这道世界性难题,我国多部门携手社会各界关爱罕见病患者,加速探索符合中国国情的罕见病防治保障之路,构建“早发现、早诊断、早治疗、可管理、有药用、能负担”的全链条模式,努力不让一个患者“掉队”。

——罕见病诊疗更精准。

“脾切除是否可行?”“能不能开展补体抑制剂治疗?”……每周四中午,北京协和医院国家级罕见病会诊中心,来自不同学科的顶尖专家汇聚于此。在线上参会和会诊的,还有来自全国

多家罕见病诊疗协作网医院的医生们。他们共同为一个罕见病患者和家庭提供诊治方案。

作为全国罕见病诊疗协作网国家级牵头医院,北京协和医院建立了中国罕见病诊疗服务信息系统,牵头编写了罕见病诊疗指南,建立了罕见病多学科“一站式”诊疗模式。

“提高罕见病诊疗水平,关系千千万万家庭的幸福。”北京协和医院院长、中华医学会罕见病分会主任委员张抒扬说,在疾病救治上,我们必须全力以赴,通过多学科会诊提升诊疗能力,挽救患者生命。还要呼吁更多“新鲜血液”加入护佑罕见病患者的生命接力。

建立中国罕见病综合云服务平台,提高罕见病诊疗智能服务能力;发布两批罕见病目录,共收录207种罕见病……桩桩件件,都为艰难前行的罕见病患者及家庭注入向上力量,罕见病规范诊疗能力和照护管理水平不断提高。

——药品可及性持续增强。

每一次医保药品目录调整,都牵动着参保人的心。

2021年,国家医保药品目录调整新增治疗脊髓性肌萎缩症(SMA)的重要药品诺西那生钠注射液;2023年的目录调整新增15个目录外罕见病用药,覆盖16个罕见病病种,填补了10个病种的用药保障空白,戈谢病、重症肌无力等疾病治疗用药被纳入目录……目前已有80余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录,罕见病药品保障水平稳步提升。

国家医保局副局长李滔说,下一步,将持续完善罕见病用药

准入和支付机制,探索建立“1+3+N”多层次医疗保障体系,鼓励引导支持商业健康保险、慈善捐赠、医疗互助、工会职工互助等其他保障力量共同努力,凝聚提升罕见病医疗保障水平合力。

——社会力量温暖壮大。

2018年10月,中国罕见病联盟成立;2023年2月,中华医学会罕见病分会成立……罕见病医学专业学会组织相继成立,罕见病医学专业人才队伍持续壮大,助力罕见病患者这一特殊群体被社会各界所“看见”。

“我们要做的事情,就像太阳散发光芒一样,为罕见病患者打开‘健康之门’。”中国罕见病联盟执行理事长李林康说,对每一个小群体都要关爱、都不能放弃。这是健康中国建设的题中应有之义,也是温暖民生、彰显社会公平的生动写照。

国家自然科学基金委为罕见病设立专项,科技部批准建设疑难重症及罕见病国家重点实验室,罕见病研究杂志创刊,中国红十字基金会罕见病共助基金发布,国家卫生健康委印发国家罕见病医学中心设置标准……

“罕见病防治是一项系统工程,中国式办法就是要调动每一个社会细胞力量,共筑罕见病患者生命防线。”中国残疾人联合会原主席、康复国际原主席张海迪表示,人们和罕见病的斗争,也是人类和疾病斗争的缩影。随着医学进步和社会对罕见病认知的不断提高,我们坚信,人类终将攻克罕见病。

新华社北京10月20日电

目前已有80余种
罕见病用药被纳入
国家医保药品目录

罕见病药品保障水平
稳步提升



2021年,国家医保药品目录调整新增治疗脊髓性肌萎缩症(SMA)的重要药品诺西那生钠注射液;2023年的目录调整新增15个目录外罕见病用药,覆盖16个罕见病病种,填补了10个病种的用药保障空白,戈谢病、重症肌无力等疾病治疗用药被纳入目录……目前已有80余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录,罕见病药品保障水平稳步提升。

新华社发

《肥胖症诊疗指南(2024年版)》发布

新华社北京10月20日电(记者顾天成、董瑞丰)明确肥胖症的定义、诊断标准、分型、分期及相关疾病;规范我国肥胖症临床诊疗路径,提高医疗机构肥胖症诊疗同质化水平……近日,国家卫生健康委发布《肥胖症诊疗指南(2024年版)》,指导进一步提高我国肥胖症诊疗规范化水平。

近年来,我国超重和肥胖人群的患病率呈持续上升趋势。作为慢性疾病中的独立病种及多种慢性疾病的重要致病因素,肥胖症的诊疗引发公众广泛关注。

“作为首部由国家卫生健康委发布的肥胖症诊疗权威指南,指南强调循证医学与多学科合

作,为肥胖症临床诊疗提供科学、规范、同质化的指导路径。”指南编写委员会主任委员、北京友谊医院副院长张忠涛介绍,指南对肥胖症临床营养、药物治疗、手术治疗、行为心理干预、运动干预等领域予以详细指导和规范,保障医疗质量安全,维护患者健康权益。

如何诊断肥胖症,哪种程度需要医疗干预?指南对此明确,肥胖症的诊断标准包括基于体质指数、体型特征、体脂比和儿童青少年肥胖症诊断标准四类。其中,在我国成年人中,BMI(体质指数)达到或超过28kg/m²(体重除以身高的平方)为肥胖症。

指南编写委员会主任委员、

北京大学人民医院内分泌科主任纪立农介绍,为指导临床诊疗,指南对肥胖症的程度进一步精细化分级,包括轻度、中度、重度、极重度,并结合是否有肥胖症相关疾病,有针对性地治疗,临床实践能够在指南中找到对应的、符合循证医学的治疗方案。

专家强调,多数超重肥胖是不良生活方式所导致的,根本的解决方法是要坚持健康的生活方式,包括通过合理饮食、适当运动来使体重控制在健康范围内。肥胖症的临床治疗,无论采取何种办法,治疗基础都是患者行为改变,只有自己的行为改变了,发挥自身主观能动性,防治效果才会最大化。

罕见病防治
是一项系统工程

中国式办法就是
要调动每一个社会细胞力量,
共筑罕见病患者生命防线



“罕见病防治是一项系统工程,中国式办法就是要调动每一个社会细胞力量,共筑罕见病患者生命防线。”中国残疾人联合会原主席、康复国际原主席张海迪表示,人们和罕见病的斗争,也是人类和疾病斗争的缩影。随着医学进步和社会对罕见病认知的不断提高,我们坚信,人类终将攻克罕见病。

新华社发