



11月9日，由中国出生缺陷干预救助基金会遗传病诊治专项基金发起，因美纳基金会、国际公益慈善机构赠与亚洲联合支持的“罕与光”公益项目正式启动。

让罕见病“易见”

不过，由于国内掌握相关诊断技术的医生太少，有能力进行诊断的医疗机构也太少，基因检测在罕见病诊断上的应用和患者的需求之间还存在着巨大的鸿沟。

□ 记者 | 王仲昀 杨维格

“罕见病离我们很远吗？我的学生是学遗传学的，他们夫妻两人去做了基因检测，发现一方携带有某种罕见病基因致病变异。”

“罕见病患者罕见吗？我身边的一位同事就患有罕见病。”说以上两句话的，一位是中南大学生命科学学院遗传学系主任邹玲仟教授，另一位是复旦大学附属儿科医院分子医学中心副主任吴冰冰。

根据世界卫生组织的定义，罕见病为患病人数占总人口0.65%—1%的疾病。这个数字，看起来离普通人的生活很遥远。然而，目前全球罕见病患者已经超过3亿，约占全球人口总数的4%。这意味着，平均每25个人中，就有1个罕见病患者。

罕见病患者的确也非常“罕见”，因为他们中的大多数没

能得到诊断，他们可能正奔波在寻求诊断结论的路上，有的人终其一生也无法知道带给自己病痛的到底是什么病。

基因检测技术，如今给罕见病的诊断带来新的希望。不过，由于罕见病临床知晓率低，医生的认知度与敏感度不够，且有能力进行诊断的医疗机构也太少，基因检测在罕见病诊断上的应用和患者的需求之间还存在着巨大的鸿沟。

11月9日，由中国出生缺陷干预救助基金会遗传病诊治专项基金发起，因美纳基金会、国际公益慈善机构赠与亚洲联合支持的“罕与光”公益项目正式启动。未来三年，“罕与光”公益项目将携手国内多家医院，为2000个罕见病患者家庭提供免费的遗传病检测，并将通过与全国20家医院的合作，为百余位临床医师提供系统的遗传病诊断培训机会，提升专业医生对