



**我国人口基数大,各类罕见病患者占比虽小但绝对数已达2000多万。**有资料显示,30%以上的罕见病患者要看5—10个医生,44%的患者被误诊为其他的疾病,75%的患者治疗方案不正确、不规范。

疾病的认知能力,推动改善中国罕见病诊疗现状。目前,已有首批7家医院签署了合作协议,覆盖北京、南京、上海、济南、杭州、长沙和福州等地。

让罕见病人被看见,是全社会的共同愿望。

## 平均确诊时长5至7年

秋末冬初的日落时分,公园草地上时不时传来小朋友追逐跑动的欢笑声,晚霞为喧嚣的城市蒙上一层轻柔。然而,这份轻柔却永远落不到白桃身上。

“从5岁开始,每到黄昏,我的四肢就会长出荨麻疹风团,膝关节、踝关节、手关节疼痛到无法直立行走,眼白变得猩红,随之而来的便是高烧、呕吐……每个冬天都是灾难,每天发烧,高热不断。在学校发病的时候,同学会喊我丑八怪、红眼病。很长一段时间,我只能服用抗抑郁药物。”白桃在微博上记录

中国出生缺陷干预救助基金会秘书长薛敬洁。



下自己患病和确诊的过程。

2022年夏天,结婚两年的白桃在备孕时无意间看到一个帖子描述的病症和自己很像。“我怀着忐忑的心情联系到武汉市金银潭医院的聂顺利医生,他指导我做基因检测。基因检测结果确认,我患有家族性寒冷性自身炎症综合征。”

家族性寒冷性自身炎症综合征是一种罕见病,由NLRP3基因突变引起,困扰她20多年的疾病终于有了一个名字。这个过程花了她20多年。

我国人口基数大,各类罕见病患者占比虽小但绝对数已达2000多万。有资料显示,30%以上的罕见病患者要看5个—10个医生,44%的患者被误诊为其他的疾病,75%的患者治疗方案不正确、不规范。由于医疗资源分布不均,医学诊断过程复杂,疾病知晓率低,专业医学人才匮乏等诸多问题,他们中有些人的确诊经历或许比白桃更为艰难心酸。迟迟不能确诊病因,有可能会让患者错过最佳治疗窗口期,给家庭及社会带来沉重的负担。

## 罕见病医生 比罕见病患者还要少

近年来我国正加快探索罕见病诊疗与保障的“中国模式”,陆续出台了一系列针对罕见病的政策。加速罕见病药品审评审批、公布国家罕见病名录、组建全国罕见病诊疗协作网,罕见病用药陆续被纳入国家医保药品目录……为提高国内罕见病的诊疗水平,完善罕见病医疗保障等方面提供了有力的