

支持。

但在诊断这个最为关键的环节，仍旧存在巨大的困难。

“近年来，国家陆续出台一系列举措，切实减轻了罕见病患者及其家庭的经济负担，进一步完善了罕见病的医疗保障体系。然而确诊仍是罕见病患者及其家庭漫长求医之路中的第一关。此次启动的项目取名‘罕与光’，寓意通过政府、慈善组织、爱心企业以及社会的共同努力，为罕见病患者及其家庭照亮一束希望之光。项目将帮助罕见病患者尽早确诊，争取治疗窗口期，同时也让更多人看到并参与到救助罕见病患者的行动中来。”出生缺陷干预救助基金会秘书长薛敬洁说。

对于罕见病儿童被误诊、漏诊，薛敬洁深有体会。当天她分享了一个过往的故事。“记得有一次在四川，有一个孩子已经不小了，可是一直长不高，去了很多医院，最后去了华西医院才诊断为粘多糖症Ⅳ型。患者家属选择了骨髓移植，但出现了很多感染问题，陆陆续续花费了90多万元。孩子父亲打工赚钱，母亲还要照顾孩子，背负了很多的债务。”薛敬洁负责的公益项目提供了3万元的资助，这笔钱对孩子治疗而言是杯水车薪，但对这个家庭却是精神上的莫大鼓励。

通过类似这样的故事，薛敬洁对于罕见病儿童的早诊断早治疗有了更深刻的体会。“遗传性罕见病如果能做到早发现、早诊断、早诊疗，就有可能改变孩子的命运，让家庭不再留下遗憾。”

复旦大学附属儿科医院副院长周文浩教授长期致力于儿童遗传病研究和临床诊断。在他看来，国内不同医院罕见病诊断的能力参差不齐，容易出现误诊漏诊情况。“出现这些情况一是因为多年来国内医学教育对罕见病介绍存在欠缺，二是罕见病病种多、单病种患病人数少，大部分医生缺乏相关罕见病诊断经验。”周文浩说道。

具体来说，很多相似表型的罕见病有不同的临床原因，相同的临床病因在不同的年龄阶段有不同的临床表现。这就要求临床医生具备一定的遗传病知识，以便更好地帮助患者。

基于目前基因检测技术的进步，周文浩希望未来这一领域能够对罕见病诊疗有更多积极影响。“从数据角度看，国内现在所有的罕见病公共数据库和遗传学疾病经验都是来自欧洲的发达国家。我们充分地利用了前人无私的奉献，才让我们在已有的疾病的诊断中驾轻就熟。但是也要看到，中国人势必要建立自己的罕见病特征性疾病谱。”在他看来，建立一个国内共享的罕见病数据平台非常迫切。而类似“罕与光”项目一旦

推动开来，可以让国内该领域的研究共同成长。

“罕见病医生比罕见病患者更罕见。”中南大学生命科学学院遗传学系主任邬玲仟教授在“罕与光”公益项目启动仪式上说。作为中国出生缺陷干预救助基金会遗传病诊治专项基金的主任委员，邬玲仟认为目前具有罕见病诊断能力的医生数量缺乏，是提高罕见病诊断率的一大挑战。

“期待通过多方协作，能有效提升临床医生的遗传咨询能力以及专业能力，将防控关口前移，以期降低罕见病的发生。”具体来说，邬玲仟认为最重要、亟待提高的是临床医生对于测序结果的解读和咨询能力。在她看来，以因美纳为代表的基因测序企业提供了工具，“关键在于这些结果出来后，医生要能够解读它们和表型之间的关系，做好罕见病家庭的咨询服务”。

针对这一现实状况，邬玲仟表示，可以从加强遗传学专业知识培训入手，“从遗传学的基础知识到基本的技术，有没有办法治疗，通过再生育的风险评估有没有办法让这个家庭得到正常的孩子，这都是我们希望给医生进行培训的内容”。

复旦大学附属儿科医院副院长周文浩教授长期致力于儿童遗传病研究和临床诊断。

