

这是我们努力的目标。相信随着我们全社会对于这一群体的共同关注以及多方努力，他们的明天一定会更加美好。”

并不“罕见”的罕见病

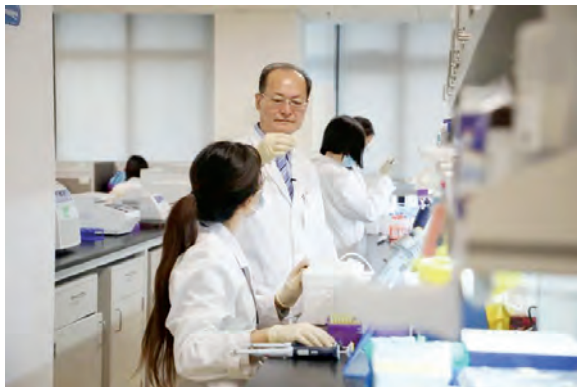
罕见病之所以“罕见”，是因为发病率低——全球平均发病率的阈值大概在万分之四。但罕见病群体却是一个庞大的人群——全球罕见病患者约超过2.5亿。其中，我国约有2000万罕见病患者，每年还在以1%的速度增加，每年新增约20万罕见病患者。

之所以患病群体如此庞大，是因为罕见病的种类很多——目前国际上通行的数据是全球已知罕见病有7000多种，而根据蔻德罕见病中心发布的最新报告显示，全球有多达10867种罕见疾病。其中，8640种罕见病(80%)理论上可诊断的，2227种(20%)定义不明确，可能并无临床需求。蔻德罕见病中心创始人、主任黄如方告诉《新民周刊》：“随着更多疾病被发现，这个数字可能还会增加。”

罕见疾病其实不分社会阶层，也不分人群，不管是财富多少，不管学历高低，也不管来自哪个国家和地区，罕见疾病都有可能发生在身边。不少名人就是罕见病患者，例如爱因斯坦的经典造型其实是一种罕见病——蓬发综合征，奥黛丽·赫本罹患腹膜假粘液瘤，梵高则深受卟啉病的困扰。

黄如方表示，不要以为罕见病是小概率事件。因为除了父母基因的遗传，也有可能父母不携带致病

我国约有2000万罕见病患者，每年还在以1%的速度增加，每年新增约20万罕见病患者。



基因而孩子某个基因新发突变后成为罕见病患者。“就拿我自己来讲，我虽然身患假性软骨发育不全症，但实际上我的整个家族里没有任何一个人得这个疾病。只要有生命的进行和传承，就有发生罕见病的可能，而这种发生的概率是客观存在的。”

上图：中华医学会罕见病分会副主任委员、上海市医学会罕见病分会主任委员、复旦大学附属儿科医院院长黄国英教授。

从关注罕见病孩子到成立罕见病分会

据统计，半数罕见病为儿科疾

下图：蔻德罕见病中心创始人、主任黄如方也是一名罕见病患者。



病，其中30%婴幼儿患者在5岁前死亡。这也让很多儿科医生成为最早关注罕见病的群体之一。

黄国英教授就是其中之一。这位长期从事小儿心血管疾病临床医疗的专家，年轻的时候经常会碰到一些黄疸的孩子，但是查不出病因，就统一被归类为“婴儿肝炎综合征”。“这在当时是一个很笼统的概念，它可能是感染性的，也可能是遗传性的疾病，但是当时的条件没有办法来进一步深入研究下去。”而他主攻心血管疾病以后，也会遇到一些心血管病综合征的孩子，除了罹患心脏病外，还可能伴有智力和其他脏器的问题，治疗上很棘手。这些临床经历都激发了黄国英对于罕见病这一类疾病的一种兴趣，觉得有必要开展相关的探究。

黄国英教授所在的上海，是全国最早关注罕见病的城市之一，在罕见病的诊治、保障、机制探索方面一直走在全国前列。2011年上海市医学会罕见病专科分会成立，这也是全国首个以罕见病防治为己任的专科分会，黄国英成为第一届委员会的副主任委员。

上海市医学会罕见病专科分会的成立，离不开上海交通大学医学院附属新华医院消化内科专家李定国的努力。和黄国英一样，李定国在临床中也遇到不少罕见病患者。2004年开始，作为上海市政协委员的李定国就开始不断与各级政府部