

门就罕见病话题展开讨论，希望开展罕见病医疗保障。

在李定国的努力下，上海市政协和九三学社在2010年连续组织了两次罕见病医疗保障专题研讨会，地方立法工作也随后展开。2011年2月28日，第四届国际罕见病日当天，上海医学会罕见病专科分会成立，李定国成为第一届主委。

在罕见病专科分会成立以后，上海以政府引导为主，整合基本医保、商业保险、慈善救助等多方支付，共建罕见病多层次用药保障体系也逐渐形成：2011年，少儿住院互助基金纳入部分罕见病特效药；2013年，戈谢病特效药纳入医保支付，成为全国首创。2014年上海罕见病防治基金会成立，为患者提供用药保障；2016年《上海市主要罕见病名录（2016年版）》发布，也是全国首个主要罕见病目录；2021年4月发布的“沪惠保”，通过对既往病史的认定以及将特定高额药品纳入保障目录（21种目录外药品，其中涵盖了4种罕见病），对部分罕见病既往症人群的赔付可达70%。

对于儿童罕见病群体，上海的四大儿科医院——复旦大学附属儿科医院、上海儿童医学中心、上海市儿童医院、上海交通大学医学院附属新华医院，也在不断投入科研和救治力量。

以黄国英教授所在的复旦大学附属儿科医院为例，2016年3月，儿科医院在上海市卫生计生委与复旦大学医管处等上级部门支持下，成立儿科“诊断不明疾病UDP（Undiagnosed Diseases Program）诊治中心”，是国内首家儿童UDP诊

截至2022年7月，已有治疗45种罕见病的89种药物在中国获批。

治中心。2018年2月被上海市卫计委批准挂牌“上海市罕见病专科门诊”，极大地促进了我国儿科疑难罕见病的诊治水平。

如今，针对儿童复杂疑难疾病，复旦大学附属儿科医院设有200多种专病门诊、30余个MDT（Multi-Disciplinary Treatment, 多学科会诊）门诊、诊断不明疾病（UDP）诊治中心、疑难罕见病多学科联合诊疗中心等。

破解罕见病群体的经济困境

在诊疗领域，2018年5月发布了国家第一批罕见病名录，纳入121种罕见病。同时建立了相应的罕见病诊疗协作网、罕见病患者登记系统、罕见病科学研究等一系列措施。在罕见病诊疗体系里，这些政策能够保障患者在诊断、治疗、康复等方面得到更好的服务。

下图：2020年4月9日，复旦大学附属儿科医院“疑难罕见病、多学科联合会诊中心”正式开业。右三为黄国英院长。



事实上，早在2016年9月，蔻德罕见病中心就发布了民间版的罕见病目录。黄如方自豪地告诉《新民周刊》，“我们出台的目录包含了147个罕见病，和2018年国家目录中的88个罕见病是相同的”。正是这份目录，直接推动了国家罕见病目录的出台。“这也是里程碑式的一个政策，一直影响到现在。”

与此同时，这几年罕见病群体遭遇的经济困境也日益被重视。

黄国英教授坦言，罕见病患者是一个亟待社会关注的弱势群体。由于病情复杂，基层医院往往不具备罕见病诊疗能力，这些患病家庭常辗转于全国各地医院，但仍得不到明确诊断和有效治疗。大部分患者在出生时、婴幼儿期或者在儿童阶段发病，很多无法活到成年；很多患者由于确诊晚、缺乏治疗经验或无药可医，即使成年也难逃致残厄运；有些确诊患者虽然有药物治疗，但由于价格昂贵未能进入医保或商业保险，给患者家庭增加经济负担陷入无力承担的局面。

“尤其是那些青少年时期就发病的罕见病患者，往往处于‘失能’的状态，他们因为生病而不能接受正常的学校教育，长大以后也不能参加需要高技能的工作，有的患者甚至独立生活的能力都受到影响。”黄国英教授感叹道。

与此同时，高昂的医药费也成