

罕见病患者更多的支持。

罕见病患者赖以生存的特殊医学用途配方食品（简称“特医食品”）是否能够进入医保报销？罕见病诊疗如何标准化、同质化？如何推动科研机构和企业投入研发罕见病创新药？中国庞大的人口基数决定了罕见病患者群体人数并不少，他们的就医保障亟待获得更多关注。

为“无助者”争取目光

“目前只有很少几种罕见病有比较好的药物，多数罕见病患者即便得到了明确的诊断，由于没有治疗手段，他们会感到非常无助，甚至绝望。”华山医院副院长、罕见病中心工作小组组长赵重波告诉记者。

已知的罕见病种类约有10000种。截至2024年，我国罕见病药物目录覆盖207种疾病，已有数十种罕见病药物纳入医保。近些年，罕见病得到了政府和社会各界的重视，但能诊断的罕见病占罕见病总量仅有30%-50%，并且有超过90%的罕见疾病尚无有效治疗。

华山医院于2022年成立罕见病中心，目前已整合近70种罕见病诊治的预约挂号信息。由于在重症肌无力等罕见病上进行多年的探索和积累，赵重波教



上图：复旦大学枫林校区图书馆三楼“让‘罕见’被看见”展览。

授团队吸引了全国各地的重症肌无力患者来到华山医院就诊，每年在这里就诊的重症肌无力患者超14000人次。这些可以得到明确诊断、同时还能得到有效治疗的患者，相对于其他罕见病病友而言已经相当“幸运”。

即便是重症肌无力患者，也会有很多担心和焦虑，比如难以预料的复发、长期服用药物带来的副作用、工作能力受到影响等等。正是在日复一日面对罕见病患者的过程中，赵重波教授和他的团队意识到关注患者的心理需求和治疗疾病一样重要。为此，团队开展了一系列人文活动，将社会各界的资源通过人文活动平

下图：华山医院副院长、罕见病中心工作小组组长赵重波（左二）在门诊。



台帮助到罕见病患者，“让‘罕见’被看见”公益展览就是其中的一个活动。

2024年12月，华山医院罕见病中心组织编写的第一本科普专著《重症肌无力患者完全生活手册》发布，这本科普读物由华山医院神经内科神经肌病亚专业组重症肌无力医护团队以及多学科医护专家共同编写而成。书中不仅详细介绍了重症肌无力的发病机制和治疗方法，还为患者提供了科学的饮食建议、康复运动和日常护理指导。另外，书中的“萌新感悟”和“豌豆漫画”通过医学生的视角和漫画的形式，将医患沟通和患者生病后的心路历程以一种易于接受的方式呈现给读者。

作为这本科普读物的主编，赵重波教授说，重症肌无力具有反复发作的特性，对患者的工作和日常生活造成了严重影响，目前患者的自我管理能力普遍较弱，社会支持资源不足，难以获得及时有效的信息和帮助，因而，为患者提供科学可靠的疾病相关知识和心理支持非常重要。

据统计，我国有超过2000万的各类罕见病患者，数字并不小，但具体到某一种罕见病，患者就像陷入“孤岛”，很难及时得到医学信息和心理支持。

华山医院罕见病中心的人文科普活动是一种有益的尝试，如