

果更多的信息得到传播，也许就能帮助罕见病患者的诊断和治疗提前一步。

“救命粮”困境

诊断难、治疗难，很少有人知道罕见病患者还有一大难：特医食品难。在一些罕见病的治疗中，特医食品是核心的治疗方式，因此也被叫做罕见病患者的“救命粮”。

国内能买到的针对罕见病的特医食品种类非常少，很多患者只能通过代购、海淘，渠道不稳定、质量无法保障，还常常“断粮”。比如左旋肉毒碱，是维持线粒体正常功能的重要营养素，在脂肪酸代谢中起到关键的作用，主要用于治疗线粒体相关疾病，在我国已被作为特医食品列入国家标准，但目前购买渠道非常有限。

针对特医食品领域存在的产品数量少、缺少基础研究和数据、国产化率低、采购流程烦琐和治疗负担重等情况，全国政协委员、上海市儿科医学研究所所长、上海市儿童罕见病诊治中心主任、上海新华医院教授蔡磊持续在全国两会期间建议提高罕见病特医食品的可及性。

据介绍，由于研发成本高、市场规模小、审评审批复杂等因

素，企业对特医食品的投入动力不足。截至2025年2月，国内已经获准注册证书获批上市的230余种特医食品中，仅仅覆盖苯丙酮尿症、甲基丙二酸血症、丙酸血症3种罕见病。

近年来相关审批政策已经有所改进，2024年10月市场监管总局发布《特殊医学用途配方食品注册优先审评审批工作程序》，罕见病类特殊医学用途配方食品可以申请适用优先审评审批，将注册审批工作时限从60个工作日缩短至30个工作日。

2025年1月，有两款国产罕见病特医食品获批，针对两种氨基酸代谢障碍类罕见病，患这类疾病的患者需要及时、终身和足量使用特医食品。

在《第一批罕见病目录》中，有32种罕见病的治疗需要特医食品。对于这些罕见病患者来说，购买特医食品的经济负担也是非常现实的难题。

上海交通大学医学院附属新华医院、上海市儿科医学研究所

国内能买到的针对罕见病的特医食品种类非常少，很多患者只能通过代购、海淘，渠道不稳定、质量无法保障，还常常“断粮”。

下图：渐冻症患者、京东集团原副总裁蔡磊的故事，让人们真切地认识到罕见病新药研发有多难。



等机构不久前发布《罕见病特殊医学用途配方食品应用与展望研究》报告。这是国内首份基于真实世界数据的罕见病特医食品研究，系统揭示了我国罕见病患者在营养管理中的核心困境。

调研发现：在罕见病患者的家庭中，医疗支出占比高达90%。超80%的罕见病家庭因医疗与特医食品费用陷入经济困境，部分家庭年收入半数以上用于购买特医食品；但可及性缺口显著，仅30%的患者能稳定获取所需特医食品，偏远地区及基层医疗机构资源匮乏问题突出。

针对特医食品困境，报告提出：推动特医食品纳入医保目录；加速国产特医食品研发与审批；建立罕见病营养管理标准化路径；构建“政府-企业-社会”多元支付体系；强化基层医疗机构特医食品供应能力；完善患者心理援助与经济帮扶机制。

诊治，如何标准化？

“我国罕见病诊疗长期面临‘不同质’问题。”2月28日国际罕见病日，上海市罕见病质量控制中心（以下简称质控中心）正式在上海交通大学医学院附属新华医院揭牌成立，上海新华医院院长、质控中心