

主任孙锬教授介绍了国内罕见病诊疗的现状。

孙锬教授表示：“罕见病质控中心将结合国家罕见病质控目标，拟定上海市罕见病单病种质控指标及诊疗规范，涵盖诊断流程、治疗方案、随访管理等全环节。”质控中心将开发移动督查终端，实现质控数据实时采集与分析，并联动上海全市16个区组建“哨点医院-区级质控小组”两级网络，覆盖二级以上医疗机构。同时，质控中心通过培训、督查及帮扶机制，提升基层医疗机构对罕见病的识别与处置能力，重点解决误诊率高、转诊延迟等痛点。

孙锬教授介绍，罕见病的诊断需要多学科的合作，明确诊断后的治疗，可能涉及从胎儿、婴幼儿到成人的全生命周期，需要多学科的合作，因此对于诊疗质量控制的要求更高。

目前上海多家医院分别形成了自己的罕见病诊治特色，病种上已经有了一定的聚集度。未来三年，质控中心将成立罕见病质控专家委员会，筹建单病种质控亚专业组，制订上海市罕见病专业控制标准、单病种质控指标；开展上海市罕见病专业基本情况调查，掌握和了解上海市各级医疗机构罕见病诊疗现状，包括各医疗机构罕见病专业硬件、人员、主要病种、薄弱环节等信息。



上图：上海新华医院院长、质控中心主任孙锬教授介绍了国内罕见病诊疗的现状。

研发罕见病新药，仍很难

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。患病后，蔡磊以坚强的意志力和强大的号召力，团结了各方机构和科学家，希望为渐冻症治疗寻找到突破口。但迄今，好消息仍然没有出现。

由于罕见病患者人数少、研发成本高，缺少商业驱动力，罕见病药物研发多年来都是冷门领域。

现在，国内一些优秀的罕见病诊疗团队与科研团队以及企业合作，正在探索或者验证新的治疗方式。赵重波教授介绍，华山医院罕见病中心主要关注的罕见病之一——重症肌无力属于自身免疫性疾病的领域，近年来这个领域内生物靶向治疗药物的研发如火如荼，有了比较大的进展。

近年，华山医院牵头完成了国内首个有阳性结果的多中心RCT实验，证明了一种创新生

物靶向药物的有效性。华山医院还和一家企业合作，针对难治性重症肌无力患者，启动CAR-T细胞治疗的临床试验。同时，华山医院作为全球多中心重症肌无力生物靶向药临床实验在中国的牵头单位，正在领导进行多个创新药物的临床试验。

华山医院在遗传性罕见病的科研上也取得了不少成果。基因治疗有望在部分遗传性罕见病的治疗上实现突破，华山医院正在开展腺相关病毒的转基因治疗临床试验，用以治疗成人晚发庞贝病。

赵重波教授说，国内罕见病诊治能力这些年已经得到了大幅度提升，但罕见病原创性创新药的研发能力与发达国家相比仍然存在差距。

今年全国两会期间蔡威教授在接受人民网采访时也表示，在罕见病药物的研发和生产方面，需要加大对罕见病药物研发的投入和支持力度，鼓励企业开展创新研究，给与企业税收抵扣或减免支持，推动更多新药上市。同时，他也提出了“老药新用”的思路，鼓励企业探索老药在罕见病治疗中的新适应症，为患者提供更多的治疗选择。

罕见病逐渐被更多人“看见”后，为罕见病患者提供更好的诊治和保障，成为各界奔赴的下一个目标。■