

健康论坛 关注国际罕见病日

# 罕见病防治：每一分努力都在点亮希望之光

□李林康

2026年2月28日是第19个国际罕见病日，主题是“不止罕见”。在全球，7400余种罕见病影响着超过4.2亿人。在我国，罕见病患者人数不少于2000万。每一个数字背后，是一段段求医问药的艰辛历程，也是一个家庭的挣扎与期盼。

我国高度重视罕见病防治与保障工作。经过多年不懈努力，我国罕见病防治事业在政策法规体系、临床诊疗水平、药品供应机制、社会保障体系、重大科研攻关、国际合作交流等方面取得明显进展，越来越多的罕见病患者被发现、被治疗、被关爱。

当前，我国罕见病防治事业由高速发展期进入精细完善期。随着医保衔接、多层次保障等机制进一步完善，罕见病群体的健康权益将得到更全面的守护。

## 政策引领 织密防治保障网

自2016年起，我国持续加大对罕见病诊疗、药物可及性及患者保障的支持力度，一系列关键政策密集出台，从制定两批罕见病目录、发布诊疗指南、登记患者数据，到药物税收减免及审评加速、科研激励，多维度支持体系的构建为罕见病患者带来切实希望。

2018年，国家卫生健康委批准设立中国罕见病联盟，联盟全力落实国家政策，始终以患者为中心，汇聚医生、

医院、患者组织、高校、研发机构、企业，携手患者家庭，在探索中国特色罕见病防治保障方案的道路上笃定前行。

随后，全国罕见病诊疗协作网成立，致力于提高全国各级医院罕见病综合诊疗能力。北京协和医院担任国家级牵头医院，联动32家省级牵头医院和419家协作网成员单位，构建起覆盖全国的罕见病三级防控体系。

通过诊疗协作网，各级医院参与到罕见病患者多学科会诊与疾病管理过程中，为患者提供一站式救治方案，避免辗转就医。这一做法使患者确诊时间从以往的4年缩短到平均4周，诊疗费用降低90%。

依托诊疗协作网，国家卫生健康委启动罕见病病例诊疗信息登记工作，要求全国协作网医院“发现一例、登记一例”，目前已累计掌握193万名患者的数据。这强化了流行病学数据积累，并为后续药物研发、医保谈判和政策制定提供坚实的数据支撑。

## 多措并举 让患者能用上药

“有药用、用得起药”是患者最朴素的诉求。为此，中国罕见病联盟不断探索提高药品供应保障水平的新模式。

2019年6月，联盟配合北京协和医院通过“一次性进口”途径申请用于治疗肾上腺皮质癌的药品托坦，打开罕见病特效药快速进口的希望之门。

2021年6月，联盟申请多家医疗机构通过“同情用药”方式申请用于治疗阵发性睡眠性血红蛋白尿症的药品伊普

可泮。

2021年8月，联盟开展北京天竺综合保税区跨境电商销售罕见病药品的研究课题，探索罕见病用药跨境模式可行性，为2023年11月国务院正式批复建立北京天竺综合保税区罕见病药品保障先行区作出重要贡献。

2024年4月，90支全球首款治疗儿童软骨发育不全的罕见病药品伏索利肽自北京天竺综合保税区发出，一站抵达首都医科大学附属北京儿童医院交付患者。

国家政策给相关工作提供了“加速度”。2022年6月，国家卫生健康委和国家药监局启动氟巴司临时进口和管理计划，以解决药品退市危机。2023年6月，国家药监局批准国产盐酸沙丙蝶呤片上市，使该药不再依赖进口。

在药品研发方面，国家药监局陆续发布多项罕见病药物研发技术指导原则，涵盖临床试验、模型引导研发、去中心化临床试验、疾病自然史研究等领域，为罕见病药物研发提供科学路径与方法学支持。国家自然科学基金委于2024年设立“罕见病诊疗新策略及新机制”专项，在基础研究方面加大投入。

在审评审批方面，国家持续优化优先审评、突破性治疗、附条件批准等加速通道。2025年9月，国家药监局进一步优化创新药临床试验审评审批流程，对符合条件的儿童、罕见病等领域创新药实行“30日审评”加速机制。

国家医保局持续推进罕见病药品保障，目前新版医保药品目录中罕见病用药超100种，覆盖病种逾60个；2025年，首设商保创新药目录，纳入19种药品，含6种罕见病用药，进一步提升药品可及性。

每一项突破都凝聚着政策制定者、临床专家和产业界的协同努力，更让患者真切感受到“政策温度”。

## 全周期照护 不断提升诊疗能力

罕见病多为慢性进展性疾病，患者需要终身管理。中国罕见病联盟自主研发“罕见病患者长期随访管理平台”，已覆盖50余种罕见病，纳入超过3万名患者，服务530余家医疗机构。该平台具有支持患者自报告、医患互动、远程随访、健康教育等功能，实现线上线下融合管理，减少患者奔波，提升管理效率。同时，联盟邀请患者组织代表参与平台功能设计，实现从“被动治疗”到“主动管理”的转变。

联盟还设立“北京军萌诊所”，整合筛查、诊断、治疗、康复、保障等资源，为患者提供一站式照护。通过远程会诊、线上咨询、药品配送等服务，让偏远地区患者也能获得优质诊疗。

持续提升罕见病诊疗能力是联盟的重点任务。截至2025年，联盟已推动发布十余部单病种诊疗指南与专家共识，涵盖脊髓性肌萎缩、神经纤维瘤病、遗传性血管性水肿等疾病；出版罕见病教材、诊疗手册20余部，为医生提供规范化诊疗依据。

中央专项彩票公益金支持的罕见病诊疗水平能力提升项目，不仅为全国超17万例疑似患者提供免费基因检测与多学科会诊，而且组织针对医生的线上线下培训超150万人次，推动诊疗知识下沉基层，促进诊疗同质化。

## 同心致远 持续完善防治保障模式

全力维护罕见病患者的健康权益是全面保障我国公民健康权的重要一环。加强罕见病防治工作是推动健康中国建设的重要任务，是实现社会主义现代化必然要求，更是落实党中央、国务院决策部署，造福人民群众的民心工程。

这些年，中国罕见病联盟见证了国家罕见病防治保障事业的显著进步，看到了无数罕见病患者在面临疾病带来的困难时展现出的生命韧性，感受到他们用坚强与勇气书写着属于自己的生命故事。令人欣慰的是，在社会各界的支持下，罕见病家庭逐渐重拾对美好生活的信心。一路走来，每一分努力都在为生命点亮希望之光。

展望未来，进一步完善细化罕见病防治保障政策的顶层设计与法治进程，创新罕见病药品保障模式，增加对罕见病诊疗技术与药品研发的支持力度等工作将成为联盟努力的方向。

罕见病防治保障是一项系统工程，需要政府、医院、企业、社会组织与患者家庭同心协力。联盟将始终以国家政策为根本，以减轻患者负担为目标，协同多方不断完善罕见病诊疗与保障体系的“中国模式”，实现罕见病患者早发现、早治疗、可治疗、可管理、有药用、能负担的美好愿景。

(作者系中国罕见病联盟执行理事长、全国罕见病诊疗协作网办公室副主任)

## 轻医美不可“轻”在安全与规范

□谢文博(媒体人)

春节假期，不少爱美人士为自己安排了精致、时尚的美发、美甲，以及当前较为流行的轻医美项目。国家卫生健康委日前举行新闻发布会，就当前医疗美容行业，特别是“轻医美”领域存在的风险发出郑重提醒。部分机构刻意淡化医疗风险，将医疗行为包装成日常消费，违规开展“轻医美速成班”造成致伤致残事件，不仅健康隐患突出，社会影响也十分恶劣。

“轻医美”因创伤小、恢复快的特点，近年来受到众多爱美人士青睐，其中不乏未成年人在校大学生。然而，行业在快速发展的同时，也滋生出诸多乱象：生活美容机构跨界操作、无资质人员非法注射、“速成班”将严肃的医疗技术儿戏化……事实上，“轻医美”仅仅“轻”在形式，本质上仍是实打实的医疗行为。它属于非手术类医疗美容项目，介于手术整形和生活美容之间，通常包括注射、光电、生物技术等医疗手段。

无论是水光注射、肉毒素除皱，还是光电嫩肤，都涉及药物使用、器械操作、无菌操作与并发症处理，必须由具备资质的医师在合规医疗机构内开展。无证

行医、违规操作，轻则导致感染、过敏、皮肤坏死，重则造成神经损伤、血管栓塞、失明乃至危及生命。那些打着“微创”“无创”幌子的宣传口号不可轻信，否则可能会承受不可逆的健康伤害。

守护“美丽人生”安全，需要政府、行业与公众同向发力。要强化监管，严厉打击非法行医、非法培训、非法售卖使用医疗器械和药品等行为，严查无资质行医、跨范围经营、虚假宣传等行为；医美机构要坚守合规底线，强化医师资质管理、药品器械溯源与医疗质量控制，自觉抵制容貌焦虑营销；公众在选择医美机构时不能贪图便宜、轻信噱头，要将安全和健康作为首要标准，主动核验机构资质、医师资格，确认药品来源，拒绝非医疗场所提供的医美服务。

爱美之心，人皆有之，“轻医美”或可“轻”在形式，但绝不可“轻”在安全与规范。只有让安全、规范成为行业共识，公众在追求美的道路上才能真正安心、放心。



## 主动调适，从容告别“节后综合征”



蒋跃新绘

公众用药素养，搭建起药学服务与群众之间的沟通桥梁。

## 聚焦核心需求，提升服务质量

药剂科党支部聚焦患者核心需求，以党建为纽带打造“安心用药”服务品牌，构建“用药咨询党员窗口+党员先锋岗+科普宣讲队”组合式服务载体。同时，引领党员药师以“亮身份、践承诺、作表率”为核心，从窗口走向临床，参与疑难病例会诊、个体化用药方案制定，将药学专业优势深度融入诊疗全流程。在儿科，药师针对儿童用药剂量精准性需求细化给药方案；在肿瘤科，药师围绕化疗药物的疗效优化与不良反应防控，提供全程药学监护，助力构建“医—药—患”协同的诊疗新格局。

党支部以主题党日、志愿服务等活动为纽带，构建“党建+健康科普”服务矩阵，组织党员药师深入社区，针对不同群体开展精准用药宣教，内容涵盖慢性病管理、特殊人群用药安全等；创新宣教形式，通过微信公众号、视频等载体，广泛普及合理用药知识，提升

## 重点液态食品道路散装运输管理体系基本建立

本报讯 (记者吴少杰)近日，市场监管总局召开食品安全专题新闻发布会，介绍液态食品道路散装运输管理工作。记者获悉，我国已基本构建起覆盖“目录管理—准入严控—过程严管—全程追溯—标准支撑”全链条的重点液态食品道路散装运输管理体系。

市场监管总局食品安全总监孙会川介绍，2024年7月媒体曝光的“罐车运输食用植物油乱象”，暴露出液态食品道路散装运输环节存在准入许可缺失、违法行为处罚偏轻等问题。市场监管总局会同相关部门从五个方面考虑，制定出台了关于加强重点液态食品道路散装运输管理的系列制度文件，构建起重点液态食品道路散装运输管理体系；围绕“一个目录定品种”，制定发布《实行道路散装运输许可制度的重点液态食品目录》，着力解决“能运什么”和“用什么运”的问题；围绕“一个办法管许可”，制定出台《重点液态食品道路散装运输准运管理办法》，严格许可条件、规范许可程序、明确各方责任；围绕“一张联单管追溯”，制定发布《重点液态食品道路散装运输联单管理工作规范》，要求发货方、承运方、收货方如实全面记录交付、运输、装卸等环节信息，对联单记录内容核对确认、信息共享、存档备查，确保运输全程可追溯，各方责任更清晰；围绕“一套标准保底线”，先后发布《食用植物油散装运输卫生要求》《液态食品散装运输技术规范》2项强制性国家标准，明确专用运输容器、专用食品标识要求，细化食用植物油等液态食品的散装运输卫生要求和管理规范；围绕“一个机制强监管”，构建“抓两头、管中间”的风险防控机制，督促“两头”的发货方和收货方依法委托运输，严格查验把关，督促“中间”的承运方依法取得许可、加强过程控制，有效防范源头和终端以及运输过程中的食品安全风险。

据新华社赫尔辛基2月23日电 (记者朱昊晨 徐谦)芬兰图尔库大学团队开展的一项新研究发现，淋巴管系统的特定变化，可在早期帮助医生识别侵袭性强、复发风险高的口腔癌。

图尔库大学近日发布公报说，该校研究人员通过分析约300名芬兰早期口腔癌患者样本发现，肿瘤组织的淋巴管内皮细胞中出现与细胞分裂有关的蛋白质信号。分析还显示，在部分癌症患者样本中，处于分裂状态的淋巴管内皮细胞数量较正常水平明显增多。处于分裂状态的淋巴管内皮细胞越多，癌症患者复发和死亡风险越高。

公报介绍，在健康口腔中，通常检测不到提示淋巴管内皮细胞分裂的相关标志蛋白。研究人员指出，在诊断阶段尽早识别侵袭性癌症很重要，从而仍可通过治疗措施降低复发和死亡风险。目前，早期口腔癌治疗主要依赖手术，但对于是否以及如何进行精准选择辅助治疗仍缺乏可靠手段，发现新的标志物一方面可以让高风险患者接受更有效治疗，另一方面可避免预后较好患者承受不必要的辅助治疗可能带来的严重不良反应。

相关研究论文已发表在美国《细胞报告·医学》杂志上。研究人员表示，这一研究成果有望进一步发展用于临床检测工具。下一步，他们计划研究相关蛋白标志物在其他类型癌症中是否具有类似预测价值。

有数据显示，2022年全球口腔癌死亡人数约为18.8万。

## 湖北省医院可信数据空间联盟成立

本报讯 (特约记者张翼飞 通讯员仲南)近日，由武汉大学中南医院和湖北省襄阳市中心医院、荆州市中心医院、襄阳市中医医院作为核心发起单位的“湖北省医院可信数据空间联盟”成立。

据了解，该联盟致力于破解医疗数据“安全”与“共享”长期难以兼顾的难题，创新采用“共享结果而非原始数据”的模式，依托隐私计算、区块链及统一数据模型三大核心技术，实现在不出本地、严格保障隐私安全的前提下，完成跨机构协同计算与价值挖掘，为临床科研、精准诊疗与医院管理提供有力支撑。

根据规划，该联盟将开展肿瘤专科数据协作试点，搭建覆盖全省的医疗可信数据主干网络，最终拓展至多专科、多病种领域，预计于2026年完成平台基础建设。

## 党建赋能 支部书记说

# 坚定药学服务初心使命

□马医杰

药剂科并非单纯的药品调配技术部门，而是守护患者用药安全、优化医疗服务流程、提升医疗质量的“关键哨点”。山西省太原市中心医院药剂科在院党委领导下，把总党建引领“定盘星”，推动党建和药学深度融合，实现了药学服务从“以药品为中心”向“以患者为中心”的转型。

## 做足融合文章，锻造“药学铁军”

药剂科党支部注重组织建设与人才梯队建设融合、思想建设与药学文化建设融合，通过思想引领与文化浸润，

锻造了一支既具备精湛专业技能，又拥有坚定政治立场、高尚职业道德和清正廉洁作风的“药学铁军”，为医院的高质量发展注入源源不断的“药学动能”。

药剂科党支部着力推动组织建设与业务发展同频共振。一方面，高度重视在业务骨干、青年优秀人才中发展党员，积极把党员培养成业务骨干；另一方面，设立“党员责任区”与“党员先锋岗”，将用药安全风险较高的环节、服务患者的一线窗口、精细化管理的关键领域等划定为“党员责任区”，安排政治素质高、业务能力强的党员骨干牵头负责，明确安全责任、服务责任与示范责任，将党组织的“神经末梢”延伸至药学服务的每一个角落，为药学服务转型提供了坚实的组织和人才支撑。

药剂科党支部将思想建设融入日

常，着力培育先进的药学文化。一是筑牢药品安全防线，通过常态化开展药品安全警示教育、组织学习相关法律法规、定期进行安全风险排查等方式，强化全员“药品安全无小事”的责任意识与敬畏之心，促进“严谨、精准、安全、有效”的药学职业操守内化于心、外化于行。二是构筑廉洁风险防控网，针对药学领域存在的廉洁风险点，强化党风廉政建设和医德医风教育培训，签订廉洁承诺书，确保药品采购、管理、使用各环节透明规范。

党支部以主题党日、志愿服务等活动为纽带，构建“党建+健康科普”服务矩阵，组织党员药师深入社区，针对不同群体开展精准用药宣教，内容涵盖慢性病管理、特殊人群用药安全等；创新宣教形式，通过微信公众号、视频等载体，广泛普及合理用药知识，提升

## 加强药事管理，搭建沟通桥梁

在院党委领导下，药剂科党支部创新药学服务模式，精心打造“用药

咨询党员窗口”，倡导党员药师佩戴党员徽章坚守岗位，为患者提供用药指导服务。同时，引领党员药师以“亮身份、践承诺、作表率”为核心，从窗口走向临床，参与疑难病例会诊、个体化用药方案制定，将药学专业优势深度融入诊疗全流程。在儿科，药师针对儿童用药剂量精准性需求细化给药方案；在肿瘤科，药师围绕化疗药物的疗效优化与不良反应防控，提供全程药学监护，助力构建“医—药—患”协同的诊疗新格局。

党支部以主题党日、志愿服务等活动为纽带，构建“党建+健康科普”服务矩阵，组织党员药师深入社区，针对不同群体开展精准用药宣教，内容涵盖慢性病管理、特殊人群用药安全等；创新宣教形式，通过微信公众号、视频等载体，广泛普及合理用药知识，提升