

木偶人、瓷娃娃、渐冻人 全球已知的罕见病有7000多种 ,50%以上的罕见病会在出生时或儿童期发病

关注罕见病群体 让他们感受生命的美好

阅读提示

121种罕见病被纳入第一批罕见病目录、60余种罕见病用药获批上市、40余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录 近年来 ,我国推进罕见病群体的医疗保障工作从未歇步。

据调查 ,以往罕见病患者平均确诊时间为4年 ,临床上病例少、经验少、可用药品少且贵 ,导致很多罕见病患者 被耽搁 。每年2月的最后一天是 国际罕见病日 。

不放弃每一个生命 ,让生命之花绽放绚丽色彩。制定罕见病目录、建立全国罕见病诊疗协作网、成立中国罕见病联盟 我国始终践行 人民至上、生命至上 理念 ,不断推进破解罕见病防治难题的 中国方案 。

木偶人 瓷娃娃
你对罕见病了解多少

木偶人、瓷娃娃、渐冻人 这些看似美丽可爱的罕见病别名背后 ,却是一个个家庭锥心的痛。数据显示 ,全球已知的罕见病有7000多种 ,其中95%的罕见病无有效治疗药物。

研究表明 ,80%以上的罕见病是由遗传因素导致的 ,50%以上的罕见病会在出生时或儿童期发病。

没有人看到这样的场景会无动于衷 十几岁的少年小多多(化名)被 石人症 进行性骨化性纤维发育不良症折磨得瘦骨嶙峋 ,身材矮小 ,仿若七八岁的儿童。髌关节、膝关节、肘关节的异常骨化让他动弹不得 ,躺在病床上 ,连最基本的翻身都做不到 ,旁人为他翻身时像翻动一块硬木。

作为一种先天性的、由基因位点突变所导致的疾病 ,石人症 堪称罕见病中的罕见病。据国际患者组织 聚焦进行性骨化性纤维发育不良症 估计 ,石人症 在我国的发病率为百万分之一到百万分之二之间 ,发病年龄早 ,甚至有些出生一个月内的婴儿就会出现早期症状 ,但患者智力并未有异常。

记者采访了解到 ,目前医生、医学检验人员对 石人症 的认识存在不足 ,相关的确诊检测需要花费较长时间 ,转移多家医院 ,很容易耽误患者治疗。目前 ,该病尚未纳入我国罕见病目录。

更快更准诊断！
让更多罕见病患者 被看见

《2019年中国罕见病患者综合社会调查报告》显示 ,超过七成医生不了解罕见病的基础诊疗 ,导致42%的罕见病患者被误诊、40%的罕见病患者确诊时间长达1年以上。

四部门联合发文推进医疗机构检查检验结果互认

日前 ,国家卫生健康委、国家医保局、国家中医药局、中央军委后勤保障部卫生局联合印发《医疗机构检查检验结果互认管理办法》 推动实现不同医疗机构间的检查检验结果互认。办法将于2022年3月1日起施行。

办法共分为7章39条 ,分别从组织管理、互认规则、质量控制、支持保障、监督管理等方面对医疗机构检查检验结果互认的各项要求进行了明确。

办法对有关部门的职责进行划分 ,明确提出医疗机构应当按照 以保障质量安全为底线 ,以质量控制合格为前提 ,以降低患者负担为导向 ,以满足诊疗需求为根本 ,以接诊医师判断为标准 的原则 ,开展检查检验结果互认工作。

办法中的检查结果 ,是指通过超声、X线、核磁共振成像、电生理、核医学等手段对人体进行检查 ,所得到的图像或数据信息 ;检验结果是指对来自人体的材料进行



资料图 据新华社

诊断罕见病所需的技术门槛较高是罕见病确诊难的一个关键因素。中国罕见病联盟执行理事长李林康说 ,不少医院尚不具备罕见病诊断技术。此外 ,罕见病患者人数少 ,相应的检测项目及设备昂贵 ,一般医院缺乏开展相关检测项目的能力。

2019年 ,国家卫生健康委遴选324家医院组建全国罕见病诊疗协作网 ,建立双向转诊、远程会诊机制。随后 ,各级医疗机构陆续响应国家卫生健康委要求 ,通过中国罕见病诊疗服务信息系统进行罕见病病例诊疗信息登记。

建立罕见病诊疗协作网的目的是让有经验的医师指导基层医师 ,提高罕见病临床诊疗的精准度 ,扩大罕见病在医师群体里的认知。李林康说。

专家指出 ,罕见病往往是多脏器、多系统疾病 ,多学科诊疗合作尤为重要。北京协和医院院长、全国罕见病诊疗协作网办公室副主任张抒扬介绍 ,在全国罕见病诊疗协作网国家级牵头医院北京协和医院 ,目前罕见病患者平均确诊时间不到4周。另外 ,北京协和医院罕见病会诊中心每周四中午组织各科室专家 ,为1至2位罕见疑难病患者进行多学科会诊。

与病魔作战！
各方协力推进罕见病防治能力提升

121种罕见病被纳入第一批罕见病目录、60余种罕见病用药获批上市、40余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录 近年来 ,我国推进罕见病群体的医

疗保障工作从未歇步。

李林康说 ,中国正在协力打造出破解罕见病用药的 中国样本 ,用心呵护每一个患者的生命。不让一个患者掉队是我们共同的心愿和责任。

这是让罕见病患者振奋的好消息。在国家卫生健康委、中国罕见病联盟、北京协和医院等的共同努力下 ,通过中央专项彩票公益金支持罕见病诊疗水平能力提升项目。国家在 十四五 期间将拨付资金3亿元用于罕见病患者多学科合作诊疗、罕见病患者及家庭成员遗传检测和咨询、医师罕见病诊疗能力培训等工作。

这是一场并不孤独的战斗。自2018年以来 ,有关部门全力以赴支持罕见病防治与保障工作 ,给患者带去希望 卫生健康、科技、药监、医保、工信等部门通力合作 ,不断推进破解罕见病防治难题的 中国方案 。

罕见病是一个社会问题 ,涉及多个部门 ,也是一项系统工程。国家卫生健康委员会医政医管局局长、全国罕见病诊疗协作网办公室副主任焦雅辉表示 ,下一步 ,要依托全国罕见病诊疗协作网继续落实双向转诊、远程会诊机制 ,建成全国罕见病的医联体 ,并逐步引导大医院回归主要接诊疑难病、罕见病等的功能定位。

李林康呼吁 ,希望更多人关注罕见病群体 ,用爱照亮罕见病患者的世界 ,让他们感受到更多生命的美好与希望。

据新华社

生物学、微生物学、免疫学、化学、血液免疫学、血液学、生物物理学、细胞学等检验所得到的数据信息。

对于患者提供的已有检查检验结果符合互认条件、满足诊疗需要的 ,医疗机构及其医务人员不得重复进行检查检验。

值得注意的是 ,出现以下6种情况 ,医疗机构及其医务人员可以对相关项目进行重新检查。这些情况包括 :因病情变化 ,检查检验结果与患者临床表现、疾病诊断不符 ,难以满足临床诊疗需求的 ;检查检验结果在疾病发展演变过程中变化较快的 ;检查检验项目对于疾病诊疗意义重大的 ;患者处于急诊、急救等紧急状态下的 ;涉及司法、伤残及病退等鉴定的 ;其他情形确需复查的。

在费用收取方面 ,办法针对不同情况进行分类要求 :检查检验结果满足诊疗需要的 ,医疗机构按门(急)

诊诊查收取相应的诊查费 ,不额外收费 ;检查检验结果符合互认要求 ,但确需相应检查检验科室共同参与才能完成检查检验结果互认工作的 ,可在收取诊查费的基础上 ,参照本院执行的价格政策加收院内会诊费用 ;检查检验结果符合互认条件 ,但无法起到辅助诊断作用 ,确需重新检查的 ,收取实际发生的医疗服务费用。

此外 ,办法明确了开展互认工作的基本要求 ,提出了可以重新检查的具体情况 ,并要求医务人员加强医患沟通 ,对于检查检验项目未予互认的 ,应当做好解释说明 ,充分告知复检的目的及必要性等。

有关专家表示 ,检查检验是医疗服务中的一项重要内容 ,实现不同医疗机构间的检查检验结果互认 ,有助于提高医疗资源的利用率 ,降低医疗费用 ,提高诊疗效率 ,改善群众就医体验。

据新华社