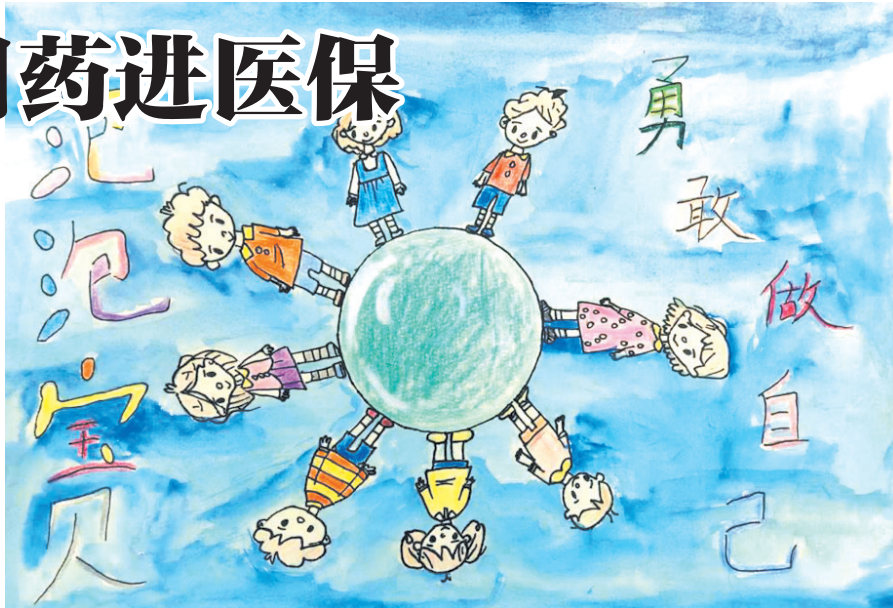


约100种罕见病用药进医保

生命与希望在集结

这是一场关乎生命与希望的对话，一次科学与温情的交融。9月20日至21日，2025年中国罕见病大会在京举行。大会传递的数据温暖且令人振奋：目前全国罕见病诊疗协作网医院达419家，罕见病直报系统现有626家医院参加登记，罕见病目录扩展至207种病种，已有约100种罕见病用药被纳入国家医保药品目录。

医者与患者、科研人员与药企代表……这不仅仅是一场探讨罕见病诊疗与关爱的会议，更如同一束光，穿透“罕见”的迷雾。国家正以制度之善、科技之新、人文之暖守护“罕见病群体”。



罕见病患者桐桐画下这幅画，向大家说：我不怕。（中国罕见病联盟供图）

多层次保障 精准诊疗

最新数据显示，国家医保药品目录内罕见病用药覆盖42个罕见疾病种类。2024年医保基金为协议期内罕见病药品支付86亿元，约占协议期药品总支付的7.7%。

“医保基金坚持‘尽力而为、量力而行’，但罕见病用药保障不能仅靠基本医保。”国家医保局医药服务管理司司长黄心宇说，我国正构建基本医保、大病保险、医疗救助三重保障体系，并积极探索商业健康保险、社会慈善等多元保障路径。

从药物研发、快速审评、纳入医保，到“双通道”供药机制、门诊慢特病保障……一张更加立体、温暖的罕见病保障网越织越密。

从“无药可医”到“有药可治”，背后是无数科研人员、临床工作者执着追求、甘坐“冷板凳”的坚守。

北京协和医院院长、中华医学会罕见病分会主任委员张抒扬分享了这样一个案例：几十年前，一位19岁的家族性高胆固醇血症患者，因无药可治在手术中不幸离世。目前相关药物不仅研发上市，还纳入医保，可用于多种血脂异常患者。

“一个罕见病的突破，受益的往往是整个大病群体。”张抒扬说，罕见病诊疗看似是“小众需求”，实则是衡量医疗进步、社会文明的重要标尺，既守护了个体的生命尊严，也推动着医学、社会向更精准、更公平的方

向发展。

中国罕见病综合云服务平台专注于罕见病诊疗智能应用开发，构建罕见病诊疗与保障地图；北京协和医院与中国科学院自动化研究所共同研发的“协和·太初”罕见病大模型，整合超13万病例数据与多模态知识，有望实现从筛查、诊断到决策的全链条支持……前沿科技正深入诊疗的“无人区”，为罕见病患者搭建更多“希望的阶梯”。

“罕见病不仅是一个医学难题，更是一个社会命题。”中国罕见病联盟执行理事长李林康说，我们将持续推动多方协作、跨界融合，让科技之光照亮“罕见”的角落，为更多生命保驾护航。

“中国方案”贡献智慧

今年5月，第78届世界卫生大会通过关于罕见病的决议。这份决议背后，离不开中国的大力推动。

据了解，我国已牵头建立覆盖11.5亿人口的罕见病直报系统，登记病例164万例；建成包含253个研究队列、9万余个病例的国家

罕见病注册系统，为临床研究和新药试验提供重要基础。

大道不孤，大爱无疆。我国多部门携手社会各界关爱罕见病患者，不断探索防治诊疗工作的“中国方案”。

国务院办公厅发文提

出加快罕见病用药品医疗器械审评审批，国家自然科学基金委为罕见病设立专项，科技部批准建设疑难重症及罕见病国家重点实验室，国家卫生健康委组织对《第二批罕见病目录》中的86个病种分别制定诊疗指南……

小细节里有大关爱

更令人感动的，是小细节里的大关爱。

一些医院将罕见病门诊设在一楼，只为让行动不便的患者“少走一步路”；罕见病病房实行“首诊负责制”，医生对患者终身随访；多位专家带伤参会、坚持义诊，只因“患者需要我们”……

“我们不仅仅是在搭建一套体系、完善一套流程，更是为每一个曾经隐形的生命，拂去尘埃，点亮归途。”张抒扬说。

尽管我国罕见病防治保障体系已取得显著进展，但仍有诸多挑战亟待破解。

比如，基层地区对罕见

病知晓率有限，“诊断难”仍是拦在患者面前的一道坎；创新药物研发成本高、适用患者少，高昂药价与患者“用药渴望”之间如何对接；从审评审批到市场准入，政策链条堵点如何更快疏通……

（据新华社）

相关报道

罕见病患者总数超2000万 部分治疗手段获突破性进展

据了解，罕见病具有“病种多、发病率低、诊疗难”的特点。目前，全球已知罕见病超过7000种，其中80%属于遗传性疾病，涉及基因缺陷、蛋白功能异常等复杂病理机制。在中国，由于人口基数庞大，罕见病患者总数已突破2000万。

曾几何时，阵发性睡眠性血红蛋白尿症(PNH)的血管内溶血、非典型溶血尿毒综合征(aHUS)的肾脏损伤、全身性重症肌无力(gMG)引发的言语不清、吞咽障碍乃至呼吸衰竭，以及视神经脊髓炎谱系疾病(NMOSD)的高复发与高致残风险，都是临床诊疗中的难题。不过，随着诊断技术规范化与多学科协作深化，这类疾病的诊疗已从传统的支持治疗迈入精准靶向治疗的新阶段。

据介绍，上述罕见病多与补体系统有关。补体系统是人体先天免疫的核心组成部分，它一方面在免疫监视与组织稳态中扮演着关键角色，助力机体清除病原体与受损细胞，为健康筑牢防线；另一方面，一旦补体系统出现缺陷、功能障碍或过度活化，又会成为多种炎性或自身免疫性疾病的驱动因素，诱发罕见病。这类罕见病的危害具有显著共性：其一，起病隐匿且临床表现复杂，基层医疗机构认知不足，导致漏诊、误诊率较高，许多患者需经历漫长的诊断过程；其二，病情进展迅猛且凶险，可累及血液、肾

脏、神经等多个器官系统，严重影响患者生命质量与生存期，给患者家庭带来沉重的身心压力与经济负担。

在治疗层面，补体抑制剂等治疗手段的突破，为患者带来了临床获益。在诊断层面，《阵发性睡眠性血红蛋白尿症诊断与治疗中国指南》明确了筛查PNH克隆的指征，让更多被误诊的PNH患者能及时被诊断出来。此外，国内首个专注于补体相关疾病诊疗研究的专业平台——补体学院，整合了肾脏病学、血液学、神经学等多学科力量，推动补体系统研究与临床应用深度融合，为补体相关疾病的早期诊断与精准治疗开辟了新路径。

阿斯利康中国副总裁、罕见病事业部负责人胡轶清表示，从产业实践来看，支付端瓶颈仍是亟待突破的核心难题。“罕见病治疗的创新性、患者群体的有限性以及高研发与生产成本，决定了其需要单独的定价与支付逻辑。”胡轶清建议，应构建适配罕见病特点的创新支付体系，设立国家级罕见病专项基金，通过专项基金精准覆盖罕见病创新药的支付缺口；同时，鼓励地方探索多层次保障，支持有条件的地方政府建立省级罕见病补贴基金，联动惠民保、慈善基金、民政救助等多方力量，形成“国家医保+地方专项+社会补充”的多层次保障网络。（经济参考报）

江南晚报

国内统一连续出版物号：CN 32-0092
邮发代号：27-92

主办：无锡日报社
主管：无锡日报社
出版：江南晚报社

印刷：无锡日报社印刷厂

地址：无锡市新吴区机场路100号

发行：无锡日报报业集团发行管理部

中国邮政集团有限公司无锡市分公司

晚报新媒体矩阵



官方微信



官方微博



IP WUXI



微信视频号



抖音号



二泉月

联系我们

无锡报业新闻热线：88300000
发行热线：85057666、81853183
广告热线：88300000（白天）
13771189893（遗失启事）

新闻投稿 jnwbzbb@163.com
图片投稿 wxjnwbt@163.com
副刊投稿 jnwbkf@126.com

地址：太湖新城金融二街1号

邮编：214125

版权声明

本报刊载的所有内容（包括但不限于文字、图片、绘图表格、版面设计），未经本报授权和许可，任何单位和个人不得转载、摘编或以其他任何形式使用。违反上述声明者，本报将依法追究其相关法律责任。

无锡地区零售价1.5元

版权合作

如需使用本报自有版权作品，须与本报协商合作并事先取得书面授权和许可。法务及版权合作：

联系电话：0510-81853620
0510-81853671

6 942431 300011