

市儿童罕见病临床医学研究中心成立

“十四五”期间本市罕见病防治工作将驶入“快车道”

2021年03月04日 版面：A3

作者：陶婷婷 姜蓉

为进一步加强医学科技创新体系建设，面向重大临床需求和产业化需要，本市批准成立了一批临床医学研究中心，以更好支撑“健康上海”和具有全球影响力的科技创新中心建设。2月28日，国际罕见病日当天，由国家儿童医学中心（上海）、上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心牵头，联合新华医院、国际和平妇幼保健院、上海市儿童医院、华东师范大学和中国科学院脑科学与智能技术卓越创新中心等核心单位，以及10多家跨省协作网络单位共同组建的“上海市儿童罕见病临床医学研究中心”正式揭牌。

当天下午，该中心派出10位著名专家于线上开展多学科公益会诊，为罕见病患者家庭提供咨询服务和诊治建议。

罕见病单个病种患病率极低，但种类繁多，有7000多种，80%以上是单基因或基因组突变所导致，属于遗传性疾病。因此，罕见病往往在出生时或儿童早期发病，具有病情重、诊断难、误诊率高和可治性低等特点，5岁以内死亡率高达30%以上，给家庭和社会带来沉重负担。一直以来，罕见病给人类社会发展带来沉重负担，也是现代医学亟须攻破的重大难题之一。

近年来，上海儿童医学中心在儿童罕见病诊治领域已取得一系列建设性成果：包括在国内率先开设了儿童罕见疑难病多学科门诊和儿童罕见病诊治中心，累计诊断疑难罕见病600多种，其中有10余种为国际首报，100种为国内率先报道；牵头编撰出版国内首部《可治性罕见病》专著；探索建立了适合国情的罕见病遗传检测与咨询体系；初步形成适合中国人群的罕见遗传综合征面部识别系统的研发等；并在基因诊断、酶替代治疗、干细胞移植、高水平外科手术干预，以及生殖阻断等领域形成了一定特色和区域品牌优势。

据介绍，新成立的“上海市儿童罕见病临床医学研究中心”将构建专业特色鲜明的临床研究协作网络和技术应用推广网络，推动研究成果在国内及国际的引领和辐射作用。

中心将围绕上海市儿童罕见病注册登记系统、分子遗传与生化酶学等诊断技术平台、儿童罕见病多中心临床研究平台等开展建设与优化；将重点开展遗传代谢病、血液、免疫等系统疾病的造血干细胞与肝脏移植临床研究，开展特发性肺动脉高压等心血管系统疾病的药物和手术联合治疗，开展尼曼匹克病等新药临床试验治疗效果评价，并在国家相关政策与医学伦理指导下，适时

开展地中海贫血、血友病等疾病的基因治疗临床研究；多单位协同开展儿童罕见病产前诊断和生殖干预研究，探索出一套由多学科跨专业协同合作、覆盖孕前乃至成人期的罕见病全生命周期诊疗体系，真正做到对罕见病的早期筛查、早期诊断、早期干预、有效治疗与精准生育阻断。

随着建设的不断深入，“上海市儿童罕见病临床医学研究中心”将推动诊疗手段和药物的创新，突破儿童罕见病临床困局，同时培养儿童罕见病诊疗与生物医药研发高端人才，为全国乃至国际研发机构及研究人员提供资源和技术支持。

现场举办了2场捐赠仪式。为了及时有效救治罕见病儿童，上海市儿童基金会联合建设银行上海市分行，成立“智善”公益平台，汇聚广大爱心人士的力量，总共募集到677万元人民币，用于帮助有困难的罕见病儿童，其中150万元将用于上海儿童医学中心黏多糖患儿医疗救助。此外，为了整体提升全国基层儿科医生有关罕见病的知识与诊疗水平，爱心企业向上海交通大学教育发展基金会医学分会捐赠100万元，助力上海儿童医学中心“儿童罕见病遗传诊断和咨询”公益培训。

当天，“中国RAS病诊疗联盟”同时成立，RAS病作为罕见病中的常见病，是一种信号通路异常的疾病。上海儿童医学中心将作为牵头单位，依托“上海市儿童罕见病临床医学研究中心”平台，由国内RAS病专家共同发起成立中国儿童RAS临床规范化诊疗协作联盟，促进多学科联合规范化诊治与研究，提高诊断效率和水平。

编辑：chunchun 审核：刘纯

 [点击下载PDF \(//www.shkjb.com/FileUploads/pdf/210305/kj03053.pdf\)](http://www.shkjb.com/FileUploads/pdf/210305/kj03053.pdf)

证件信息：沪ICP备10219502号 (<https://beian.miit.gov.cn>)

 沪公网安备 31010102006630号 (<http://www.beian.gov.cn/portal/registerSystemInfo?recordcode=31010102006630>)

中国互联网举报中心 (<https://www.12377.cn/>)

Copyright © 2009-2022

上海科技报社版权所有

上海科荧多媒体发展有限公司技术支持



([//bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59](http://bszs.conac.cn/sitename?method=show&id=5480BDAB3ADF3E3BE053012819ACCD59))