

作者: 李佳蔚 来源: 澎湃新闻 发布时间: 2023/5/29 20:15:17

选择字号: XS MS XS

约三成罕见病患者5岁前病逝，专家建议设立专病中心

【科学网北京5月29日电】罕见病，也被称为“孤儿病”，因其发病率低、诊断难、治疗难而备受关注。近日，中华医学会儿科学分会罕见病学组专家在中华医学会儿科学分会罕见病学组会议上表示，国内罕见病诊治有何新进展、新需求？5月26日-28日，中华医学会儿科学分会罕见病/UDP临床诊治与研究新进展学术会议在上海召开。

中华医学会儿科学分会罕见病学组组长、复旦大学附属儿科医院院长王艺在接受澎湃新闻等媒体采访时表示，人工智能、基因治疗、细胞治疗等新方法正全面介入并提升国内罕见病的诊治水平，同时，亟需进一步建立罕见病专病中心，立法保障罕见病诊治和研究。

王艺介绍，从全球来看，截至目前有8000-15000种罕见病，每年新增200多种，全球约有3.5亿罕见病患者。从中国来看，罕见病患者超过2000万人，每年新增患者约20万人。

罕见病儿童患者多，约3成在5岁前就病逝

世界卫生组织（WHO）将罕见病定义为患病人数占总人口的0.65%-1%的疾病。王艺介绍，从全球来看，截至目前有8000-15000种罕见病，每年新增200多种，全球约有3.5亿罕见病患者。从中国来看，罕见病患者超过2000万人，每年新增患者约20万人。

罕见病有一些特点，遗传性患者约占罕见病患者80%。同时，罕见病儿童患者多，大约50%-75%的罕见病患者是从儿童时期起病，约30%的罕见病儿童在5岁前就病逝，成为5岁以下儿童重要死因。因此儿童罕见病尤其值得关注。

诊断难是罕见病一大特点。罕见病当中有一类很重要的疾病，即不能诊断疾病（Undiagnosed Diseases）。也就是说，尽管对患者进行了全面或彻底的医学评估，但仍未查明病因的一类疾病。而且，由于罕见病根据临床症状往往难以诊断，临床检测评估复杂，误诊、漏诊率也很高。

在专家看来，随着中国医疗水平提升、科技发展，新药、医疗器械不断研发，相关进口药物不断进入国内，中国的罕见病患者早诊断、早治疗状况在快速改善。比如，近年来人工智能技术（AI）正在发挥重要的作用。

王艺说，临床治疗时，罕见病患者首先要从常见病患者群体中识别出来，如何进行识别？近几年，基于AI的罕见病表型识别与知识库建设，大大便利了罕见病的识别和诊断。

她举例说，复旦大学附属儿科医院在各个诊室配备了名为“小布医生”的人工智能医生，只要患者的图像信息上传到系统，临床医生立即会收到表型识别结果，可更准确、更有效地识别患者的罕见病综合征。而且当医生输入患者的基因信息后，还会很快得到患者可能涉及的病种，收到相关诊治提示，比如国内外有哪些最新临床试验、新上市的药物，等等。

王艺解释，很多罕见病患者有特殊面容、掌纹、骨骼等表型特征。如有的罕见病患者儿发际线特别低，有的人人中特别短，有的眼距特别宽，有的头型异常，有的耳位低、耳廓跟常人不一样，也有的骨骼畸形。另外，患者还有认知行为、步态与运动等特点，更深层次则有基因水平序列方面的特点。

通过AI罕见病表型识别与知识库建设，能借助大数据快速辅助筛查、诊断、治疗罕见病患者。“借助AI技术，医生把患儿的相关表型信息输入进去，系统就会提示聚焦哪些最可能的罕见病，因此临床医生的诊治效率被大大提升。”她说。

开设罕见病专病中心

如今，罕见病的治疗机遇和挑战并存。

王艺说，随着技术进步、新技术广泛应用，罕见病研究队列成熟，都为罕见病诊治带来很多利好，小分子药物、膳食疗法、抗体疗法、基因治疗、细胞治疗、酶替代治疗、老药新用等等，针对不同的罕见病患者产生疗效。

比如，诱导多能干细胞（iPSC）是罕见病诊治一个新的科研方向。利用iPSC和模式动物的疾病模型平台，通过特征性的生物标志物，就能进行罕见病致病机制研究，为罕见病的靶向治疗策略提供原理。

同时，“罕见病研究队列的成熟，能够让相关病例集聚在一个罕见病专病中去，每个队列的数量都很大，相关领域的临床研究成果出现后，能够很快惠及这些群体，速度又快、成本也低，同时为临床科研提供联动支持。”她说。

但王艺也谈到，目前国内罕见病的诊治和公众认知还存在不足。一个核心的问题是，罕见病患者的基因、病因都查清了，那么能治疗吗？“缺少干预的靶向治疗手段、修正治疗手段，是大量罕见病患者的需求。”王艺说，这需要科研上进一步攻关。

由于罕见病种类繁多，她认为，应为罕见病设立若干专病中心，促进某种罕见病患者集聚在一个专病中心，为罕见病的诊治、研究、管理提供平台。“某一个疾病有一支队伍深耕在里面，经过很多年积累，肯定能为这一种罕见病作出新发现、新贡献。”她说。

还有罕见病患者用药问题。王艺注意到，如今不少国外的新药已能够快速引入国内，但进口药价格高昂，许多病人用不起。国家不断在为此努力，截至2022年11月，中国已有45种罕见病用药被纳入国家医保药品目录，覆盖26种罕见病。王艺建议，未来应为罕见病立法，让罕见病的预防、治疗、用药、研究等等，拥有更完善的机制保障。

特别声明：本文转载仅仅是出于传播信息的需要，并不意味着代表本网站观点或证实其内容的真实性；如其他媒体、网站或个人从本网站转载使用，须保留本网站注明的“来源”，并自负版权等法律责任；作者如果不希望被转载或者联系转载稿费事宜，请与我们联系。

打印 发E-mail给: 

相关新闻

相关论文

- 1 美国呼吁FDA成立工作组，推动罕见病药物研发
- 2 两会观察 | 谁来兜底“孤儿药”？代表委员建言
- 3 粤新增7个罕见病用药纳入医保
- 4 国家自然科学基金资助遗传与罕见病相关研究概况
- 5 我国多措并举提高罕见病诊疗能力
- 6 以医保为主，多方共付提升罕见病药物可及性
- 7 关注国际罕见病日：七成罕见病患者在儿童期发病
- 8 快速全基因组测序提升儿童罕见病早诊水平

图片新闻

[>>更多](#)

一周新闻排行

- 1 山大拟聘两名硕士为公寓管理员引争议 | 一周动态
- 2 国防科技大学紧急辟谣！
- 3 基金委工材学部公布杰青、优青评审组名单
- 4 国科大举行毕业典礼！校长致辞哽咽
- 5 自然科学基金委将推人才项目新政
- 6 山大拟聘两名硕士为公寓管理员引争议
- 7 66岁中国海洋大学教授莫照兰逝世
- 8 诺奖得主保罗·纳斯：评估不合格，我也得离开
- 9 实验数据误删除！他险些错过一篇《自然》论文
- 10 全球最具挑战的125个科学难题之一有望破解

编辑部推荐博文

- 科学网5月十佳博文榜单公布！你的上榜了吗？
- 大爱安全观
- 2023年夏季青藏高原考察：林芝市巴宜区
- 为虎作伥的探险家——斯坦利
- 国际期刊二级审核制下的稿件处理流程
- 读书与思考

[更多>>](#)