



编者按

今年2月29日是第十七个国际罕见病日,今年的主题是“关注罕见、点亮生命之光,弱有所扶、践行人民至上”。

世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口0.065%到0.1%之间的疾病或病变。诊断难、用药难、药价高,是罕见病患者面临的“三道坎”。全球最大的罕见病数据库(Orphanet)显示,目前全球已知罕见病种类超过7000种。其中,出生或儿童期发病的罕见病占比50%~70%。

目前,罕见病筛查的常见方法包括新生儿代谢筛查、遗传咨询和靶向筛查等。新生儿代谢筛查是在新生儿产出后进行血液及尿液检测。这种方法可以对苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能低下、甲基丙二酸血症等常见遗传代谢性疾病进行早期诊断,以早期治疗干预,改善预后。对于有罕见病家族史的

家庭,在计划怀孕前或孕期,可以通过遗传检测评估罕见病遗传风险。靶向筛查则是面向特定人群,有针对性地进行相应的酶活性检测,进而实现早期诊断。

近10年,全球有关罕见病的临床前和临床开发阶段的药物数量不断增加。数据显示,从2012年至2022年,全球研发中的罕见病药物从682个增加至5215个,年增长率为24%。我国研发中的罕见病药物也从62个增加至840个,年增长率为34%。

但是,对于部分区域的罕见病患者而言,纳入医保目录的罕见病药物依然存在“最后一公里”的障碍。为此,本期编辑部采访了多位专家,请他们分析其中存在的痛点、难点问题,期望能为罕见病患者带来更多福音。  
(详见4~5版)

本报讯 近日,国家卫生健康委、国家中医药局、国家疾控局联合印发《关于进一步加强新时代卫生健康文化建设的意见》。《意见》指出,要坚持以人民为中心的发展思想,推动卫生健康文化进入新境界、卫生健康事业取得新进展、人民健康福祉提高到新水平,为建设健康中国提供坚强思想保证、强大精神力量和有利文化条件。

《意见》指出,人民健康是中国式现代化的应有之义,卫生健康文化是中国特色社会主义文化的重要组成部分。在奋进中国式现代化新征程中,要进一步加强新时代卫生健康文化建设,更好地增进全体人民健康福祉。

《意见》提出,要在坚持党的领导、坚持人民至上、坚持守正创新、坚持交流互鉴工作原则的基础上,实现4个工作目标,即:卫生健康系统学习贯彻习近平文化思想不断引向深入,思想自觉和文化自信更加增强,卫生健康领域意识形态向上向好态势更加巩固;卫生健康文化的研究阐释、宣传普及、保护传承、创新发展、传播交流等进一步协同推进,具有中国特色、中国风格的卫生健康文化产品更加丰富,卫生健康文化产业更加发展;卫生健康文化服务内容和手段更加全面,服务质量显著提升,管理运行和保障机制进一步完善,人民群众卫生健康文化需求得到更好满足;中外卫生健康文化交流对话更加深入,中国卫生健康文化的国际影响力进一步提升,推动构建人类卫生健康共同体的人文基础更加坚实。  
(苏璞)

## 三部门印发《意见》提出 卫生健康文化建设要实现四个目标

### 06 金昌晓: 成就不平凡 扬帆再起航



北医三院连续第5年保持A++的上佳成绩,位列全国大型综合医院第8位。但金昌晓并未对此予以过多回应,他多次表示,“‘国考’激励我们与自己比较,一年要比一年做得更好!”

### 07 王亮: 革命性疗法 CAR T 让更多淋巴瘤患者获益



近年来,以嵌合抗原受体T细胞(CAR T)治疗为代表的细胞免疫疗法在血液肿瘤领域取得巨大进步,显著改变了血液肿瘤的治疗模式,并有多款产品获批应用于临床。

### 08 汪锡金: 2023年帕金森病研究进展让未来可期



这些研究工作无疑极大地推进了帕金森病领域的研究。展望未来,我们期待在帕金森病领域取得更多突破性进展。同时,也希望社会各界能够更加关注帕金森病,共同为患者的福祉而努力。