

## 罕见被看见



### 编者按

目前,全球已知的罕见病超过 7000 种,全球罕见病患者超过 3 亿。据可查阅的公开文献记载,中国已知的罕见病数量有 1400 余种。由于罕见病稀有罕见、种类繁多,散落在各个疾病系统且临床表现复杂多样,一些罕见病被当作普通疾病治疗,或并未发现,因此实际的病种数量可能更多。据估计,中国的罕见病患者群体约 2000 万人。全球最大的罕见病数据库 Orphanet 在 2019 年对 6172 种罕见病统计后发现,71.9% 的罕见病与基因有关,69.9% 的罕见病在儿童期发病。

罕见病的流行病学数据在世界范围内差异较大,各国对罕见病的定义各不相同。《中国罕见病定义研

究报告 2021》将罕见病定义为新生儿发病率小于万分之一、患病率小于万分之一、患病人数小于 14 万的疾病。21 世纪以来,中国在罕见病领域的政策逐步完善,从最初的空白到近年来的系统性支持,彰显出国家对罕见病患者群体的重视和对健康公平的追求。

每年 2 月的最后一天是国际罕见病日。今年 2 月 28 日是第 18 个国际罕见病日,今年的主题是“More than you can imagine”,中文主题为“不止罕见”,以期打破公众对罕见病的刻板印象,呼吁社会从多维度关注罕见病患者及其家庭的生活与需求,让每一个生命都被看见、被尊重、被支持。(详见 4~5 版)

本报讯 近日,《国家突发事件总体应急预案》(以下简称《预案》)发布。《预案》明确,按照社会危害程度、影响范围等因素,自然灾害、事故灾难、公共卫生事件分为特别重大、重大、较大、一般 4 级。其中,公共卫生事件主要包括传染病疫情、群体性不明原因疾病、群体性中毒、食品安全事故、药品安全事件、动物疫情,以及其他严重影响公众生命安全和身体健康的事件。

《预案》提出,县级以上地方党委和政府应当健全风险防范化解机制,将安全风险防范纳入基层网格化管理,按规定组织对各类危险源、危险区域和传染病疫情、生物安全风险等进行调查、评估、登记,加强风险早期识别和信息报告、通报。各地各有关部门应当完善监测网络,加强对传染病和不明原因疾病、动物疫情、植物病虫害、食品药品安全、金融异动、网络数据安全、人工智能安全等的综合监测,推动专业监测和群测群防深度融合。

《预案》指出,需要国家层面应对时,国家突发事件应急指挥机构主要采取的措施包括组织协调有关地区和部门负责人、医疗专家、应急队伍参与应急处置与救援等。卫生健康、应急管理、中医药、疾控、红十字会等部门和单位根据职责分工和实际需要,依托现有资源,加强本行业领域专业应急力量建设。应急管理部会同国家发展改革委、工业和信息化部、国家卫生健康委、国家药监局等构建应急物资保障体系,建立重要应急物资目录。

(李春雨)

## 《国家突发事件总体应急预案》发布

### 02 | 刘良:人工智能可缓解中医人才短缺问题



将中医传统诊疗经验转化为可共享的数字化资源,有助于提升基层医疗机构的服务能力,从而降低使用成本,更重要的是缓解了中医人才短缺问题。

### 03 | 力争降低 20% 辐射剂量,让儿童少“吃线”



CT 是临床常用的检查手段。儿童生长速度快,细胞分裂旺盛,X 线会对儿童造成更严重的电离辐射损伤,如何在保证 CT 诊断的同时减少辐射剂量是儿童影像学的重点问题之一。

### 07 | 徐沪济:一位有胆识的风湿免疫科专家



只有基础研究的突破,只有临床治疗方案的突破,才能从根本上帮助更多病人。抱着这样的信念,徐沪济一刻不敢停歇,从基础研究到学科建设,不断突破。