

86 种罕见病诊疗指南发布, 标准化路径助力早诊早治

本报讯 近日, 国家卫生健康委办公厅发布《86 个罕见病种诊疗指南(2025 年版)》(以下简称《指南》), 进一步推动了我国罕见病诊疗服务体系的标准化、系统化建设。这是继发布《罕见病目录》、推动医保药品覆盖之后, 我国在完善罕见病全周期管理体系上的又一重要举措。

据《2023 中国罕见病行业趋势观察报告》显示, 近年来, 全球已知的罕见病超过 7000 种, 我国现有各类罕见病患者约 2000 万人, 每年新增患者超 20 万人。

《柳叶刀·全球卫生》的数据显示, 罕见病从发病到确诊的平均时间为 4.8 年。由于发病率低、分散分布、种类庞杂, 罕见病存在极高的误诊、漏诊率。

此次《指南》的发布, 有助于提升医生对罕见病的识别能力, 推动早诊早治, 减少误诊误治。

自 2018 年起, 我国陆续发布了两批《罕见病目录》, 分别于 2018 年和 2023 年公布, 纳入 121 个和 86 个病



图片来源:视觉中国

种, 累计收录罕见病 207 种, 涉及罕见代谢性疾病、遗传性血液病、罕见神经系统疾病等多个领域, 获得了政策层面的定义与分类依据。

《指南》覆盖了 2023 年纳入第二批《罕见病目录》的全部 86 个罕见病种, 涵盖了病因机制、流行病学、临床表现、诊断标准、治疗方案、诊疗路径及临床管理等内容, 将为临床一线提供科学、权威的诊疗依据。

以软骨发育不全(ACH)为例, 该

病是一种由于 FGFR3 基因突变导致的非匀称性身材矮小遗传性疾病, 典型临床表现包括四肢长骨近端短缩、大头畸形、三叉戟手及特殊面容等。ACH 的临床诊断主要基于疾病表现和影像学特点。目前 ACH 在国外仅有一款获批的对因治疗药物, 国内尚无特效药物正式获批, 治疗策略主要是针对症状及并发症给予相应处理。

《指南》明确了该病的诊断流程和辅助检查要点, 提出了个体化管理策

略和多学科协作随访建议, 同时强调, 儿童期的早期筛查与干预对于改善疾病预后具有重要意义。

《指南》还指出, 对于所有 ACH 患者及其家庭成员, 应提供系统、规范的遗传咨询服务, 以帮助其了解疾病的遗传模式、发病风险及生育相关问题。在存在高风险因素时, 《指南》建议进行胎儿的产前遗传学诊断。

目前, 产前筛查主要包括绒毛膜取样或羊水穿刺, 并结合超声检查结果进行综合评估, 以提高诊断准确率、为生育决策提供支持。

此外, 《指南》也为罕见病药物纳入医保、临床研究开展等政策协同提供了数据基础和路径支撑。近年来, 国家医保药品目录持续加快对罕见病药物的纳入节奏。

2025 年新版国家医保药品目录新增了 13 种罕见病治疗药物。加上此前已有的相关药物, 累计覆盖 90 余种罕见病药物。《指南》与医保目录的协同, 将进一步缓解患者经济负担, 提升疾病治疗的系统性和可及性。(李春雨)

脑机接口正在从“读脑”“写脑”迈向“读写交互”

本报讯 近日, 由上海科普教育发展基金会、上海科技馆、复旦大学类脑智能科学与技术研究院共同主办, 复旦大学神经调控与脑机接口研究中心参与合作的上海科普大讲坛第 226 期活动在复旦大学类脑智能科学与技术研究院一楼学术报告厅举行。

活动现场, 复旦大学类脑智能科学与技术研究院副院长、复旦大学神经调控与脑机接口研究中心主任王守岩, 带来主题为《脑机接口: 从梦想到现实》的科普讲座。

王守岩介绍了脑机接口的基本概念, 包括有创电极、微创电极和无创电极三种神经信号采集方式, 以及单项输出(经典脑机接口)、单项输入(经典神经调控)、闭环脑机接口、闭环神经调控、神经调控和脑机接口融合五种脑机接口基本形态。

脑机接口涉及“读脑”和“写脑”。前者指运动、言语、记忆与意识解码, 可应用于意识障碍、自闭症、渐冻症等疾病; 后者则是神经功能调控与重建, 能让患者重听声音、重见光明、重获运动功能。

在王守岩看来, 脑机接口领域的科学发展已经从“读脑”和“写脑”向“读写交互”方向发展, 即进行大脑编程, 有助于抑郁症、疼痛、癫痫等疾病的临床精准治疗。脑机接口的最终阶段则将达到“脑智融合”, 即融合数字生命。

“脑机接口内涵和外延的未来发展将呈现爆炸式发展模式。”王守岩表示, 目前脑机接口技术应用场景主要在医疗健康领域, 就技术落地速度而言, 也是医疗健康应用场景比较快, 但在工业上已逐渐出现一些发展势头, 如工业安全领域应用。

对于大众关心的伦理问题, 王守岩认为, 新技术的发展不可避免会带来伦理问题, 因为人类在探索自然的边界, 那里是人类未知的地方。

“科技向善, 比较好的方法是把发展过程放到阳光下, 因为善是社会的道德准则, 随着社会和时代而发展, 在开放的讨论中达成共识。”王守岩表示, 在这个前提下, 建立更加高效的管理体系, 比如科技项目管理体系、伦理管理体系, 使得发展在自由探索下可见、可控。

“此外, 应建立伦理、科学、医学的交叉学科项目或基地, 使大家明确善的标准是什么、伦理管辖的边界是什么, 以及面向未来的技术发展速度是什么, 让伦理成为为科技发展保驾护航的巡航舰。”王守岩告诉记者。(江庆龄)

本报讯 近日, 国内首个以疾病为中心、多学科深度融合的实体化心脏瓣膜疾病中心“复旦大学附属中山医院心脏瓣膜疾病治疗中心”(以下简称心脏瓣膜疾病治疗中心)在上海揭牌启用, 标志着我国心脏瓣膜病诊疗正式迈入“以疾病为中心、多学科实体融合运营”的新阶段。

记者从复旦大学附属中山医院获悉, 心脏瓣膜疾病治疗中心是该医院国家医学中心(综合类)突破性建设任务之一。2024 年 7 月, 该医院整合心内科、心外科、心脏重症监护中心等资源, 组建心脏瓣膜疾病治疗中心。

心脏瓣膜疾病治疗中心会聚了该医院心内、心外、重症、影像、护理等领域的 60 余位医务人员。团队将以介入治疗与微创外科手术为主要治疗手段, 聚焦疑难重症瓣膜病的综合诊疗, 推动临床诊疗、科研创新与产业转化的跨越式发展。(江庆龄)

国内首个实体化心脏瓣膜疾病中心启用