

2025年3月4日

星期二

第3184期

国内统一刊号CN43-0036

全国邮发代号41-26

今日 16 版

大众卫生报

服务读者 健康大众

中国知名专业报品牌

全国十佳卫生报

新闻热线：

0731-84326206

湖南日报报业集团主管
华声在线股份有限公司主办

守护“万分之一”的希望

湖南启动国际罕见病日宣传周活动

本报记者 王璐 通讯员 洪雷 董雷

第十八个国际罕见病日来临之际，以“湘见·不止罕见”为主题的国际罕见病日宣传周活动，于3月1日在长沙烈士公园正式拉开帷幕。

此次活动由九三学社湖南省委员会、湖南省妇女联合会指导，中信湘雅爱心助孕基金会等机构联合主办，通过公益发布、科普互动、艺术展览等丰富多样的形式，将目光聚焦于占人口万分之一，却承载着特殊生命重量的罕见病群体。

被忽视的“万分之一”： 湖南约有 200 万罕见病患者

“‘罕见病’是指发病率很低、很少见的疾病，一般为慢性、严重的疾病，常常危及生命。”活动现场，中信湘雅生殖与遗传专科医院副院长、遗传中心主任谭跃球介绍。

目前国际上通常将发病率低于1/500000（百万分之二）或患病率低于1/10000（万分之一）的疾病定义为罕见病。

世界范围内大概有近10000种罕见病，中国的患病人数约2000万。据推算，湖南省约有200万罕见病患者。

屈女士的孩子，便是罕见病患儿中的一个。屈女士的宝宝今年4岁，患有假肥大型进行性肌营养不良症（DMD）。

“这个疾病被称为‘生命被定格的疾病’，没有特效药。”屈女士介绍，孩子3到5岁会发病，出现走路异常；十岁左右就会因为肌肉逐渐衰竭而坐上轮椅；20岁左右可能就会因为心肺功能衰竭而失去生命。屈女士表示，对于罕见病家庭来说，健康无疑是最大的奢望。

罕见病中约80%的病种是遗传性疾病，只有不到10%的疾病可有效地治疗改善，且至今尚无一种罕见病可被治愈。



图为爱心义卖区，志愿者向市民朋友们展示罕见病患者制作的手工艺品。

据统计，湖南常见的遗传性罕见病包括：遗传性耳聋、成人型多囊肾、地中海贫血、鱼鳞病、血友病、神经性纤维瘤、假肥大型进行性肌营养不良症等。50%患者在儿童期发病，90%的病种致死致残或需高额治疗费用。

阻断遗传性罕见病： 88名“无罕”宝宝健康出生

虽然超九成罕见病没有治疗方法，但是通过产前基因诊断联合PGT技术（胚胎植入前遗传学检测即“三代试管”技术），遗传性罕见病是完全可防可控的。

活动现场，中信湘雅爱心助孕基金会公布了2025年“无罕之路”项目年度计划：符合条件的家庭通过PGT技术助孕，可获得最高3万元资助。

“无罕之路”项目由中信湘雅爱心助孕基金会和湖南省蔻德罕见病关爱中心联合设立，旨在阻断遗传性罕见病的生殖传递。其资助范围为：夫妇双方至少一人确诊为遗传罕见病患者、或有明确遗传罕见病家族史，且有采取PGT技术进行试管婴儿技术助孕的需求，同时家庭年收入不高于十万元（可关注微信公众号）。

此次罕见病日活动现场，生命故事展览、“万分符”打卡墙、爱心义卖区等罕见病科普宣教同步开展，并有中信湘雅首席科学家及终身荣誉院长卢光琇教授遗传优生团队为病友家庭进行罕见性遗传病诊断和生育健康指导。

“我们希望通过技术普惠，让‘预防’走在‘治疗’之前。”中信湘雅副院长、遗传中心主任谭跃球表示。

预防先行： “长沙模式”护航生命全周期

据统计，平均每对健康夫妇约携带2.8个罕见病致病基因，若双方携带相同致病基因，孩子有1/4的概率患罕见病，因此遗传学筛查至关重要。

2021年底，长沙市率先实施遗传性罕见病综合防控项目，开创“政府主导-公众参与-家系调查-基因检测-生殖干预”的“长沙模式”，构建全人群覆盖、低成本高效率的罕见病防控体系。

截至2024年底，该项目已服务全市17.1万余对育龄夫妇，避免了600多例罕见病患儿的出生。经卫生经济学评估，预计可节约社会经济成本10.42亿元。“长沙模式”为降低出生缺陷发生率、完善生育政策支持体系提供了宝贵经验。

该项目针对全市育龄家庭展开。夫妻一方具有长沙市户籍（或女方持有有效居住证）的计划怀孕或孕13周内的育龄夫妇家庭可前往中信湘雅或各区县（市）妇幼保健院（所）进行健康教育和流行病学调查，符合条件的风险对象可接受免费遗传咨询、风险评估和遗传学检测，遗传学检测阳性对象可获得生育指导和补助。

与此同时，随着社会对罕见病群体的关注度日益提升，罕见病治疗领域不断传来突破性进展。2024年国家医保目录中，罕见病治疗药物数量已超90种，极大地减轻了患者家庭的经济负担。目前，我国在罕见病药物研发以及境外创新药审批方面也均在加速推进，打破罕见病无药可用困境。

可以预见，随着防控体系持续完善、医疗技术不断取得新突破，罕见病防治将逐步构建起“预防-阻断-治疗”的全链条保障网络，为罕见病患者及其家庭带来新的希望。