

岳阳市卫生健康委员会

岳卫字〔2024〕36号 A1类 同意公开

对岳阳市政协九届三次会议第 003 号提案的 答 复

曾艳、翁洁、李日红委员：

首先，感谢您对我市医疗卫生事业发展的关心和支持！您提出的《关于推进保障罕见病患者诊治的措施，打消医患共同顾虑的提案》（第 003 号）提案收到后，市卫健委党组高度重视，对提案内容进行了认真研究。您提出的主要建议，很有指导意见。近年来，我们岳阳市卫健系统按照部门职责，围绕罕见病诊治做了一定的工作，针对您提出的建议现汇报如下：

一、基本现状

根据《中国罕见病定义研究报告 2021》定义，即新生儿发病率小于 1/万、患病率小于 1/万、患病人数小于 14 万的疾病划入罕见病。近年来，随着国家对罕见病相应保障措施的逐年推进，中国罕见病诊疗服务信息系统也已正式投入使用，使得越来越多的罕见病患者受到不同程度地关注和认识。

二、关于推进保障罕见病患者诊治的措施，打消医患共同顾虑的问题

根据《国家卫生健康委办公厅关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》、《湖南省罕见病诊疗管理工作实施方案（试行）》、《湖南省卫生健康委医政医管处关于切实加强罕见病区域诊疗协作的通知》等政策文件精神，切实推动我市罕见病诊治工作和在全省范围内区域协同发展，提高全市罕见病诊疗能力，加强临床医务人员罕见病识别意识，为罕见病患者提供早筛、早诊、早治和方便就诊通道。同时，保障和维护人民群众的身体健康和生命安全，更好地满足人民对罕见病诊疗的新需求、新期盼。

我委一直高度重视罕见病诊治工作，致力于患者能够获得属地化规范诊疗。同时在相关罕见病治疗中心工作、诊疗中心建设方面均予以大力支持，也鼓励和支持医疗机构开展罕见病日系列活动，促进罕见病治疗、康复、护理规范化。根据《湖南省罕见病诊疗协作网病例分析报告（蓝皮书）》的 2019-2020 年统计和分析结果来看，岳阳市中心医院作为我市唯一一家全国罕见病诊疗协作网成员单位，积极完成罕见病病例登记工作，共计 132 例。岳阳市中心医院还利用协作网医院平台加入国家罕见病公益基金免费基因检测项目，引进瑞见资助计划和博爱资助计划。为方便罕见病患者就诊，医院组建了由神经内科、儿童医学中心、代谢内分泌科、血液科、风湿免疫科、全科医学科、产科、病理科等多学科专家共同参与的 MDT 团队，开通罕见病联合门诊；与北京协和医院签署罕见病远程诊疗协议，每周连线北京协和医院罕见病 MDT 会场，参与学习和交流。

三、下一步工作计划

1. 加强考核，保证罕见病患者应医尽医。鼓励各医疗机构加强对罕见病患者的收治，为罕见病患者的就诊和用药开通绿色通道，切实维护我市罕见病患者生命健康权益。同时鼓励医院增加医保用药占比，减轻患者经济负担，提升罕见病就诊率。

2. 打通堵点，完善病例信息登记与管理系统。要求各医疗机构结合自身实际情况，制定和完善相关制度并严格执行，鼓励更多的医院申请加入全国罕见病诊疗协作网。各成员单位应设立罕见病管理专员，并参加罕见病病例信息登记系统的相关培训，保证每一例罕见病均登记入册。

3. 加强培训，全面提升罕见病诊疗队伍的水平。从事罕见病的医生比罕见病患者更罕见是目前罕见病诊疗队伍的现状。各医疗机构应依托全国罕见病诊疗协作网、罕见病联盟等平台，以线上+线下相结合的方式参加罕见病常态培训，通过培训使每位医务人员了解罕见病的相关知识，明确罕见病全病程管理的目的与意义。同时也要提高医务人员对罕见病的诊断意识，提高罕见病诊断的警觉性，使罕见病患者及时得到就诊和确诊。各医疗机构应设立罕见病管理专员，专人专办，稳固罕见病诊疗队伍。

4. 扩大宣传，增加相关疾病与政策的知晓度。以每年2月底的罕见病日系列活动为着眼点，包括4月17日世界血友病日、5月30日世界多发性硬化症日等，开展罕见病相关宣传，普及罕见病知识，提高公众对罕见病的关注度，让全社会关注罕见病、关爱罕见病群体。各医疗机构还可利用医院公众号、罕见病诊疗协作全病程管理平台，建立与协作网成员医院和患者之间的咨

询、会诊与信息交流工作机制，及时解答罕见病患者及家属的咨询，整合有效资源提供力所能及的帮助与服务。

5. 医保报销，为罕见病患者就诊保驾护航。截至 2022 年 10 月，已有 2860 种药品进入国家医保目录，国内 67% 的已上市罕见病用药在其中。但由于很多罕见病都没有特效药，缺乏特异性治疗手段，一些相对有效的药物却因为用药说明书上没有对应疾病而不能得到医保报销，患者经济负担重。后续我委会积极配合市医保局开展相关工作，共同为罕见病患者就诊保驾护航。

最后，希望您继续关注我市卫生健康和罕见病诊疗工作，多提宝贵意见，促进我们的工作不断进步。



承办负责人：严素

承办人及联系电话：王芳 18073009696