



中国罕见病联盟
China Alliance for Rare Diseases

2023 年
10 月 21 日

2023 年中国罕见病大会

《中国罕见病行动倡议 2030》

序言

国家高度重视罕见病防治与保障工作，出台多项政策推动罕见病药物研发及上市，提高了罕见病防治和保障水平。截止 2023 年，多部委联合发布了两批《罕见病目录》，共收录 207 种疾病，建立了全国罕见病诊疗协作网和罕见病病例信息登记制度，成立国家罕见病医疗质量控制中心，发布了《罕见病医学中心设置标准》，批准上市的罕见病药物达到了 101 个，医保目录已纳入 60 余种罕见病适应症用药。为推进制定中国特色罕见病防治方案奠定了重要基础，给罕见病患者带来了更多希望。

罕见病是诊疗保障挑战很大的疾病领域，也是重大公共卫生问题。实现罕见病“早发现、早诊断、早治疗、有药用、可管理、能负担”的目标，需要全社会形成合力，进一步完善罕见病防治保障体系。

为深入贯彻落实“健康中国”战略，提高罕见病患者的健康水平，在《“健康中国 2030”规划纲要》的指导下，中

国罕见病联盟组织百余位罕见病领域权威专家、行业代表、患者代表，通过问卷调查、访谈咨询、多轮会议讨论广泛征求意见，历时5个月制定了《中国罕见病行动倡议 2030》。本倡议是社会各界协同推进中国特色罕见病防治保障方案的行动建议，旨在增强全社会责任感、使命感，共同为罕见病患者的健康福祉，为实现“健康路上，一个都不能少”做出贡献。

第一篇 指导思想

以习近平新时代中国特色社会主义思想为指导，全面贯彻落实党的二十大精神，坚持以人民为中心的发展思想，深入实施健康中国战略，全社会协同推进，建设中国式现代化罕见病诊疗保障高质量发展模式。

《中国罕见病行动倡议 2030》秉承“以患者为中心”的理念，坚持发展创新、共建共享的原则。

第二篇 总体目标

到2030年，进一步提升我国罕见病的早发现、早诊断、早治疗、有药用、可管理、能负担的水平。

第三篇 行动方向

第一节 提升罕见病社会关注度

（一）加强科普教育，提升公众认知

加大罕见病科普宣传力度，提升公众对罕见病的正确认

知；充分利用多媒体及互联网平台传播罕见病科普知识。

（二）完善权益保护，重视患者关怀

鼓励罕见病社会科学研究，为健全患者权益保护提供学术支撑；提供平等的就业和受教育机会，消除公众对罕见病的误解和歧视；倡议相关决策部门建立与罕见病患者沟通机制与通道；注重罕见病患者隐私保护，避免个人信息的不必要暴露。

第二节 加强罕见病防控筛查

（一）提升技术手段，扩大高危筛查

倡导罕见病三级预防举措，加大对罕见病高危人群的早期筛查力度；加强罕见病流行病学研究，促进制定精准的罕见病防控策略；鼓励医院设立遗传咨询门诊，完善遗传咨询服务。

第三节 提升罕见病诊疗服务能力

（一）制定诊疗标准，规范诊疗路径

完善适合中国人群特点的罕见病诊疗指南，提升罕见病规范化诊疗管理水平；加强罕见病培训，提高医生规范化诊疗能力；推动罕见病患者管理工具研发，逐步提高患者管理的规范化。

（二）完善诊疗体系，促进早诊早治

推动建立罕见病患者分级诊疗与双向转诊机制；鼓励建立专业化罕见病诊疗团队，包括成立医院罕见病多学科诊疗

(MDT) 团队；鼓励建立罕见病一站式医疗服务平台/中心，开展患者全生命周期管理服务；鼓励智能化辅助诊疗工具的研发与应用，促进患者早诊早治。

(三) 强化医学教育，优化人才管理

加强医学相关教育中罕见病学教育，丰富医学生对罕见病的知识储备；加大对罕见病诊疗专家的支持，优化激励机制，促进专业人才培养；鼓励将罕见病诊疗服务质量纳入医疗机构的人才考核体系，重视罕见病诊疗能力建设。

第四节 做好罕见病患者康复管理

(一) 加强康复管理，提升生活质量

增加罕见病患者康复资源投入，建立康复中心和机构，完善康复服务体系，提升患者康复便捷度；制定罕见病康复指南和共识，培养罕见病专科康复人才，为患者提供规范康复指导；积极倡导前沿科学技术的应用，加快罕见病患者康复管理工具开发和应用；促进多学科交叉融合，加大罕见病患者辅具的研发、生产和应用。

第五节 推进完善罕见病政策保障

(一) 重视基础研究，鼓励医药研发

建立罕见病诊疗及信息化管理平台，促进信息共享与合作，扩大罕见病患者注册登记，加强自然病史研究；倡导大型医院建设罕见病临床医学研究中心，鼓励罕见病探索性研究；倾听患者需求，开展罕见病药物研发，建立医生、企业、

投资者沟通平台和机制，提升转化效率；提倡罕见病药物研发税收减免，促进罕见病药物研发与上市；加强罕见病基础研究，设立研发专项，加大政府和社会各界支持力度。

（二）完善政策设计，保障药品供应

健全罕见病药品和特殊医学配方食品引进政策；不断完善罕见病药物的保障供应机制，倡导供需沟通平台建设，优化罕见病药物生产供应体系；强调各级各类机构规范使用和管理罕见病药品。

（三）倡导多方协同，完善保障体系

倡导政府、企业、社会慈善机构等多方协同，推进建立罕见病专项保障基金；探索罕见病商业保险运行机制，促进罕见病商业保险计划的建立和发展；鼓励社会各界加大对贫困罕见病群体的扶持力度，完善罕见病自付费用的纾困机制。

2023 年中国罕见病大会

10 月 21 日