

第 18 个国际罕见病日：

关注超级罕见病探索多元化保障机制

今年 2 月 28 日是第 18 个国际罕见病日，主题为“More than you can imagine”（不止罕见），旨在呼吁社会关注罕见病群体的多样性与潜力。随着罕见病日的到来，罕见病话题再度成为焦点，尤其是超级罕见病（在罕见病中患病率或发病率极低的一类疾病）患者的保障问题引发广泛讨论。

近年来，我国罕见病保障体系建设稳步推进，社会各界对罕见病群体的关注度持续攀升。上海市卫生和健康发展研究中心主任金春林在接受采访时表示，我国在罕见病治疗领域，围绕“病有所医”“医有所药”“药有所保”三个关键方面，均取得了显著成效。

具体来看，“病有所医”方面，2018 年我国发布第一批罕见病目录（121 个病种），2023 年发布第二批（86 个病种），北京协和医院牵头成立全国治疗网络，建立患者登记系统，制定 121 个罕见病诊疗规范，成立医疗质量控制中心，大量科研成果产出，患者就诊难、诊断难问题得到显著缓解。“医有所药”方面，国家药监局加快审评审批进程，推出快速通道，发布药品审批指导原则，允许单臂试验审批，加快国内外药品上市速度，推动国内罕见病研究进展。“药有所保”也成果斐然，医保谈判每年都有新的罕见病药品纳入报销，浙江、江苏等地建立 2 元钱的罕见病专项基金，国家医保待遇清单制度也提供了支持。

值得注意的是，现有的保障体系仍难以覆盖罕见病，尤其是超级罕见病患者由于基数极小，往往面临严峻的医疗可及性问题，其在诊断、治疗、支付等方面的实际需求仍未得到满足，迫切需要更完善的政策支持。近年来，多方呼吁通过政府主导、社会共担的方式，探索更加精准、高效的支付路径，以缓解患者的用药负担，改善患者的生存质量。

保障体系稳步推进 超级罕见病需求待突破

为应对挑战，我国积极行

动，罕见病保障体系建设稳步推进，多项政策出台持续提升罕见病药物可及性。国家先后发布两批罕见病目录，共涵盖 207 个病种，并建立全国罕见病诊疗协作网及患者登记系统，从而大幅缩短患者的确诊时间。国家医保目录持续扩容，截至 2025 年 1 月，已有 90 余种罕见病药物纳入医保，覆盖近三分之二已上市的罕见病创新药。

与此同时，我国通过在北京天竺综合保税区设立罕见病先行保障区、借助中国药品审评中心“关爱计划”试点项目推动创新药物审批等具体措施，为罕见病药品的可及性创造了更加有利的条件。

不过，超级罕见病患者的困境依然严峻。全球已知 7000 余种罕见病中，超级罕见病发病率极低，目前国内确诊人数最多不过千人，仅占总人口的百万分之一左右。例如，截至 2023 年 12 月，我国戈谢病确诊患者仅 559 人，黏多糖贮积症 I 型患者确诊人数仅 170 人。

患者基数极小导致药物研发动力不足、定价高昂，现有医保体

系难以覆盖其治疗需求。IQVIA 艾昆纬相关调研数据显示，当前我国对罕见病保障投入不足医保基金药品支出的 1%，低于全球 3%—7% 的平均水平。在当前医保支出中，罕见病药品支出占医保基金总支出的比例不足 0.4%。尽管医保目录每年都在扩充罕见病用药范围，但大多数超级罕见病药物仍未获得有效保障，患者的用药负担依然沉重。

对此，中国罕见病联盟执行理事长李林康指出，以庞贝病为例，全国确诊患者仅约 377 人。尽管部分特效药已在国内上市，但因未纳入全国基本医保，患者仍面临沉重经济负担。希望政府和社会各界携手，加大资源投入，健全保障体系，让这些极少数的患者得到应有的关注与支持。

金春林认为，罕见病保障需回归医保的“风险共担”本质：即便无法全额报销，也应承担部分费用，体现社会对困境群体的责任。

地方先行探索多元模式 国家专项基金呼之欲出

在地方层面，近年来江苏、

山东、浙江等地先行先试，探索出了创新、可持续的超级罕见病保障机制，通过“实行省级统筹、单独筹资的专项基金”模式，建立由政府主导、市场主体和社会慈善组织等参与的多渠道筹资机制，以保障尚未纳入国家医保目录的超级罕见病用药。

金春林介绍，江苏自 2021 年 7 月起，将戈谢病、庞贝病、法布雷病等超级罕见病纳入医疗报销范围，符合条件的患者最高可享受 90% 的报销比例；2023 年初，江苏省通过《江苏省医疗保障条例》，实现罕见病用药保障资金的省级统筹与单独设立，建立多渠道投入机制。

浙江则早在 2019 年就将罕见病保障政策升级至 2.0 版，建立浙江罕见病专项基金，按每人每年 2 元标准从统筹基金和大病保险基金中划拨资金，实施年度费用封顶 10 万元制度，医保报销 80%，还引入商业保险、慈善救助等多元化支付渠道，极大减轻了患者负担，为全国提供了可借鉴的经验。

国家层面，设立罕见病专项基金的呼声日益高涨。金春林称，专项基金可整合政府拨款、社会捐赠、彩票分成等多元筹资渠道，形成稳定资金池，系统性解决治疗、生活保障等全链条问题。另外，专项基金还能推动产业发展：“中国患者基数大、研发成本低，若配套资金支持，有望吸引全球药企布局管线研究，助推生物医药产业升级。”

“近年来，我国在罕见病医疗保障方面已经取得了巨大的突破。目前已有 56 种罕见病药物纳入国家医保目录，覆盖了三分之二已上市的创新罕见病药物。”IQVIA 艾昆纬大中华区卫生经济与真实世界洞察负责人刘君表示，在此背景下，设立国家罕见病用药保障专项基金这一由政府主导、市场主体和社会慈善组织等参与的“多方共付”模式，将成为我国罕见病诊疗与保障体系的重要补充。

丙类目录衔接多重保障 创新支付机制亟待落地

另一方面，医保丙类目录备受期待。1 月 17 日，国家医保局在“保障人民健康 赋能经济发展”主题新闻发布会上宣布，2025 年内将推出首版医保丙类目录，旨在通过商业保险为高价创新药提供支付路径。通过丙类目录，罕见病在城市惠民保等商业健康险中的保障范围、支付上限、报销比例及既往症限制将得到规范，支付标准将得到细化，使商业健康险对罕见病的保障更加稳定、可持续。

金春林分析称，丙类目录可填补基本医保的空白，尤其对 CAR-T 疗法（即嵌合抗原受体 T 细胞免疫疗法）、单臂试验（Single-Arm Trial）药物等疗效尚需验证的高值药品，提供“先行先试”空间。但他同时表示，丙类目录侧重产业支持，需与专项基金形成互补：“专项基金关注患者整体生态，丙类目录则聚焦药品可及，二者协同方能构建可持续保障网。”

针对诊断难题，北京协和医院近期发布了国内首款罕见病大模型，有望提升诊断效率。金春林认为，该技术对病例较多的病种效果显著，但超级罕见病仍需结合临床经验验证。“对可筛查的遗传性罕见病，应在成本可控前提下推广产前诊断，从源头降低发病率。”他补充道。

罕见病保障不仅是医疗问题，更是社会公平的试金石。金春林呼吁，需从“健康优先”理念出发，明确基本医保的兜底责任，同时拓展商业保险、慈善救助等渠道。

随着政策持续优化与社会共识深化，我国罕见病诊疗与保障体系正迈向多层次、可持续的新阶段。期待未来政府、市场与社会能形成合力，让每一位超级罕见病患者都能在困境中看到希望之光。（据新华网）



两岸青年携手推动 AI 寻亲： “我们想帮助更多离散家庭团聚”

“我们想帮助更多离散家庭团聚。”这是华中科技大学台生、“AI 宝贝”志愿服务队志愿者颜旭辉的新学期目标之一。颜旭辉所在的“AI 宝贝”志愿服务队现有队员 60 余名，来自华中科技大学、武汉大学、西南交通大学等高校，其中有台湾志愿者 3 人。

华中科技大学博士研究生盛建中是服务队创始人。2020 年，盛建中看到一则寻亲信息，但是照片因年代久远而模糊，他便结合所学，招募志同道合的大

学生，耗时半年研发出“AI 宝贝”图像修复系统。该系统可通过全局修复、人脸增强、超分辨率重建，把模糊图片修复清晰，增加寻亲成功率。

迄今，服务队已帮助 1000 余人修复图像，其中 19 人寻亲成功，包括一名台湾青年梁晋玮。梁晋玮来自台湾新北市，其外祖父梁儒大祖籍湖北省黄石市阳新县，曾于 1988 年回乡探亲。梁儒大去世后，两岸亲属便失去联络。2018 年，梁晋玮来到武汉求

学，趁机寻找在阳新的亲人。

根据线索，湖北省台办等部门多方联络，在阳新县下梁湾族谱上找到梁儒大的名字，并拿到梁儒大早年与侄儿们的合影照片，可惜已模糊难辨。后来，“AI 宝贝”志愿服务队免费帮忙修复了照片。经对比，确认系同一人。去年 5 月，梁晋玮与阳新亲属成功认亲。

梁晋玮与亲人相拥而泣的一幕，让颜旭辉感慨不已。颜旭辉的母亲在台湾从事老年人看护工作，会接触当年从大陆到台

湾的老人。“他们当中，有人如愿寻得在大陆的亲属，有人带着遗憾去世。”颜旭辉说。

加入志愿服务队近一年来，颜旭辉重点负责对接寻亲家庭、收集寻亲信息。他时常向台湾亲戚、朋友介绍 AI 寻亲，其母亲也帮着宣传。颜旭辉表示，下一步计划与台湾公益服务组织对接，让更多人知道并利用 AI 寻亲。

“选择成为志愿者，是想让更多台湾人像我一样，找到自己的根。”在服务队负责设计工作

的 20 岁台生张绍琳说。张绍琳的爷爷祖籍武汉，两岸恢复往来后，凭借照片、地址和族谱，重新寻回亲人。至今，两岸亲人仍保持密切走动。

近期，服务队技术组成员、22 岁台生陈虹秀正忙于开发与优化人脸变老技术算法。陈虹秀表示，即使寻亲无果，也可让寻亲者见到亲人不同阶段的可能样貌，在一定程度上弥补情感缺失，缓解思念之苦。

（据《人民日报海外版》）