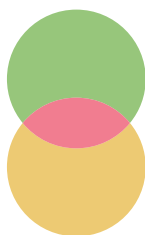


Philanthropy  
Topic Briefs

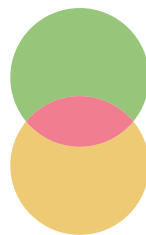
# 公益领域 通识



14

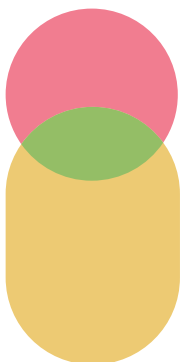
## 罕见病

[主编] 清昭





# 序



人类思想的进步有赖于知识积累。知识能否得到系统的梳理和传承，不但是发展的基石，更是检验发展水平的重要窗口。每个学科和领域的知识，经前人不断的学习理解，其内涵和本质变得愈加明显、表达形式更易于接受、总结更清晰扼要、训练更科学合理。当后人学习新的已有的知识时，效率就会提高，可以在原有发现的基础上，更好地开拓未知领域。因此，在成熟学科和领域中这样的现象屡见不鲜：那些曾经极其难以理解和学习的事物，在今天成为了非常普遍且方便学习的知识。人们因此可以站在他人的肩膀上眺望未来。

改革开放以来，我国公益慈善事业发展迅速，出现了许多优秀的实践。但无论一个行业还是一个组织，当经验积累到一定程度，继续一刻不停实践的边际收益也会随之递减。这时更需要对过往进行梳理和总结。2021年，三一基金会（下简称基金会）遍访全国23座城市，与超过1000名公益从业者开展交流。在交流中发现，许多领域都欠缺成熟的技术资料。当新人进入领域工作时，普遍需要独立摸索，通过非正式的询问、实践、参加会议等方式零散地积累经验，往往需要2-3年才能对领域有相对全面的了解。因此，基金会萌生了支持细分领域总结通识性资料的想法。

2022年，基金会正式启动《公益领域通识》（下简称《通识》）的开发工作，于残障、养老、支教、性教育、自然教育五个领域开展首批试点。《通识》旨在帮助读者快速建立对细分公益领域的全面认识，了解领域发展现状，特别是领域常见或重要的思想、方法、工具、资源等。相关组织也可使用《通识》作为新人入职学习材料，从而减少人员培训成本，将时间用于更多造性的工作。

在《通识》编写中，基金会采用了新的知识生产流程。基金会会在每个领域选择了一位拥有良好专业能力的专家作为合作主编，按照如下流程进行开发：

| 流程    | 内容                                                                                                          |
|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 领域分享会 | 各主编以“领域通识”为主题进行介绍和交流，彼此听取不同领域的思路、架构、重点等，相互启发。在介绍的基础上共同讨论好的领域通识的目标、功能、结构等关键问题。                               |
| 合作确认  | 分享会后说明权责关系及编写时间表，主编与基金会相互确认是否参与编写。                                                                          |
| 编委组建  | 每个领域由主编和基金会共同遴选邀请 5-10 名编委，编委大多为该领域知名专家学者或头部组织的负责人。                                                         |
| 初稿撰写  | 主编依据分享会思路编写初稿。                                                                                              |
| 试读反馈  | 由基金会为每个领域公开招募 30-40 名志愿者对初稿进行试读。志愿者以多样性为核心进行遴选，可能包括该领域的工作者、专家、资助者、学生群体等。志愿者依据要求对初稿试读后进行书面反馈。同时编委对初稿也进行书面反馈。 |
| 第二稿撰写 | 主编依据各方反馈编写第二稿。                                                                                              |
| 研讨会   | 由基金会组织召开研讨会，研讨会约 7-9 人，包含 2-5 名编委及根据各领域特点邀请的嘉宾，通过线上会议提供反馈。                                                  |
| 第三稿撰写 | 主编依据研讨会反馈编写第三稿。                                                                                             |
| 统稿    | 基金会对稿件进行排查，避免稿件中出现明显错误或风险。                                                                                  |
| 定稿    | 领域通识稿件确定。                                                                                                   |
| 成册    | 基金会对稿件进行统一校对、排版、设计、印刷等工作，并与各领域主编共同发布《通识》，推广使用。                                                              |

为促进编写质量，基金会帮助主编组建编委团队，并组织多次试读研讨收集建议。为提高效率并让主编拥有充分的编写空间，基金会并不参与内容的编写制定，主编在考虑各方面建议后，有权决定最终《通识》中所包含的专业内容。基金会希望这种新的尝试能在专业、效率、实用性和成本之间实现有效平衡。

中国慈善事业源远流长。早在西周时期便有文字记载，先秦诸子对慈善思想各有精妙论述，随后的历朝政府政策、佛道典籍、文学艺术，乃至民间杂谈也有详实记录。我国现代公益事业发展时间虽短，但过去数十年间亦涌现出诸多精彩论辩，各领域也多有卓越实践。

三一基金会自成立至今已有十载。基金会长期致力于推动“科学公益”，为我国探索更好的慈善理论。如今，公益事业发展迅速，中西思想并立，传统与现代交融，一时间信息纷繁，从业者也觉乱花迷眼。《通识》正是希望为身处其间不断求索的同伴提供支持。然而《通识》虽涉及细分领域，但各领域历经沉淀，知识体系博大精深，一本资料难以涵盖。此外，各领域发展阶段、状况不尽相同，因此编写形式也有差异。《通识》作为新的尝试，必定有诸多不足之处，恳请读者不吝指正。

感谢各领域主编、编委、参与试读/研讨等反馈的人士。能够支持《通识》开发，是基金会的莫大荣幸。惟望《通识》能不断更新迭代，长久留存。因为《通识》不仅是对知识的综合，亦是对前人筚路蓝缕的历史记录。山林宝藏，留赠来者。

北京三一公益基金会

2022年9月1日



# 主编



清昭

重症肌无力患者、中级社工师；北京爱力重症肌无力罕见病关爱中心创始人、主任；烟台爱力罕见病公益中心创始人、理事长。曾于媒体工作，2013年与病友海连共同创办全国首个帮助重症肌无力的罕见病公益组织，团队至今累计服务1.8万余名患者。2021年创办烟台爱力罕见病公益中心。

# 致谢



本通识在开发过程中组织了试读及研讨，共收到超过160条反馈。参与试读及研讨的伙伴来自国际国内基金会、各类型注册社会组织、未注册社会组织、研究机构等多个类别，特别感谢以下伙伴在通识开发过程中的贡献。

## 编委（按姓氏首字母顺序排序）

陈懿玮、董咚、黄尚志、黄昱、王献蜜、王奕鸥、邢焕萍、郭晋川、张宇迪

## 试读伙伴（按姓氏首字母顺序排序）

陈婷、陈彦利、杜婉茹、杜志华、段冬、方圆铖、高靖媛、华漪、霍达、贾亚伟、龙旋、黎宁、刘莹、罗慧、廉旭、邱籽溢、沈强、师先存、孙荣甲、伍思嘉、姚颜锁、张可、郑莉爽、周斌



# 前言

23年前，重症肌无力改变了我的职业生涯，命运的齿轮开始转动。从最初孤独地面对疾病折磨、恐慌崩溃，到后来因“同病相怜”与病友们聚在一起，内心逐渐有了力量。12年前，我和病友共同创办了重症肌无力患者组织，成为全职公益人、社会工作者，新身份帮我看见了更多罕见病患者和家庭的独特人生。

罕见病，是所有家庭的不能承受之重。

疾病，从人类诞生如影随形，参与着人类历史的塑造，而罕见病正在塑造今天的人类健康史。健康对于人类，不过是一场幸存者偏差。无论遗传类或免疫类疾病，任何人都有患病风险。每个人都可能是下一个慢病、大病、罕见病病人。目前，全球已知罕见病近万种，影响约3.5-5.9%的世界人口，罕见病已成为复杂的社会问题，关乎个体的健康与生命，检验着社会整体的医学发展进程、社会关怀体系、平等尊严的社会文明理念。

虽然，每一种罕见病对社会是万分或几万分之一，对罕见病病人和家庭却是百分之百。罕见病患者和家庭承担了人类的罕见疾病风险，却没有人告诉过他们应当怎样面对。

大多数患者和家庭正隐匿在社会的宏大版图的角落里，孤独无助。生活中，能被看见的罕见病人情况可能已经较好，看不到的他和她此刻也许正在病房、ICU、手术室，或困囿于家中病榻之上。

从确诊到治疗，从生活管理到情感支持，不仅要面对身体的折磨，还有心理、经济和生活种种挑战。诊断困难、药物昂贵、无药可用、求医无门，缺乏保障、缺少支持、被歧视，许多家庭因病耗尽积蓄、背负债务、失去信心，在社会误解和偏见中倍受煎熬，甚至走投无路绝望放弃。

这样的背景下，以公益慈善或社会工作为代表的民间力量的介入尤其重要。它超越传统医疗服务范式，对医学难以解决的问题，从患者的心理、社会需求及生活质量上给予帮助，为需要的人建立全方位、多层次的支持体系，搭建连接医疗体系、社会保障、公共政策与人文关怀的立体网络，推动问题不断被解决。

公益慈善与社会工作就像一座桥，搭起罕见病患者、家庭、医疗机构、政府部门与多种社会力量，用专业知识和人文关怀，为罕见病群体发声、争取权益，给予温暖贴心的陪伴和鼓励，为患者在黑暗中点亮星光；也引领各方共同努力，打破罕见病患者的孤立状态，构建更加包容、理解的社会环境、帮助他们追求生涯发展、冲破命运樊篱，实现自我价值。

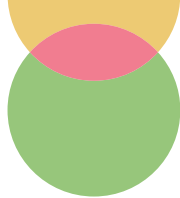
然而，民间力量的参与在罕见病领域也面临着诸多挑战。

罕见病的问题影响深远、罕见病人群多元、需求复杂多样，相关从业者需要足够的知识储备，跨界多个领域，掌握多种工作能力；公益慈善与社会工作本身也需要不断发展和完善，需要专业人才、资金投入和社会关注。

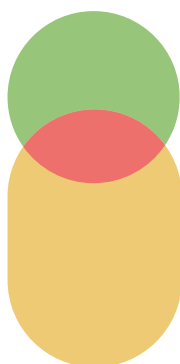
愿这本《罕见病公益领域通识》成为一个契机，陪伴每位有意愿探索罕见病社会工作领域的读者，开始一段关于理解、关爱、支持，以及探索创新的旅程。那些所有为罕见病群体付出的热忱，也必将成为每位公益人生命成长的勇气与智慧。

这本《通识》包含了罕见病常识及特点，梳理了患者群体及罕见病患者组织画像，归纳了罕见病领域实务工作的基础，力求呈现罕见病工作介入的整体框架和基础认知要点。编写过程中，《通识》参考了许多罕见病相关医学、社会学、社会工作的书籍文献，也发现社会工作在罕见病领域的理论较少，除了借鉴来自罕见病患者组织、社会组织的研究，也结合了编者自身在公益实践中的学习、洞察与经验总结，难免存在个人视角及看法的局限性。

在此，深怀忐忑且敬畏之心，期待读者阅后提出宝贵意见和建议，未来有机会共同完善更新。亦愿《通识》成为开端，对更多人加入罕见病的社会工作领域贡献少许价值；也愿它成为一座桥，连接罕见病患者和公益人士、社工伙伴的爱与关怀。



# 目录



|     |               |    |
|-----|---------------|----|
| 第一章 | 认识罕见病         | 01 |
|     | 1.罕见病的界定      | 01 |
|     | 2.罕见病的数量      | 04 |
|     | 3.罕见病对人口的影响   | 07 |
| 第二章 | 罕见病分类与干预      | 09 |
|     | 1.罕见病的分类      | 09 |
|     | 2.罕见病的干预      | 10 |
| 第三章 | 罕见病的特点        | 14 |
|     | 1.影响广泛        | 14 |
|     | 2.罕见与匮乏       | 15 |
|     | 3.多样性         | 15 |
|     | 4.复杂性         | 16 |
|     | 5.严重性         | 17 |
| 第四章 | 罕见病患者群体       | 20 |
|     | 1.受罕见病影响的人群   | 20 |
|     | 2.罕见病患者对社会的贡献 | 20 |
|     | 3.罕见病患者和家庭困境  | 22 |
| 第五章 | 罕见病患者组织       | 30 |
|     | 1.源起与发展       | 30 |
|     | 2.组织工作特点      | 33 |
|     | 3.与其它社会组织的协作  | 37 |
| 第六章 | 罕见病工作方法       | 41 |
|     | 1.工作方向        | 41 |
|     | 2.常用理论和视角     | 43 |
|     | 3.伦理与价值观      | 46 |
|     | 4.从业者的素养要求    | 49 |
|     | 5.社会工作方法的应用   | 51 |
|     | 结语            | 57 |
|     | 参考文献          | 59 |
|     | 附录            | 60 |





# 第一章 认识罕见病

罕见病发病率低，患者数量少，有许多严重的疾病，常引发残疾，危及生命，使患者及家庭深陷身心与生活困境，已成为全球性公共卫生难题。本章节从罕见病的概念、定义、界定标准及人口影响，简要勾勒罕见病基本全貌。

## 1.罕见病的界定

罕见病成因复杂，涉及遗传、环境等诸多因素，任何人都可能受罕见病影响。可以说，只要生命延续，人类就有发生罕见病的可能。罕见病严重威胁患者健康和生命，为家庭带来严重负担。同时也是医学和社会难题，是严重威胁人类健康与生命的重大公共卫生挑战。

### 1.1罕见病的概念

罕见病是部分发病率极低的疾病的总称。世界卫生组织（WHO）建立的人类疾病清单<sup>1</sup>，涵盖了公众熟知的常见疾病和少为人知的各类疾病，那些发病几率较低、患者人数较少的疾病被统称为“罕见病”（Rare Disease，简称RD）。与发病率较高、广为人知的“常见病”不同，罕见病以“发病率低、患者数量稀少”为显著特征。这些疾病往往病情复杂且严重，多数进展性或长期慢性迁延不愈，不仅严重影响患者生活质量，更可能危及生命或高度致残。

---

1.即“国际疾病分类ICD”，经多次修订，当前广泛应用的是2020年9月11次修订的版本，称“ICD-11版本”。

## 1.2 联合国高度重视罕见病

近年，罕见病议题在全球范围内受到高度重视，世界各国就罕见病防治与保障达成广泛共识。

2021年，联合国通过《应对罕见疾病患者及其家人面临的挑战》的决议，是全球首份聚焦罕见病群体的联合国文件。该决议于2023年再次修订。决议从多个维度提出倡议，包括倡导强化保障措施以缓解罕见病引发的社会心理和经济问题；呼吁药物研发，并鼓励在符合伦理规范的前提下开展国际数据共享；特别指出罕见病患者组织参与罕见病治理的重要价值等多项措施。<sup>2</sup>

2025年2月，第78届世界卫生大会通过了由中国、巴西等22国共同发起的《罕见病：全球卫生公平和包容的优先事项》的决议，号召各国协同应对罕见病挑战，并提出了系统的解决策略与多项具体行动措施，为全球应对罕见病挑战提供了全面统一的行动框架。<sup>3</sup>

## 1.3 罕见病的界定依据与界定方式

明确罕见病的概念和范围，能够为政府制定针对性政策提供依据，精准引导医疗保障、科研投入等社会资源合理分配，避免资源浪费或覆盖不足，助力解决罕见病患者面临的诊断、治疗、用药等难题。因此，罕见病的界定标准在各国都倍受关注。

但罕见病至今尚无全球统一的界定标准。因为罕见病涉及经济、法律、医疗、人文等综合性问题，界定标准受到社会经济发展水平的影响。<sup>4</sup> 世卫组织在与罕见病国际组织（RDI）签署的备忘录中，鼓励各国立足自身医疗体系和资源条件，剖析罕见病问题，制

---

2.联合国大会.应对罕见疾病患者及其家人面临的挑战：第76届会议决议[A].联合国大会,2021.2025-07-14.  
<https://digitallibrary.un.org/record/3953765>

联合国大会.应对罕见疾病患者及其家人面临的挑战：第78届会议修订[A].联合国大会,2023.2025-07-14.  
<https://www.chinaicf.org/newsDetail?id=152>

3.世界卫生组织.罕见病：全球卫生公平和包容的优先事项[EB/OL].世界卫生组织,2025-05-27.2025-06-1.  
[https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA78/A78\\_R11-ch.pdf](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/A78_R11-ch.pdf)

4. 国家卫生健康委员会.对十二届全国人大四次会议第4456号建议的答复（摘要）[EB/OL].  
中华人民共和国国家卫生健康委员会官方网站,2016-11-13.[2024-06-10].

<https://www.nhc.gov.cn/zwgkzt/xxjy/201611/f2e644d49f034306a106938a11d22909.shtml>

定适合自身需求和情况的国家计划和政策。<sup>5</sup>目前，美国、日本、澳大利亚以及欧盟30多个国家及地区结合自身情况作出了不同界定。<sup>6</sup>

罕见病界定范围的核心依据包括人口结构、社会经济水平、医疗资源分布、疾病盛行率、文化背景、社会习俗等多种国情要素。界定标准也是动态的，会随医疗认知提升、人口结构变化（如老龄化）、社会保障水平、疾病发生率变化等动态演变。以疾病流行特征为例，疟疾、结核在医疗资源丰富的美国属于罕见病，在非洲部分地区属于常见病。

罕见病的界定方式主要分为两类：阈值式界定（基于发病率、患病率或病例数设定临界值）和目录式界定（发布特定病种名录）。

阈值式界定以疾病发生频率或患者数量为核心指标。

发病率/患病率界定：通过设定年发病率或时点患病率的阈值（如欧盟定义为“患病率 $<5/10,000$ 的疾病”）<sup>7</sup>，将低于阈值的疾病纳入罕见病范畴。这类方式侧重疾病流行特征的动态或静态评估。

病例数界定：直接以患者总人数为标准（如日本规定“全国患者 $<5$ 万人”），适用于人口基数稳定的地区，便于直观统计管理。

目录式界定通过发布官方病种名录明确罕见病范围，核心特征是非阈值化、政策导向性强。政府基于医疗需求紧迫性（如诊疗难度大、费用高昂），将需优先保障的疾病纳入目录。这类方式可随医疗技术发展和保障能力提升动态调整。

以上界定方式在各国和地区的罕见病标准中都有使用，使用最多的是阈值式界定。88%的国家和地区至少在一条定义描述中明确了发病率阈值。<sup>8</sup>

## 1.4 《中国罕见病目录》与制定程序

我国采用目录形式界定罕见病范围。

---

5. 罕见疾病国际组织. 世界卫生组织与罕见疾病国际组织签署备忘录[EB/OL].

罕见疾病国际组织官方网站,2019-12. [2024-06-10]. <https://www.rarediseasesinternational.org/rdi-signs-memorandum-of-understanding-with-the-world-health-organization/>.

6. 朱坤. 罕见病保障机制：部分国家与地区的经验与启示[J]. 南京医科大学学报（社会科学版）, 2022, (2): 1-10.

7. U.S. Food and Drug Administration. Rare diseases at FDA[EB/OL]. [2025-10-12]. <https://www.fda.gov/patients/rare-diseases-fda>.

8. 国际医药经济学和产出研究会. 罕见病术语和定义的全球研究[EB/OL]. (2013-06). [2024-06-10]. <https://www.ispor.org/research/rare-disease-definitions-global-study>

2018年5月，国家卫生健康委员会、科技部、工业和信息化部、国家药品监督管理局、国家中医药管理局五部委联合发布首批《中国罕见病目录》，收录121种罕见病。2023年9月，六部委（增加中央军委后勤保障部）联合发布第二批《中国罕见病目录》，新增86个病种（含20多种有成熟疗法的罕见肿瘤）。两批共覆盖207种罕见病，为医疗、科研以及社会工作提供了明确方向。

首批目录发布同期，国家卫健委出台《罕见病目录制订工作程序》，对目录的制订原则、纳入机制、申请审查流程等作出系统性规定。

制定原则具体包括：坚持从国情出发，充分结合经济发展、人口情况、社会保障水平等因素，并借鉴与我国社会发展水平相近国家或地区的管理经验。

纳入机制：分批遴选、动态更新，更新时间原则上不短于2年。

纳入条件：A.国内外有证据表明发病率或患病率较低；B.对患者和家庭危害较大；C.有明确诊断方法；D.有治疗或干预手段、经济可负担，或尚无有效治疗或干预手段，但已纳入国家科研专项。<sup>9</sup>

## 2. 罕见病的数量

### 2.1 罕见病的种类数量

截至2023年，全球罕见病登记库收录9857种罕见病及亚型<sup>10</sup>。中国收录近4500种罕见病。<sup>11</sup> 尽管单个罕见病病种的发病率低，但近万种罕见病叠加，其影响覆盖庞大人群。“罕见病”早已成为“少数人患病、全人类面对”的重大健康议题，构成了全球公共卫生体系的共同挑战。

---

9. 国家卫生健康委员会. 罕见病目录制订工作程序[EB/OL]. (2018-06-05). [2024-09-28].

<http://www.nhc.gov.cn/yzygj/s7659/201806/927defed71934ec8b032ccfca0afe0fb.shtml>

10. 美国国立卫生研究院. 遗传和罕见疾病信息中心（GARD）罕见病登记库[EB/OL]. (2023-08). [2024-09-28].

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases>

11. 华东师范大学石铁流团队和林欣团队合作建立中国人群罕见病名录（The Catalogue of Chinese Rare Disease, CCRD），截至2023年2月，已收录4455种罕见病。East China Normal University. ECNU research team advances rare diseases documentation with CCRD platform[EB/OL]. [2025-2-11]. <https://english.ecnu.edu.cn/content.jsp?urltype=news.NewsContentUrl&wbtreeid=1635&wbnewsid=3587>.

2.2 罕见病的人群数量

全球罕见病人口：因缺乏流行病学数据统计，难以准确估算罕见病患者人口数量。国际罕见病日官网认为，全球约有3亿罕见病患者。欧洲罕见病数据库Orphanet（全球最大罕见病数据库）以“点患病率”（即在特定时间内受影响的人数）的方式，对数据库中6172种独特罕见疾病的信息进行了估值研究，这也是全球首次精确地分析罕见病现有数据的研究，其结果认为全球约有2.63亿-4.46亿人受累，约占全球人口的3.5%-5.9%。<sup>12</sup> 假如全球的罕见病患者组成一个国家，将是世界第三人口大国，仅次于中国与印度，与美国不相上下。<sup>13</sup>

我国患者群数量：我国尚未开展罕见病人口数量的精确统计。有研究认为，我国约有2000万罕见病患者。<sup>14</sup> 换算约为全人口的1.4%。2018年香港大学医疗团队发布的研究成果显示，中国香港约1.5%的人口（约111,000人）患有罕见病，比例约为总人口的1/67。<sup>15</sup> 这一数据与内地研究估计的比例相近，侧面印证了罕见病群体规模的普遍性。

表1.全球罕见病人群数量概览

| 序号 | 国家/地区 | 罕见病的认定方式 |                                      | 相关政策/法规                               |
|----|-------|----------|--------------------------------------|---------------------------------------|
| 1  | 中国    | 目录式      | 以目录形式，共纳入207种疾病。                     | 2018年与2023年两次发布《中国罕见病目录》。             |
| 2  | 中国台湾省 | 阈值式      | 患病率低于1/10,000的疾病。 <sup>1</sup>       | 2000年至2023发布多项罕见病相关政策，如《罕见疾病防治及药物法》。  |
| 3  | 印度    | 目录式      | 无明确的罕见病定义，根据临床经验分类了一些罕见病的疾病组。        | 拟定《2020年国家罕见病治疗政策》草案，发起基于医院的国家罕见病登记处。 |
| 4  | 日本    | 阈值式      | 人口<5万，或患病率低于1/2,500的疾病。 <sup>1</sup> | 1993年颁布《特定罕见和难治性疾病措施法》。               |
| 5  | 韩国    | 阈值式      | 患病人数<2万或患病率低于0.4%。 <sup>2</sup>      | 2015年出台《罕见疾病管理法》。                     |

12. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database[J]. European Journal of Human Genetics, 2020, 28(2): 165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

13. 中国罕见病联盟. 中国罕见病综合报告（2021）[R]. 北京: 中国罕见病联盟, 2021.

14. 病痛挑战基金会, 沙利文. 2023中国罕见病行业趋势观察报告[R]. 北京: 病痛挑战基金会, 2023.

15. 香港罕见病联盟. 467种罕见病每67人有1病患团体促加快药物审批[EB/OL]. on.cc 东网, 2018-09-25. [2024-06-30]. [https://hk.on.cc/hk/bkn/cnt/news/20180925/bkn-20180925132405132-0925\\_00822\\_001.html](https://hk.on.cc/hk/bkn/cnt/news/20180925/bkn-20180925132405132-0925_00822_001.html)

| 序号 | 国家/地区 | 罕见病的认定方式 |                                               | 相关政策/法规                                                                      |
|----|-------|----------|-----------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|
| 6  | 俄罗斯   | 阈值式      | 患病率不高于10/100,000的疾病。 <sup>5</sup>             | 2011年通过《罕见病药物法》。                                                             |
| 7  | 美国    | 阈值式      | 患病总人数<20万。 <sup>2</sup>                       | 1983年出台《孤儿药法案》、2002年出台《罕见病法案》。                                               |
| 8  | 欧盟    | 阈值式      | 患病率<5/10,000的疾病”。 <sup>1</sup>                | 1999年底出台“第141/2000号法规”，即“孤儿药品法规”。                                            |
| 9  | 加拿大   | 阈值式      | 患病率<0.5‰,危及生命的或严重慢性衰退性疾病。 <sup>4</sup>        | 2012年出台孤儿药监管框架草案；2023年3月22日，颁布首个罕见病药物国家战略。                                   |
| 10 | 法国    | 阈值式      | 发病率<1/2,000的疾病。 <sup>3</sup>                  | 2005年实施“2005年至2008年罕见病国家计划”，后进行多次更新和修订，最新为“2018-2022法国国家罕见病计划”。              |
| 11 | 英国    | 阈值式      | 发病率<1/2,000的疾病。 <sup>3</sup>                  | 2000年至2023发布多项罕见病相关政策，如《罕见疾病防治及药物法》。                                         |
| 12 | 德国    | 阈值式      | 发病率<1/2,000的疾病。 <sup>3</sup>                  | 拟定《2020年国家罕见病治疗政策》草案，发起基于医院的国家罕见病登记处。                                        |
| 13 | 意大利   | 阈值式      | 患病率低于5/10,000的疾病，包括遗传性疾病，和超罕见疾病，即1/50,000的疾病。 | 2001年颁布定义意大利罕见疾病政策的法律，2021年11月通过《罕见病综合法案》。                                   |
| 14 | 西班牙   | 阈值式      | 发病率不超过5/10,000的疾病。 <sup>3</sup>               | 2009年发布《西班牙罕见病战略》。                                                           |
| 15 | 巴西    | 阈值式      | 患病率低于65/100,000的疾病。 <sup>1</sup>              | 发布“巴西罕见病政策”（Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras）的法律框架。 |
| 16 | 澳大利亚  | 目录式      | 发病率低于5/10,000的疾病。 <sup>3</sup>                | 2020年发布《罕见病国家战略行动计划》。                                                        |

[1] 南京医科大学学报（社会科学版）.2020,(2).

[2] U.S. Food and Drug Administration. Rare diseases at FDA[EB/OL]. [2025-10-12].  
<https://www.fda.gov/patients/rare-diseases-fda>.

[3] 牟燕，范文杰，刘岩.国外罕见病国家政策分析及对我国的启示[J].卫生软科学,2023,37(2)

[4] 加拿大罕见病发展中心CORD官网<https://www.raredisorders.ca/about-cord/>

[5] 俄罗斯联邦罕见病儿童医疗服务分析[EB/OL].(2021).[2025-09-16].  
<https://www.raredisorders.ca/about-cord/>

## 3. 罕见病对人口的影响

### 3.1 罕见病严重影响人类寿命

尽管目前缺乏对罕见病寿命影响的系统性研究，但仅有的数据已揭示出罕见病正在严峻威胁人类健康。以意大利的一项长期研究为例，研究者统计了2000年1月1日至2018年12月31日期间的罕见病病例，排除先天性罕见病干扰，数据显示804种罕见病患者确诊后的1年、5年、10年生存率分别是97.3%、88.8%和80.8%，尤其“呼吸系统疾病”与“周围和中枢神经系统疾病”患者的5年和10年生存率显著低于平均水平，凸显了这些疾病的致命性。<sup>16</sup>

### 3.2 罕见病严重影响儿童

据数据库Orphanet统计，在其登记的6,172种罕见病中，统计了5,018种的发病年龄，其中3,510种（约69.9%）只在儿童期发病；908种（18.2%）在儿童和成年均会发病，600种（11.9%）只在成年后发病。<sup>17</sup> 合计71.6%的罕见病会在儿童期发病。我国香港的新生儿统计数据中，罕见病患儿出生比为1.3/1,000<sup>18</sup>；英国一项“爱尔兰地区罕见病儿童死亡率和儿科床位使用率”的调研结果显示，2015年1月至2016年12月期间，在儿科死亡患儿的总床位中，87%因罕见病去世。<sup>19</sup> 这些数据显示了罕见病对儿童的严重影响。

### 3.3 罕见病对不同性别的影响

有些遗传罕见病由于染色体问题，导致患者偏于男性或女性。罕见病影响全人类，但由于社会因素，罕见病对女性的影响却更加严重。尽管针对罕见病的性别差异研究匮乏，但有限的研究已揭示这一现象。以意大利托斯卡纳地区的研究为例，数据显示该地区罕见病患者54.0%为女性。尤其在“肌肉骨骼和结缔组织”、“内分泌”两类疾病中占比更

---

16. Francesca Gorini, Alessio Coi, Lorena Mezzasalma, Silvia Baldacci, Anna Pierini, Michele Santoro.

罕见疾病患者的生存率：托斯卡纳（意大利）的一项基于人群的研究[J]. 孤儿罕见病杂志, 2021, 1016. .

17. Nguengang Wakap S, Lambert D M, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database[J]. European Journal of Human Genetics, 2020, 28(2): 165–173. DOI:10.1038/s41431-019-0508-0.

18. 香港特别行政区政府. 香港特别行政区健康政策及规划2014—2018年[M]. 香港: 香港特别行政区政府, 2014.

19. Bianchi F, Ceccherini I. A population-based registry as a source of health indicators for rare diseases: the ten-year experience of the Veneto Region' s rare diseases registry[J].

Orphanet Journal of Rare Diseases , 2014, 9(1): 37. DOI:10.1186/1750-1172-9-37.

高，分别为81.1%和73.3%，凸显出特定病种对女性的多发性。女性患者确诊年龄分布上，21.2%在儿童期确诊，53.3%在18-64岁之间确诊；25.5%在65岁以上确诊。确诊中位年龄为44.3岁，表明女性在全生命周期均面临罕见病威胁。<sup>20</sup>

相较于男性，女性患罕见病更难得到确诊。以法国的一项研究为例：女性在症状出现后，就医转诊的时间明显晚于男性，导致诊断延误；男性通常在确诊前就开始接受症状管理，而女性的症状干预多在确诊后才启动。欧洲在一项“衡量诊断过程中性别差异”的调查显示，女性罕见病患者由于诊断延迟，往往无法获得及时有效的治疗和护理，进而导致疾病加速进展，对生活质量、社会经济状况和心理健康等造成严重负面影响。<sup>21</sup>

### 3.4 罕见病的种族差异

罕见病存在显著的种族差异，不同病种在不同种族中的患病率呈现明显区别。以白化病为例，其在有色人种中更为常见，非洲部分国家发病率高达1:1,400，中国人群发病率约为1:18,000，二者相差超十倍。<sup>22</sup> 在阿拉伯人的传播遗传学目录(CTGA)上，665种独特的遗传病中，超半数都极为罕见。<sup>23</sup>

此外，罕见病在年龄、地域或族群分布上都或多或少呈现出了一些特点。如同一病种在不同年龄段的罕见程度存在显著差异。例如，帕金森、恶性肿瘤在老年人口中较为常见，发病在青少年和儿童身上，则属于罕见病例；神经系统罕见病中，成人患者几乎是儿童年龄组的两倍，直观体现了疾病在不同年龄段的分布差异。<sup>24</sup>

同时，大部分罕见病并没有明显的地域或族群差异，其在全球各地、各族群中的发生率相近，仅在疾病亚型上有所差别，例如重症肌无力。

---

20. Gorini, F., Coi, A., Mezzasalma, L., Baldacci, S., Pierini, A., & Santoro, M. (2021).

罕见疾病患者的生存率：托斯卡纳（意大利）的一项基于人群的研究. Orphanet Journal of Rare Diseases . Published online October 2021. <https://doi.org/10.1007/s13277-021-02802-4>

21. European Public Health Alliance.

罕见疾病中的性别不平等和歧视：对妇女健康和福祉的双重威胁[EB/OL]. Brussels: EPHA, 2022-12-15 [2025-10-12]. <https://epha.org/gender-inequalities-and-discrimination-in-rare-diseases-a-double-threat-to-womens-health-and-wellbeing/>.

22. 中华人民共和国国家卫生健康委员会. 罕见病诊疗指南（2019年版）[M]. 北京：人民卫生出版社，2019.

23. CTGA Database Team. 阿拉伯联合酋长国国民的遗传性疾病和基因变异谱：来自CTGA数据库的见解[J]. Journal of Genetic Disorders , 2023. [2024-10-12]. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC>

24. Monica Mazzucato、1 Laura Visonà Dalla Pozza、1 Silvia Manea、1 Cinzia Minichiello、1和 Paola Facchin 《以人口为基础的登记作为罕见疾病健康指标的来源：威尼斯大区罕见疾病登记的十年经验》[J]稀有疾病，2014





## 第二章 罕见病分类与干预

### 1. 罕见病的分类<sup>25</sup>

罕见病通常症状复杂，从累及范围看，有的疾病影响单一器官或系统，有的导致多系统受累；同一系统的不同罕见病可能表现出相似症状，而同一疾病在不同患者身上的临床表现又可能明显不同。由于病种繁多，症状多样，为医生在临床诊断时带来巨大挑战。

因此，需要合理的分类体系为罕见病的临床诊疗、医学研究、政策制定和社会支持提供清晰的理论框架，帮助对罕见病进行系统性管理与深入研究，促进医疗资源的精准、合理分配，切实提升罕见病防治工作的效率与质量。

罕见病有多种分类方法。

按病因可分三类：

- 1) 遗传因素：包括由家族传递的基因导致的疾病，和个体发育过程中出现基因突变引发的疾病，以单基因病为主。
- 2) 非遗传因素：如非基因原因的自身免疫病、感染（由特殊病原体感染所致）、环境因素（因物理、化学等外界环境）等因素导致的罕见病。
- 3) 病因不明的罕见病。

---

25.王凯娟，聂伟.罕见病临床与诊断[M].北京：清华大学出版社，2017.

遗传类罕见病和自身免疫类罕见病是目前较为常见的两大类罕见病。

按生理系统分类：包括神经系统、免疫系统、代谢系统、消化系统、泌尿生殖系统、心血管系统、呼吸系统、内分泌系统、血液和造血系统、肌肉骨骼系统、恶性肿瘤各系统等罕见病。

按疾病流行率分类：可分类为相对常见、相对少见和极少见等类型。

其它分类：可按照疾病的严重程度、发病急缓(慢)、进行性或非进行性等特征分类。

## 2. 罕见病的干预

罕见病治疗现状是充满矛盾的两极。一方面，人类生命科学以前所未有的速度发展，特别是基因组学、分子生物学等领域的突破，为攻克复杂的罕见疾病点燃了希望灯塔。另一方面，严峻的现实横亘眼前：目前，全球已知的近万种罕见病中，真正拥有有效治疗药物或方案的，可能尚不足10%。<sup>26</sup> 对于绝大多数罕见病患者及其家庭而言，“治疗”二字仍意味着漫长而艰辛的探索，甚至是一条望不到尽头的道路。

### 2.1 罕见病的治疗方式概览

#### 【病因导向/疾病修正治疗】

旨在从根本上纠正疾病的病理机制，可能只适用于少数罕见病，但代表了最前沿的进展，是近年罕见病治疗领域重要的创新突破。包括如，酶替代疗法、小分子药物、基因治疗、细胞治疗等，为患者带来了生存的希望和改善生活质量的机会。<sup>27</sup> 标志着罕见病诊疗进入精准化、多元化的新阶段。

#### 【药物重定位/老药新用】

指通过研究发现已上市药品的新性质、新功能，并将其应用于新适应症或新疾病领域。由于药物在先前的验证和长期使用中已得到安全性和质量保障，不良反应风险明确且可控，无需重复开展早期安全性试验，可显著缩短研发周期。<sup>28</sup>

---

26. IQVIA. (2019). NORD RareInsights: Rare Disease Facts 2019 . Retrieved from <https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/11/nord-rareinsights-rd-facts-2019.pdf>

27. 桂俊峰,李京蔚,宋萃.罕见病诊疗现状及发展展望[J].临床医学进展,2024,14(4):681-688.

28. 李佳琦,王慧君.儿童罕见病药物治疗新进展[J].中国当代儿童杂志,2023,7.

## 【对症治疗】<sup>29</sup>

是目前绝大多数罕见病患者主要的、甚至是唯一的治疗方式，贯穿罕见病管理的全过程。其目标是尽可能缓解疾病带来的各种症状，减轻痛苦，维持器官功能，提高生活质量。

常见的对症治疗如：疼痛管理（药物、物理疗法）；癫痫控制（抗癫痫药物）；运动功能障碍管理（康复训练、辅助器具、药物缓解痉挛）；呼吸支持（呼吸机、咳痰机）；心脏、肾脏等重要器官功能维护；感染预防与控制；并发症处理；营养支持等，以期缓解症状、减轻痛苦、提高生存质量、延长寿命。如为ALS患者提供呼吸支持；针对多囊肾、法布雷病等肾病进行肾移植手术。

## 【营养治疗/特殊医学用途配方食品(特医食品)】

针对某些遗传代谢类罕见病，通过食物限制和特殊医学用途配方食品（简称特医食品），维持生命发育。<sup>30</sup> 如，苯丙酮尿症（PKU）患者限制“苯丙氨酸”的摄入，奶粉、馒头都需要特制加工。甲基丙二酸血症（MMA）患者在补充维生素B12的同时需严控蛋白质摄入。第一批《罕见病目录》中，32种罕见病需要特医食品，18种罕见病需要通过及时、足量、终生地使用特医食品治疗。<sup>31</sup>

## 【传统与补充医学(如中医)】

在特定文化背景下（如中国），中医中药、针灸推拿等传统医学方法有时也被用于罕见病的辅助治疗。2023年中国知网录入的184篇关于中医药治疗罕见病文献涉及80种罕见病，63种为我国罕见病目录中的疾病。中医或中西医结合疗法在罕见病的控制病情、减少复发、改善症状、提高生活质量、改善预后，或临床治愈上均有一定的实践成效。<sup>32</sup>

## 【姑息治疗/安宁疗护】

姑息治疗旨在最大限度地缓解身体痛苦和不适，关注患者及家庭的心理、社会和精神需求，提升生命最后阶段的尊严和质量。将重心放在“舒适”而非“治愈”，对于当前无法治愈、病情严重并处于生命末期的罕见病患者（包括儿童）及家庭非常重要。

---

29. 刘明生, 崔丽英. 神经系统罕见病治疗进展与面临的问题[J]. 罕见病研究, 2022,(2):97-100.

30. 冯一, 张惠文, 蔡威. 饮食治疗在罕见病治疗中的机遇与挑战[J]. 中国实用儿科杂志, 2022,37(10).

31. 北京病痛挑战公益基金会. 2023罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告[R]. 2023-02.

32. 罗辉, 张潞潞, 王琦. 中西医结合提升我国罕见病防治水平和贡献度[J]. 中国中西医结合杂志, 2024,44(2)

## 2.2. 常见辅助干预方式

每种治疗方法都有其特定的适用范围和局限性，对于罕见病来说，治疗方式受限的情况下，综合干预非常重要。

### 【康复治疗】

包括物理治疗和作业治疗。

物理治疗：指利用物理因子（如声、光、电、磁、热、冷、水等）和运动疗法改善身体功能，包括肌力、耐力，增进患者生活品质。<sup>33</sup> 如杜氏肌营养不良症，通过个性化的、适宜的康复训练，延缓肌肉萎缩的进程，提高关节活动度，改善患者的运动功能和生活自理能力。

作业治疗：指通过选择性的作业活动（如穿衣、进食、工作等），对患者的身体功能进行训练和匹配辅具，以提高患者生活自理能力和生活质量，需要患者具备一定的身体机能条件。<sup>34</sup> 例如，为进行性肌萎缩侧索硬化症（渐冻症）的患者评估功能状态，提供特制餐具、书写工具、眼动仪等辅助工具，帮助患者尽量独立完成进食、书写、沟通交流等日常活动。

### 【康复护理】

中医康复：包括针灸推拿、艾灸拔罐等理疗，以及传统功法、情志疗法等，旨在对症治疗和减少合并症、减轻药物副作用、改善体质。

生活方式调节：规律的作息明显能帮助某些罕见病患者维持或改善身体机能。

---

33. 刘苑玟, 彭鄧轩. 一位61岁患有多重系统退化症的物理治疗介入一个案报告[J]. 物理治疗, 2021, 46(4): 324

34. 徐可欣, 李国壮, 吴志宏, 等. DISCO国际多中心协作组在脊柱侧凸合并症中的研究[J]. 罕见病研究, 2023, 2(4): 469-475.

## 【心理支持】

包括个体辅导、支持小组。个体辅导帮助患者应对焦虑、抑郁等负面情绪，增强心理韧性和应对能力。支持小组是通过组织小组活动，帮助患者和家属在小组中获得情感归属和疾病应对策略。心理治疗虽不直接改变患者的病理状态，但可以提高干预方案（如按时服药、定期检查、做好家庭照护等）的依从性，提升治疗和康复效果。良好的心理状态也可以通过“神经-内分泌-免疫网络”促进机体康复。<sup>35</sup>

## 【社会支持与社会福利服务】

完善的社会支持体系能帮助患者解决经济、就诊、就业、日常生活等实际困难，以及促进社会接纳，帮助患者融入社会，改善生存质量、缓解病痛实质感受。同时，社会支持总体水平对患者获得医疗卫生服务和更好诊疗条件有重要影响。包括工具性支持（如经济援助）、信息支持（如诊疗指导）、情感性支持（如心理关怀）、社会互助性支持（如患者社群）和补偿性支持（如政策保障）等多维度的支持水平，均与患者的就医行为和诊疗效果存在关联。<sup>36</sup>

重要提示：由于罕见病的病情复杂多样，上述内容仅做为基础科普信息，具体干预方案务必由医护人员、治疗师、康复师、社会工作者等多学科团队综合评估患者病情、家庭环境及社会资源后协同制定，以确保支持措施的精准性与有效性。

---

35.Světlák, M., Malatincová, T., Halámková, J., Barešová, Z., Lekárová, M., Vigašová, D., ... & Gottwaldová, J. (2023). The effectiveness of three mobile-based psychological interventions in reducing psychological distress and preventing stress-related changes in the psycho-neuro-endocrine-immune network in breast cancer survivors: Study protocol for a randomised controlled trial. *Internet Interventions*, 24, 100628. <https://doi.org/10.1016/j.invent.2023.100628>

36.高嘉敏，马正.罕见病患者社会支持、社会保障与就医选择行为的关联研究[J]. 中国卫生政策研究，2021,14(4)



## 第三章 罕见病的特点

罕见病的医学特性与社会影响呈现多元一体的属性。从医学视角看，病种的特点千差万别。从社会层面看，影响患者个体的健康与生活质量的要素却存在许多共性，并与社会整体福祉和可持续发展紧密相连。

### 1.影响广泛

**影响全球人口：**全球范围来看，据保守的循证估计，罕见病在人群中的患病率约为3.5%-5.9%，全球受影响的人口接近4.5亿人。<sup>37</sup> 全球所有罕见病患者家庭都面临着诊疗、心理、护理方面的难题，担负着沉重的经济负担和精神压力，严重影响生活质量和家庭稳定。这些挑战不论地域、国家都普遍存在。

**影响全人类健康素质：**罕见病严重影响妇女和儿童健康，影响全人类的健康水平和文明进程。对全球人口素质带来严重影响，需要各国共同合作构建统一的罕见病干预和健康支持体系。

**需要全球广泛合作：**罕见病治疗方法稀缺、患者分散、单一国家的资源和病例有限，严重限制了疾病的研究发展。应对罕见病挑战需要广泛的国际合作，国际上虽然已有相关机制或组织，如国际罕见病研究联盟，但仍需更加紧密加强合作，共同推动治疗方法的研发和改进。

**资源分配的全球挑战：**应对罕见病挑战迫切需要各类资源，各国在资源分配中均面临着各类挑战，尤其是社会发展与罕见病问题之间的伦理争议。如，许多罕见病治疗药物数量少且价格高昂，在保障罕见病患者治疗的同时，可能存在与社会发展所需的资源之间的冲突。

---

37.Wakap S N, Lambert D M, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database[J]. European Journal of Human Genetics, 2020, 28(2): 165-173.

## 2.罕见与匮乏

因为罕见，所以匮乏，表现为低患病率、患者数量稀少，导致社会认知严重不足，从而带来一系列的资源匮乏问题。

罕见病的孤儿特征：罕见病被人类发现和认知较晚，患者数量越少，越难以开展研究，社会关注和支持稀少，在医疗资源分配体系中处于明显劣势地位，就像被社会遗弃的孤儿难以受到关注；制药企业在市场风险与成本压力考量下，缺乏研发罕见病的投资动力，大多数罕见病药物匮乏，研发投入严重不足；罕见病流行病学数据匮乏，难以评估罕见病社会总体负担，国家出台针对性政策以及医疗卫生计划面临挑战，导致罕见病政策缺失。这些客观现状构成了罕见病的“孤儿特征”。

社会亚群体：罕见病专业医疗资源匮乏、社会支持网络脆弱，患者及家庭承受着心理与情感的巨大压力，经历的特殊与挑战的严峻，往往造成患者与社会隔离，如同社会主流群体外的孤岛，成为难以被看见、被理解、被帮助到的特殊社会亚群体。

## 3.多样性

患者人群多元化：罕见病影响所有年龄段、性别、种族、地域的人群，形成了多元的患者群体。

不同疾病的异质性：疾病表型是疾病所表现出的外在特征、症状、体征以及其他可观察到的特性的总和。<sup>38</sup> 罕见病不同病种都有独特的临床表型、遗传模式、基因变异和病理特征，对患者生活质量的影响也千差万别。有的呈进展性，有的呈波动性；有的外貌被严重改变，有的外表与常人无异却生死攸关，如肺动脉高压；有的进展迅速也可以通过治疗后快速缓解，如重症肌无力；有的则不断进展累积加重，如小脑萎缩、多系统萎缩等。

即使同一种罕见病，不同患者的发生病因、临床症状也可能有显著差异，这些差异体现在症状、生理和生化指标变化、器官功能状态、影像学 and 病理学特征、疾病发展过程和预后、行为和心理表现的各个方面。如神经纤维瘤病，不同患者的病征表现，生理系统影响，瘤的大小、数量、分布位置都有不同。

---

38.张抒扬, 赵玉沛, 黄尚志, 崔丽英, 陈丽萌, 等. 罕见病学[M].北京:人民卫生出版社,2020.

罕见病的多样与异质性，决定了罕见病问题难以形成统一的解决方案，不同病种在诊断、治疗、研究、及社会支持系统方面，均可能需要不同的应对方式；同一种罕见病面临的问题，也因不同亚型、不同患者人群的现实情况而不同。

## 4.复杂性

### 【罕见悖论】

罕见病“既少又多”的特性催生出独特的“罕见悖论”。从人口角度看，尽管罕见病发病概率低，却可能降临于任何人；从疾病视角看，单个病种虽罕见，但全球已知的罕见病近万种，形成了庞大的疾病群；在患者群体层面，单一病种患者数量稀少，汇总后却涉及全球数亿人群；在影响范畴上，虽然属于医疗健康领域，却延伸为涵盖医药研发、公共卫生体系、政策制定、社会保障、伦理争议乃至人类发展等层面的综合社会议题。这一“罕见悖论”不仅让罕见疾病患者面临独特的压力，也为照护者、研究人员、决策者和行业带来了独特挑战。<sup>39</sup>

### 【动态演变】

随人类认知提升，罕见病面临的问题不断被解决，挑战也不断被更新。因此，罕见病问题具有动态演变的特点。

认知演变：罕见病是相对常见病的疾病集合。“罕见”是一个随时间可以变化和重塑的认知概念，人类对罕见病的认知始终在动态变化。如，随医学研究深入或疾病自身演化，部分病种会因诊出率升高成为常见病，如白血病；某些常见病亚型会因为细分成为罕见病，如肿瘤中的罕见肿瘤；随药物研发突破与社会保障完善，某些疾病的诊治效果良好且服务体系完善，不再是需要特殊关照的问题。

界定方式演变：界定罕见病范围，本质上是探讨“为什么样的人群、分配什么样的资源”，既要帮助满足患者需求，又要避免公共资源错配。由于社会资源投入和保障政策是动态变化的，罕见病的挑战与问题解决方案，会随社会进程而动态演变，界定方式也会将随环境和问题程度而变化。

技术演变：随医学快速发展，检测技术、基因技术和生物技术等医学技术进步，罕见病的分类方式不断变化。比如在肿瘤疾病中，传统分型逐渐被基因分型和靶点分型替代，出现了更多的罕见肿瘤病种。

---

39.亚太经合组织.APEC罕见疾病行动计划[R].2017.



## 5.严重性

罕见病问题严重，其高死亡率、高致残率、复杂且缺乏干预手段，成为人类必须面对的严峻公共卫生问题。

### 5.1高死亡率

大部分罕见病缺乏干预手段，尽管对于罕见病寿命研究较少，但普遍观点认为罕见病严重影响人类寿命。欧洲一项报告分析了323种罕见病的患者预期寿命，显示25.7%的患者在5岁前夭折，36.8%的患者预期寿命缩短，仅约37.5%的患者寿命正常。<sup>40</sup> 约30%的罕见病患者寿命不超过5岁。<sup>41</sup>

高死亡率的原因多样，包括致病因素复杂、难以确诊、进展迅速、药物研发滞后、缺乏护理方案等医学方面的因素，也包括缺乏信息、缺少有效干预措施、药物昂贵、家庭负担重、缺乏应对经验，甚至心理情绪导致的病情加重或轻生等多方面原因。

### 5.2高致残性

普遍影响生活能力。罕见病可能导致各种类别的残障，包括活动受限、行动障碍、慢性疼痛、器官功能受损、认知功能障碍、感觉缺陷等等，导致日常生活、身体功能及独立生活能力严重受损，在自我照料、社会活动、沟通交流等方面都高度依赖外部支持。致残程度受疾病症状类型、病情进展速度、现有治疗手段限制的影响。

致残原因复杂。体现在疾病异质性与个体差异两方面。一方面，同种罕见病可能因亚型或病情程度不同，导致多样化残障表现。另一方面，患者个体情况导致病情差异明显。

累积性残障。表现为身体功能障碍随病程逐步加重，进展性罕见病大多遵循这一规律：患者的活动范围从自主行动逐渐受限到有限的空间，自理能力从部分丧失直至完全依赖他人，凸显了疾病对生命质量的渐进性摧毁。

---

40. 桂俊峰，李京蔚，宋萃.罕见病诊疗现状及发展展望[J].临床医学进展，2024,14(4):681-688.

41. 中国罕见病联盟,全国罕见病诊疗协作网办公室,北京罕见病诊疗与保障学会.

2022年中国罕见病临床诊疗现状调研报告[M].北京:人民卫生出版社,2023-02-22.

### 5.3高住院率

多重因素共同推高了罕见病患者的住院率：首先，由于误诊、漏诊率高，许多关键检查必须住院完成，增加了住院必要性。其次，多数罕见病缺乏有效治疗方案，患者需要长期对症缓解，尤其在病情急性进展阶段必须住院干预。同时，疾病复杂性，要求多学科联合护理及专业设备支持，住院环境更能满足这些需求。另外，康复治疗需要依赖医院内的专业器械，行动不便者住院更加便利，医保政策对住院报销倾斜等因素，进一步强化了住院需求。

因此，罕见病的住院率显著高于普通疾病。尽管不同病种的患者因疾病严重程度、治疗可及性及医疗资源获取能力存在住院需求差异，但整体呈现“高住院频率、长住院周期”特征。不仅导致患者和家庭面临沉重经济与照护压力，也加剧了公共医疗资源的持续性消耗。

### 5.4高负担

罕见病导致患者和家庭以及社会总成本负担沉重。即使在发达国家，社会总成本负担与生产力损失也十分可观。一项2022年发布的美国罕见病社会负担研究揭示，在美国，罕见病每年的社会负担约为普通疾病的10倍，缺乏治疗方案会导致每患者每年疾病总成本增加21.2%，同时患者的生产力损失约为3.3万至6.1万美元，护理人员生产力损失约为2.5万-6.1万美元；而有治疗方案时，患者生产力损失下降至3,000至2.2万美元，护理人员的生产力损失降至4,000-5,000美元。提供罕见病治疗方案显著降低患者和护理人员的相关经济负担，具有巨大社会价值。<sup>42</sup>

罕见病对患者个体和家庭负担主要体现在经济、护理、社会压力方面。

经济负担。罕见病经常面临频繁的诊断检测、漫长的确诊周期等，以及长期的诊疗、护理、康复的费用都产生巨大的经济支出，导致患者家庭经济负担沉重。以我国一项回顾性研究为例，2018年四川省罕见病患者人均支出高达人均可支配收入的70.99%和人均GDP的30.93%。<sup>43</sup>

---

42. Andreu P, Karam J, Child C, Chiesi G, Cioffi G. The burden of rare diseases: An economic evaluation[R]. Chiesi Global, 2022.

43. Yang L, 等. Financing barriers and catastrophic expenditure for rare diseases[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2022, 17(1): 373.

护理负担。由于症状严重，病情呈进展性，或者慢性迁延，大部分罕见病患者需要持续治疗、监测控制症状，预防并发症以提高生存质量，或在病程中后期通过良好护理提升生存期，这些都需要专业并长期的护理支持，给患者家家庭造成沉重负担。同时，罕见病护理负担相较于诊疗更容易被忽视。

社会压力负担。由于疾病各种困扰，患者与照护者的就学、就业、情感心理、社会交往、养老等多方面可能受到影响，令患者和家庭在疾病之上还要背负社会压力，进而导致心理社会功能等问题。甚至，尽管患者外表看似无恙，其社会心理功能却可能已遭受显著影响。<sup>44</sup>

每个罕见病患者家庭面临的沉重负担，是复杂且紧迫需要应对的社会问题，而并非是社会集体负担。疾病是人类历史永远的一份子，疾病的衍生问题是全人类必须承担的责任，照护患者亦是人类生产力必须分担的部分，唯有政策的完善可以消弭负面的认知，减轻患者个体的不堪重负。社会工作者必须了解，患者的疾病状态并非是对文明的影响，建立对弱者的照护系统正是文明的体现，才是社会的真正进步。

---

44. 桂俊峰,李京蔚,宋萃《罕见病诊疗现状及发展展望》[J].临床医学进展,2024,14(4):681-688



## 第四章 罕见病患者群体

### 1. 受罕见病影响的人群

罕见病不仅影响患者本人与家庭成员，也会延伸至家族成员。患者面临诊断、治疗、经济、心理多重压力及社会功能损害等困境；家庭成员背负照护与经济双重重担；家族成员也可能因遗传风险或社会偏见导致生活轨迹被重塑。具体影响如：

患者本人：生理、心理、社会功能损害，如生理病痛、行动受限、婚姻情感、社会融入、生涯发展受到多重影响与挑战，许多影响需要终生面对。

患者家庭成员：包括配偶、父母、子女等家庭成员的压力影响，家庭成员的心理健康、社交生活及职业发展等往往被社会忽视。配偶可能在家庭中因为需同时照料患者、子女与老人，精力有限被迫离职，经济来源中断；中青年患者的父母无法享受天伦之乐，年长的父母仍需照顾患者，面临经济压力，自身健康会被忽视；患儿父母可能因孩子的治疗陪护影响工作或在家庭或社会受到歧视；对于患者的子女来说，未成年的可能过早承担家务重担，生长发育、心理情绪受影响；成年子女需要承担更多的照护责任等等。

罕见病也会进一步影响家族成员：尤其对于遗传病患者的家庭成员，同样可能面临生育伦理困境、社会污名化、家族关系重塑等问题，“代际传递的阴影”可能长期困扰家族成员的生活选择与社会融入。

### 2. 罕见病患者对社会的贡献

罕见病与人类文明始终相伴，罕见病患者群体以独特的方式推动着社会进步：他们既是疾病风险的承受者，也是医学探索的参与者，疾病的旅程跨越医学突破到社会文明进步的多个维度，成为解锁生命奥秘与推动社会发展的重要力量。

## •加速了医学领域的创新研发与改进

创新推动：患者提供的疾病自然史、真实世界数据及个体体验，为药物、疗法、器械的创新研发与改进奠定基础。

临床验证：作为新药试用者，患者的疗效反馈（如药物耐受性、剂型便利性）帮助优化给药方案。

意外突破：罕见病研发常带来“副产品”创新，罕见病药物的某些机制可能应用于常见病领域，拓展医学应用边界。

## •提高了社会对疾病的认知和疾病管理水平

推动疾病认知：罕见病患者是解锁疾病机制的专属钥匙。患者自身的独特临床特点、疾病发展进程，形成疾病研究珍贵的素材样本和宝贵数据库。罕见病中，患者的个体经验往往超越现有的医学认知，是医生临床与研究的灵感来源，成为医学和科学领域突破的重要催化剂。

社群经验赋能：患者通过社群分享护理技巧（如脊髓空洞症患者自创的体位管理法），形成民间照护智慧，补充专业医疗的空白。

管理优化：罕见病的复杂管理需求，推动了多学科协作管理和临床照护流程的发展优化。

## •推动了社会保障与文明福祉

政策与研究导向：患者的诊疗困境直接影响医疗政策制定，如罕见病患者的医疗保障需求，推动了医保罕见病专项基金的设立。

需求可视化：通过公益倡导，罕见病群体将疾病困境转化为社会共识，推动专项科研基金设立。

资源再分配：罕见病用药保障政策的完善，不仅惠及患者，同时也提升了社会整体医疗资源效率。

公平性升级：无障碍设施改造、就业歧视立法等社会适应性调整，满足罕见病患者需求同时，也改善了老年人、残疾人等群体的生存环境，实现社会福祉的“溢出效应”。

## •促进社会多元包容的价值观与人类精神升华

形成多元包容价值观：罕见病患者的多元困境，帮助大众了解到不同的人群生存情况，促进社会减少偏见和歧视，形成多元包容、理解接纳的社会价值观，改善各类群体有尊严地参与社会生活的社会氛围。

提升人类精神能量：罕见病患者的疾病故事与生命经历，填补普通公众对罕见病认知的空白，并通过患者独特的人生境遇，引导公众更深切地理解与热爱生命，让社会氛围更加温暖向善，推动人类文明迈向更高阶的精神世界。

## 3.罕见病患者和家庭困境

罕见病为患者和家庭带来了许多独特、严峻的挑战，并衍生系列的社会问题，这些挑战往往是多重的、复杂的，甚至残酷的。

### 3.1健康管理困境

#### 【诊断困难】

许多罕见病累及多器官、多系统，需要多学科、跨专业的专家协作诊断，因此，疾病往往难以快速诊断，患者需要辗转多个科室或多家医院，看过多位医生。难确诊、常误诊、诊断延迟，让患者错失早期干预和治疗机会，并影响预后，也增加医疗费用，造成时间成本、体力消耗、家庭资源和社会资源消耗。

《2020中国罕见病综合社会调研》对33种罕见病的20,804名患者的调研显示，42%的患者曾被误诊，首诊到确诊所需平均时间为0.9年，在误诊一年以上的患者中，平均确诊时间为4.26年。<sup>45</sup> 为诊断罕见病，患者异地就诊情况普遍，经济欠发达地区尤为严重，96.6%的北京患者和93.8%的上海患者可以实现在本地确诊，而100%的西藏患者和83.7%的内蒙古患者则需要去省外医院确诊。<sup>46</sup>

---

45-46.张抒扬，董咚，主编.2020中国罕见病综合社会调研[M].北京:人民卫生出版社,2020.

诊断困境是全球罕见病患者的共同困境。一项欧洲的研究揭示，罕见病患者最多要拜访高达8位医生，接受2-3次误诊，统计的8类罕见病患者中，40%首诊错误，25%患者5-30年确诊，而许多罕见神经系统疾病更无法确定疾病发生原因。<sup>47</sup> 罕见病诊断困境源于医疗供给侧与患者需求侧的双重障碍，主要体现在：

医疗专业资源匮乏。基层医生普遍缺乏罕见病诊疗培训，非罕见病相关专科医生的识别能力有限，能够接触罕见病病例的医生非常少，能够诊断和治疗的更少。

诊断技术与流程的复杂性。罕见病诊断依赖许多专业技术，基层医院普遍缺乏相关设备，而上级医院检测周期长。此外，症状非特异性（如，不明原因发热可能是200余种罕见病的表现）要求医生具备跨学科知识，而多学科会诊（MDT）机制在基层尚未普及，导致诊断常需“试错式排除”，耗时长达数年甚至数十年。

患者端信息不对称与认知壁垒。公众对罕见病的认知普遍不足，首诊科室选择错误率高，如杜氏肌营养不良(DMD)常首诊于消化内科，重症肌无力(MG)常首诊于眼科。加之权威信息渠道稀缺，患者经常依赖网络搜索，然而虚假广告泛滥，甚至误导患者错误治疗十分常见。

### 【治疗困难】

缺乏药物。大多数罕见病现阶段没有药物，部分疾病的药物仅能缓解少数症状，无法实现根治，大量患者无药可医。原因包括：1) 研发周期漫长：罕见病药物从研发到上市需耗费5至20年，部分复杂病种甚至更久。2) 研发困难：罕见病患者基数小、市场需求有限，药物研发尤其昂贵，且需承担临床失败风险，高投入低回报使企业缺乏研发与生产动力。3) 政策挑战：即便国际上已有创新药物问世，但由于各国药品审批流程差异、医保覆盖政策不同，或者对药物安全性和有效性评估标准不同，都可能阻碍药物可及性，导致患者难以第一时间用上“救命药”。

缺少治疗方案。目前，仅有不到10%的罕见病有治疗和康复手段，不仅缺乏针对性药物，也缺乏对症管理方案、诊疗标准、医学指南、非药物治疗法等，罕见病的治疗难度极大。<sup>48</sup>

---

47. Adams L S, Miller J L, Grady P A.严重、晚期、罕见疾病姑息治疗的护理范围：关键问题和研究方向[J]. 姑息医学, 2016,7.

48. 周奇, 李沁原, 刘雅莉, 等.罕见病指南的制订：现状、挑战与机遇[J].协和医学杂志, 2022,8(22).

缺少医生。医生的基础教育主要关注常见疾病，医学生在校内缺乏罕见病知识培训，临床上难以见到病例，缺乏诊治经验。医疗资源中的培训、资金支持、研究和奖励都倾向于常见疾病。通常罕见病的诊断、治疗对大部分医生是较大的挑战，能够治疗和深入研究罕见病的医生数量稀缺。

### 【康复困难】

缺少专业康复机构和技术。罕见病康复护理在医疗服务系统中相对空白，缺少专门康复机构和设备设施，以及技术、流程等可能无法满足患者需求。

康复成本高。康复护理需要专业康复医生以及专业护理人员，一方面缺乏专业人才，另一方面专业康复训练和护理费用也昂贵，目前还没有纳入医保。

康复护理意识不足，缺少方法。许多患者及家属寄希望于治疗，居家的护理以生活照护为主，大多数家庭没有意识到康复护理的重要性，往往在疾病晚期才开始进行康复护理，导致康复效果不佳。同时，由于缺乏专业支持，患者和家属也没有渠道学习康复与护理的知识和方法。

## 3.2心理困境

罕见病的症状通常很严重或长期存在，患者和照护者甚至整个家庭成员都会面临各种情感压力和心理问题。

病耻感。因社会理解不足和各方面的沉重压力而产生。在患者和家属中都会产生，包括自责、自我怀疑、羞愧，认为自己犯了某些错误而受到上天惩罚。

信念压制。疾病、治疗以及未来的不确定性，会为罕见病患者和家属带来迷茫感，导致缺乏治疗信心，对未来的生活信念受到压制。尤其当疾病症状难以控制、生活质量无法保持、治愈希望渺茫，患者生活信念可能被强烈压制，甚至出现自杀倾向。

焦虑和抑郁。疾病折磨、药物副作用及多种生活压力，都可能导致患者焦虑和抑郁情绪。长病程患者与照护者往往出现恐惧、孤独、无助、沮丧和生活希望缺失。严重的情绪负担影响生存质量和心理健康，同时部分疾病还会因情绪波动而客观加重。

孤立感。罕见病患者人数少，大多数患者和家属难以与人倾诉，常孤立无援，仿佛“世上只有自己”，患者的疾病感受医生无法体会，家人无法理解，家属的经历不能与他人共鸣。



社交障碍。某些疾病的症状，如构音问题、听力问题、智力问题、功能退化等，都可能影响患者走出家门、参加社会活动。有的患者也可能因为缺乏自信和病耻感部分放弃或完全退出社交圈，逐渐自我封闭、社会隔离。有些症状不明显的患者可能选择隐藏疾病情况，刻意减少社交接触。

歧视和污名化。罕见病带来的外貌变化、疾病特点，可能使患者和家属受到好奇、嘲笑、孤立、质疑、排斥等各种歧视，或被污名化，使患者尊严受到摧残，产生严重自卑甚至绝望自杀的情绪。患有遗传性罕见病的家庭，还可能背负家庭或社会舆论谴责。

### 3.3 社会支持困境

#### 【经济负担沉重】

罕见病患者家庭沉重的经济压力主要由于治疗费用高昂和收入锐减，治疗支出往往为灾难性支出。围绕疾病，需要负担的费用包括诊断过程的检查、检测、检验手段等，治疗过程的药物、手术，以及围治疗期的检查化验、复查监测等。此外，还有康复，护理，就医差旅，家属误工费，居家照料和设备设施、营养支持、照护者成本等诸多支出。如果家庭中有多名患者，经济负担愈发沉重。如，脊髓小脑性共济失调（SCA，俗称小脑萎缩症），部分遗传类型存在较高的代际传递风险。一旦当一个家庭中出现两位甚至更多患者时，所面临的挑战尤为巨大，处境更加艰难。

收入端情况同样严峻。成年患者难以获取或完全丧失工作机会，照顾者也无法工作。儿童患者家庭中，父母至少一方因照护孩子无法工作，单亲家庭生活难以保障。许多罕见病家庭因长期高额支出与收入锐减，因病致贫致困。

#### 【缺乏照护资源】

缺乏照护资源。罕见病患者需要症状管理提高生活质量，照护需求突出，但专业照护需求往往被忽略，社会的照护资源严重缺乏，缺少懂罕见病的照护者，也没有相应的照护机构。同时，许多患者需要个性化和定制化护理以及跨学科支持，罕见病患者除了身体照护和生活照护，还需要考虑其心理和个人发展需求，需要康复治疗、心理支持、社会工作支持等其他支持，这些资源难以在一个护理系统中协调。

缺乏照护者支持。罕见病给家庭带来巨大压力，家属照顾者经常面临情绪和心理压力，需要身体休息、情感回应或暂时摆脱护理责任以获得生活喘息，避免形成连锁性的家庭健康问题。即使是职业照顾者也会面临职业倦怠和身心疲劳，然而照护者支持在社会中极易被忽略甚至遗忘。目前，社会缺少对罕见病患者的支持，而对照护者的支持服务完全空白。据《2020中国罕见病综合社会调研》发现，相比普通人群，罕见病照护者的幸福感

在“稳定和安全维度；爱、友善、支持维度；独立性维度；成就与进步；享受快乐”五个维度上全部低于普通人。在社会支持的讯息和情绪性支持、社会互动支持、情感性支持、实质性支持上更低于患者。<sup>49</sup> 美国一项研究指出，罕见病照护者和患者同样会因未来前景和信息缺乏等因素感到严重的抑郁、焦虑、压力、孤立和担忧，罕见癌症照护者比常见癌症照护者的健康状况下降会更严重。<sup>50</sup>

缺乏个人支持网络。患者和家庭应对罕见病时，运用周边资源可以显著提升应对能力，包括获得重要的信息和建议，减少社会孤立，融入社会，改善抑郁和焦虑等心理影响，提升生存质量。但由于社会接纳度低，罕见病家庭难以搭建支持网络，许多患者组织充当患者个人支持网络的角色，但又受到资金、资源和专业性限制，发挥能力有限。患者也缺少信息渠道找到组织，甚至许多病种尚未建立组织。据《中国罕见病综合报告（2021）》<sup>51</sup>，国内存在的名称固定、活动规律的罕见病患者组织仅130家，正式注册的仅52家，大多数患者组织还是各种形态的患者群。

缺乏危机干预支持。罕见病患者和家庭面临疾病痛苦、未知恐惧、患者离世等多种危机挑战，需要外部支持帮助压力管理和建立情绪韧性。能为罕见病患者与家属提供危机干预的机构十分稀缺，相关专业理论不完善，大多数患者家庭缺少获得危机干预支持的渠道。

缺乏权益保护能力。罕见病患者和家属在医患关系、用药问题、教育公平、就业歧视等多场景中都处于弱势方，需要受到权益保护。遇到权益纠纷时，普通家庭一般较少具备相关专业知

识，罕见病家庭也很难有精力应对，不得不放弃或妥协处理。

缺乏社会保障。罕见病患者和家庭需要多种社会服务，如挂号陪诊、上门输液、无障碍环境改造、养老服务等，大部分患者家庭的支付能力有限，很难从市场中购买高价服务，而这类服务需求也难以纳入保障体系，或缺乏公益性服务。

缺乏姑息治疗与临终关怀支持。现有医疗手段或家庭多重因素对疾病无能为力时，姑息治疗能够改善罕见病患者生存期内的生活质量。临终关怀的生命教育可以帮助即将离世的患者获得最后的生命尊严，慰藉家属早日走出家庭创伤。但罕见病领域缺乏姑息治疗与临终关怀支持。

---

49. 张抒扬，董咚，主编. 2020中国罕见病综合社会调研[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020.

50. Adams L S, Miller J L, Grady P A. 严重、晚期、罕见疾病姑息治疗的护理范围：关键问题和研究方向[J]. 姑息医学, 2016, 7.

51. 陈懿玮, 李杨阳. 中国罕见病综合报告(2021)[EB/OL]. 知乎专栏, 2021[2025-10-12]. <https://zhuanlan.zhihu.com/p/355826137>.

### 3.4生涯发展困境

#### 【教育影响】

罕见病患者的教育通常受到影响，由于治疗、住院、身体行动问题、社会的接纳度、缺少无障碍设施等原因，导致无法入学或中断学业，影响其未来的社会发展。这些原因具体包括如：学校和教育机构无法提供个性化教育计划；缺少必要硬件设施或软性资源；有些学校和教育机构担心患儿因病情在学校无法被照顾，或需要投入额外照护资源，或担心被其他家长反对等，以直接或间接理由拒绝患童入学；也有部分患儿因需家长陪读或校园歧视等困境，无法继续接受教育。

#### 【就业困难】

就业是罕见病患者与家属获得社会尊严，实现自我价值，与社会交流融合的重要通道。就业困难加剧了患者和家庭的经济负担，降低了治疗的可及性。

疾病自身影响。患者由于身体或病情原因无法胜任工作强度；由于定期治疗，难以得到全职工作机会；治疗或照护时间与工作时间不匹配等，都导致客观上难以就业。

就业歧视影响：部分患者治疗后病情稳定，具备工作能力，但用人单位出于担忧等风险顾虑不愿录用，也有部分患者为此隐瞒疾病情况。

就业政策缺乏支持：虽然少数罕见病患者通过残疾证可获得残障人就业创业政策扶持，企业聘用残障员工享有残保金减免，但事实上许多罕见病患者无法办理残疾证，难以享受政策。而企业聘用罕见病患者除了用工风险也并无政策优待，无法激励企业提供机会。

### 3.5决策与伦理困境

罕见病给患者和社会带来独特挑战，患者或家庭经常面临决策困境，有些决策可能产生不良后果，或引发伦理难题。

#### 【延迟诊断困境】

很多罕见病症状初期不典型，易被误诊，确诊需要多种检查，过程中经济成本不断累积，患者和家属经常面临“是否继续追寻病因”的艰难决定，每个患者都想清楚地知道“我怎么了”，并担心错过最佳治疗时机，但当继续诊断需要投入更多经济成本和照护精力时，患者和家庭往往因各种现实压力选择放弃。

### 【治疗方案选择困境】

罕见病创新药物大多药价昂贵，选择治疗可能意味四处举债甚至倾家荡产，患者和家属的内心都在希望与绝望、经济考量与亲情羁绊间饱受拉扯。即使不受经济影响，选择治疗方案也同样面临决择的左右为难。比如某些同时伴有肿瘤的罕见病，选择手术还是保守治疗，哪一种结果更好？有些病情进展时，高风险治疗方案也许能挽救生命，但也有更大风险。如，噬血细胞综合征在患者严重感染时，患者家属需要在极短时间内权衡未知风险与潜在利益，选择不同的治疗方案，决策关乎生死，却只能有一次选择。

### 【资源分配困境】

罕见病家庭往往面临经济资源、照护者精力与时间的分配问题。全力保障患者治疗，可能影响其他家庭成员的生活需求；分散资源，可能影响患者的救治，天平两端皆重，抉择极为艰难。如果一个罕见病患者家庭，患儿需要就医、照护、康复训练等提升生存质量，另一名健康孩子需要获得教育和生活照顾，家长需要做出资源分配的平衡，家庭中同时有两名甚至几名患者时处境更艰难。如，小脑萎缩症的父辈和子女可能同时发病，进行性肌营养不良患者家庭可能有双胞胎患者，年轻的罕见病患者其父母患病诸如种种，不幸的家庭各有各的不幸，如何合理分配资源，既保障罕见病患者得以治疗照护，又不致家庭失衡崩溃，是对家庭决策能力的考验，也是许多罕见病患者可能面临的日常挑战。

### 【临床试验决策困境】

临床试验为罕见病患者带来希望曙光，但也风险重重。所有医学试验都存在风险，试验药物疗效未知，还可能引发不良反应。罕见病的临床试验药物往往由于缺少数据、研发周期短无法获得更多信息等问题，其风险更高。患者与家属需在治疗渴望与未知风险间，谨慎平衡获益与风险。

### 【信息披露与隐私保护的决策选择】

罕见病患者和家庭有权保护自己的疾病隐私，大多时候，隐瞒病情是维持社会生活的无奈选择。但以下场景常迫使患者面临隐私披露与保护的风险权衡：

医疗研究参与：临床研究需患者共享生物样本与病史数据，尽管遵循“知情同意”和“数据匿名化”原则，但也存在信息被滥用或泄露风险。患者需要在个人隐私保护与推动医疗研究进展之间寻求平衡。

社会救助申请：低保、专项基金申请通常要求提交病历、家庭收入证明甚至生活照片，部分基层审核流程缺乏隐私保护机制，导致患者信息可能会被外界获取。

公益倡导活动：患者参与公众宣传（如纪录片拍摄、演讲）为疾病相关的呼吁倡导活动时，需公开病情细节，呈现个人的疾病或生活信息。罕见病患者身份暴露可能导致尊严受损、社交关系变差等，这些情形中，患者和家属需要面临决策。可以说，每位勇敢站出来为疾病发声的患者都是勇士。

### 【生育决策】

虽然生育权是基本人权，罕见病患者的生育决策却可能因面临多种困难而陷入决策困境，并背负社会舆论压力。罕见病患者的生育决策可能受到医学、伦理、心理和社会等多方面挑战，包括遗传风险、生育风险、产前诊断的伦理问题、心理与社会压力。遗传性罕见病患者与家庭成员在血脉延续与子代健康间权衡，家庭意见常常相左。利用基因技术筛选胚胎，甚至可能陷入“设计婴儿”等生命伦理争议。然而，对于罕见病患者家庭而言，防止致命的遗传疾病、保障后代的健康，却是他们迫切的生存诉求，并非伦理悖论。女性患者怀孕面临妊娠风险与生命权的选择。此外，试管婴儿、代孕、领养等都会涉及决策与伦理问题。

### 【姑息治疗与临终决策】

罕见病患者生命末期，家庭成员面临临终决策。积极治疗可能带给患者更多痛苦，放弃治疗又违背“生命至上”和亲情本能。如何令患者安详离世又不违背伦理道德与家庭情感，是十分艰难的决定。有时，罕见病患者还会在临终决定捐赠器官或遗体，由于种种因素家属可能无法接受，造成家庭决策困境。

上述困境不足以覆盖罕见病患者和家庭面临的所有复杂情况，它们相互交织、同时存在、相互作用，常常不是单一的。在社会缺乏针对罕见病的完善伦理框架和行动准则的现状下，伦理问题是患者与家庭在治疗之外面临的巨大挑战，处理不好可能导致其长期情感创伤。



## 第五章 罕见病患者组织

在医疗实践中，随着疾病研究和医疗服务的深入细化，人们发现患者群体间的协作能产生巨大力量。面对相似医疗困境，如寻找治疗方法、应对心理压力、支付高昂费用等，同病患者自发联合起来，形成的有组织形态的团体，被称为“患者组织”。

以下将罕见病患者联合形成的组织定义为“罕见病患者组织”，它源于患者共同需求，依靠成员间信任互助，让患者从个体凝聚为有力量的组织，聚焦议题，成为提升公众认知、推动科研和政策变革的核心。

罕见病患者组织在独特困境中诞生，在目标一致、高度共识和朴素热情的互助结构中发展，成为罕见病患者的生命线，也是推动罕见病领域工作不断向前发展的重要社会力量。

### 1.源起与发展

#### 1.1兴起背景

罕见病组织的兴起并非偶然，而是患者群体在疾病困境中，基于互助、资源获取、社会环境改善等多重迫切需求，主动寻求改变的必然结果。

患者互助需求的自主驱动。面对罕见病带来的复杂医疗信息、高昂的治疗费用和巨大社会压力，孤立无援的患者及家属产生了强烈的互助需求。由于疾病罕见，患者个体难以独自应对诸多难题，这种困境促使他们自发聚集，交流疾病信息，分享治疗经验与护理技巧，相互学习应对困难与压力的方法。这种“抱团取暖、团结互助”的力量，不仅缓解了个体的困境，更为罕见病患者组织的出现奠定了坚实的基础，成为组织萌芽的原始动力。

获取医疗资源的目标推动。罕见病患者长期面临严峻的医疗资源困境，疾病认知有限、诊断困难、专科医生稀缺、治疗药物昂贵且匮乏、政策保障不足等问题交织。患者及其家属逐渐意识到，仅凭个体力量难以改变现状，只有联合起来汇集数据，才能向医疗机构、药企、政府等相关方清晰呈现自身群体需求的紧迫性，进而推动问题的解决。在这一过程中，由一名或几名活跃骨干带头号召，群体成员在共同目标的指引下，逐渐形成强大的驱动力和凝聚力，实现了组织层面的目标一致与行动统一，推动罕见病群体在医疗资源获取上不断前进。

改善社会环境需要联合呼吁。公众对罕见病的认知匮乏，使患者及家庭长期遭受社会歧视和误解。个体的微弱声音难以引起社会关注，联合发声成为必然选择。患者群体通过有组织的传播活动，借助媒体、自媒体等多元渠道，向社会普及罕见病知识。在持续的传播过程中，不仅努力消除公众的误解，增进社会理解，更致力于营造公平、友善的社会环境。同时，这些活动也让罕见病组织逐渐树立起鲜明形象，成为推动社会认知改变的有力发声者。

## 1.2组织画像

患者组织不同于一般的患者社群，具有明确的组织特点：

组织定位：以社群为基础建立，是患者的命运共同体，理念、价值观、规划与行动均代表“以患者为中心”的社群整体利益，以根本解决患者群体问题为目标，并让患者个体通过参与组织的方式获得力量。

组织形态：有相对稳定的社群结构，有明确的核心领导者、内部决策与外部沟通机制、组织架构相对稳定，工作目标明确，并有可持续的工作内容。

使命与目标：以实现患者群体福祉最大化为使命，致力于推动社会保障、医学研究、攻克疾病等等。组织目标基于社群大部分患者共识，依据病种医疗水平、病症特点、患者人群与生存质量、政策保障、公众认知度等确定，不同阶段、病种及组织的目标存在差异。在相同目标下，受所涉病种医疗情况、政策保障、公众认知、患者生存质量等因素影响，实现策略、工作内容和行动计划而有所差异。

## 1.3发展脉落

罕见病患者组织的成长发展脉落几近相似。从需求中产生，通过基层自发成长，个体诉求通过互动拓展成小组、社群，再到法律实体，他们为使命目标坚定前行，逐渐走向团队职业化、服务专业化、网络国际化。以下归纳11个发展节点，它们不是线性的，各组织发展的时序不同，有时会同时处于几个节点上。

共识者形成核心小组。罕见病组织建立的旅程，通常由正在努力应对某种罕见病挑战的个人或家庭开始。由于缺乏支持和资源，患者希望共同解决关键性问题，改善自身处境。信念一致的患者和家属聚集，形成互助小组，由一名或几名核心成员领导，推动小组的互助协作与发展壮大。

明确使命和目标。发展中逐渐明确自身的使命、愿景、目标，搭建起组织结构。其组织使命和目标代表患者群体的共同目标，如获得资源、改善医疗福祉、推动诊疗发展与医学研究，促进公众理解，提升患者生存质量等。清晰的目标为组织明确了一定阶段的前进方向。

定位与核心战略。不同病种的发起背景、自身使命与目标不同，发展战略可能完全不同。大部分组织核心战略包括患者支持、资源拓展、推动研究、促进政策、公众倡导、传播筹资等，核心战略使患者组织具备了一致行动能力。

法律实体和注册。为有效发挥组织作用，获得官方正式认可，患者组织需要实体注册，注册性质包括民办非企业单位、社会团体、基金会，极少数组织由于注册遇到挑战可能先获得商业注册取得法人资质，再寻求民政注册。法人身份为患者组织赋予了法律地位，为组织提供了行动保障、合规运营与持续发展的空间。

搭建社群支持网络。患者组织成立的过程也是搭建社群支持网络的过程。网络依托患者交流平台吸引和凝聚成员，逐渐形成一定的管理机制。网络初期相对松散，随着组织与利益相关方不断互动，内部开展多样化活动，各类资源带入，网络成为患者重要的支持力量。同时内部也会不断涌现更多骨干力量，使网络具有持续发展能力。组织依托网络，为患者提供直接的、当下的支援，改善其生活质量。

推动医学发展。患者组织通过汇集患者信息，为研究提供一手资料。组织通过患者登记、真实世界调研、协助患者招募等，与医生、研究机构合作参与到临床研究中，加速科研进程，推动产学研转化。医学发展推动的过程极其漫长，是患者组织的持续性工作，直至疾病被彻底治愈。

推动政策改善。组织将患者需求汇集，以多种形式呈现给政府和相关方，推动各类政策改善，包括医保、用药、经济援助、诊疗支持等等。随着组织凝聚力不断增强，政策可能逐渐向好，组织也不断积累在社群中的影响力。

传播倡导呼吁。患者组织重视提升公众对疾病的认识，开展各类线上线下传播活动，运用媒体和自媒体手段传播疾病知识，消除误解和偏见，营造包容、平等、尊重的社会生存环境。传播过程也推动了组织在行业及社会形成一定影响力。

筹资与可持续发展。患者组织通过筹资维持组织运营，以承担使命和实现目标。筹资



渠道和方式可以多样，包括申请公益项目资助、政府购买服务、公众筹款、爱心企业捐赠、患者群体内部赠款等，发展初期依靠社群发动捐赠通常是主要来源。此外，大部分组织需要与利益相关方（如医药康复器械类企业、医院）建立合作关系，合作中需要设立各类规避原则，充分保障社群自身的利益。筹资是患者组织面临的重大挑战，筹资能力是决定患者组织服务能力、发展速度、能否可持续地推动问题解决的重要基础。

加入国际网络。组织出于医学发展交流、患者支持经验分享、倡导呼吁等多种原因，需要开展各类形式的国际交流，国际交流合作尤其有助于患者组织更早获得或参与全球药物研发，以及获取更成熟的组织发展经验。

推动行业发展。随着运营能力的提升，组织逐渐从由发起人和社群管理的模式向专业化、职业化团队发展，组织逐渐从“患者组织”向“平台组织”、“枢纽组织”、“行业组织”发展，成为真正意义的“社会化组织”。工作内容不断地拓展，有的组织同时开展多类别服务，有的逐渐锁定专门议题向深度发展；有的组织始终保持单病种组织形态，有的发展为行业组织，成为领域的平台枢纽。尤其随着患者群体问题的不断解决，组织开始深度转型，更新其使命和愿景，成为新的行业组织，有的随疾病被彻底攻克，终结其使命。

## 2.组织工作特点

### 2.1 “以患者为中心”的解决模式

“以患者为中心”几乎是所有罕见病患者组织的工作模式，也是罕见病组织的核心价值观。它将罕见病患者及其家庭的需求、体验和权益置于核心地位，深度贯穿诊疗、药物研发、政策制定、社会支持等全流程，充分尊重患者主体性。鉴于罕见病的复杂性与独特性，这样的模式能够聚焦患者个性化需求，将疾病经验、生活影响等要素融入问题的解决框架，推动服务精准化与高效化，切实保障组织目标聚焦于患者需求，推动患者个体与家庭的福祉。

#### •以患者需求为导向

以患者需求为核心驱动力，强调患者的需求优先，认同每个患者的需求既有共性又都独一无二，包括身体健康、情感需求、经济需求、社会价值等多元需求。所有工作围绕患者的迫切需求开展，并为此制定愿景、理念、工作目标和行动策略。为需求服务的前提下，患者组织会广泛寻找各类利益相关方，促进行业相关方的协作，促进解决患者的未满足需求。当核心需求得以解决或疾病根除时，相应服务也意味完成。

### •尊重患者自决权

罕见病服务中，患者及家庭遇到的问题经常是紧迫的，并需要做出即时性的选择。诊疗方案选择、临床试验参与、康复计划制定或经济援助申请、权益发声倡导、临终关怀等关键场景中，患者组织必须帮助患者充分知情，协助其理解相关信息的医学、法律与社会影响，支持其就自身情况做出选择。例如，在协助患者参与罕见病药物临床试验时，不仅要清晰解释试验流程与风险，还需提供心理支持与法律咨询，确保患者在自主、自愿、理性的基础上做出决策。尊重患者自决权，本质上是对其人格尊严与自主权的维护，是社会工作伦理价值的具体体现。

### •倡导与患者共同决策

患者作为疾病历程的亲历者，其经验、感受与反馈具有不可替代的价值。患者组织特别强调并持续倡导各方倾听和尊重患者的观点。强调解决罕见病问题，罕见病患者作为自己的生活经验和专家，他们的输入必不可少。因此，行业的发展必须由患者和家属与各相关方共同决策。例如，在药物研发中，邀请罕见病患者参与临床研究设计；在政策制定环节，组织患者代表参与听证会，传递真实生存困境与政策诉求。由于罕见病领域的发展滞后于患者需求，患者组织需要通过构建患者与行业相关方的沟通平台，打破信息壁垒，使行业发展决策充分吸纳罕见病患者的智慧。

### •短期关怀与长期目标结合

罕见病的难题无法短期快速解决，患者当下的生存情况、生命质量尤其重要，尤其是为不同的患者寻找与其价值观和需求匹配的希望目标。因此，患者组织一面推动关键性问题的解决，同时也关注患者和群体当下的最迫切、最有希望解决的问题，以尽量在现有条件下满足一部分需求，改善一部分人群的状况。这一模式在罕见病诊疗的长期性与复杂性下，兼顾了患者当下生存质量提升与长远问题解决。

### •全人康复的系统支持

区别于传统以疾病治疗为单一目标的模式，“以患者为中心”强调生物-心理-社会维度的整体性干预。患者组织在推动解决患者对于罕见病诊疗的需求同时，更注重通过整合医疗、教育、就业、社区等多方资源，推动行业和政策进步，建立“全人康复”为理念的社会系统支持，为患者获得更广泛的福祉。

## 2.2领域角色

罕见病患者组织与患者有天然连接，能够精准识别患者需求，自发整合多方力量解决问题，在面对不同利益方时，患者组织承担着不同的角色与责任。

**社群枢纽。**将相似境遇的患者联系起来，创建社群交流平台，为患者提供信息互助、经验分享与学习、情感慰藉，为社群构筑内部的互助关系网络。

**资源链接者。**患者组织是社群与相关利益方信息联络的重要通道。患者个体与外界的联系是碎片化的，组织将患者群体的挑战和诉求转化为外界可以读懂的方式输出，也将外部信息、资源带回患者群体。

**赋能者。**患者组织以多种方式鼓舞患者与家属勇对疾病挑战，增强其自我照护、决策与问题解决能力，提升应对经济、就业等多方面挑战的能力，并获得自我发展。同时也培育社群骨干与领导者，强化互动粘性与自生力，使社群持续向愿景迈进，惠及新成员，不断推动疾病群体的成长与发展。

**服务提供者。**为改善患者群体的生活质量，患者组织提供大量专业化服务，包括信息咨询、人道援助、诊疗导航、疾病教育、康复学习、社会融入等等，患者组织是罕见病领域最重要的服务提供者，也是患者获得广泛社会资源前最早的服务提供者。

**教育提供者。**患者组织沉淀了大量疾病应对经验，在患者诊前诊后提供疾病教育。经验也会反向输出给相关方，为医护人员、研究者提供再教育素材，组织有最生动真实的案例为公众提供疾病认知。

**政策倡导者。**患者组织清晰患者最真实的未满足需求，能够向公众、医疗从业者及政策制定者传递、呈现罕见病群体的真实状况，驱动政策革新，推动患者的福祉保障。

**资源筹集者。**患者组织通过组织的力量面向社会募集款项，提升患者生存品质、驱动科研探索、强化公众科普。尤其在政府和行业资源投入不足时，能够撬动社会资源推动问题的解决。

**研究合作者。**患者组织对推动罕见病研究有不可或缺的价值。患者组织是患者聚集地，可以通过登记患者疾病信息、研究真实世界数据等帮助研究者了解疾病自然史、临床表现、治疗反应等。可以协助研究方招募患者参与临床试验，促进患者对研究的理解和参与，促进研究效率和成功率。患者组织能够从患者视角为研究设计和实施提供反馈，确保研究更贴近患者真实需求等。

**方案创新者。**患者组织深植患者群体，能够深度挖掘患者未被满足的需求，如个性化治疗、疾病管理需求、生活需求、心理支持与社会接纳渴望等等，在社会缺乏解决方案时，精准锚定创新方向。患者组织有强烈的使命驱动和强大的发展韧性，可以迅速将创新方案付诸实践。同时，做为行业利益相关方的中心，具有跨界协作、资源动员的优势，利于创新方案探索落地。

## 2.3 工作内容

罕见病患者组织的工作旨在提升患者的生活质量，消除或减少罕见病对患者群体的影响。其工作围绕患者困境与迫切需求展开，内容复杂多样，大约有5个主要方向。

构建社群支持网络，打造患者互助枢纽。罕见病患者组织生长于患者社群，建立社会支持网络是其核心工作之一。通过凝聚患者及其家庭，组织促进成员间的联系与互动，使患者能够分享经验、相互扶持。这不仅缓解了患者及其家庭在面对罕见病时的孤立感，还形成了强大的社群力量。在实践中，患者组织积极搭建患者支持网络，为患者提供信息交流的平台，助力他们获取医疗资源和各类社会援助，有效提升了患者应对疾病的能力和信心。

强化诊疗与生活支持，破解生存困境。在知识普及与教育方面，组织提供诊疗信息、疾病资讯，开展疾病认知、就诊与护理技巧及健康管理等教育活动，增强患者和家属应对疾病的能力。通过组织各类交流与社会融合活动，帮助患者融入社会，增强其社交能力和归属感。在情感支持层面，组织关注患者及其家属的心理健康，通过陪伴、倾听等方式缓解他们的心理压力，提升心理韧性，以及为家属提供喘息支持。努力寻找经济援助渠道，为困境患者开展资金、物资等经济援助。链接各类社会资源，引入志愿者服务，协助患者就诊。

链接产学研资源，加速医疗创新转化。协助科研机构 and 药企推动临床研究，如协助招募临床试验患者，收集反馈患者疾病信息，开展真实世界数据研究，促进医疗机构、科研机构、药企之间的沟通，促进产学研合作，加速医药创新向临床应用转化等。

撬动政策杠杆，构建制度保障体系。包括向政府部门反映罕见病群体的实际需求，推动医保政策将更多罕见病药物纳入报销范围，完善医疗救助政策等。

发起社会传播运动，破解认知壁垒。患者组织通过传播活动、媒体合作、自媒体平台等多种方式对外发声，向社会大众普及罕见病知识，提高公众认知度，减少社会歧视，消除社会污名化与误解，促进社会的包容与理解。

## 2.4 运营挑战

定位挑战：从疾病服务到全生命周期支持的双重使命。罕见病患者组织的发起基因决定了其工作开展必须“以患者为中心”，不仅解决群体的共性问题，也必须将“患者”作为整体的“人”予以关怀、赋予发展。医学发展是漫长的过程，由于罕见病组织在患者服务中不可替代的独特作用，也要肩负回应患者群体“全人需求”的挑战。

**项目挑战：**小众需求与规模化服务的矛盾。当前的公益项目有逐渐细分的趋势，资源也在不断下沉社区。由于单个病种患者人数较少，患者组织的服务对象难以用年龄、性别的方式分层，更难以按地域、社区的方式分区域，否则难以形成项目活动。理论上罕见病患者组织的社群网络覆盖的患者都是服务受益人，患者组织开展项目时，会根据资源特点为项目匹配受益人。同时为保障服务的长期性与服务在社群内的覆盖可及，也需要为项目匹配其他服务资源。需求与资源的不匹配，项目与资源的多重交叉，为项目管理、资源管理带来管理效能、服务评估的挑战。

**资源挑战：**小众属性导致的“资源漏斗效应”。罕见病患者是有共性问题的人群，问题严峻且迫切，需要通过多项服务内容的共同作用，改善和推动问题的解决。服务项涵盖了信息类、援助类、诊疗支持类、康复类、心理类、赋能类、倡导类等等，内容多元。大多时候，患者需求又往往较为紧迫，需要组织具备良好的资源动员能力，以及妥善分配资源的管理协作能力。当下，患者组织的资源挑战更多是组织自身运营保障的挑战，服务对象小众、缺少资金、缺少专业人才、缺乏赋能机会，是国内多数罕见病患者组织的现状。

**发展挑战：**行业生态缺位与能力建设断层。公益领域尚没有罕见病服务的专属类别，对应的服务领域一般涉及：卫生健康、残障群体、老年、妇女儿童、教育、就业支持、赋能发展等等，其在自身能力建设成长上还有诸多需求。罕见病患者组织的特性决定其要在单一病种内垂直深度服务，其可获得的资源十分受限，许多组织发展缓慢，尤其在资源拓展、组织运营、品牌建设、人才引进、项目管理方面均需要公益行业的全面支持。

## 3.与其它社会组织的协作

### 3.1罕见病组织不同于一般社工服务机构

罕见病患者组织具有坚实的互助式结构，在独特的发展里程中，以一致的目标、高度的共识、朴素的热情，成为罕见病患者的生命线，是罕见病社会工作领域重要的推动器。社工服务机构具备专业的社会工作能力，在专业化、服务流程化、项目管理、地域服务上具有优势。两者的业务可以相互协同，其不同体现在以下六方面：

#### 【服务目标不同】

**罕见病患者组织：**由患者及家属自发组建，以需求倡导为核心，专注于特定人群的未满足需求的长期持续推动，终极目标是彻底解决这一群体的所有问题。

**社工服务机构：**依托专业社工团队，运用专业方法与技巧为患者提供服务，聚焦个

体、家庭及社区的协同发展，促进社会公正。服务依托于项目，服务伴随项目的结束而终止。

### 【服务议题不同】

罕见病患者组织：由于聚焦于患者群体本身，工作涵盖与患者相关的所有议题，根据需求迫切程度逐一或同时展开。特别在诊疗、康复、医药创新议题上投入较多精力，也致力于推动领域整体发展，以改善患者的治疗效果和生活质量。

社工服务机构：服务更广泛范围的人群，在机构自身关注的社会议题上开展工作。罕见病议题是其工作议题之一。

### 【服务模式不同】

罕见病患者组织：具备与患者天然的情感纽带，有与社群的强链接能力，是特定领域的专业权威，服务内容具有高度针对性和垂直性，能够精准发现患者群体的细微且共性的需求。由于源于患者群体的自救诉求，具有强大的内生驱动力、生存韧性和长期战略规划能力，尽管初期资源受限，但随着社群凝聚，可逐渐成为领域建设的引领者，持续提升患者权益与福祉，直到问题解决。

社工服务机构：社工服务机构面向多元群体提供普适服务，服务注重广度，综合考量患者的社会心理、情感及生活困境，依循专业框架定制方案，如开展社交技能培训、家庭关系修复等。根据自身服务的专业性，可能参与罕见病患者的某些服务，罕见病服务项目作为机构阶段性、部分性的工作内容，资源波动时可灵活调整服务方向。

### 【筹资和发展路径不同】

罕见病患者组织：罕见病患者组织由于服务范围单一、资源稀缺，筹资需求迫切。但由于服务特定小众群体，资源渠道窄，大多数患者组织的服务是在缺乏资金情况下开展的，制约服务拓展与品质提升。同时，患者群体也是机构最稳定坚实的支持力量。只要患者存在，组织就有可能一直存在。

社工服务机构：筹资面向多元的社会需求，罕见病占比微小，资源充裕时可稳健拓展罕见病服务，资源受限时则可灵活调整，甚至停止这一类服务。

## 3.2 罕见病组织的患者服务与医务社工服务

罕见病患者组织的患者服务与医务社工服务在实际工作中互为补充。患者组织的许多服务与诊疗相关，需要医务社工专业支持。医务社工依托参与患者管理、医疗服务流程和

健康照顾服务活动的过程，过程中需要患者组织更新的资源和信息，以提升服务效果。

服务方式不同。患者组织服务精准聚焦罕见病患者及其家庭，深度洞悉其特殊困境与需求，提供全面的支持和服务。工作模式和服务渠道灵活多样的，除了在医疗机构介入服务，还可以进入患者家庭、学校、社区、企业等场景，或者在线服务，其服务地点与方式根据患者需要动态调整，工作节奏与患者生活紧密呼应。医务社工服务主要托医疗场景，面向在医疗环境中的罕见病患者和其他疾病患者，侧重于解决患者在医疗过程中的医疗资源、情绪心理和社会问题，以实现诊疗目标。

服务的持续性不同。患者组织服务为患者提供长期的、持续的支持服务。医务社工服务要与患者的医疗过程同步，通常是阶段性的。

患者组织与医务社会服务可以有效地结合。患者组织有多种不同角色的相关方，具有动员社会资源方的优势，可以积极与政府部门、慈善组织、企业、媒体、科研机构合作。医务社工服务在整合医疗资源方面独具优势，包括医疗专家、医护人员、医疗设备、康复设施及医院管理部门资源等。患者组织服务与医务社工服务可以互为资源支持，为医疗场景下的罕见病患者提供多学科协作与社会工作支持。

### 3.3 罕见病患者组织与行业组织

罕见病的单病种患者组织与支持患者组织、支持行业领域的行业组织，构建起罕见病领域的公益服务生态。但由于罕见病整体资源较弱，无论患者组织还是行业组织，相对于更广泛的公益行业领域，发展都相对缓慢滞后。

罕见病患者组织：是罕见病领域重要基础，直接凝聚、垂直服务患者群体，充分代表患者群体的直接诉求和利益，广泛获得患者与家属的信任。在凝聚社群、政策倡导方面具有独特经验和优势，能够充分获得患者与家属的直接信任，动员社群。罕见病患者组织随着发展壮大，也可能逐渐成为在某几种疾病或某些服务内容上的行业或平台组织。

罕见病领域的行业组织：罕见病行业组织为社会关注、资源导入贡献了重要价值，并持续为罕见病单病种组织提供培育、赋能发展的重要支持。罕见病行业组织具备枢纽优势，资金募集渠道多元，运营能力更强，相对可以获得更广泛的资源合作，进而赋能单病种组织创建、成长，直接资助或赋能单病种患者组织开展服务、倡导、医学发展等工作。同时，罕见病行业组织也会就某个群体的独特需求，开展直接面向患者的服务。部分罕见病患者组织在罕见病领域早期通过快速发展，逐渐成长为罕见病领域行业组织，以枢纽或行业领袖的身份培育更多的罕见病病种成立组织，以及赋能单病种组织的发展。



### 【罕见病患者组织与志愿者组织的协作】

罕见病患者组织：由罕见病患者及家属主导，核心目标是社群的服务支持、赋能与权益倡导，通过深耕罕见病领域，提供医疗信息、心理支持、政策倡导等专业服务，擅长提供疾病专业知识、凝聚患者社群，以及推动政策与医学研发，具有较强的领域专业性。罕见病患者组织可以通过与志愿者组织协作，形成长期稳定的合作关系，为罕见病患者提供更可持续的支持网络。

志愿者组织：一般由社会爱心人士组成，侧重提供无偿的人力支持与服务。通常擅长活动执行、物资筹集、社会宣传等事务性工作，通过社会动员链接爱心企业、媒体及社会公众参与，拥有地域本土的丰富资源优势。志愿者组织可以通过引入罕见病患者组织服务，形成有特色的服务内容。

### 【罕见病患者组织与公益慈善基金会的协作】

公益慈善基金会具有筹集资金的天然优势，患者组织可以提供一线需求。基金会可以通过资助患者开展医疗援助、患者服务、科普宣传等活动，为罕见病领域注入资源。共同推动罕见病政策完善，如医保纳入、新药研发支持。患者组织则通过基金会获取更多的社会资源支持，开展患者服务。

总之，罕见病患者组织与公益领域各组织均可以通过资源共享、优势互补、协同合作，为罕见病患者提供更全面多元的社会支持。各类公益组织，如基金会、志愿者团体、社会服务机构，则通过掌握患者组织传授的知识，能够更好地理解服务对象面临的社会心理的复杂性。可以说，社会工作领域的各组织和罕见病组织之间，是一种协同的合作关系，通过资源共享、能力互助，为罕见病患者提供更全面的社会支持能力。





## 第六章 罕见病工作方法

罕见病领域的公益慈善与社会工作，致力于解决个人和家庭受罕见疾病影响的独特的社会心理、情感和实际需求，旨在通过提供整体支持和系统性的行动，促进“受罕见病影响的人群”克服复杂的罕见病旅程生活，以应对诊断、治疗、生活的挑战，改善这一群体的生存质量和整体福祉。这些工作让罕见病问题超越了医学界限，对罕见病领域形成了结构化的支持和协作，让罕见病问题在社会运行系统层面获得推动力。

### 1. 工作方向

#### 1.1 疾病医疗相关

诊断和治疗支持。在每一位罕见病患者疾病旅程中给予支持帮助。如，帮助诊前学习，协助就诊规划，帮助理解治疗计划，协助整理就诊记录，诊疗流程陪伴安慰等。

疾病和家庭管理协助。开展疾病认知教育，协助患者和家庭理解疾病，做好相关管理，协调护理计划，支持康复照护等工作。

护理协调。协助寻找护理资源，为医疗和护理之间的协作提供支持，与医生、治疗师、康复师等合作，协助患者制定需求独特的全面护理计划。

信息导航。协助患者在复杂的医疗体系中获得资源，如医疗资源信息、临床试验、遗传咨询、医保流程等。

健康教育。帮助患者和家庭提升疾病认知，理解医疗和治疗方案，提升治疗依从性。帮助其了解如何对参与临床试验做出选择，学习健康管理措施、生活方式选择，以尽可能维持最佳的身体状态。

## 1.2情感心理相关

社会心理评估。用专业评估手段帮助患者和家庭了解自身状况，为自己搭建生活支持网络。

情感和心理支持。罕见疾病通常伴随着巨大的情感负担。社会工作可以帮助患者和家属处理情绪、心理、情感等问题，提升心理韧性。

伦理决策。帮助患者和家庭面对并处理伦理困境。

## 1.3困境与发展相关

经济援助。直接的募款支持，或间接的资源支持，以及运用财务知识，帮助患者和家庭进行理财规划、保险计划等，做出长期的经济应对策略。

促进独立生活。帮助患者提升独立生活技能，学习生活适应性技术、协助训练、制定辅具适配计划等。

促进教育公平。帮助罕见病患者获得公平教育，获取所需的教育资源。

社会融合参与。一方面赋能患者提升社会融合意识，提升社会交往能力，克服病耻感和孤立感，另一方面也可以对社区和公众开展工作，提升公众理解和社会包容度。

法律支持。协助患者增强权益意识，学习法律知识，协助法律咨询，以应对医疗权益、残疾保障、保险、监护权、家庭纠纷等各类法律问题。

就业支持。提供符合患者和家庭情况的就业咨询、就业培训、岗位培训，倡导工作场所适应，推动就业安置服务，开发适合的岗位等，提高患者的就业前景。

老年照护。协调社会资源，帮助年长患者获得适当的照护资源和养老服务。

临终规划。为那些无法治愈的患者和家庭提供临终规划服务、危机干预等，确保患者的偏好和决定得到尊重、家属的情感创伤获得抚慰。

家庭赋能与照护者喘息。关注罕见病患者家属的身心健康，为照护者提供喘息服务，促进患者与家属间的关系。

## 1.4意识与倡导相关

公众科普教育。创新多种形式，动员广泛资源，触达公众，以提高公众对疾病的认知、了解，增加预防与早诊意识，提升自身的健康管理能力。减少歧视和偏见。提升公众对研究、政策、诊疗保障方面投入的理解和支持。

推动政策变革。通过各种方式，影响地方、地区或国家层面的政策支持，以改善罕见病患者获取护理、诊断和治疗的途径，提高医疗保险报销比例和药品研发资金的支持力度，改善罕见病群体的生活质量和社会福祉。罕见病社会工作是相关研究、政策法规出台的重要推动者、参与者。

研究倡导。多方合作，促进推动新技术、新方法、新药物等各方面的研究。

社区建设。帮助罕见病患者及家庭建立社群网络、线上社区，为社群互助赋能。

罕见病领域的社会工作涉及了医学、社会学、社会工作、公共和传播等多学科，有广阔的发展空间。目前，罕见病领域的社会工作仍处于探索阶段，患者有多样化、多场景的需求，服务远远不足，社会工作在具体服务中可以不断开拓创新。

## 2.常用理论和视角

### 2.1优势视角

虽然罕见病意味着独特的挑战，但受影响的人群依然具备一定的优势和资源。优势视角帮助识别并利用患者和家庭的优势和资源，如面对困难的韧性、已有的应对策略、支持网络、已具备的能力等等，避免集中于对缺陷或弱点的关注，帮助、鼓励受益人群充分发挥自身能力，依靠固有的自身优势应对复杂的状况，促进罕见疾病患者的患者复原力、自决能力，以及建立更全面有力的支持系统。如，一名罕见病患者自身如果拥有强大的朋友圈或家族资源，社会工作运用其个人或家庭的支持系统，能更快捷帮助服务对象解决各类问题。工作中，在问题识别阶段，就将建立患者与家庭的支持系统放入服务计划，使后续的服务事半功倍。

## 2.2 家庭系统理论

罕见病会给家庭带来重大的情感、经济和照护负担等系统性的影响，导致家庭内部的关系紧张和压力增加。这一理论帮助评估罕见病对家庭动态的影响，制定支持整个家庭的应对策略，有效促进家庭内更好的沟通、协作机制，改善罕见疾病患者及其家庭成员的整体生活质量。比如，一名罕见病患儿需要大量的照护，家庭系统理论能够帮助家庭解决分配照顾责任和解决潜在冲突的问题。

## 2.3 危机干预模式

罕见病发生后，很多时候需要家庭快速做出重要决定，制定紧急决策，比如确诊后的突然心理打击，健康的突然恶化，迫切的经济援助等，并导致个人和家庭的情绪心理危机。

危机干预模式为社会工作者提供结构化的评估方法，帮助理解处于危机中的罕见病个体和家庭的实际需求，并将诉求与最必要的资源联系起来，如医疗信息、支持小组或经济援助等。通过对危机的有效管理，实际指导罕见病家庭经历最困难的挑战，减少痛苦，优化应对机制，帮助其重新获得控制感，在应对和适应当下的直接挑战时，为长期适应罕见疾病的生活奠定基础。

## 2.4 认知行为疗法

罕见病面临重大心理和情感挑战，比如孤立感、焦虑感、抑郁感，以及管理复杂疾病的负担等，情绪挑战通常也带来实际困扰。这一理论帮助患者识别自身的负面思维模式，重塑信念，制定应对策略，设定可以实现的目标，从而改善罕见病患者个人和家庭的长期心理健康，从整体支持角度上提高生活质量。

## 2.5 叙事治疗

罕见病意味着个人和家庭经历生活的重大变故，导致原有的生活希望中断。叙事治疗指导患者重新构建个人经历，将自己视为人生旅程中具有能动性的主体，重塑生活叙事。服务对象通过构建独特生活叙事，哪怕身处逆境，也能找到弹性的生活优势和生命时刻，肯定自身优势和恢复力，重获控制感和目标感，建立更积极的态度和观点，摆脱受害者心态。如，后天确诊的有严重影响的罕见病患者，极度陷入到自我否定，通过小组方法开展叙事疗法，以全新视角理解疾病的旅程、命运轨迹的改变，建立起对过往经历的全新认知，把其当成另一种人生的契机，再次建立希望与生活信念，形成心理韧性。

## 2.6赋权方法

罕见病使个人及家庭通常处于缺乏信息、治疗选择有限和孤立感中，从而感到无助或失去权力。赋权方法通过提供工具、知识、认知信念等，帮助患者和家庭提升解决问题的技能和复原力，重获对生活健康的控制感。赋权方法也能帮助患者更好地管理疾病，增强其情感和心理力量。比如，为罕见病患者赋予积极参与其治疗决策的能力，从而提高依从性和健康结果。赋权理论也可以鼓励个人和家庭成为自己需求的倡导者。如，倡导改善医疗保健政策，促进研究资金投入，减少与罕见疾病相关的耻辱感，培养个体自信，社会提供更支持和包容的环境等，有助于为医疗卫生和社会支持系统的必要变化创造更有利的生态，促进更广泛的社群权利和相关福祉。

## 2.7社会-心理评估

罕见病除影响身体健康，还对情感、家庭动态和社会支持网络有深远影响。

社会心理评估方法可以结构化地整理出罕见病患者生活的复杂性，准确识别系统性问题，如患者在诊疗、生活、情绪心理等各方面挑战，疾病对个人、家庭、照顾者和支持网络的重大影响。以此为基础，给出针对性的支持策略、有效的干预措施，提升案主对疾病生活的独特环境的适应性，更好应对罕见病的不确定和复杂性。社会心理评估方法，是帮助患者建立个性化支持系统的基础，应用广泛。例如，运用社会-心理，为不同病种的罕见病患者建立专门的登记字段，识别患者的真实需求与资源情况，开展个案时，以此做为基结。当累积了一定数据时，对患者的整体情况进行抓取，就能及时地调整服务策略，优化更新项目。

## 2.8公共卫生方法

公共卫生方法帮助社会工作者识别和掌握罕见病病例、健康情况、公共卫生资源等情况，并强调对健康的整体促进和预防。比如，开展社群教育提升罕见病的认知意识，促进早期诊断和健康干预，对疾病进行合理管理等。公共卫生方法有效促进社会工作者与利益相关方的合作，如，与卫生医疗提供者、服务者、研究人员、政策者制定者等专业人士合作，倡导社会支持研究、诊断和治疗，提升社会整体应对罕见病挑战的能力。

## 3.伦理与价值观

由于罕见病患者群体的特殊需求与社会环境，罕见病领域工作需要针对罕见病的“罕见性”和复杂性，遵守具有独特性的价值观，终极目标是让“罕见”被看见、被理解，实现患者个人成长与社会环境的良性互动。

### 3.1以患者为中心

“以患者为中心”是罕见病工作最核心的价值观，指将患者的需求和利益作为工作的出发点和落脚点。罕见病患者和家庭在疾病旅程和社会生活中，往往受到社会歧视、非客观评判等，产生被孤立、恐惧、担忧、抗拒等情绪。以患者为中心尊重个人独特的经历和情感，允许表达担忧、恐惧、焦虑等真实情感，也允许表达希望、诉求等渴望的声音，能够为服务对象建立接纳、包容，有安全感、同理心的支持性环境，或者提供量身定制的支持和指导。例如，罕见病的日常工作经常需要与患者签订肖像授权书/知情同意书等，需要社工从患者与家属角度思考知情同意书的内容，简洁清楚，避免成为文字游戏。签署前充分讲解告知该协议为患者与家属带来的权力和义务是什么，确保其真正理解与知情，在确保对方充分知情前提下，其次考虑协议制式、规范、签署格式等。需要特别注意，严禁使用某项福利诱导对方签署任何他们没有充分理解的文书与文件。患者的充分知情权永远是首位的。每个罕见病患者都是独一无二的，包括病情、家庭背景、心理状态、社会价值需求等，关注患者在医疗、康复、心理、社会等方面的全面需求，提供综合性且个性化的支持与服务。尤其尊重患者的自主选择权，鼓励他们参与各类决策过程，共同制定适合自己的治疗方案和生活计划。

### 3.2生命至上

始终将“生命至上”作为最高准则，把患者的生命安全和健康放在首位。罕见病患者经常面临生命威胁，病情严重却无法获取医疗资源时，必须迅速行动，协调各方资源，联系急救机构、医疗机构等。疾病的折磨难免消耗人的意志，一些患者可能不堪痛苦萌生自杀念头。无论其是否采取行动，一旦接收到相关的信息，都必须第一时间跟进并制定干预计划。应当传递“活着就有希望”的理念，强调与疾病共处而非放弃。同时，给予患者充分的人文关怀，关注他们的身体痛苦、心理感受和社会困境，以温暖和同情的态度对待每一位患者。充分尊重患者的生命历程，无论疾病处于何种阶段，都尽力提供支持，帮助其感受到生命的尊严和价值。对于终末患者及家庭，应尽早开展临终支持，帮助患者与家庭面对死亡议题，进行遗嘱规划、情绪疏导、悲伤辅导等等。

### 3.3反歧视

与一般患者相比，罕见病患者常因疾病导致外貌或身体差异，面临严重的误解和歧视，需要将每位患者视为独特的个体，充分接纳其生命经验和价值观念，不因病情罕见、身体孱弱、外貌特殊而区别对待。

### 3.4隐私保护

必须充分保护服务对象的隐私，并帮助患者和家属提升隐私保护意识与能力。没有经过同意和授权情况下，不得向任何第三方透露其个人信息、家庭情况、服务记录等敏感内容。在服务过程中，妥善保管服务者资料，采用安全的信息存储和传输方式，确保信息不被泄露。若因法律规定或特殊情况需要披露信息，应提前告知服务对象，并且遵循最小化披露原则，仅提供必要信息。罕见病患者的隐私信息不仅包括个人信息，还有病情的信息、生物信息等，都需要遵循同样的原则。有些患者的生命历程十分特殊，还有一些疾病的情况是非常敏感的，都要避免非工作场景的意外泄露。

### 3.5赋能增权与自主原则

传统慈善模式常将罕见病患者塑造为“悲情角色”，虽能短期获取资源，但长期会强化患者的无助感和自我污名。罕见病患者的工作强调通过能力建设和环境改变，帮助患者重获对生活的掌控权。同时，需要警惕“反增权”陷阱——即在增权口号下实施事实上的压迫性服务，真正将患者视为解决问题的“专家”而非被动接受者。赋能增权的主要目标是，帮助罕见病患者及其家庭提升自身的能力和信心，通过提供信息、技能培训、心理支持等各种方式，增强患者和家属应对疾病的能力，更好地参与疾病管理、康复训练和社会生活。

自主原则强调个体的自我决定能力、自由选择和行动能力。这些能力共同保障了服务对象根据自己的意愿和价值观做出决策并自由行动。罕见病患者和家属虽然处于弱势状态，同时也具备自主决策能力，要帮助其了解不同选择的利弊，在不强迫、不诱导的前提下，支持案主自主做出决策。比如面临医疗决策时，协助患者和家属充分了解各种治疗方案的利弊，但尊重他们的最终决定，即使这些决定可能和医生的专业建议并不一致。

### 3.6平等与差别平等原则

努力为患者争取平等的权利和机会，推动罕见病医疗保障政策的完善，使患者能够获得及时有效的治疗；倡导社会资源向罕见病群体倾斜，改善他们的生活条件；关注患

者在教育、就业等领域的公平待遇问题，消除因疾病而产生的歧视和障碍。平等原则强调普遍性，差别平等原则强调特殊性。平等原则，要求尊重每一位患者和家属的人格尊严和权利，不论其出身、性别、种族、贫富、病情程度等因素，都应给予同等尊重和平等服务机会。差别平等原则要求重点关注因社会、经济、家庭等因素处于不利地位的患者与家属，如困境家庭、单亲家庭患儿等，提供额外的支持和资源，以缩小差距，实现实质公平。如罕见病救助物资分配，依病情严重程度、家庭经济状况、社会支持多寡综合评估，制定公平分配方案，保障各类型患者家庭权益，维护公平正义。

### 3.7 最小伤害原则

始终将服务对象的利益放在首位，在采取任何行动或做出决策时，充分评估可能对其造成的伤害，并选择伤害最小的方案。比如，帮助患者进行创伤辅导，但患者的疾病由于一些特殊因素，可能在辅导中由于情绪波动而加剧，需要采取在心理创伤辅导与健康状况之间平衡的方式。社工也经常兼顾多个服务对象，需要以最小伤害原则评估资金、精力等资源的分配，帮助患者和家庭理解其在多种服务和场景中，获得充分且必要的信息。特别在参与医学研究、临床试验、信息调研等场景中，各类社会工作中都需要谨慎和清晰地处理患者知情同意。如为罕见病患者开展赋能项目，但活动需要进行项目反馈披露，或者需要传播患者的个人生命故事时，必须获得患者或监护人的知情同意。

### 3.8 真诚告知和给予希望

要与服务对象建立真诚、信任的关系，在服务过程中保持诚实、坦率，提供的信息应当真实、准确、完整，不隐瞒、不欺骗，确保其能够基于充分信息做出自主决策。如，协助患者参加临床试验，应该充分地为患者提供相关的知识，解读试验方案、权益与义务等，确保患者是在完全了解信息、背景、风险、结局的情况下，做出自主决策。给予希望，则强调应积极鼓励患者和家属保持乐观态度，增强其面对困难的信心，有助于服务对象的心理健康，也能提升其应对问题的能力。但这两项原则之间在实践中可能产生冲突：过于详细的风险信息可能给服务对象带来心理负担，过度强调希望可能掩盖现实风险。如，大部分罕见病意味着无药可用，无医可治，尤其对于年轻的患者以及患儿的家长，是无法接受的痛苦。当患者或家属满怀希望向社工求助治疗方案时，社会工作者遵守信息告知义务，说明患者病情的不良预后，可能会令求助者陷入焦虑和绝望，心理和生活均产生进一步的负面影响，社工需要同时寻找更多的有希望的信息同时传递给求助者。



## 4.从业者的素养要求

罕见病给个体和家庭带来独特且复杂的挑战，这要求该领域的工作者具备多方面关键素养。

### 4.1专业的罕见病知识

罕见病工作跨学科、跨专业，不同罕见病在疾病知识、对患者影响方面千差万别。必须了解、熟知疾病特点，才能理解患者痛苦根源与需求核心，为患者制定适合的支持策略。例如，一名社工同时服务了两名罕见病患者，发现两人虽然疾病不同，有一款治疗药物却是相同的，然而两人的药物价格却相差很大。经过详细了解，才发现原来虽然药物在临床可以同时治疗两个病种的患者，但只有一种疾病获得了适应症批准，患者买药时可以获得医保支持。而没有适应症的病种购买时则需要全自费。服务中，社工需要了解两种不同的疾病知识、药物适应症与超适应症的概念、适应症获批的依据以及增加适应症需要完成的研究程序、医保报销制度的底层逻辑、医保与适应症之间的关系等多领域跨学科的知识。

### 4.2较强的同理心

罕见病患者深陷复杂的医疗困境，面临资源匮乏、孤立无援和精神痛苦。必须具备较强同理心，才能真切感知他们的境遇，建立信任关系，才能更好地协调资源、推动各方合作，帮助患者应对艰难处境。例如，罕见病服务经常需要为偏远地区的患者处理医疗救助项目，这些患者家庭可能没有网络与智能手机，无法听懂社工常用的网络申请模式，需要充分理解这部分患者的需求，并可能需要寻求和调动周边资源为患者家庭提供帮助，以完成资料整理打印等极为基础的准备性工作。这要求社工需要设身处地，理解各种不同生活境遇下的困境患者与家庭的生活背景与处境。

### 4.3倾听能力与沟通技巧

患者内心积聚了大量复杂的情绪与情感诉求，善于倾听使患者感受到被尊重、被理解。也有助于工作者深入洞察其真实需求，高效开展工作。同时，罕见病患者的利益相关方十分多元，良好的沟通能力有助于与各方协作，促进罕见病服务目标达成。罕见病社工小莲服务某位患儿母亲，有一天小莲刚接通这位母亲的电话，就听见她不停地哭泣，并语无伦次地诉说着各种压力，以及矛盾纠结。小莲没有任何的打断，也没有强调她叙述时的逻辑，直到对方平复心情后，经过详细沟通了解到其本人想再生育一个健康宝宝的诉求与困境。小莲结合自己掌握的知识与信息，引荐了国内权威的遗传专家，指导该家长科学生育。在完成一系列科普与检查后，这位母亲一年后迎来了她的健康二宝，此后家庭的生活状态也发生了翻天覆地的变化。

## 4.4 创新解决问题的能力

罕见病领域当前缺乏标准化的社会服务模式，没有现成经验借鉴。传统的工作方法常难以发挥效果。罕见病问题是系统性问题，有极大的创新空间，应对罕见病复杂特性必须有创新解决问题的能力。例如，病痛挑战基金会的司南项目司南Lab，依托社会资源和相关组织，针对罕见病患者在确诊前、中、后期的信息甄别和服务流程进行优化，通过服务设计、设计思维的方法，创新出一种新的服务设计，产出解决方案并孵化，帮助罕见病患者提高信息甄别能力，准确找到所需的医疗资源，提高患者就医的关键决策力、服务效率和便利性。

## 4.5 资源动员能力

资源匮乏也是罕见病领域当前最突出的矛盾需求，资源动员能力贯穿罕见病社会工作始终。社会工作者要善于挖掘和整合社会资源，以支持多元化服务。例如，一个初创期的罕见病组织需要举办专业学术会议，需要动员医学专家、政策专家、患者与家属、资助方、媒体等各类利益相关方，需要社工冷静梳理资源需求列表、需要动员的资源列表，找到资源触达路径，并进行执行实施。

## 4.6 倡导意识与能力

社工需拥有组织与参与意识倡导、公共教育等活动的的能力。罕见病患者长久处于社会边缘，饱受误解与歧视。社会工作者需要将倡导意识与能力形成“肌肉记忆”，随时为患者发声，以及在政策推动、资源分配中为患者争取权益。例如，南京某社工中心在服务罕见病患儿宁宁时，发现其面临医药费、生活费、康复等等多重困境与需求，社工中心组织民政、学校、妇联等多方参与联席会议，为宁宁制定综合救助方案，帮助她解决用药难题，协调各方为其定制具有矫正姿势功能的轮椅，缓解脊柱侧弯问题，帮助身体已有严重问题的照护者宁宁妈纳入健康服务。服务过程中，社工们为宁宁及其家庭发声，在政策推动、资源分配中积极争取权益，助力患者及其家庭改善困境，推动宁宁身边社会形成理解与包容。

53

---

53. 病痛挑战基金会. 罕见病创新解决计划启动[EB/OL]. 环球网, 2017-02-28[2024-10-12].  
[https://www.sohu.com/a/128212714\\_157301](https://www.sohu.com/a/128212714_157301).

#### 4.7 保持心理韧性

罕见病问题严峻且富有挑战，罕见病工作可能遭遇诸多阻碍与挫折，容易导致职业倦怠与无力感。需要有强大的心理韧性，才能坚守岗位，持续为患者及其家庭注入希望，并通过不懈耕耘实现自我成长。有许多罕见病患者组织的一线服务人员自身即患者或家属，在面对更多的同病相怜的患者家庭复杂情况时，对服务者的心理状态都是冷酷的考验。尤其面对复杂的家庭困境，甚至患者离世，他们往往展现极强的心理韧性，协调资源、冷静处置，做好患者家属安抚等，一次次自我疗愈，以应接不断的患者求助。

#### 4.8 保持文化敏感性

每一个罕见病患者和家庭都处于独特的个体状态和生活状况，他们来自多元文化背景，涵盖不同年龄段、少数民族或宗教信仰。社会工作需要理解和尊重多元文化并充分实践，处理文化差异，理解“对生命的不同理解”，确保工作符合患者的价值观和信仰。例如，某些宗教信仰者在治疗选择上可能会遵循特定教义，一些少数民族可能有独特的家庭照顾模式与文化禁忌。社工必须拥有理解不同文化细微差异的能力，充分尊重多元文化，确保服务对象不受到伤害，获得适配的支持。

### 5. 社会工作方法的应用

社会工作专业为罕见病工作提供了许多工具和方法，包括个案、小组、社区等。罕见病患者的问题往往急迫、脆弱，要求个案工作像朋友相处，从接案开始，精准评估定制计划，全程跟进关怀，服务需要投入更多的精力，每一步几乎不容出错；小组工作像朋友聚会，给予患者和家属互助且安全的力量，引导受益人共克困境；社区方法则像家园生活，通过评估需求整合资源，构建网络帮助患者融入社群，在团体中获取信息、获得归属感。三种方法往往相辅相成，你中有我，我中有你，协同使用。

专业社会工作理论学习，运用专业实务方法去构建服务体系，对罕见病知识的学习，融入到患者与家属群体中，全然接纳患者的种种疾病症状、心理情绪，充分理解他们所经历的痛苦与困境，努力与患者或家属建立起如朋友般深厚的信任关系，充分地理解需求、现象背后的深远因素和影响，为更好地展现罕见病社会工作实务，以社工服务机构与罕见病组织进行对照理解。

## 5.1 个案工作方法

个案工作方法强调对服务对象的全面评估、个性化服务计划的制定、专业的介入和持续的评估与调整。这种方法在罕见病社会工作中尤为重要，能够为患者及其家属提供精准、专业化的支持。

### 【个案工作方法的应用步骤】

#### •需求评估

目标是全面了解罕见病患者及其家属的需求和问题，为制定个性化服务计划提供依据。由于这些需求复杂多样，对需求进行梳理，评估需求的急重缓轻非常重要。评估一般有三种方式。开展访谈，与患者及其家属进行深入访谈，了解他们的生活状况、心理状态、社会支持网络等。使用标准化的心理评估工具，如焦虑抑郁量表、社会支持量表等，评估患者及其家属的心理状态和社会支持情况，有的疾病还有专门的病情程度量表。第三方合作，寻求多学科协作，寻求医生、护士、心理咨询师等其它专业人员的共同合作，进行全面评估。

#### •制定服务计划

根据需求评估结果，清晰服务目标、服务的策略、具体的措施，以及服务的时效性。

短期目标：解决患者及其家属当前最紧迫的问题，如经济援助、心理疏导，提升心理韧性。

中期计划：提升受益人的自我管理能力和心理适应能力，协助建议个人和家庭的社会支持网络等。

长期规划：帮助患者及其家属建立长期的支持系统，提升生活质量。多数情况下，难以以为受益人建立长期规划，一方面是罕见病的问题复杂漫长，而社会工作服务资源受限。一方面，有些急迫的严重的病患，只能通过短时间的介入帮助延长生存期，在生存期内帮助提升生存质量。

#### •服务介入

目标是通过具体的介入措施，帮助患者及家属解决实际问题，提升应对疾病的能力和结局，改善生活质量。罕见病患者与家庭困境多、需求多，社会工作有许多值得发掘拓展的方法，用创新方案更有效地解决问题。常见的服务内容包括了经济援助、康复训练、心理支持、情感疏导、链接资源、发展赋能、职业培训、信息支持、家庭支持、政策倡导、社会支持网络、生活与发展赋等等。

## • 服务评估与反馈

目标是评估服务效果，及时调整服务计划，确保服务质量和效果。包括过程评估和结果评估。过程评估，主要是评估服务的阶段性目标达成度，社工方法及技能的运用效果。结果评估：通过问卷调查、访谈等方式，评估问题的解决程度。根据评估结果，再调整服务计划，提升服务质量。

### 【罕见病社会工作的个案方法的优势】

个性化服务。罕见病患者的困境复杂、且长期，每个罕见病患者的病情、家庭背景、心理状态等都独一无二。阶段性的干预不能真正为患者和家庭带来决定性的改变。个案服务能够以需求为出发，在患者群体相对共性的问题中，为那些困境最为突出的患者针对性地解决当前的需求，量身定制服务计划。比如，对于家庭经济困难的患者，社会工作者可以协助申请医疗救助、慈善基金；对于因疾病产生严重心理问题的患者，能提供一对一的心理辅导。

建立深度信任关系。临时性的干预难以为患者和家庭带来决定性的改变。个案服务中，社会工作者与患者长时间保持接触，这种一对一的互动模式有助于建立深厚的信任关系，患者更愿意敞开心扉，分享自己的真实感受和需求。当患者信任社会工作者后，会更积极地配合治疗和康复计划，提高服务效果。

整合资源。个案服务的目标明确，可以将各类资源集中起来形成力量，获得更好的服务效果。例如，联系专业的医疗团队，为患者争取更好的治疗方案；寻找相关的康复机构，帮助患者进行功能恢复训练；链接社区志愿者，为患者提供生活照料等。通过整合资源，全方位满足患者的需求。

### 【罕见病社会工作的个案方法的挑战】

服务资源有限。由于罕见病患者数量相对较少，针对性的专业服务资源也有限，开展社会工作服务的过程中，时常要面临资源不足的困境。比如，某些罕见病的治疗药物稀缺，价格昂贵，社会工作者难以帮助患者获取足够的药物支持。

需要有丰富的专业知识。罕见病种类繁多，每种疾病都有其独特的病理特征和治疗方法。社会工作者需要学习丰富的医学和健康知识，才能更好地理解患者的病情，为其提供有效的服务。

伦理困境。在个案服务中，可能会遇到一些伦理困境。例如，当患者的个人意愿与家属的期望产生冲突时，社会工作者需要处理好并尊重患者自主权，帮助其维护家庭和谐。此外，在保护患者隐私和向相关机构披露必要信息以获取资源支持之间，也需要谨慎权衡。

## 5.2小组社会工作方法

小组社会工作方法是组织患者及其家属参与小组活动，营造支持性环境，促进成员交流与支持，助其应对罕见病挑战的方法。小组活动类型多样，包括情感支持、信息交流、心理疏导、能力建设小组等。

小组活动形式：包括线下与线上。理论上，线上小组活动难以替代线下的情感交流，效果稍欠。但由于开展便利，对于难以出家门以及地域较远的罕见病患者更有优势，可以增加频次，改善交流方式，加强活动管理，是具有性价比的服务方式。

### 【小组社会工作方法应用】

情感支持小组。目标：给予患者及其家属情感支持，缓解心理压力，增强心理韧性，为家属提供照护喘息。常见内容方式如分享会、各类主题活动等。

信息交流小组。目标：为患者及其家属提供疾病知识、治疗方案、最新研究进展等信息，助力疾病管理。常见内容如知识讲座、康复沙龙、工作坊、线上交流群。

情绪心理小组。目标：帮助患者及其家属应对心理压力，提升心理适应能力。常见内容如心理评估、戏剧工作坊、读书会、情绪沙龙。

能力建设小组。目标：提升患者及其家属的自我管理和应对能力，增强社会适应能力。常见内容如自我健康管理培训、康复能力训练、社群能力建设。

就业创业支持小组。提供就业创业培训与指导，根据患者及其家属的兴趣、能力和身体状况，帮助成员提升就业能力、实现社会融入。活动内容如职业技能学习、职业体验和探索活动、职场经验分享会等。

### 【小组工作方法的优势与挑战】

#### •优势

有助构建支持网络。罕见病患者与家属时常面临着孤立无援，小组工作将他们聚集在一起，形成相互理解、支持的社交网络。在定期的小组活动中，患者够结识志同道合的伙伴，减少孤独感，也能够获得情感慰藉与创伤安抚。

经验分享与知识传递。不同患者在应对罕见病的过程中积累了各自的经验。在小组中，患者可以分享治疗经历、康复方法、与医疗机构打交道的经验等。同伴间的经验分享，比单纯从医护人员那里获取信息更具实用性和可操作性，同时也促进了知识在患者群体中的传递。

增强自我认同与信心。在小组互动中，患者看到其他成员积极面对疾病，克服困难，会受到鼓舞。同时，当自己的经验和观点被他人认可时，能增强自我认同感，提升面对疾病的信心，有助于更好地应对疾病带来的身心挑战。

#### •挑战

患者个体差异与沟通障碍。罕见病患者在病情严重程度、治疗阶段、心理状态等方面存在较大差异。这需要在活动策划时为小组找到共同话题，并且要充分考虑不同患者的身体运动能力、表达能力、认知能力的差异，让活动的设计能够适应所有参与者，每个成员都有平等的表达与参与机会。

专业资源与人员的匮乏。开展小组工作需要具备医学、心理学、社会工作等多方面知识的专业支持团队。目前，针对罕见病领域的专业资源，包括专家、志愿者都相对较少，可能影响小组工作的质量和效果，无法满足患者多样化的需求。

持续参与的动力不足。罕见病的治疗是一个漫长过程，患者可能面临身体不适、经济压力、病情复发等多重困难，而导致难以持续参与小组活动，影响小组的稳定性和活动的连贯性。

### 5.3社区工作方法

#### 【传统社区工作方法】

基于社区开展罕见病社会工作，在患者的生活场景中，有助于服务的持续性。

#### •优势

广泛调动社区资源。社区涵盖了丰富的人财物资源。在通过发动社区居民、志愿者、商家等各方力量，能为罕见病患者提供生活照料、物资捐赠、情感陪伴等多元化支持。整合社区内的医疗、教育、福利等资源，为患者提供便捷的服务。

促进社区融合与归属感。通过社区宣传活动，提高社区居民对罕见病的认知和理解，重视罕见病防治与健康管理。同时减少歧视和偏见，营造包容、关爱的社区环境，让患者感受到社区的接纳和支持。

建立长期稳定的支持体系。社区有相对稳定的结构，围绕患者的生活，在社区内建立起相对稳定和持续的服务支持网络。从患者日常照料到长期的康复计划，可以根据患者的需求变化调整和完善。

## •挑战

社区认知严重不足：大多数社区居民对罕见病的了解极为有限，甚至存在误解。从而对罕见病患者产生恐惧、排斥等负面情绪。认知不足导致社区居民难以主动为患者提供帮助，甚至在患者参与社区活动时，会出现不友好的态度，影响患者融入社区的进程。需要长期的公众倡导，才能在社区发挥社会工作的价值。

组织协调困难：虽然社区拥有丰富的资源，但要将这些资源有效地整合起来并非易事。不同的资源提供者，如社区组织、企业、志愿者团队等，有着各自的目标和工作方式，在协调各方行动时，容易出现沟通不畅、责任不清等问题。

资金与人才短缺：罕见病由于人数少，在社区难以开展专项患者服务。社区资金主要依赖政府拨款和社会捐赠，资金来源不稳定，难以满足长期、全面的患者个体服务需求。同时，罕见病的特殊性要求服务人员具备专业的医学知识、心理学知识和社会工作技能，但社区内专业人才稀缺，现有的工作人员往往难以提供高质量的服务。

### 【创新社区工作方法】

理论上，社区工作方法具有一定的弱势人群服务优势，但由于罕见病患者地域分散，实际工作中难以在某个社区开展专项服务。罕见病患者群体通常在线上聚焦，患者组织通过网络平台搭建线上患者网络，将分散各地的患者组成了“线上社区”（即社群），借鉴传统社区工作方法开展服务。

患者社群有共同的特征、目标，交流不受地域约束。能够快速分享资源信息，也能够协调跨地区患者之间的互助，促进社区融合与归属感，并建立长期的服务支持。

基于患者社群的“社区工作”，近似于针对受益人的集群式系统服务，服务更加垂直化。其面临的挑战是，“患者群体的在线社区”与其它利益相关方处于不同“社区”，存在明显的交流隔离和资源壁垒，无法为患者构建生活场景中的服务支持网络。线上的患者社群服务与线下社区服务可以通过组织协作，实现专业能力整合与资源协同。如，在社区开展罕见病宣传日活动，吸引居民参与，介绍社区内罕见病患者家庭的困难与需求，鼓励居民捐赠物资、提供志愿服务，如陪伴患者就医、为患者家庭提供家政帮助等，构建社区对罕见病患者的支持网络。



# 结语



终于到了写结语的时刻，五味杂陈。历时两年，这本小册子在各位编委集体智慧贡献下，反复修改，得以完成。尽管只有4万字，编写过程却颇多曲折。从大纲到初稿、成稿，从近10万字压缩下来，六次修订，十余位编委和专家顾问以及试读者均为此付出了宝贵的时间精力。

由于罕见病问题多元复杂，领域涉及多个学科，对执笔人的视野认知与知识储备都是极大的挑战，作为一个社会较新的新议题，相关的研究文献资料也较为有限。其中内容难免局限与错漏，恳切地请求读者共同斧正。

编写时，为了尽力呈现罕见病公益领域全貌，执笔人从罕见病的概况、特点，到罕见病领域核心角色——患者和患者组织，以及罕见病社会工作与实务，做了逐步梳理。为了让非医学读者可在手册中获取必要的罕见病医学背景知识，为具体工作奠定基础，手册保留了第二章内容。幸得三位医学专家详细地修订、把关，确保所有医学相关内容具备严谨的专业性。特别感动于已逾古稀的罕见病专家黄尚志教授，逐字逐句标注，且将全文中错字，符号等问题全部一并标出，老先生的严谨风范令人肃然起敬。

然而，手册中也有许多遗憾：罕见病的多元复杂性，罕见病庞大的病种与人群的社会问题，罕见病患者和患者组织的真实困境，以及罕见病社会工作实践中各类现实挑战，篇幅有限难以说尽，尤其解决策略也仅能够摘择基础要点，抛砖引玉，期待为每位有志于罕见病公益领域事业的朋友打开探索大门。

作为执笔者，这两年我也经历着一段人生的艰难挑战，罕见病令我对挑战的感受更为深切。编写的工作也陪伴我度过了这段艰难心路，赋予我更深思索的机会：身处公益领域，应该怎样以温暖而坚定的力量，穿透罕见病本身和患者生活之间的边界。

对于人类，疾病一直是非常古老的，它本身从不曾改变，惟一改变的是我们，以及我们对于将未知转化为已知所作出的努力。当我们敬畏疾病、敬畏医学的时候，正是接纳和改变的开始。

每一种疾病、每一个患者群体，每一个患者家庭，都是独特的。个体的生命经验，甚至痛苦都是独一无二的。努力解决罕见病的问题，以及对待罕见病患者的态度，正在丈量整个社会的文明尺度。愿公益帮人们更好地认识自身与疾病的关系，减少疾病对个体的命运的影响。愿公益能为社会创造这样的未来：疾病依然存在，但孤立与绝望终将消弭，每个患者都能在社会网络中寻得自己的生命坐标，每个人都能拥有美好的生活。

衷心希望，有更多人愿意为罕见病公益事业携手共进，用知识和行动，为罕见病患者创造一个更温暖、更包容的世界，让他们更多尊重和关爱，让罕见病的问题最终被攻克。这其实也是在解决与每个人息息相关的自己的问题。

## 参考文献

- [1] 张抒扬, 董咚. 中国罕见病综合报告 (2021) [M]. 北京: 中国医药科技出版社, 2021.
- [2] 国家卫生健康委员会. 罕见病诊疗指南 (2019 年版) [EB/OL]. 北京: 国家卫生健康委员会, 2019. <http://www.nhc.gov.cn/yzygj/s7659/201902/61d06b4916c348e0810ce1fceb844333.shtml>
- [3] 张抒扬, 赵玉沛, 黄尚志, 崔丽英, 陈丽萌. 罕见病学 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020.
- [4] 张抒扬, 董咚, 李林康, 王奕鸥. 2020 中国罕见病综合社会调研 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020.
- [5] 全国罕见病学术团体主委联席会议. 中国罕见病定义研究报告 2021 [R]. 上海: 中国罕见病 / 孤儿药定义第三次多学科专家研讨会, 2021.
- [6] Orphadata – Orphanet datasets. Orphanet. [2025-07-08]. <https://www.orphadata.com/>

## 附录

### 附1 部分罕见病领域研究报告

| 序号 | 标题                                     | 发布方                                  | 发布时间 |
|----|----------------------------------------|--------------------------------------|------|
| 1  | 《中国罕见病行业趋势观察报告》<br>(2021-2025)         | 北京病痛挑战公益基金会<br>&沙利文中国                | 2025 |
| 2  | 《患者参与罕见病药物研发指引1.0》                     | 北京病痛挑战公益基金会                          | 2025 |
| 3  | 《中国罕见病药品行业调研与<br>发展趋势研究》（2025-2031年）   | 产业调研网                                | 2025 |
| 4  | 《患者社群组织如何推动药物研发<br>2025修订版》            | 蔻德罕见病发展中心                            | 2025 |
| 5  | 《2023罕见病诊疗与保障体系<br>建设报告》               | 国家卫健委罕见病诊疗与保障<br>专家委员会               | 2024 |
| 6  | 《罕见病儿童群体健康公平状况<br>研究报告》                | 北京病痛挑战公益基金会                          | 2024 |
| 7  | 《患者参与药物监管决策的路径研究》                      | 蔻德罕见病发展中心                            | 2024 |
| 8  | 《时不我待：中国罕见病立法研究报告》                     | 蔻德罕见病发展中心&西蒙顾和                       | 2024 |
| 9  | 《国家医保谈判药品落地现状和<br>地方实践经验研究报告》          | RDPAC                                | 2024 |
| 10 | 《2022我国罕见病多元保障政策经验<br>和机制研究报告》         | 中国罕见病联盟北京大学<br>&RDPAC                | 2023 |
| 11 | 《2023罕见病创新药物产业发展<br>宏观政策研究课题报告》        | 中国罕见病联盟、<br>中国药科大学&RDPAC             | 2023 |
| 12 | 《罕见病类特殊医学配方食品<br>可及性报告》                | 北京病痛挑战公益基金会&<br>上海交通大学医学院<br>附属新华医院等 | 2023 |
| 13 | 《罕见皮肤病多层次保障研究报告》                       | 北京病痛挑战公益基金会<br>&南开大学                 | 2023 |
| 14 | 《患者组织对于罕见病疾病自然史研究<br>的认知调研》            | 北京病痛挑战公益基金会<br>&健康中国研究院              | 2023 |
| 15 | 《基本医保对罕见病用药可及的影响——<br>医保纳入后患者用药负担情况研究》 | 北京病痛挑战公益基金会                          | 2023 |

| 序号 | 标题                        | 发布方                             | 发布时间 |
|----|---------------------------|---------------------------------|------|
| 16 | 《普惠型商业健康保险参与罕见病多层次保障研究报告》 | 北京病痛挑战公益基金会<br>&南开大学            | 2022 |
| 17 | 《公益慈善力量参与罕见病多层次保障研究报告》    | 北京病痛挑战公益基金会<br>&北京大学            | 2022 |
| 18 | 《罕见病全球科技创新白皮书》            | 北京病痛挑战公益基金会<br>&Plug&Plan China | 2022 |
| 19 | 《共同富裕下的中国罕见病药物支付》         | 蔻德罕见病发展中心<br>&IQVIA中国           | 2022 |
| 20 | 《中国罕见病定义研究报告2021》         | 全国罕见病学术团体<br>主委联席会议             | 2021 |
| 21 | 《中国罕见病综合报告2021》           | 张抒扬，董咚                          | 2021 |

## 附2 部分罕见病疾病日

| <p>国际罕见病日：2月最后一天</p> <p>2月29日国际罕见病日（Rare Disease Day）是由欧洲罕见病组织（EURORDIS）于2008年发起的全球性倡议，旨在通过四年一遇的“罕见”日期象征罕见病群体的困境，呼吁公众与政府关注罕见病的诊疗、政策及患者权益。</p> <p>非闰年时，纪念活动调整至2月28日举行。</p> |                        |                                 |           |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|---------------------------------|-----------|
| <p>罕见病的疾病日（或意识月/关爱月）是为提高公众对特定罕见病的认知、推动研究及改善患者生存质量而设立的专项纪念活动。目前有许多病种设置了疾病日，既有国际组织倡导发起的，也有由中国患者组织推动发起的。以下为部分罕见病疾病日，上述病种在我国大多有较活跃的患者组织在开展工作。</p>                             |                        |                                 |           |
| 时间                                                                                                                                                                        | 疾病日                    | 相关疾病                            | 名称缩写      |
| 2月最后一周                                                                                                                                                                    | FD/MAS全球意识周            | 骨纤维异常增殖症/<br>McCune-Albright综合征 | FD/MAS    |
| 2月15日                                                                                                                                                                     | 世界天使综合征日               | 天使综合征                           | AS        |
| 4月8日                                                                                                                                                                      | 国际库欣综合征关爱日             | 库欣综合征                           | CS        |
| 4月15日                                                                                                                                                                     | 国际庞贝病日                 | 庞贝病                             | PD        |
| 4月17日                                                                                                                                                                     | 世界血友病日                 | 血友病                             | HEM       |
| 4月最后一周                                                                                                                                                                    | 原发性免疫缺陷周               | 原发性免疫缺陷                         | PID       |
| 4月                                                                                                                                                                        | 国际法布雷病关爱月              | 法布雷病                            | FD        |
| 5月4日                                                                                                                                                                      | 国际纯合子型家族性<br>高胆固醇血症意识日 | 纯合子型家族性<br>高胆固醇血症               | HoFH      |
| 5月5日                                                                                                                                                                      | 世界肺动脉高压日               | 肺动脉高压                           | PAH       |
| 5月15日                                                                                                                                                                     | 结节性硬化症关爱日              | 结节性硬化症                          | TSC       |
| 5月15日                                                                                                                                                                     | 亨廷顿舞蹈症国际关注日            | 亨廷顿舞蹈症                          | HD        |
| 5月15日                                                                                                                                                                     | 国际黏多糖贮积症日              | 粘多糖贮积症                          | MPS       |
| 5月17日                                                                                                                                                                     | 世界神经纤维瘤病关爱日            | 神经纤维瘤病                          | NF        |
| 5月18日                                                                                                                                                                     | 天疱疮中国关爱日               | 天疱疮                             | Pemphigus |

| 时间    | 疾病日                     | 相关疾病                        | 名称缩写     |
|-------|-------------------------|-----------------------------|----------|
| 5月20日 | 国际白塞病关爱日                | 白塞病                         | BD       |
| 5月23日 | 国际肝豆关注日                 | 肝豆状核变性/威尔逊氏病                | WD/HLD   |
| 5月25日 | NMOSD患者关爱日              | 视神经脊髓炎                      | NMOSD    |
| 5月30日 | 世界多发性硬化日                | 多发性硬化症                      | MS       |
| 5月    | 小胖威利宣传月                 | Prader-Willi综合征/<br>小胖威利综合征 | PWS      |
| 6月1日  | 淋巴管肌瘤病关爱日               | 淋巴管肌瘤病                      | Lam      |
| 6月6日  | 佩梅病关爱日                  | 佩梅病                         | PMD      |
| 6月7日  | 国际CAH宣传日                | 先天性肾上腺皮质增生症                 | CAH      |
| 6月13日 | 国际白化病宣传日                | 白化病                         | Albinism |
| 6月15日 | 重症肌无力关爱日                | 重症肌无力                       | MG       |
| 6月20日 | FSHD关爱日                 | 面肩肱型肌营养不良症                  | FSHD     |
| 6月21日 | 世界渐冻人日                  | 肌萎缩侧索硬化症                    | ALS      |
| 6月23日 | Dravet综合征国际知晓日          | Dravet综合征                   | DS       |
| 6月29日 | 世界硬皮病日                  | 硬皮病                         | SSC      |
| 7月7日  | 国际卡尔曼氏综合征日              | 卡尔曼氏综合征                     | KS       |
| 7月21日 | 中国尿素循环障碍关爱日             | 尿素循环障碍                      | UCD      |
| 8月7日  | SMA国际关爱日                | 脊髓性肌萎缩症                     | SMA      |
| 8月31日 | 中国Lesch-Nyhan综合征<br>关爱日 | 自毁容貌综合征                     | LNS      |
| 9月7日  | 世界DMD关爱日                | 杜氏肌营养不良症                    | DMD      |
| 9月21日 | 原发性生长激素缺乏症<br>关爱日       | 原发性生长激素缺乏症                  | PGHD     |

| 时间        | 疾病日            | 相关疾病                        | 名称缩写 |
|-----------|----------------|-----------------------------|------|
| 9月24日     | 国际家族性高胆固醇血症意识日 | 家族性高胆固醇血症                   | FH   |
| 9月24日     | 国际aHUS关爱日      | 非典型溶血性尿毒症综合征                | aHUS |
| 9月25日     | 国际共济失调日        | 脊髓小脑性共济失调                   | SCA  |
| 9月        | 脑白质营养不良意识月     | 脑白质营养不良                     | LD   |
| 9月        | CMT意识月         | 腓骨肌萎缩症                      | CMT  |
| 10月1日     | 国际戈谢病日         | 戈谢病                         | GD   |
| 10月最后一周   | 蝴蝶宝贝国际关爱周      | 大疱性表皮松解症                    | EB   |
| 11月1日     | 国际肢端肥大症认知日     | 肢端肥大症                       | ACRO |
| 11月1日     | 国际家族性乳糜微粒血症意识日 | 家族性乳糜微粒血症                   | FCS  |
| 11月15日    | 小胖威利关爱日        | Prader-Willi综合征/<br>小胖威利综合征 | PWS  |
| 11月第三个星期六 | 中国PNH关爱日       | 阵发性睡眠性血红蛋白尿症                | PNH  |

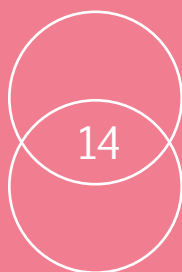




工 作 组：黄可欣 乔可欣 王龙玺  
校 对：马里千  
设计排版：丁嘉伟

内部刊物，仅供交流  
版权所有，请勿盗用

公益领域通约



罕见病



三一基金会  
SANY FOUNDATION