

《全球委员会消除罕见病患儿诊断壁垒调查结果和建议报告》在京发布 三大方案重磅发布 助力攻克罕见病诊断壁垒

2月28日,《消除罕见病患儿诊断壁垒调查结果和建议报告》(简称“《报告》”)在京发布。该报告由武田、微软和欧洲罕见病组织共同创立的消除罕见病患儿诊断壁垒全球委员会(简称“全球委员会”)调研并撰写,总结了罕见病患儿在诊断方面存在的主要障碍,并提出克服这些障碍的可行建议。自2月20日起,该报告在全球重磅发布,并在美国纽约、比利时布鲁塞尔的微软办公室以及北京同步举办发布仪式。逾600名罕见病专家及倡导者出席本次会议,一起就《报告》如何落地亚洲进行详细解读与深入交流。



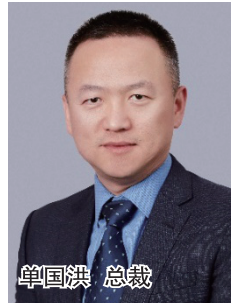
扫一扫
关联阅读全文



黄如方 主任



张抒扬 教授



郭国洪 总裁

深度解读

消除罕见病诊断壁垒三大解决方案

为患者及其家庭赋能 打造快速诊断第一个突破口

加深公众对罕见病及其发病率的了解,是缩短诊断时间的第一步。对于尚未确诊的儿童,家长和日常照护者是医生获取患者信息的主要来源。

全球委员会建议发起线上推广项目,提高公众对罕见病的认知,为家属提供相关知识,鼓励他们就诊时采取更积极的行动。此外,鼓励父母和照护者更系统的记录孩子的症状、治疗措施。当家长了解孩子复杂的病史,并能够清晰、简洁的进行沟通时,医生就能对下一步诊断做出更明智、更迅速的决定。

其次,使用安全的便携式健康档案。通过安全技术,将医生和家长提供的所有数据汇集到一起,同时确保数据隐私。每次新的医生、实验室或专家进行诊断时,家长们都要带上这张“护照”,以利于整个护理团队就下一步计划做出更明智的决定。

为一线医护人员 配备诊断和转诊工具

约半数罕见病患者在儿童时期发病,因此,一线医护人员通常是患者家属能联系到的最先发现异常症状的人。这些医生的角色至关重要,也是医学上的第一道防线。

迄今为止,全球已知的罕见病约7000种,指望医生能够识别数千种罕见病症,从而准确诊断每一位罕见病患者并不现实。因此,全球委员会建议利用人工智能识别罕见病,助力一线医护人员迅速有效地识别可能患有罕见病的患者。其次,提升和扩大诊断测试的可及性。80%的罕见病起源于遗传,而遗传学和基因组学领域正在迅速发展,这为确诊罕见病带来了巨大希望。但全基因组测序费用高昂,且相关专家的短缺使患者机会有限。

因此,建立一个平台,使一线医护人员通过在线输入系统向专家小组提

供医疗记录等信息,共同决定是否需要进行基因检测,可减少不必要的检测或者更好的检测。

重新定义遗传咨询 使医学遗传学家更快诊断

在遗传学诊所设立预诊中心。作为遗传咨询转诊的一部分,全球委员会建议一线医生将重要的患者数据输入一个数字系统,该系统以标准化方式收集数据。患者之间的数据可以比较,从而更好的进行诊断和开展下一步工作,然后确定是否需要进行遗传咨询或进行哪些额外检查,从而节省时间,加快诊断速度。

针对农村及偏远地区患者,在第一次向遗传学家进行咨询时,患者家长需要提前填写一个电子表格,这种表格由医疗机构和终端用户共同设计,确保首次就诊时信息的全面性和咨询的高效性,这将优化患者、护理人员 and 遗传学家的时间和资源。

在北京发布会上,罕见病发展中心主任兼创始人、全球委员会成员黄如方先生深入解读了全球委员会重磅发布的这份首年度《报告》,并表示:“我们携手全球专家一起努力,成功制定了一份行动路线图,助力缩短罕见病患者的诊断时间。现在,我们将采取行动,努力落

实相关建议。通过这个平台,中国可以向其他发达国家借鉴利用先进技术管理罕见病的经验,共同致力提高公众对罕见病的认知。”

2018年,夏尔(现已合并至武田)、微软和欧洲罕见病组织共同成立全球委员会,由患者倡导组织、医生和其他各领

域专家共同组成多学科小组,旨在助力攻克影响罕见病群体的复杂挑战。过去一年间,全球委员会通过患者、家属和其他专家顾问收集相关信息以获取核心洞察,并开发技术解决方案以缩短罕见病的确诊时间。该路线图可总结为三个解决方案:



01

为患者及其家庭赋能。为照护者提供与医生合作所需的工具,以便他们将看似无关的症状联系在一起,或询问是否需要进一步检测,以帮助医生实现准确诊断。

02

为一线医护人员配备诊断和转诊工具。为一线医护人员传授知识并配备工具,助力其迅速有效地识别可能患有罕见病的患者,并通过机器学习、专家指导和基因检测等方法采取适当的措施。

03

重新定义遗传咨询。开发创新方法,例如标准化报告和利用远程医疗扩大患者就诊机会等,帮助医学遗传学家更快地对需优先考虑的患者进行诊断。

据统计,中国有预计超过2000万罕见病患者,每年新出生的罕见病患儿超过20万;40%的罕见病患者都曾被误诊过至少一次,平均确诊时间超5年。这极有可能带来灾难性的后果:例如,延误挽救患儿生命的最佳治疗时机;或者由于缺乏治疗,扰乱患儿家庭的平静生活,且难以规划孩子的未来。《报告》指出,当前罕见病患儿的平均确诊时间高达5年,哪怕在医疗保障体系较为发达的国家也不例外,无数家庭辗转于复杂的医疗系统,却屡被误诊。

全球委员会的研究成果对于中国罕见病的发展具有重要的现实意义和指导作用。北京协和医院副院长、中国罕见病联盟秘书处秘书长张抒扬教授出席大会并发表了《如何在中国构建罕见病诊断服务体系》的主题演讲,她指出:“全球委员会致力消除罕见病诊断壁垒,并开发解决方案助力缩短罕见病确诊时间,这些行动至关重要,能够支持一线医护人员对下一步诊断措施做出更明智、更迅速的决定。中国可以从全球委员会的研究

成果及建议中获益良多,未来我们将继续与世界一流的罕见病专家通力合作,推动中国罕见病事业的发展。”

微软亚洲时区区域医疗健康及社会服务业务发展负责人杨启平先生表示:“全球委员会通力合作解决全球罕见病群体亟待满足的医疗需求,是科技医疗行业合作的典范。我们可以预见,通过利用人工智能和算法等新技术,未来罕见病患者及其家人将得到更好的支持以确能保及时获得诊断,尤其是在亚洲。”

武田:为患者的每一段旅程保驾护航

在全球已知的罕见病中,85%~90%罕见病对患者具有生命威胁,然而只有约5%罕见病具有临床控制方案。一直以来,武田致力于与所有利益相关方通力合作,解决罕见病患者在疾病诊断方面未被满足的紧迫需求。武田在医学研究上开设的约40余项临床研究项目中,有75%都关注罕见病领域。

中国作为一个拥有2000多万罕见病患者的大国,消除罕见病诊断壁垒任务艰巨。令人振奋的是,随着中国医疗改革步伐的

不断深化,近期国家利好政策频出,包括最新公布的《首批21个罕见病药品和4个原料药清单给予增值税优惠》和《关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》,为整个罕见病行业的发展带来了春天。

武田大中华区总裁单国洪先生表示,全球委员会北京发布会的成功举办无疑将开创一个全新的起点。他坚信,科学技术将给我们提供前所未有的机会。这份报告提出了许多技术解决方案和建议,希望能为罕见病诊治带来一些有益的启

发。作为全球罕见病领域的领航者和全球委员会联合发起方之一,武田将继续秉承“以患者为中心”的理念,积极配合政策改革,也期待各方力量加入他们,携手医疗行业及社会各界齐心协力,将这些建议付诸行动,为全球数百万罕见病患儿及其家庭带来生命的曙光。

心有所向,未来可期。武田将持续为中国患者引入切实有效的创新技术方案,为患者的每一段旅程保驾护航,助力实现《“健康中国2030”规划纲要》的宏伟愿景。