

国际罕见病日：京沪“隔空”签约，为罕见病诊疗打造样板 -中国溶酶体贮积症诊疗能力建设项目启动

2020年2月29日，中国北京 – 每年2月的最后一天是国际罕见病日，今年更恰逢四年一次的2月29日。由一场突如其来的疫情开年的2020年，也成为了所有人“罕有”的一年，但疫情并未中断社会各界对罕见病患者的关注。由中国罕见病联盟、北京罕见病诊疗与保障学会、北京瑞洋博惠公益基金会共同组织发起、赛诺菲（中国）参与支持的中国溶酶体贮积症（LSDs）诊疗能力建设项目（简称“STEP项目”）在今日正式启动，并于北京和上海两地进行了线上“隔空”战略合作签约。项目将通过逐步完成具备“上下协同”示范作用的LSDs单病种诊疗能力体系建设工作（包括戈谢病、庞贝病、法布雷病、黏多糖贮积症I型），打造罕见病领域早发现、早诊断、能治疗、会管理样板，让更多罕见病患者得到更快的确诊和规范治疗。



中国溶酶体贮积症（LSDs）诊疗能力建设项目正式启动

与此同时，身处北京、四川、山东、河北的多学科专家团队为邢台戈谢病患者进行了一场“隔离病毒，爱不隔断”的戈谢病MDT多学科远程会诊，MDT多学科远程会诊作为STEP项目诊疗能力提升的重要举措之一，通过最大化地优化资源配置，在疫情期间为患者提供了一条新的获得及时诊断的途径。

多地远程会诊，架起戈谢病线上诊疗绿色通道

来自邢台的戈谢病患者大宝（化名）今年刚满11岁，5年前父母发现他的肚子越来越大，为了给大宝治病，父母带着他几乎走遍了所有医院，“我们从村里的诊所转到市医院，又转到省医院，可是一直没有检查出来结果，最后到北京协和医院才终于确诊是戈谢病。”

不幸的是，在去年年末，又一场“空难”降落在这个家庭头上。小儿子小宝（化名）出现了和大宝相似的症状——脾肿大，被当地医院初步诊断为戈谢病，随后父母带小宝立刻赶到协和医院进行了一系列检查，然而由于恰逢疫情封村，无法赴京领取报告，增加了确诊和就诊的时间和难度。

值此特殊背景下，为了尽快帮助小宝确诊，作为 STEP 项目启动后的首个落地学术平台，经中国罕见病联盟协调，北京协和医院、四川大学华西医院、山东省立医院、邢台市人民医院和邢台小宝家中多点连线互动，进行了 MDT 多学科远程会诊，帮助小宝进行了线上确诊并制定了后续邢台当地规范诊疗的长期随访方案。此次 MDT 多学科远程会诊由邢台市人民医院小儿血液肿瘤科主任高伟介绍远程会诊需求，北京协和医院儿科主任医师邱正庆进行患者资料梳理和介绍，远程患者问诊，来自北京协和医院、四川大学华西医院、山东省立医院的神内科、血液内科等多学科专家团队在线参与讨论，充分发挥各专科优势，及时对患者做出有效评估并明确诊断，并就患者后续的长期随访管理诊疗方案交流了意见，帮助患者大大节约了时间和经济成本。



MDT 多学科远程会诊画面

邢台市人民医院小儿血液肿瘤科高伟主任表示：“对于生活在县域的罕见病患者及我们地方医院来说，MDT 多学科远程会诊为疾病的及时诊断和规范化治疗提供了强有力的支持，能够有效减少误诊和误治，患者在当地就能在全国及地方医院的共同协作下确诊并获得规范的诊疗方案，不仅免去了到处求医的奔波，也在一定程度上减轻了患者的经济负担。同时，此次戈谢病 MDT 多学科远程会诊为罕见病分级诊疗管理做了有效示范，作为地方医院的主管医生，借由此次交流我在家族史阳性戈谢病患者的诊疗评估方面获益匪浅，未来会与邱教授保持紧密沟通，相信对患者持续获得规范化诊疗会有帮助。”

戈谢病是一种溶酶体贮积症，属于罕见病家族中的一组遗传性代谢疾病，多发于儿童，患者通常肚大如鼓，又被称为“企鹅宝宝”，而像大宝和小宝一样面临确诊时间长、就诊难的“企鹅宝宝”还有很多。罕见病由于较为罕见，极易被误诊、漏诊，难以获得及时的诊断，在中国，50%的戈谢病患者曾被误诊，70%的戈谢病患者需要经过多家医院诊断才能确诊。

此外，我国罕见病患者还面临着整体诊疗能力不足的严峻现实。戈谢病、庞贝病、法布雷病及 MPS I（黏多糖贮积症 I 型）等溶酶体贮积症是中国为数不多的一组可诊可治的罕见病，然而除少数大城市的大医院外，多数地方医院对溶酶体贮积症的认知不足，诊疗技术的可及性有限，导致罕见病患者不得不往返于多家医院就医，耗时且耗力，无法获得规范化的有效治疗。

北京协和医院儿科主任医师邱正庆第一次参与戈谢病的网上诊断，对此她表示：“目前溶酶体贮积症群体的诊疗仍然面临着诊断难、长期规范治疗难以维系等难点，我们希望通过多学科探索、多方协同，积极推进罕见病早诊早治，提升规范诊疗能力。北京协和医院作为罕见病诊疗协作网国家级牵头医院，会充分发挥建规立制、组织培训、学术交流、接受疑难危重患者、下转病情稳定患者、指导成员医院的责任与使命，发挥好学术优势，服务好罕见病患者，助力健康中国建设。”

定标准、建规范，三步走让溶酶体贮积症诊疗有“套路”可循

MDT 多学科远程会诊为我们展示了罕见病分级诊疗协作是如何便捷高效实现的，而一张更大的协作网正在全国铺展开来。2019 年 2 月 15 日，国家卫生健康委办公厅发布建立全国罕见病诊疗协作网的通知，通过遴选罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的医院，组建罕见病诊疗协作网。而 STEP 项目将助力全国罕见病诊疗协作网的医疗机构将单病种诊疗能力提升落到实处、解决溶酶体贮积症（LSDs）患者实际问题的落地项目。



STEP 项目线上签约现场

STEP 项目计划于 2020-2022 年三年内逐步完成具备“上下协同”示范作用的 LSDs 单病种诊疗协作体系建设工作，具体包括：（一）成立 LSDs 单病种学协会专委会，定标准、建规范，推动单病种诊疗流程、专家共识的更新或制定，让临床诊疗有据可依；（二）组织系统且持续的师资培训、患者教育，课程设计模块化，线上/线下有机结合，切实提升疾病认知与诊疗能力，让 LSDs 诊疗医生培养有章可循；（三）成立省级单病种诊疗协作组，组织开展省内培训活动，探索单病种诊疗示范单位的科室认证、医院认证甚至医联体认证标准与评价模式，让诊疗能力提升有质可评。

国家卫生健康委医政医管局医疗管理处张文宝副处长表示：“在国际罕见病日开展罕见病的多学科会诊很有意义，以北京协和医院牵头，依托多家罕见病协作网医院的多学科会诊以具规模性、集中性的远程结合现场会诊形式开展，实现高效的多方沟通与信息共享，真正达到‘会诊’的意义，为患者提供了筛查、诊断、治疗和随访的全程连续诊疗服务，这是在罕见病诊疗领域贯彻落实分级诊疗先行先试的良好实践。”

中国罕见病联盟执行理事长李林康表示：“希望通过 STEP 项目的落地，将全国各地医院对罕见病的分级诊疗协作与溶酶体贮积症群体的诊疗能力提升落到实处，多方协同，赋能医院、赋能医生、赋能患者，推动包括戈谢病、庞贝病、法布雷病、MPS I 在内的溶酶体贮积症早发现、早诊断、能治疗、会管理的诊疗规范，缓解患者疾病进展，切实减轻疾病给患者及其家庭带来的经济和精神负担。”

凝结多方力量，多措并举助推罕见病诊疗能力提升

罕见病诊疗能力的提高离不开国家的支持，近年来，有关部门加大对癌症、罕见病等重大疾病的防治工作，并针对罕见病出台了各种惠民政策。从 2018 年 5 月 22 日，国家卫生健康委员会发布《第一批罕见病》目录，中国首次官方定义罕见病，到 2019 年 2 月国家卫生健康委员会办公厅宣布建立全国罕见病诊疗协作网、2020 年 1 月宣布依托协作网国家级牵头医院北京协和医院设立全国罕见病诊疗协作网办公室，充分体现了党和国家对罕见病防治工作的高度重视。虽然疾病罕见，但战胜疾病地决心并不罕见。近年来国家不断出台惠民政策，各部门组织也在积极地参与多方协作，全面构建高效的罕见病诊疗体系，不断完善并推进发展，真正解决罕见病患者的确诊难、用药难、就诊难问题，让更多罕见病患者都可以得到快速诊断和规范治疗，有药可用、用得起药。

除此之外，罕见病诊疗的发展还需要依靠医疗机构、药企、患者组织、慈善组织等多方共同协作，多种维度为罕见病诊疗的发展添砖加瓦。赛诺菲中国新特药事业部罕见病领域负责人俞蕾表示：“解决罕见病这个难题，需要发挥人类互助的精神，作为罕见病领域的先驱者，赛诺菲始终关注中国罕见病患者的治疗需求，积极引进创新药物，同时与政府、学会及各方合作伙伴携手，努力地探索多元化罕见病患者的救助模式。如今中国罕见病联盟指导下的 LSDs 诊疗能力建设项目（STEP）的启动，就是我们的行动，未来，赛诺菲将继续坚持这份责任感，为中国罕见病患者带来更多新的希望，我们相信，只要全社会相向而行，持续向前，一定能够实现病者有其药的中国梦。”

尽管罕见病在人群中的发病率很低，但事实上，罕见病与每一个人息息相关——多数罕见病是由基因缺陷导致的，而每个人生来都携带有缺陷基因，所以，关注罕见病就是关注人类自身，罕见病诊疗的发展还需要我们共同的关注和努力。

关于赛诺菲中国

赛诺菲是一家全球领先的生物制药公司，专注人类健康。作为改革开放后首批进入中国的跨国企业之一，1982 年赛诺菲便在中国建立了办公室。赛诺菲中国的多元化业务覆盖了制药、人用疫苗和消费者保健。在中国，赛诺菲拥有 12 处办公室，4 大研发基地和 3 家生产基地，并有 9,000 余名员工遍及全国。赛诺菲致力于将创新药品和疫苗加速引进中国，领军数字化创新，从而满足最广大中国人民的健康需求。

如需了解更多信息，请访问 www.sanofi.cn，或关注“赛诺菲中国”微信公众号及“Sanofi”领英账号。

关于赛诺菲

联系人

赛诺菲中国

姓名：周荣蓉

电话：86-21-22266462

邮件：Audrey.Zhou@sanofi.com

赛诺菲前瞻性声明

本新闻稿包含前瞻性声明。前瞻性声明并非对历史事实的陈述。这些声明包括预测和估计及基本假设，对于公司未来计划、目的、意图的陈述，对未来财务状况、事件、运营、服务、产品开发和潜力的展望，以及关于未来业绩表现的陈述。通常可以利用诸如“期望”、“预期”、“相信”、“打算”、“估计”、“计划”等词语，以及类似表达作为判定前瞻性声明的依据。尽管赛诺菲管理层认为这篇前瞻性声明中所反映的预期具有合理性，投资者仍需注意这些前瞻性信息和声明受制于诸多风险和不确定性因素，其中许多难以预测且通常不被赛诺菲所控制，这可能导致实际结果和发展与前瞻性信息和陈述中所表达、暗示或预测的信息存在重大差异。这些风险和不确定因素主要包括研究和开发中固有的不确定因素，未来的临床数据和分析，包括产品上市后所获取的数据和所进行的分析，监管当局的决定，例如美国食品及药物管理局或欧洲药品管理局关于是否及何时批准任何药品、医疗器械或可能备案用于候选产品的生物用品上市的决定，以及这些机构关于产品标识和其他可能影响此类候选产品的可用性及商业潜力等事宜的决定，获得批准的候选产品不能保证肯定获得商业成功，未来替代性疗法的获批及其商业上的成功，集团受惠于外部增长机会的能力，汇率变化趋势与普遍利率，成本控制政策及由此带来的结果，已发行股份的平均数以及赛诺菲在公开呈报给美国证券交易委员会（SEC）和法国金融市场管理局（AMF）的报告中已作讨论或明确的部分，其中包括列于表 20-F 的赛诺菲年度报告（截止日期 2019 年 12 月 31 日）中的“危险因素”和“前瞻性声明警示”。除非存在可适用的法律规定，赛诺菲不承担更新和修改任何前瞻性信息和陈述的义务。

GZCN.GZ.20.02.0028