



重庆晚报

2025年 2月

28日

星期五

农历乙巳年 二月初一

重庆日报报业集团
主管主办



+轨道语音

+轨道视频

+轨道大平面广告

+李子坝文旅产业园

国内统一连续出版物号
CN50-0002(代号 77-12)

第 13315 期
今日 08 版

让罕见病被看见

2.28 国际罕见病日

每年2月的最后一天是国际罕见病日。今天,让我们来了解下什么是罕见病,哪些疾病属于罕见病,如何预防罕见病?

什么是罕见病

2021年,我国把

新生儿发病率小于 **1/10000**

患病率小于 **1/10000**

患病人数小于 **14万** 人的疾病



称为罕见病

罕见病不罕见

尽管罕见病发病率比较低,但病种繁多,患者数量更是不容小觑。

目前,全球已经确认的罕见病超过 **7000种**

全球有 **3亿** 人患罕见病

我国现有罕见病患者

超过 2000 万人

每年新增患者超过 **20万**

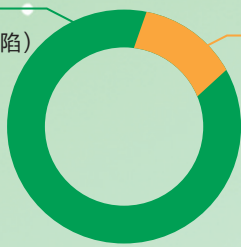
罕见病多数是先天病、慢性病,且可能危及生命。目

前,全球只有不到 **10%** 的已知罕见病有药可治。

罕见病的病因

遗传缺陷
(基因突变或缺陷)

约 **80%**



其他原因
(感染或过敏反应、机体退化或增生)

约 **20%**

罕见病患者约 **50%** 在儿童期发病

最大的发病群体是 **0-6岁** 儿童

罕见病已成为我国5岁以下儿童重要死因之一

部分罕见病及症状

白化病: 皮肤、头发等体毛呈白色或者黄白色。

血友病: 凝血功能障碍,一旦发生出血,靠自身机能无法止血。

柠檬宝宝(甲基丙二酸血症): 患者由于代谢缺陷,高蛋白饮食后,甲基丙二酸等有机酸在体内大量蓄积,导致全身多系统损害,孩子可能表现为呛奶、嗜睡。如不能及时发现诊疗,将危及生命。

瓷娃娃(成骨不全症): 患者骨质脆弱,会出现反复骨折,骨头畸形生长等症状。

法布雷病: 首发症状是四肢剧烈疼痛,此外,肾、心脏、脑等器官病变。

戈谢病: 生长发育落后于同龄人,肝脾肿大,皮肤鱼鳞样病变等。

蝴蝶宝宝(大疱性表皮松懈症): 皮肤在受到轻微摩擦或碰撞后出现水泡、糜烂。

庞贝病: 严重肌肉无力,舌头、心脏等肥大,无法达到发育标准。

如何预防罕见病

根据罕见病先天性、遗传性的特点,以下措施可有效预防罕见病:



避免
近亲结婚



进行
遗传咨询



做好
孕期检查



做好
产前诊断

医生提醒:

早发现、早诊断、早干预是预防和治疗罕见病的重要手段。

据央视新闻

