

“医学孤岛”到“生命绿洲” 中国照亮罕见病患者希望

新华社记者 李恒

“致那黑夜中的呜咽与怒吼，谁说站在光里的才算英雄。”舞台上表演者歌唱《孤勇者》，引起了许多罕见病患者的共鸣。

5月23日至25日，2025年罕见病国际交流会在海南海口举行。来自全球多个国家和地区的专家学者、临床医生、科研人员、药企代表、政策制定者、患者组织代表等齐聚一堂，共同探讨罕见病诊疗与关爱的未来。

会上传递出一组温暖数据：目前全国罕见病诊疗协作网医院达419家，罕见病目录扩展至207种病种，超过90种罕见病用药被纳入国家医保药品目录。中国在罕见病筛查、治疗、多学科诊疗模式等方面不断取得新突破。

——朝着希望生长的“向日葵”

刘欣若用彩色蜡笔画下了自己眼中的世界：画中有个小女孩躺在病床上，护士正推着装满药品的护理车向她走来。窗外是蓝天白云大海和自由飞翔的鸟儿。这幅画被展示在会场入口处，旁边写着：“假性软骨发育不全，8岁、15岁做过矫形手术”。

“矫正治疗的过程痛苦又漫长，每一次拉伸都像是有无数根针在扎。”刘欣若的故事，是全球约3亿罕见病患者的缩影。全球已知的罕见病超7000种，却仅有5%的疾病拥有获批疗法。对患者而言，与罕见病的博弈是一场与时间赛跑的“孤独战役”。

国家有行动，病患才有希望。国家卫生健康委医政司医疗管理处处长马旭东介绍，多年来，我国通过采取制定罕见病目录、完善诊疗体系和质量控制体系、优化医保政策、推动药物研发等多项举措，不断提升罕见病诊疗和保障能力。

从一个人到一群人，社会力量逐渐温暖壮大。2016年，北京病痛挑战公益基金会成立；2018年，中国罕见病联盟成立；2023年，中华医学会罕见病分会成立……随着罕见病医学专业组织的相继成立，医学专业人才的持续壮大，这些“生命卫士”正用专业与爱心，照亮很长一段时间内“被遗忘的角落”。

“关爱罕见病不是‘一时之事’，是‘一直之事’。”中国罕见病联盟执行理事长李林康说，在健康中国建设道路上，每一个生命都值得被温柔以待，每一份疾苦都应得到社会关注。这不仅彰显了文明社会的温度与高度，更是人类命运共同体理念在医疗健康领域的生动注脚。

科研院所实验室里，科学家为攻克罕见病，脚步不停歇；城市地铁站内，罕见病科普艺术展引人注目；短视频平台上，患者用镜头记录“带病生存的坚强”……微光成炬，照亮生命的裂缝。一位成骨不全症病友写道：“‘瓷娃娃’是昵称，但我们更是永远朝着希望生长的‘向日葵’。”

——科技点亮生命微光

围绕罕见病患者的核心需求，科技之光正在照亮罕见病诊疗的“无人区”：

中国罕见病综合云服务平台，由中国罕见病联盟自主搭建的罕见病数字健康平台，专注于罕见病诊疗智能应用开发，赋能罕见病患者管理、临床研究、教育培训、项目管理、新药研发等领域，构建罕见病诊疗与保障地图；

脑机接口为手术难以治愈的罕见神经系统疾病患者提供新的替代治疗方案，通过神经信号解码与外部设备交互，帮助患者恢复运动、沟通或感知功能；

基于我国罕见病知识库和中国人群众基因监测数据支撑，北京协和医院与中国科学院自动化研究所共同研发的“协和·太初”罕见病大模型正式进入临床应用阶段，帮助医生更准确快捷识别诊断罕见病，进一步缩短确诊时间，有望破解罕见病诊疗全国范围内同质性差的“症结”……

“科技的意义在于让‘不可能’变成‘可能’。数量再少的群体，都不该被疾病禁锢。”北京协和医院院长、中华医学会罕见病分会首届主任委员张抒扬说，科技赋能罕见病诊疗，改变的不仅是患者的生存概率，更是医学如何为每一份独特的存在战斗到“可能”的最后一刻。

——全球携手共筑“生命方舟”

近年来，中国在罕见病防治领域“破壁”前行。如，博鳌乐城国际医疗旅游先行区通过“特许政策”，已引进45款用于罕见病治疗的国际创新药品；国家自然科学基金委为罕见病设立专项，科技部批准建设疑难重症及罕见病国家重点实验室……

“罕见病既是医疗体系的试金石，更为全民健康提供创新解决方案。”世界卫生组织驻华代表马丁·泰勒在视频讲话中指出，中国与患者权益组织共同修订罕见病目录的经验值得国际社会借鉴。

医学无国界，爱跨越一切。推进全球罕见病防治事业进步，需要各国携手合作。

马丁·泰勒呼吁，应推动全球风险池机制，通过价格透明化与集中采购确保实现高价疗法的普惠化供给；推进可持续照护服务模式布局，系统性满足患者终身康复治疗与心理健康支持需求。

国际罕见病研究联盟有关专家指出，面对罕见病防治这一公共卫生课题，国际社会需打破壁垒、共享资源，努力让科研跑赢病魔，才能为生命赢得更多可能。

不因疾病罕见而忽视，不因缺乏医药而放弃。我们期待全世界携手并进，以持续温暖的政策支持为基石，以社会各界的关爱理解为助力，共同帮助罕见病患者从“医学孤岛”走向“生命绿洲”，让每一个生命都能享有健康的权利。

◆健康科普

研究揭示多不饱和脂肪酸 调节神经细胞功能机制



日本一个研究团队通过分析由人诱导多能干细胞(iPS细胞)培养得到的神经细胞发现，细胞膜中多不饱和脂肪酸的含量及其构成比例变化会对神经细胞功能产生重要影响。相关论文发表在细胞出版社旗下《交叉科学》杂志上。

神经细胞的细胞膜主要成分是脂质和蛋白质，其中脂质包括二十二碳六烯酸(DHA)、花生四烯酸(ARA)等多不饱和脂肪酸，此前已知它们对脑功能产生重要影响。

据日本理化化学研究所、京都大学等机构日前联合发布的新闻公报，研究团队首先在不添加多不饱和脂肪酸的培养基中，利用来自健康人的iPS细胞培养出神经细胞，再向培养基中添加DHA和ARA。结果发现，随着多不饱和脂肪酸在细胞膜中含量增加，细胞膜的膜流动性提高。膜流动性表现为膜结构中的脂质和蛋白质分子的多运动形式，包括侧向扩散、翻转运动等。在膜流动性升高情况下，脑部β淀粉样蛋白产生量会减少。β淀粉样蛋白异常沉积是阿尔茨海默病和帕金森病等神经退行性疾病的主要病理特征之一。

随后，研究人员利用添加有多不饱和脂肪酸但DHA和ARA含量很少的培养基培养神经细胞，然后再向培养基中添加DHA和ARA。此次研究人员未发现细胞膜的膜流动性变化，但观察到神经细胞的突触尺寸变大，轴突变长，轴突分支也变得更多，形成更复杂的形态。研究团队推测，这或许表明添加的DHA和ARA令神经细胞之间的连接发生变化。

研究人员测定发现，在上述两种实验条件下，神经细胞活动的同步性都随着培养时间增加而增强。在培养基中添加多不饱和脂肪酸培养得到的神经细胞中，这种同步性更强。

研究成果表明，在用人iPS细胞培养得到的神经细胞中，细胞膜中的多不饱和脂肪酸的含量以及各种多不饱和脂肪酸的构成比例对神经细胞的功能发挥着重要作用。新发现有功构建与脂质相关的多种脑部疾病模型，并研究相关疗法。(新华社记者 钱铮)

新技术可高效向 细胞内运送药物

瑞典研究人员日前在英国学术期刊《自然-通讯》发表论文说，他们开发出一种能高效将治疗性蛋白质等运送到细胞内的技术，有望用于治疗某些神经系统疾病等。

瑞典卡罗琳医学院日前发布公告说，该机构研究人员开发的这项技术基于“细胞外囊泡”，这种囊泡能在细胞之间传递具有生物活性的分子。研究人员通过引入两种物质，增强了囊泡与细胞相关结构融合并释放具有治疗效果蛋白质等物质的能力。

在动物实验中，研究人员将含有一种治疗性酶的囊泡注射到实验鼠大脑中，结果显示其大脑海马体等处的细胞发生了显著变化。研究人员还用这种方法向实验鼠体内运送药物，抑制了其全身性炎症。

研究人员认为，这项成果有效克服了向细胞内运送药物面临的一些障碍，可用于治疗某些神经系统疾病、遗传性疾病和全身性炎症等多种疾病。(新华社发)



银发舞韵动天山

5月28日，江西省老年人体育协会代表队在自选项目比赛中。当日，2025年全国老年人健身秧歌交流活动在新疆维吾尔自治区奎屯市体育馆落幕。本次活动由中国老年人体育协会主办，共有来自全国18支代表队的200余人参加。

新华社记者 徐宏岩 摄

◆星空有约

端午夜12点可赏“飞龙在天”

5月31日迎来端午节。当晚9时左右，苍龙七宿的“龙头”角宿会升至正南中天，到午夜12时左右，整条苍龙的“龙形”会横亘在夜空中，亦称“飞龙在天”。

我国古人观测天象，先后选择了黄道、天球赤道附近的二十八个星宿作为“坐标”。这二十八星宿每七宿为一组：东方为苍龙，南方为朱雀，西方为白虎，北方为玄武。

中国科学院紫金山天文台科普主管王科超介绍，端午节当晚可见的“龙”是东方苍龙，包含角、亢、氐、房、心、尾、箕七宿。“这七宿分别象征龙的不同部位，角宿作龙头，亢宿为脖颈，氐宿为胸膛，房宿为龙腹，心宿是龙身，尾宿和箕宿共同代表龙尾，生动勾勒出一条龙的形象。”王科超说。

与去年相比，今年端午节对应的公历日期提前了11天，看到“飞龙在天”的时间也会更晚，大约在午夜12点。王科超解释，相同的恒星天象在一天中出现的时间除了受岁差经年累月的影响，也与公历日期的早晚直接相关。同一颗恒星，大约每天都比前一天提前4分钟升起。

因此，今年从“龙头”抬起、升至正南中天，到“飞龙在天”出现的时间，都会比去年晚40分钟左右。”王科超说，以北京地区为例，在下午3点半左右，“龙头”角宿就会从地平线升起，随后缓慢移动，到晚上9点左右升至正南中天，12点左右，象征“苍龙”中心的心宿二运行至正南方，整条“苍龙”横亘夜空。随着时间推移，“龙形”会逐渐西落，慢慢沉入地平线以下，在黎明前逐渐隐没。(新华社记者 王玥珩 朱筱)

爱肤防晒：一堂全民健康“必修课”

新华社记者 李恒

随着夏季紫外线辐射增强，科学防晒又成为热点话题。

5月25日是全国护肤日。权威专家提示：防晒绝非仅仅是为了美观，更是预防多种皮肤疾病的关键举措。从抗老化到防癌变，爱肤防晒应成为全民健康“必修课”。

防晒从娃娃抓起

北京大学第一医院副院长、国家皮肤与免疫疾病临床医学研究中心主任李航指出，皮肤老化主要分为自然老化和日光老化。自然老化是随着年龄增长不可避免的生理现象，日光老化从青春期就开始积累，60岁以后会有显著性差异。

日光老化主要来自紫外线的伤害，其中长波紫外线能够深入皮肤真皮层，导致皮肤变黑，还会破坏胶原蛋白和弹性纤维，加速皮肤老化；中波紫外线主要作用于皮肤表皮层，是引起皮肤晒伤、红肿、疼痛的“元凶”。

“虽然晒太阳有助于钙质吸收，但防晒必须从娃娃抓起。”李航强调，1岁以下

的婴儿皮肤娇嫩，对化学物质的耐受性较差，如需防晒，应避免使用防晒霜，可采用物理防晒方式，如使用遮阳伞、为婴儿穿上长袖长裤、戴上宽边遮阳帽等。1岁以上的孩子可逐渐开始使用标注适用年龄的儿童防晒产品。家长在给孩子使用防晒霜前，应进行过敏测试。

专家特别提醒，气雾型防晒霜虽然使用方便，但存在误吸风险，且可能存在颗粒物吸入性肺炎风险，尤其对于呼吸道较为敏感的儿童来说，吸入气雾型防晒霜可能会引起咳嗽、呼吸困难等不适症状，应慎用。

美白焦虑或致过度防护

“许多女性为了追求美白，存在过度防晒现象。”北京大学第一医院皮肤科病理科副研究员赵嘉惠指出，紫外线防护是为了预防皮肤疾病和老化，属于健康刚需，而美白产品属于美容范畴，旨在改善皮肤色泽，提升外在形象。

对于进行医美项目的人群来说，术后防晒不可少。赵嘉惠说，像激光、光子嫩

肤等医美项目，在治疗过程中会暂时破坏皮肤屏障，使皮肤变得更加敏感脆弱。若术后忽视防晒，紫外线很容易刺激皮肤，引发色素沉着，影响治疗效果。应首选物理防晒方式，待皮肤恢复一段时间、屏障功能逐渐完善后，再根据需要叠加使用化学防晒产品。

北京大学人民医院皮肤科主任医师陈周说，中波紫外线可助力人体合成维生素D，对皮肤和骨骼健康意义重大，缺乏维生素D可能引发骨质疏松症，损害身体健康。适当接受日光照射是有益的，可选择防晒面部、晒晒胳膊、腿等部位，每天晒20分钟左右即可。

专家提醒，长波紫外线具有很强的穿透力，能够穿透云层和玻璃，因此，即使在室内、阴天或冬天，皮肤也会受到一定程度的紫外线辐射，不能忽视防晒工作。

防晒不足或成皮肤肿瘤诱因

近年来，皮肤肿瘤发病率持续上升。中国医学科学院北京协和医院皮肤科主治医师王海滕指出，紫外线辐射是诱发皮肤

肿瘤的关键因素之一，对于已确诊患者，科学防晒不仅是预防复发的核心措施，更是降低新发皮肤肿瘤风险的重要手段。

专家介绍，皮肤肿瘤种类繁多，从细胞来源看可分为上皮来源肿瘤和非上皮来源肿瘤两大类。其中，基底细胞癌、皮肤鳞状细胞癌和皮肤黑色素瘤与长期日晒关系密切。患者通常因皮损异常病灶首诊于皮肤科，通过活体镜明确诊断后，再根据分型及分期转至外科、肿瘤科等进行专科治疗。

与普通人群相比，皮肤肿瘤患者的防晒需从“基础防护”升级为“治疗级防护”。王海滕建议，患者应避免上午10点至下午4点的强紫外线时段外出，严禁日光浴或美黑行为；全年需不间断防晒，阴天或室内也需防护；选择高倍广谱防晒霜，并每两小时补涂一次。此外，患者需定期自查皮肤变化，每年接受专业检查。因部分抗癌药物会增强皮肤光敏感性，接受化疗、靶向治疗的患者应详细了解药物光敏性，必要时调整外出时间或加强防护等级。

欢
迎
刊
登
中
缝
广
告

电话:3316016
13706320415