

The UK Strategy for Rare Diseases

英国罕见病国家战略

版权 Copyright

《英国罕见病国家战略》由英国卫生部于2013年11月发布。罕见病发展中心（CORD）已获得授权翻译成中文。英文版原文件下载链接如下：

https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/260562/UK_Strategy_for_Rare_Diseases.pdf



英文版本下载二维码

The UK Strategy for Rare Diseases is published by UK Department of Health in Nov. 2013. Chinese Organization for Rare Disorders (CORD) has obtained the authorization to translate. The original file in English can be downloaded at:

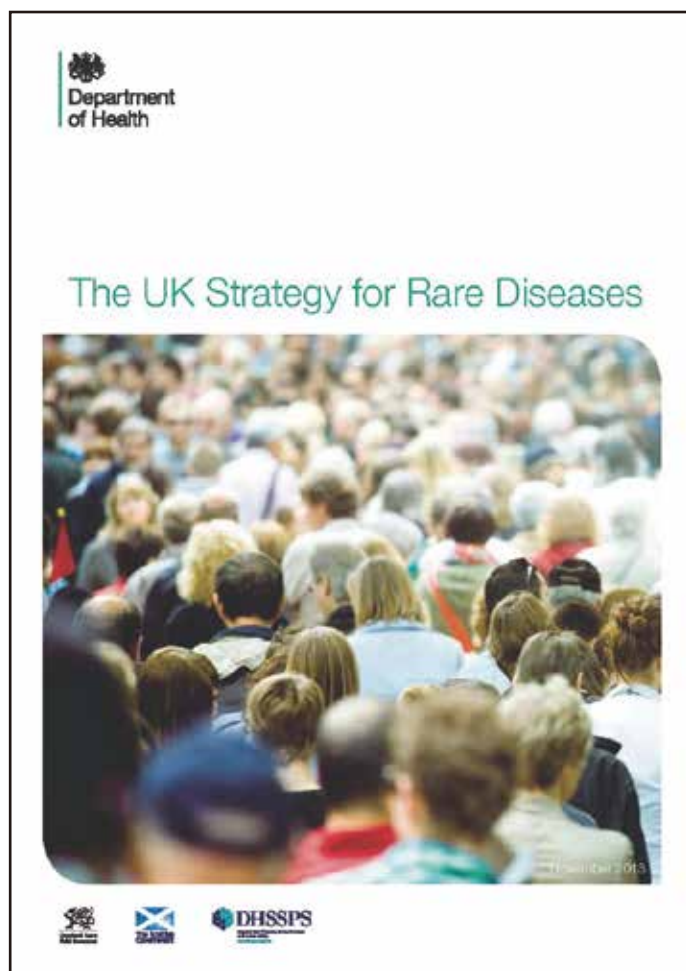
https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/260562/UK_Strategy_for_Rare_Diseases.pdf

名称：英国罕见病国家战略

发布者：英国卫生部

发布时间：2013.11

作者：Williams Lea



这份《英国罕见病国家战略》旨在对英国四个地区开展为罕见病患者服务及科学研究进行指导。此攻略从罕见病的发现、预防、护理及治疗；协作医疗国家战略；科研等方面着重进行了描述。英国四个地区将使用本国家战略改进服务与研究，为罕见病患者带来实在且积极的改变。

The UK Strategy for Rare Diseases is aimed to conduct the scientific research and service for people with rare diseases in the UK. This Strategy focus on the identifying and preventing rare diseases; coordination of care;the role of research. All 4 UK countries will use the UK Strategy to improve services and research and to bring real, positive change for people with rare diseases.

罕见病发展中心 (Chinese Organization for Rare Disorders , CORD) 已获英国卫生部授权，将此《英国罕见病国家战略》翻译成中文版，希望能对中国罕见病的政策制定、患者服务及科学研究起到推动的作用。

This Strategy is translated and published by the CORD, which has obtained the authorization from the UK Department of Health. We hope this can promote the formulation of policies and improve the scientific research and service for people with rare diseases in china.



中文版本下载二维码

致谢

Acknowledgements

这份《英国罕见病国家战略》由孟琳燕（休斯顿）、张桢润（纽约）、许璐（纽约）、梁凤岐（马里兰州）、童流川（波士顿）五位志愿者翻译完成，感谢他们为此付出的精力和时间。

This Strategy is translated by Meng Linyan(from Houston), Zhang Zhen-run(from New York), Xu Lu(from New York), Liang Fengqi(from Maryland), Tong Liuchuan(from Boston). Thanks for their time and effort.

特别感谢孟琳燕女士在翻译工作中的耐心协调，感谢肖磊在后期的校对工作。

Special thanks to Meng Linyan for the patiently coordination in the translation, and thanks to Xiao Lei for the proofreading.

目录 Contents

01——内阁前言 Ministerial foreword

03——导言 Introduction

为何我们需要一个国家层面的战略？ Why do we need a UK Strategy?

国家战略背景 Background to the Strategy

国家战略有什么？ What's in the Strategy?

06——1 全英国对罕见病的愿景 A UK-wide vision for rare diseases

07——2 为罕见病群体赋能 Empowering those affected by rare diseases

09——3 罕见病的发现及预防 Identifying and preventing rare diseases

疾病筛查 Screening

携带者检测 Carrier testing

孕前与孕期保健 Preconception and antenatal care

产前及新生儿筛查 Antenatal and new born screening

严重遗传病的阶梯诊断 Cascade testing for severe genetic conditions

13——4 诊断和早期干预 Diagnosis and early intervention

高质量的培训 High quality training

明确的服务通道 Clearly defined care pathways

病人的角色 The role of the patient

评估治疗 Assessing treatments

基因检测 Genetic testing

疾病编码和分类 Coding and classification

有效的IT技术支持 Effective IT support

17——5 协作医疗国家战略 Coordination of care

多专家临床中心 Specialist clinical centres

21——6 科研的作用 The role of research

充实资料库 Increasing the evidence base

促进患者参与科学研究 Engaging and involving patients in research

伦理问题及科研管理 Ethics and research governance

改进诊断方法 Improving diagnosis

发展新治疗方法中的合作关系 Partnership in developing new treatments

罕见病的科研协作 Coordination of rare disease research

25——7 英国承诺 UK commitments

29——8 下一步行动 Next steps

这份英国罕见病国家战略（“国家战略”，下同）希望确保没有人因为患上罕见病而被抛弃。我们希望以患者需求为先。为此，我们将集合所有有关方面的智慧、技能和专业知识，这将为我们治疗罕见病和帮助复杂病症的患者带来实际且积极的改变。

罕见病共有5000至8000种，每一种影响着不到0.1%的英国人口，但是它们一共影响着三百万人的生活。

国家战略希望确保罕见病患者能得到目前最好的护理和治疗，这由我们的卫生与社会保健系统与慈善机构等其他组织，以及研究人员和产业提供。

英国是罕见病研究、治疗与护理公认的领导者。英国走在基因组学革命的前沿，这将完全改变我们诊断和治疗罕见病患者的方式。我们已经开始推动这场革命，比如，作为发起项目之一，国家卫生总署（National Health Service, NHS）将开展10万名的罕见病病人的全基因组图谱测序项目。这份国家战略体现了英国在成功基础上始终进步的决心。

内阁前言

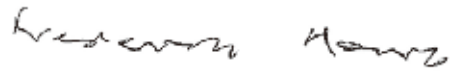
Ministerial foreword

罕见病的诊断、治疗与管理也需要最高程度的合作来消除不必要的障碍。在英国和其它地方最好的研究、诊断和服务基础上，我们将继续努力。我们会普及罕见病知识，增加找到有效而可持续的治疗的机会。我们会继续鼓励并发展所有层次及各种可能的合作。

所有四个英国地区将共同努力实现这些目标。然而，我们承认每个地区在一些特定领域可能希望用不同方法实现，比如患者服务、数据共享、国家委任、优先级设定等。英格兰、苏格兰、威尔士和北爱尔兰的各自计划将会公布，以支持和推动国家战略的实施。

上述计划将在现有服务的最佳条件基础上完成，并物尽其用，物有所值。这些计划会支持国家战略，而且告知民众更多关于需要什么以及如何在全国和地方实现的信息，以此实现国家战略。

为了发展英国罕见病国家战略，罕见病利益相关者论坛（the Rare Diseases Stakeholder Forum）得以成立。我们要求这个论坛继续与所有四个英国地区合作监督国家战略的实施，以确保这个关键领域工作的推进。



Earl Howe
政务次官
卫生部



Edwin Poots
卫生，社会服务和公安部部长
北爱尔兰行政院



Alex Neil
卫生与福利内阁大臣
苏格兰政府



Mark Drakeford
卫生与社会服务部部长
威尔士国民议会

导言

Introduction

罕见病是危及生命或慢性衰竭性的疾病，在一万人中影响五人或更少，它需要特殊而综合的努力使患者得到有效治疗。

因为遗传学研究正在开始解释我们以前不理解的疾病模式，罕见病的数目在稳步增加。研究表明，17人中就有1人在某种情况下患上罕见病¹。这意味着在英国超过三百万人将会患上罕见病——所以罕见病其实并不罕见。它们是重要的病因，需要动用NHS和其他护理服务的相当大的资源和能力。

至少80%的罕见病有确定的遗传起因，50%的新病例是儿童²。其他罕见病病因有感染、过敏、身体组织器官衰弱以及致畸作用（发生在子宫里的胎儿的疾病，比如接触了沙利度胺（Thalidomide））

除了他们的主要疾病，有一些病人有并发症，这使得他们的疾病的治疗和管理变得更加困难。

为何我们需要一个 国家层面的战略？

Why do we need a UK Strategy?

在英国，有许多给罕见病患者世界领先的服务的例子。然而，我们希望进一步改善“患者旅程”的全程，即患者从第一次接触NHS到得到诊断以掌控他们的病况和持续的护理体验。

患者仍需要很长时间才能得到罕见病的确诊。每10个病人中有约4人说他们得到正确的诊断很困难³。诊断后护理的协调工作也应当改善，尤其是帮助诊断的遗传检测和服务。

这份国家战略不只关注于病人服务。它还涵盖了科学研究，这对于增进我们对罕见病的了解、诊断和治疗很重要。英国有充满活力的生命科学部门，这意味着我们会站在改善罕见病患者的服务和机会的新技术的发展前沿。

英国四个地区都正在大力发展病人服务以及鼓励并资助研究。包括NHS遗传学服务、研究项目、医疗专家教育与培训等系统会确认并治疗罕见病。

每一个地区也有长期且有成效的与病人团体的联系。这让罕见病患者有如何发展服务的发言权。这也让政策制定者深刻了解到罕见病患者在生活中需要克服的障碍。

近些年来，罕见病对个体的生活、他们的家人和护理者的影响，以及对医疗和社会护理系统的累积影响，对政策开展越来越重要，包括：

- 2009年，欧盟理事会的一份建议呼吁每个欧盟国家在2013年底之前确立罕见病计划或国家战略（2009/C 151/02）⁴。
- 2010年，“（英格兰）首席医务官年度报告”强调需要对罕见病及它们对健康的影响采取行动。
- 2012年，英国卫生部门开展了英国罕见病计划的商讨会⁵，收到了超过300条意见⁶。他们建议了各种改进英国现有的服务、领先的专家门诊和世界级研究的方法。

国家战略背景

Background to the Strategy

国家战略中有什么？

What's in the Strategy?

这份国家战略是一份中心框架文件，陈述了改善所有罕见病患者生活的共同愿景。贯穿全文的重点是病人和家属。

国家战略在若干不同领域做出承诺，每个英国地区在2014年2月底之前发表要公示如何完成本国计划。四个英国地区将在以下五个领域共同或单独行动：

- 帮助受罕见病影响的人
- 鉴别并预防罕见病
- 诊断与早期干预
- 护理协调
- 研究的作用

要达到国家战略的目标，我们需要最大程度利用现有的科学、技术、医疗和社会资源。我们也需要继续并完善现有的行动，包括：

- “英国生命科学国家战略” (Strategy for UK Life Sciences)以及英格兰创新、健康与财富行动⁷
- “苏格兰健康与社会护理2020年愿景路线图” (A Route Map to the 2020 Vision for Health and Social Care in Scotland)⁸，以及与之相关的“苏格兰NHS医疗质量国家战略” (Healthcare Quality Strategy for NHS Scotland)⁹和苏格兰政府健康与医疗研究国家战略，“投资研究，改善健康” (Investing in Research, Improving Health)¹⁰
- “一起为健康：威尔士NHS五年愿景” (Together for Health: a five year vision for the NHS in Wales)¹¹，以及与之相关的国家战略文件“我们的健康未来” (Our Healthy Future)¹²和“为了所有人更好的健康” (Fairer Health Outcomes for All)¹³
- 北爱尔兰“改变你们的护理(Transforming your Care)”¹⁴

所有四个英国地区已同意使用本国家战略改进服务与研究，为罕见病患者带来实在且积极的改变。

1 全英国对罕见病的愿景

A UK-wide vision for rare diseases

所有四个英国地区将：

- 促进获取资源的平等——让每个罕见病患者遵从清晰而明确的护理途径，通过系统的个人护理计划为每个人提供高质量服务
- 提供以病人为中心、协调的治疗服务、专家医疗和社会护理支持，要考虑到病人的需求、他们的家人和其他提供基本支持的护理人员
- 为罕见病提供以证据为基础的诊断和治疗，最大程度利用可被患者和专家轻松获取的地区和国家资源
- 支持专业临床中心提供专业、高质量的临床护理，为患者及其家属提供专业知识，为患者提供多专业的医疗团队
- 促进优秀研究，增进我们对罕见病及其治疗的认识
- 为罕见病知识的进步提供快速而有效的临床护理转化，创造合适的基础设施、护理途径和临床能力
- 提供有效的干预，快速、公平且可持续地支持患者及其家属
- 尽可能促进NHS、研究团体、学术界和产业界的合作，以增进对罕见病及其治疗的认识
- 支持健康与社会护理专家的教育和培训项目，使其能更好鉴别罕见病，更快确诊，并能更快得到患者的治疗方法
- 促进英国成为罕见病研究的第一选择，成为领导者、参与者和合作者

2 为罕见病群体赋能

Empowering those affected by rare diseases

2.1 虽然在许多情况下临床专家团队可以提供咨询和治疗，但只有罕见病患者才有罕见病是如何影响他们及其家庭的直接体验。我们必须承认病人的经验和意见对以下项目是何等重要：

- 获得诊断
- 创建护理途径
- 开展对罕见病患者的服务
- 改善我们对罕见病的理解

2.2 在英国各种能够为罕见病患者提供帮助和支持的患者组织。这些组织在帮助患者方面起了重要作用，使患者及其家属并不觉得孤立无援。大多数患者组织通过网站、宣传单和个人联系提供建议和支持。他们中许多人都是专业的工作人员，包括护士和病人志愿者（即那些在医疗和护理方面代表患者的人）。这一连串的服务为罕见病的患者提供了生命线，也为健康与社会保障组织所提供的服务进行补充。

2.3 英国卫生部与患者组织的紧密合作有着悠久的历史。在罕见病领域，这种密切合作提供了得天独厚的互惠互利的效益，这些组织包括：英国基因联盟(Genetic Alliance UK)，英国罕见病组织（Rare Disease UK）和特别医疗保健联盟（the Specialised Healthcare Alliance），以及其他专门负责特定疾病的组织。

2.4 在当地，大多数提供专业化服务的团队是（或者应该是）愿意倾听病人的意见的。作为常规之一，NHS调查并了解病人的经历。调查结果会提供有关的信息，哪些做得很好，哪些需要改进。

2.5 为了大家的利益（尤其是患者及家属），这些合作关系必须继续下去，并以此为基础改进。这对于确保患者、家属和专业人员能得到所需要的信息特别重要。

2.6 一个病人要作出明智的选择，他必须能够获得可靠、正确的有关他的病情信息。各个患者组织是宝贵的帮助来源。但重要的是，当患者需要信息时，他们能够及时得到，这样患者及其家属对不寻常而且困难的情况有所理解。他们需要以下信息：

- 如何找到并联系支持小组
- 他们的治疗方案是什么
- 相关研究

2.7 不仅仅是患者需要准确的信息。因为这些疾病是罕见的，所以有些卫生和社会护理人员也不大可能了解病情。基层医疗人员（病人首先接触的医护人员，例如全科医生）尤其如此。所以重要的是专业人士也要有机会获得可靠的信息，包括哪些治疗途径是可用的。这种情况也可能适用于其他专业人员，如药剂师和教师。

2.8 目前已经有一些很好的的信息资源，如：患者组织网站和其他网站，比如 Orphanet，它提供罕见病的信息和药物，以帮助改善罕见病患者的诊断、护理和治疗¹⁵。

2.9 英国是支持Orphanet的国际成员之一。我们相信这是一个宝贵的信息分享资源。英国将与Orphanet合作以推广此网站给罕见病人，使其更便利。

2.10 患者也必须知道如何护理自己并参与科研。我们将在后文阐明这些问题。

3 罕见病的发现及预防

Identifying and preventing rare diseases

3.1 许多罕见病在出生时就已经存在，这主要是由以下两个原因之一造成的：

- 遗传因素（如镰刀型贫血症sickle cell disease）
- 在受孕或者怀孕期间缺乏或者接触了某些特定物质（脊柱裂的发生与母亲在受孕期间或者怀孕早期缺乏叶酸是相关的）

3.2 世界卫生大会(The World Health Assembly)在2010年的决议中强调当今出生缺陷的数量仍然相当巨大，而早期诊断与治疗可以避免一些疾病及其并发症¹⁶。

3.3 英国各个地区需要在一系列层面对罕见病的防治工作进行监管。这是相当重要的，而这可以通过不同的服务机构和人群组织来完成。

案例研究

当我们饥饿时，我们的身体会利用脂肪作为能量来源。患有中链乙酰辅酶A脱氢酶缺陷（Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MCADD）的病人在利用他们身体储存的脂肪作为能源时存在缺陷。在生病的时候，身体会用脂肪作为能量的主要来源。

如果一个患有MCADD的婴儿或儿童在身体不好，饮食不佳，呕吐或者腹泻时，他们会变得昏昏沉沉，易怒，或者就是表现地不正常。这是由于他们无法通过他们身体里的脂肪得到能量。我们可以通过给这些孩子特殊的”多聚葡萄糖粉末“作为能量来源来防止这些症状的发生。

疾病筛查

Screening

3.4 一项最为大家所了解的疾病筛查项目是新生儿筛查。这个项目目前提供给英国四个地区内的所有父母的一系列检测项目包括苯丙酮尿症(phenylketonuria, PKU), 先天性甲状腺素低下(congenital hypothyroidism), 镰刀形贫血症(sickle cell disease), 囊性纤维化(cystic fibrosis), 以及中链乙酰辅酶A脱氢酶缺乏症(Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MCADD)。对于这些所提到的疾病, 早期治疗可以为病人带来较好的预后并防止严重症状的发生。

3.5 对于被提供服务的人们, 疾病筛查项目引发了许多复杂的伦理, 法律和社会学问题。这些人或者是作为一个成年人来了解自己的检测结果, 或者是作为父母来替自己的孩子了解结果。

3.6 英国国家疾病筛查委员会(The UK National Screening Committee)向四个地区的行政长官及全民卫生服务提供关于疾病筛查各个方面的建议。

3.7 基于科研证据, 试点项目和经济学估算, 委员会对以下几个世界公认的国家疾病筛查项目的标准做出评估:

- 疾病的基本情况
- 检测技术
- 治疗方案
- 筛查项目的有效性和接受程度

3.8 对筛查项目进行这些评估是为了确保其有用而又经济。

3.9 委员会会定期对现有的筛查项目以及筛查其他疾病的新证据进行评估。

携带者检测

Carrier testing

3.10 遗传携带者检测主要针对的是那些已知为某一种遗传突变携带者的高危人群。这些人可能是遗传病患者或者是遗传突变携带者的亲属，或者某些遗传病在这一特定人群中发生率较高。

3.11 某一些隐性遗传疾病在一些特定种族的人群中有更高的发病率。虽然这些不被包括在英国的基本人群筛查项目中，但是将针对这些疾病的预测性检测提供给成年人以助于他们做出生育规划是非常重要的。这些疾病包括Tay-Sachs病及地中海贫血等。

3.12 我们中的大部分人有可能并不知道在我们每个人的基因组中都携带着罕见病。如果我们的另一半恰好也携带有同样一个有缺陷的基因，那这个孩子就有可能从双方父母遗传这个缺陷基因，从而得病。只有在这时我们才知道我们是携带者。

3.13 比如说，有许多妇女携带X染色体上的致病基因，如杜氏肌营养不良(Duchenne muscular dystrophy)。她们通常是在儿子得病了之后通过检测家庭成员才被发现的。

3.14 检测携带者状态目前主要针对患者的亲属，或是高危人群。在将来，随着我们对于大的基因板块测序的经验越来越多，我们对于携带者检测的能力也将发生扩展。这将可能用于在成年人中检测一组遗传疾病的携带者状态。

3.15 基于这些信息，人们能够在组建家庭，孕前或产前检测，在婴幼儿早期进行检测方面做出更明智的决定。自然同时，这也会在伦理，病人信息，以及管理检测结果这些方面提出许多很严肃的问题。

孕前与孕期保健

Preconception and antenatal care

3.16 我们能够通过以下几个持续进行的项目帮助减少患有先天性疾病的新生儿数量，并且给予父母相关生育计划的选择：

- 鼓励孕妇健康饮食（比如在她们的日常饮食中添加叶酸）
- 鼓励妇女在怀孕前和怀孕期间减少接触有害物质或生物（比如接种风疹疫苗）
- 在怀孕期间接受筛查

产前及新生儿筛查

Antenatal and new born screening

3.17 即使那些非常严重的罕见病有时也能在早期被诊断和有效地治疗以减少其影响（比如通过手术，饮食，或者药物）。产前和新生儿筛查（比如新生儿血样检测）起到了非常重要的作用。

3.18 对于罕见病，在新生儿阶段需要给予特别的关注，不仅仅是因为其罕见，也因为其在发病初期时非特异性的表征。

3.19 早期有效的筛查意味着父母可以尽快地被转诊至专家中心，从而得到诊断和治疗。

对严重疾病的阶梯诊断

Cascade testing for severe genetic conditions

3.20 早期诊断和基于早期证据的治疗对于减轻疾病对成年生活的影响也是非常重要的。

3.21 对高危的遗传病患者亲属进行阶段诊断。有效地阶段诊断可以减少发病率及死亡率。比如在病人由于长QT综合症（Long QT syndrome, 一类罕见的遗传心脏病）死亡之后，阶段诊断可以帮助确认他的亲属（是否携带遗传突变），而这些亲属可以通过药物治疗或者植入除颤器来防止心脏病及猝死。

4 诊断和早期干预

Diagnosis and early intervention

4.1 延误诊断意味着可能错过早期干预的机会。同时，一些常见的症状可能会掩盖罕见病的诊断，导致误诊。在2004年，针对八种罕见病的调查显示，25%的病人从第一个症状表现到最后确诊用了5至30年的时间¹⁷。

4.2 有的时候很明显一个人存在着健康问题。但是诊断可能需要非常专业的技术。比如一个人失去了对手和脚的感觉，可能的诊断是周围神经病变。有很多常见的原因可以导致周围神经病变。但同时，也有许多非常罕见的原因，而这些只可能通过拥有专业技术的专家和实验室检测来发现。

4.3 在英国，医学院本科及研究生教育是包含对罕见病认识的训练的。但是期望初级医护人员比如全科医生（他们通常是病人第一个接触的人）来辨认出所有的罕见病是不现实的。很多疾病非常罕见，以至于一个全科医生可能行医一生都不可能见到一个病例。因此，及时而准确地转诊是一项关键技能。

4.4 在2008年，一份综述指出了五方面全科医生诊断时特别困难的方面¹⁸：

- 非典型的症状
- 非特异性的症状
- 非常罕见的病症
- 几种疾病同时发生
- 可能会被遗漏的感官特点

4.5 通常这几会同时发生，使得准确的诊断变得困难。尽管NHS做了最大的努力，确认一个诊断可能将会是非常困难的，或者某些情况下是不可能的。

4.6 所有的四个英国地区需要找到方法来发现并帮助那些数目巨大的无法确诊的病人，尤其是那些因未知原因发育迟缓的孩子。英国可能需要与其他国家合作来找到解决这一难题的方法。下面介绍一些可能加速罕见疾病诊断的方法。

高质量的培训

High quality training

4.7 正确程度的教育，培训，提高公众对于罕见病的认知以及有多少人可能患有罕见病，会使那些减少罕见病诊断时间的方法更有效。

4.8 NHS在提供高质量培训方面有着很高的声誉，但是罕见病的工作需要更多的技能。

4.9 我们需要确保所有的医生即使无法做出诊断，在看病人时也应意识到罕见病的可能性。这意味着在大学课程（本科及研究生）以及工作的职业教育中提供更好的培训。医务工作人员不需细致了解每一种罕见病。但是所有的医学专业人员和其他多种提供专业服务的组织机构需要对罕见病有基本的认知，这样他们才能够迅速地将病人转诊到正确的专科。

明确的服务通道

Clearly defined care pathways

4.10 建立明确，容易获取以及有效的服务通道是非常关键的。这包括初级医护人员，当地医院，区域中心和专科中心。应当有一个通用的大纲来发现罕见病的高危病人或者那些尚未确诊的病人。病人应当得到专属而协调的诊断服务从而帮助他们迅速地得到诊断，而不是在每一次得到非结论性的检测结果时一遍一遍的从头开始检查。

病人的角色

The role of the patient

4.11 应当承认，病人从可靠资源处获取可信赖的信息可以帮助医生做出转诊或者诊断的决定。

评估治疗

Assessing treatments

4.12 为了使患有罕见疾病的病人得到最有效的治疗，在治疗方法出现时，我们应当有合适的步骤来评估治疗的益处与成本。这些步骤必须足够透明而有效，这样才能处理在评估罕见病治疗方案过程中出现的特殊问题。

4.13 为了达到有效的评估，当新的治疗方法问世时，必须有渠道让人们知道。英国药网（UK PharmaScan）是一个关于新药的全英国范围内的资讯平台¹⁹。它为卫生系统的组织机构提供有价值的信息，帮助他们引进新的治疗方法进行有效的部署。

4.14 英国遗传基因检测网络 (The UK Genetic Testing Networking, UKGTN) 致力于推动公众得到平等的实验室服务，并对遗传疾病的基因检测进行质量保障。其一项重要的工作是评估针对罕见病的各类遗传检测。如果一项检测达到了英国遗传基因检测网络的评估标准，它将适用于试运行的目的²⁰。

4.15 这个过程评估针对罕见病的服务通道并提供给医生的关于何时进行检测的指导方针。在它的网站上，UKGTN也提供了一份所有英国实验室提供的罕见病基因检测项目及其临床应用标准的目录。

案例研究

Glasgow南方总医院 (Southern General Hospital in Glasgow) 的分子遗传实验室对婴儿癫痫有着相当的关注。在2005年，实验室研发了针对可以导致婴儿癫痫的SCN1A基因突变的检测。实验室与Yorkhill医院儿童神经专科有着密切的联系。过去八年的合作使得检测项目中检测基因的数目得到了增长。现在检测项目包含12个基因，涵盖了一些常见的导致婴儿癫痫疾病的致病基因。每年有将近500名儿童被检测是否患有这类遗传缺陷。

发现突变并确认一类特定的遗传性癫痫疾病能够正面影响这些孩子的治疗方案和临床结果。这是因为早期的诊断及随后针对性的治疗可以通过减少癫痫发作的频率预防其他并发症的发作。

如果没有遗传检测，可能需要许多年才能做出正确的诊断。而那时由于长期反复癫痫导致的发育迟缓已经到了相当严重且不可逆的程度。

这个实验室接受来自四个苏格兰分子遗传中心以及从英国其他地区和其他国家转诊的病人样品。对于婴儿癫痫的遗传检测服务使得南方总医院分子遗传实验室成为了这类疾病的诊断中心。

疾病编码和分类

Coding and classification

4.16 高质量的医疗服务，诊断和治疗取决于能够准确记录这些遗传信息的方法。这样才能细致地了解疾病的发生率，促进医疗服务的安排和国际间合作。

4.17 对疾病进行编码和分类的标准系统是世界卫生组织（WHO）的国际疾病分类（International Classification of Diseases, ICD）。ICD成为全球标准已经一百多年，体现其在分类常用疾病中的价值。现在使用的是第十版（ICD-10），被用来汇编全英国的医疗活动记录和死亡统计。

4.18 一项最近的综述显示ICD在医疗记录中对常见疾病的汇编在96%的病例中都是准确的。尽管如此，它对于罕见病的价值却非常有限。这是由于它并不擅长罗列成千上万种的罕见疾病。而其他系统，比如Orphanet，则在针对罕见病收集，存档和信息共享方面提供了更全面的方法²¹。

4.19 ICD目前正在被修订，其目标是在2015年发布第11版（ICD-11）²²。其中特别针对汇编罕见病的难题组成了专门的工作小组。欧洲委员会承认需要在这个领域有一组专家，而他们也会筹建这样一个罕见病专家组²³。

4.20 改变基本的分类和汇编系统需要对于NHS医院和国家统计机构的工作人员进行培训。同时软件也需要得到更新。因此改变基本的汇编系统可能会成为一个巨大的挑战。

4.21 对于汇编工作做任何改变都必须是基于事实的。同其他机构一起，英格兰卫生部支持各类针对罕见疾病进行其他汇编的大型工作（比如在解码发育疾病课题中使用人类表型系统词汇Human Phenotype Ontology进行汇编）²⁴。已开发的软件可以更容易地将这些整合到电脑化的临床汇编系统。

4.22 如果我们想要改善罕见病的汇编系统以更好地支持关于健康政策的制定和提供服务，现在和将来的ICD汇编系统将会要求ICD和人类表型系统词汇（Human Phenotype Ontology）²⁵以及SNOMED²⁶进行连线。改进的汇编也可以在建立在类似Orphanet系统的基础上，它同样可以和总部位于英国的欧洲生物信息局(European Bioinformatics Institute)提供的遗传型汇编进行连接。

4.23 作为本国家战略的一部分，英国将会查看ICD-11是否能够互补其他与罕见病更相关的编码系统，以更好地支持医疗服务的规划和实施。

4.24 我们同样需要考虑对全科医生行医的汇编（比如医生的手术）。在苏格兰，Read Codes被用于全科医生行医之中。在英格兰有计划在2014年切换到新的编码系统。我们需要明确这些全科医生行医的编码如何同在医院中使用的ICD汇编以及Orphanet汇编联系起来。

4.25 由于罕见病与常见疾病的相似性，在罕见病从来没有被考虑过的情况下，必须有一种不同的机制来进行诊断。

4.26 比如说，一个病人有两种病症。这两种病症通常是分开的，只在很少的情况下才会一起发生。如果病人同时报告这两种症状，电脑提示框可以告诉医生该病人患有罕见病的可能性。英国会查看如何将病人病历中以及如Orphanet数据库中的信息整合起来以改进现有医疗服务中对于罕见病的诊断。

5 协作医疗国家战略

Coordination of care

5.1 一些患者需要来自多个不同领域的专业医学建议，这使得跨学科、跨团队的协作显得尤为重要。当一名患者的治疗需要多名专家及医院的多个科室参与时，良好的协作是必须的。如果患者在同一家医院的多个科室的诊疗活动被安排在不同的日期，这将造成时间和资源的浪费，尤其是当患者住所离医院较远的时候。此外，不同治疗手段间的相互作用若得不到合理协调也会产生问题。

5.2 患者的日常诊疗通常由基础医疗服务部门负责。因此，要确保全科医生们得到必要的支持，从而有效地开展医疗服务。诊断结束后，患者应取得一份循证医疗计划，其内容包括病程预测、专家责任明细及所包含的基础医疗服务项目。患者、家属及专业医护人员间的良好沟通是确保双方就基础诊疗计划达成共识、给予医疗团队必要的信息和恰当的专业支持的前提，最终目标是保证诊疗计划能够被有效地执行。

案例研究

由儿童发展中心开办的外延诊所（outreach clinic），使许多家庭能够一次性在一间诊所内与来自当地儿科医生、地区内的神经科学家、当地和地区内的治疗师、以及一名来自肌萎缩患者组织（Muscular Dystrophy Campaign）的代表会面。这一模式对许多症状和预期问题都类似的罕见病诊疗而言效果良好。为每一种罕见病都开办单独的诊所似乎会产生问题，而且可能是冗余的。

5.3 不同类型服务间的“跨界”协调是必要的，以保证诊疗活动的有效性、可行性和便利性（如不影响患者的学习和工作）。医务协调人员应注意以下“边界”间的协调：

- 初级至四级的不同医疗服务（即从普通全科医生门诊到高度细化的专业治疗）
- 医疗、社会保健及志愿者服务
- 儿童、青少年、成人和其他人群的医疗服务，尤其在多系统疾病方面
- 不同医学领域间的差异
- 医疗界与学术界，后者可为医疗服务提供支持并吸引全英国的优秀学者

5.4 改善协作医疗要求有关方面相互配合以找出平衡点或新的方法，并加以推行。这一过程中应当包括与患者、家属及医护人员的讨论。例如，专业医护人员已经开始使用远程医疗服务及信息技术进行协作诊疗。特别是远程医疗服务，它意味着地理位置已经不是协作医疗的屏障，并改善了部分地区得不到某些特定专业医疗支持的情况。

5.5 远程医疗服务将咨询技术拓展到了面对面以外的模式。它目前已经进展到可以进行复杂的临床体检，还可通过高安全性宽带连接进行医学影像学检测。远程医疗服务消除地理位置的差异，将患者和医生紧密联系在一起。

5.6 信息技术还有其它潜在的优势，包括帮助医务人员达到双方预期的治疗水平及进行数据管理。

5.7 协作医疗负责人的选取应因地制宜。对于单一学科参与、治疗过程复杂的病例，专业高度细化的对口人员应对协作医疗负责。对于多学科参与的病例，应由临床遗传学家进行协调。无论如何，其目的是确保治疗过程的协调一致。

5.8 患者应持有一份总体医疗计划以协调医疗与社会服务间的关系。医疗计划也应包括患者家系成员，后者自身也可能存在健康问题。计划应包括对一系列问题的解决方案，包括：

- 获取相关信息和支持的途径
- 有助于诊断的工具和服务的获取途径
- 如何联系临床医学中心的专家
- 全科与专科医师间的联系
- 治疗国家战略，包括患者在其中扮演的角色
- 患者如何参与相关的科研项目
- 社会服务及其它各部门的参与。

案例研究

蒂姆·古德西伯 (Tim Goodship)，纽卡斯尔大学 (Newcastle University) 肾脏医学科教授，在描述一种罕见且严重的肾脏疾病 (非典型溶血性尿毒综合征, atypical haemolytic uraemic syndrome) 的遗传学基础时发挥了核心作用。

由于他不断接到来自全国各地关于患者管理方面的求助，蒂姆现在改为直接在办公室通过安全加密的视讯平台进行咨询。他的同事和患者只要在电脑或移动设备上加载必要的程序并连上宽带，就能在家通过互联网上向蒂姆进行咨询。

5.9 医疗计划中还应指定患者的联络人，以便与专业医护人员联系。但各地区应对此事采取不同做法。为确保罕见病治疗工作的协调一致，可能需要一份类似于指南和流程的文件，它应基于医患双方协议，但对最佳执行国家战略不作硬性规定。该文件还可用于与罕见病没有直接关联的其它医疗服务。从已经实行该做法的机构借鉴经验或有助益。

5.10 有一家机构是为改善长期医疗服务质量而设立的，其专门负责协调汇总国内及国际数据——尤其是只影响极小部分人群的罕见病数据。数据收集可以标准数据收集流程为基准，以弥补样本量过小的缺陷。

案例研究

在北爱尔兰，有一家专治几种溶酶体贮积症 (lysosomal storage disorders, LSD) 的诊所，它每年开办两次，由一名来自曼彻斯特溶酶体贮积症中心的顾问与当地医生会诊。患者从他的专业知识中受益，而无需前往英格兰。

一些患有此类疾病的患者会前往指定的医学中心，如果专家认为这对他们的治疗最有好处。这些不同的选择确保了北爱尔兰的患者能够享受到与在英格兰同级别的专业建议。引进顾问可将患者的旅行费用最小化，从而使这些可能面对多种健康问题的患者受益；顾问的引进也有助于与当地临床医生的知识共享。

多专家临床中心

Specialist clinical centres

5.11 无论在国内、欧洲还是国际范围内，英国都支持信息、数据、知识及临床经验的共享。

5.12 多专家临床中心提供了通过科研及与患者的互动汲取知识的机会。它们汇集了跨学科的团队、医疗和社会保健的专家，高效地管理患者的医疗活动和本地资源。这些医学中心可以不依赖实体建筑，利用网络虚拟技术以汇集专家资源。

5.13 及时转诊到合适的医院可以成为减少诊断耗时的关键。新型技术手段的运用，如远程医疗，意味着患者将能越来越方便地获取远程专家服务。这减少了患者花费在路程上的时间，也为来自不同医院的专家创造了合作的平台。

5.14 在提供专业医疗服务的过程中，多专家临床中心协助了医疗资源的调度，减少了患者求助所需的时间。它们还能为专家和患者提供信息和建议，找出医疗通道尚需改善的部分。这些中心还是为科学研究和循证医学所专门建立的中心点，其范围包含了医疗通道的方方面面。各中心应当与全国乃至全欧洲的其他中心保持联络。

5.15 尽管多专家临床中心能够提供各方面的专家，但在绝大多数情况下，医疗服务的主体部分还是由当地提供的，包括医院、基础护理团队、社会保健和教育团队，以及患者家属。因此，医学中心应建立治疗方案的标准流程，以便与本地医疗机构共享专业建议。这要求有人负责共享流程的起草，确保中心、本地团队及患者间的交流通畅高效。

5.16 在每个中心都配备应对各种疾病的专家是不现实的。然而，“枢纽——辐条”模式(A hub and spoke model)可以确保无论专家们身处何地，他们都能在需要的时候被汇集到特定的中心。

6 科研的作用

The role of research

6.1 英国在罕见病研究方面处于领军地位，深受信任和尊重。为增强科研和医疗服务之间的联系，我们致力于发展创新文化，它将进一步促进循证实践。为达到这一目标，相应的基础科学研究和科研成果转化也需要国际合作，这对病例极其稀少的罕见病来说尤为重要。

6.2 在目前，大多数罕见病研究都缺乏强有力的流行病学（包括疾病的发病率、分布及疾病控制）、临床医学及卫生经济学数据支持。例如，许多罕见病的自然史仍处于未知，疾病信息仅通过医护人员及患者组织进行传播，纵向健康状况数据（长时间范围内人群的健康情况变化）缺乏。

6.3 因此，对罕见病相关的医疗及社区护理“负担”的估计是不足的。这使得有关专员们在缺乏现行标准的情况下无法为提供医疗服务、评估医疗改善情况制订循证政策。目前英国各地区都在寻求数据收集方案以填平沟壑，这项工作还需要长期进行下去。

6.4 我们需要更多研究以寻求对大多数罕见病而言最有效的治疗方法，以避免同种疾病的患者接受不同的治疗。应当开展专门的研究，以确定最优治疗流程。其可与欧洲的“罕见病最优医疗方法”项目（RARE-Best practices programme）达成互补²⁷。

促进患者参与科学研究

Engaging and involving patients in research

6.5 患者及其家属的帮助可提高科研质量和效率。他们的参与在科学研究的各个层次都应得到鼓励。这可通过与患者团体合作或以一些新的方式实现，如社交媒体（脸书facebook，推特twitter，以及PatientsLikeMe）

。

案例研究

在威尔士，国家社会服务与健康研究院（National Institute for Social Care and Health Research, NISCHR）正在开发一项有患者和公众参与的健康与社会研究计划。该计划将概述在NISCHR视角下其在健康和社会保健研究中的作用，并作出承诺，确保公众、患者和用户将参与到其工作的所有领域。

6.6 英格兰的国家卫生研究院（National Institute for Health Research, NIHR）申明其在自身所管辖的所有基金项目的评估和投放时，都会将患者和社会的参与考虑在内。除此之外，由NIHR资助的国家级咨询机构INVOLVE，同样支持更多的公众参与NHS在公共卫生和社会保健方面的研究²⁸。

6.7 英国儿科监测组（British Paediatric Surveillance Unit）使得医生和研究者能够发现每年全国有多少儿童的健康受到特定罕见病的影响²⁹。

伦理问题及科研管理

Ethics and research governance

6.8 所有以人类作为试验对象的研究都应遵循国家政策、管理、法规，并全程尊重被试的意愿。然而，应确保管理调控的均衡性，提高科研项目的成本效益，加快项目审批，缩短项目启动时间。

6.9 健康研究署（Health Research Authority, HRA）有责任精简研究项目在NHS的审批流程，它与NHS科研与发展部、NIHR及英国四大地区共同努力，并取得了显著的成果。按照初衷，HRA今后将对研究管理框架（Research Governance Framework）负责，尽管立法程序仍在进行中。

6.10 然而，现代科研管理有一个副作用，它常意味着遗传学研究团队的常规流程、小型研究项目的开展、合作研究某一罕见病将会违反个别合约及资料转移协议的要求。这对研究者、患者及其家属而言将是很伤脑筋的。

6.11 这一问题正在解决中。在英格兰，NIHR临床研究基础设施办公室（NIHR Office for Clinical Research Infrastructure, NOCRI）正与NHS合作起草一份全国性协议，以适用于非针对研究性药物的临床试验（non-Clinical Trial of an Investigational Medicinal Product, non-CTIMP）的罕见病项目。《NIHR英国罕见遗传病研究联合协议》（NIHR UK Rare Genetic Disease Research Consortium Agreement）为由地区级遗传学中心开展、NHS综合医院（苏格兰分部）资助的非CTIMP罕见病研究项目提供了一个管理框架³⁰。在该协议下，所有其它地区级遗传学中心的负责团队也将能够在无需接受完整流程审查、无需单独协商的情况下签署项目。

改进论断方法

Improving diagnosis

6.12 目前已知致病基因的罕见病共有3200种。在主流NHS服务中提供测试的障碍之一是基于DNA测序的诊断费用。一些新技术，如二代测序，以及不断下降的测序成本很可能使DNA测序诊断变得更加经济实用。二代测序技术的发展作为常规诊断的一部分将帮助我们更深入了解致病基因已知的罕见病，同时也为致病基因不明的罕见病提供了更多的信息。

6.13 2012年12月，英国政府表示：在未来3至5年内，他们将投入多达一亿英镑的资金，使全基因组测序服务面向NHS患者开放。

该项目的目标是获得100,000组全基因组序列。罕见病是该项目的初始优先领域之一，与癌症和传染病并列。这一项目，以及由医学研究委员会、NIHR和主流慈善机构主持的其它项目，使得英国走在了罕见病诊断、治疗和预防的最前沿。可以预见随着基因技术的发展和成本的降低，许多罕见病的诊断耗时将显著缩短。

6.14 新的机遇带来新的挑战。随着时间的推移，诊断测试的初始成本可以被非必要医疗支出的缩减所抵消；然而在鉴别数以百万计、意义不明确的DNA变异过程中，基因组学方法的使用日趋频繁，这需要复杂的生物信息学技术和临床评价的支持。如何在有限的预算范围内实现这一目标需要慎重考虑。

6.15 英国正在倡导一系列国际举措，如人类变异基因组工程（Human Variome Project）³¹和全球联盟（Global Alliance），旨在通过受保密的信息共享来应对这一挑战。此外，由纽卡斯尔大学（University of Newcastle）主持的启动项目——RD-Connect³²，正致力于开发一种全球通用的基础设施，它将把罕见病研究中曾经用到的数据库、登记信息、生物库和临床生物信息学数据连接成世界性的中央资源³³。

案例研究

“DDD计划”（Deciphering Developmental Disorders, DDD）是一项创新型的罕见病课题项目，由卫生部（Department of Health）、英格兰医疗创新挑战基金（England's Health Innovation Challenge Fund）以及威康信托基金桑格研究中心（Wellcome Trust Sanger Centre）共同资助。在英国23个地区级遗传学中心的支持下，“DDD计划”在儿童至青年年龄段收集了目前尚未确诊、症状复杂的先天性发育障碍样本。在多达三分之一的案例中，受试者及其父母在遗传学测试中被检测出了新的遗传综合征。

发展新治疗演绎法中的合同问题关系

Partnership in developin new treatments

6.16 研究罕见病的主要目的是改善患者的诊断和治疗过程。实现这一目标需要基础医学、实验医学、临床医学和医疗服务的支持。罕见病也为许多企业带来了持久的商业利益，特别是制药公司和中小型生物科技/ IT业务公司。企业对于以基因研究为基础、寻找新药物靶点、降低研发风险的兴趣与日俱增。

6.17 罕见病的药物研发和其它研究也可帮助治疗更多较为常见的疾病。英国四大地区都在与工业界合作寻找这一领域中潜藏的机遇。

6.18 为进一步推动药物研发，在科研成果转化（将基础研究转化为实际应用）的各个阶段开展密切合作是非常重要的。英国将继续推动并支持此类项目，如《欧洲罕见病全国计划开展项目》（European Project for Rare Diseases National Plans Development, EUROPLAN）³⁴和国际罕见病研究联盟（International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC），包括后者在2020年以前研发出200种罕见病治疗药物的计划³⁵。

案例研究

在苏格兰，分级医学创新中心（the Stratified Medicine Innovation Centre）促成了苏格兰大学、NHS苏格兰分部及其工业合作伙伴在生物标记和基因组学领域的合作。对实际应用的注重确保了研究结果与NHS的相关性。

6.19 对罕见病变种日渐增长的了解将最终使新的治疗方法成为可能。这些新方法也许包括对已知化合物的评估、现有药物适应症的修改、生物制剂或小分子药物的使用、基因疗法及干细胞衍生疗法。随着基因组学知识的增长，NHS丰富的临床数据资源将得到更充分的运用，包括现有和新增的罕见病记录。

罕见病的科研协作

Coordinating of rare disease research

6.20 支持前述计划的将是罕见病患者及其家属、NHS、国内科研界及投资人坚持不懈的努力，良好的协作是必须的。一些组织，例如健康研究战略合作办公室（the Office for Strategic Coordination of Health Research），将在罕见病研究的资金协调整合过程中发挥关键作用。

6.21 尽管主要科研基金的工作还算令人鼓舞，但我们在加强协调方面要做的仍有许多。我们希望把这一战略付诸行动，通过国家计划减少松散局面，确保英国继续在罕见病研究中发挥主导作用，并最终促进全民族的健康和富裕。

7 英国承诺

UK commitments

7.1 为了在全英国范围实现本文所描述的对罕见疾病的愿景，英国四地区承诺采取以下行动：

充分发挥罕见病患者的能力

- 1 在罕见病服务和研究方面，加强有意义的、长期的病人参与机制和机会，确认患者群体作为重要的合作伙伴 - 包括在四个地区实施国家战略的发展计划中。
- 2 提高服务人员和其他人的意识，使其理解罕见疾病对一个人的教育、家庭、社会关系和工作能力的影响。
- 3 鼓励NHS和其他公共服务人员之间进行有效、及时的交流，并鼓励服务人员在开发和管理服务时，考虑到罕见病对人们生活的影响。
- 4 确保患者及家属在治疗决定、规划、评估和监控服务方面都有发言权。
- 5 考虑如何提供清晰和及时的信息给所有罕见病患者：病情及其发展；治疗和治疗方案；切实的帮助。
- 6 改善患者（或在适当情况下他们的父母或监护人）对其个人资料的获取。
- 7 如果数据库存在的话，支持患者在其中注册。
- 8 帮助患者参与研究和相关的罕见病活动。

鉴别和预防罕见病

- 9 继续与英国国家筛查委员会（UK National Screening Committee）合作，在评估所有潜在的新的国家筛查项目和建议扩展现有计划时，要适当考虑筛选在实现早期诊断中的潜在作用。
- 10 采取措施，确保携带者的检测由相关的测试机构批准，有患病风险的亲戚可以得到相关的由UKGTN评估和推荐的分子学检测。

诊断和早期治疗

11 努力使罕见病的诊断时间减少，同时还需要做更多工作以确保未确诊患者获得适当的协调护理，例如可能有遗传综合征的或尚未确诊的残疾儿童。

12 与NHS和医生合作建立相应的诊断方法使专业人士和患者都可以理解和应用：

- 在基层医疗、二级护理、区域中心和专科临床中心之间，酌情建立清晰、方便和有效的途径

- 制定一个方案用来鉴定尚不能确诊的患者，确保不明诊断不会妨碍治疗

- 动用病人能力，帮助其了解转诊及诊断

- 建立有效的临床网络以支持这一进程

- 使高质量的诊断测试可用于常见的、临床上统一的系统或方法

- 将适当的信息嵌入国家数据系统，包括测量得到分子测试的公平获取的程度，以维持UKGTN诊断研究

13 确保有适当的程序来评估患者治疗的成本和收益。

14 当一种罕见的疾病以前未曾被诊断过，在适当情况下，支持使用电脑系统来帮助诊断。

15 提高整个医疗保健行业对罕见疾病的教育和宣传，其中包括：

- 让患者参与培训课程的编写

- 鼓励医疗、护理和相关的卫生专业人员获得直接的专科诊疗经验

- 确保大家意识到用于鉴别诊断的方法和临床技术

16 关注ICD-11的发展,以备采用。

17 与欧洲同事合作开发Orphanet编码系统,并考虑采取Orphanet编码和命名。

18 使数据收集标准化，完善现有的NHS数据标准，并制定尚未有的标准，提高信息的可靠性，以用于提供或者委托护理。

19 探索各种选择，以改善现有病人的数据和电子健康记录之间的联系。

20 评估尚未存在的罕见病数据库的潜力。

21 在现有的NHS标准之上认同国际标准。

22 支持把英国的数据库与国际联系，完善当前资助的联系国际罕见病研究的项目。

护理协调

23 继续完善罕见病的服务规范。这包括国家具体的护理途径和“通用”护理途径，它阐述了最佳做法以适用于所有在英国的罕见病患者（特别是在还没有具体途径的情况下）。通用护理途径包括：

- 对所有罕见病患者有一个适当的护理计划
- 对罕见病患者有明确的护理标准原则，也包括对诊断尚未明确的患者
- 完善从童年到青春期，再到成年和老年的过渡时期的连续途径
- 达到质量和结果的标准

24 作为最低标准，同意专科临床中心应该：

- 有足够的工作量来建立公认的专门知识
- 有可能的话，不依赖于一个临床医生
- 协调护理
- 协调安排从儿童到成人的过渡服务
- 使罕见病人、他们的家人和照顾者都参与
- 支持研究活动
- 确保他们的专长能提供给家庭和他们的医疗团队

25 确保专科临床中心和科研之间的关系能够被提供卫生和社会服务的当地医生、研究界、企业和学术界所理解，并付诸实施。

26 清楚列明在分子诊断和其他形式的诊断支持方面与专科临床中心联系和交流

27 确保专科临床中心对研究的关注与健康和社会关怀一样，并在广泛的专家中开展专业对话和合作，包括国际合作（特别是对于那些极其罕见的疾病）。

28 与国际伙伴尽可能合作来发展全英国的标准，使各中心成为专业参考网络的一部分，以增加患者和各种专业人士之间的信息流通。

29 完善制度以准确记录遗传及其他相关信息，记录发病率和疾病流行性，支持服务计划和国际规划。

30 找出它们是如何改变系统来保存有关罕见病的信息，包括有关获取治疗的信息。

科研的任务

31 观察英国四个地区如何开展、改变或扩展信息系统以捕捉，联系和分析有关临床和社会保健方面的数据。

32 共同努力来选择一批最适合开展最佳护理方式的罕见病，并对其它罕见病可能开展的护理方式提出建议，同时考虑到病人和护理人员的需求和实施第一套护理方式所面临的挑战。

33 更好地利用网络应用，让病人了解自己的病情，使他们与临床和社工人员制定出一个适合自己的护理方案。

34 用门户网站把病人和其亲属联系起来以增强他们对科研的参与，并在适当的时候提倡通过在线同意、自我报告和社交媒体等方式自愿参加已批准的研究。

35 鼓励患者团体参与监管机构。

36 帮助患者组织和社区活动与注重科研的NHS机构建立更正式的伙伴关系。

37 探索建立英国临床试验门户的可行性，包括对罕见病的实验医学试验，以提供给患者及家属有关的试验信息。

38 与研究界、监管部门、NHS 和经费提供部门一起建立一套与风险成正比的许可制度。

39 鼓励研究所人员利用现有的指导原则制定一些通用的信息单张和知情同意表格，并参与未来的指导评估。

40 推广好的做法和应用系统，以便于对政府、慈善机构和企业资助的研究在当地顺畅获得NHS 许可，目的是为了缩短时间。

41 着手并完成二代测序项目：

评估其有效性，可接受性和成本效益；建立有效的健康经济评估机制(例如，通过卫生技术评估进行)及类似的措施。

42 对不同的二代测序平台配置进行评估，例如：

- 对临床状况特殊的基因二代测序 (如 22000个基因中的100-200 个基因)
- 外显子组测序 (整个基因组的2%)
- 全基因组测序

43 支持把二代测序引入主流的NHS诊断途径，这由合适的临床生物信息学支持，包括在适当情况下，支持由高性能计算中心支撑的临床生物信息学中心。

44 确保培训和教育能提供给NHS员工，凸显二代测序在罕见病护理的各个方面的的重要性，包括对收到二代测序结果的患者和亲属的进行证据支持的当地咨询。

45 与企业合作制定优先次序，并确定如何最好地支持罕见病的研究和促进研究合作。

46 在任何可行的情况下，支持开展方便患者、临床护理团队、研究人员和行业之间接触的措施。

47 对所有利益相关方列明合作除了产生特殊治疗以外的其它益处。

48 在NHS，继续建设一个有凝聚力的基础设施，来实施和协调罕见病的研究。

49 鼓励主要研究资助者利用当前结构来协调对罕见病的资助计划。

50 提高参与关键的利益相关方之间的交流接触，其中包括：

- 患者及其亲属
- 主要资金资助者
- 医疗保健委员
- NHS医院和专科医疗单位
- 各行业 (医药，生物技术，IT，诊断)

8 下一步行动

Next steps

8.1 对单基因（遗传学）和全DNA（基因组）的研究和技术正迅速向前发展。这将使社会增进认识和理解疾病为什么和如何发生以及疾病的后果，并将改变我们对疾病的认识 and 治疗方法。这为我们提供了从根本上来改变那些罕见病患者生活的机会。把握基因组测试提供的机会将有助于改变对罕见病患者的护理。

8.2 为了使罕见病人、他们的家属及帮助他们的人得到最佳结果和好处，病人、卫生和社会服务人员、科研机构及企业共同合作努力是很重要的。若英国要实现该国家战略的主要目标，这是必不可少的：我们要将患者的需要放在第一位，把专业、技能和相关专业部门汇集于一起。这将为如何应对罕见病及如何帮助那些患有复杂病情的人带来切实积极的变化。

8.3 这份国家战略的愿景必须在2020年之前实现。为了达成目标，所有4个英国地区将推出各自实施的计划，其中将陈述如何在符合国家政策和重点的情况下实施国家战略。然而，重要的是我们要尽可能确保这些计划相互补充，以反应出我们努力合作使病人受益。

8.4 最后，该战略要求英国四地区继续尽可能与国际合作来应对罕见病。与我们的国际合作伙伴保持紧密的接触是必不可少的，如果我们真要使那些受罕见病影响发生改变的话。

- 1 <http://www.raredisease.org.uk/about-rarediseases.htm>
- 2 http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf
- 3 http://webarchive.nationalarchives.gov-.uk/20130107105354/http://www.dh.gov.uk/en/Publicationsandstatistics/Publications/AnnualReports/DH_113912
- 4 <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>
- 5 https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/215141/dh_132883.pdf
- 6 <http://webarchive.nationalarchives.gov-.uk/20130107105354/http://www.dh.gov.uk/health/2012/11/response-rare-disease/>
- 7 https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/32457/11-1429-strategy-for-uk-life-sciences.pdf
- 8 <http://www.scotland.gov.uk/Topics/Health/Policy/Quality-Strategy/routemap2020vision>
- 9 <http://www.scotland.gov.uk/Resource/Doc/311667/0098354.pdf>
- 10 <http://www.cso.scot.nhs.uk/Publications/research.pdf>
- 11 <http://www.wales.nhs.uk/sitesplus/documents/829/togetherforhealth.pdf>
- 12 <http://wales.gov.uk/topics/health/cmo/healthy/?lang=en>
- 13 <http://wales.gov.uk/topics/health/publicationhealth/reports/fairer/?lang=en>
- 14 <http://www.dhsspsni.gov.uk/index/tyc.htm>
- 15 <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- 16 http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_R17-en.pdf
- 17 <http://www.eurordis.org/publication/surveydelay-diagnosis-8-rare-diseaseseurope-%E2%80%98eurordiscare2%E2%80%99>
- 18 Kostopoulou O, Delaney BC, Munro CW. Diagnostic difficulty and error in primary care—a systematic review. *Family Practice* (2008) 25(6): 400-413
- 19 <https://www.ukpharmascan.org.uk/>
- 20 <http://ukgtn.nhs.uk/resources/testing-criteria/>
- 21 Orphanet (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>) is a freely accessible online rare disease catalogue which includes clinical phenotype information. It is used as a rare diseases reference database in Europe and beyond.
- 22 <http://www.who.int/classifications/icd/revision/en/>
- 23 http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_en.pdf
- 24 <http://www.ddduk.org/>
- 25 <http://www.human-phenotype-ontology.org/>
- 26 <http://www.connectingforhealth.nhs.uk/systemsandservices/data/uktc/snomed>
- 27 <http://www.rarebestpractices.eu/>
- 28 <http://www.invo.org.uk/>
- 29 <http://www.rcpch.ac.uk/bpsu>
- 30 Clinical Trial of an Investigational Medicinal Product
- 31 <http://www.bsgm.org.uk/genetics-healthcareresearch/nih-uk-rare-genetic-disease-researchconsortium-agreement/>
- 32 <http://www.humanvariomeproject.org/>
- 33 <http://rd-connect.eu/>
- 34 http://www.euoplanproject.eu/_newsite_986989/index.html
- 35 http://www.irdirc.org/?page_id=1035

关于我们 About us



罕见病发展中心成立于2013年，是一家专注于罕见病领域的非营利性组织，由瓷娃娃罕见病关爱中心发起成立。本中心致力于增进罕见病患者群体、罕见病组织、医学专业人员、医药企业和政府部门等各相关方的交流与合作，加强社会公众对罕见病的了解，提高患者的罕见病药物的可及性，推动罕见病相关政策出台，开展罕见病领域国际交流合作，促进中国罕见病事业发展。

定位：平台型、枢纽型、倡导型

口号：因为有你，爱不罕见

Chinese Organization for Rare Disorders(CORD), founded by China-Dolls Center for Rare Disorders in June 2013, is a non-profit organization specializing in fields of rare diseases. CORD works to promote exchange and cooperation among rare disease patients and organizations, medical specialists, pharmaceutical companies and governmental agencies. It is committed to enhancing public understanding of rare diseases, improving patients' access to orphan drugs, fostering formulation of rare disease policies, and initiating international exchange and cooperation.

Type: Platform, advocacy & hub (PAH)

Slogan: Love is not rare, because of you.

• 罕见病信息平台 Information Platform

通过网站、杂志及新媒体三方联动，搭建中国罕见病领域最权威信息平台。为相关方提供罕见病领域最新、最全面的医药、研究、社会活动、政策等各个方面的信息，同时建立和完善罕见病百科、医疗地图、患者数据库。

Establish an official information platform of rare diseases via website, magazine, and social media. Provide the latest and most comprehensive news of rare diseases in medicine, research, policy, social and governmental activities. Create and maintain a Rare Disease Encyclopedia, a map for treatment, and a database with patient information.

- 罕见病组织支持Rare Disease Patient Organizations Support

培育和支持各类罕见病组织，帮助其提高病友服务、社会倡导、组织管理等方面的能力，并建立国内罕见病组织交流网络。

发挥枢纽作用，每年培育和支持近40家组织，推动其为全国病友和家庭提供切实服务。

Incubate and support rare disease patient organizations, help them increase service capacity, extend social impact, develop a supportive network for rare disease organizations, and promote inter-organizational communication.

Playing a pivotal role in nurturing patient organizations, with over 40 organizations being supported every year, advancing these patient organizations to provide effective services to patients and their families all around China.

- 宣传教育Public Education

通过多种活动形式普及罕见病相关知识，加强社会公众对罕见病群体的了解。国际罕见病日（中国）倡导活动已成为国内最有影响力的公益品牌之一。

Raise the awareness about rare diseases among the public; enhance public's understanding of rare disease patients; host and promote Rare Disease Day activities in China.

- 政策倡导和研究Policy Advocacy & Research

联合多方力量开展政策倡导，推动地方、国家层面的罕见病相关政策出台和完善，同时开展罕见病群体、孤儿药以及政策的调查和研究。

Unite various stakeholders to advocate for rare disease legislation and related policies, in both local and national level. Conduct research and survey of rare disease communities, orphan drugs and social policy.



Tel: +86 10-8354 5711; 8391 0649

E-mail: public@cord.org.cn

Wechat: raredisease

Web: www.hanjianbing.org

Weibo: <http://weibo.com/raredisease>

Facebook: <https://www.facebook.com/CORDChina>

国际罕见病日(中国): <http://www.rarediseaseday.cn>

“罕见世界”纪实摄影: www.hanjianbing.org/rarebutreal

视频官网: <http://i.youku.com/cord2013>



微信公众号



罕见世界纪实摄影