北京陆士新医学基金会

罕见病专项能力提升项目
立项报告

一、项目名称

罕见病专项能力提升项目

二、项目背景

罕见病是指发病率极低、患病人数较少的疾病，全球已知的罕见病超过7000种，我国罕见病患者超过2000万。罕见病普遍面临诊断难、治疗贵、社会支持不足等问题。据2024年《中国罕见病诊疗现状白皮书》显示，60%患者需辗转5家以上医院才能确诊，平均确诊周期达5.3年。现阶段罕见病普遍面临着医疗机构罕见病识别机诊疗能力不足，特别是基层医生，识别率低于20%；专业人才短缺，临床经验有限；社会对罕见病关注度不高，造成患者认知不足，患者及家属对疾病认知有限，易延误治疗。

基于此，北京陆士新医学基金会拟发起主办“罕见病专项能力提升项目”（以下简称“项目”），同时设立“罕见病专项能力提升项目组”（以下简称“项目组”），旨在通过系

统性培训和技术支持，全面提升医疗机构对罕见病的识别及诊疗能力，改善患者生活质量。

三、项目内容

1、理论培训

项目将邀请全国罕见病领域的权威专家，开展多学科诊疗（MDT）培训，特别是针对罕见病的识别、诊断、治疗和管理等方面开展一系列医学教育活动。具体规划如下：

1）线上培训：拟委托国家卫生健康委能力建设和继续教育中心录制线上课程，涵盖罕见病基础知识、最新诊疗指南及病例分析，预计覆盖1000名罕见病相关医护人员；

2）线下交流：组织区域性研讨会，邀请国际罕见病专家分享前沿进展，计划每年举办3-5场。

2、理论考核

设立项目考评机制，每节培训课程结束后，学员需要完成本节考核内容。培训课程考核合格的学员将获得国家卫生健康委能力建设和继续教育中心颁发的结业证书。

3、临床实践

经过培训考核的医生，启动临床实践内容，具体措施包括：

1）病例征集与点评：医生上传罕见病病例至项目平台，评审专家定期点评，提升临床诊疗能力；

2）多学科协作（MDT）会诊：组织跨学科专家团队对疑

难病例进行远程会诊，提供个性化治疗建议。

4、科普教育与支持

1）开展罕见病患者及家属科普活动，普及疾病知识，提高自我管理能力；

2）建立患者诊疗服务平台，提供心理辅导和就医指导。

四、项目目标

通过本项目的实施，期望达到以下目标：

1、提升全国范围内医疗机构对罕见病的诊疗能力，特别是基层医生的诊断能力；

2、提升全国范围内罕见病的相关临床工作人员对罕见病诊疗的理论知识，助力部分医院建立罕见病多学科协作（MDT）模式，优化诊疗流程；

3、提高患者及家属对罕见病的认知，改善生活质量 。

五、项目周期

2025 年 6 月-2027 年 12 月

六、项目对象

国内立志于从事罕见病的相关临床工作人员、罕见病患者及其家属。

七、项目成效

通过“罕见病专项能力提升项目”的开展实施，至少帮助 1000 位罕见病相关的临床工作人员提高诊疗水平；建立 5-10 个区域性罕见病诊疗中心，推动优质资源下沉；通过患

者科普，减少误诊率，提高患者就医效率和生活质量。

八、经费管理

由北京陆士新医学基金会负责资金筹集、资金使用及监督，项目组严格按照中央八项规定及其实施细则精神安排经费监督管理使用支出，不超标安排交通、住宿和餐饮等，严格参照《中央和国家机关培训费管理办法》（财行【2016】540号）执行讲课费和劳务费相关标准，坚决杜绝隐性利益输送情况出现。

九、项目结项与评估

根据项目的安排和实施计划，项目组提供项目进度、效果及质量报告，在完结项目实施后，项目组出具项目结算报告。

十、项目联系人

于老师 18513831334

北京陆士新医学基金会

2025年6月17日