

陕西省卫生健康委员会文件

陕卫医发〔2019〕91号

陕西省卫生健康委关于印发 《陕西省罕见病诊疗工作实施方案》的通知

各设区市、杨凌示范区卫生健康委（局），西咸新区教育卫体局，韩城市、神木市、府谷县卫生健康局，各委直委管医院：

按照《国家卫生健康委办公厅关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》（国卫办医函〔2019〕157号）要求，我委组织制定了《陕西省罕见病诊疗工作实施方案》，现印发给你们，请认真组织实施。



（信息公开形式：主动公开）

陕西省罕见病诊疗工作实施方案

为加强全省罕见病管理，提高罕见病诊疗水平，维护罕见病患者健康权益，根据国家卫生健康委办公厅《关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》（国卫办医函〔2019〕157号）要求，结合我省实际，制定本实施方案。

一、工作目标

在国家卫生健康委确定的罕见病诊疗协作网基础上，结合我省实际，建立陕西省罕见病诊疗协作网，成立陕西省罕见病诊疗工作领导小组和专家组，建立畅通完善的协作机制，充分发挥优质医疗资源辐射带动作用，不断提高全省罕见病综合诊疗能力，逐步实现罕见病早发现、早诊断、能治疗、能管理的目标。

二、管理体系及主要职责

省级罕见病诊疗协作网由牵头医院、成员医院和增补医院共同组成。省级罕见病诊疗协作网组成单位及其主要职责如下：

（一）省级牵头医院

由西安交通大学第一附属医院担任。

主要职责：

1、根据国家级牵头医院（中国医学科学院北京协和医院）制定的协作网工作机制，牵头完善符合本辖区的省级牵头医院和省内成员医院工作机制，制定相关工作制度；

2、建立省级牵头医院和成员医院之间双向转诊、专家巡诊、远程会诊的相关标准和管理制度；接收成员医院转诊的疑难危重罕见病患者，协调辖区内协作网成员医院优质医疗资源进行诊疗，将诊断明确、处于恢复期或稳定期的患者转诊至成员医院；

3、参考国家级牵头医院的院内罕见病管理制度，完善本院罕见病管理制度，优化就诊流程，畅通科室间沟通机制，对疑似患者及时会诊或转诊至牵头医院，提高早诊早治率；

4、及时将诊治的罕见病患者相关信息录入罕见病诊疗服务信息系统，执行罕见病患者登记制度；

5、参加国家级牵头医院组织的培训和学术会议，并组织开展辖区内罕见病基本知识和临床诊疗技能培训，重点提高临床医生识别、诊断、治疗罕见病的能力；

6、参加国家级牵头医院组织的国际交流与合作，并在信息共享、能力建设和技术研发等方面开展国际交流与合作；

7、及时将罕见病用药纳入医院处方集和基本用药供应目录，开展院内罕见病药品监测，做好短缺预警和信息报告，尽力满足临床用药需求；

8、完成省级卫生健康行政部门交办的其他工作任务。

（二）省级成员医院

由省人民医院、西北妇女儿童医院、西安交通大学第二附属医院、西京医院、唐都医院、西安市儿童医院等6家医院担任。

主要职责：

1、按照辖区内协作网工作机制开展罕见病诊疗工作；

2、执行省级牵头医院制定的双向转诊、专家巡诊、远程会诊等相关标准和管理制度；

3、参考上级协作网成员医院的罕见病管理制度，完善本医院内罕见病管理制度，优化就诊流程，畅通科室间沟通机制，对疑似患者及时会诊或转诊至上级协作网成员医院，提高早诊早治率；

4、及时将诊治的罕见病患者相关信息录入罕见病诊疗服务

信息系统，执行罕见病患者登记制度；

5、积极参加国家级和省级牵头医院组织的培训和学术会议，提高临床医生识别、诊断、治疗罕见病的能力；

6、及时将罕见病用药纳入医院处方集和基本用药供应目录，开展院内罕见病药品监测，做好短缺预警和信息报告，尽力满足临床用药需求；

7、完成省级卫生健康行政部门交办的其他工作任务。

（三）省级增补医院

我委将在国家罕见病诊疗协作网成员医院的基础上，综合考虑患者就医需求和医疗机构罕见病诊疗水平、行政区划等综合因素，适时遴选诊疗能力较强、诊疗病例较多的医院作为增补医院，扩充建立省级罕见病诊疗协作网。

增补医院负责在牵头医院、成员医院指导下开展罕见病患者初筛工作；引导罕见病患者到协作网医院就诊；对确诊病例提供后续支持治疗；协助牵头医院、成员医院开展罕见病患者随访和管理等工作；组织开展相关培训和宣传教育活动，提高本地区医疗机构罕见病识别能力；完成省级卫生健康行政部门交办的其他工作任务。

三、工作要求

协作网实行鼓励先进、动态调整的机制。我委将依据各协作网医院的罕见病诊疗工作开展情况，要求工作不力的医院退出协作网或视情况增补有条件的医院进入协作网。

各协作网医院具体工作要求如下：

（一）省级牵头医院

1、对辖区内成员医院罕见病诊疗工作的指导及时有效，推

动制定完善罕见病医疗质量相关指标，提供技术支持与指导；

2、通过院内信息系统，在罕见病诊疗服务信息系统进行罕见病诊疗信息上报，上报率达到100%（上报率为年上报例数除以近五年年均上报例数），关键信息准确完整率达到100%；

3、按时对本院录入和上传数据进行质控和自查；

4、建立并执行辖区内协作网工作制度，有序开展双向转诊、专家巡诊、远程会诊工作，将罕见病用药纳入医院处方集和基本用药供应目录；

5、建立并执行院内罕见病管理工作制度，畅通罕见病就诊流程，有效提高早诊早治率；

6、培养罕见病诊疗与研究优秀人才，充实专家团队，有效提高医生诊疗水平；

7、参加国家级牵头单位组织的罕见病培训及学术会议；组织开展辖区内罕见病相关医学培训及学术会议，每年不少于1次；

8、加强医患沟通，定期举办罕见病患者健康教育公益活动，普及罕见病知识，每年不少于1次。

（二）省级成员医院及增补医院

1、通过院内信息系统，在罕见病诊疗服务信息系统进行罕见病诊疗信息上报，上报率达到100%（上报率为年上报例数除以近五年年均上报例数），关键信息准确完整率达到100%；

2、按时对本院录入和上传的罕见病诊疗数据进行质控和自查；

3、执行辖区内协作网工作制度，将罕见病用药纳入医院处方集和基本用药供应目录；

4、建立并执行院内罕见病管理工作制度，畅通罕见病就诊

流程，有效提高早诊早治率；

- 5、培养罕见病诊疗与研究优秀人才，充实专家团队；
- 6、参加国家级和省级牵头单位组织的罕见病培训及学术会议；
- 7、鼓励组织开展罕见病相关的医学培训及学术会议；
- 8、加强医患沟通，鼓励举办罕见病患者健康教育公益活动，普及罕见病知识。

四、工作任务

（一）建立协作机制。协作网各医院间要加强联系，结合分级诊疗制度要求，根据职责分工建立完善各项工作机制，做到协同高效，实现罕见病患者的筛查、诊断、治疗、康复等就医全过程连续诊疗服务。鼓励有条件的医院通过与基层医疗卫生机构建立协作关系，将罕见病患者纳入家庭医生签约服务，实施全程跟踪管理。

（二）规范诊疗服务行为。各级卫生健康行政部门和各医院要严格落实国家卫生健康委《罕见病诊疗指南（2019年版）》要求，规范诊疗行为，大力开展医务人员培训，广泛培训罕见病基本知识和临床诊疗技能。非协作网医院要重点提高医务人员识别罕见病能力，协作网医院要重点提高医务人员罕见病诊疗能力。各医院要优化院内就诊流程，畅通科室间沟通机制，积极探索多学科诊疗（MDT）在罕见病诊疗中的应用，对疑似患者要及时会诊、转诊至协作网医院，提高早诊早治率。

（三）加强医疗质量管理。各级卫生健康行政部门要加强对辖区内医院的指导和管理，加强罕见病相关医疗质量管理，严格按照《罕见病诊疗指南（2019年版）》开展罕见病诊疗工作，保

障医疗安全。各医院要强化医疗质量安全意识，建立罕见病诊疗质量管理控制体系，在保障医疗质量与安全的基础上，提高罕见病诊疗水平，确保患者得到及时、规范、有效的治疗。

（四）强化药品供应保障。各协作网医院要及时将罕见病用药纳入医院处方集和基本用药供应目录，开展罕见病药品临床监测，按要求做好短缺预警和信息报告，努力满足临床用药需求。通过加强协作网医院罕见病药品供应目录衔接、药品院际调剂、配送物流延伸等方式，方便罕见病患者就近取药。

（五）依规开展病例登记。各医院要按照国家卫生健康委要求，严格落实罕见病患者登记制度。各罕见病诊疗协作网医院要及时将诊治的罕见病患者相关信息录入登记系统，做好数据定期统计分析工作，为开展医疗质量及效率评价、制定有关政策等提供数据支撑（登记系统具体事宜另行通知）。要依托登记系统，逐步在协作网内实现病例信息采集汇总、远程会诊、在线培训和公众宣传教育等功能。

（六）提升临床研究水平。鼓励开展罕见病临床诊疗研究和临床试验研究，推进罕见病相关科研项目，促进研究成果转化和适宜技术应用。协作网医院可联合高等院校、科研院所等机构，加强罕见病诊疗基础研究、应用研究和转化医学研究，推动专业水平的提高和学科融合。在信息共享、能力建设和技术研发等方面加强国际交流与合作。

五、组织实施

（一）加强组织领导。各级卫生健康行政部门和各级各类医疗机构要进一步提高思想认识，高度重视罕见病诊疗工作，关爱罕见病患者，把罕见病诊疗工作作为一项民生工程纳入医疗管理

工作中统筹安排，切实加强组织领导，稳步推进本辖区罕见病诊疗工作。各协作网医院要认真落实相关职责，明确专人负责联络，按照本方案要求做好罕见病患者诊疗工作，在确保医疗安全的前提下，开拓性地开展工作。

（二）加强宣传培训。罕见病的患病率和发病率极低，大多数医疗机构和医务人员对罕见病缺乏识别和治疗经验。各协作网医院要充分整合专家资源，采取召开学术会议、远程或现场会诊、在线培训等方式，做好培训指导工作。各级各类医疗机构要通过多种形式加强健康宣教，提高群众对罕见病的认识，引导患者合理就诊。

（三）强化考核评估。各协作网医院要根据各自的工作职责和要求加强自我评估，不断提升诊疗能力和水平，并及时总结工作经验报送我委。我委将择期对各协作网医院的罕见病诊疗服务、双向转诊、远程会诊、病例登记、人才培养和能力建设等情况开展考核。对工作不力的医院，我委将要求其限期整改，乃至退出协作网。

（四）形成政策合力。鼓励各级卫生健康行政部门积极探索建立多部门参与的罕见病管理机制，在药品供应保障、诊疗能力提升、科技研发促进等方面综合施策。推动建立以医保基金、医疗救治、企业及社会捐助、个人支付等途径相结合的罕见病多方付费机制，减轻罕见病患者费用负担。鼓励省级牵头医院扩大罕见病协作网范围，建立跨省罕见病联盟，依托罕见病临床研究，积极成立罕见病研究中心，确保罕见病的精准诊疗。

附件:

1. 陕西省罕见病诊疗工作领导小组及办公室成员
2. 陕西省首批罕见病诊疗工作专家组成员
3. 陕西省罕见病诊疗协作网医院名单及其基本信息
4. 第一批罕见病目录

附件 1

陕西省罕见病诊疗工作领导小组及办公室成员

(按姓氏笔画排序)

组 长：刘 岭

副组长：杨联昌、施秉银

成 员：王安平、冯占伟、刘青光、张侃、易智、袁军、高亚

职 责：领导小组负责按照国家对于罕见病相关政策要求对陕西省罕见病诊疗工作进行规划及重大事项的审议决策；

领导小组下设办公室，挂靠西安交通大学第一附属医院医务部。

主 任：施秉银

副主任：刘青光

成 员：马田成、马海欣、王 旁、同艳妮、耿 捷、郭 振、

崔 晶、盖晓红

联络员：胡婷婷

职 责：办公室负责具体执行落实领导小组下达的各项事宜，完成罕见病协作网的日常运行管理。

附件 2

陕西省首批罕见病诊疗工作专家组成员

(按姓氏笔画排序)

- 组 长：施秉银 交大一附院
- 副组长：刘青光 交大一附院
- 成 员：王军奎 省人民医院心内科
- 王养维 省人民医院内分泌科
- 史瑞明 交大一附院儿科
- 刘 利 唐都医院血液内科
- 刘小红 交大一附院儿科
- 刘建萍 西安市儿童医院 NICU
- 刘家云 西京医院检验科
- 江 逊 唐都医院儿科
- 江 文 西京医院神经内科
- 任晓勇 交大二附院耳鼻喉科
- 李小青 西安市儿童医院免疫科
- 李风侠 西北妇儿医院儿内科
- 李占魁 西北妇儿医院新生儿科
- 李养军 唐都医院眼科
- 李浩鹏 交大二附院骨科
- 李满祥 交大一附院呼吸内科

杨 谦	省人民医院神经内科
连晓赞	省人民医院血液科
汪 东	西安市儿童医院神经内科
汪治华	西安市儿童医院内分泌遗传代谢科
张 华	交大一附院神经外科
张小鸽	西北妇儿医院儿内科
张建芳	西京医院妇产科
张艳敏	西安市儿童医院儿研所
陈国强	西北妇儿医院儿内科
郑朝晖	西京医院免疫科
屈秋民	交大一附院神经内科
贺鹏程	交大一附院血液内科
耿松梅	交大二附院皮肤科
徐尔迪	交大二附院小儿内科
高 亚	交大二附院小儿外科
高广勋	西京医院血液内科
郭 俊	唐都医院神经内科
郭向阳	省人民医院儿科
路万虹	交大一附院肾内科
廖 博	唐都医院骨科
潘凯丽	西北妇儿医院儿内科
魏 瑾	交大二附院心内科

秘 书：史瑞明

职 责：主要负责全面落实陕西省罕见病管理相关政策；指导陕西省罕见病协作网内各成员单位开展罕见病诊疗工作；指导制定完善协作网工作机制及相关工作制度或标准；指导组织开展培训和学术会议；指导疑难危重罕见病患者的救治工作；定期向领导小组汇报我省罕见病诊疗工作开展情况；以及完成省卫生健康委交办的其他工作任务。

附件 3

陕西省罕见病诊疗协作网医院名单及其基本信息

类型	医院名称	网址	地址	罕见病诊疗 咨询电话	邮编
省级牵头医院	西安交通大学第一附属医院	http://www.dyyy.xjtu.edu.cn/	西安市雁塔西路 277 号	029-85323112	710061
省级成员医院	西安交通大学第二附属医院	http://2yuan.xjtu.edu.cn/	西安市西五路 157 号	029-87679313	710004
	陕西省人民医院	http://www.spsh-sx.com/	西安市友谊西路 256 号	029-85251331	710068
	空军军医大学第一附属医院（西京医院）	http://xjwww.fmmu.edu.cn/	陕西省西安市长乐西路 15 号	029-88886666	710032
	空军军医大学第二附属医院（唐都医院）	http://tdwww.fmmu.edu.cn/	西安市灞桥区新寺路 569 号	029-84777114	710038
	西安市儿童医院	http://www.xachyy.com/	西安市莲湖区西举院巷 69 号	029-87311818	710003
	西北妇女儿童医院	http://www.nwch.com/	西安市曲江新区雁翔路 1616 号	029-89550001	710061

附件 4

第一批罕见病目录

序号	中文名称	英文名称
1	21-羟化酶缺乏症	21-Hydroxylase Deficiency
2	白化病	Albinism
3	Alport 综合征	Alport Syndrome
4	肌萎缩侧索硬化	Amyotrophic Lateral Sclerosis
5	Angelman 氏症候群 (天使综合征)	Angelman Syndrome
6	精氨酸酶缺乏症	Arginase Deficiency
7	热纳综合征 (窒息性胸腔失养症)	Asphyxiating Thoracic Dystrophy (Jeune Syndrome)
8	非典型溶血性尿毒症	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome
9	自身免疫性脑炎	Autoimmune Encephalitis
10	自身免疫性垂体炎	Autoimmune Hypophysitis
11	自身免疫性胰岛素受体病	Autoimmune Insulin Receptorpathy (Type B insulin resistance)
12	β -酮硫解酶缺乏症	Beta-ketothiolase Deficiency

13	生物素酶缺乏症		Biotinidase Deficiency
14	心脏离子通道病		Cardic Ion Channelopathies
15	原发性肉碱缺乏症		Carnitine Deficiency
16	Castleman 病		Castleman Disease
17	腓骨肌萎缩症		Charcot-Marie-Tooth Disease
18	瓜氨酸血症		Citrullinemia
19	先天性肾上腺发育不良		Congenital Adrenal Hypoplasia
20	先天性高胰岛素性低血糖血症		Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia
21	先天性肌无力综合征		Congenital Myasthenic Syndrome
22	先天性肌强直 (非营养不良性肌强直综合征)		Congenital Myotonia Syndrome (Non-Dystrophic Myotonia, NDM)
23	先天性脊柱侧弯		Congenital Scoliosis
24	冠状动脉扩张病		Coronary Artery Ectasia
25	先天性纯红细胞再生障碍性贫血		Diamond-Blackfan Anemia
26	Erdheim-Chester 病		Erdheim-Chester Disease
27	法布雷病		Fabry Disease
28	家族性地中海热		Familial Mediterranean Fever
29	范可尼贫血		Fanconi Anemia

30	半乳糖血症	Galactosemia
31	戈谢病	Gaucher's Disease
32	全身型重症肌无力	Generalized Myasthenia Gravis
33	Gitelman 综合征	Gitelman Syndrome
34	戊二酸血症 I 型	Glutaric Acidemia Type I
35	糖原累积病 (I 型、II 型)	Glycogen Storage Disease (Type I, II)
36	血友病	Hemophilia
37	肝豆状核变性	Hepatolenticular Degeneration (Wilson Disease)
38	遗传性血管性水肿	Hereditary Angioedema (HAE)
39	遗传性大疱性表皮松解症	Hereditary Epidermolysis Bullosa
40	遗传性果糖不耐受症	Hereditary Fructose Intolerance
41	遗传性低镁血症	Hereditary Hypomagnesemia
42	遗传性多发脑梗死性痴呆	Hereditary Multi-infarct Dementia (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy, CADASIL)
43	遗传性痉挛性截瘫	Hereditary Spastic Paraplegia
44	全羧化酶合成酶缺乏症	Holocarboxylase Synthetase Deficiency

45	同型半胱氨酸血症	Homocysteinemia
46	纯合子家族性高胆固醇血症	Homozygous Hypercholesterolemia
47	亨廷顿舞蹈病	Huntington Disease
48	HHH 综合征	Hyperornithinaemia-Hyperammonaemia-Homocitrullinuria Syndrome
49	高苯丙氨酸血症	Hyperphenylalaninemia
50	低碱性磷酸酶血症	Hypophosphatasia
51	低磷性佝偻病	Hypophosphatemic Rickets
52	特发性心肌病	Idiopathic Cardiomyopathy
53	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism
54	特发性肺动脉高压	Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension
55	特发性肺纤维化	Idiopathic Pulmonary Fibrosis
56	IgG4 相关性疾病	IgG4 related Disease
57	先天性胆汁酸合成障碍	Inborn Errors of Bile Acid Synthesis
58	异戊酸血症	Isovaleric Acidemia
59	卡尔曼综合征	Kallmann Syndrome
60	朗格汉斯组织细胞增生症	Langerhans Cell Histiocytosis

61	莱伦氏综合征	Laron Syndrome
62	Leber 遗传性视神经病变	Leber Hereditary Optic Neuropathy
63	长链 3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
64	淋巴管肌瘤病	Lymphangileiomyomatosis (LAM)
65	赖氨酸尿蛋白不耐受症	Lysinuric Protein Intolerance
66	溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	Lysosomal Acid Lipase Deficiency
67	枫糖尿症	Maple Syrup Urine Disease
68	马凡综合征	Marfan Syndrome
69	McCune-Albright 综合征	McCune-Albright Syndrome
70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
71	甲基丙二酸血症	Methylmalonic Acidemia
72	线粒体脑肌病	Mitochondrial Encephalomyopathy
73	黏多糖贮积症	Mucopolysaccharidosis
74	多灶性运动神经病	Multifocal Motor Neuropathy
75	多种酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
76	多发性硬化	Multiple Sclerosis

77	多系统萎缩		Multiple System Atrophy
78	肌强直性营养不良		Myotonic Dystrophy
79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症		N-acetylglutamate Synthase Deficiency
80	新生儿糖尿病		Neonatal Diabetes Mellitus
81	视神经脊髓炎		Neuromyelitis Optica
82	尼曼匹克病		Niemann-Pick Disease
83	非综合征性耳聋		Non-Syndromic Deafness
84	Noonan 综合征		Noonan Syndrome
85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症		Ornithine Transcarbamylase Deficiency
86	成骨不全症 (脆骨病)		Osteogenesis Imperfecta (Brittle Bone Disease)
87	帕金森病 (青年型、早发型)		Parkinson Disease (Young-onset , Early-onset)
88	阵发性睡眠性血红蛋白尿		Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria
89	黑斑息肉综合征		Peutz-Jeghers Syndrome
90	苯丙酮尿症		Phenylketonuria
91	POEMS 综合征		POEMS Syndrome
92	卟啉病		Porphyria
93	Prader-Willi 综合征		Prader-Willi Syndrome

94	原发性联合免疫缺陷	Primary Combined Immune Deficiency
95	原发性遗传性肌张力不全	Primary Hereditary Dystonia
96	原发性轻链型淀粉样变	Primary Light Chain Amyloidosis
97	进行性家族性肝内胆汁淤积症	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis
98	进行性肌营养不良	Progressive Muscular Dystrophy
99	丙酸血症	Propionic Acidemia
100	肺泡蛋白沉积症	Pulmonary Alveolar Proteinosis
101	肺囊性纤维化	Pulmonary Cystic Fibrosis
102	视网膜色素变性	Retinitis Pigmentosa
103	视网膜母细胞瘤	Retinoblastoma
104	重症先天性粒细胞缺乏症	Severe Congenital Neutropenia
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet 综合征)	Severe Myoclonic Epilepsy in Infancy (Dravet Syndrome)
106	镰刀型细胞贫血病	Sickle Cell Disease
107	Silver-Russell 综合征	Silver-Russell Syndrome
108	谷固醇血症	Sitosterolemia
109	脊髓延髓肌萎缩症 (肯尼迪病)	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy Disease)

110	脊髓性肌萎缩症	Spinal Muscular Atrophy
111	脊髓小脑性共济失调	Spinocerebellar Ataxia
112	系统性硬化症	Systemic Sclerosis
113	四氢生物蝶呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin Deficiency
114	结节性硬化症	Tuberous Sclerosis Complex
115	原发性酪氨酸血症	Tyrosinemia
116	极长链酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
117	威廉姆斯综合征	Williams Syndrome
118	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	Wiskott-Aldrich Syndrome
119	X-连锁无丙种球蛋白血症	X-linked Agammaglobulinemia
120	X-连锁肾上腺脑白质营养不良	X-linked Adrenoleukodystrophy
121	X-连锁淋巴增生症	X-linked Lymphoproliferative Disease

陕西省卫生健康委办公室

2019年10月8日印发

校对：崔晶