

常州市卫生健康委员会文件

常卫复〔2024〕第75号

关于对常州市政协十五届三次会议提案 第0364号的答复

李健等委员：

您们提出的《关于关爱白化病儿童的建议》收悉，现答复如下：

一、目前的工作情况

白化病是一种先天性隐性遗传性疾病，由于体内与黑色素相关的基因发生突变所致，中国人群发病率约为1:18000。2018年5月11日，国家卫生健康委员会等5部门联合制定了《第一批罕见病目录》，白化病已被收录其中，属于罕见病。白化病的确诊与分型，需要通过基因检测来明确。因此，通过基因检测，可以确诊和分型，了解预后，指导对症治疗、遗传咨询、

携带者筛查以及指导婚育。

目前，常州市各委属医院皮肤科也针对此罕见病开展了一定的诊疗工作，例如常州市儿童医院设立了儿童遗传罕见病精准诊疗专线，与南京市儿童医院共建遗传病分子诊疗合作平台，先后引入包含白化病的遗传罕见病诊疗的分子遗传学技术，包括全外显子测序技术（WES）、39种疾病特征性 Panel（矮小症、神经纤维瘤、性发育障碍、线粒体病、听力障碍、胆汁淤积、神经肌肉病等）、19种单基因遗传病特检（包括脊髓型肌萎缩、杜氏肌营养不良、Prader-Willi 综合征、地中海贫血、脆性 X 综合征等）、染色体芯片等，助力儿科各亚专科学科诊疗团队攻坚遗传罕见病诊断、治疗和研究；常州市第一人民医院和第二人民医院皮肤科与产科、新生儿科开展紧密合作，积极协助新生儿、儿童期白化病的诊断与治疗，并开展含白化病在内的各类色素障碍性疾病的诊疗技术，例如 wood 灯、皮肤镜、皮肤 CT 灯。

由于白化病是一种先天性隐性遗传性疾病，产前的诊疗也十分重要。我市儿童医院现已开展含白化病在内多项皮肤罕见病的遗传咨询与诊疗，包括白化病、泛发性脓疱型银屑病、遗传性血管性水肿、遗传性大疱性表皮松解症、McCune-Albright 综合征、卟啉病、原发性轻链型淀粉样变、系统性硬化症、结节性硬化症、湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征、郎格汉斯组织细胞增生症等；我市其他公立医院也多次开展含白化病在内的皮肤罕见病的公益科普与义诊。

下一步工作计划

1. 加强宣传教育，让公众了解白化病。鼓励医疗机构通过医院公众号等多种途径加强白化病基础知识的宣传与科普，从而让更多的人了解这种疾病，提高公众对此的认识和重视程度。此外，我委将结合全国助残日、国际残疾人日、国际罕见病日、国际白化病宣传日，组织开展含白化病在内的各项罕见病的义诊、普查、知识宣传等专题活动，一方面，为白化病患者提供专业诊疗咨询，指导患儿做好日常管理，早期干预预防并发症的发生；另外一方面，也增进社会对白化病知识及群体生存状况的了解，消除歧视，为白化病群体的社会参与和社会融入创造良好的社会氛围和外部条件。

2. 完善医疗诊治，为患者提供满意服务。鼓励各医疗机构增设白化病专病门诊，鼓励开设皮肤科、产科、眼科、心理科等专科多学科（MDT）门诊，为白化病患者院内就诊提供一站式基因检测、眼科检查、皮肤病诊治、心理咨询等医疗服务，关爱白化病儿童身心健康。我委也将积极探索，联合相关职能部门为白化病诊疗技术的进步创造有利条件，以激励医院强化在治疗白化病方面的科研力度。

3. 探索公益资助，减轻患儿家庭负担。我市儿童医院近些年积极与慈善机构、社会爱心企业和爱心人士协作，引进多项公益基金，并于今年启动了常州市“罕见·新生”儿童罕见病慈善救助项目就是今年新发起的公益项目，帮助低收入家庭的罕见病患儿缓解燃眉之急。我委下一步将以儿童医院为典型，

鼓励各医院积极关注白化病儿童的公益工作，并探索、尝试联合其他相关职能部门完善有关政策与措施，为含白化病在内的罕见病患者争取更多的公益资助与资源。

签发人：程逸文
经办人：刘华联
联系电话：85682566



抄送：市政府办公室督查处 市政协提案委
