

## 创刊寄语



### 张抒扬

北京协和医院 院长  
《罕见病研究》主编

金牛奋蹄辞旧岁，寅虎飞跃报春来！在2022年新春到来之际，《罕见病研究》杂志正式创刊出版，与广大读者见面了。

罕见病的早期诊断、治疗与管理，一直是世界范围内的医学难题。罕见病的单病种发病率低，但病种繁多、总体患者数量庞大，且诊疗难度大、漏诊误诊率高，多数威胁患者生命，给患者和社会带来沉重负担。近年来，在党和政府的大力支持下，我国正在积极探索破解罕见病防治难题的“中国模式”。各部门通力合作，加强政策研究和制度建设，制定罕见病目录、建立罕见病诊疗与保障专家委员会，组织推出罕见病目录释义、罕见病诊疗指南等系列指导文件，建立全国罕见病诊疗协作网，强化区域协作和远程支持，形成强大工作合力，取得了一系列令人欣喜的显著进展。

深入开展罕见病研究，是面向国家医学科技进步重大需求、推动和引领医学科技创新的重要举措，也是增进罕见病患者健康福祉、落实健康中国战略的必然要求。在国家新闻出版署和国家卫生健康委员会的支持指导下，北京协和医院牵头，汇聚全国从事罕见病预防、诊断、治疗和政策研究的专家学者，携手创办

《罕见病研究》杂志。这是我国罕见病研究领域的里程碑事件，标志着我国罕见病防治事业迈上了新的台阶。

《罕见病研究》杂志作为我国罕见病研究领域的重要窗口和学术交流平台，将追踪国际罕见病领域研究前沿，聚焦罕见病诊治中迫切需要解决的难题，及时报道罕见病基础和临床研究、孤儿药研发的新动态、新进展和新成果，全方位多角度解读罕见病相关政策法规，详实记录我国罕见病诊疗发展的足迹，积极推动医疗人员、药学研究者、政策管理者和患者之间的沟通和交流，助力我国罕见病诊治保障能力不断提升。本刊开设述评、专家笔谈、论著、病例报道、综述、指南与共识、多学科病例讨论、影像专栏、孤儿药专栏、诊疗资讯等栏目，内容涵盖基础医学、临床医学、药学、转化医学和医学伦理学等多个方面，欢迎广大业界同仁踊跃发表真知灼见。

承载希望，超越梦想。让我们踔厉奋发、笃行不怠，用救苦之心和医者仁术履行对健康的承诺，关爱每一个生而不凡的生命！



2022年1月