

## 探索新兴学科罕见病医学科的建设与未来发展

沈 敏<sup>1,2,3</sup>, 张抒扬<sup>2,4,5</sup>

中国医学科学院北京协和医院<sup>1</sup> 罕见病医学科<sup>2</sup> 疑难重症及罕见病全国重点实验室  
<sup>3</sup>北京市罕见病专业质量控制和改进中心<sup>4</sup> 心内科<sup>5</sup> 国家罕见病医疗质量控制中心, 北京 100730

通信作者: 张抒扬, E-mail: shuyangzhang103@163.com

**【摘要】**面对新的科学技术革命与医学范式转型, 罕见病医学科作为融合基础研究、临床诊疗、药物研发与政策支持交叉型新兴学科, 正迎来前所未有的发展机遇。本文系统梳理罕见病医学的学科内涵、建设路径与现实挑战, 并提出推动我国罕见病学科高质量发展的对策建议。

**【关键词】**罕见病; 罕见病医学科; 学科建设; 多学科协作诊疗

**【中图分类号】** R197 **【文献标志码】** A **【文章编号】** 2097-0501(2026)01-0001-06

**DOI:** 10.12376/j. issn. 2097-0501. 2026. 01. 001

## The Development and Future Prospects of the Department of Rare Diseases as an Emerging Discipline

SHEN Min<sup>1,2,3</sup>, ZHANG Shuyang<sup>2,4,5</sup>

<sup>1</sup>Department of Rare Diseases, <sup>2</sup>State Key Laboratory of Complex Severe and Rare Diseases, <sup>3</sup>Beijing Center for Quality Control and Improvement in Rare Diseases, <sup>4</sup>Department of Cardiology, <sup>5</sup>National Center for Healthcare Quality Management in Rare Diseases, Peking Union Medical College Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College, Beijing 100730, China

Corresponding author: ZHANG Shuyang, E-mail: shuyangzhang103@163.com

**【Abstract】**In the face of the new scientific and technological revolution and the transformation of medical paradigms, the field of rare disease medicine, as a cross-disciplinary emerging discipline integrating basic research, clinical practice, drug development, and policy support, is experiencing unprecedented development opportunities. This paper systematically sorts out the disciplinary connotation, construction paths and practical challenges of the Department of Rare Diseases, and puts forward countermeasures and suggestions for promoting the high-quality development of this emerging discipline in China.

**【Key words】** rare diseases; department of rare diseases; discipline construction; multidisciplinary treatment

**Funding:** Education Innovation and Reform Program (CMB-JYCXGG02); National High Level Hospital Clinical Research Funding (2025-PUMCH-D-006); Chinese Academy of Medical Sciences (CAMS) Innovation Fund for Medical Sciences (2024-I2M-C&T-B-014); Open Research Fund of the State Key Laboratory of Complex Severe and Rare Diseases (2025-O-ZD-005)

*J Rare Dis*, 2026, 5(1):1-6

基金项目: 北京协和医院教育创新与改革项目 (CMB-JYCXGG02); 中央高水平医院临床科研业务费 (2025-PUMCH-D-006); 中国医学科学院医学与健康科技创新工程 (2024-I2M-C&T-B-014); 疑难重症及罕见病全国重点实验室开放研究课题 (2025-O-ZD-005)

引用本文: 沈敏, 张抒扬. 探索新兴学科罕见病医学科的建设与未来发展 [J]. 罕见病研究, 2026, 5 (1): 1-6. doi: 10.12376/j. issn. 2097-0501. 2026. 01. 001.

党的二十大报告提出，加强基础学科、新兴学科、交叉学科建设，加快建设中国特色、世界一流的大学和优势学科<sup>[1]</sup>。学科体系是提高人才培养质量、建设一流大学的基础和依托。罕见病具有临床表现多样复杂、显著的遗传背景、诊断和治疗手段缺乏等特点，常需要包括各临床医学、遗传学及基础科学家在内的多学科协作诊疗（multidisciplinary treatment, MDT）。因此，亟需学科交叉融合的“催化剂”，加强基础学科培养能力，打破学科专业壁垒，并对现有学科专业体系进行调整升级，瞄准科技前沿和关键领域，加快培养紧缺人才<sup>[2]</sup>。长期以来，因病例稀少、认知不足、资源分散，罕见病长期处于医疗体系的“盲区”“无人区”。但随着基因组学、生物信息学、精准医疗等技术的突破，以及国家政策与社会关注的持续升温，罕见病不再只是“孤例”，而是成为揭示人类疾病机制、推动医学创新的重要窗口，也势必成为新兴学科建设的重要范例。

罕见病与以常见病、慢性病为代表的其他疾病的核心差异，源于其发病率极低、病因极为复杂、临床表现极其多样的本质特征，进而导致诊疗流程、药物可及、医疗资源配置、政策保障和社会认知等全链条的显著不同。对于需MDT的罕见病和未诊断疾病患者，以及罕见病诊疗领域综合素质强的复合型人才培养而言，这些差异决定了必须建立罕见病诊疗研特殊体系，而非套用其他常见病、慢性病的诊疗模式，也决定了必须推动和促进罕见病医学科的建设与发展。

在此背景下，2023年4月北京协和医院正式设立罕见病医学科，标志着我国顶级医疗机构对罕见病系统化、专业化管理的全面升级，也标志着罕见病医学作为一门新兴交叉学科正式登上历史舞台<sup>[3]</sup>。此后，全国范围内的罕见病医学科、罕见病医学中心如雨后春笋般建立，学科发展迎来前所未有的机遇。

## 1 罕见病医学科的学科定位与核心特征

罕见病医学科并非简单的临床科室增设，而是基于重大社会需求与科技变革催生的一门新兴学科，其本质特征体现在以下4个方面。

### 1.1 高度交叉性：打破传统学科壁垒

世界卫生组织（World Health Organization, WHO）将罕见病定义为患病率低于0.65‰~1‰的疾病。全

球已知罕见病约7000种，估算全球罕见病患者总数在2.6亿至4.5亿之间<sup>[4]</sup>，我国罕见病患者总数超过2000万<sup>[5]</sup>。罕见病涉及神经、代谢、免疫、心血管、呼吸、泌尿等多个系统，除少部分专科性极强的疾病外，大多数罕见病难以由单一专科完成全面评估与长期管理。罕见病医学科必须整合内科、外科、遗传学、儿科、眼耳鼻喉科、妇产科、重症医学科、药学、康复医学科、心理科、医学伦理学等多学科力量，形成以患者为中心、依托MDT的整合医疗模式，实现从诊断到干预、从治疗到照护的全流程、全生命周期闭环管理。

### 1.2 精准导向性：依托前沿技术驱动

从蒸汽机时代到智能时代，每一次科技革命都伴随着学科边界的重塑。罕见病因其高度异质性与遗传复杂性，必须依赖前沿新技术驱动学科发展。下一代测序（next-generation sequencing）、全外显子/全基因组测序（whole-exome sequencing/whole-genome sequencing）、RNA测序、生物信息学分析等技术的应用，显著提升了罕见病的分子诊断率；人工智能（artificial intelligence, AI）辅助表型识别、类器官模型验证、基因编辑治疗等前沿新技术的不断涌现，推动罕见病医学向“可诊、可治、可防”迈进。

### 1.3 人文关怀性：强调患者中心理念

以患者为中心是一种现代医疗服务理念，其核心内容包括尊重患者意愿、关注患者体验、实施个性化医疗、开展患者教育、推进MDT及持续改进医疗服务<sup>[6]</sup>。罕见病患者及其家庭往往面临巨大的心理压力与经济负担。罕见病医学科不仅关注疾病诊疗本身，更注重患者生活质量、社会融入与长期随访，倡导缓和医学、心理支持与社会救助相结合的服务模式，体现医学的人文温度。

### 1.4 政策联动性：连接临床与制度创新

罕见病诊疗与药物可及性高度依赖国家政策支持，罕见病目录制定、罕见病药物审评审批加速、医保准入机制完善、新生儿筛查推广、本地区门诊慢特病病种纳入等政策，均需与临床实践紧密结合。因此，罕见病医学科天然具备“政-产-学-研-医-用”一体化属性。

## 2 罕见病学科建设的核心要素

罕见病因发病率低、累及系统广、诊疗难度大等特点，对学科建设提出了系统性、复合型要求。构建

完善的罕见病学科体系，需聚焦组织架构、人才队伍、诊疗平台、科研体系四大核心要素，形成“诊疗-研究-保障”的闭环支撑体系，切实提升罕见病诊疗水平与患者获得感。

## 2.1 组织架构建设是学科发展的重要基石

(1) 学科建制：罕见病医学科主要诊治需要多学科协作的罕见病及未诊断疾病患者，并融入临床研究，学科建制采用“大门诊、小病房”模式，人员聘用实行专职与兼职并行，设置门诊、病房、遗传和科研四大平台，并在此基础上按照人才梯队分层次进行复合型人才培养。

(2) MDT 模式：MDT 模式是破解罕见病误诊难题的关键。北京协和医院通过每周固定开展罕见病 MDT 会诊，将罕见病患者的平均确诊时间从 4 年缩短至 4 周，医疗花费降低约 90%，为 MDT 模式的推广提供了实践范本。

(3) 建立“中心-区域-基层”三级网络：以国家级诊疗中心为引领、区域医院为枢纽、基层医疗机构为触角，实现罕见病筛查、转诊、诊疗的全流程覆盖。北京协和医院牵头建立的全国罕见病诊疗协作网，现已覆盖 419 家医院，包括 1 家国家级医院、33 家省级医院和 385 家成员医院。北京协和医院充分发挥优质医疗资源辐射带动作用，通过全国罕见病诊疗协作网推动制定和更新罕见病诊疗技术指导文件，在全国范围内加强人员专业培训，推广 MDT 模式，打通双向转诊和远程会诊通道，迄今通过全国罕见病诊疗协作网转诊的患者已超过千例，为“中心-区域-基层”三级网络建立奠定了坚实基础。

(4) 组建多学科核心团队：整合遗传学、神经病学、儿科学、影像学等学科力量，形成优势互补的诊疗合力，为复杂罕见病病例提供全方位、系统化评估。

## 2.2 人才队伍建设是学科发展的核心动力

(1) 培养罕见病专科医师：依托全国罕见病诊疗协作网，建立标准化培训体系，提升医师对罕见病的识别与诊疗能力，破解“罕见病医生比罕见病患者更罕见”的行业困境；(2) 建立遗传咨询师、个案管理师专业队伍：填补罕见病基因诊断解读、罕见病患者长期管理的人才缺口；(3) 完善继续教育与专业培训体系：构建常态化继续教育机制，通过学术研讨、案例分享、国际交流等形式，持续更新医务人员知识体系，确保诊疗水平与国际前沿接轨。

## 2.3 诊疗平台建设是学科发展的技术支撑

(1) 建立罕见病临床数据库与生物样本库：罕见病临床数据库与生物样本库是罕见病研究的核心资源。截至目前，中国国家罕见病注册系统（National Rare Disease Registration System, NRDRS）已注册罕见病患者超 9 万例，建立 249 个罕见病研究队列；北京协和医院罕见病生物样本库已采集 7 万余例罕见病先证者及其家系的 30 余万份生物样本，为罕见病发病机制探索和药物研发奠定了基础。

(2) 开发智能辅助诊断系统：北京协和医院与中国科学院自动化所联合研发的“协和·太初”AI 大模型，以北京协和医院高质量疑难罕见病病案、专家级循证决策和多学科推理逻辑为核心，以我国罕见病科研数据和教培数据库为支撑，可为患者提供初诊咨询服务，有效提升罕见病筛查效率，并加速诊疗流程优化；上海交通大学人工智能学院联合上海交通大学医学院附属新华医院等共同研发的罕见病推理型智能体诊断系统 DeepRare，通过模拟临床医师诊断思维路径，由智能体协作完成整合与推理，实现可解释的主动诊断；复旦大学智能医学研究院等研发的罕见病智能筛查与辅助诊断系统，重点聚焦法布雷病、遗传性血管性水肿、发作性睡病等罕见病病种，为患者提供精准、高效的筛查与诊断服务；华中科技大学同济医学院附属同济医院等研发的“哪吒·灵童”，构建了面向儿童罕见病的危重症预警、早期诊断、规范治疗、全程管理的闭环智能模型。

(3) 建立远程会诊与转诊机制：借助线上平台实现优质医疗资源下沉，让基层患者也能获得国家级专家的诊疗指导，打通罕见病诊疗的“最后一公里”。

## 2.4 科研体系建设是学科发展的长远保障

(1) 坚持基础研究与临床研究并重：实现“临床-科研-转化”的良性循环，既要深入探索罕见病发病机制，也要聚焦临床诊疗中的实际问题，形成“以临床需求驱动基础研究，以基础突破支撑临床进步”的发展格局；(2) 强化转化医学研究：推动基因治疗、酶替代疗法等前沿技术向临床应用转化，加快罕见病药物研发与罕见病药物获批上市进程，推动转化研究重要成果落地；(3) 加强国内、国际合作与数据共享：通过共建国内、国际研究平台、参与全球多中心临床试验，汇聚全国及全球智慧破解罕见病诊疗难题。

### 3 罕见病医学科的发展现状：协和实践与中国模式

社会需求是新兴学科发展的核心驱动力。北京协和医院依托百年积淀与多学科优势，主动回应患者呼声，将罕见病从“多科共管”转向“专科专治”，在全院散发收治的基础上，对需MDT的罕见病患者及未诊断疾病患者实现在罕见病医学科的集中收治，体现了公立医院的责任担当<sup>[3,7]</sup>。特别是于2023年4月正式成立罕见病医学科后，北京协和医院先后启用罕见病联合门诊、罕见病医学科病房，标志着我国顶级医疗机构开始将罕见病作为独立建制学科进行系统规划与资源配置，具有里程碑意义<sup>[3]</sup>。

罕见病医学科协和实践已形成以患者为中心、以MDT为基础的罕见病诊疗研管整合医疗模式；同时，构建以患者为中心的MDT医疗质控体系，以罕见病目录和疾病国际疾病分类（International Classification of Diseases, ICD）编码为抓手，开展质量监测、数据分析与专业培训等综合性质量改进行动，持续提升罕见病医疗质量、改善患者就医体验。此外，基于中国住院医师培训精英教学医院联盟住院医师核心胜任力框架共识，北京协和医院积极探索罕见病医学科特色教学培训模式，覆盖医学本科生、研究生、临床博士后及继续教育等各阶段，强调在“三基三严”基础上全面提升医务人员核心胜任力，优化教学评价与反馈体系，成为我国罕见病复合型医学精英人才的培养样板，为我国罕见病领域培养具备优秀临床思维能力和综合能力的复合型人才<sup>[8]</sup>。在上述协和实践基础上，进一步凝练出罕见病医教研体系的中国模式，并通过主办会议、举办培训班、开展院际交流与国际交流等多种途径进行展示与推广，充分发挥医疗系统国家队的示范引领作用。当然，从国家中心到区域中心再到地方医疗机构，我国罕见病诊疗研水平参差不齐，情况复杂多样，涉及医疗水平、经济发展及教育资源差异。因此，罕见病医学科发展，还需要各级医疗机构在借鉴协和实践的基础上，结合实际进一步细化，形成不同的可实践、可发展的模式。

### 4 罕见病医学科的现实挑战

当前，罕见病医学科的发展仍面临多重挑战：

(1) 罕见病多重保障体系尚不完善：缺乏罕见病顶层制度设计，多部门决策的依据、目标和方法各异导致决策不一。(2) 学科身份尚未确立：目前“罕见病医学”尚未被列入国家医学学科分类目录，缺乏独立的招生资格、职称晋升序列与专项经费支持，制约人才梯队建设。(3) 知识体系尚不健全：缺乏统一的教学大纲、教材体系与培训标准，医务人员对罕见病的认知整体偏低，基层医疗机构的罕见病识别能力薄弱。(4) 资源整合难度大：学科发展需要整合协调罕见病医学科与其他专科的关系。此外，由于绩效考核分割、信息系统不通和利益协调困难等问题，MDT运行效率有待提升。(5) 药物可及性有待提升：我国已上市的罕见病用药仅百余种，远低于欧美国家水平，部分高价药物尚未纳入医保，患者医疗负担沉重。(6) 数据共享机制缺失：罕见病例分散，科研数据碎片化，制约流行病学研究与新药开发。(7) 诊疗衔接存在瓶颈：儿童期罕见病发病率高，随着诊疗水平提高，更多罕见病患儿可存活至成年，但成人科医师对儿童罕见病患者进入成年后的连续性诊疗经验有限。

## 5 推动罕见病学科高质量发展的对策建议

### 5.1 顶层设计：纳入国家学科发展战略

罕见病是生命科学和生物医药科技创新的前沿领域，应持续健全完善罕见病“诊疗-研究-转化”一体化体系。尽管我国已取得阶段性成果，形成了以罕见病目录为抓手、以罕见病诊疗协作网为骨架、以MDT为基础、以三台（NRDRS、中国罕见病诊疗服务信息系统和国家罕见病质控平台）两库（罕见病临床数据库和生物样本库）为平台<sup>[9]</sup>、以罕见病相关诊疗指南<sup>[10-11]</sup>为规范的罕见病诊疗、用药与医疗保障工作体系，但罕见病防治事业与罕见病学科高质量发展仍面临诸多挑战。罕见病防治是兼具医学、科学和社会属性的重要系统工程，应做好顶层设计，聚焦政策立法、研发、诊疗、保障、预防，以及注册登记、协作网建设、AI应用等框架性与基础性工作；同时建议教育部、国家卫生健康委员会联合推动将“罕见病医学”列为临床医学下的二级临床学科，支持高校开设相关课程，开展本硕博一体化培养，建立规范化培训体系，以强化人才梯队建设。

### 5.2 平台建设：打造国家级罕见病医学中心

加快构建“面向人民生命健康”的罕见病科技

创新临床研究体系,依托高水平医院,建设集“临床诊疗-科学研究-药物转化-数据管理-人才培养-国际合作”于一体的国家级罕见病医学中心,形成辐射全国的技术支撑网络。中心建设以解决罕见病诊疗中的瓶颈问题和关键技术问题为重点,建立罕见病疾病负担的持续监测机制与罕见病、未诊断疾病患者的全病程信息化管理体系,实现罕见病研究的整体化布局 and 全局性资源调配;以罕见病药物研发和临床治疗为导向,打破学科壁垒,探索针对罕见疾病的适用性策略,推动信息技术、AI、基因编辑、组织工程、干细胞等创新技术在罕见病诊疗中的应用,开展从基础研究到临床应用的全链条研发设计。

### 5.3 制度创新:完善医教研管协同新范式

扩展国家罕见病目录并进行动态更新;建立罕见病药物优先审评、附条件批准、医保谈判联动机制;推动新生儿遗传代谢病筛查,实现罕见病早筛早诊;设立罕见病专项科研基金,鼓励原创性研究;建立“临床-遗传-基础-药学”协同的诊疗新范式;推广应用以患者为中心、以MDT为基础的罕见病医教研管体系;各级管理部门需承担枢纽统筹、规则制定、资源调配、机制保障的核心职能,针对需多学科协作诊治的罕见病及疑难未诊断疾病患者,推动形成以罕见病医学科牵头、多专科协同的诊疗格局。

### 5.4 数字赋能:提升罕见病诊疗研能力

整合全国罕见病诊疗协作网现有资源,依托NRDRS<sup>[7]</sup>,促进临床研究、药物监测与政策评估工作开展。AI技术可深入挖掘海量多源跨模态的结构化、半结构化以及非结构化医学信息,借助神经网络、知识图谱等先进技术辅助临床医师作出罕见病诊疗决策,提升决策效率与准确率。近年来,以“协和·太初”为代表的国内一批先进智能辅助诊断系统的相继问世,标志着我国罕见病AI大模型技术已跻身国际前沿,也标志着罕见病诊疗中国模式取得重要突破。

### 5.5 社会共治:激发多元主体参与活力

鼓励患者组织、公益基金会、医药企业、媒体等共同参与罕见病科普宣传、患者心理支持与资源链接工作,营造关爱罕见病患者群体的社会氛围;积极推动与全球罕见病组织的交流合作,参与国际罕见病诊疗标准制定,提升我国在全球罕见病治理中的话语权。

## 6 小结

罕见病医学科的兴起,不仅是一个临床科室的设立,更是一次医学理念的深刻变革,标志着医学从“以疾病为中心”转向“以患者为中心”,从“被动应对”走向“主动预防”,从“个体诊疗”迈向“系统治理”。设立专门的罕见病医学科,已成为推动罕见病系统性诊疗、促进科研成果转化、提升患者福祉的关键举措。罕见病医学科作为一门新兴学科,标志着我国医学发展模式正从“以常见病为中心”向“全病种覆盖、全周期管理”的新格局转变。随着学科体系的不断完善、技术创新的持续突破和保障体系的日益健全,未来罕见病学科将实现更高质量的发展,为更多罕见病患者带来生命的曙光。

**作者贡献:** 沈敏负责文章撰写;张抒扬负责文章审核。

**利益冲突:** 所有作者均声明不存在利益冲突。

## 参 考 文 献

- [1] 习近平. 高举中国特色社会主义伟大旗帜 为全面建设社会主义现代化国家而团结奋斗——在中国共产党第二十次全国代表大会上的报告 [R/OL]. (2022-10-25) [2025-12-25]. [https://www.news.cn/politics/cpc20/2022-10/25/c\\_1129079429.htm](https://www.news.cn/politics/cpc20/2022-10/25/c_1129079429.htm).
- [2] 新华社. 向中国特色世界一流大学迈进——习近平总书记在清华大学考察时的重要讲话激励高校师生砥砺奋进 [EB/OL]. (2021-04-20) [2025-12-25]. [http://www.xinhuanet.com/politics/2021-04/20/c\\_1127349282.htm](http://www.xinhuanet.com/politics/2021-04/20/c_1127349282.htm).
- [3] 沈敏, 张抒扬. 北京协和医院罕见病医学科建科初探 [J]. 罕见病研究, 2024, 3 (2): 164-167.
- [4] Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database [J]. Eur J Hum Genet, 2020, 28 (2): 165-173.
- [5] 新华网. 用心呵护 2000 多万名罕见病患者 —— 我国加快探索罕见病诊疗与保障的“中国模式” [EB/OL]. (2022-11-03) [2025-12-25]. [http://www.xinhuanet.com/2022-11/03/c\\_1129099496.htm](http://www.xinhuanet.com/2022-11/03/c_1129099496.htm).
- [6] Szasz TS, Hollender MH. A contribution to the philosophy of medicine; the basic models of the doctor-patient relationship [J]. AMA Arch Intern Med, 1956, 97 (5): 585-592.

- [7] Xie J, Jin Y, Shen M, et al. A patient-centric, coordinated care model for rare diseases: the multidisciplinary consultation program at Peking Union Medical College Hospital [J]. NEJM Catal Innov Care Deliv, 2023. doi: 10.1056/CAT. 23. 0297.
- [8] 戴佳原, 须晋, 谢静, 等. 罕见病医学科临床医学博士后教学模式探索 [J]. 协和医学杂志, 2024, 15 (5): 1224-1229.
- [9] 朱以诚, 张抒扬. 我国罕见病诊疗和研究平台建立现状和回顾 [J]. 罕见病研究, 2022, 1 (2): 93-96.
- [10] 国家卫生健康委办公厅. 国家卫生健康委办公厅关于印发罕见病诊疗指南 (2019 年版) 的通知 (国卫办医函 [2019]198 号) [EB/OL]. (2019-02-27) [2025-12-25]. <https://www.nhc.gov.cn/yzygj/c100068/201902/073540e8f83b4a54a28684d23e2ae2f5.shtml>.
- [11] 国家卫生健康委办公厅关于印发软骨发育不全等 86 个罕见病病种诊疗指南 (2025 年版) 的通知 (国卫办医政函 [2025] 252 号) [EB/OL]. (2025-06-17) [2025-12-25]. [https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/202507/content\\_7031426.htm](https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/202507/content_7031426.htm).
- (收稿: 2025-12-25 录用: 2026-01-13)

· 读者 · 作者 · 编者 ·

## 《罕见病研究》2026 年征稿

《罕见病研究》是由国家卫生健康委员会主管, 中国医学科学院北京协和医院、中国医院协会主办的综合性医学专业期刊。2021 年经国家新闻出版署批准创刊, 于 2022 年 1 月正式出版, 国内外公开发行人。本刊是中国科技核心期刊 (中国科技论文统计源期刊), 同时又被 Scopus、DOAJ 等国际重要数据库收录。

本刊在国家卫生健康委员会的指导下, 致力于促进国内外罕见病预防、诊治和保障领域的学术交流合作, 汇聚全国罕见病研究领域专家资源, 追踪报道罕见病相关基础医学、临床医学、转化医学、药理学、伦理学及政策法规研究等方面的新动态、新进展和新成果, 为从事罕见病相关研究的政策制定者、科技人员和医务工作者提供参考和借鉴。

本刊辟有述评、专家笔谈、论著、综述、指南与共识、病例报告、多学科病例讨论、影像专栏、孤儿药专栏、罕见病政策研究、教学与科研、诊疗资讯等栏目。

欢迎专家学者们踊跃投稿!

本刊网址: <https://jrd.pumch.cn>

编辑部邮箱: [jrd@pumch.cn](mailto:jrd@pumch.cn)

编辑部地址: 北京市东城区王府井帅府园 1 号

联系电话: 010-69156282