
同济医院联合国际专家 打造世界罕见病筛查平台

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：<https://www.iikx.com/news/progress/35675.html>

本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！

同济医院联合国际专家 打造世界罕见病筛查平台

。9月19日，在以“汉卫罕见共筑希望”为主题的第十四届中国罕见病高峰论坛上，华中科技大学同济医学院附属同济医院宣布成立世界罕见病筛查研究平台，该平台由德国海德堡大学新生儿筛查中心与同济儿童医院携手共建，双方将围绕罕见病诊治和防控中的机制、新生儿筛查、分子遗传学、早期诊断、社会认知和治疗管理开展广泛研究合作。

本次高峰论坛为期三天，汇聚了来自全球各地的200余位罕见病领域的顶尖专家学者、患者代表及患者组织成员，将围绕科研进展、行业发展、诊疗技术、产业推动、医疗政策、医保政策、国际交流等多个关键领域议题展开深入探讨。

9月17日，作为本届论坛的受邀嘉宾之一、德国科学院院士、海德堡大学儿童医院院长Georg Hoffmann，受聘为华中科技大学顾问教授。Hoffmann是儿童罕见病领域的知名专家，在儿童遗传代谢病和罕见疾病领域具有广泛的影响力，由他主导的德国海德堡大学新生儿筛查中心，年筛查量超15万例，是全球运行时间最长、规模最大的筛查平台之一。

据介绍，上世纪80年代起，Hoffmann所在的海德堡大学就与华中科技大学及其附属同济医院展开了密切合作，在他的推动下，同济医院儿科成为中国罕见病协作网首批区域牵头医院，建成湖北省儿童遗传代谢病临床医学研究中心及重点实验室。

据了解，同济医院自1981年起开展遗传代谢罕见病筛查诊断，近五年牵头发布了20余部中国罕见病相关诊断指南和专家共识，参与制定了5项国际指南/专家共识，牵头19项全国、2项国际遗传代谢性罕见病临床药物试验多中心研究。儿童罕见病关键技术研究项目获批“十四五”国家重点研发计划立项，现已发布全球首个儿童罕见病AI大模型——“哪吒·灵童”遗传咨询智能决策系统。

作为湖北省罕见病医学中心和湖北省罕见病诊疗协作网省级牵头单位，同济医院发布了还《湖北省罕见病现状调查》，构建了罕见病全周期多学科管理模式，已建立MDT门诊/门诊疑难病会诊中心，创建78个罕见病相关团队为患者提供一站式诊疗服务。

据悉，下一步，同济医院将以本届中国罕见病高峰论坛为契机，继续深化国际合作，充分利用好同济医院世界罕见病筛查研究平台，研发罕见病分子治疗实体药物，开展以新药研究为目的的临

床前研究和临床试验，探索围绕儿童罕见病基因治疗的系统性治疗技术手段，制订规范性文件，构建全国质量控制体系，形成儿童罕见病诊疗的“中国方案”，降低罕见病对儿童的危害，全面提升人口综合素质。

作者：廖洋 来源：中国科学报

更多 科学进展 请访问 <https://www.iikx.com/news/progress/>

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，[爱科学iikx.com](http://www.iikx.com)转发