

〔A〕

〔主动公开〕

苏州市卫生健康委员会文件

苏州卫健办复〔2026〕162号

签发：程军平

对市十七届人大五次会议 第 0028 号建议的答复

梁萌萌代表：

您提出的《关于深化完善杜氏肌营养不良（DMD）全周期保障体系，打造罕见病关爱“苏州样板”的建议》收悉。经研究，现就有关情况答复如下：

罕见病发病率低、诊断难、治疗难，不仅严重危害百姓身体健康，也对家庭生活造成影响。近年来，我委高度重视罕见病诊疗工作，坚持“政府主导、部门协作、机构实施、社会参与”的工作机制，陆续开展了出生缺陷社会化干预工程、母婴阳光工程、

妇幼健康工程、健康城市“531”和出生缺陷综合防治等多项政府实事工程。

一、加强质量控制体系建设，提升诊疗规范化水平。2025年，我委依托苏州大学附属第一医院及苏州大学附属儿童医院，成立了苏州市罕见病医疗质量控制中心。该中心以推进罕见病诊疗规范化建设为核心任务，致力于制定并完善相关诊疗标准与流程，并通过指标监测、专业培训及学术交流等途径，持续提升医务人员对罕见病的诊疗能力。上述两家医院作为国家罕见病诊疗协作网成员单位，正着力构建完善的信息管理平台，通过集中诊疗与远程会诊相结合的模式，不断提升罕见病综合诊疗水平，以实现罕见病的早期发现、早期诊断、有效治疗和规范管理，切实维护罕见病患者的健康权益。同时，指导医疗机构为患者提供包括心理支持与康复指导在内的全方位服务，保障罕见病患者的生活质量与合法权益。

二、优化药品供应保障机制，畅通临床用药渠道。在罕见病诊疗重点医院，通过强化药事管理、开通罕见病用药绿色通道、建立临时采购机制等药学服务优化措施，全面落实罕见病药物“保障采购、保障使用”的要求，确保罕见病患者的合理用药需求得到满足。

三、完善筛查服务网络，促进早诊早治关口前移。我委高度

重视罕见病筛查工作，通过加强产前筛查与新生儿遗传病筛查，有效促进优生优育，实现对罕见病的早期发现与干预，从而减轻罕见病对患者及其家庭的长期影响。去年，全市共完成产前筛查 6.34 万人、新生儿疾病筛查 6.44 万人，产前筛查率与新生儿遗传代谢病筛查率均保持在 99% 以上。

四、构建多元关爱支持体系，强化社会综合保障。苏州市部分医院已设立罕见病关爱中心，为患者提供康复指导、生活关怀、心理疏导及再生育咨询等服务。同时，通过成立公益组织与社会慈善基金，如“熊孩儿”救助计划，以科普讲座、家庭入户宣教、义诊活动、免费遗传基因筛查及治疗资助等多种形式，实现对罕见病患者的社会化管理与支持。

下一步，我委将持续推进罕见病医疗保障体系建设，保障罕见病患者的生命健康权益，加强罕见病科学研究与用药保障，进一步提升罕见病防治综合能力。依托罕见病诊疗协作网、罕见病质控中心及相关专业学术分会，指导全市相关医疗机构协同开展罕见病的筛查、诊断与治疗工作，并逐步扩大产前诊断筛查范围，为实现罕见病的早期筛查、早期诊断与早期治疗奠定坚实基础。

感谢您对我市卫生健康事业，特别是罕见病防治工作的关注与支持。您所提建议为我们改进相关工作提供了重要参考。我委将持续深化在杜氏肌营养不良（DMD）等罕见病防治领域的工

作，不断提升诊疗服务水平与健康管理能力，切实保障罕见病患者的生命健康。恳请您继续关心和支持苏州卫生健康事业的发展，并提出更多宝贵意见与建议。

苏州市卫生健康委员会

2026年5月28日

联系人：王菊花

联系电话：69291992

抄送：市人大代表议案建议工委、市政府办公室，市医保局、市残联。

苏州市卫生健康委员会办公室

2026年5月28日印发
