# 关于进一步加强罕见病防治工作的通知

国卫办医政函〔2026〕305号

各省、自治区、直辖市及新疆生产建设兵团卫生健康委、中医药局:

为深入贯彻落实党中央、国务院决策部署，加强罕见病综合防治体系和能力建设，提高罕见病防治水平，现就有关工作通知如下。

## 一、强化罕见病预防

各地卫生健康行政部门（含中医药主管部门，下同）要加大科普宣传力度，深入开展“预防出生缺陷日”主题宣传、“优生优育服务能力提升公益行”等活动，广泛宣传出生缺陷和罕见病防治知识，提高公众预防和早期筛查干预意识。要深入实施优生优育服务基本公共卫生服务项目，做好孕前优生健康检查工作，孕前检查发现有遗传病家族史、不良生育史高风险夫妇的，要加强咨询指导和追踪随访，确保孕期接受产前筛查和产前诊断。有条件地区针对单基因遗传病、罕见病高风险人群探索开展孕前筛查。要进一步加强产前筛查管理，提升出生缺陷和罕见病排查识别能力，引导高风险人群及时进行产前诊断，规范提供遗传咨询服务，从源头减少出生缺陷和罕见病发生。

## 二、推进罕见病诊疗体系建设

（一）优化罕见病诊疗资源布局。各省级卫生健康行政部门要结合本地区实际，依托罕见病诊疗能力较强的省、市属医院合理设置罕见病门诊。到2026年底前，各省、自治区、直辖市及新疆生产建设兵团均应当至少依托1家省属及以上医院开设罕见病门诊，辖区内300万人口以上的地市均应当至少依托1家医院开设罕见病门诊，安排相关专科医师坐诊，提供规范的罕见病诊疗服务。鼓励有条件的医疗机构积极推进罕见病病房建设，通过多学科诊疗、中西医协同等方式提供罕见病诊疗服务。

（二）健全罕见病诊疗协作网络体系。持续推进全国罕见病诊疗协作网络（以下简称协作网络）建设。各级卫生健康行政部门加强对协作网络医院的管理，按照逐级指导、分区协作的方式，明确各级协作网络医院之间的帮扶指导、转诊协作等关系，规范开展工作。国家级牵头医院要强化技术支持，组织做好业务培训和技术指导。将有条件的中医医院纳入协作网络，充分发挥中医药在罕见病诊疗方面的特色优势。加大培训力度，提升县级医院及基层医疗卫生机构罕见病识别、初步诊断意识和能力，发现疑似罕见病患者及时向上级医院转诊。

## 三、提升罕见病诊疗能力水平

（一）总结推广罕见病防治技术方案。各有关机构依托国家科技重大项目、生物医学新技术临床研究和临床转化应用等，推进出生缺陷和罕见病预防、筛查、诊断、治疗等技术科研创新。加强中西医协作攻关，深入挖掘中医药诊疗方法，总结推广中西医结合诊疗方案。积极推动人工智能技术在辅助出生缺陷和罕见病诊断领域

的研究应用。推进基因检测在罕见病诊疗中的规范应用。国家卫生健康委、国家中医药局及时总结诊疗方法，制修订发布罕见病诊疗指南，各地卫生健康行政部门要大力开展罕见病诊疗指南等培训宣贯。

（二）加强罕见病医疗质量控制。进一步推进罕见病医疗质量控制体系建设，2026年底前，实现省级罕见病医疗质量控制中心设置全覆盖，积极推进地市级罕见病质控组织建设，加强对辖区内医疗机构罕见病诊疗活动的质控指导。认真落实罕见病专业年度质控工作改进目标，持续提升罕见病规范诊断率，保障医疗质量和患者安全。各医疗机构要加强内部质量管理与控制，将罕见病诊疗管理全过程纳入本机构医疗质量管理与控制体系，促进医疗质量持续改进。

各地卫生健康行政部门要加强工作调度，确保相关工作任务要求落实到位，及时总结推广有益经验和典型做法。国家卫生健康委、国家中医药局将适时进行调研指导，推进工作落实。

国家卫生健康委办公厅

国家中医药局综合司

2026年9月14日

（信息公开形式：主动公开）