

2025 年 12 月 4 日

全民健康覆盖

罕见病：全球卫生公平和包容的优先事项

总干事的报告

1. 2025 年，第七十八届世界卫生大会通过了卫生大会首份关于罕见病的决议¹，该决议要求总干事制定一项全面的 10 年全球罕见病行动计划草案，提交 2028 年第八十一届世界卫生大会审议。该决议还要求秘书处开展准备工作，建立一个工作流程，促进为罕见病患者实现全民健康覆盖，确定卓越中心，应要求支持会员国，并通过执行委员会第 158 届会议向 2026 年第七十九届世界卫生大会报告这方面的进展情况。

秘书处的工作

2. 根据 WHA78.11 号决议，本报告概述了秘书处在必要准备工作、卓越中心、罕见病的全球宣传以及技术支持方面开展的主要活动。

3. 已开始在两个领域开展**准备工作**：摸清现有标准，以及编写关于罕见病的技术报告。

4. 秘书处的罕见病工作将以**世卫组织**在若干技术领域的**现有规范和标准**为基础，其中包括但不限于：孕产妇、新生儿和儿童健康（含新生儿筛查）、神经系统疾病、精神卫生、脑健康、癌症、残疾和基因组学、数字卫生保健与创新、儿科制剂、卫生人力、医疗器械和诊断工具、《国际疾病分类》、《国际功能、残疾和健康分类》、世卫组织《基本药物标准清单》和世卫组织《儿童基本药物标准清单》、《世卫组织基本体外诊断方法标准清单》、药物获取及临床试验。

5. 为促进 WHA78.11 号决议的执行工作取得进展，现正在编写一份关于罕见病的**技术报告**。该报告将概述与罕见病相关的疾病负担和系统性挑战。确定的主要问题包括：持续存在诊断延迟；疾病编码和监测方面的缺口导致数据不足；获得有效治疗的机会有限。该报告强

¹ WHA78.11 号决议（2025 年）。

调，患者组织在宣传、数据收集和政策制定方面发挥着关键作用，而且，为弥补知识差距，改善护理，有必要开展国际合作。它呼吁加强卫生信息系统，采用《国际疾病分类》第十一次修订本的编码并将罕见病纳入全民健康覆盖框架。该报告的主要结论强调亟需采取协调一致的全球行动，以改善罕见病的早期诊断，增进公平获得护理和治疗的机会，并提升罕见病在卫生系统中的可见度，进而促进罕见病患者及其家人的健康和福祉。

6. 决议还要秘书处“在世界各地确定能够集中就某些类别罕见病开展临床工作的**卓越中心**，作为交流经验和临床知识，并提供同行医学审评和建议，包括跨境审评和建议的中心”。迄今为止，这项工作都是根据世卫组织与国际罕见病组织 2024-2026 年合作计划进行的。一些位于世卫组织不同区域的专门中心/诊所现正在进行知识交流并提供医学评审和建议，它们表示有意扩大其活动范围并与世卫组织开展协作。已确定几项关键挑战，其中特别包括跨境卫生保健服务的筹资和跨境临床数据共享。

7. 世卫组织正致力于促进罕见病的宣传工作。例如，世卫组织总干事参加了联合国举办的 2025 年世界杜氏肌营养不良知晓日活动。

8. 秘书处还应要求向会员国提供**技术支持**，例如，为更新联合国大会关于应对罕见病患者及其家人面临的挑战的第 78/173 号决议（2023 年）而进行谈判时。

执行委员会的行动

9. 请执委会注意本报告并就下述问题提供指导。

- 秘书处如何才能最大限度地支持会员国对罕见病作出适当应对，特别是，在 WHA78.11 号决议向秘书处提出的要求中，会员国认为哪些最为紧迫？
