·论著·一次研究·

天津市儿童医院2015—2024年罕见病患者疾病谱分析

东振彩[1]，刘　薇[2,3]

1. 天津大学儿童医院/天津市儿童医院医务科（天津 300134）
2. 天津市儿童出生缺陷防治重点实验室（天津 300134）
3. 天津大学儿童医院/天津市儿童医院儿童罕见病诊疗中心（天津 300134）

【摘要】**目的** 分析天津市儿童医院罕见病患者疾病谱构成特点。**方法** 从天津市儿童医院病案管理系统调取 2015 年 1 月 1 日至 2024 年 12 月 31 日罕见病患者出院病历进行回顾性分析，根据《第一批罕见病目录》文件及配套的 ICD-10 编码标准进行病种梳理，分析罕见病构成、顺位变化、年龄及性别分布特征。**结果** 共纳入 2 112 例患者，男性 1 318 例（62.41%），女性 794 例（37.59%）；婴儿期（含新生儿期）738 例，占比最高（34.94%）；本地 1 172 例（55.50%），外地 940 例（44.50%），总生存率达 98.58%（2 082 例）。前十位高发罕见病占比达 60.56%，依次为特发性心肌病、X 连锁无丙种球蛋白血症、朗格汉斯细胞组织细胞增生症、甲基丙二酸血症、冠状动脉扩张症、脊髓性肌萎缩症、结节性硬化症、视网膜母细胞瘤、21-羟化酶缺乏症、血友病。不同罕见病病种患者在性别、年龄分布上存在一定差异。**结论** 儿童罕见病患者中心血管、血液及神经系统疾病确诊率较为突出，需强化早期筛查与鉴别诊断以提升诊疗水平。

【关键词】罕见病；疾病谱；诊疗；儿童

【中图分类号】R 197；R 729　　【文献标识码】A

Disease spectrum analysis of rare disease patients in Tianjin Children's Hospital from 2015 to 2024

DONG Zhencai[1], LIU Wei[2,3]

1. Medical Department, Children's Hospital, Tianjin University/Tianjin Children's Hospital, Tianjin 300134, China

2. Tianjin Key Laboratory for Prevention and Treatment of Birth Defects, Tianjin 300134, China

3. Rare Disease Diagnosis and Treatment Center, Children's Hospital, Tianjin University/Tianjin Children's Hospital, Tianjin 300134, China

Corresponding author: LIU Wei, Email: lance1971@163.com

【Abstract】Objective To analyze the characteristics of the disease spectrum of patient with rare diseases in Tianjin Children's Hospital. Methods A retrospective analysis was conducted on the discharge medical records of patients with rare disease from January 1, 2015 to December 31, 2024, retrieved from the medical record management system of Tianjin Children's Hospital. Based on the First Batch of Rare Disease Catalog and corresponding ICD-10 coding standards, the diseases were categorized, with a focus on analyzing the disease composition, sequence changes,

DOI: 10.12173/j.issn.1004-5511.202501142

基金项目：天津市卫生健康委员会科技项目（ZC20123）；天津市第二批卫生健康行业高层次人才选拔培养工程（TJSJMYXYC-D2-031）

通信作者：刘薇，主任医师，博士研究生导师，Email：lance1971@163.com

age, and gender characteristics of rare disease inpatients were analyzed. **Results** 2,112 patients were included, including 1,318 males (62.41%) and 794 females (37.59%). The highest proportion of patients was in the infancy period (including the neonatal stage), with 738 cases (34.94%). Among them, 1,172 cases (55.50%) were local residents, and 940 cases (44.50%) were from other regions. The overall survival rate reached 98.58% (2,082 cases). The top ten rare diseases with high incidence account for 60.56%, followed by idiopathic cardiomyopathy, X-linked agammaglobulinemia, Langerhans cell histiocytosis, methylmalonic acidemia, coronary artery ectasia, spinal muscular atrophy, tuberous sclerosis, retinoblastoma, 21-hydroxylase deficiency, and hemophilia. There are significant differences in gender and age distribution among patients with rare diseases. **Conclusion** The diagnosis rates of cardiovascular, hematological, and neurological diseases are notably high among pediatric rare disease patients, highlighting the need to strengthen early screening and differential diagnosis to improve the level of diagnosis and treatment.

【Keywords】Rare diseases; Disease spectrum; Diagnosis and treatment, Children

罕见病现已成为当前人类医学面临的巨大挑战之一，其具有患病率低、病种多、难诊治等特点，每种罕见病患者占比不足总人口数的 0.1%[1–2]。世界上已知有 7 000~8 000 种罕见病，其中约 80% 由基因缺陷导致，半数患者在儿童期（含婴幼儿阶段）起病，约 35% 患者出生后 1 年内出现症状，30% 患儿因缺乏有效治疗在 5 岁前死亡[3–4]。因此，系统研究罕见病的流行病学特征，特别是儿童早期发病规律、基因相关致病机制及疾病转归特点，对于实现早期精准诊断、制定有效干预策略以及优化医疗资源配置具有重要意义。本文通过统计天津市儿童医院 2015—2024 年的罕见病病例，分析其病种特点及分布规律，为罕见病数据库建设提供科学的参考样本，推动临床诊断治疗水平提升。

1 资料与方法

1.1 研究对象

从天津市儿童医院病案管理系统调取 2015 年 1 月 1 日至 2024 年 12 月 31 日罕见病出院患者病例，根据《疾病和有关健康问题的国际统计分类（第 10 次修订）》（ICD–10）编码及国家卫生健康委相关文件[5]，对住院病历首页的主要诊断编码进行筛选，排除诊断不明确、基本信息不完整的病例，剔除重复入院的病例。本研究已通过天津市儿童医院医学伦理委员会审核批准（批号：KY2020–21）。

1.2 资料收集

根据国家《第一批罕见病目录》[6] 公布的 121 种罕见病，从病案管理数据库中提取罕见病患者基本信息，主要包括诊断、性别、民族、年龄、出生地、生存情况（根据出院时生存情况判断）等。基于出院时的年龄，按照 ICD–10 中有关年龄分组相关建议对罕见病出院患者进行划分，共分为五个年龄组，分别为婴儿期（≤ 1 岁）、幼儿期（1 至≤ 3 岁）、学龄前期（3 至≤ 6 岁）、学龄期（6 至≤ 12 岁）、青少年期（12 至≤ 18 岁），按照病种、性别、年龄、就诊来源的分布情况进行分类分析。

1.3 统计学分析

采用 EXCEL 2016 和 SPSS 26.0 软件对研究对象基本情况、疾病分布以及不同性别、年龄间病种类型及顺位变化进行统计分析。计数资料以例数和百分比（n，%）表示，采用卡方检验进行组间差异比较，卡方趋势检验进行组间趋势差异比较，以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 一般情况

共纳入 2 112 例罕见病出院患者，男性 1 318 例（62.41%），女性 794 例（37.59%），男女比例为 1.66∶1；婴儿期患儿占比最高（738 例，34.94%），以汉族为主（2006 例，94.98%），其他信息详见表 1。2015—2024 年各年度罕见病住院病例数为 5~499 例，2018 年开始住院病例数增长速度加快，见图 1。

2.2 罕见病主要病种分布情况

2.2.1 总体分布情况

根据国家《第一批罕见病目录》，研究对象涉及罕见病病种共计 86 种，覆盖率为 71.07%。

排名前十的罕见病病种患者共 1 279 例，占全部病例的 60.56%，分别为特发性心肌病 330 例（15.63%）、X 连锁无丙种球蛋白血症 165 例（7.81%）、朗格汉斯细胞组织细胞增生症 150 例（7.10%）、甲基丙二酸血症 141 例（6.68%）、冠状动脉扩张症 128 例（6.06%）、脊髓性肌萎缩症 80 例（3.79%）、结节性硬化症 80 例（3.79%）、视网膜母细胞瘤 74 例（3.50%）、21- 羟化酶缺乏症 71 例（3.36%）和血友病 60 例（2.84%），见表 2。

2015 至 2019 年因病例基数较小，前十病种构成波动较大，而 2020 年起病种排序趋于稳定，特别是近五年（2020 至 2024 年）特发性心肌病持续居于首位。2020 至 2024 年数据显示，特发性心肌病、X 连锁无丙种球蛋白血症、朗格汉斯细胞组织细胞增生症、甲基丙二酸血症、冠状动脉扩张症、脊髓性肌萎缩症、视网膜母细胞瘤、21- 羟化酶缺乏症在不同年份病例构成比上差异存在统计学意义（$P < 0.05$），而结节性硬化症

表1 罕见病患者特征分布情况

Table 1. Distribution of characteristics of rare disease patients

特征	例数（%）	特征	例数（%）
性别		学龄前期	325（15.39）
男	1 318（62.41）	学龄期	365（17.28）
女	794（37.59）	青少年期	246（11.65）
民族		来源	
汉族	2 006（94.98）	本地	1 172（55.50）
少数民族	106（5.02）	外地	940（44.50）
年龄		生存情况	
婴儿期	738（34.94）	生存	2 082（98.58）
幼儿期	438（20.74）	死亡	30（1.42）

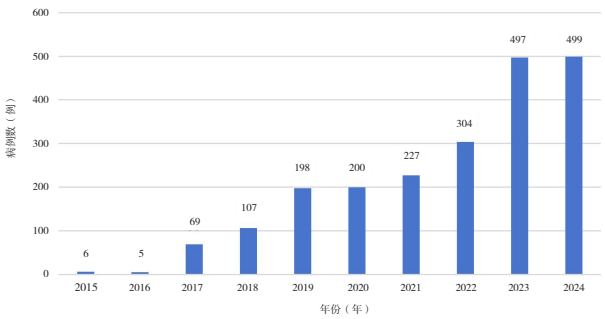

图1 2015—2024年罕见病患者分布趋势图

Figure 1. Distribution trend of rare disease patients from 2015 to 2024

表2 2015—2024年前十罕见病病种构成情况[n，%]

Table 2. Composition of the top ten rare diseases from 2015 to 2024 [n, %]

疾病	合计			2015—2019年			2020年			2021年			2022年			2023年			2024年			χ^2值	P值
	顺位	计数	构成比	顺位	计数	构成比	顺位	计数	构成比	顺位	计数	构成比	顺位	计数	构成比	顺位	计数	构成比	顺位	计数	构成比		
特发性心肌病	1	330	15.63	1	73	3.46	1	28	1.33	1	43	2.04	1	41	1.94	1	70	3.31	1	75	3.55	30.671	<0.001
X连锁无丙种球蛋白血症	2	165	7.81	3	21	0.99	6	10	0.47	4	12	0.57	3	23	1.09	4	37	1.75	2	62	2.94	4.386	0.036
朗格汉斯细胞组织细胞增生症	3	150	7.10	9	8	0.38	11	6	0.28	8	8	0.38	6	14	0.66	2	52	2.46	2	62	2.94	22.261	<0.001
甲基丙二酸血症	4	141	6.68	2	51	2.41	2	24	1.14	3	15	0.71	8	12	0.57	6	20	0.95	8	19	0.90	5.326	0.021
冠状动脉扩张症	5	128	6.06	9	8	0.38	8	9	0.43	7	9	0.43	2	25	1.18	3	38	1.80	4	39	1.85	4.624	0.032
脊髓性肌萎缩症	6	80	3.79	4	20	0.95	16	4	0.19	20	3	0.14	16	6	0.28	8	19	0.90	5	28	1.33	30.816	<0.001
结节性硬化症	7	80	3.79	11	6	0.28	3	17	0.80	14	5	0.24	6	14	0.66	5	27	1.28	12	11	0.52	0.939	0.332
视网膜母细胞瘤	8	74	3.50	9	8	0.38	33	1	0.05	2	36	1.70	72	0	–	16	9	0.43	6	20	0.95	21.225	<0.001
21-羟化酶缺乏症	9	71	3.36	6	11	0.52	4	12	0.57	6	10	0.47	4	16	0.76	12	12	0.57	13	10	0.47	13.389	<0.001
血友病	10	60	2.84	8	9	0.43	8	9	0.43	6	10	0.47	13	7	0.33	11	13	0.62	10	12	0.57	3.139	0.076

和血友病差异不显著（$P > 0.05$），见表 2。特发性心肌病构成比从 2020 年的 1.33% 逐年增至 2024 年的 3.55%（χ^2=30.671，$P < 0.001$），反映心血管疾病负担持续加重；X 连锁无丙种球蛋白血症构成比从 2020 年的 0.47% 递增至 2024 年的 2.94%，排序从第 6 位升至第 2 位（χ^2=4.386，P=0.036），提示免疫缺陷病诊断或报告持续增加。

2.2.2 不同性别分布情况

排名前十的罕见病病种患者共 1 279 例，其中男性 814 例（63.64%）、女性 465 例（36.36%），男女性别比为 1.75∶1，男性患儿患病率普遍高于女性，尤其在 X 连锁无丙种球蛋白血症上，患者均为男性，另外在冠状动脉扩张症、血友病上，男性占比均大于 75%。特发性心肌病是前十中唯一一种女性占比高于男性的罕见病（54.24% vs. 45.76%），而在朗格汉斯细胞组织细胞增生症、脊髓性肌萎缩症上男女性别分布均衡。特发性心肌病、甲基丙二酸血症、冠状动脉扩张症、结节性硬化症、21- 羟化酶缺乏症以及血友病在男女性别间差异具有统计学意义（$P < 0.05$），详见表 3。

2.2.3 不同年龄分布情况

不同发育阶段呈现显著的疾病分布特征，具体表现为：婴儿期患者数占比最高（738 例，57.70%），以特发性心肌病（16.80%）、甲基丙二酸血症（12.20%）及冠状动脉扩张症（8.27%）为主要病种；幼儿期则以朗格汉斯细胞组织细胞增生症（18.49%）为首发疾病，特发性心肌病（11.42%）和冠状动脉扩张症（9.59%）次之；特发性心肌病呈现全年龄段持续高发态势，其构成比在学龄前期增至峰值 20.92%，青少年期仍保持在 15.04%；X 连锁无丙种球蛋白血症则表现出年龄相关性递增趋势，从婴儿期的 0.68% 增长至青少年期的 23.58%；甲基丙二酸血症（婴儿期 12.20%）与朗格汉斯细胞组织细胞增生症（幼儿期 18.49%）具有阶段特异性，而冠状动脉扩张症主要集中于婴幼儿期。X 连锁无丙种球蛋白血症、朗格汉斯细胞组织细胞增生症、甲基丙二酸血症、冠状动脉扩张症、脊髓性肌萎缩症、结节性硬化症、视网膜母细胞瘤在各年龄段组间差异具有统计学意义（$P < 0.05$），详见表 4。

表3 前十罕见病病种性别分布情况[n，%]

Table 3. Gender distribution of the top ten rare diseases [n, %]

疾病	合计	男性	女性	男女比例	χ^2值	P值
特发性心肌病	330（25.80）	151（45.76）	179（54.24）	0.84	4.752	0.029
X连锁无丙种球蛋白血症	165（12.90）	165（100.00）	0（0.00）	–	–	–
朗格汉斯细胞组织细胞增生症	150（11.73）	75（50.00）	75（50.00）	1.00	–	–
甲基丙二酸血症	141（11.02）	88（62.41）	53（37.59）	1.66	17.376	<0.001
冠状动脉扩张症	128（10.01）	101（78.91）	27（21.09）	3.74	85.563	<0.001
脊髓性肌萎缩症	80（6.25）	40（50.00）	40（50.00）	1.00	–	–
结节性硬化症	80（6.25）	53（66.25）	27（33.75）	1.96	16.900	<0.001
视网膜母细胞瘤	74（5.79）	39（52.70）	35（47.30）	1.11	0.432	0.511
21–羟化酶缺乏症	71（5.55）	44（61.97）	27（38.03）	1.63	8.141	0.004
血友病	60（4.69）	58（96.67）	2（3.33）	29.00	104.533	<0.001

表4 前十罕见病病种年龄分布情况[n，%]

Table 4. Age distribution of the top ten rare diseases [n, %]

疾病	婴儿期（n=738）	幼儿期（n=438）	学龄前期（n=325）	学龄期（n=365）	青少年期（n=246）	χ^2值	P值
特发性心肌病	124（16.80）	50（11.42）	68（20.92）	51（13.97）	37（15.04）	0.111	0.739
X连锁无丙种球蛋白血症	5（0.68）	22（5.02）	27（8.31）	53（14.52）	58（23.58）	158.938	<0.001
朗格汉斯细胞组织细胞增生症	28（3.79）	81（18.49）	33（10.15）	7（1.92）	1（0.41）	10.081	0.001
甲基丙二酸血症	90（12.20）	19（4.34）	19（5.85）	10（2.74）	3（1.22）	48.171	<0.001
冠状动脉扩张症	61（8.27）	42（9.59）	12（3.69）	12（3.29）	1（0.41）	37.799	<0.001
脊髓性肌萎缩症	40（5.42）	17（3.88）	10（3.08）	7（1.92）	6（2.44）	9.388	0.002
结节性硬化症	27（3.66）	33（7.53）	11（3.38）	7（1.92）	2（0.81）	8.425	0.004
视网膜母细胞瘤	30（4.07）	40（9.13）	3（0.92）	1（0.27）	0（0.00）	26.962	<0.001
21–羟化酶缺乏症	31（4.20）	9（2.05）	8（2.46）	20（5.48）	3（1.22）	0.655	0.418
血友病	31（4.20）	7（1.60）	4（1.23）	11（3.01）	7（2.85）	1.679	0.195

2.3 罕见病患者就诊来源分布情况

本市患者共 1 172 例（55.50%），排名前十的地区依次为武清区 170 例（14.51%）、宝坻区 106 例（9.04%）、滨海新区 92 例（7.85%）、南开区 89 例（7.59%）、津南区 88 例（7.51%）、东丽区 83 例（7.08%）、西青区 77 例（6.57%）、河西区 73 例（6.23%）、河东区 64 例（5.46%）及静海区 62 例（5.29%），其中排名前三的地区均属农村区域。中心城区（包括南开、河西、河东等区）罕见病患者合计 350 例（29.86%），而环城各区（东丽、西青等）累计 822 例（70.14%）。经人口基数标准化处理后，农村地区罕见病确诊率显著高于中心城区（10.88/ 万 vs. 4.9/ 万），提示区域间可能存在医疗资源分布或环境暴露因素的差异性。

外地患者共 940 例（44.50%），患者来源以河北省为主（699 例，74.36%），其余依次为山东（78 例，8.30%）、河南（30 例，3.19%）、内蒙古（20 例，2.13%）、黑龙江（19 例，2.02%）与其他省份（安徽、吉林、北京、福建、贵州、山西等）合计 94 例（10.00%）。与天津接壤的华北地区省市患者占比具有明显地域聚集性，可能与地理邻近性带来的就医便利性及人口流动特征相关。

3 讨论

2 112 例罕见病患者中，男女性别比为 1.66∶1，受性别因素影响较大的病种为 X 连锁无丙种球蛋白血症、血友病、进行性肌营养不良，男性患者占比分别为 100.00%、96.67%、96.55%，与郑新芝 [6]、池欢 [7] 等团队的研究结果基本一致。从遗传学角度分析，上述三种疾病均为 X 连锁隐性遗传病，男性仅需携带单个致病 X 染色体即可发病，而女性需同时携带两个致病等位基因才会表现病症 [8]。基于上述发现，建议采取以下防控策略：首先，针对有先证者的家族，开展系统性家系基因检测和遗传咨询，结合《罕见病诊疗指南（2019 年版）》推荐方案制定生育干预计划；其次，建立性别特异性筛查体系，对男性新生儿重点开展相关致病基因检测；第三，加强分子诊断技术研发，特别是针对 X 染色体相关致病基因的快速检测方法；最后，构建区域性罕见病监测网络，实现高风险人群的早期识别和干预 [9–11]。

本研究纳入的罕见病病例中，排名前十的罕见病病种患者共 1 279 例，占全部病例的 60.56%。特发性心肌病在男女患儿群体中均呈现全年龄段持续高发态势，且女性患病率略高，男女比例为为 0.84∶1。特发性心肌病由基因突变导致心肌结构异常，临床表现为心律失常和心力衰竭，虽无法根治但能延缓病程进展，其预后与基因型及心功能状态密切相关，规范化治疗可显著降低猝死风险并延长生存期 [12]。X 连锁无丙种球蛋白血症均为男性病例，其因 *BTK* 基因突变引发 B 细胞发育障碍，需终身进行免疫球蛋白替代治疗（维持 IgG ＞ 5 g/L）和抗感染管理，早期规范干预能有效控制感染并改善预后，未治疗患者半数在 10 岁前死亡 [13]。朗格汉斯细胞组织细胞增生症男女比例均衡，各占一半，其由 MAPK 通路突变导致树突细胞异常增殖，局限性病灶经化疗、靶向药物或局部干预预后良好，而多系统受累者易复发且常伴随器官损伤。上述三种罕见病累计占比达 30.90%。

本研究中年罕见病出院人次呈阶段性变化，2015—2019 年间年出院量在 5~198 例（占同期出院患者的 0.09%~0.25%）；2020 年后进入快速增长期，年出院量提升至 227~499 例（占同期出院患者的 0.35%~0.65%），增幅达 117%。从年龄分布看，婴儿期占比最高（34.94%），其余依次为幼儿期（20.74%）、学龄前期（15.39%）、学龄期（17.28%）及青少年期（11.65%），该分布特征提示，其一，超 70% 的确诊患者集中在 6 岁以下群体，符合遗传性疾病早期发病的生物学规律；其二，近十年确诊率提升至基准水平的 3.5 倍，反映分子诊断技术、新生儿筛查体系及多学科诊疗模式的协同进步。基于年龄分布特征，建议构建三级防控体系：首先，在孕前 – 产前阶段完善扩展性携带者筛查，应用全外显子测序技术提升单基因病检出率；其次，在围产期推进新生儿遗传代谢病筛查项目，将串联质谱技术检测病种扩展至 50 种以上 [14]；第三，建立儿科 – 成人学科联动的终身医疗管理模式，重点解决青春期过渡、生育指导及并发症管理等关键节点问题 [15]。

从患者就诊来源分布看，本市患者占比 55.50%，与本市人口分布特征基本吻合；跨区域就诊患者占比 44.50%，主要来自河北、山东、河

南及内蒙古等毗邻天津的省区。外地罕见病患者的高比例既反映区域诊疗中心的技术辐射能力，也凸显该群体对优质医疗资源的依赖性与跨区域就诊的刚性需求[16]。建议通过构建以国家罕见病中心为核心、三级医院为区域枢纽、县域龙头医院为支撑、基层社区卫生服务中心为网底的多层级诊疗体系，依托医疗联合体合作机制实现分级转诊与上下联动[17]。借助罕见病数据库和信息共享平台，打通各级医疗机构间数据壁垒，通过标准化诊疗培训提升基层医院鉴别诊断能力，同时发挥上级医院技术指导作用促进诊疗同质化，从而系统性缩短确诊周期、提高救治效率[18]。针对需终身管理的慢性罕见病患者，应推广互联网复诊、远程会诊等智慧医疗服务，结合医联体内双向转诊及随访体系，形成线上线下结合的全程管理模式[19]。此类多元化诊疗路径不仅能优化患者就医依从性，还可减少跨区域流动的医疗成本，最终实现罕见病防治资源的精准配置与高效利用[20]。

本地区罕见病确诊患者主要集中于内分泌 / 营养代谢疾病、循环系统疾病、神经系统疾病、血液及免疫系统疾病、先天性畸形及染色体异常、肿瘤等六大类疾病系统。尽管罕见病发病率较低，但其总体患者基数庞大，诊疗过程普遍面临确诊困难、治疗选择有限、医疗费用高昂等挑战，长期护理需求更对家庭和社会医疗保障体系形成双重压力。通过建立早期诊断机制可有效缓解患者痛苦并降低医疗成本，同时需优化医疗资源配置、加强多学科协作诊疗、推进靶向药物研发创新、完善医保支持政策以及提升疾病报告质量，形成系统化解决方案以满足罕见病患者的特殊医疗需求。

本研究具有一定局限性。首先，单中心回顾性研究设计可能导致选择偏倚风险，其样本代表性受限于区域性人口结构异质性及基层医疗机构诊疗数据的缺失，致使外部效度受限；其次，性别差异分析未对关键人口学协变量（如年龄、民族、城乡居住地等）进行分层校正，可能削弱遗传 – 环境交互效应的解析精度；第三，X 染色体失活的随机性特征可能受检测方法限制，现有数据缺乏对女性携带者外周血白细胞 XIST 表达量及组织特异性失活模式的动态监测，难以建立表型外显率的量化关联模型；此外，未设置常染色体隐性遗传病及线粒体遗传病的对照研究组，可能影响 X 连锁遗传模式性别特异性优势的论证效度。

伦理声明：本研究已通过天津市儿童医院医学伦理委员会审核批准（批号：KY2020–21）
作者贡献：研究设计、数据采集及分析、论文撰写：东振彩；论文审定：刘薇
数据获取：本研究中使用和(或)分析的数据可联系通信作者获取
利益冲突声明：无
致谢：不适用

参考文献

1 阎妍，刘薇，陈欣. 天津市儿童医院 2011–2020 年罕见病住院病例特征分析 [J]. 天津医科大学学报，2023, 29(5): 543–546. [Yan Y, Liu W, Chen X. Analysis on the characteristics of inpatients with rare diseases in Tianjin Children's Hospital from 2011 to 2020[J]. Journal of Tianjin Medical University, 2023, 29(5): 543–546.] DOI: 10.20135/j.issn.1006–8147.2023.05.016.

2 Xin XX, Guan XD, Shi LW. Catastrophic expenditure and impoverishment of patients affected by 7 rare diseases in China[J]. Orphanet J Rare Dis, 2016, 11(1): 74. DOI: 10.1186/s13023–016–0454–7.

3 张松筠. 中国罕见病诊疗现状 [J]. 临床荟萃，2019, 34(3): 197–120. [Zhang SY. Diagnosis and treatment of rare diseases in China[J]. Clinical Focus, 2019, 34(3): 197–120.] DOI: 10.3969/j.issn.1004–583X.2019.03.001.

4 张晓利. 罕见病的困境与希望 [J]. 中国医院院长，2022, (16): 28–30. [Zhang XL. The dilemma and hope of rare diseases[J]. China Hospital CEO, 2022, (16): 28–30.] https://d.wanfangdata.com.cn/periodical/ChVQZXJpb2RpY2FsQ0hJMjAyNTA2MjISD3pneXl5ejIwMjIxNjAwNBoIdTV3Y2wzNTY%3D

5 闵俊.《第一批罕见病目录》正式发布 [J]. 中华医学信息导报，2018, 33(11): 7. [Min J. The first batch of rare disease catalogs has been officially released[J]. China Medical News, 2018, 33(11): 7.] https://d.wanfangdata.com.cn/periodical/ChVQZXJpb2RpY2FsQ0hJMjAyNTA2MjISF1FLVjIwMTgyMDE4MDgyMzAwMDQ2Mzg1GggzbWxrbHZlZQ%3D%3D

6 郑新芝，戈道永. 1517 例儿童罕见病构成及来源分析 [J]. 中国病案，2024, 25(9): 47–50. [Zheng XZ, Ge DY. Analysis of the composition and origin of rare diseases in 1,517 children[J]. Chinese Medical Records, 2024, 25(9): 47–50.] DOI: 10.3969/j.issn.1672–2566.2024.09.017.

7 池欢. 2012–2018 年重庆医科大学附属儿童医院 1975 例儿童罕见病住院患者疾病特征分析 [D]. 重庆：重庆医科大学，2019. [Chi H. Analysis of disease characteristics of 1975 inpatients with rare diseases in children at chongqing medical university affiliated children's hospital from 2012 to 2018[D].

Chongqing: Chongqing Medical University, 2019.] https://d.wanfangdata.com.cn/thesis/CiBUaGVzaXNOZXdTMjAyNTA2MTMyMDI1MDYxMzE2MTkxNhIJRDAxNzU5OTE1GghtbW1jZnc2Nw%3D%3D

8 裴开颜 . 性连锁遗传 [J]. 国际生殖健康 / 计划生育杂志 , 2010, 29(4): 309–311. [Pei KY. Sex–linked inheritance[J]. Journal of International Reproductive Health/Family Planning, 2010, 29(4): 309–311.] DOI: 10.3969/j.issn.1674–1889.2010.04.020.

9 李倩 , 高建民 , 牟怡平 , 等 . 某院 2015 年 –2019 年罕见病住院病例特征分析 [J]. 中国卫生质量管理 , 2021, 28(8): 27–30. [Li Q, Gao JM, Mou YP, et al. Analysis of the characteristics of inpatients with rare diseases in a hospital from 2015 to 2019[J]. Chinese Health Quality Management, 2021, 28(8): 27–30.] DOI: 10.13912/j.cnki.chqm.2021.28.8.08.

10 张耀东 , 罗淑颖 , 陈永兴 , 等 . 2015~2019 年河南省儿童医院罕见病的分布特征分析 [J]. 中国中西医结合儿科学 , 2021, 13(2): 180–184. [Zhang YD, Luo SY, Chen YX, et al. Analysis of distribution characteristics of rare diseases in Henan Children's Hospital from 2015 to 2019[J]. Chinese Pediatrics of Integrated Traditional and Western Medicine, 2021, 13(2): 180–184.] DOI: 10.3969/j.issn.1674–3865.2021.02.024.

11 周璇 , 谷有全 , 陈军 , 等 . 早发型重症肌无力合并早发型帕金森病 1 例 [J]. 医学新知 , 2024, 9(34): 1064–1068. [Zhou X, Gu YQ, Chen J, et al. A case report of early–onset myasthenia gravis combined with early–onset Parkinson's disease[J]. Yixue Xinzhi Zazhi, 2024, 9(34): 1064–1068.] DOI: 10.12173/j.issn.1004–5511.202404140.

12 Chen XF, Wang WF, Zhang YD. Clinical characteristics and genetic profiles of 174 patients with X–linked agammaglobulinemia report from Shanghai, China (2000–2015)[J]. Medicine (Baltimore), 2016, 95(32):e4544. DOI: 10.1097/MD.0000000000004544.

13 Alayed K, Medeiros LJ, Patel KP, et al. BRAF and MAP2K1 mutations in Langerhans cell histiocytosis: a study of 50 cases[J]. Hum Pathol, 2016, 52: 61–67. DOI: 10.1016/j.humpath.2015.12.029.

14 张彦春 , 刘凯波 , 张雯 , 等 . 北京市 NIPT 产前筛查的临床应用效果分析 [J]. 解放军医学杂志 , 2023, 7(48): 797–801. [Zhang YC, Liu KB, Zhang W, et al. Clinical effect analysis of NIPT prenatal screening in Beijing[J]. Medical Journal of Chinese People's Liberation Army, 2023, 7(48): 797–801.] DOI: 10.11855/j.issn.0577–7402.0095.2022.1209.

15 王玉丰 , 胡旻萱 , 李云涛 , 等 . 非肥胖型代谢功能障碍相关脂肪性肝病诊断模型的建立与验证 [J]. 医学新知 , 2025, 2(35): 141–145. [Wang YF, Hu MX, Li YT, et al. Construction and validation of the diagnostic model for metabolic dysfunction–associated steatotic liver disease among the non–obese population[J]. Yixue Xinzhi Zazhi, 2025, 2(35): 141–145.] DOI: 10.12173/j.issn.1004–5511.202410125.

16 刘薇 , 张碧丽 , 黄金月 . 儿童罕见病管理现状、进展与前景 [J] 罕见病研究 , 2022, 4(1): 20–22. [Liu W, Zhang BL, Huang JY. Management of rare diseases in children: status quo, progress and prospects[J]. Journal of Rare Diseases, 2022, 4(1): 20–22.] DOI: 10.12376/j.issn.2097–0501.2022.01.004.

17 庄昱 , 钟源 , 吴昕霞 , 等 . 基于 " 中心—多学科诊疗团队 " 架构的综合医院罕见病管理探索 [J]. 中国医院管理 , 2024, 44(9): 37–40. [Zhuang Y, Zhong Y, Wu XX, et al. Practices on "center–multidisciplinary team" structure for rare disease management in general hospitals[J]. Chinese Hospital Management, 2024, 44(9): 37–40.] https://d.wanfangdata.com.cn/periodical/ChVQZXJpb2RpY2FsQ0hJMjAyNTA2MjISD3pneXlnbDIwMjQwOTAxMRoIZGxybzhlMXQ%3D

18 李牛 , 王剑 . 儿童罕见病数据库建设现状 [J]. 临床儿科杂志 , 2024, 42(7): 663–666. [Li N, Wang J. Current status of database construction for rare diseases in children[J]. Journal of Clinical Pediatrics, 2024, 42(7): 663–666.] DOI: 10.12372/jcp.2024.23e1173.

19 儿童罕见病诊疗同质化管理模式建议专家组 . 儿童罕见病诊疗同质化管理模式专家建议 [J]. 中国当代儿科杂志 , 2023, 25(7): 663–669. [Expert Group on Homogeneous Management Model for Diagnosis and Treatment of Rare Diseases in Children. Expert recommendations on homogenization management of the diagnosis and treatment of rare diseases in children[J]. Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2023, 25(7): 663–669.] DOI: 10.7499/j.issn.1008–8830.2304036.

20 黄金月 , 张碧丽 . 遗传相关儿童罕见病临床诊断技术现状、进展与思考 [J]. 中国当代儿科杂志 , 2023, 25(3): 308–314. [Huang JY, Zhang BL. Clinical diagnostic techniques for rare genetic diseases in children: current status, advances, and thoughts[J]. Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2023, 25(3): 308–314.] DOI: 10.7499/j.issn.1008–8830.2211010.

收稿日期：2025 年 01 月 25 日 修回日期：2025 年 05 月 06 日
本文编辑：李绪辉 曹 越

引用本文：东振彩, 刘薇. 天津市儿童医院2015—2024年罕见病患者疾病谱分析[J]. 医学新知, 2025, 35(8): 903–909. DOI: 10.12173/j.issn.1004–5511.202501142.
Dong ZC, Liu W. Disease spectrum analysis of rare disease patients in Tianjin Children's Hospital from 2015 to 2024[J]. Yixue Xinzhi Zazhi, 2025, 35(8): 903–909. DOI: 10.12173/j.issn.1004–5511.202501142.