

— 基础知识

全球约有 300 种罕见肾脏病。

尽管罕见肾脏病的单个病例很少见，但作为整体却是一个沉重的负担。

大多数罕见肾脏病源于遗传因素，并且始发于儿童时期。



罕见肾脏病在全球总人口患病率<1/2000，但却是全球性疾病问题。




罕见肾脏病给患者及其家庭带来终生的经济、社会及情感影响。



— 挑战

有限的研究投入



- 大多数证据来自高收入国家，并且选择性集中在某些罕见肾脏病。
- 数据并不总是按照均衡因素被归纳分类。
- 罕见疾病的研究方法需根据其带来的独特性挑战进行调整。
- 除制药公司发起的研究（不能代表所有非市场地区及非药物干预措施）外，罕见性肾脏病的研究匮乏。

诊断与治疗



诊断耗时长且具有挑战性

- 诊断有限
- 原因不明



治疗有效的罕见肾脏病的比率低于 10%



全球在诊断和治疗可及性方面存在差异

社会经济影响



教育——患者因罕见肾脏病而出现缺勤、学业中断或延迟，个体表现力损害。



工作和就业——生产力下降和缺勤（患者和照护人员）、就业中断和职业发展受阻（患者）



自付费用和照护负担

- 费用包括：诊断费、餐费、医药费、共同支付的费用和交通费
- 财务压力导致患者和照护人员无力承担护理费用
- 罕见肾病患者的直接医疗支出比那些非罕见病的肾病患者花费更高。

* 其中，费用因地理及性别存在差异。

社会心理和情感影响



焦虑和抑郁
(患者及照护人员)



社交隔离
(患者及照护人员)



负疚感
(照护人员--因多数罕见肾病具有遗传性而自责)

— 需求

罕见肾脏病是一种终生性疾病，亟需更全面地认识到其所带来的广泛的社会与经济负担，从而推动相关投入，及提高对患者及照护人员在教育、就业和社会服务方面的支持。

本情况说明书总结了以下两篇论文的要點：
Angell, Blake et al. "Scoping Review of Economic Analyses of Rare Kidney Diseases." Kidney International Reports vol. 9,12 3553-3569. 12 Sep. 2024, doi:10.1016/j.jekir.2024.09.004
Palagyi, Anna et al. "Systematic Scoping Review of Socioeconomic Burden and Associated Psychosocial Impact in Patients With Rare Kidney Diseases and Their Caregivers." Kidney International Reports vol. 10,3 838-854. 10 Dec. 2024, doi:10.1016/j.jekir.2024.12.005

—

解决方案

—

改变罕见肾脏病患者及其家庭未来命运的政策建议

1. 早期识别和筛查		<ul style="list-style-type: none">• 加强早期识别和筛查.• 完善基础诊断设施.
2. 研究与创新		<ul style="list-style-type: none">• 投入病因学与风险因素研究.• 为新疗法的开发提供财政和技术支持.
3. 管理和治疗		<ul style="list-style-type: none">• 全民健康覆盖 (UHC).• 整合式协同护理模式.
4. 生活质量		<ul style="list-style-type: none">• 重视社会经济决定因素.• 提供心理与社会支持.
5. 医疗保健的公平性		<ul style="list-style-type: none">• 减少差距.• 数据采集.• 加强多部门合作关系.

有关更多政策信息，请参阅：<https://www.theisn.org/RKDPolicy>.

