

# 罕见病公众认知现状分析：基于杭州市滨江区调研数据

汪亮<sup>1</sup>, 赵梓博<sup>1</sup>, 陶文曦<sup>2</sup>, 张嘉颖<sup>1</sup>

<sup>1</sup>杭州医学院临床医学院, 浙江 杭州

<sup>2</sup>杭州医学院检验医学院与生物工程学院, 浙江 杭州

收稿日期: 2026年5月6日; 录用日期: 2026年5月21日; 发布日期: 2026年6月5日

## 摘要

目的: 调查杭州滨江区群众罕见病认知现状及影响因素, 为优化科普策略提供依据。方法: 随机抽样开展问卷调查(含基本信息与10项认知测试题), 用SPSS 23.0统计分析, 多元线性回归探析影响因素( $P < 0.05$ 为差异有统计学意义)。结果: 回收有效问卷300份, 样本呈年轻高知特征; 认知整体偏低(均值约50%, 40%正确率区间占比最高, 80%以上高分段不足16%); 认知随年龄递减、学历递增, 医疗卫生从业者认知显著更高; 年龄(26~35岁影响最著)、学历(硕士及以上影响最著)、是否为医护职业是独立影响因素。结论: 滨江区群众罕见病认知整体不足, 存显著人口学差异; 新媒体未消核心医学信息不对称; 需开发标准化评估工具, 开展科普干预纵向研究, 推动个体认知转化为社会保障合力。

## 关键词

罕见病, 公众认知, 影响因素, 问卷调查

# Analysis of the Current State of Public Awareness of Rare Diseases: Based on Survey Data from Binjiang District, Hangzhou City

Liang Wang<sup>1</sup>, Zibo Zhao<sup>1</sup>, Wenxi Tao<sup>2</sup>, Jiaying Zhang<sup>1</sup>

<sup>1</sup>School of Clinical Medicine, Hangzhou Medical College, Hangzhou Zhejiang

<sup>2</sup>School of Laboratory Medicine and Bioengineering, Hangzhou Medical College, Hangzhou Zhejiang

Received: May 6, 2026; accepted: May 21, 2026; published: June 5, 2026

文章引用: 汪亮, 赵梓博, 陶文曦, 张嘉颖. 罕见病公众认知现状分析: 基于杭州市滨江区调研数据[J]. 生物过程, 2026, 16(2): 37-43. DOI: 10.12677/bp.2026.162005

## Abstract

**Objective:** To investigate the current status of public awareness of rare diseases and its influencing factors in Binjiang District, Hangzhou, and to provide a basis for optimizing public education strategies. **Methods:** A questionnaire survey (including basic information and 10 awareness test questions) was conducted using random sampling. Data were analyzed using SPSS 23.0, and multivariate linear regression was used to explore influencing factors ( $P < 0.05$  was considered statistically significant). **Results:** A total of 300 valid questionnaires were collected. The sample was characterized by a young, highly educated demographic; overall awareness was low (mean approximately 50%, with the 40% correct response range having the highest proportion, and less than 16% scoring 80% or higher). Awareness decreased with age and increased with educational attainment; healthcare professionals demonstrated significantly higher awareness; Age (with the strongest effect observed in the 26~35 age group), educational attainment (with the strongest effect observed among those with a master's degree or higher), and whether the respondent was a healthcare professional were identified as independent influencing factors. **Conclusion:** Overall awareness of rare diseases among the public in Binjiang District is insufficient, with significant demographic disparities; new media has not eliminated core medical information asymmetry; there is a need to develop standardized assessment tools, conduct longitudinal studies on science communication interventions, and promote the transformation of individual awareness into a collective effort for social security.

## Keywords

Rare Diseases, Public Awareness, Influencing Factors, Questionnaire Survey

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

## 1. 引言

罕见病是一类患病率极低、诊断和治疗难度较大的疾病，其定义因国家和地区而异。例如，美国将病定义为影响少于 20 万人口的疾病，而日本则定义为患病人数少于 5 万的疾病[1]-[3]。全球已识别超过 7000 种罕见病，多数具有遗传起源，超半数在儿童期发病，影响全球约 3 亿至 4 亿人口[4] [5]。其中大部分为儿童，且约 90% 的罕见病缺乏有效治疗手段[6]。在中国，罕见病研究尚处于起步阶段，目前尚未有官方定义，但中华医学会提出的参考标准为患病率低于五十万分之一，发病率低于万分之一的遗传病[7]。

现有研究表明，罕见病公众认知存在显著的信息鸿沟，这种不对称性体现在多个维度。何达等指出罕见病发病率低且种类繁多的特性直接导致社会整体认知不足，形成患者、医疗机构与制药企业间的三重认知困境[8]。临床医生群体的认知缺陷尤为突出，唐山调研数据显示医生对罕见病基础问题的平均答对率仅为 40.13%，而全国性调查更显示 72.97% 的患者遭遇过误诊，平均需辗转 2.97 家医院才能确诊[9] [10]。尽管上海市罕见病防治基金会通过制作科普宣传片实现年覆盖 14 亿人次[11]，但李林康等揭示患者平均确诊时长仍达 4.3 年，反映出科普成效与临床实践间存在转化滞后[10]。故本研究对杭州市滨江区群众罕见病认知情况开展调查研究，以了解群众对罕见病的认知状况，报道如下。

## 2. 资料与方法

### 2.1. 资料

选择杭州市滨江区进行群众问卷调查。

### 2.2. 方法

#### (1) 研究地点与抽样设计

本研究选取杭州市滨江区作为调查地点。该区域是高新技术产业与高学历人才的集聚区，其人口结构呈现显著的年轻化与高知化特征，适合探究人口学因素对罕见病认知的影响。区内医疗资源丰富，有助于在控制资源可及性的基础上考察知识普及效果。同时，该区新媒体使用活跃，便于观察数字化科普的现状。

研究采用横断面调查设计，通过多阶段随机抽样方法选取样本：随机抽取滨江区内的 3 个街道，在每个样本街道内随机选择社区公共区域、商业中心等作为调查点，由调查员在调查点采用系统抽样法邀请符合条件(在滨江区居住或工作超过 6 个月)的群众参与。调查采用一对一、匿名自填问卷的方式，当场回收。共发放问卷 325 份，回收有效问卷 300 份。数据经双人核对录入，采用 SPSS 23.0 软件进行统计分析。

(2) 调查方法 采用基于罕见病基本常识以及国内外相关研究和热点新闻自行设计的调查问卷，包括基本信息和认知度测试两部分。基本信息包括年龄、职业、获取罕见病相关信息渠道、本人或直系亲属是否从事医疗相关工作等。认知度测试包含罕见病的发病率、种类、遗传性、发病机制、诊断与治疗、立法保障方面的 10 道题。调查问卷由专人统一发放、回收及录入。调查选择所有对象一对一发放问卷，并在当日收回。数据由双人核实并录入数据库。无效问卷判定标准为：基本信息缺失  $\geq 1$  项，罕见病认知度测试回答缺失  $\geq 1$  道。

(3) 评价指标 以问卷正确率作为评价群众认知度评价的指标。10 道认知度测试题目正确率最高为 100%，最低为 0%。将认知度分为较高(正确率  $\geq 80\%$ )、一般(正确率 60%~70%)、较低(正确率 40%~50%)、很低(正确率  $\leq 30\%$ ) 4 个等级。

(4) 统计方法 调查结果使用 SPSS 23.0 软件进行统计分析。描述性分析使用人数(百分比)表示，计量资料的分析采用 t 检验，采用线性回归分析影响群众罕见病认知水平的因素，以  $P < 0.05$  为差异有统计学意义。

## 3. 结果

### 3.1. 基本情况

本次调研共发放问卷 325 份(表 1)，实际回收 305 份(回收率 93.85%)，其中有效问卷 300 份(有效问卷率为 98.3%)。样本呈现年轻化、高知化及医疗关联度高的特征：19~35 岁青年群体占比 58.4%，本科及以上学历超六成；职业分布以在校学生(23.0%)、企业职员(18.0%)及医务/公职人员(各 17.0%)为主；信息传播高度依赖新媒体，专业医疗科普(27.3%)与短视频平台(24.7%)成为主要渠道，传统线下宣传渗透率仅 4.7%。

**Table 1.** Basic demographic information from 300 survey responses

**表 1.** 300 份调查问卷中群众基本情况

群众基本情况	人数	占比(%)
年龄		
18 岁及以下	66	22.0

续表

	19~25 岁	92	30.7
	26~35 岁	82	27.3
	36~50 岁	43	14.3
	51 岁及以上	17	5.7
	硕士及以上	51	17.0
职业			
	在校学生	69	23.0
	企业职工	54	18.0
	政府/事业单位人员	51	17.0
	医疗卫生从业者	51	17.0
	其他自由职业者	75	25.0
获取罕见病相关信息渠道			
	新闻媒体报道	63	21.0
	短视频平台(如抖音、快手等)	74	24.7
	社交媒体(如微信、微博、小红书等)	61	20.3
	专业医疗机构或医生的科普	82	27.3
	线下讲座、宣传栏	14	4.7
	几乎不接触	6	2.0
本人或直系亲属是否从事医疗相关工作			
	是	94	31.3
	否	206	68.7

### 3.2. 临床医生的罕见病认知水平

群众对罕见病认知度涉及的10个基础性问题测试正确率呈偏态分布(表2),主要集中在低分段,40.00%正确率区间人数最多(29.0%),而80.00%以上的高分段占比不足16.0%,表明群众对罕见病知识掌握普遍处于基础或不均衡状态;尽管多数受访者具备一定认知(均值约50%),但整体水平仍有较大提升空间。

**Table 2.** Public awareness of rare diseases based on 300 survey responses

**表 2.** 300 份调查问卷中群众对罕见病的认知度情况

正确率(%)	频率	百分比
20.00	9	3.0
30.00	40	13.3
40.00	87	29.0
50.00	70	23.3
60.00	32	10.7
70.00	23	7.7
80.00	18	6.0
90.00	14	4.7
100.00	7	2.3

### 3.3. 不同人口学特征临床医生罕见病认知水平差异

表 3 结果显示群众罕见病认知水平在不同人口学特征群体间存在显著分化。在年龄层面, 认知得分呈现随年龄增长而先升后降的趋势。19~25 岁( $5.23 \pm 2.00$  分)与 26~35 岁( $5.61 \pm 1.95$  分)两个青年群体的平均得分显著高于其他年龄组( $P < 0.001$ ), 其中 26~35 岁组得分最高。36~50 岁( $5.30 \pm 1.63$  分)及 51 岁及以上( $5.24 \pm 1.44$  分)群体的认知水平相对较低, 18 岁及以下组得分最低( $4.11 \pm 1.27$  分)。在学历层面, 认知水平与教育程度呈明确正相关, 硕士及以上学历者平均得分最高( $6.37 \pm 1.90$  分), 显著高于本科学历者( $5.48 \pm 2.15$  分)、大专学历者( $4.70 \pm 1.18$  分)及高中/中专及以下学历者( $4.11 \pm 1.27$  分), 组间差异具有统计学意义( $P < 0.001$ )。在职业层面, 医疗卫生从业者的认知水平具有绝对优势, 其平均得分( $7.92 \pm 1.32$  分)显著高于其他所有职业群体( $P < 0.001$ )。政府/事业单位人员( $4.55 \pm 1.30$  分)、在校学生( $4.33 \pm 1.64$  分)、企业职员( $4.52 \pm 0.99$  分)及其他自由职业者( $4.67 \pm 1.21$  分)之间的得分差异无统计学意义。此外, 分析显示, 不同罕见病信息获取渠道的群体间认知得分差异无统计学意义( $P = 0.08$ )。本人或直系亲属是否从事医疗相关工作, 其群体的认知得分亦无显著差异( $P = 0.951$ )。

**Table 3.** Comparison of public awareness of rare diseases across different demographic groups

**表 3.** 不同人口学特征群众罕见病认知水平比较

	类别	分( $\bar{x} \pm s$ )	P 值
年龄	18 岁及以下	$4.11 \pm 1.27$	<0.001
	19~25 岁	$5.23 \pm 2.00$	
	26~35 岁	$5.61 \pm 1.95$	
	36~50 岁	$5.3 \pm 1.63$	
	51 岁及以上	$5.24 \pm 1.44$	
学历	高中/中专及以下	$4.11 \pm 1.27$	<0.001
	大专	$4.7 \pm 1.18$	
	本科	$5.48 \pm 2.15$	
	硕士及以上	$6.37 \pm 1.9$	
职业	在校学生	$4.33 \pm 1.64$	<0.001
	企业职员	$4.52 \pm 0.99$	
	政府/事业单位人员	$4.55 \pm 1.3$	
	医疗卫生从业者	$7.92 \pm 1.32$	
	其他自由职业者	$4.67 \pm 1.21$	
	获取罕见病相关信息渠道	新闻媒体报道	
短视频平台(如抖音、快手等)	$4.82 \pm 1.79$		
社交媒体(如微信、微博、小红书等)	$4.97 \pm 1.91$		
专业医疗机构或医生的科普	$5.7 \pm 2.13$		
线下讲座、宣传栏	$5.64 \pm 1.55$		
几乎不接触	$4.83 \pm 2.23$		
本人或直系亲属是否从事医疗相关工作	是	$5.11 \pm 1.93$	0.951
	否	$5.09 \pm 1.8$	

### 3.4. 临床医生罕见病认知水平的影响因素

将群众认知度得分作为因变量，群众年龄、学历、职业等因素作为自变量进行多元线性回归分析。表 4 结果显示群众罕见病认知度得分受年龄、学历及职业因素显著影响。年龄维度上，以 18 岁及以下为参照组，19~25 岁(B = 1.122)、26~35 岁(B = 1.504)、36~50 岁(B = 1.196)及 51 岁及以上(B = 1.129)群体的认知度得分均呈现正向增长，其中 26~35 岁青年群体的回归系数最高；学历维度上，相对于高中/中专及以下群体，大专(B = 0.594)、本科(B = 1.378)及硕士及以上(B = 2.266)学历群体的认知度得分依次递增，且受教育程度越高，回归系数越大；职业维度上，相对于在校学生，仅医疗卫生从业者群体的认知度得分表现出极显著的正向差异(B = 3.588)，而企业职员、政府或事业单位人员及其他自由职业者的得分差异无统计学意义(P > 0.05)。

**Table 4.** Multiple linear regression analysis of factors influencing the public's awareness of rare diseases

**表 4.** 群众罕见病认知水平影响因素的多元线性回归分析

因素	类别	参考组	B	标准误差	P 值
年龄	19~25 岁	18 岁及以下	1.122	.285	<0.001
	26~35 岁		1.504	.292	<0.001
	36~50 岁		1.196	.346	<0.001
	51 岁及以上		1.129	.480	.019
学历	大专	高中/中专及以下	0.594	.272	.030
	本科		1.378	.270	<0.001
	硕士及以上		2.266	.313	<0.001
职业	企业职员	在校学生	.185	.240	.441
	政府或事业单位人员		.216	.244	.378
	医疗卫生从业者		3.588	.244	.000
	其他自由职业者		.333	.221	.132

注：a P < 0.05。

## 4. 讨论

本研究发现，滨江区公众的罕见病认知水平在 26~35 岁的青年群体中达到峰值，这一现象与调查样本年轻高知的特征密切相关。然而，公众整体认知水平仍然偏低，均值约 50%，这与何达等指出的社会整体认知不足现状相符[8]。值得注意的是，尽管认知水平随学历提高而显著上升，但高分段占比依然有限，反映出深层次医学知识普及的不足。这种不足可能进一步加剧临床实践中的困境，正如李林康等研究所揭示的，患者平均确诊延迟长达 4.3 年的问题，其背后与公众乃至部分医务人员的基础认知欠缺存在潜在关联[9] [10]。研究同时揭示，尽管新媒体已成为信息传播的主要渠道，但并未有效消解核心医学信息的不对称，这印证了邹明明等提出的信息不对称并未因互联网普及而完全消解的观点[12]。当前算法驱动的内容分发，可能使公众更易接触情感叙事而非系统知识，形成了广泛触达但深度不足的传播悖论。

为了打破从个体认知匮乏到社会支持不足的恶性循环[13]，未来的科普策略需更具针对性与系统性。一方面，应着力开发标准化的罕见病认知评估工具，并开展科普干预的纵向追踪研究，以科学评估不同策略的长期效果。另一方面，在实践层面需依据不同年龄、学历群体的特征定制科普内容，并推动公共卫生机构、医疗机构与主流新媒体平台开展深度合作，通过优化算法推荐与内容创作生态，提升权威医

学信息的曝光度、趣味性与穿透力。最终目标是推动提升的个体认知转化为支撑罕见病诊疗、保障与社会关怀的持续合力。

## 基金项目

省级大学生创新训练计划项目(S202513023042) Innovation Training Program for College Students of Zhejiang Province (S202513023042), 研究成果归学校所有。

## 参考文献

- [1] 马正, 高嘉敏, 赵艺皓, 等. 罕见病政策国际经验及对我国的启示[J]. 中国卫生政策研究, 2018, 11(11): 61-67.
- [2] 中国药学会儿童药物专业委员会, 国家儿童医学中心复旦大学附属儿科医院, 中国药师协会罕见病用药工作委员会, 等. 中国儿童罕见病临床用药管理专家共识(2025版)[J]. 中国实用儿科杂志, 2026, 41(2): 95-103.
- [3] 陈立铭, 贾蒙, 何正阳, 等. 罕见病群体现状研究及对策分析[J]. 医学与哲学(B), 2016, 37(11): 3-6.
- [4] Zanello, G., Garrido-Esteba, M., Crespo, A., O'Connor, D., Nabbout, R., Waters, C., *et al.* (2023) Targeting Shared Molecular Etiologies to Accelerate Drug Development for Rare Diseases. *EMBO Molecular Medicine*, **15**, e17159. <https://doi.org/10.15252/emmm.202217159>
- [5] Baynam, G., Hartman, A.L., Letinturier, M.C.V., Bolz-Johnson, M., Carrion, P., Grady, A.C., *et al.* (2024) Global Health for Rare Diseases through Primary Care. *The Lancet Global Health*, **12**, e1192-e1199. [https://doi.org/10.1016/s2214-109x\(24\)00134-7](https://doi.org/10.1016/s2214-109x(24)00134-7)
- [6] 周辛波, 孙阳, 钟武. 关于中国罕见病治疗药物的发展建议[J]. 国际药学研究杂志, 2017, 44(2): 85-90+93-94.
- [7] 王远玘, 胡晓敏, 弓孟春, 等. 罕见病诊断的相关技术及发展[J]. 科技导报, 2017, 35(16): 26-30.
- [8] 何达, 顾一纯, 顾善清, 等. 我国商业医疗保险参与保障高值罕用药使用的现状[J]. 中国卫生资源, 2021, 24(6): 631-635.
- [9] 常精华, 宋海, 丁若溪, 等. 中国临床医生罕见病认知度及影响因素分析: 基于唐山调研数据[J]. 中国公共卫生, 2021, 37(5): 883-886.
- [10] 李林康, 陶雪怡. 我国罕见病诊疗与保障事业现状及展望[J]. 中国新药与临床杂志, 2023, 42(2): 65-70+60.
- [11] 上海市罕见病防治基金会简介[J]. 临床儿科杂志, 2023, 41(11): 881.
- [12] 邹明明, 赵明杰. 人道功利主义视域下罕见病防治伦理治理路径研究[J]. 医学与哲学, 2022, 43(24): 10-14.
- [13] 袁妮, 周娜, 张海军, 等. 药品全生命周期视角下中国罕见病药物保障政策简析[J]. 中国新药杂志, 2021, 30(1): 1-5.