

卫生政策研究进展

Progress in Health Policy Research

罕见病保障（下）

2021年 第8期

（总第115期）

上海市卫生和健康发展研究中心

2021年11月15日

编者按 近年来，随着我国医疗保障制度的不断健全，国家和地方陆续出台多项针对罕见病保障的政策，上海市和浙江省等地还进行了大量罕见病保障相关实践探索，罕见病保障水平和社会关注程度日益提高。本期关注罕见病保障的理论和地方实践：从临床流行病学角度探讨中国罕见病定义的修订；梳理上海市罕见病保障工作的发展历程提出完善建议；总结上海市罕见病用药保障的整体状况和存在的问题；分析上海市戈谢病患者特效药费用保障情况；介绍浙江省罕见病防治事业的十年探究之路。此外，梳理国家和地方层面关于罕见病的专项政策文件清单。谨供领导和同志们参阅。



卫生政策研究进展

2008年11月创刊
第14卷第8期(总第115期)
2021年11月15日
(内部交流)

主管

上海市卫生健康委员会

主办

上海市卫生和健康发展研究中心
(上海市医学科学技术情报研究所)

编辑出版

《卫生政策研究进展》编辑部
上海市建国西路602号
邮编:200031
电话:021-33262061
传真:021-22121623
E-mail: phpr@shdrc.org
网址: www.shdrc.org

顾 问: 邬惊雷
赵丹丹

主 编: 胡善联

副 主 编: 徐崇勇
金春林(常务)
丁汉升
黄玉捷

编辑部主任: 信虹云

责任编辑: 张 苹 信虹云

编辑组成员: 殷从全 楚玉玲

校 对: 周 娜 汪 丽

目 次

专题研究

从临床流行病学角度思考中国罕见病定义修订

..... 李定国, 王 琳, 许小幸(1)

实践探索

上海市罕见病保障发展历程及现状研究

..... 康 琦, 金春林(9)

上海市罕见病用药保障现状研究

..... 康 琦, 金春林(20)

上海市戈谢病患者特效药费用保障分析

..... 康 琦, 李定国, 金春林(27)

他山之石

浙江省罕见病防治事业的十年探究之路

..... 谢俊明(34)

政策链接

国家和地方罕见病保障专项政策清单

..... (42)

征稿启事

征稿启事..... (45)

印刷单位: 上海市欧阳印刷厂有限公司

印刷数量: 700本

从临床流行病学角度思考中国罕见病定义修订

李定国¹ 王琳² 许小幸³

【摘要】 目前，由于缺乏统一的罕见病界定标准，不利于我国罕见病防治事业规范化、制度化及法制化建设，修订和完善罕见病定义可为制定我国罕见病用药（孤儿药）定义奠定坚实的基础。文章结合文献和多次会议内容，从临床流行病学角度，提出中国罕见病定义修订参考方案。

罕见病是对一类发病率极低、患者总数极少类疾病的统称，具有种类多、遗传为主、多儿童期发病、诊断难、病情重、可治性低、治疗费用昂贵等特点。2010年5月，中华医学会医学遗传学分会召开了“中国罕见病定义专家研讨会”，邀请了中华医学会医学遗传学分会专家以及罕见病研究领域的资深权威临床专家，对中国罕见病定义达成以下共识：患病率 $< 1/500\ 000$ ，或新生儿发病率 $< 1/10\ 000$ 的疾病可以称为中国的罕见病（以下简称“2010定义”）。这是中国的第一个罕见病定义，将罕见病这一全新概念和划分方法也引进中国。因2010定义的标准较高等诸多原因，2018年5月由国家卫生健康委员会等五部门联合公布的《第一批罕见病目录》（以下简称“《目录》”）没有参照2010定义。不得不看到，《目录》中大部分疾病的发病率或患病率高于2010定义标准。值得注意的是，部分疾病发病率或患病率与其他国家的罕见病定义标准也存在一定差距，这使得我国对罕见病的界定和认识产生混乱。

第一作者：李定国，男，主任医师、教授、博士研究生导师

作者单位：1. 上海市罕见病防治基金会、上海交通大学医学院附属新华医院，上海 200092

2. 中国临床流行病学网络上海交通大学医学院中心，上海 200025

3. 九三学社北京市委员会，北京 100005

一、中国罕见病定义修订参考方案

在流行病学和卫生统计学概念上,发生概率 $< 5\%$ 的为小概率事件,发生概率 $< 1\%$ 的为极小概率事件。罕见病因其发生概率更小,如果没有疾病监测,流行病学现况调查效率极低,故全世界普遍存在流行病学资料匮乏的现象。2018年公布的《目录》可以认为是得到中国官方认可的罕见病。

本文提出的修订参考方案拟基于《目录》,以新生儿发病率、发病率、患病率和患者数为指标,收集121种罕见病的文献资料。分析显示,在121种罕见病中,有4项指标中任何一项的疾病有116种,占95.87% (116/121),只有5种疾病没有任何指标;中国有任何一项指标的有19种疾病,占15.70% (19/121);93种疾病的病因与遗传因素有关,占76.86% (93/121);有新生儿发病率资料的为26种疾病,占21.49% (26/121);有发病率资料的为63种疾病,占52.07% (63/121);有患病率资料的为36种疾病,占29.75% (36/121);有患者人数的为9种疾病,占7.4% (9/121)。在有任何一项指标的116种疾病中,新生儿发病率、患病率直接或间接(根据发病率、患病率关系推算)符合2010定义的疾病只有30种,占25.86%,超过2010定义的有86种,占74.14%;患病率(直接或间接)在 $1/10\ 000$ 以下的疾病有107种,占92.94%。

本着定义修订既要考虑连续性,又要体现发展水平和国情现状,同时要和国际接轨、有一定前瞻性和可操作性的原则,提出修订的参考方案如下。

(一) 保持新生儿发病率 $< 1/10\ 000$ 标准

国际上,罕见病定义并不采用新生儿发病率指标,保持这一指标是因为我国国情与世界上其他国家有所不同,更重要的是符合我国的预防出生缺陷疾病的重要国策。

新中国成立后，随着卫生事业发展，我国目前住院分娩率已达 99% 以上。80% 的罕见病被认为是遗传性疾病，以新生儿发病率作为定义指标具有以下优点。一是比发病率资料更容易监测。二是有助于我国罕见病患者数量估算。以高苯丙氨酸血症为例，我国新生儿筛查资料显示其发病率为 1/10 397，2019 年全国出生人数 1 456 万，可以估算 2019 年全国新增高苯丙氨酸血症患者为 1 401 例。对于缺乏筛查资料的罕见病，以新生儿发病率 $< 1/10\ 000$ 为标准，以当年出生人口为基数，可以从理论上得出全国新增罕见病患者数量。三是有利于我国罕见病管理。从新生儿着手是从源头上抓住罕见病患者的大部分。我国除住院分娩率接近 100% 外，还有严格的户籍登记制度。比对公安部户籍登记的我国出生人口数和国家统计局公布的出生人口数，两者间有一定数量差距，如 2019 年公安部户籍登记出生人数为 1 179 万，国家统计局公布出生人数为 1 456 万，相差 277 万。在迟迟不做户籍登记者中，据了解有部分与新生儿健康状况有关。通过新生儿相关大数据分析，可以相对比较准确地发现罕见病患者。建立新生儿罕见病登记制度，可作为产科管理指标之一。四是有利于开展罕见病一级预防，即疾病知识健康教育、婚前检查和产科干预。因为 80% 的罕见病是遗传性疾病，从新生儿发病率统计入手，可为大力推进优生优育、预防出生缺陷性疾病提供真实可靠的数据支撑。

（二）患病率由 $< 1/500\ 000$ 至 $< 1/10\ 000$

患病率表示存量患者的多少，与提高疾病诊治水平以及医疗保障政策的制定关系密切。发病率表示疾病的发生情况，与发病率相比，患病率受影响因素较多，在发病率不变的情况下，患者死亡率下降、病程延长都会显著增加患者数，进而使患病率升高。罕见病发病率在自然状态下是基本稳定的，如果病程也相对稳定，用患病率除以病程，可以估算

发病率，按照数据规律，病程 >1 年的罕见病，患病率一定高于发病率。

将患病率由 1/500 000 提高至 1/10 000 的理由包括三个方面。一是 2010 定义制定的标准是我国对罕见病认识“从无到有”的跨度，当时基于十几亿人口的大国，考虑社会和政府的接受度，所以标准制定较严。二是经过 11 年的努力，罕见病不仅在医学上得到了重视，也逐步得到了全社会的关注，通过多种医疗支付模式的探索和创新，患者的医疗状况有所改变，直接导致罕见病患者生存时间延长，患者人数有所增加，进而患病率远远超过 1/50 0000。三是 2010 定义患病率标准不能涵盖国际经典的、具有代表性的罕见病种类。根据文献资料，以欧美等发达国家限定的罕见病患者数和相应国家的人口数，得出患病率在 (0.5 ~ 6.06) /10 000 之间，最高的为美国，最低为欧盟，1/10 000 标准体现了与国际接轨，同时符合我国国情，更重要的是覆盖绝大多数罕见病病种，契合华人罕见病流行病学特点。

（三）增加“单病种患者人数 < 140 000”指标

部分罕见病和新发现的罕见病，既不能得到新生儿发病率资料，也不能得到患病率资料，这种情况下，直接以单病种患者数作为罕见病限定标准。测算方法为人口基数乘以患病率，所以建议我国患者数 < 140 000 的疾病为罕见病。一是药物研发成本研究显示，新药研发成本从 1979 年的 1.8 亿美元上升到 2016 年的 26.5 亿美元，相差约 15 倍。罕见病用药研发，药企要收回研发成本投资风险更大。另根据 JZMed 2014 年报告，目前中国每个 1 类新药研发成本（总投入 / 总产出）需要 12 亿美元，维持现有行业利润需要新药销售额 150 ~ 240 亿美元，中国医保支付上限 30 万人民币（5 万美元），要达到 150 ~ 240 亿销售额，按支付的高限计，药企要收回研发成本，至少需要 300 000 ~ 500 000 例患者。单病种患病人数 < 140 000 划分为罕见病，虽然相对比较严苛，

但为制定中国孤儿药定义提供了参考依据，也为今后孤儿药的研发和生产，制定保护和激励政策打下基础。二是有助于罕见病的真实世界研究。罕见病真实世界证据的获得有赖自然史研究，既个体未经干预的疾病的病因研究，从疾病开始到疾病进展或个体死亡，旨在追踪疾病的病因，识别统计学、基因学、环境以及其他与疾病相关的进展和结果。患者的病例登记是获取自然史研究数据的常用平台，更是罕见病自然史研究的基础。三是患者数 $< 140\ 000$ 与患病率标准基本统一，计算方法与世界接轨。

以上3项指标，符合任何1项，即认定为罕见病，但不包括罕见肿瘤、罕见病外伤、罕见感染和传染性疾病。

二、定义修订后可能存在的问题和解决方法

（一）《目录》中超标疾病

根据文献资料，《目录》中有9种疾病，编号17腓骨肌萎缩症、编号24冠状动脉扩张、编号28家族性地中海热、编号68马方综合征、编号78强直性肌营养不良、编号83非综合征型耳聋、编号84努南综合征、编号98进行性肌营养不良、编号102视网膜色素变性，存在定义指标直接或间接（根据发病率、患病率关系推算）超过修订标准的情况。对于这种情况，建议考虑登记在册的单病种患者数是否超过140 000例，如果超过，就应该从目录中调整出去。因为认知程度、诊断水平、种族差异、成活率等问题，从文献资料患病率推算出的理论患者数，与实际单病种患者数相差较多，如血友病A型，文献报道发病率为 $2/10\ 000$ ，以中国人口14亿推算，意味着我国每年新增血友病A型患者为280 000例，但中国大陆调查目前得到的血友病患者数为38 220例（患病率 $2.73/100\ 000$ ）。从而可以认为，单病种患者数是真实世界的罕见病数据，可以作为罕见病的最后保底数据。

（二）对中国罕见病患者总数的影响

中国罕见病患者总数的推定，过去沿袭着这样的推算方法，即根据2010定义，患病率 $< 1/500\ 000$ ，以14亿人口为基数，推算得出每种罕见病患者人数最多为2800人，以国际公认的罕见病种类6000种为基准，我国罕见病患者总数为1680万，约等于2000万。但是这样的计算方法是否适用于病种数量巨大的罕见病需要研究，还有待证实。因为在6000种罕见病中，患病率存在着很多差异，也存在着发病率极低的、低于 $< 1/500\ 000$ 的病种，甚至部分疾病全球统计仅为百例，例如《目录》编号48的高鸟氨酸血症—高氨血症—同型瓜氨酸尿症（HHH综合征）、编号108的谷固醇血症全球统计仅为100余例。所以罕见病患者总数不适宜用统一的患病率作为计算标准。另外，为保持政策连续性，患病率提高50倍的情况下，是否会导致罕见病患者数剧增？首先，从血友病的理论患者数和目前国内登记人数分析，数量相差27倍，估计的患者数远远大于实际的单病种患者数；其次，我国罕见病种类，文献资料为952~1423种，与国际公认的6000种相差4.22~6.30倍。可以认为，中国罕见病患者2000万在2010定义中是估计值，在修订定义中是真实值。

三、中国罕见病定义修订意义

（一）厘清定义和罕见病目录的关系

通过罕见病定义修订，希望在今后一段时期内，中国罕见病定义与中国罕见病目录并存，罕见病定义能成为制定罕见病目录的依据和标准，在定义的统一标准下，严谨遴选罕见病病种，科学制定罕见病目录，从而促进中国罕见病防治事业健康发展。

罕见病定义和目录都需要动态调整。定义调整在前，调整依据为国内外罕见病流行病学研究资料。随着罕见病研究的不断深入，疾病监测

广泛开展，匮乏的罕见病流行病学资料将不断得到补充。目录调整在定义调整之后。随着治疗和医疗保障进展，当某种罕见病患者病死率下降，生存时间延长，病例就会逐渐增多，当超过定义标准时就应该从目录中剔除。当某种治疗罕见病的药物，随着临床应用，发现可以治疗多种罕见病时，要对单病种患者数进行累加，如果超过定义值，就不能再享受针对孤儿药的优惠政策。这样可以正向刺激药企研发更好的治疗药物，使我国医疗卫生事业最终目标得以实现，符合党中央提出的实现健康中国宏伟目标的精神。

（二）推进孤儿药研发

本文修订参考方案增加了“单病种患者人数 $< 140\ 000$ ”这一标准。长久以来，我们将很少有企业研发和生产的罕见病药品称为孤儿药，后者具体解释为用于治疗、诊断、预防罕见疾病的药品（含药物、疫苗、诊断试剂等），通常商业投资回报较低或可能无法收回研发和生产成本的药物。一些国家根据罕见病定义，制定了孤儿药相关的激励和保护政策，极大地促进了药物研发，推动了医药领域的科技创新。本文的单病种患病人数 $< 140\ 000$ 的出台，表面看是提高了药企进入孤儿药研发领域的门槛，实质是为了净化我国孤儿药的研发和生产领域，对有社会责任感、有志于这一领域的企业是约束，更是保护和激励。这个标准对罕见病药品的研发有一定促进作用，也为制定中国孤儿药定义打下基础。

我国目前的罕见病定义为 11 年前制定，随着经济社会发展和罕见病工作的不断深入，需要尽快修订 2010 定义。修定后中国罕见病定义是用新生儿发病率、患病率、患者数，对疾病进行划分和界定。通过划分和界定制定与罕见病相关的医疗、药品、基础研究等制定一系列激励政策。自美国 1983 年颁布《孤儿药法案》（Orphan Drug Act, ODA）以来，其他国家和地区陆续通过立法的形式对罕见病界定设定标准，并制

定一系列激励制度和保障措施，鼓励罕见病用药和器械等新疗法的研发，从而推进医药科技的进步。中国罕见病定义可以推进中国罕见病事业规范化、制度化、法制化的健康有序发展，使得相关法律和制度的制定有章可循、有据可依。中国罕见病定义还可以推进中国医疗卫生体制改革和医疗保障机制的完善。罕见病定义应该成为制定中国罕见病目录的主要标准之一，科学严谨的目录得以明确阶段时间内提高罕见病防治水平的病种和目标；罕见病定义应该成为调整国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录的参考依据，从而进一步探索罕见病用药保障制度的进步。

（责任编辑：张革）

上海市罕见病保障发展历程及现状研究

康琦 金春林

【摘要】上海市罕见病保障发展历程主要划分为重点探索部分疾病防治，多方参与推进综合保障，做好系列重要基础工作，贯彻落实国家各项要求四个时期。得益于上海罕见病保障工作起步较早，多方联动，目前上海罕见病保障体系较为完善全面，但依旧存在领导组织协调机制不够有力，超高值药物费用保障短板，诊疗协作网络有待做实完善，医务人员积极性缺乏保障等问题。需要社会加大对罕见病的关注，全面认识完善罕见病保障的价值意义，相关部门建立罕见病保障组织协调机制，建立患者发声和沟通途径，建立专项基金保障超高值药物，提高罕见病相关诊疗水平和信息登记，补齐这一民生保障短板。

罕见病是一类发病率和患病率都极低的疾病。许多国家或地区已结合人口、经济、社会等因素制定了罕见病定义，患病率上限一般是5~76/100 000。许多罕见病是遗传疾病，其治疗手段研发难度大、成本高，目前只有不到十分之一的罕见病有特效治疗手段。因此，罕见病诊疗过程中普遍存在误诊漏诊多、诊断周期长、治疗手段缺、诊治费用高、健康影响大和照护负担重等情况，看病难、看病贵等问题在罕见病患者群体中尤其突出。可以说，罕见病患者是“弱势人群中的弱势人群”。此外，罕见病种类较多，国际著名罕见病信息网站 Orphanet 目前已收录 6 172 种疾病。国际社会已愈发认同罕见病是一类重要的公共卫生问题，许多国家已通过立法或国家战略，从管理、筹资、诊疗和信息等诸多方面综

第一作者：康琦，男，助理研究员

通信作者：金春林，男，研究员，上海市卫生和健康发展研究中心（上海市医学科学技术情报研究所）主任

作者单位：上海市卫生和健康发展研究中心（上海市医学科学技术情报研究所），上海 200040

合为罕见病患者的健康和权益提供保障。

一、上海市罕见病保障发展历程

回顾上海罕见病保障工作历程，大致可以划分为以下四个阶段。

（一）重点探索部分疾病防治（2010年以前）

早在上世纪80年代，上海市就在全中国率先开展了新生儿苯丙酮尿症筛查。2007年，先天性肾上腺皮质增生症和葡萄糖6-磷酸脱氢酶缺乏症两种罕见病也被纳入了筛查范围。上海市在罕见病用药方面也先行一步，早在1994年，戈谢病的治疗用药尚未通过注册审批，当时的上海市副市长便先后为包括上海在内的全国100余名患者开辟了接受赠药的绿色通道。

（二）多方参与推进综合保障（2010—2015年）

2010年5月17日，中华医学会医学遗传学分会在上海组织召开了中国罕见病定义专家研讨会，就我国罕见病定义达成共识：患病率 $<1/500\,000$ 或新生儿发病率 $<1/10\,000$ 。虽然该定义只是学术层面的专家共识，但对罕见病保障工作起到了重要推动作用。同年11月4日，上海市专门召开了政府专题研讨会，讨论罕见病的地方防治和保障工作。罕见病相关组织管理、药物保障、科技研发和立法研究等工作也开始加快推进（见表1）。

表1 2010—2015年上海市罕见病保障重要事件

年份	事件	主要内容
2011年	成立上海市医学会罕见病专科分会	国内首个罕见病学术团体
2011年	部分罕见病特效药纳入少儿住院互助基金	包含血友病、4种溶酶体贮积症（庞贝病、戈谢病、黏多糖病、法布雷病）；定点医院
2011年	纳入罕见病市科委“上海市2011年度科技创新行动计划”重大课题	10种罕见遗传性疾病的防治研究（2011—2014年；资助450万元）
2013年	基本医保可支付戈谢病特效药费用	医保购买服务；定点医院（上海交通大学医学院附属新华医院）
2014年	成立上海市罕见病防治基金会	国内首个地方性罕见病非公募基金会

（三）做好系列重要基础工作（2016—2018年）

2016年2月，上海发布了国内首个政府层面的罕见病目录，这为罕见病保障相关工作提供了重要参考依据。罕见病宣传日活动也从此开始。2017年，时任的副市长召开有关罕见病防治工作的专题会议。医护人员知识培训随即开始常态化推进。随着首批上海市罕见病诊治中心及专科门诊的建立，标志着医院罕见病诊治能力得到进一步认可和支持（见表2）。

表2 2016—2018年上海市罕见病保障重要事件

年份	事件	主要内容
2016年	原上海市卫生计生委发布《上海市主要罕见病名录（2016年版）》（沪卫计妇幼〔2016〕005号）	国内首个主要罕见病目录（包含56种罕见病）
2016年	《市政府关于印发〈上海市妇女儿童发展“十三五”规划〉的通知》（沪府发〔2016〕39号）	进一步推动儿童罕见病防治工作
2016年	《关于印发〈上海市儿童健康服务能力建设专项规划（2016-2020年）〉的通知》（沪卫计〔2016〕21号）	加强儿童罕见病诊治，发布儿童主要罕见病名录，建设上海市儿童罕见病诊治中心（规划主要项目之一）
2018年	原上海市卫生计生委宣布成立首批“上海市罕见病诊治中心”“上海市儿童罕见病诊治中心”以及“上海市罕见病诊治门诊”	国内首家省级罕见病诊治中心和儿童罕见病诊治中心及一批罕见病专科门诊（5家）
2018年	基本医保可支付苯丙酮尿症治疗用特殊医学用途配方食品	定点医院（上海交通大学医学院附属新华医院）

（四）贯彻落实国家各项要求（2018年5月至今）

虽然健康中国建设中已提及罕见病用药保障，但国家层面主要还是从2018年发布《第一批罕见病目录》起，开始加快推进全国罕见病相关保障工作，涉及罕见病的综合类政策和罕见病专项政策加快出台。上海方面主要是贯彻落实国家关于罕见病保障的要求。随着长三角一体化上升为国家战略，上海方面更是大力支持上海市临床检验中心建设长三角罕见病实验诊断协作中心（见表3）。

表3 上海市卫生健康领域重要政策中涉及罕见病的内容

年份	政策文件名称	相关内容
2018年	《“健康上海2030”规划纲要》	完善罕见病用药保障政策
2018年	《关于深化审评审批制度改革鼓励药品医疗器械创新的实施意见》	对在诊断或治疗罕见病等方面具有明显临床优势的药品医疗器械建立创新服务和优先审评审批绿色通道;推进罕见病治疗药品医疗器械研发生产;修订《上海市主要罕见病名录》,完善罕见病患者登记制度。支持和鼓励罕见病治疗药品医疗器械的研发生产。对治疗罕见病的医疗器械,可减免临床试验;对境外已批准上市的罕见病治疗医疗器械,可附带条件批准上市。完善协调推进罕见病防治工作机制,促进罕见病用药保障和宣传教育。鼓励社会力量参与罕见病的诊治、研究和用药保障
2018年	《上海市人民政府关于推进本市健康服务业高质量发展加快建设一流医学中心城市的若干意见》(沪府发〔2018〕25号)	建设长三角罕见病实验诊断中心 对尚无有效治疗手段的疾病、罕见病、老年儿童特有多发疾病等的治疗药品和医疗器械,优先审评审批
2020年	《中共上海市委 上海市人民政府关于深化医疗保障制度改革的实施意见》	完善罕见病用药保障机制

二、上海市罕见病综合保障体系现状

上海市罕见病保障工作起步早,许多举措更是引领全国。通过各方联动,目前上海市罕见病保障体系较为全面,这也得益于主要领导的重视和诸多专家的支持。

(一) 政策体系

上海市有关罕见病保障的政策不断完善。上海版罕见病目录的出台对此后社会版、国家版目录的出台起到了重要推动作用。此外,上海市在全国最早探索罕见病防治立法研究。

(二) 费用保障

上海市医疗保障水平较高,对于所需治疗药物已纳入医保目录的罕见病患者有较高保障水平。上海市更是在国家基础上拓展增加了治疗戈谢病的特效药和苯丙酮尿症的特殊医学食品。此外,医疗救助、少儿住院互助基金、上海市罕见病防治基金会和医院慈善基金等也发挥着重要的补充保障作用(见表4)。

表4 罕见病治疗药物上海特异性保障情况

保障类型	覆盖疾病	保障程度
基本医保	戈谢病	按使用量报销 80% ~ 85%
少儿住院互助基金	苯丙酮尿症（特殊医学食品）	自然年度定额封顶支付(<1岁为8000元、1~10岁为10000元、≥10岁为12000元)
	血友病	对专科门诊治疗费用也可以报销
慈善基金 ^①	戈谢病、庞贝病、法布雷病、黏多糖贮积症	特效药：每人每学年最高为10万元
	溶酶体贮积症（戈谢病、庞贝病、法布雷病、尼曼匹克病等）	根据收入水平和/或经济条件补助
政策型商业保险（沪惠保）	法布雷病、黏多糖贮积症（II型、IVA型）、转甲状腺素蛋白淀粉样变性多发性神经病（ATTR-PN）	按非既往症人群（70%）、既往症人群（30%）赔付，最高为100万元

^①注：由药企资助、上海市罕见病防治基金会管理。

（三）诊疗服务

上海市高水平医疗资源丰富，这为罕见病诊治提供了重要基础。除了国家和上海市的罕见病诊治中心以外，还有一些医院在治疗特定罕见病方面也有很强实力，如上海市肺科医院治疗特发性肺动脉高压、黄浦区香山中医院治疗淋巴管肌瘤（lymphangiomyomatosis, LAM）等（见表5、表6）。

表5 上海市首批罕见病诊治中心和专科门诊情况

医院名称	职能
上海交通大学医学院附属新华医院	上海市罕见病诊治中心
上海市儿科医学研究所	上海市儿童罕见病诊治中心
复旦大学附属儿科医院	神经系统、内分泌与代谢、免疫疾病专科门诊
复旦大学附属华山医院	肌肉萎缩性脊髓侧索硬化症专科门诊
上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心	血液疾病和免疫疾病专科门诊
上海交通大学医学院附属瑞金医院	法布雷病专科门诊
上海市儿童医院	内分泌与代谢疾病专科门诊

表6 全国罕见病诊疗协作网上海地区医院情况

医院任务	医院名称
牵头医院	上海交通大学医学院附属新华医院
成员医院	复旦大学附属中山医院、复旦大学附属华山医院、同济大学附属第一妇婴保健院、上海市儿科医学研究所、上海交通大学医学院附属瑞金医院、上海交通大学医学院附属仁济医院、上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心、上海市儿童医院、海军军医大学附属长海医院、海军军医大学第二附属医院

（四）培训宣传

目前除了国际罕见病日期间相关的宣传活动，上海教育电视台等开始通过电视媒体不断加大对罕见病的社会宣传，针对上海医护人员的罕见病防治知识培训也持续在推进。

（五）患者组织

在相关部门的指导和帮助下，部分患者及其家属建立了一些患者组织，为罕见病患者群体提供各类信息服务，并搭建了交流平台（见表7）。

表7 上海市部分罕见病患者组织建设情况

类型	组织名称
已注册	上海德博蝴蝶宝贝关爱中心、上海浦东风信子亨廷顿舞蹈症关爱中心、上海浦东新区蒲公英渐冻人罕见病关爱中心、上海阳光渐冻人罕见病关爱中心、上海集爱疾病关爱中心
未注册	上海帕为帕金森病健康促进中心、垂体瘤GH病友会、皮质醇增多症联盟、妥友之家、天使综合征之家、NMO上海之家、上海集爱肌病关爱中心

三、上海市罕见病保障存在的不足

一些发达国家往往从国家层面建立罕见病保障体系。由于我国地区差异大，目前各地既有自上而下的体系建设，也有自下而上的探索补充。上海市虽然较早、较全地完善罕见病保障，但在罕见病患者的现实需求面前，仍然存在一些不足，这其中很多也是我国普遍存在的问题。

（一）领导组织协调机制需进一步加强

罕见病保障工作是一项复杂的系统工程，涉及方方面面，事关卫生、医保、药监、民政、财政、科技等多个部门。早年由于有较高层面领导的重视和协调，上海市敢于探索罕见病相关保障工作，为其他地区也提供了重要参考。但由于始终未建立长效、有力的组织协调机制，所以当需要更为深入、协调地推进保障工作时，仍面临诸多瓶颈和困难。

（二）超高值药物费用保障尚有短板

超高值药物缺乏有力保障是我国罕见病用药费用保障的一大短板，

因此许多地方近年来正加快探索这类药物保障，尤其是浙江省和江苏省已建立专项基金。相比而言，上海市自戈谢病特效药后，对其他超高值罕见病药物的保障进程有所停滞，而且这类超高值药物即使通过基本医保报销 80% 后，患者仍需自付较高费用。所以直到 2017 年相关专项救助基金建立，患者才真正开始使用超高值药物。此外，虽然少儿住院互助基金很早就把溶酶体贮积症的特效药纳入保障范围，但保障程度非常有限。课题组于 2020 年调查了上海市 31 名需要超高值药物治疗的罕见病患者，除了戈谢病患者外，其他 3 种溶酶体贮积症（庞贝病、法布雷病和黏多糖贮积症）无人使用特效药治疗。如果没有基本医保的支撑保障，其他补充保障很难实际发挥作用。本来患者“有药可治”，但因为费用高昂而“没钱可治”。

（三）诊疗协作网络有待做实

虽然上海市一些医院较早就开始加强罕见病诊治能力建设，此后也建立了全市层面的诊治中心和专科门诊。但整体上，医院仍是各自为战、缺乏协作。虽然“罕见病的医生比罕见病更罕见”，但罕见病保障工作的推进确实需要更多医生具备并提升诊治能力。由于罕见病患者少、诊治经验需要长期积累，所以更需要发挥龙头医院、顶尖专家的牵头、带教等作用，从而避免资源浪费和患者诊疗延误。国家罕见病诊疗协作网络目前仍较为松散，有关牵头医院和成员医院的责权说明还不够细化。

（四）医务人员配套激励措施需进一步完善

许多罕见病的诊治要求高、诊治时间长，但医务人员和医院诊治罕见病患者的积极性缺乏配套保障，尤其是一些需要通过非药物治疗或低价药治疗的疾病。如遗传性大疱性表皮松解症患者的皮肤包扎护理需要数个小时，但仅能收取几十元的护理费用；低磷性佝偻病患者可以通过

院内配制磷酸盐溶剂得到维持治疗，但该溶剂价格低廉，目前仅有新华医院能够配置。与此同时，国家正在推进的罕见病诊疗协作网络和患者登记却都缺乏配套的激励措施。

此外，目前上海市对罕见病相关研究的投入较少，相关药物的临床试验很少，目前生物医药产业和医学科技创新发展中对罕见病的重视和支持还非常有限，缺乏像海南博鳌乐城医疗旅游先行区、粤港澳大湾区可以使用境外新药的这类突破性政策支持。

总体来看，虽然上海人均地区生产总值（Gross Domestic Product, GDP）已超过2万美元，《上海市城市总体规划（2017—2035年）》描绘了人文之城的美好愿景，提出“城市始终是有温度的”，但是罕见病保障是上海这一超特大城市的短板，民生兜底保障网络在罕见病保障方面还有缺口，超高值罕见病用药费用保障有待加强。

四、政策建议

“人民至上、生命至上”是上海市卫生健康发展的基本原则，加快完善罕见病防治和保障工作势在必行、刻不容缓。

（一）全面认识罕见病防治保障意义

上海完善罕见病防治保障有着重大的政治、经济和社会价值。上海这一超特大城市既要发展多种“长板”，更要补齐明显“短板”，这事关健康上海建设，事关上海长远发展。虽然防治保障的完善必然需要相应资源的投入，但其实对许多罕见病实施早期、有效防治，可以减缓疾病恶化、改善健康，从而极大减少其他治疗、甚至是“乱治”的费用。加强罕见病临床研究、药物研发，也是联动生物医药产业发展、助力医学科技创新发展的一个契机，这高度符合上海产业和科技发展方向。

（二）建立罕见病保障组织协调机制

罕见病综合保障是一项复杂的系统工程。首先，建议由市委、市政

府统筹安排，成立由多部门参与的领导小组，由分管卫生和医保的副市长为组长，成员单位纳入发展改革委、医保局、卫生健康委、药监局、经信委、科委、财政局、民政局和教育局等相关机构。其次，建议建立罕见病综合保障专家委员会，纳入罕见病防治相关领域专家，包括医学、流行病学、管理学、经济学和政策研究等领域。亟须按 2017 年市政府专题会议要求，推进罕见病防治和保障地方条例的制定和出台。有必要制定地方罕见病防治和保障战略，并细化不同类别罕见病防治和保障工作方向。

（三）建立专项基金

建议在新形势下，加快整合医疗保障、社会救助、慈善帮扶等资源，探索构建罕见病用药保障新模式：由医保部门指导，上海市罕见病防治基金会牵头，多部门通力协作，整合慈善等各类资源，社会广泛参与，集全社会之力，筹建上海罕见病保障专项基金，形成多元、综合、有上海特色的罕见病用药保障模式。筹资方面积极争取地方附加医保基金、各类慈善基金等支持，继续拓展政策性商业保险。保障范围方面，重点是尚未纳入国家基本医保目录的罕见病高值用药，也要考虑到虽然纳入但保障程度还不高的疾病。

（四）全面提升罕见病诊疗相关能力

一是构建罕见病诊疗协作网络，系统梳理罕见病诊疗相关医院和医生专家，编制上海市罕见病诊疗地图；整合专病诊疗资源，引导建立专病诊疗协作网络；加强医疗机构和检验机构的协作；加强和长三角地区以及全国、全球合作。二是提升医务人员积极性，从经费、科研、职称、荣誉等多方面激励专科团队建设，推进患者诊疗、信息登记、随访和健康管理等工作的完善。三是支持中医药治疗罕见病的研究，加大相关创新研究和技术推广。四是争取境内未上市、境外已上市药品使用，医药

协同提升罕见病诊疗能力。**五是**加大对罕见病相关基础、临床和应用研究支持，支持研究者发起的临床研究，为药企开展药物临床试验提供更多便利。

（五）打通罕见病保障“最后一公里”

建议对医院开具的罕见病患者药物或耗材实施精细化管理，避免因药占比、次均费用等考核指标，影响医院的采购和处方。一些药物使用简单、可以参照慢性病管理的罕见病，建议纳入长处方、延伸处方范畴，进一步方便患者。探索将因罕见病造成功能障碍或残疾的患者纳入长期护理保险保障范围的保障模式。

（六）搭建罕见病患者合理发声渠道

为了让罕见病患者理性发声，避免不理性行为的发生，应该重视并引导患者组织的建设和发展，建立完善和患者组织（领袖）的沟通机制。同时，发挥患者组织在患者信息传递，尤其是情绪安抚等方面的重要作用。此外，要加强舆情研判和引导，加大正能量传播。

（七）重点加强罕见病患者信息登记

罕见病患者人数极少，无法通过传统的流行病学开展调查研究，政府、医生所掌握的患者信息都极其有限，以致无法为相关决策提供有力支持。因此，加强患者信息登记就显得尤为重要。上海市作为直辖市，管理层级相对简单，而且卫生健康信息化基础好，有条件在罕见病患者登记方面做实做优。需要加强诊疗协作网络建设、加强医务人员保障以推动罕见病患者登记。同时通过加强患者教育、规范患者组织发展，进而支持罕见病患者登记。

（八）加强对罕见病患者的社会支持

加强罕见病的社会宣传和健康教育，进一步提高相关疾病的孕前、产前筛查比例，提高社会对罕见病的关注程度，避免歧视。尤其要完善

罕见病患者随班就读等政策，加强对罕见病儿童的相关支持。还要加强对罕见病照料者的关注，他们往往承担着巨大的心理精神压力，也是健康高危人群。

（责任编辑：信虹云）

上海市罕见病用药保障现状研究

康琦 金春林

【摘要】 文章系统梳理了上海市罕见病用药保障整体情况，分析目前存在的问题，阐述罕见病用药保障的价值和可行性，提出在新政策形势下，上海市应充分发挥经济基础好、社会力量强、管理经验足等优势，积极探索由政府引导并整合医疗保障、社会救助、慈善帮扶等各方资源的罕见病用药综合保障模式。加快探索建立政府指导、多方投入、社会力量充分参与的罕见病用药保障专项基金，为国家层面和其他地方提供参考。同时，还要积极探索个人支付封顶、风险分担协议和联合采购，建立罕见病用药保障相关配套机制，并加强罕见病临床研究、助力医学科技创新发展。

2016年，中共中央、国务院发布的《“健康中国2030”规划纲要》明确提出“完善罕见病用药保障政策”。2020年，中共中央、国务院发布的《关于深化医疗保障制度改革的意见》明确提出“探索罕见病用药保障机制”。许多地方也已经出台了有关罕见病用药保障的专门政策，《2021年长三角医保一体化工作要点》也提出“加快罕见病保障和商业健康保险等方面经验复制、拓展”。本文旨在梳理上海市罕见病用药保障现状、存在的问题、价值和可行性，提出建立和完善上海市罕见病用药保障的相关建议。

一、罕见病用药保障整体情况

早在2011年和2017年，上海市2次召开市政府专题会议研究罕见

第一作者：康琦，男，助理研究员

通信作者：金春林，男，研究员，上海市卫生和健康发展研究中心（上海市医学科学技术情报研究所）主任

作者单位：上海市卫生和健康发展研究中心（上海市医学科学技术情报研究所），上海 200040

病防治和保障工作，其中就高度重视罕见病用药保障。在罕见病用药保障方面，上海市一方面积极贯彻落实国家相关政策，推动已纳入国家医保目录的罕见病用药加快落地，另一方面较早地就通过基本医疗保险门诊统筹以及上海市中小学生、婴幼儿住院医疗互助基金（以下简称“少儿住院互助基金”）等，在不同程度上提高罕见病患者门诊和住院的保障待遇。此外，上海市还先行探索部分罕见病用药保障。

（一）先行探索多方共付戈谢病超高值药物费用

上海市早在 2011 年就将戈谢病等 4 种溶酶体贮积症的诊断与特异性治疗药物纳入少儿住院互助基金保障范围。2013 年，上海市基本医疗保险（以下简称“基本医保”）对戈谢病治疗药物（伊米昔酶）试行购买服务，支付比例达 80%。随着上海市罕见病防治基金会于 2017 年建立溶酶体贮积症专项救助基金，戈谢病药物的多元保障模式终于较为完整地建立，患者个人负担显著降低。可以说，上海市是最早将戈谢病高值药纳入地方保障体系、基本医保支付范围以及搭建多元保障体系的地区。因此，上海市 6 名戈谢病患者自 2017 年起开始坚持使用伊米昔酶特效药至今。

（二）将罕见病特殊医学用途食品纳入基本医保支付范围

2018 年，《关于将苯丙酮尿症患者治疗用特殊医学用途配方食品试行纳入本市基本医疗保险支付范围的通知》（沪人社医〔2018〕55 号）规定，从当年 4 月起，对上海市基本医保参保人员在新华医院门诊定点使用苯丙酮尿症治疗用特殊医学用途配方食品的费用分别从职工医保附加基金和城乡居民医保统筹基金列支。对不同年龄段患者按自然年实行定额支付，其中，0～1 岁患者支付定额为 8 000 元/年；1～10 岁患者支付定额为 10 000 元/年；10 岁以上患者支付定额为 12 000 元/年。目前赴新华医院定点接受苯丙酮尿症治疗者约有 150 名患者。

（三）将血友病专科门诊费用纳入少儿住院基金支付范围

少儿住院互助基金于1996年成立伊始，就对血友病专科门诊符合基金规定的费用（不仅是药品）支付50%，这进一步降低了上海市血友病患者的治疗负担。以2019—2020学年第一学期为例，少儿住院互助基金共支付了81名血友病患者的308次专科门诊或住院费用，人均支付约24 044元，占患者总费用的44.90%。同时，血友病也是少儿住院互助基金保障的主要罕见病，占基金支付所有罕见病患者（基于国家《第一批罕见病目录》）费用的82.60%。

（四）罕见病用药纳入政策型商业保险

2021年4月，上海市城市定制型商业补充医疗保险“沪惠保”正式发布。法布雷病、黏多糖贮积症（II型、IVA型）、转甲状腺素蛋白淀粉样变性多发性神经病（ATTR-PN）等罕见病的高值药物被纳入“特定高额药品费用”保障范围。“沪惠保”对被保险人经上海市二级及以上医院的指定专科医生诊断为以上特定疾病，并在上海市二级及以上医院门诊或具备销售药品资质的药店购买和使用特定药品且符合适应症范围内的药品费用，非既往症人群按70%、既往症人群按30%赔付保险金，最高赔付金额达100万元。此外，“沪惠保”对基本医保目录外特定住院自费医疗费用中的单品药费既往症人群可赔付50%、非既往症人群可赔付70%，最多可赔付30万元。

二、罕见病用药保障存在的问题

虽然上海市在罕见病用药保障方面有所探索，但仍然存在一些问题。

（一）罕见病高值药物保障整体仍显滞后

虽然上海市是最早将戈谢病治疗药物纳入地方保障体系的地区，但随着近年来罕见病高值药物在我国加快上市，有更多罕见病患者需要高值药物治疗（主要包括庞贝病、法布雷病、黏多糖贮积症等），而这些

药物均未纳入上海市基本医保支付范围。课题组于 2021 年调查了上海市上述 3 种疾病 31 名需要超高值药物治疗的罕见病患者，无人使用特效药治疗。药物费用负担太重是患者放弃特效药治疗的最主要原因。目前部分地区已将多个罕见病高值药物纳入保障体系，包括浙江省、江苏省、山东省、河北省、陕西省、山西省、湖南省、成都市等地。

（二）戈谢病多元保障体系仍有待进一步完善

虽然上海市早在 2013 年就将戈谢病治疗用药纳入基本医保支付范围，但由于药品费用非常昂贵，即使基本医保支付 80% 的费用，患者仍无力购买药品，所以直到 2017 年专项救助基金建立，患者才开始真正用药。但是个别患者因为体重较大、病情较重，药物使用量较大，年自付费用较高（最高达 19 万元），这对患者及其家庭仍是非常沉重的负担。

（三）部分罕见病用药门诊报销水平有待进一步提高

所需药品已经纳入基本医保支付范围的罕见病患者，在上海市门诊用药时就能享受报销政策，但门诊报销比例相对于住院还有一定差距。而且和已将一些罕见病用药纳入门诊特病、门诊慢病或大病保障范围的地区相比，上海市对这些药物的门诊报销水平略有不及。所以，一些需要长期服药且药费较高的罕见病患者仍面临较大负担，比如血友病、特发性肺动脉高压等。

（四）罕见病用药“最后一公里”仍有堵点

因为目前公立医院在运行时仍受到医保总额预算管理、药占比、次均费用等指标的硬性或软性约束，所以一些价格较高、使用量较小的罕见病药品在医院采购、应用时还是会受到限制。有些需要长期服药的患者也受到处方限制，需要频繁赴医院购药。这些都不同程度影响了罕见病患者用药可及性。

（五）对尚无特效药治疗的罕见病缺乏配套支持

有研究显示，罕见病中有特效药治疗的疾病不足 10%。没有特效药治疗的罕见病往往需要通过各种对症治疗方式以维持健康或减缓病情恶化。比如，低磷性佝偻病可以通过磷酸盐溶剂维持治疗，但该溶剂价格低廉，鲜有厂家生产且无对应的适应症，目前仅有新华医院能够配置；遗传性大疱性表皮松解症患者需要特殊敷料及时包扎随时会破损的皮肤，但该敷料尚未纳入医保，而且该类包扎非常耗时、有时达数小时之久，但医院仅能收取一次低廉的护理费用。目前，对尚无特效药治疗的罕见病缺乏配套政策支持和用药保障。

三、完善罕见病用药保障的价值和可行性

（一）罕见病用药保障的价值

完善上海市罕见病用药保障具有多方面的价值意义。全面小康离不开全民健康，全民健康离不开罕见病患者健康。完善罕见病高值用药保障是保障公民健康权的体现，是落实健康中国、健康上海战略的要求，具有重大的政治意义。完善罕见病用药保障是超特大城市对弱势群体的重要民生工程，体现了健康公平性，具有巨大的社会效益。通过完善罕见病用药保障，提高患者诊疗可及性，可以增加罕见病诊疗医生的诊疗经验，提高其诊疗能力和水平，改进医院诊疗模式，促进罕见病专科门诊、多学科门诊、诊疗中心建设和发展，这不仅可以进一步服务上海市患者，还可以辐射全国甚至海外。同时，可以推进罕见病临床研究、助力罕见病用药研发，助推上海市医学科技创新和生物医药产业发展。因此，罕见病工作既是政治任务、民生事业，又具有巨大、长远的科技、经济和产业价值，是事业和产业联动发展的发力点和突破口。

（二）罕见病用药保障的可行性

完善上海市罕见病用药保障在各方面已具备可行性。**政治方面**，是

贯彻国家和城市战略的必然要求，是践行“人民城市人民建，人民城市为人民”重要理念的必然要求。**经济方面**，从国际经验来看，罕见病药物费用一般占医保药物总费用的1%~5%，资金规模总体可控；而且通过特效药物治疗，还可以大大减少患者目前对症治疗、“乱治疗”的费用。**社会方面**，完善罕见病用药保障直接关系到患者生命健康，可以挽救患者生命、延长患者寿命、提高患者生存质量，许多患者还可以回归社会开展工作。**技术方面**，上海市只有市、区两级层次，患者摸排、登记、管理等工作难度相对较小；而且市医学会罕见病分会、市罕见病防治基金会和罕见病诊疗中心都已运行多年，在患者诊疗、管理等方面已有扎实基础。

四、完善罕见病用药保障的建议

（一）加快探索新形势下多方参与的罕见病用药保障模式

为完善罕见病用药保障，浙江省和江苏省建立了专项基金，该模式也得到多方认可。但随着国家医疗保障待遇清单制度的出台，地方探索空间极其有限，依托基本医保基金的专项基金模式难以复制。上海市亟需探索罕见病用药保障新模式。近期，国务院办公厅印发《关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见》（国办发〔2021〕42号），提出“根据经济社会发展水平和各方承受能力，探索建立罕见病用药保障机制，整合医疗保障、社会救助、慈善帮扶等资源，实施综合保障”。上海市应充分发挥社会力量强、管理经验足等优势，由政府引导，积极整合多方资源，集全社会力量，积极探索建立社会力量充分发挥作用的罕见病用药保障专项基金，主要保障尚未进入国家医保目录的罕见病高值药物，也要考虑即使进入目录但患者用药负担仍较高的罕见病。

（二）积极探索个人支付封顶、风险分担协议和联合采购

参考浙江省和江苏省模式，对罕见病高值药物费用采取分段报销方

式，逐段增加报销比例，并采取个人支付封顶方式，建议患者个人最多支付 10 万元，避免家庭灾难性卫生支出发生。为保障基金安全，建议与企业协商确定各高值药物基金支付总额，超出部分由企业和基金联合分担。充分发挥长三角一体化国家战略的政策优势，联合浙江省、江苏省和安徽省，探索罕见病高值用药联合采购，充分发挥规模优势，进一步降低高值药物价格，降低费用保障负担。

（三）建立罕见病用药保障相关配套机制

制定上海市罕见病高值用药定点医院、科室及医生名单，并做好相关患者登记管理工作。加强罕见病患者用药合理性评价，对用药量大的罕见病患者严格质控。对定点医院罕见病高值用药费用不纳入医保总额预付额度，对定点医院的绩效考核不纳入罕见病高值用药患者。将部分罕见病用药纳入“双通道”“长处方”“延伸处方”管理，进一步提高患者用药可及性。此外，为保证罕见病高值药物安全和效果并避免风险，往往需要特定条件保存、专门场所注射、专业人员注射且实时观察，建议通过新增医疗服务项目、提高服务收费水平，以弥补医务人员时间成本，保障其积极性。

（四）加强罕见病临床研究

将罕见病作为上海市临床研究发展重点支持疾病领域。支持研究者发起的罕见病临床研究，推动罕见病相关诊疗规范、指南、标准等制定或更新，推动罕见病相关新技术、新服务研制。支持医院和医药企业联合开展罕见病药物研发，重点支持涉及高值药物或没有特效药物的罕见病临床研究，加强医企合作、推动产医融合，促进罕见病相关医学科技创新和生物医药产业发展。

（责任编辑：张革）

上海市戈谢病患者特效药费用保障分析

康琦¹ 李定国² 金春林¹

【摘要】 针对戈谢病这一需要高值用药的罕见病，上海较早就建立了由基本医疗保险基金（以下简称“基本医保基金”）、上海市罕见病防治基金会溶酶体贮积症专项救助基金（以下简称“专项救助基金”）和上海市中小学生、婴幼儿住院医疗互助基金（以下简称“少儿住院互助基金”）等构成的多元保障体系。这一保障体系在当时处于全国领先水平，上海戈谢病患者也因此能真正“用得上药”。文章通过对上海市 2018—2020 年戈谢病用药费用分担情况分析发现，6 名患者共发生费用 3634.75 万元，平均每人每年 201.93 万元。其中，基本医保基金、专项救助基金和个人自付比例分别为 79.02%、16.28% 和 4.70%。从上海保障经验可以发现，罕见病高值用药由于价格非常昂贵，所以需要较高的保障水平才能保证患者真正用上药，而这往往需要多方共同建立保障机制。

戈谢病（Gaucher Disease, GD）是一种溶酶体贮积症，其发病率、患病率都极低。戈谢病是一种超罕见病（ultra rare disease），国外研究显示每 10 万人中发病人数为 0.7～1.75 人。随着分子遗传学及生物工程技术的发展，戈谢病已经有了特异性治疗方法——酶替代治疗，特效药伊米苷酶于 1994 年已上市。该种治疗方式可以特异性地补充患者体内缺乏的酶，减少葡萄糖脑苷脂在体内的贮积，患者只要定期治疗，一般效果较好，多可像常人一样生活和工作。

第一作者：康琦，男，助理研究员

通信作者：金春林，男，研究员，上海市卫生和健康发展研究中心（上海市医学科学技术情报研究所）主任

作者单位：1. 上海市卫生和健康发展研究中心（上海市医学科学技术情报研究所），上海 200040

2. 上海市罕见病防治基金会、上海交通大学医学院附属新华医院，上海 200092

在国内，虽然伊米苷酶直到 2008 年才上市，但早在 1994 年上海市便先后为国内 100 余名戈谢病患者开辟了接受赠药的绿色通道。由于特异性治疗费用非常高昂，往往要百万元以上，早年主要由健赞公司捐赠戈谢病患者用药。后来个别地方的政府部门开始重视戈谢病等罕见病用药保障，比如上海市、青岛市等。随着近年来国家层面开始重视罕见病保障，戈谢病也已纳入《第一批罕见病目录》，许多地方更是将戈谢病等罕见病高值用药纳入保障范围。因此，已有部分研究关注我国戈谢病患者保障，但对上海这一国内最早探索戈谢病用药多元保障的地区还缺乏深入研究。本文旨在梳理并分析上海戈谢病用药保障的历程及药品费用分担情况，进而为完善罕见病高值用药保障提供参考。

一、保障政策及发展历程

上海市对戈谢病患者特异性药物的费用保障主要由 3 个层次组成，其中基本医保基金是主要支付方，专项救助基金是重要补充，少儿住院互助基金对患儿还有一定的补助。此外，2021 年出台的上海城市定制型商业补充医疗保险“沪惠保”也覆盖了个别涉及高值用药的罕见病（见表 1）。

表 1 上海市戈谢病等涉及高值用药罕见病的费用保障模式

实施时间	保障来源	筹资模式	涉及高值用药罕见病	保障水平
2011年8月	上海市少儿住院互助基金	儿童或青少年缴费+财政补贴	戈谢病、庞贝病、法布雷病、黏多糖贮积症	每人每学年最高支付10万元
2013年1月	基本医疗保险基金	职工医保由用人单位和职工共同缴纳,居民医保由个人缴费和政府补助相结合	戈谢病	报销80%
2017年4月	上海市罕见病防治基金会溶酶体贮积症专项救助基金	主要由企业等捐赠,由上海市罕见病防治基金会管理	戈谢病、庞贝病、法布雷病、黏多糖贮积症	扣除基本医保、少儿住院互助基金及民政部门医疗救助后的部分,根据患者收入水平和/或经济条件报销70%~100%
2021年4月	上海城市定制型商业补充医疗保险“沪惠保”	个人自愿投保(115元/人/年)	法布雷病、黏多糖贮积症(II、I VA型)、转甲状腺素蛋白淀粉样变性多发性神经病(ATTR-PN)	无免赔额,非既往症人群按70%、既往症人群按30%给付保险金,最高赔付100万元

(一) 基本医保基金

2013年起,参加上海市基本医保的患戈谢病患者在新华医院使用伊米苷酶注射剂所发生的药品费用,试行由基本医保基金支付。伊米苷酶注射剂价格由上海市医药集中招标采购事务管理所与药品供应商协定。参保人员需要先现金垫付药品费用,再到市医保事务管理中心办理零星报销。新华医院需指定专门医生治疗戈谢病,并向市医保事务管理中心上报医生名单,非指定医生使用伊米苷酶注射剂所发生的药品费用不予报销。基本医保基金支付伊米苷酶注射剂的比例为80%。

(二) 专项救助基金

由于戈谢病特效药价格非常高昂,即使由基本医保基金支付了80%的费用,剩余费用对患者仍是较大负担。所以,在基本医保基金支付政策出台后,上海戈谢病患者用药仍然有经济压力,保障政策发挥作用有限。为进一步降低患者自付水平,2017年上海市罕见病防治基金会建

立了溶酶体贮积症专项救助基金，上海戈谢病患者特效药费用得到进一步保障。该专项救助基金由企业（主要是赛诺菲公司）与个人捐赠，实行专款专用。上海市罕见病防治基金会也专门出台了该专项救助基金的实施方案，规定了基金来源、管理、救助对象、原则、程序、范围、标准等主要内容。该专项救助基金主要对上海本地（有上海户籍或者居住证且享受上海医保待遇）经济困难的溶酶体贮积症患者所使用的特效药费用进行救助，且限于在指定医疗机构所支付的特效药费用在扣除少儿住院互助基金和民政部门医疗救助款项等报销部分后的自费部分。该专项救助基金对不同收入水平和/或经济条件的患者设定了不同救助比例，其中被民政部门认定为低保家庭的患者可获得 100% 救助（见表 2）。

表 2 上海市罕见病防治基金会溶酶体贮积症专项救助基金救助条件和保障水平（单位：%）

患者收入水平和/或经济条件	特效药自费部分救助比例
低保家庭	100
低收入家庭	90
患者总收入小于等于上海市最低工资标准	80
患者总收入超过上海市最低工资标准但小于等于上海市最低工资标准的 110%	70

（三）少儿住院互助基金

少儿住院互助基金是由上海市红十字会、市教育委员会、市卫生健康委员会（原市卫生局）于 1996 年联合创建的公益性、非营利的医疗保障互助基金。基金遵循互助共济的原则，实行全市少年儿童住院和大病门诊医疗费用的统筹、风险共担。该项保障制度是对上海城乡居民基本医疗保险制度（中小学生和婴幼儿人群）的重要补充。该基金按学年度收费，2021 学年 0～5 周岁儿童每人 150 元、6 周岁及以上儿童每人 130 元。

2011 年出台的《关于罕见病特异性药物纳入少儿住院互助基金支

付范围的通知》(沪儿基金办〔2011〕38号)明确将包含戈谢病在内的4种溶酶体贮积症的特异性药物费用纳入支付范围,对每人每学年最高支付10万元,并将上海交通大学医学院附属新华医院等作为以上疾病诊疗的定点医院。

二、保障现状

本部分基于2018—2020年专项救助基金救助的戈谢病患者所使用的伊米苷酶药品费用数据进行分析。据基金会和新华医院反馈,近年来上海市基本医保参保的戈谢病患者一直为6人。

(一) 费用总体情况

2018—2020年,上海市6名戈谢病患者共发生伊米苷酶特效药费用3634.75万元,平均每年1200万元左右。三年期间,基本医保基金共支付2872.25万元,占总费用的比重为79.02%;专项救助基金共支付591.86万元,占总费用的比重为16.28%;患者个人自付共170.65万元,占总费用的比重为4.69%(见表3)。

表3 2018—2020年上海市6名戈谢病患者伊米苷酶特效药费用总体情况

年份	总费用 (万元)	基本医保基金		专项救助基金		患者自付	
		支付金额 (万元)	支付占总费用 的比重(%)	支付金额 (万元)	占总费用 的比重(%)	支付金额 (万元)	占总费用 的比重(%)
2018年	1190.40	940.61	79.02	191.25	16.07	58.55	4.92
2019年	1174.90	926.51	78.86	192.57	16.39	55.82	4.75
2020年	1269.45	1005.13	79.18	208.04	16.39	56.28	4.43
合计	3634.75	2872.25	79.02	591.86	16.28	170.65	4.69

(二) 人均费用情况

2018—2020年,上海市6名戈谢病患者每年每人平均使用伊米苷酶特效药费用为201.93万元。其中,基本医保基金支付平均每年每人159.57万元,专项救助基金支付平均每年每人32.88万元,患者自付平均每年每人9.48万元(见表4)。

表4 2018—2020年上海6名戈谢病患者伊米苷酶特效药人均费用情况

年份	总费用 (万元)	基本医保基金		专项救助基金		患者自付	
		支付金额 (万元)	占总费用 的比重(%)	支付金额 (万元)	占总费用 的比重(%)	支付金额 (万元)	占总费用 的比重(%)
2018年	198.40	156.77	79.02	31.87	16.07	9.76	4.92
2019年	195.82	154.42	78.86	32.10	16.39	9.30	4.75
2020年	211.58	167.52	79.18	34.67	16.39	9.38	4.43
平均	201.93	159.57	79.02	32.88	16.28	9.48	4.69

(三) 费用具体使用情况

具体到每一位患者来看,上海市6名戈谢病患者因年龄、体重、疾病严重程度和健康状况等因素,个人年用药量有一定差异。其中1名未成年患者因为属于低保家庭,专项救助基金给予其全额救助。其余患者中,自付费用最少为8.01万元,最多则达19.26万元(见表5)。

表5 2020年上海市6名戈谢病患者伊米苷酶特效药具体使用情况

ID	患者		伊米苷酶使用情况		基本医保基金		专项救助基金		患者自付	
	性别	年龄	数量 (瓶)	总费用 (万元)	支付金额 (万元)	占总费用 的比重(%)	支付 金额 (万元)	占总费 用的比 重(%)	支付 金额 (万元)	占总费 用的比 重(%)
A	女	31	208	322.40	260.67	80.85	42.47	13.17	19.26	5.97
B	男	34	104	161.20	131.71	81.71	19.80	12.28	9.69	6.01
C	男	46	104	161.20	131.71	81.71	19.80	12.28	9.69	6.01
D	女	13	78	120.90	72.54	60.00	48.36	40.00	0.00	0.00
E	女	31	125	193.75	157.75	81.42	27.99	14.45	8.01	4.13
F	女	43	200	310	250.75	80.89	49.62	16.01	9.63	3.11

三、讨论与建议

(一) 多方共同建立有较高水平的罕见病高值用药保障机制

从上海经验可以看出,因为戈谢病用药费用过高,即使基本医保基金能报销80%,剩余费用对患者来说仍是一笔较大开支,现实情况中极少有患者能承担,这就会造成即使有保障政策、保障效果却无法发挥作用的尴尬困境。上海早年的经验对其他地方保障工作有一定参考价值。

因为目前除了个别地区采取了个人支付封顶方式（浙江省、成都市等），多数地区还是采用大病医保模式，其报销比例、支付额度都有限制。保障政策出台后，多少患者能真正用得起药还是一个未知数。因此，对于需要使用高值药物的罕见病患者，亟需建立有较高水平的保障机制，而这往往需要由政府和社会等多方共同建立。

（二）上海戈谢病用药保障仍有待进一步完善

随着近年来多地开始对戈谢病用药进行保障，一些地方通过谈判已进一步降低了伊米苷酶特效药的价格。戈谢病特效药在上海的支付价格还是维持早年水平，建议上海也及时跟进，与企业充分沟通，以合理降低戈谢病特效药价格。同时，可以依托长三角一体化国家战略，探索与浙江省、江苏省等地联合采购，进一步降低戈谢病药物价格。此外，仍需进一步提高上海戈谢病用药保障水平，建议参考浙江省和江苏省等地做法，基本医保采取分段报销方式，整体则采取个人支付封顶方式，进一步降低戈谢病患者负担。

上海较早就搭建了戈谢病用药多元保障体系，即使没有做太多宣传，也在国内起到了一定的示范引领效应。但是，随着近年来国家愈发重视罕见病保障，更多的罕见病高值药物已在国内上市，许多地方更是将多个高值药物纳入保障范围。相比而言，目前上海在罕见病高值药物保障方面已有所滞后。尤其在长三角地区，浙江省和江苏省都建立了罕见病保障专项基金，上海从原先的罕见病高值用药保障“高地”变为了“洼地”。在新形势下上海要加快探索罕见病高值用药保障新模式，保障更多罕见病高值用药，切实减轻患者负担。

（责任编辑：张革）

浙江省罕见病防治事业的十年探究之路

谢俊明

【摘要】 健康是人类的永恒追求。全力维护罕见病患者的健康权益，是全面保障浙江人民健康权的重要一环。经过十年的不懈努力，浙江省罕见病防治事业在政策体系制定、临床诊疗水平、药品供应机制、多层次医疗保障体系、罕见病知识科普和社会慈善关怀、专业学术合作交流等方面均取得了明显进展，特别是突破性的实现了罕见病社会保障、将高值罕见病药物分批纳入省级罕见病保障基金支付、通过制度设计将改革的成果稳固以及推进相关慈善项目落地。浙江省罕见病防治事业在诸多方面的建立和突破都走在了全国的前列，充分体现了政府对民生的关切和弱势群体的关怀。

一、浙江省罕见病防治事业的了解、探索与不断前行

罕见病（Rare Disease）又称“孤儿病”，是指发病率很低、很少见的疾病，一般为慢性严重性疾病，能发生进行性的失能，常危及生命。罕见病并非特指某种疾病，而是对一大类散落在各个系统的罕见疾病的统称。根据报道，至今全球发现的罕见病约有 8 000 种，约占人类疾病总数的 10%。在种类繁多的罕见病当中，约有 80% 是由于遗传缺陷所导致的，涉及到 4 000 多个相关的基因。罕见病防治不仅仅是医学问题，同时也是社会关怀问题，关爱罕见病是国家或区域社会文明进步的表现。浙江省罕见病防治事业历经十年的努力，取得了较快的发展。

作者简介：谢俊明，男，主任医师、教授，浙江省中医院医保与物价办公室主任
作者单位：浙江省中医院，杭州 310003

（一）第一阶段：关爱罕见病从了解开始

十年前的浙江省，无论患者、医生、政府、社会都对罕见病缺乏了解 and 认识，但稀有少见的罕见病依然存在，这些患者需要社会的帮助。以骆华伟、谢俊明、邹朝春等教授为首的医学专家首先开启浙江省罕见病防治的觉醒年代。在他们的带领下，2011—2013年浙江省开展了面对患者、医生、政府、社会的宣传和呼吁，围绕着罕见病诊疗与防治开展了一系列活动（见表1），将罕见病的概念及罕见病的防治需求带入浙江省医学界，并使之进入了社会公众视野。

表1 2011—2013年浙江省罕见病防治主要社会活动

时段	社会活动	活动意义
2011—2012年	第一届、第二届罕见病海峡两岸交流会	让浙江省医生了解罕见病
2012年5月	浙江省罕见病患者戈谢病友会	让浙江省罕见病患者了解自己的疾病
2012年7月	罕见疾病医疗保障政策概况卫星会	让浙江省医生关注罕见病
2012年12月	浙江省民盟关于罕见病防治问题调研	让浙江省政府关注罕见病
2013年1月	浙江省民盟在浙江省两会提交提案	提交罕见病防治保障提案
2013年2月	浙江省第一个罕见病宣传网站建立	让社会认识和了解罕见病

（二）第二阶段：关爱罕见病在探索中行动

通过第一阶段的前期工作，浙江省整个社会提高了对罕见病的认识和了解，引起社会各界对罕见病患者的关爱与关切，同时启动了以浙江大学领衔的有关浙江省的罕见病病种及患病人数的社会调研，通过对浙江省罕见病病人的生存状况与治疗现状的调研，推动了中华慈善总会罕见病救助计划——思而赞慈善赠药项目，援助了浙江省内6位戈谢病患者（见表2）。但如何促进罕见病患者获得可持续的治疗仍是个问题，关爱罕见病仍在探索中前行。

表2 2013—2015年浙江省罕见病防治主要社会活动

时段	社会活动
2013年4月	浙江大学启动《浙江省罕见病调研课题》
2013年7月	走近罕见病患者琪琪的家庭，浙江医学、保障、慈善、媒体各界探讨如何防治罕见病
2013年10月	浙江医学会医保分会罕见病学组成立
2014年1月	浙江省两会十几名人大代表联名提案保障罕见病
2014年2月	国际罕见病日《浙江省罕见病医药费用保障机制研究报告》发布
2015年2月	国际罕见病日“让爱不罕见 新年百人合唱会”活动

（三）第三阶段：关爱罕见病一直在前行

在以浙江省罕见病防治专家的推动下，在社会的关注下，从2014年起，浙江省多部门出台了《关于加快建立和完善大病保险制度有关问题的通知》（浙政办发〔2014〕122号）、《关于加强罕见病医疗保障工作的通知》（浙人社发〔2015〕126号）、《关于将思而赞等3种罕见病特殊药品纳入大病保险支付范围的函》（浙人社函〔2015〕128号）、《关于做好罕见病医疗救助（专项救助）工作有关问题的通知》（浙民助〔2016〕36号）等一系列文件，浙江省成为第一个省级出台罕见病医疗保障机制的省份，罕见病医疗保障走在全国前列。

表3 2016—2021年浙江省罕见病防治主要社会活动

时段	社会活动
2016年7月	浙江省罕见病政策实践与落实研讨会
2017年2月	国际罕见病日，专家走进直播间，罕见病防治保障政策访谈
2018年2—10月	“关爱罕见病 医骑来公益”，让浙江省的各医学院医学生了解认识罕见病
2018年2月	国际罕见病日，罕见病知识在线问答——罕见病早发现、早诊断、早治疗、能预防医学科普
2018年12月	浙江省罕见病患者诊治交流活动
2019年2月	国际罕见病日，浙江省罕见病连接健康与社会关怀活动
2020年6月	浙江省罕见病连接健康与社会关怀活动暨罕见病医疗援助工程——浙江省专项援助基金启动会
2020年10月	浙江省罕见病救助慈善扩容会
2020年11月	浙江省罕见病病友赋能培训
2021年2月	国际罕见病日连接健康与社会关怀——浙江省罕见病关爱活动

二、浙江省罕见病诊疗体系建设和患者用药保障

罕见病对社会尤其是对患者家庭而言是灾难性事件，基因缺陷导致的危重疾病可能会发生在每个人身上。疾病一旦发生，带来长期身心和经济压力，每个家庭都难以单独承受，需要整个社会和政府伸出援手。因此，罕见病不仅仅是一个医学问题，同时也是一个社会关怀问题，关爱罕见病是一个国家或区域社会文明进步的象征之一。浙江省罕见病的相关政策，整体而言大致可以分为五个阶段，分别是 2015 年大病保险制度、2016 年罕见病专项救助、2019 年罕见病用药保障机制、2020 年商业补充医疗保险以及罕见病慈善援助。

（一）大病保险制度

2015 年，浙江省人力资源和社会保障厅等 4 部门联合发布《关于建立我省罕见病医疗保障有关机制建议的函》（浙人社发〔2015〕57 号），其目的在于建立大病保险 + 医疗救助 + 政府专项基金。同年，浙江省人力资源和社会保障厅等 4 部门联合发布《关于加强罕见病医疗保障工作的通知》（浙人社发〔2015〕126 号），根据我省经济社会发展水平、医保基金结余和罕见病发病诊治等情况，经组织专家论证，我省罕见病医疗保障病种范围暂定为戈谢病、渐冻症、苯丙酮尿症。

（二）罕见病专项救助

2016 年浙江省民政厅等 4 部门联合发布《关于做好罕见病医疗救助（专项救助）工作有关问题的通知》（浙民助〔2016〕36 号），细化了关于罕见病医疗救助的政策规定，对保障对象认定、救助额度、药物处方等配套机制做出详细规定。

（三）罕见病用药保障机制

2019 年浙江省医疗保障局发布《关于做好苯丙酮尿症特殊治疗食品医疗保障工作的通知》（浙医保联发〔2019〕2 号），将苯丙酮尿症特

殊医学用途配方食品纳入医保支付。同年，浙江省医疗保障局等4部门联合发布《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》（浙医保联发〔2019〕25号），明确了罕见病用药保障的相关细则。

（四）商业补充医疗保险

2020年，浙江省医疗保障局发布《浙江省医疗保障局 浙江省财政厅 中国银行保险监督管理委员会浙江监管局 国家税务总局浙江省税务局 关于促进商业补充医疗保险发展 进一步完善多层次医疗保障体系的指导意见》（浙医保联发〔2020〕22号）。“西湖益联保”是杭州市医保局、市财政局、市税务局等部门根据中央及省市相关文件精神联合指导设计，专门为杭州医保（含省直医保）参保人员定制的医疗保障产品，旨在进一步提高市民应对重特大疾病的保障能力，有效防止因病致贫、因病返贫。“西湖益联保”设立了3种罕见病专项药品医疗保障：将脊髓性肌萎缩症（Spinal muscular atrophy, SMA）的专属特效药诺西那生钠注射液（渤健）、黏多糖贮积症（IVA型）的专属特效药唯铭赞（BioMarin制药-依洛硫酸酯酶a注射液）、法布雷病（ α -半乳糖苷酶A缺乏症）患者的长期酶替代治疗专属特效药瑞普佳（武田-阿加糖酶a）纳入本项医疗保障，扣除年度累计1万元起付线后按60%比例进行给付，年度累计最高支付限额为10万元。

（五）罕见病慈善援助

2020年6月至今，浙江省医学会罕见病分会、浙江省企业权益保护协会社会公益部、北京病痛挑战公益基金会、中华社会救助基金会、水滴公益共同发起了“罕见病医疗援助工程浙江专项”，其目的在于为浙江省罕见病患者提供医疗资源转介、医保信息、最新药物信息以及资金援助等全方位支持，希望为全国多方支付的罕见病医保体系建设贡献力量。据统计，自2020年8月正式开放申请至2021年11月，共计138

位浙江省患者登记申请，涉及 31 个病种，累计递交 87 份纸质材料。罕见病医疗援助工程浙江专项项目截至目前累计援助患者 52 人次，涉及病种 13 个，累计拨付善款近 150 万元。

三、浙江省罕见病防治事业探索的阶段性成果与不足

浙江省罕见病防治事业以浙江省医学会罕见病分会的各位专家为核心，从罕见病诊疗体系建设、罕见病科普教育、罕见病防治政策推进等方面推动了浙江省罕见病防治事业，走在了全国前列。浙江省医学会罕见病分会在罕见病防治过程中做了大量的工作，如以《中国第一批罕见病目录》为引导，广泛开展浙江省罕见病学术交流和科普教育，促进罕见病诊疗技术的提高；发挥浙江省罕见病诊疗协作网医院作用，使罕见病患者早发现、早诊断、能治疗、能管理；加强罕见病防治的多学科协作，提高罕见病的诊疗水平；开展罕见病浙江专项援助基金项目，帮扶患者、探索和分享多方共付的罕见病保障“浙江经验”。

（一）阶段性成果

浙江省是目前全国最先落地罕见病专项基金保障模式的省份，目前已建立省级统筹、以罕见病专项基金为基础的多层次、高水平的保障机制。

首先，浙江省罕见病防治事业探索最核心的政策突破是，率先以极低的个人年度大病保险上缴保险费额，建立了国内第一个省级统筹的罕见病用药保障专项基金。

其次，专项基金遵循“以收定支、量力而行、循序渐进”的原则，优先选择将 4 种罕见病特效药纳入罕见病用药保障范围，与大病保险特殊药品的保障有所区分，未来将以“专家论证、价格谈判、动态调整”的原则继续开展罕见病的用药谈判。

最后，罕见病用药专项保障基金的待遇水平高，实际个人支付费用累加计算和分段报销，对个人年度负担进行封顶，极大地降低了患者的

支付，避免了患者灾难性的医疗支出。

（二）不足之处

浙江省目前的专项基金模式也有其政策设计不足之处。

首先，专项基金的具体资金管理和使用尚未公布公共监督的标准。

其次，罕见病专项基金保障的药品目录制定与国家医保支付权力清单有冲突，属于地方罕见病保障政策探索范畴。

第三，浙江省罕见病专项基金筹资在未来的调整空间以及保障范围内药物超出基金预期后的管理办法，目前尚不清晰。

整体而言，目前浙江省实施的专项基金模式仍被视为地方探索罕见病保障的标杆。

四、建议

浙江省正在加紧推进“共同富裕示范区”建设进程，政府将继续秉持高度的责任感和紧迫感，努力做到全方位、全周期保障浙江人民健康，奋力推动卫生与健康事业全面发展。随着浙江省罕见病防治事业由高速发展期进入精细完善期，进一步完善细化浙江罕见病社会保障政策、解决与配合国家相关政策的支持力度等一系列工作将成为浙江省罕见病防治事业的下一步工作重点。

（一）完善罕见病保障机制

建议依据《国家医保局、财政部关于建立医疗保障待遇清单制度的意见》（医保发〔2021〕5号）文件精神，探索罕见病用药保障机制，根据浙江省罕见疾病情况、医疗水平、经济水平等实际情况，合理修改和完善浙江省罕见病保障机制，促进地方政策与国家制度的衔接落实。

（二）建立多层次的罕见病医疗保障体系

政府引导支持、促进商业补充医疗保险参与罕见病保障，是多层次医疗保障体系的重要组成部分。通过商业补充医疗保险适当对高值罕见

病赔付倾斜，充分发挥商业保险梯次减负功能，补充完善大病保险制度，以防止罕见病患者因病致贫、返贫，进一步满足参保群众中的罕见病患者需求。

（三）建立省级罕见病慈善救助基金

罕见病有一个共同特点，即一旦有治疗药物或方案，费用将会比较高。部分罕见病的年治疗费用往往超过常见病数倍甚至数十倍，且大部分费用都在基本医保目录以外，靠患者家庭自行承担基本是无法承受的，但也不能完全靠基本医保、政策性商保解决问题，这就导致罕见病患者及其家庭往往成为因病致贫、返贫的主要人群之一。依据 2021 年中央提出必须把促进全体人民共同富裕作为为人民谋幸福的着力点，正确处理效率和公平的关系，构建三次分配的制度安排，建议建立由省政府相关单位主导、监督社会企业支持、社会慈善部门执行的浙江省罕见病慈善救助基金，明确罕见病用药的特殊性，以一病一办法、一药一政策的思路，探索罕见病慈善救助基金的救助细则、流程。

（责任编辑：信虹云）

国家和地方罕见病保障专项政策清单

一、国家层面罕见病保障专项政策

日期	发文机构	发文字号	文件名称
2018年5月	国家卫生健康委员会、工业和信息化部、国家药品监督管理局、国家中医药管理局	国卫医发〔2018〕10号	《关于公布第一批罕见病目录的通知》
2018年5月	国家卫生健康委员会	国卫办医发〔2018〕11号	《关于印发罕见病目录制订工作程序的通知》
2018年10月	国家药品监督管理局	2018年第101号	《关于发布用于罕见病防治医疗器械注册审查指导原则的公告》
2019年2月	国家卫生健康委员会	国卫办医函〔2019〕157号	《国家卫生健康委办公厅关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知》
2019年2月	财政部、海关总署、税务总局、国家药品监督管理局	财税〔2019〕24号	《关于罕见病药品增值税政策的通知》
2019年2月	国家卫生健康委员会	国卫办医函〔2019〕198号	《关于印发罕见病诊疗指南（2019年版）的通知》
2019年1月	国家卫生健康委员会	国卫办医函〔2019〕775号	《关于开展罕见病病例诊疗信息登记工作的通知》
2020年1月	国家卫生健康委员会	国卫办医函〔2020〕2号	《关于设立全国罕见病诊疗协作网办公室的通知》
2020年3月	科学技术部	国科发基〔2020〕251号	《关于批准建设疑难重症及罕见病国家重点实验室的通知》
2020年9月	国家卫生健康委员会	国卫办医函〔2020〕718号	《关于印发国家卫生健康委第二届罕见病诊疗与保障专家委员会名单的通知》
2020年9月	财政部、海关总署、税务总局、国家药品监督管理局	2020年第39号	《关于发布第二批适用增值税政策的抗癌药品和罕见病药品清单的公告》
2021年12月	国家药品监督管理局药品审评中心	2021年第71号	《国家药监局药审中心关于发布〈罕见疾病药物临床研究技术指导原则〉的公告》
2021年11月	国家药品监督管理局药品审评中心	—	《关于公开征求〈罕见疾病药物临床研究统计学指导原则（征求意见稿）〉意见的通知》

二、地方层面罕见病保障专项政策

地方	时间	发文机构	发文字号	文件名称
天津市	2018年9月	天津市人力资源和社会保障局	津人社办发(2018)270号	《关于做好庞贝氏症参保患者医疗费用报销工作有关问题的通知》
浙江省	2019年4月	浙江省医疗保障局、浙江省财政厅、浙江省卫生健康委员会	浙浙医保联发(2019)2号	《关于做好苯丙酮尿症特殊治疗食品医疗保障工作的通知》
	2019年12月	浙江省医疗保障局、浙江省财政厅、浙江省民政厅	浙浙医保联发(2019)26号	《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》
	2020年6月	浙江省医疗保障局	2020年第1号	《关于发布罕见病特殊药品谈判结果的公告》
河北省	2020年11月	河北省医疗保障局	冀医保函(2020)150号	《关于将戈谢病、庞贝氏病特效治疗药物纳入大病保险保障范围的通知》
江苏省	2019年7月	江苏省卫生健康委员会	苏卫药政(2019)3号	《关于印发〈江苏省罕见病药品供应保障方案〉的通知》
	2020年3月	江苏省卫生健康委员会	苏卫办药政(2020)1号	《关于印发〈江苏省罕见病药品目录〉和〈江苏省罕见病重点保障供应药品目录〉的通知》
	2020年12月	江苏省医疗保障局、江苏省财政厅、江苏省卫生健康委员会	苏医保发(2020)120号	《江苏省医疗保障局 江苏省财政厅 江苏省卫生健康委员会关于建立罕见病用药保障机制(试行)的通知》
辽宁省	2019年5月	辽宁省医疗机构药品和医用耗材办公室	辽药采领办(2019)46号	《关于进一步做好抗肿瘤药和罕见病用药供应保障工作的通知》
	2019年8月	辽宁省医疗保障局	辽药采领办函(2019)72号	《关于对通过抗肿瘤药和罕见病用药集中采购绿色通道申报药品(第二批)价格信息进行公示的通知》
湖南省	2020年2月	湖南省医疗保障局	湘医保发[2020]8号	《关于将部分药品纳入我省医疗保险特殊药品使用管理范围的通知》
山东省	2020年12月	山东省医疗保障局	鲁医保发(2020)73号	《关于进一步完善我省大病保险制度的通知》
	2020年12月	山东省医疗保障局、山东省卫生健康委员会	鲁医保发(2020)84号	《关于将部分罕见病特效药品纳入我省大病保险保障范围的通知》
	2021年2月	山东省医疗保障局	鲁医保函(2021)15号	《关于完善省直职工大病保险支付政策的通知》

二、地方层面罕见病保障专项政策（续）

地方	时间	发文机构	发文字号	文件名称
山西省	2019年3月	山西省医疗保障局、山西省财政厅、山西省卫生健康委员会	晋医保发〔2019〕13号	《关于部分高额费用“罕见病”医疗保障问题的通知》
陕西省	2019年12月	陕西省医疗保障局	陕医保发〔2019〕33号	《关于加强部分罕见病参保患者医疗保障工作的通知》
四川省	2019年12月	四川省医疗保障局	川医保规〔2019〕3号	《关于肝豆状核变性、普拉德-威利综合征和原发性生长激素缺乏症纳入门诊特殊疾病管理的通知》
	2021年1月	成都市医疗保障局	—	《关于邀请参加成都市罕见病用药保障范围申报的公告》
	2021年3月	成都市医疗保障局办公室	成医保办〔2021〕4号	《关于罕见病用药保障有关问题的通知》
	2021年3月	成都市医疗保障局、成都市财政局、成都市卫生健康委员会	成医保发〔2021〕1号	《关于建立罕见病用药保障机制的指导意见》
	2021年3月	成都市医疗保障事务中心	—	《成都市罕见病定点医疗机构和用药保障责任医师名单公布》
	2021年7月	成都市医疗保障局	成医保函〔2021〕21号	《关于印发〈成都市罕见病用药保障药品范围及认定标准〉的通知》
广东省	2020年4月	佛山市人民政府办公室	佛府办〔2020〕7号	《关于印发佛山市医疗救助办法的通知》
	2020年5月	佛山市医疗保障局	佛医保〔2020〕43号	《关于印发〈佛山市罕见病医疗救助药品、治疗性食品及医疗机构目录（2020版）〉的通知》
	2021年5月	佛山市医疗保障局	佛医保〔2021〕34号	《关于印发〈佛山市罕见病医疗救助药品、治疗性食品及医疗机构目录（2021版）〉的通知》

征稿启事

《卫生政策研究进展》杂志是上海市卫生健康委员会主管，上海市卫生和健康发展研究中心主办的卫生政策研究期刊，属于连续性内部资料性出版物（上海市连续性内部资料准印证第 K0649 号），2008 年 11 月正式创刊发行，每年发行 8 期，主要设有、医药卫生体制改革、专家解读、专题研究、他山之石、区县之窗、专家观点政策解读、信息动态讯息等栏目。现广泛征集优质稿件，欢迎作者踊跃投稿。征稿事项简述如下。

一、办刊宗旨

配合卫生健康事业的改革与发展，及时传播改革进展及相关政策研究成果，为决策者提供及时、可靠的卫生决策咨询信息服务。

二、读者对象

刊物出版后，进行赠阅，赠阅范围主要包括：世界卫生组织驻华代表处、世界银行驻华代表处，美国中华医学基金会合作项目单位；国家卫生健康委员会相关司局，国家卫生健康委员会卫生发展研究中心、国家卫生健康委员会统计信息中心；各省市卫生健康委员会规划发展处、财务处、政策法规处；上海市委、市人大、市政府、市政协相关部门，上海市卫生健康委员会领导及有关处室，上海市各区分管副区长、各区卫生健康委员会主要领导，上海相关医疗卫生单位；全国部分高校和研究机构的卫生政策研究专家和学者等。

三、来稿要求

1. 来稿主题应与卫生健康事业改革相关，如有 4～5 篇同一主题的一组文章，可单独与编辑部联系，编辑部将视稿件情况考虑是否专门成

刊。每篇文章 5000 ~ 8000 字为宜。

2. 来稿应结构完整论点明确，论据可靠，数字准确，文字精练。

3. 来稿作者信息包括姓名、单位、职称、职务、地址（xx 省 xx 市或 xx 县 xx 路 xx 号）、邮编、电话、E-mail 等信息。

四、投稿事宜

文稿请采用 word 格式发送至以下邮箱：phpr@shdrc.org。凡被采用的稿件，编辑部会进一步与作者沟通修改事宜。稿件一经录用，编辑部会联系作者支付稿费并赠送当期杂志 1 本。本刊不收取任何版面费。

五、联系方式

地 址：上海市徐汇区肇嘉浜路 789 号 邮 编：200032

网 址：www.shdrc.org

微信公众号：卫生政策研究进展（过刊电子稿可从公众号查阅）

联系人：张 苹 信虹云

电 话：021-33262062 021-33262061

邮 箱：phpr@shdrc.org

发送对象：

世界卫生组织驻华代表处、世界银行驻华代表处
国家卫生健康委员会相关司局、国家卫生健康委员会卫生发展研究中心、
国家卫生健康委员会统计信息中心
中国医学科学院医学信息研究所
美国中华医学基金会合作项目单位
上海市市委、市人大、市政府、市政协相关部门
各省市卫生健康委员会政策法规处、财务处
上海市卫生健康委员会领导及有关处室
上海市各区分管副区长、各区卫生健康委员会
相关医疗卫生单位
全国部分高校和研究机构



研究 传播 交流 影响

Research Dissemination Communication Impact

上海市卫生健康发展研究中心

(上海市医学科学技术情报研究所)

Shanghai Health Development Research Center

(Shanghai Medical Information Center)

中国 上海

Shanghai China