·综 述·

上海罕见病用药保障现状研究

康 琦[1]，杨 浩[2]，金春林[1]*
（1. 上海市卫生和健康发展研究中心，上海 200040；2. 江西中医药大学经济与管理学院，江西南昌 330004）

摘要：该文通过梳理上海罕见病用药保障的整体情况，分析目前存在的问题，阐述了罕见病用药保障的价值和可行性。在新政策形势下，上海应充分发挥经济基础好、社会力量强、管理经验足等优势，积极探索构建由政府指导，整合医疗保障、社会救助、慈善帮扶等各方资源，集全社会力量的罕见病用药综合保障模式。为加快探索建立政府支持、社会力量充分参与的罕见病救助专项基金，分阶段推进罕见病用药保障，加强罕见病用药相关配套机制建设，支持罕见病相关医学科技创新，进而为国家层面和其他地区提供经验参考。

关键词：罕见病；用药保障；药物经济学
中图分类号：R195 **文献标志码：**A **文章编号：**1672-9188（2022）02-0130-05
DOI：10.13683/j.wph.2022.02.004

A study on the current status of drug security for rare diseases in Shanghai

KANG Qi[1], YANG Hao[2], JIN Chunlin[1]*
（*1. Shanghai Health Development Research Center, Shanghai 200040, China;*
2. School of Economics and Management, Jiangxi University of TCM, Nanchang 330004, Jiangxi Province, China）

Abstract: This study systematically reviews the overall situation of drug security for rare diseases in Shanghai, analyzes the existing problems, and expounds the value and feasibility of drug security for rare diseases. This study also proposes that under the new policy situation, Shanghai should give full play to the advantages of good economic foundation, strong social power and sufficient management experience, and actively explore a comprehensive drug security model of rare disease guided by the government, integrate resources of medical security, social assistance and charity support, and gather the strength of the whole society. It is necessary to accelerate the exploration of the establishment of a special fund for rare disease medication with government guidance and full participation of social forces. Improve drug security for rare diseases by stages, enhance supporting mechanism, support medical science and technology innovation, so as to provide reference for the country and other regions.

Key words: rare disease; drug security; pharmacoeconomics

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”[1]。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”[2]。多地也已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”。本文旨在梳理上海罕见病用药保障主要举措，总结存在的问题，分析上海完善罕见病用药保障的价值和可行性，提出完善上海罕见病用药保障的相关建议。

1 罕见病用药保障整体情况

上海许多罕见病保障的举措在全国处于领先水平，包括成立罕见病学术团体（上海医学会罕见病

收稿日期：2021-12-10
作者简介：康琦，博士，助理研究员，研究方向：罕见病保障、健康产业与规划等。
通信作者：金春林，研究员，博士生导师，研究方向：卫生政策与卫生技术评估。

专科分会）和地方性非公募基金会（上海市罕见病防治基金会），制定罕见病目录（《上海主要罕见病名录（2016 年版）》）[3]，搭建罕见病诊疗网络（“两中心和五个专科门诊”）[4-5] 等。同时上海也高度重视罕见病用药保障。早在 2011 年和 2017 年，上海 2 次召开了市政府专题会议研究罕见病防治和保障工作，其中罕见病用药保障都为会议重点内容 [6]。总的来说，上海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，另一方面较早建立基本医疗保险门诊统筹、少儿住院互助基金 [7] 等，这在一定程度上也提高了罕见病患者门诊和住院就医的相关保障待遇。此外，上海还先行探索加强部分罕见病用药保障。

1.1 先行探索多方共付戈谢病高值药物费用

上海早在 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 [8]。2013 年，上海基本医保更是对戈谢病治疗药物伊米苷酶（imiglucerace）的费用试行购买服务，支付比例达 80%。2017 年，上海市罕见病防治基金会建立溶酶体贮积症专项救助基金。至此，戈谢病药物多元保障体系建立，患者个人负担显著降低。整体上看，上海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，上海 6 例戈谢病患者在多元保障体系的帮助下自 2017 年起开始坚持使用特效药。

1.2 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》发布，规定从当年 4 月起，对上海基本医保参保人员在新华医院门诊定点使用苯丙酮尿症（phenylketonuria）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 岁患儿，8 000 元 / 年；1 ～ 10 岁患儿，10 000 元 / 年；10 岁以上患者，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 例。

1.3 将血友病专科门诊费用纳入少儿住院基金支付范围

上海少儿住院互助基金于 1996 年成立伊始，就将血友病专科门诊费用纳入保障范围，对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血友病患者的治疗负担。以 2019 至 2020 学年第一学期为例，上海少儿住院基金共支付了 81 例血友病患者的 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 44.9%。同时，血友病也是少儿住院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》）[9] 费用的 82.6%。

1.4 政策型商业保险纳入罕见病用药

2021 年 4 月，上海城市定制型商业补充医疗保险“沪惠保”正式发布 [10]。法布雷病（Fabry disease）、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规定范围内的药品费用，非既往症人群按 70%、既往症人群按 30% 赔付保险金，最高保险金额达 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。

2 罕见病用药保障存在的问题

上海在罕见病用药保障方面有所探索，但仍存在不少问题。

2.1 罕见病高值药物保障有所滞后

上海是最早将戈谢病治疗药物纳入地方保障体系的地区，但随着罕见病高值药物近年来在我国加快上市，有更多罕见病患者需要高值药物治疗。目

前国家基本医保纳入高值药物仍非常有限，主要是地方层面在积极探索罕见病高值用药保障。目前全国已有 10 多个省（市）出台政策保障罕见病高值用药[11-12]，覆盖药品种类不少于 2 种，涉及东（浙江、江苏、天津、山东、河北等）、中（湖南、山西等）、西（陕西、成都、宁夏等）诸多区域，总覆盖人口已超过 5 亿人。相较而言，上海对罕见病高值用药保障有所滞后，已成为民生兜底保障事业的明显短板，与社会发展水平和民生保障目标明显不相匹配。

2.2 戈谢病多元保障体系仍有待进一步完善

上海早在 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，即使基本医保可支付 80% 的费用，患者仍无力购买药品。故直至 2017 年专项救助基金建立，患者才可真正用药。但专项救助基金来源较为单一，主要还是药品生产企业，尚未充分吸纳各类社会渠道资金。社会力量在罕见病高值用药保障方面亦尚未发挥应用作用。而且目前保障待遇水平仍有提升空间，因为有患者体重较大、病情较重，进而药物使用量较大，年自付费用仍较高，最高者达 19 万元，这对患者及其家庭而言仍是较大负担，故有患者为减轻用药负担并没有选择足量治疗。

2.3 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，在上海门诊用药时即可享受报销政策，但门诊报销比例相比于住院还有一定差距，尤其和已将一些罕见病或其用药纳入门特、门慢或大病保障范围的地区相比，上海对这些药物的门诊报销水平略有不及。因此，一些需长期服药且药费较高的罕见病患者仍面临较大负担。

2.4 罕见病用药“最后一公里”仍有堵点

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

2.5 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%[13-14]。无特效药治疗的罕见病往往需通过各种对症治疗方式以维持健康或减缓病情恶化。如低磷性佝偻病（phosphapenic rickets syndrome）可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，目前仅有新华医院能配制；遗传性大疱性表皮松解症（hereditary epidermolysis bullosa）患者需要特殊敷料以及时包扎随时会破损的皮肤，但该敷料尚未纳入医保，且该类包扎非常耗时，而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较好的配套政策支持和用药保障。

3 罕见病用药保障的价值和可行性

3.1 罕见病用药保障的价值

完善上海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人群的重要民生工程，体现了健康公平性，可以挽救患者生命、延长患者寿命以及提高患者生存质量，许多患者还可回归社会开展工作，具有巨大的社会效益。而且，通过完善罕见病用药保障，提高患者诊疗可及性，可增加罕见病诊疗医生的诊疗经验，提高其诊疗能力和水平，改善医院诊疗模式，促进罕见病专科门诊、多学科门诊、诊疗中心建设和发展，不仅可以进一步服务上海患者，还可辐射全国甚至海外。同时，可推进罕见病临床研究、助力罕见病用药研发，助推上海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与突破口。

3.2 罕见病用药保障的可行性

完善上海罕见病用药保障在各方面已具备可行

性。经济方面，从境外经验来看，罕见病药物费用一般占医保药物总费用的 1% ～ 5%[15-16]，资金规模总体可控。从戈谢病看，上海患者数量近年始终维持在 6 例，并未增加，罕见病患者规模也相对可控。同时通过特效药物治疗，还可以大大减少患者目前对症治疗、“乱治疗”的费用。管理方面，上海只有市、区两级层次，患者摸排、登记、管理等工作难度相对较小；而且上海市医学会罕见病专科分会、上海市罕见病防治基金会、上海市罕见病诊疗中心和上海市罕见病专科门诊都已运行多年，在患者管理和诊疗等方面已有扎实基础。

4 结语

4.1 加快探索新形势下社会力量充分参与的罕见病用药保障模式

为完善罕见病药物保障，浙江和江苏建立了专项基金，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，依托医保基金的专项基金模式可能难以复制，上海亟需探索罕见病药物保障新模式。近来，国办印发《关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见》[17]，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”。上海应充分发挥社会力量强、管理经验足等优势，由政府指导，积极整合多方资源，吸收慈善组织、大型企业等社会各界捐赠，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慈善救助专项基金。

4.2 根据现有保障能力分阶段推进罕见病用药保障

上海罕见病用药保障可以结合地方实际，先从《上海罕见病主要名录（2016 年版）》[18] 起步。该目录包含 56 种罕见病，绝大多数与国家《第一批罕见病目录》匹配，且都是遗传性疾病，多在儿童期发病，业界共识性较好。分阶段将尚未纳入国家基本医保目录、具有特异性治疗效果且安全稳定的罕见病药物和特殊食品纳入保障范围。以后视情况再扩展到“国家目录”内其余罕见病用药，以及罕见病诊疗服务等。由于罕见病高值药物费用较高，建议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；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。建立罕见病用药专家委员会，开展遴选、谈判等工作。探索财务风险分担机制，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、江苏和安徽，探索罕见病高值用药联合采购，充分发挥规模优势，进一步降低药物价格。

4.3 加强罕见病用药保障相关配套机制建设

为协调推进罕见病用药保障工作，建议成立上海市罕见病用药保障领导协调小组，由市医疗保障局牵头，成员包括市卫生健康委、财政、民政、药监、科委、申康医院发展中心等相关政府部门，在原有罕见病诊疗中心和门诊的基础上，进一步细化明确目录内罕见病定点药物治疗医院、科室及医生名单。完善罕见病患者注册登记管理，支持罕见病相关经济、社会学研究，以及进一步科学测算罕见病用药费用规模等。加强罕见病用药供应保障，开展罕见病用药合理性评价。对定点医院罕见病高值药物费用不纳入医保总额预付额度，对定点医院的绩效考核不包括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、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，考虑通过新增医疗服务项目、提高服务收费水平等方式，以合理体现医务人员劳务付出，保障其积极性。

4.4 支持罕见病相关医学科技创新发展

将罕见病作为上海医学科技创新和生物医药产业发展的重点支持疾病领域。加强罕见病相关基础研究和学科建设。加强已上市罕见病用药评价，推进真实世界研究。支持罕见病药物临床试验，支持医院和医药企业联合开展研发，加强医企合作、推

动产医融合。支持研究者发起的罕见病相关临床研究，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。

参考文献：

[1] 中共中央 国务院.“健康中国2030”规划纲要[EB/OL]. [2021-11-12]. http://www.gov.cn/zhengce/2016-10/25/content_5124174.htm.

[2] 中共中央 国务院. 关于深化医疗保障制度改革的意见[EB/OL]. [2021-11-12]. http://www.gov.cn/zhengce/2020-03/05/content_5487407.htm.

[3] 上海市卫生健康委员会. 上海市主要罕见病名录(2016年版)[EB/OL]. [2021-11-12]. http://wsjkw.sh.gov.cn/fybj2/20180815/0012-59645.html.

[4] 上海市卫生健康委员会. 关于建立“上海市罕见病诊治中心”的通知[EB/OL]. [2021-11-12]. http://wsjkw.sh.gov.cn/fybj2/20180815/0012-58246.html.

[5] 上海市卫生健康委员会. 关于建立第一批“上海市罕见病专科门诊”的通知[EB/OL]. [2021-11-12]. http://shzw.eastday.com/shzw/n1102226/n1115220/u1ai11309868.html.

[6] 上海市卫生健康委员会, 上海市医药卫生发展基金会, 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). 上海卫生健康政策研究年度报告(2020)[M]. 北京: 科学出版社, 2020: 572-577.

[7] 康琦, 杨浩, 胡嘉浩, 等. 上海市少儿住院互助基金保障罕见病患者分析[J]. 中国卫生经济, 2021, 40(10): 14-17.

[8] 上海市红十字会. 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[EB/OL]. [2021-11-12]. http://hsz.shcm.gov.cn/cmhszh_sejj/2014-05-26/Detail_205501.htm.

[9] 国家卫生健康委员会. 关于公布第一批罕见病目录的通知[EB/OL]. [2021-11-12]. http://www.nhc.gov.cn/yzygj/s7659/201806/393a9a37f39c4b458d6e830f40a4bb99.shtml.

[10] 上海市人民政府. 上海城市定制型商业补充医疗保险“沪惠保”热点问答[EB/OL]. [2021-11-12]. https://www.shanghai.gov.cn/nw17239/20210427/d048e93b1b534516a0e80beaec76134e.html.

[11] 黄如方, 邵文斌. 中国罕见病医疗保障城市报告2020[EB/OL]. [2021-11-12]. https://mp.weixin.qq.com/s/ycksmXEcTlw7wj6RwWSvbw.

[12] 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.

[13] 邵文斌. 中国罕见病高值药物医疗保障研究报告[EB/OL]. [2021-11-12]. http://iq.sbuxcsr.cn/File/中国罕见病高值药物医疗保障研究报告20201103.pdf.

[14] 葛琳, 魏翠洁, 史录文, 等. 中国罕见病用药现状研究[J]. 北京医学, 2018, 40(5): 432-434.

[15] Hsu J, Wu H, Feng W, *et al*. Disease and economic burden for rare diseases in Taiwan: a longitudinal study using Taiwan's national health insurance research database[J]. PLoS One, 2018, 13(9): e0204206.

[16] Szwgedi M, Zelei T, Arickx F, *et al*. The European challenges of funding orphan medicinal products[J]. Orphanet J Rare Dis, 2018, 13(1): 184.

[17] 国务院办公厅. 关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见[EB/OL]. [2021-11-19]. http://www.nhsa.gov.cn/art/2021/11/19/art_53_7356.html.

[18] 上海市卫生健康委员会. 上海市主要罕见病名录(2016年版)[EB/OL]. [2021-11-12]. https://www.sohu.com/a/59124616_183834.

(编辑：楼媛媛)