·综 述·

上海戈谢病患者特效药费用保障分析

康 琦[1]，李定国[2,3]，杨 浩[4]，金春林[1*]
（1. 上海市卫生和健康发展研究中心，上海 200040；2. 上海市罕见病防治基金会，上海 200040；
3. 上海交通大学医学院附属新华医院，上海 200092；4. 江西中医药大学经济与管理学院，江西南昌 330004）

摘要：针对戈谢病这一需要高值用药的罕见病，上海较早建立了由基本医疗保险基金、上海市罕见病防治基金会溶酶体贮积症专项救助基金和上海市中小学生、婴幼儿住院医疗互助基金等构成的多元保障体系。该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”。为了解该保障体系对戈谢病患者高值特效药的保障情况，该文分析 2018 至 2020 年戈谢病用药费用分担情况，结果显示 6 例患者共发生费用 3 634.75 万元，每年人均 201.93 万，基本医疗保险基金、上海市罕见病防治基金会溶酶体贮积症专项救助基金和个人自付比例分别为 79.02%、16.28% 和 4.70%。基于上海保障经验得出，罕见病高值用药由于价格昂贵，需较高的保障水平才可保证患者用药需求，故需要多方共同建立保障机制。

关键词：戈谢病；特药；药物经济学
中图分类号：R195 **文献标志码：**A **文章编号：**1672-9188(2022)02-0135-05
DOI：10.13683/j.wph.2022.02.005

Analysis of costs coverage for specialized drugs for patients with Gaucher disease in Shanghai

KANG Qi[1], LI Dingguo[2,3], YANG Hao[4], JIN Chunlin[1*]
(*1.Shanghai Health Development Research Center, Shanghai 200040, China; 2. Shanghai Foundation for the Prevention and Treatment of Rare Diseases, Shanghai 200040, China; 3. Xinhua Hospital of Shanghai Jiaotong University School of Medicine, Shanghai 200092, China; 4. School of Economics and Management, Jiangxi University of TCM Nanchang, Nanchang 330004, Jiangxi Province, China*)

Abstract: For Gaucher Disease, a rare disease, which requires high-value medication for treatment, Shanghai has established a multi-tiered system consisting of the Basic Medical Insurance(BMI), the Shanghai Rare Disease Prevention and Control Foundation Lysosomal Storage Disease Special Aid Fund(SAF), and the Shanghai Primary and Secondary School Students, Infants and Children Hospitalization Medical Mutual Fund(CHMF) for insuring Gaucher Disease. This security system was the leading one in China at that time, and patients with Gaucher Disease in Shanghai could really have access to medicine. In order to understand the guarantee of high-value specific drugs for Gaucher Disease patients, this paper analyzed the cost-sharing situation of Gaucher Disease from 2018 to 2020, and found that the total cost for six patients was 36.35 millions Chinese Yuan(CNH), an average of 2.02 millions CNH for per person per year. Among the costs, the proportions of BMI, SAF and individual out-of-pocket rate were 79.02%, 16.28% and 4.70%, respectively. From the Shanghai coverage experience, it can be found that high-value drugs for rare diseases are very expensive, a high level of coverage is needed to ensure that patients actually have access to the drugs, and this often requires multiple parties to work together to establish a coverage mechanism.

Key words: Gaucher disease; specialized drugs; pharmacoeconomics

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。

戈谢病（Gaucher disease, GD）是一种溶酶体贮积症，其发病率、患病率均极低[1-2]。国外研究显示，每10万人中发病人数为0.70～1.75例。随着分子遗传学及生物工程技术发展，戈谢病已有特异性酶替代治疗药物，其中特效药伊米苷酶（imiglucerace）于1994年上市。伊米苷酶通过特异性补充患者体内缺乏的酶，减少葡萄糖脑苷脂在体内贮积，患者若定期治疗，疗效较好。

2008年，伊米苷酶在国内正式上市，而上海于1994年开始向国内100余例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需百万元以上，患者最早主要由健赞公司捐赠。此后，上海、青岛[3]等个别地方政府部门开始重视罕见病用药保障，并将戈谢病等罕见病用药纳入保障范围。近年来，随着国家层面开始重视罕见病保障，戈谢病已纳入《第一批罕见病目录》[4]，多个省市将戈谢病等罕见病高值药物纳入保障范围。文献显示，已有部分研究关注我国戈谢病患者保障[5-6]，但对上海这一国内最早探索戈谢病用药多元保障的地区仍缺乏深入研究。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，为完善罕见病高值用药保障提供参考。

1 保障政策及历程

上海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，其中基本医疗保险基金（以下简称“基本医保基金”）是主要支付方，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”）是重要补充，婴幼儿住院医疗互助基金（以下简称“少儿住院互助基金”）对患儿还有一定补助。此外，2021年出台的“沪惠保”也覆盖了个别涉及高值用药的罕见病，见表1。

1.1 基本医疗保险

2013年起，参加上海基本医保的戈谢病患者，在上海交通大学医学院附属新华医院（以下简称“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，戈谢病治疗医生由新华医院指定。

1.2 专项救助基金

由于戈谢病特效药价格非常高昂，即使由基本医保支付了80%费用，剩余费用对患者而言仍是很大的负担。故在基本医保支付政策出台后，上海大多患者仍然无力负担，保障政策无法真正发挥作用。为进一步降低患者自付水平，上海市罕见病防治基金会于2017年建立了溶酶体贮积症专项救助基金[7]。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救助基金的实施方案，规定了基金

表1 上海市戈谢病等涉及高值药物罕见病的费用保障模式

Table 1 Cost coverage model for rare diseases involving high-value drugs such as Gaucher disease in Shanghai

实施时间	保障来源	筹资模式	涉及高值药物罕见病	保障水平
2011年8月	上海市少儿住院互助基金	儿童或青少年缴费和财政补贴	戈谢病、庞贝病、法布雷病、黏多糖贮积症	每人每学年最多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	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（每人每年115元）	法布雷病、黏多糖贮积症（Ⅱ、ⅣA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

来源、管理、救助对象、原则、程序、范围及标准等主要内容。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）经济状况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。该基金对不同收入水平和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水平（单位：%）

Table 2 Conditions and level of assistance from the special relief fund for lysosomal storage disease of Shanghai Rare Disease Prevention and Control Foundation (Unit: %)

患者收入水平和经济条件	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≤上海市最低工资标准	80
上海市最低工资标准＜患者总收入≤上海市最低工资标准的110%	70

1.3 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、原市卫生局会于 1996 年联合创建的公益性、非营利的医疗保障互助基金[8]。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。该基金按学年收费：2021 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》[9]，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，并将新华医院等作为以上疾病诊疗的定点医院。

2 保障现状

本部分基于 2018 年至 2020 年上海戈谢病患者伊米苷酶药品费用数据进行分析，数据来源于上海市罕见病防治基金会的管理报表。据以上数据显示以及新华医院反馈，上海近年戈谢病患者始终保持在 6 例。

2.1 总费用及人均费用情况

从总费用看，2018 年至 2020 年上海 6 例戈谢病患者共发生特效药（伊米苷酶）费用 3 634.75 万元，平均每年 1 200 万元左右。3 年期间，基本医保基金共支付 2 872.25 万元，占特效药总费用的比重为 79.02%；专项救助基金共支付 591.85 万元，占比为 16.28%；患者个人共自付 170.65 万元，占比为 4.70%。从人均费用看，6 例戈谢病患者每年人均特效药费用为 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 3。

2.3 患者费用情况

从每位患者看，因年龄、体重、疾病严重程度和健康状况等不同，个人的年用药量有一定差异。其中，1 例未成年患者属于低保家庭，故专项救助基金给予全额救助。其余患者自付费用最少为 8.1 万元，最多则有 19.26 万元，见表 4。

3 讨论与建议

3.1 戈谢病患者人均药品费用很高但整体可控

戈谢病治疗的特效药价格高昂，从上海实际看，每例戈谢病患者每年平均花费达 201.93 万元。但戈谢病是超罕见病，其发病率、患病率极低，患者人数很少。从上海实际看，近年来患者人数始终保持在 6 例。因此，所有戈谢病患者的药物总费用整体可控，其占医保基金比例并不高。而且通过特效药治疗，戈谢病患者健康水平较好，成年患者可正常参加工作。其中戈谢病患者健康相关生命质量调查结果优于未进行特效药治疗的其他溶酶体贮积症患者[10]。

表 3 2018 年至 2020 年上海 6 例戈谢病患者伊米苷酶费用总体情况及人均费用情况

Table 3 Overall costs and cost per capita of imiglucerase in six patients with Gaucher disease in Shanghai from 2018 to 2020

费用类别	年份	总费用/万元	医保基金支付/万元	医保基金支付占总费用的比重/%	专项救助基金/万元	专项救助基金占总费用的比重/%	患者自付/万元	患者自付占总费用的比重/%
总体费用	2018	1 190.40	940.61	79.02	191.25	16.07	58.55	4.92
	2019	1 174.90	926.51	78.86	192.57	16.39	55.82	4.75
	2020	1 269.45	1 005.13	79.18	208.04	16.39	56.28	4.43
	合计	3 634.75	2 872.25	79.02	591.85	16.28	170.65	4.70
人均费用	2018	198.40	156.77	79.02	31.87	16.07	9.76	4.92
	2019	195.82	154.42	78.86	32.10	16.39	9.30	4.75
	2020	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	4.70

表 4 2020 年上海市 6 例戈谢病患者伊米苷酶具体使用情况

Table 4 Specific use of imiglucerase in six patients with Gaucher disease in Shanghai in 2020

ID	性别	年龄/岁	伊米苷酶使用量/支	总费用/万元	医保基金支付/万元	医保基金支付占总费用的比重/%	专项救助基金/万元	专项救助基金占总费用的比重/%	患者自付/万元	患者自付占总费用的比重/%
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	0	0
E	女	31	125	193.75	157.75	81.42	27.99	14.44	8.01	4.14
F	女	43	200	310	250.75	80.89	49.62	16.01	9.63	3.11

3.2 戈谢病高值用药保障需多方共同参与

从上海经验可见，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，现实情况中较少有患者能承担，从而导致即使有保障政策而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。而目前除了个别地区采取了个人支付封顶方式（浙江、成都等），一些地区仍采用大病医保模式[11-12]，其报销比例、支付额度都有限制。即使保障政策出台后，患者能用药人数仍是一个未知数。故对于需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。

3.3 上海戈谢病用药保障仍有待进一步完善

上海构建了待遇水平较高的戈谢病高值药物保障机制，但其在筹资来源、采购价格、保障水平等方面仍需进一步完善。筹资来源方面，目前专项救助基金的筹资渠道过于单一，主要是由医药企业捐赠，这其实可理解为药品的变相降价。建议充分发挥上海经济发展水平高、社会力量强等优势，积极争取各类慈善基金、大型企业以及公众的支持。关于采购价格，建议依托长三角一体化国家战略，探索与浙江、江苏等地联合采购以合理降低戈谢病药物价格。此外，目前个别患者自付水平仍较高，有患者由于负担仍较重并未充分治疗。故仍需进一步提高上海戈谢病用药保障水平，建议参考浙江、江苏等地做法，基本医保基金采取分段报销方式，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。

4 结语

综上而言，上海较早便搭建了戈谢病用药多元保障体系，在国内起到了一定的示范引领效应。但近年来，随着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，除了戈谢病药物能得到较高保障外，其他罕见病高值药物保障水平较低甚至缺乏保障，许多患者无力承担高昂的药物费用，从而无法得到有效治疗[10]。在长三角地区，浙江和江苏都建立了罕见病保障专项基金，建议上海加强罕见病高值药物保障，在新形势下加快探索罕见病高值药物保障新模式，积极整合医保和社会力量，探索建立罕见病用药保障专项基金，主要保障尚未纳入国家基本医保目录的罕见病药物，以补齐这一民生兜底保障的短板，从而切实减轻患者负担。

参考文献：

[1] 国家卫生健康委员会. 罕见病诊疗指南(2019年版)[EB/OL]. [2021-11-18]. http://www.nhc.gov.cn/yzygj/s7659/201902/61d06b4916c348e0810ce1fceb844333/files/e2113203d0bf45d181168d855426ca7c.pdf.

[2] 韩冰, 陈苗, 杨辰. 戈谢病多学科诊疗专家共识(2020)[J]. 协和医学杂志, 2020, 11(6): 682-697.

[3] 李赛赛, 徐伟, 王煜昊, 等. 浙江省、上海市及青岛市罕见病患者用药待遇水平比较分析[J]. 中国卫生经济, 2019, 38(11): 40-42.

[4] 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]. [2021-11-18]. http://www.nhc.gov.cn/yzygj/s7659/201806/393a9a37f39c4b458d6e830f40a4bb99.shtml

[5] 杨燕, 何江江, 王月强, 等. 以青岛市戈谢病患者为例研究罕见病药物保障多方支付的可行性[J]. 中国药房, 2019, 30(19): 2593-2597.

[6] Qi X, Xu J, Shan L, *et al*. Economic burden and health related quality of life of ultra-rare Gaucher disease in China[J]. Orphanet J Rare Dis, 2021, 16(1): 358.

[7] 上海市罕见病防治基金会. 罕见病溶酶体贮积症专项救助基金设立[EB/OL]. [2021-11-18]. https://www.sohu.com/a/133081609_434123.

[8] 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.

[9] 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]. [2021-11-18]. http://hsz.shcm.gov.cn/cmhszh_sejj/2014-05-26/Detail_205501.htm.

[10] Hu J, Zhu L, He J, *et al*. The usage of enzyme replacement treatments, economic burden, and quality of life of patients with four lysosomal storage diseases in Shanghai, China[J]. Intractable Rare Dis Res, 2021, 10(3): 190-197.

[11] 河北省医疗保障局. 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[EB/OL]. [2021-11-18]. http://www.zjk.gov.cn/content/2020/89584.html.

[12] 山东省医疗保障局. 关于进一步完善我省大病保险制度的通知[EB/OL]. [2021-11-18]. http://ylbzj.taian.gov.cn/art/2021/1/18/art_166506_10289442.html?xxgkhide=1.

（编辑：楼媛媛）