

今年全国“两会”期间，如何更好地破解罕见病医疗和救助难题，成为多位代表委员关注的话题之一。据了解，罕见病患者在我国大约有2000万人，罕见病病种数量大约有1400余种。

近年来，我国政府积极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。同时，我国公益慈善力量也为罕见病用药保障作出了一系列努力，力争通过开展针对患者的援助项目，尝试减轻患者用药负担。

“两会”上，多位代表委员围绕建设罕见病的社会保障和社会救助体系、提升我国罕见病医疗救治水平等，积极建言、献良策。

如何更好地帮助和关怀罕见病患者——

“两会”上，代表委员们为爱呐“罕”

全国政协委员孙洁：

在地方先行试点建立罕见病专项基金

本报记者 赵莹莹

“儿子9个月大时确诊SMA（脊髓性肌萎缩症）II型，如今已经两岁多了。看到他连翻身都需要人帮助，真的很想足量用上特效药，但一年就需要100多万元。”求医路上，萧女士遇到很多和她有着类似经历的罕见病家庭，由于研发成本高、用药人群少等原因，一些罕见病治疗药物的年均费用普遍需要数十万元甚至数百万元，这对许多家庭而言难以承受。

2018年《第一批罕见病目录》公布后，全国政协委员、对外经济贸易大学保险学院副院长孙洁开始关注罕见病，此后几年一直在为罕见病患者群体发声。

2024年全国“两会”，她准备的多件提案中有3件关于罕见病，内容涵盖罕见病的早筛、早诊，进口药物审核优化，以及在支付端形成“多方共担、多元支付”的机制。

去年，国家卫生健康委公布《第二批罕见病目录》，共纳入86种罕见病，两批相加，我国被定义的罕见病数量增至207种。

“某些高值罕见病药物进入国家医保目录后，患者的自费负担仍然比较沉重，导致难以持续、规范

用药。以被纳入2023年国家医保目录的依库珠单抗注射液为例，据PNH（阵发性睡眠性血红蛋白尿症）病友之家发起人介绍，医保报销后大部分患者的年自付治疗费用仍高达五六万元。”孙洁在调研中发现，面对罕见病患者的就医需求日益迫切和多样化，亟须从研发、引进、生产、供应、保障、监督等方面加以系统规范。

在她看来，对于罕见病患者的用药保障而言，在财政支出和医保支付有压力的情况下，多元支付、多层次保障很有必要。

“加快推进罕见病用药多层次保障，这是一个渐进的过程。先把容易的解决掉，或者能推动的先推动，难度较大的、费用额度确实较高的一步步来。在经济承受能力相适应的情况下，渐次地纳入基本医保或多层次保障体系中。”孙洁坦言，基本医保、大病保险和医疗救助三个层级，每个层级都应该承担一部分罕见病用药保障的压力，“下一步，我觉得在大病保障这个层面上，对罕见病的覆盖力度要更大一点。”

在解决保障难题上，今年全国“两会”召开期间，多位委员给出一个类似的思路：由政府牵头成立罕见

病专项保障基金。

记者了解到，2019年12月30日，浙江省公布《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》，建立起浙江省罕见病用药保障专项基金。几年来，浙江省将戈谢病、庞贝病、法布雷病等年治疗费用较为昂贵的罕见病创新药纳入保障范围，并通过个人自付封顶，有效解决了患者的用药可及。

“在普通参保人缴费形成的基本医保之外，单独成立一个基金，这对罕见病患者来说，保障会稳健一些。”孙洁也认同成立专项保障基金，同时强调应关注基金的可持续性，“不是有了基金就能解决所有问题，基金一旦成立，怎样可持续，如何规范管理，怎么样应保尽保，都是一系列的新问题。尤其是建立国家级的罕见病专项基金，并且同步制定配套的统筹筹资渠道，药品、病种的准入措施，保障补贴的待遇标准等，很难一蹴而就。”

“建立罕见病专项基金可在地方先行试点，经济发达地区或许有条件先推行，而且具备可操作性。”提及专项基金的主要用途，孙洁认为，已经纳入基本医保目录的罕见病特效



全国政协委员孙洁

药，不应再纳入专项基金的保障范畴。专项基金着重对未能纳入我国医保支付体系的罕见病创新药、特医特食及康复护理需求进行回应，补充政策保障的不足。同时，为了使专项基金的运作更加透明和有效率，建议指定或成立专门的专项基金管理和执行部门，强化管理，专款专用，使专项基金的每一分钱都能充分地用于减轻罕见病患者的医疗和康复负担。

走小步、不停步，用药保障的每一次推进，规范诊疗能力的每一步提升，都为罕见病患者打开一道“希望之门”。随着政府对于罕见病的重视程度不断加深，在“健康中国”的大背景下，尽快构建起可持续的罕见病诊疗生态及保障体系，孙洁对此“很有信心”。



本报记者 贾宁 摄

全国政协委员花亚伟：

打通罕见病患者用药“最后一公里”

本报记者 郭帅

如何完善医保支付方式，提高罕见病患者门诊用药可及性，是全国政协委员、河南省肿瘤医院副院长花亚伟一直关注的问题。

为了让今年“两会”提案中的建议更加精准，他在忙碌工作之余做了大量调查研究，从降低自负比例到统筹门诊大病保险再到公益救助，为的就是打通罕见病患者药物可及的“最后一公里”，精准覆盖每一位有需要的人。

“近年来，多种罕见病用药被纳入国家医保目录，降低了罕见病患者群体的经济负担，但客观上还存在报销难、药物研发少等问题，需要给予更多关注。”在坐诊和调研时，花亚伟发现，大多数罕见病治疗周期长，后期的康复用药支出远超治疗初期的手术费用。与此同时，一些通过国家医保谈判进入医保的罕见病创新药，受多重因素制约，仍面临着用药“最后一公里”的难题。

以苯丙酮尿症患者为例，目前，河南的医保政策只在18岁以前报销80%，18岁以后就不能报销，“然而苯丙酮尿症患者因体内酶的缺乏无法正常代谢苯丙氨酸，需要终身服用特殊食品，其家庭面临着来自精力和经济的双重压力。”花亚伟了解到，河南是1997年第一批将苯丙酮尿症纳入新生儿疾病筛查的，目前全省已经完成了1300多万例新生儿筛查，经过新筛确诊的孩子有2400多例。

为此，他建议国家进一步完善医保支付有关政策，使更多“国谈药”（协议期内国家医保谈判药品）



全国政协委员花亚伟

在门诊的可及性得到有效保障，为广大罕见病患者纳入终身医保的救助范围提供强有力的支撑。

具体而言，可适当降低和调减罕见病部分特殊人群如儿童用药的先行自付比例，进一步提高罕见病患者对“国谈药”的可及性。同时，建立针对个别药品的先行自付比例调整机制，对于个别在临床实践中显著高于支付预期且必须使用的药品，在医保基金负担可控的基础上，酌情调整该药品的先行自付比例，起到减负、增效的作用。

“建议在门诊治疗的罕见病患者门诊用药可以享受大病保险的二次报销，也可将‘国谈药’的支付与大病保险挂钩。”花亚伟直言，提升“国谈药”医保待遇的同时，还要在基本医保目录调整上完善医保药品的“退出”机制，逐步将占用医保基金较多、临床效果差的药品挪出目录，实现医保基金使用效益最大化。

全国政协委员木合拜尔·阿布都尔：加强科普公益宣传 让更多罕见病被“看见”

本报记者 赵莹莹



“2月29日是国际罕见病日，我所在的新疆维吾尔自治区人民医院联合自治区罕见病质控中心开展多学科联合义诊公益活动，旨在提高新疆罕见病防治水平，帮助罕见病患者早诊早治、科学治疗。”今年全国“两会”参会间隙，说起罕见病，全国政协委员木合拜尔·阿布都尔话语如潮水般涌出。

“要通过举办科普公益活动，让更多罕见病被‘看见’，提升医生对罕见病的识别及鉴别诊断能力。”木合拜尔·阿布都尔说。从业30多年来，木合拜尔·阿布都尔一直致力于血液病研究。2023年成为全国政协委员后，她一有机会就到新疆各地州（市）走访调研，了解基层医疗服务建设情况，同时在医疗帮扶和义诊时，关注患者急难愁盼的实际需求。

“整体上来说，我们对罕见病的关注程度有待提升，一些地方医疗设施不够完善，医生对罕见病的发病症状认知不完整，误诊的概率很大。”实际工作中，木合拜尔·阿布都尔从接诊的范可尼贫血患者这一“小切口”入手，进行病情研究，希望完善相应的登记、管理机制，积极推动遗传性疾病的产前筛查，做好宣教、科普等工作，“防范为先，要加大对罕见病的知识宣传力度，普及群众对这类疾病的认知。”

据了解，范可尼贫血是一种较为罕见的遗传性疾病，通常在少年儿童时期出现症状。这种疾病不仅会导致先天性躯体发育异常、进行性骨髓衰竭等症状，恶性肿瘤发生

风险也随之增高。

“由于各地医疗水平发展不均衡，个别偏远地区的人们优生优育意识不强，缺乏婚前检查、产前筛查的意识，近年来，我们接诊的范可尼贫血患者有增多的趋势。”木合拜尔·阿布都尔说，目前来看，从发病机制入手，阻断罕见病基因缺陷，是最有效的方法。

为此，她建议由政府牵头，卫生管理部门指定单位参与预防、控制先天性遗传性疾病发生，通过婚前家族史询问、产前筛查、健康科普宣讲等方式，降低疾病发病率。同时，提高和加深基层医务工作者对罕见病的了解，通过科学的预防和治疗，让患者可以过上健康快乐的生活，减轻社会和家庭负担。

“医患双方共同努力，更好地宣传和普及范可尼贫血相关知识，提高对这一罕见疾病的认知。也希望能有更多的好政策和更高层次的科研成果，为群众提供高质量的医疗服务。”木合拜尔·阿布都尔说，她会认真履职尽责，用专业能力为医疗卫生事业发展尽一份绵薄之力。

全国政协委员蔡威：

让罕见病患者有“粮”可用

本报记者 郭帅

2月29日国际罕见病日当天，多家公益慈善组织和爱心企业联合发起“柠檬宝宝”关爱行动，推动社会更多公众认知、关爱、支持罕见病群体。

什么是“柠檬宝宝”？今年“两会”上，全国政协委员、上海市儿童罕见病诊治中心主任蔡威在接受记者采访时给出了答案。

有一个群体，只因食用了生活中最普通不过的鸡蛋、牛奶，就可能给大脑、神经系统和身体各脏器造成损伤；饮食管理稍有不当，就很容易“酸中毒”，只能食用特殊医学用途的配方食品（简称“特医食品”）。他们，患有甲基丙二酸血症和丙酸血症，又被称为“柠檬宝宝”。

“对于‘柠檬宝宝’而言，由于吃进身体的蛋白质和部分脂肪不能正常代谢并排出体外，随着产生的有机酸蓄积量增加，引起神经、肝脏、骨髓等多系统损伤，甚至危及生命。”蔡威说。

“‘柠檬宝宝’只能定量食用特殊医学用途的配方奶粉，一旦断货，他们将面临生存危机。”今年蔡威的提案聚焦“柠檬宝宝”的特医食品供给，除带领团队做成符合罕见病代谢特点的配方和食品，他建议理顺国内企业生产的体制机制，使“柠檬宝宝”能够用上特医食品，提高他们的生活质量和智力发育水平。

在我国第一、第二批罕见病目录中，有32种疾病需要使用特医食品，有18种罕见病治疗过程中需要及时、终生、足量使用特医食品。在现实生活中，治疗药物、终身食用的特医食品等，成为罕见病家庭的沉重负担。

一些常见的特医食品需求量比较大，购买渠道也比较畅通。但是，罕见病患者所需的特医食品却常常“一食难求”。蔡威告诉记者，罕见病特医食品技术门槛高、市场需求小、价格贵，大多数患者面临“买不到或买不起”的困境。

“我们曾经做过调查，80%的罕见病群体经历过一次或以上的‘断粮’危机，由于‘柠檬宝宝’数量少，特医食品的供给更不顺畅，部分患者会因此遭受不可逆的损伤。”蔡威说。

“截至今年2月，我国共有179款获批特医食品，但特医食品仍存在很大



全国政协委员蔡威

空白。对于临床工作者而言，面临着患者能诊断、但无相关产品或国外有国内没有的困境。”蔡威认为，应予以一定的财政政策支持，鼓励国产化的企业去做这件事，助推特医食品早日实现国产化、平价化，“有了国产以后，也会倒逼进口价格降下来，这对罕见病患者及其家属是有利的。”

“如何推进我国罕见病类特医食品持续可及，推进国内优质特医食品产业发展，让罕见病患者有‘粮’可用，是全社会需要关注的问题。”蔡威发现，国家市场监督管理总局近年来多次对上海等省市相关医疗机构实地调研，了解苯丙酮尿症等多种罕见病的特医食品临床使用需求，探索构建罕见病特医食品应急评审机制，保障罕见病患者特医食品供应。“该局已于2023年12月出台了优化罕见病类特医食品注册审批制度。”蔡威告诉记者，“这对罕见病患者是个福音，但具体落地转化为可及的产品还存在不少困难。”

对此，蔡威建议，进一步放宽罕见病类特医食品注册审批制度，对成熟的进口产品实行有条件注册许可进口和临床使用，同时要求企业和临床医师使用中实时收集数据上报，以便统计汇总观察相关产品的安全性和有效性，为是否正式通过注册发证提供科学数据。

同时，针对国内自主产品短缺，他呼吁建立专门绿色通道，实行单独“排队”或优先审评，对前期工作扎实、可靠、科学的产品也可实施有条件批准、上市后临床效果跟踪评估及退出机制，“此举有利于国内企业对罕见病产品的研发投入”。

代表声音

全国人大代表陈玮：

建立“罕见病慈善医疗救助专项基金”

“近年来，我国各地的罕见病慈善医疗救助有多种形式。但部分项目存在资金不稳定、对象不固定、标准不稳定；部分项目不符合罕见病流行病学特点难以实施落地；部分项目碎片化、组织分散、工作不规范；部分项目不是实质意义的慈善救助，只是创新药进入医疗市场的过渡阶段。”全国人大代表、衢州市中医医院主任医师陈玮说。

基于上述情况，陈玮建议建立

中央和省级“罕见病慈善医疗救助专项基金”，用于帮助罕见病患者，尤其是高额药品费用的支出。该慈善救助专项基金不仅包括针对罕见病患者在诊疗方面的医疗救助，还应包括对罕见病高危重点人群的免费筛查、涉及婚前检查、孕期筛查、新生儿筛查等。专项基金的筹资由社会捐助、企业合作以及政府的彩票公益金组成。彩票公益金应成为中央和地方罕见病慈善医疗救助专项基金的重要筹资来源。

全国人大代表张抒扬：

强化罕见病用药保障

“近年来，相关部门大力推进罕见病用药保障工作，初步形成了多层次罕见病用药保障体系。”全国人大代表、北京协和医院院长张抒扬说。她建议健全罕见病用药保障体系，将罕见病药品纳入各地医保特殊药品使用管理范围，进一步降低患者自付比例。

张抒扬认为，首先要保障罕见病患者有药可获得，然后再考虑如何实现有药可负担。在她看来，破解这个难题，多方用药保障是可行之路，建议通过政府筹资、公益慈善机构救助、商业健康险等模式推动建立罕见病专项基金，以支付特殊罕见病药品费用。

全国人大代表金力：

增强神经肌肉类型罕见病患者的社会支持

今年“两会”上，全国人大代表、复旦大学校长金力关注到神经肌肉类型患者的社会支持问题，认为该群体相应的社会保障有待加强。他发现，分型进展快的神经肌肉患者，按正常流程申请无法及时享受到残联资助。此外，残疾等级评定与神经肌肉疾病患者实际失能情况难以直接匹配。

金力建议，应进一步科学评估患者的失能等级，提高对这一

患者群体的护理补助，并将神经性肌肉疾病患者纳入长期护理险的保障范围，增强相应的社会保障资源。具体而言，一是建议成立以神经内科为主的社区专业评估部门，评估神经肌肉疾病患者的失能等级；二是民政部门将神经性肌肉疾病患者纳入长期护理险的保障范围；三是残联将神经肌肉疾病这类特殊的肢残者纳入护理补贴的范围。