



# 从一个人到一群人 一起蹚过罕见病这条河

都提到，五部门2018年联合发布的《第一批罕见病目录》是罕见病领域巨大变化的一道分水岭。在这之前，我们要解决的是有药可用，进不进医保的问题，现在就可以解决功能好坏和适应性的问题。在股剑看来，有药可用、有药可选，才能更好帮助患者，相关学科才能发展下去。

从一个人到一群人

每年2月，杨毛毛和波波都格外忙碌。两人朋友圈几乎每天都有至少3条有关国际罕见病日的活动内容，他们想让更多人治疗罕见病。

确诊后，很多罕见病患者都会面临一个问题：如何更好地融入社会。波波进入高中后，四肢机能逐渐退化，于是选择辍学在家。之后的近10年里，他没出过远门，一方面是担心行动上的不便，另一方面是心情低落，觉得坐轮椅去人。

2017年在哥哥的鼓励和帮助下，他鼓起勇气去上海参加了美儿SMA关爱中心举办的第一次线下病友交流会，认识了很多病友，相似但又各不相同的经历让他找到归属感。突然有种豁然开朗的感觉。第二年，波波便决定以志愿者的身份加入其中，我突然发现我能帮到别人，我的人生就很有价值。

确诊后的杨毛毛也在罕见病群体中找到自己新的方向。2014年结束治疗后，她选择休学一年，其间加入了多发性硬化病友群。2014年7月，她报名参加了瓷娃娃罕见病关爱中心举办的第三届I CAN协力营，认识了很多罕见病病友，抱着想要为罕见病群体做点事情的初衷开始了公益之路。2018年初，首个多发性硬化用纳入国家医保目录之后，很多病友在购药报销的最后一公里都遇到了一些障碍。与此同时，病痛挑战基金会脱髓鞘项目组成立，她成为这个项目的负责人。

罕见病患者组织逐渐成为帮助实现病有所医、医有所药的重要力量。《中国罕见病综合报告(2021)》显示，国内存在的名称固定、活动规律的罕见病患者组织已有130家；52家患者组织已在各地民政部门注册。

患者组织的发展也离不开社会各方支持，尤其是医生的指导。2014年5月，杨毛毛第一次参加多发性硬化病友聚会活动时认识了许贤豪医生，他当时是北京医院神经内科主任医师。这位神经免疫学领域的先驱一直是杨毛毛公益之路的支持者，对于杨毛毛发起的罕见病活动都很愿意参加。

在股剑的记忆里，早在1996年刚入师门时，导师许贤豪就开始思考公益事业的建设，尤其是与病患的交流和联系。1997年，他带着学生开通了800热线，把电话号码印在小卡片上，发给每一位到门诊就医的病患，以便回答他们关于用药、就医，甚至是心理建设的问题。

但限于技术条件，这条用了10多年的热线没有达到团队预期的传播效果。作为中国最早一批提出罕见病领域需要有公益组织参与的临床大夫，他意识到，光凭临床医生和医院的力量不可能改变整个现状。如果没有罕见病病友协会和公益组织协会的参与，是无法扩大社会共识的。股剑记得许贤豪曾对他们说过的话。

去年12月23日，杨毛毛通过股剑得知了许贤豪离世的消息。今年春节后，杨毛毛回北京医院复诊，路过最后一次见到许贤豪的走廊，回忆起他曾给过的帮助和鼓励。现在不仅仅是自己在做，也是带着他没有做完的事情一起去做。杨毛毛说。

前不久，股剑参加了2023年脱髓鞘病友新春茶话会，这让他想起了10年前导师许贤豪第一次带着他们去参加了病友组织的活动。我们把他想做的这些事情，他教我们的这些事情，真真实实地做下去，可能这是对他最好的纪念。

省医疗保障条例》，其中明确，对于罕见病要建立一特殊的类似基金的管理模式。朱铭来认为江苏提供了一个很好的示范，在基本医保的基础上开设一些单独的特殊的基金保障。

同时，朱铭来认为要把原先地方医保里的一些保障内容，有效地转化到普惠型商业补充医疗保险（以下简称“惠民保”）当中。就像惠民保正在不断地把一些罕见病病友加进来。目前，各地正在探索的惠民保通常由政府牵头，保险企业承保，是针对一定区域内基本医保参保人的补充医疗保障。普惠使用的西湖益联保就是其中之一。

据《报告》观察，截至2022年各地已有超过250款保险产品上市，普惠险已经成为政府主导的多层次医疗保障体系建设的重要组成部分。对于需要终身服药的罕见病患者来说，少花一分钱就是多一分希望。此外，关注罕见病领域的慈善公益机构也是多层次医疗保障体系的重要一环。公益机构是各方力量的链接者，可以衔接医保政策、商业保险、企业与民间慈善等各方力量。

北京病痛挑战公益基金会就是聚焦罕见病领域的一家公益组织，该基金会秘书长马滔认为，公益机构是罕见病用药多层次保障体系中的共建者角色，能在政策不断的叠加与落地中身先一线摸清患者需求，帮助患者打通最后一公里用药。不过，对于百万治疗费用来说，慈善基金会筹集的资金杯水车薪。

作为一名治疗罕见病的医生，邹朝春最希望的是看着这些孩子病情延缓，甚至结婚生子。他常常安慰罕见病患者及家属：科学的进展是非常快的，有时候感觉可能还是很遥远的治愈方式，只要攻克了某个技术难题，很快就会到来。

端端的父亲希望端端能和正常孩子一样上学，拥有一个完整的人生。他相信邹医生说的，那个带着治愈希望的美好未来或许就是明天。



2月27日，南京市，为进一步提升罕见病的诊疗水平，促进科技创新，关爱罕见病患者，江苏省人民医院举办罕见病大型义诊活动。



视觉中国供图

随着社会对罕见病关注度的提高，罕见病患者平均确诊时间从4年缩短到了4周。但在很多二三线城市或者更小的地方，患者确诊还是比较困难，患者异地就医情况普遍。

中青报 中青网见习记者 袁洁  
记者 王林

如果能维持住我现在的状况，对于未来，我觉得我还能做好多事情。这是波波最近的期待。作为一名脊髓性肌萎缩症(SMA) III型患者，从确诊后没有药，到用不起药，再到用上药，波波等了7年。2月初，他完成了救命药诺西那生钠的第5针注射，感觉翻身功能有了改善。

今年3月1日落地实施的新版国家医保目录新增了7款罕见病用药，其中包括治疗脊髓性肌萎缩症的利司扑兰口服溶液用散。

同样看到希望的还有杨毛毛。她是一位多发性硬化患者，同时也是专注罕见病领域的公益机构病痛挑战基金会的脱髓鞘(包括多发性硬化、视神经脊髓炎等罕见病)项目(记者注)项目负责人。看到用于治疗多发性硬化等罕见病的富马酸二甲酯肠溶胶囊、奥法妥木单抗注射液以及伊奈利珠单抗注射液等药物首次纳入国家医保目录，她第一时间和病友们分享了好消息。

从确诊为罕见病患者，到对抗罕见病，再到帮助更多病友一起对抗罕见病，他们要携手一起蹚过罕见病的河。

确诊时间从4年到4周

从开始求医，到第一次听到 脊髓性肌萎缩症(SMA)，波波和家人用了11年。

和不少脊髓性肌萎缩症患儿一样，波波刚学走时走不稳，容易摔倒，但家人没当回事，一直到3岁，家里人还以为是缺钙，吃了一段时间钙片，走路不稳的情况仍没有好转。之后，波波被带去河北沧州和天津、北京求医，6岁那年他才得到一个怀疑肌营养不良的诊断。

很长一段时间里，波波都把摔跤看成常态，只知道自己有病，但不觉得比别人差。初二那年，波波的症状突然加重，腿部愈发无力，从家到学校的200多米都需要别人搀扶，后来连站着都费劲儿，他的家里人意识到 可能是个大事。

在北京协和医院，经过肌电图等检查结果，波波被确诊为脊髓性肌萎缩症(SMA) III型患者，这是一个 很多医生当时连名字都没听说过的罕见病。

波波的经历在罕见病患者中并不罕见。即便在医疗资源相对发达的一线城市，这种情况也会发生。家在北京，也在北京大学的杨毛毛是2014年3月确诊为多发性硬化患者。前一年，杨毛毛开始出现浑身无力、走不了直线、写字串行的症状。就医两次给出了相似的答案：非常典型的亚健康，早点睡觉，少玩手机。

虽然部分药品已被纳入国家医保，但临床可及仍然面临挑战，罕见病药物的保障在各地落地的情况差距大。

中青报 中青网见习记者 王雪儿  
记者 王林

今年4岁的端端是浙江大学附属儿童医院急诊科的常客，几乎每周六，父亲都会带着他到医院静脉注射唯铭赞(依洛硫酸酶α注射液)。这是治疗黏多糖贮积症IVA型的一款药品。

由于体内缺少一种可以分解黏多糖的酶，黏多糖贮积症IVA型患者体内多个器官都会受到影响，有的呈现面容特殊、关节僵硬等症状，而唯铭赞就是治疗这种罕见病的一种人工合成的酶。

这个药只能延缓病情进展，不能治愈。要持续地打，而且是终身用药。端端父亲说，他们希望减缓端端病情恶化的速度，等待治愈的希望。

目前，5毫克的唯铭赞单瓶售价7500元，需要按患者体重用药。端端体重25斤，一年用药费用高达100多万元。端端父亲向中青报 中青网记者报出这一串数字，这是他每天都会算的账，也是压在他心里的一座大山。

一些患者从 有药可用 到有药可保 有药可选

不少罕见病患者都面临过 境外有药，境内无药 的窘境。我们最关注的是病人能不能用得上特效药。浙江大学

确诊那次，她躺在急诊的病床上，经过核磁检查和医生会诊，她不断听到 这孩子是 没事，这就是典型的 麦当劳 的表述。后来她才知道，没事，就是 多发性硬化 英文缩写 MS 的谐音，麦当劳 是指国际通用的多发性硬化 McDonald 诊断标准。

如果把人的神经比作电线，这个病可以看作是电线的外皮脱落了。毛毛想到了高中生物知识，立刻意识到自己得了一种中枢神经系统炎性脱髓鞘性疾病，体内免疫细胞会错误攻击自身中枢神经组织，主要损害脊髓、大脑以及视神经，导致多种神经功能障碍。

北京医院神经内科主任医师股剑介绍，多发 主要指空间上的病变部位多发，时间上的多次复发，需要医生通过核磁影像等检查，尽早完成诊断。

这对医生的要求特别高。根据股剑的临床经验，一名医生至少需要50多例的实际病例的实操，50-80小时的系统学习，才有可能较好地掌握诊断多发性硬化的能力。在股剑看来，建立一支成熟的罕见病诊疗团队的成本主要是医生的培养，对人的培养是最花钱、最花时间的，这也是造成 比罕见病更罕见的是罕见病医生的原因之一。

从上世纪90年代开始，北京医院神经内科在已故神经免疫学泰斗许贤豪的带

领下，创建了中国神经免疫疾病第一个临床研究和治疗中心，承接了中国第一个多发性硬化国际多中心临床药物试验，培养了中国第一批神经免疫学和神经病学博士、硕士和专科进修医生。股剑也是许贤豪的学生，他说：今天的团队是两三代医生努力的结果。

随着社会对罕见病关注度的提高，罕见病诊疗协作网逐步建立，多学科联合(MDT)门诊开设。根据病痛挑战基金会和沙利文咨询联合发布的《2023中国罕见病行业趋势观察报告》(以下简称《报告》)，通过全国罕见病诊疗协作网，罕见病患者平均确诊时间从4年缩短到4周。

但这里有一个前提，是在医疗资源相对比较集中的大城市。北京病痛挑战基金会信息研究总监郭晋川指出，在很多二三线城市或者更小的地方，患者确诊可能还是比较困难，患者异地就医情况普遍。

异地就医适合于罕见病。股剑认为，上级医院有责任也有必要培训基层医生识别罕见病的能力，介绍可转诊的平台，但不能指望罕见病在所有的基层和县级医院推开，这在成本上几乎是无法完成的。

股剑建议，与其关注就医机会，不如关注如何打通全国的就诊系统和医保系统。由于各地医保在统筹层次、报销标准、物价项目等方面存在差异，异地就医

报销复杂、比例低，一直是罕见病患者的一大顾虑。他建议，必要时，应在政策上给予罕见病患者一定倾斜和提供双向转诊的便利，这样既有利于缩短诊断周期，也便于患者在当地开药。

从 无药可用 到有药可选 可负担

《报告》显示，目前全球有7000种已知罕见病，只有5%的罕见病有有效治疗方案，10%的罕见病在美国FDA有注册药物，大量罕见病在国内和国际上仍然面临无药可医的状况。

确诊了，但是没有办法治，对患者来讲，其实是更绝望的一种情形。郭晋川指出，国家和地方都做了大量的探索，一起推动解决罕见病患者用药可及的问题。像波波一样的脊髓性肌萎缩症患者对这种绝望深有体会，好在他们等来了越来越多的希望。

初二那年确诊时，波波被医生告知没有能治的药。很长一段时间里全家人都在刻意回避这个话题。直到2019年，他第一次觉得 药在向自己走近。那一年，诺西那生钠注射液在中国获批上市，成为中国首个能治疗该病的药物，近70万元/针的 天价 距离波波用上药依旧遥远。在2021年国家医保谈判 灵魂砍

## 如何让更多罕见病患者 有药可保 有药可选

附属儿童医院主任医师邹朝春说，唯铭赞其实是通过罕见病的特殊通道进入中国大陆市场的。

一般而言，药品进入中国市场需要在国内做完IV期临床试验，积累了充分的试验数据证明其效用，才能正式获批上市。不过，为了让罕见病患者能更早用上药，目前国家药监局等部门已允许部分罕见病药品可以一边让患者使用，一边做IV期临床试验，以此加快罕见病药品在国内上市的步伐。2018年11月至今，国家药监局先后发布三批临床急需境外新药名单，列入名单的品种可直接提出上市申请，CDE(国家药品监督管理局药品审评中心)建立了专门通道加快审评。

另外，国家还有一个政策，即允许卫健委公布的罕见病协作医院牵头，在特定的医院为指定病人申请国外获批但国内尚未获批的药物。邹朝春说，这在以前是不可想象的。

2022年6月，国家卫健委、国家药监局联合发布《临床急需药品临时进口工作方案》和《氯巴占临时进口工作方案》，积极探索通过一次性进口途径解决罕见病患者用药难题。除了保障患者有药可用之外，国家医保局的 灵魂谈判 也让越来越多的罕见病患者得以 有药可保。

病痛挑战基金会联合沙利文咨询发布的《2023中国罕见病行业趋势观察报告》(以下简称《报告》)显示，目前已有31种罕见病的73种药物纳入医保，其中甲类药物17种，乙类药物56种。甲类药物能够全额报销，乙类药物需要自付

一部分，报销一部分，报销比例因各地政策和药物有所不同，通常为70%至80%。

与前5轮医保谈判相比，今年的调整体现出国家医保对罕见病患者等特殊人群用药的重视。南开大学卫生经济与医疗保障研究中心主任朱铭来教授介绍，一共有7种药物进入2022年国家医保目录，而且建立了单独的申报通道，这是第一次单独循环。

这7种罕见病用药涉及多发性硬化、肺动脉高压、遗传性血管性水肿、肌萎缩侧索硬化、脊髓性肌萎缩症和视神经脊髓炎谱系疾病。其中，脊髓性肌萎缩症(SMA)的口服药利司扑兰成功进入医保目录，此前，同样用于治疗SMA的诺西那生钠注射液已被纳入2021年国家医保目录。对SMA患者来说，实现了从 有药可用 到有药可保 有药可选。

医保目录外的高值罕见病药怎么办

与此同时，仍有多种罕见病药物没能被纳入医保。上述《报告》显示：目前，31种罕见病的73种药物已纳入我国医保，另有24种罕见病的30种药物未纳入医保，其中有16种罕见病的全部治疗药物(共计16种)均未纳入医保，他们中的13种药物属于高值药，年治疗费用多为几十万元到上百万元，远远超过 灾难性卫生支出 的上限。

太贵，是这些罕见病药物未能进入医保的主要原因。唯铭赞一开始进来的时候很贵，不愿意降价，后来又有买2送1或买3送1的机制，到去年(2022年)3月份我家孩子开始用药的时候，我们和药方谈判，每年花50万元就可以赠药。端端父亲说，这一价格对于这个年收入不足40万元的家庭来说也很难承受。

探索罕见病支付保障新方向

今年1月，江苏省人大通过了《江苏

新的问题。通过双通道在药店拿药的患

者可能不会定期找医生去复查，无法做到规范地随访和观察。多发性硬化患者、病痛挑战基金会脱髓鞘项目负责人杨毛毛认为，这样不利于监测病情，也无法通过复查的反馈，监测患者使用药物的效果。

还有业内人士认为，双通道 可能会造成药品的滥用和误用。有医生告诉记者，目前 双通道 政策在某些省市未能彻底打通，患者依旧需要自费用药。

不过在股剑看来，没有任何一项措施是从开始就完美的。可以摸着石头过河，先让患者用起来，保证政策落地。

医保目录外的高值罕见病药怎么办

与此同时，仍有多种罕见病药物没能被纳入医保。上述《报告》显示：目前，31种罕见病的73种药物已纳入我国医保，另有24种罕见病的30种药物未纳入医保，其中有16种罕见病的全部治疗药物(共计16种)均未纳入医保，他们中的13种药物属于高值药，年治疗费用多为几十万元到上百万元，远远超过 灾难性卫生支出 的上限。

太贵，是这些罕见病药物未能进入医保的主要原因。唯铭赞一开始进来的时候很贵，不愿意降价，后来又有买2送1或买3送1的机制，到去年(2022年)3月份我家孩子开始用药的时候，我们和药方谈判，每年花50万元就可以赠药。端端父亲说，这一价格对于这个年收入不足40万元的家庭来说也很难承受。

探索罕见病支付保障新方向

今年1月，江苏省人大通过了《江苏

价后，医保支付降价至3.3万元/针的价格让波波 激动到词穷，想到的只有感谢。从2022年6月16日第一次用药至今，波波已经完成了5针注射，翻身功能有了改善。

而3月1日落地实施的2022版国家医保药品目录又新增了第二款SMA治疗药物 利司扑兰口服溶液用散，这是全球首个治疗SMA的靶向mRNA口服小分子疾病修正治疗药物，可穿透血脑屏障，同时提高中枢神经系统与外周组织的SMN蛋白。据研发厂商罗氏制药中国介绍，利司扑兰散剂方便常温储存和运输，可以居家治疗，无需住院、侵入性手术或同时使用其他药物。因为这些特点，业界也认为SMA开启了 口服 治疗新时代。

你们给这些患儿让10块钱，可能他们就可以多喝几瓶牛奶，多吃几个鸡蛋。这是当时SMA治疗用药医保谈判现场让人印象深刻的一句话。经过5次报价，这款药物最终以3780元/支的价格正式纳入国家医保。据报道，湖南一个已经用上该药的患者，医保报销后实际自付1512元。SMA患者不仅 有药可用，而且 有药可选，还节省了住院、往返交通等经济成本。

在 保基本 大背景下，医保目前覆盖了70%左右的罕见病药品数量。多位相关人士在接受中青报 中青网记者采访时

好消息是，经过地方普惠险 西湖益联保 报销之后，去年端端家里的购药花费又能减少大约10万元。对于在其保障范围内的罕见病种及药品，西湖益联保 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15万元。端端可享受近10万元减免。

近年来，地方政府探索罕见病用药保障机制的脚步从未停歇，尤其是想尽办法保障未纳入目录的罕见病高值创新药的用药。《报告》指出，经过多年实践，地方罕见病用药保障机制在2019年至2021年逐渐形成以浙江为代表的 专项基金 模式，以山东、四川成都为代表的 大病保险 模式，以广东佛山为代表的 医疗救助 模式。

各地探索出的 普惠险 专项资金保障 等，也在尽力减轻患者家庭的经济负担。

端端父亲理解国家医保要 全国一盘棋，但仍然羡慕那些在待遇清单制度出台之前就把唯铭赞纳入地方医保的省市。据他了解，有的城市将罕见病患者年度药品费用上限定为46万元，其中医保最高可报销40万元。唯铭赞也在这个保障范围内。

医疗保障待遇清单制度对各地的待遇水平进行了统一，体现了医保制度的公平性。但是，地方福利的水平一旦下降，便可能引发公众不满。朱铭来告诉记者。

探索罕见病支付保障新方向

今年1月，江苏省人大通过了《江苏