

# 欧盟罕见病保障体系及启示

何江江<sup>1\*</sup> 张崖冰<sup>1</sup> 夏苏建<sup>2</sup> 胡善联<sup>1,3</sup>

1. 上海市卫生发展研究中心 上海 200040

2. 暨南大学医学院 广州 510632

3. 复旦大学公共卫生学院 上海 200032

**【摘要】**欧盟在2008年正式从全欧洲的战略层面开展罕见病保障专项工作,已经形成的罕见病相关工作经验,非常值得中国借鉴。通过总结欧盟罕见病概况及孤儿药目录、罕见病组织结构与战略计划、罕见病筹资支付体系和服务提供等情况,分析欧盟罕见病保障体系的优缺点,提出我国开展罕见病保障工作的实施建议,如统一罕见病的合理定义、编码与目录;建立罕见病保障工作的组织架构,制定罕见病国家(地区)计划或政策,优化罕见病服务提供,建立可持续性的罕见病筹资体系,注重罕见病工作的综合全面性和地区差异性,为提高我国罕见病防治工作的保障力度和可持续性提供参考。

**【关键词】**欧盟;罕见病;孤儿药;社会保障;医疗保险

中图分类号:R197.1 文献标识码:A doi: 10.3969/j.issn.1674-2982.2012.07.011

## Social security system of rare diseases in European Union and its implications for China

HE Jiang-jiang<sup>1</sup>, ZHANG Ya-bing<sup>1</sup>, XIA Su-jian<sup>2</sup>, HU Shan-lian<sup>1,3</sup>

1. Shanghai Health Development Research Center, Shanghai 200040, China

2. School of Medicine, Jinan University, Guangzhou 510632, China

3. School of Public Health, Fudan University, Shanghai 200032, China

**【Abstract】**European Union carried out social security work of rare diseases at the strategic level from all over Europe in 2008, and had gained some good work experiences related rare diseases, from which China can learn. By summing up the overview of the EU rare diseases and its orphan drugs list, organization structure and strategic plan, financing and payment systems, and services providing system, etc. we analyzed the advantages and disadvantages of the security system of EU's rare disease, and proposed the implementation recommendations to carrying out social protection of rare disease in China, which including unifying rare diseases definition, coding, and catalogue; constructing the organization system for health care; drawing up national and regional plans and policies; optimizing services for rare diseases; constructing sustainable financing system for rare diseases; focusing on the comprehensiveness and regional disparity, and provided a reference to improving prevention and control of rare disease, and strengthened the sustainability development of China's rare diseases security system.

**【Key words】**European Union; Rare diseases; Orphan drugs; Social security; Medical insurance

随着深化医药卫生体制改革的推进,以及农村儿童白血病、先天性心脏病等灾难性疾病的医疗保障试点工作的开展<sup>[1]</sup>,罕见重大疾病也逐渐成为社会关注的热点。罕见病是发病率极低的疾病,常常

被排除在医疗保险体系之外<sup>[2-3]</sup>,但其种类繁多,且具复杂性、严重性、恶化性以及致残性等特点。从医学和风险规制角度考虑,开展罕见病防治工作既是保障罕见病患者健康权、生存权的迫切需要,也是国

\* 基金项目:上海市卫生经济学会委托课题

作者简介:何江江,男(1984年—),硕士,研究实习员,主要研究方向为卫生政策分析、药品经济与药品政策、社会医学。

E-mail:hejiangjiang\_2006@yahoo.com.cn

家体制实现公平、正义的必然要求,具有必要性和现实意义。<sup>[4]</sup> 欧盟在 2008 年正式从全欧洲的战略层面开展罕见病保障专项工作,本研究通过总结欧盟罕见病保障的相关经验,为提高我国罕见病防治工作的保障力度和可持续性提供参考。

## 1 欧盟罕见病概况

### 1.1 欧盟罕见病定义、编码与目录

欧盟将罕见病(Rare Disease)定义为发病率小于 5/10000,导致人体衰弱甚至危及生命的疾病。其种类很多(5 000 ~ 8 000 种),大概 6% ~ 8% 的人口数受其影响,欧盟国家中共有 2 700 万 ~ 3 600 万人罹患此类疾病。<sup>[5-6]</sup> 罕见病的诊断困难、错误分类和缺乏适当编码导致其疾病负担无法明确,这也是制定罕见病卫生规划时遇到的主要问题之一。基于这个原因,疾病编码成为欧洲罕见病倡议的中心议题,罕见病工作组(Rare Diseases Task Force, RDTF)与世界卫生组织(WHO)合作,组建了罕见病分类工作组,其工作是在 WHO 2007 年出版的国际疾病分类第十版(ICD 10)修订本的框架内开展的,预计在 2015 年执行 ICD 11,它将为卫生信息系统追踪罕见病提供工具。在 ICD 11 生效前,欧洲孤儿药与罕见病资料库(Orphanet)分类系统(Orpha Code)提供了一个与未来的 ICD 11 大致符合的编码。<sup>[5]</sup>

为了更多地了解罕见疾病,需要不断地定期更

新罕见病的详细目录,欧盟建立了 ORPHANET 网站,其中包括患病率、致病机制、临床特点和病因学信息,这些信息将会使疾病认知最大化,并为卫生服务提供者、患者和研究人员提供文献支持。截至 2012 年 1 月,该网站已有 5 954 种罕见病信息。

### 1.2 欧盟罕见病用药目录

罕见病用药(Orphan drug,又称孤儿药)是用于诊断、预防或治疗致命或非常严重的罕见疾病的药物。ORPHANET 网站提供的《欧盟孤儿药目录》<sup>[7]</sup>(收录日期截至 2012 年 1 月)中所有孤儿药在欧盟地区均获得了销售许可,但部分药品仅在个别国家中可以获得。实际上,某个国家某种孤儿药的可获得性取决于当地的药品研发战略和补偿政策。

ORPHANET 孤儿药目录包括经欧盟罕见药物认定的孤儿药目录(a)和未经欧盟罕见药物认定的孤儿药目录(b),严格地来说,欧盟孤儿药应该都是依据《孤儿药品条例 EC 141/2000》获得欧盟罕见药品认定的医疗产品,然后再获得欧盟范围内的销售许可,并在疗效方面具有积极评价;孤儿药目录(b)中的药品获得了欧盟销售许可,但没有获得欧盟罕见药品认定或者罕见药品认定已被撤销,通常这些药品可能在世界其他地区获得了罕见药品认定,或者药品的一个或多个适应症是罕见病,均有可能被纳入到此目录中(表 1)。

表 1 《欧盟孤儿药目录》的 ATCI 类别分布情况

解剖治疗化学分类(第一级)	孤儿药目录(a)		孤儿药目录(b)	
	数量(个)	构成比(%)	数量(个)	构成比(%)
A-消化代谢系统	13	20.97	4	5.63
B-血液和造血器官	3	4.84	11	15.49
C-心血管系统	4	6.45	1	1.41
G-生殖泌尿系统和性激素	1	1.61	3	4.23
H-非性激素和胰岛素类的激素类系统用药	3	4.84	3	4.23
J-系统用抗感染药	2	3.23	10	14.08
L-抗肿瘤药和免疫功能调节药	28	45.16	30	42.25
N-神经系统	6	9.68	4	5.63
P-抗寄生虫药、杀虫药和驱虫药	0	0.00	1	1.41
R-呼吸系统	0	0.00	1	1.41
S-感觉器官	0	0.00	1	1.41
V-杂类	2	3.23	2	2.82
合计	62	100.00	71	100.00

## 2 欧盟罕见病组织结构与战略计划

### 2.1 欧盟罕见病组织结构

欧盟罕见病工作组由欧洲委员会公共卫生理事会成立,主要职责是建议和帮助欧洲委员会公共卫生理事促进欧洲罕见病的最佳预防、诊断及治疗。成立了欧盟罕见病专家委员会(European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD),参与机构包括各级行政部门、学术团体、医院管理部门、患者组织代表等。

欧盟孤儿药委员会(Committee for Orphan Medicinal Products, COMP)由欧盟药品管理局成立,其职责包括:评审孤儿药认定申请,为欧盟委员会与欧盟孤儿药政策相关的事务提供援助等。在孤儿药认定工作中,孤儿药委员会选定特定罕见病的专家(包括专攻罕见病的医生、对于病症有切身体验的患者组织代表、药理学家、科学家和流行病学家),并建立专家数据库。此外,由欧盟药品管理局/孤儿药委员会成员和患者组织及制药企业代表组成孤儿药委员会与利益相关方工作组,以保证孤儿药认定程序的透明度并提出相关政策建议。

由于罕见病的种类繁多,在欧洲有1700多个不同的患者组织,他们在提供信息、帮助患者、增加研究经费和改善治疗服务质量等方面发挥着重要作用。罕见病患者及家属中的许多人被建组成国家联盟,其中最重要的是欧洲罕见病保护伞组织(European Organization for Rare Diseases, EURORDIS),其网站拥有6种语言版本(英语、法语、德语、西班牙语、意大利语和葡萄牙语),是欧盟和各成员国政策、先进的儿科疗法和孤儿药、患者案例等信息的重要来源。<sup>[8]</sup> EURORDIS在制定欧洲罕见病政策中的参与和对罕见病综合发展领域的贡献,成功呈现了患者授权产生的效果。

### 2.2 欧盟罕见病计划与政策

2009年1月,欧洲理事会建议在欧洲合作的背景下制定一个专门的国家计划或战略,以一种全面和综合的方式为罕见病患者提供卫生服务和社会照顾,改善这些患者的病情。<sup>[3]</sup> 欧盟不同国家关于罕见病的行动经验是不一样的。一些成员国

已经开始它们第二阶段的计划(如法国),一些国家刚开始第一阶段计划(如西班牙、葡萄牙、希腊和保加利亚),另外一些国家仅仅限于理论阶段。然而,随着《理事会建议》的发布,每个成员国都应该(最好在2013年底前)在适当的水平内建立和实施罕见病计划或战略,目标是保证欧洲所有的罕见病患者都能平等地享有优质的诊断、治疗和康复服务。<sup>[9]</sup>

保加利亚<sup>[10]</sup>、法国<sup>[11]</sup>、希腊<sup>[5]</sup>、葡萄牙<sup>[12]</sup>和西班牙<sup>[13]</sup>5国已经确定了国家罕见病计划的总体目标以及需要改善的领域和具体措施,在不同欧洲国家间,现有计划的具体领域是大体相同的,主要包括以下方面:罕见病特异性的识别;为患者和社会提供疾病信息;更好地获得医疗服务;及时和适当的诊断;更好的治疗和获得所需药品(如孤儿药);研究工作;卫生专业人员的培训;患者权力;医疗服务和专门社会服务的改善。一个国家计划或战略的总体目标要考虑到整个社会的普遍需求、优质服务的可及性、平等性和社会团结等价值观。

## 3 欧盟罕见病筹资支付体系

目前,欧盟罕见病领域的筹资主要包括以下三个方面<sup>[14-15]</sup>:

### 3.1 成员国合作与资源共享

欧盟除了期望从加强合作中发展新的筹资机制外,EUCERD也被期望在引导罕见病治疗相关问题的讨论和支持罕见病政策的制定中发挥重要作用。<sup>[16]</sup> 卫生保健和医疗服务高层组织已经在其议程中添加了一些关于罕见病的主题,并将卫生制度和政策互联的讨论事宜放在重要位置,进而加强各成员国在罕见病领域的合作与资源共享。

### 3.2 欧盟专项经费

#### (1) 欧盟第二健康项目

作为卫生相关的国家预算,罕见病筹资应该是一项国家责任,某些国家行动可以放在欧盟第二健康项目(2008—2013年)制定的联合行动中。2010年,由欧洲委员会发起的两项联合行动,就是用于支

持 Orphanet 数据库和先天性异常监测网络的建设。联合行动意味着成员国与欧洲委员会之间财务和政治责任的分担,对于那些需要广泛协作的行动来说,这是相当有效的。由欧盟第二健康项目资助的设施可以用来开发欧洲罕见病参考网络。

## (2) 欧盟结构基金

为了资助基础设施或国家罕见病计划的其他投资,国家战略参考框架(National Strategic Reference Framework, NSRF)应被用于确定期间成员国接收的欧盟结构基金的主要优先事项。每个成员国都有自己的 NSRF。国家框架是《结构基金条例》(2007—2013 年)的一项新规定,将用于建立期间各成员国结构基金运行计划的高级别战略。2007—2013 年期间,只有 7 个成员国的 NSRF 中包括卫生投资,分别是保加利亚、爱沙尼亚、希腊、立陶宛、马耳他、斯洛伐克共和国和西班牙,而仅有希腊为国家罕见病计划申请了专项资金。

作为欧盟结构基金之一的欧洲社会基金(European Social Fund, ESF)<sup>[17]</sup>旨在减少欧盟各国间的差距,加强经济发展和社会凝聚力。依法成立且符合 ESF 规定的任何组织(公共、私人或第三部门,个体商贩除外)均能申请拨款。由于欧洲社会基金资助培训,罕见病家庭照顾培训将肯定会被视为其中的一部分。

## 3.3 各成员国的医疗保险与罕见病基金

加快和确保罕见病治疗的公平可及,主要体现在改善患者的孤儿药可及性上。孤儿药指定、方案援助和上市批准这些程序现在集中由欧盟负责,但这些产品的定价和报销工作仍然由各成员国自己负责,罕见病治疗可及性方面主要取决于 27 个成员国医疗保险体系和相关疾病基金中的药品定价与报销系统。对比利时、法国、意大利和荷兰 4 个典型国家的研究发现,孤儿药定价主要以价格管制为主;报销体系以社会医疗保险为主,主要基于预算决定是否报销,部分国家同时考虑成本效益指标,大多数药品全额报销;均存在孤儿药同情用药程序,部分国家拥有孤儿药标签外使用程序;孤儿药处方权主要由专科医生掌握,通过医院药房发药(表 2)<sup>[18]</sup>。

表 2 欧洲四国罕见病和孤儿药市场的管理规范比较

功能	比利时	法国	意大利	荷兰
机构背景				
罕见病/孤儿药中心	—	有	有	—
促进孤儿药开发的政策措施	—	有	有	有
罕见病/孤儿药研究的激励机制	—	有	有	有
上市许可				
国家上市许可程序	—	—	—	—
孤儿药同情用药程序	有	有	有	有
孤儿药核准标签外使用程序	—	—	有	有
定价				
自由价格	—	—	—	—
价格管制	是	是	是	是
报销				
第三方支付				
国家卫生服务	—	—	有	—
社会保险	有	有	—	有
基于成本效益的报销	—	有	有	有时
基于预算影响的报销	有	有	有	有
报销水平				
全部报销	有	有	有	有
	(31 种)	(24 种)	(23 种)	(8 种)
部分报销	—	有	—	有
		(6 种)		(14 种)
分配渠道				
发药途径				
医院药房	是	—	是	是
社区药房	—	—	是	是
卫生机构	—	—	是	—
网络	—	—	—	—
其他	—	—	—	—
开处方				
专科医生	是	—	是	是
从业护士	—	—	—	—
全科医生	—	—	—	是
存在开孤儿药处方的疾病	是	是	是	是

尽管欧盟第 2000/141 号规章在孤儿医疗产品的研发和上市方面提供了激励措施,但欧洲各国孤儿药的可获得性和居民可及性是不同的,也是不令人满意的。在某些情况下,事实是公司不愿意在某些国家上市此类药品(如一些小国,市场价值有限),或其他情况有关国家补偿程序和特殊药品许可标准。为了确保所有欧盟公民可以及时公平地获得孤儿

药,需要进一步考虑以下问题:在公司和定价补偿机构之间建立早期对话,包括关于孤儿药销售渠道和未来需求的临床价值评估机构;关于孤儿药临床附加值的科学评估方面,开展成员国与欧洲机构之间的知识交流;通过有条件的定价和报销政策,促进孤儿药的首次使用;在欧盟层面提升罕见病意识和专业知识。<sup>[19]</sup>

## 4 欧盟罕见病服务提供体系

### 4.1 欧盟罕见病医疗服务

#### (1) 临床医学中心

临床医学中心的网络建设是罕见病患者获得优质医疗服务的保证。2009年部长级会谈签署了有关电子健康信息这一主题的《布拉格宣言》<sup>[20]</sup>,指出电子健康信息技术可以利用多种不同的方式支持这一领域,如电子在线服务项目清晰展示了信息通讯技术(ICT)如何帮助患者之间相互联系并发展患者社区;研究组织分享数据库;收集临床研究信息;注册愿意参加临床试验研究的患者和通过向专家提交案例来帮助改善诊疗质量;通过ICT提供远程医疗等<sup>[5]</sup>。

#### (2) 临床路径

基于足够有价值的证据、成功的诊疗方案、专家的一致意见和大范围的临床医学中心网络,临床路径将会相当有效。如果可能,一些临床路径应该为患者及其家属提供充分的社会服务和心理支持措施。欧盟通过经常性更新 Orphanet 目录和指定中心与欧洲罕见病公共资源目录进行信息交流,促进罕见病患者向国外临床医学中心的自发性转诊。<sup>[5]</sup>

#### (3) 诊断

罕见病诊断是获得适当治疗的基础,但目前存在三个瓶颈:异常症状识别模式的缺乏,相应转诊模式的缺乏和可用诊断测试的稀缺。欧盟在国家 and 国际层面推行加入外部质量控制计划,确保基因检测和其他诊断检测的质量,同时促进遗传咨询的广泛使用。在改善诊断水平方面,信息、临床指南的制定和专业卫生人员的培训将发挥重要作用。同时临床医学中心在加强罕见病诊断能力方面也很重要。这些中心加入到国家和欧洲网络将会带来更多的

价值。<sup>[5]</sup>

#### (4) 筛查

由于各成员国公共卫生体系和社会聚焦问题的不同,新生儿人群筛查项目或目标人群筛选不尽相同,如某些疾病不同的地理分布方式或高风险特定人群的分布情况。关于新生儿疾病筛查的做法,在欧洲各国存在显著差异,如筛查出来的罕见病数量可能从2到25。筛查项目数据和评估不同筛查政策效果的必要性已经刺激公共卫生总干事在2009年7月推出了一个招标要求,对欧盟成员国新生儿筛查实践进行现况评价。在这些前提下,罕见病保障计划或战略应重点考虑:对欧洲现有新生儿筛查项目评价的贡献;监测人群变化,进而调整有关目标人群筛查实践的规定。<sup>[5]</sup>

#### (5) 康复

很多罕见病会导致残疾的发生,因此有必要为患者建立有序的康复程序,以促进他们的身体、感官、智力、心理和社会功能达到并维持最优水平。对于罕见病患者的康复需求而言,要求医辅人员进行特别的康复培训。而康复治疗人员对罕见病患者所付出的额外努力应该得到适当的补偿,否则可能会被迫将罕见病患者拒之于门外。为确保上述额外努力被发现,被认识且被认为是恰当的资源,需要一个特定编码将其纳入到卫生体系中。有关罕见病患者辅助治疗补偿方案已经在第二轮法国罕见病计划中被认识到。<sup>[5]</sup>

### 4.2 社会服务

#### (1) 罕见病信息服务

患者协会、资料参考网络、罕见病登记或具体活动的特定疾病门户网站(如欧盟公共卫生网罕见病部、EMA网站、EURORDIS和ORPHANET以及其他罕见病相关网站)是患者经常使用的重要信息来源。为患者开发的互动信息和支持服务(如求助热线和电子工具等)为患者、家属和卫生专业人员提供了相关的信息、指导和支持,应加以推广。<sup>[5]</sup>

#### (2) 针对罕见病的社会照顾服务

对于身患罕见、慢性和令人虚弱的疾病的人群来说,不应该只限于医疗和辅助医疗方面的治疗,还应该考虑到社会融入和心理或教育的发展。如通过

网络社区使极孤立的患者建立联系是至关重要的;治疗性康乐活动可以鼓励个人发展;临时照顾服务(暂托服务)为患者家属和护理人员提供休息机会;以及帮助患者融入日常生活并向病人提供心理和教育方面的社会服务。<sup>[5]</sup>

#### 4.3 知识培训服务

欧盟除了开展卫生专业人员培训和教育活动外,罕见病领域的最新信息也与患者和卫生专业人员的需求密切相关,但常常难以发现。这些信息包括治疗和专业服务的组织、孤儿药及其他治疗手段、正在进行的医学实验、康复和社会服务、治疗可及性相关的行政和法律信息以及公共服务提供的报销权利和其他福利待遇等,为卫生专业人员(和患者)开发可靠实用的信息通信工具。<sup>[5]</sup>

### 5 对我国制定罕见病保障制度的启示

欧盟在罕见病领域的努力,促进了各成员国制定罕见病领域的保障计划和战略,促进了欧盟罕见病临床医学中心和参考资料网的建立,加强了罕见病患者组织在研究项目的确定和卫生政策制定中的积极作用。但同时也面临着一些挑战和困难,如(1)罕见病的编码问题:在 ICD11(预计 2014 年出版)尚未应用之前,存在编码、分类以及诊断恰当性等问题,致使大部分罕见病的疾病经济负担无法得到准确计算,流行病学评估难以开展;(2)各成员国对罕见病的态度存在分歧:对于大多数欧盟成员国来说,罕见病是一项新的挑战,对怎样向罕见病患者提供服务及其可行性还存在巨大的分歧。不同成员国甚

至国内不同地区的居民享受到的专业服务、罕见病药物、诊断以及康复措施都不同。此外,大部分成员国国家面临着同样的问题——缺乏罕见病领域相关知识和专家;(3)罕见病领域的专项筹资问题:目前欧盟在罕见病患者服务提供或改善方面的投入成本主要来源于成员国合作、欧盟卫生或社会发展基金以及各成员国医疗报销基金和疾病救助基金,罕见病专项筹资缺乏可持续性。分析欧盟罕见病工作经验,对中国开展罕见病保障工作有以下几点启示。

#### 5.1 统一罕见病的合理定义、编码与目录

全国应采用统一的罕见病定义,目的在于促进跨地区合作和社区行动(如诊断和医疗护理方面的合作,登记活动等)。在国家卫生服务体系中推广使用统一的罕见病目录,并通过相互协作保证该目录的不断更新。推广罕见病的编码工作(建议参考欧洲的 Orpha-编码系统或即将推出的 ICD-11),提高它们在国家卫生系统中的可追溯性。

#### 5.2 建立罕见病保障工作的组织架构

在国家或省市层面,成立独立的罕见病工作委员会(包括民政、卫生、医保、药监、慈善机构和科研部门等),建立包括利益相关者在内的工作机制(如跨学科小组、委员会)来协助国家计划或政策的制定与实施,同时要求对有关机构进行结构最大化的组合,避免与现有卫生体系的机构或功能重复。鼓励建立代表所有罕见病患者利益的国家保护伞组织,并使患者组织参与到罕见病领域的决策进程(图 1)。

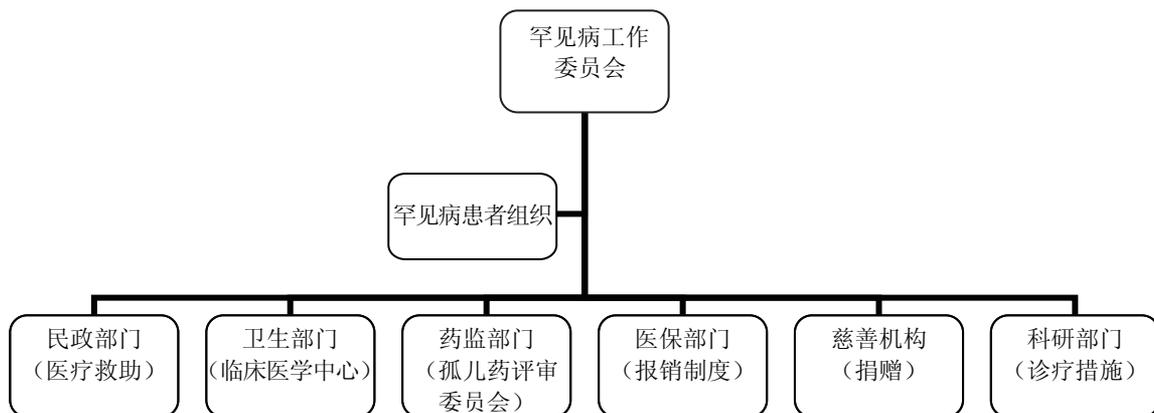


图 1 罕见病保障工作的组织架构图

### 5.3 制定罕见病国家(地区)计划或政策

国家(地区)罕见病计划或政策要列出明确的目标与行动计划,其总体目标是考虑到整个社会的普遍需求、优质服务的可及性、平等性和社会团结等价值观。依据罕见病工作委员会提及的优先领域和各地地区的主要需求,明确具体的行动领域。合理配置资源,以保证在既定期限内行动的可行性。让公众能够获取国家(地区)计划或政策的相关信息,并向患者团体、卫生专业人员组织、广大公众和媒体公布计划的进展情况。保证国家计划或政策的可持续性、可转化性,并把它融入到国家总的卫生体系中。制定罕见病政策监测评价指标体系,进行监测和定期评估。

### 5.4 优化罕见病服务提供

#### (1) 卫生服务提供

制定罕见病临床医学中心的指定机制,保证其服务质量、效率和长期可持续性。制定临床医学中心国家目录,且让公众可以获得。以国家和国际层面上的最佳实践和经验为基础,界定和采用罕见病临床路径。适当推广跨界医疗,这样可以在其他地区找到优质的诊疗中心,患者或生物学标本可以转送到该中心,促进地区间的合作与网络建设。促进生物学样品、放射学影像等其他诊断材料的流通,同时推广远程会诊电子工具。临床医学中心为医辅人员提供合适的培训,协调辅助医学实践的交流,以满足罕见病患者特殊的康复需求。适当促进特定服务的编码工作,进而认识、合理利用和补偿罕见病所必需的特定康复治疗。

#### (2) 罕见病知识培训与信息服务

加强全国罕见病信息网站和数据库的使用,建立罕见病知识信息库,为卫生专业人员提供临床决策参考。医学学位课程中应包括罕见病及其相关、特定的医疗服务等教育模块。支持在医生(全科医生和专科医生)、科学家和新的卫生专业人士中开展罕见病培训。促进罕见病良好实践临床指南的制定与采用,保证公众可以获得,并发放给目标医务人员,确保以一种最有效的方法发放罕见病治疗信息,避免延误。在国家层面,编写现有孤儿药目录(包括补偿情况)和罕见病临床试验目录,同时收集专业中

心、良好实践临床指南、医学实验室活动、临床试验、登记和药品的可获得性等全部信息,并以联合行动计划发布在罕见病信息网站上。

#### (3) 社会服务

制作罕见病的有效信息,并在国家一级以一种适合患者及其家庭需求的形式提供。支持为长期衰弱的罕见病患者及其家庭照顾者提供专门的社会暂托服务。建立专门的社会融入服务,以方便患者融入学校和工作场所。不断更新专门社会服务中心目录,包括患者协会所提供的,传达给国家、区域和患者的网站,并纳入罕见病信息网站内。鼓励为患者开发交互式信息和支持服务(如求助热线、电子工具等),为特定的专业群体(如教师、社会工作者等)开发信息和教育材料,更好地服务罕见病患者。

### 5.5 建立可持续性的罕见病筹资体系

根据国家卫生支出状况,结合国家(定期和不定期)和地区的财政资金,支持罕见病计划或政策。通过地区合作和资源共享方式,满足共同基础设施的可持续性、建设费用分担和效能最大化。开发国家(地区)社会发展基金用于支持罕见病保障计划。探索医疗、信息和研究等跨地区合作活动的统一优化管理机制,确保参与到国家层面的讨论中,追求协调项目的共识,保障罕见病计划的长期可持续性。针对罕见病治疗的保障问题,建议引入慈善、救助和医保等多方资源,减轻罕见病患者的就医负担。

### 5.6 注重罕见病工作的综合全面性和地区差异性

罕见病保障制度是在国家层面开展和实施、并在特定时间内完成的,是由一系列综合、全面的罕见病相关卫生政策与社会政策组成的。人力、财力、基础设施等资源的合理分配对于国家罕见病保障体系的建立有着特殊作用。欧盟经验表明,罕见病保障体系的制定应强调以下两点:一是综合性,即相关战略能够进行最大限度的协同互补,避免重复;二是全面性,即充分考虑大部分罕见病患者的需求(如医疗服务和社会服务等)。我国有必要制定专门的罕见病国家计划和战略,为罕见病患者提供综合、全面的卫生服务和社会照顾,并加强国际和国内各地区的合作。

对我国来说,罕见病是一项新的挑战和问题。

当面对明确病因和临床特征的疾病时,这些国家通常可以从公共卫生的角度讨论共性问题,最终制定有针对性的具体措施。但在罕见病领域,目前各国在卫生与社会组织体系、人口规模、罕见病专业知识与治疗水平、可用资源等方面各不相同,使得罕见病患者服务提供及其可行性方面存在较大差异。我国各地之间也同样存在差异,这导致了各地在罕见病患者的诊断和治疗问题上也有很大分歧。由于各地政策的制定和实施条件不同,我国在制定罕见病政策时应在具备条件的地区先行试点,进而形成成熟的国家计划,以确保不同地区之间在罕见病治疗服务和药品等方面的可及性和公平性。

### 参 考 文 献

- [1] 卫生部. 关于开展提高农村儿童重大疾病医疗保障水平试点工作的意见(卫农卫发〔2010〕53号)[EB/OL]. (2010-06-10) [2012-05-20]. <http://www.moh.gov.cn/publicfiles/business/htmlfiles/mohncwsgls/s3581/201006/47681.htm>.
- [2] The European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases; Europe's challenges [EB/OL]. [2012-05-20]. [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf).
- [3] Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases OJ (2009/C 151/02) [EB/OL]. (2009-07-03) [2012-06-10]. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009;151;0007;0010;EN;PDF>.
- [4] 凯斯·斯斯坦. 风险与理性——安全、法律及环境[M]. 师帅,译. 北京:中国政法大学出版社,2005.
- [5] European Project for Rare Diseases National Plans Development (Europlan). Recommendations for the Development of National Plans for Rare (Guidance Document) [EB/OL]. (2010-07-13) [2012-05-20]. <http://www.europlanproject.eu/ContenutoPage/123/en-GB/project/latest-documents.aspx>.
- [6] OECD. Health at a Glance; Europe 2010 [R]. 2010.
- [7] Orphanet Report Series. Lists of Orphan Drugs in Europe (January 2012) [EB/OL]. [2012-05-20]. [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list\\_of\\_orphan\\_drugs\\_in\\_europe.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf).
- [8] The european umbrella organisation for rare diseases (EURORDIS) [EB/OL]. [2012-05-20]. <http://www.eurordis.org/>.
- [9] Commission of the European communities. Commission staff working document [EB/OL]. [2012-05-20]. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=SEC:2008;2713FIN;EN;DOC>.
- [10] The bulgarian national plan on rare diseases [EB/OL]. (2009-2013) [2012-05-20]. <http://www.raredis.org/pub/events/NPRD.pdf>.
- [11] Ministry of health and social protection (FRANCE 2004). French National Plan for Rare Diseases (2005-2008). [EB/OL]. [2012-05-20]. [http://www.orpha.net/testor/doc/French\\_National\\_Plan.pdf](http://www.orpha.net/testor/doc/French_National_Plan.pdf).
- [12] National Plan for Rare Diseases for Portugal [EB/OL]. [2012-05-20]. [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/portugal.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/portugal.pdf).
- [13] THE SPANISH STRATEGY FOR RARE DISEASES [EB/OL]. [2012-05-20]. <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>.
- [14] European Commission (2001): European Governance - A white Paper (COM(2001) 428 final) [EB/OL]. [2012-05-20]. [http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/site/en/com/2001/com2001\\_0428en01.pdf](http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/site/en/com/2001/com2001_0428en01.pdf).
- [15] The Committee Of The Regions' White Paper On Multilevel Governance (CONST-IV-020) [EB/OL]. [2012-05-20]. <http://www.cor.europa.eu/cor/cms/ui/ViewDocument.aspx?contentid=0b4c7a7b-8bd3-4f04-8556-d3edc75d3fbb>.
- [16] The European Commission web page [EB/OL]. [2012-05-20] [http://ec.europa.eu/research/era/specific-erainitatives\\_en.html](http://ec.europa.eu/research/era/specific-erainitatives_en.html).
- [17] The European Social Fund [EB/OL]. [2012-05-20]. [http://ec.europa.eu/employment\\_social/esf/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/employment_social/esf/index_en.htm).
- [18] Denis A, Simoens S, Fostier C, et al. Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs [R]. 2009.
- [19] EU Commissioners for Enterprise and Health. Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens [EB/OL]. [2012-05-20]. [http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing\\_orphans\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing_orphans_en.pdf).
- [20] Prague Declaration (signed on the 20th of February 2009) [EB/OL]. [2012-05-20]. [http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/docs/events/2009/ehealth2009/prague\\_declaration.pdf](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/docs/events/2009/ehealth2009/prague_declaration.pdf).

[收稿日期:2012-04-11 修回日期:2012-06-16]

(编辑 薛云)