

中国罕见病患者的卫生服务利用及其影响因素分析

马 正^{1*} 郑晓瑛^{1,2}

- 1. 北京大学人口研究所 北京 100871
- 2. 北京大学—亚太经合组织健康科学研究院 北京 100871

【摘 要】目的:分析我国罕见病患者的卫生服务利用和就医体验现状及其影响因素。方法:2016 年 2 月利用自制调查问卷在互联网上对罕见病患者进行调查,采用描述性统计方法和 Logistic 回归进行分析。结果:在调查的 1 771 名罕见病患者中,66% 的患者曾经被误诊过,80. 52% 的患者在确诊后接受过相关的治疗。治疗费用过高是影响就医治疗的首位因素,其次是相关的药品和康复手段缺乏。年龄、性别、种族、受教育程度和医疗保险对患者是否接受过治疗没有显著性影响,有配偶、非农户口、学生、后天获得罕见病和有并发症的患者接受治疗的比例较高。结论:我国罕见病患者的误诊率较高,卫生服务利用率不高,治疗费用过高,同时,目前中国治疗手段缺乏仍需亟待解决。

【关键词】罕见病;卫生服务利用;影响因素
中图分类号:R197 文献标识码:A doi:10. 3969/j. issn. 1674-2982. 2018. 11. 010

Analysis of the health service utilization among patients with rare diseases and the influencing factors in China

MA Zheng¹, ZHENG Xiao-ying^{1,2}
1. Institute of Population Research, Peking University, Beijing 100871, China
2. PKU-APEC Health Science Academy, Beijing 100871, China

【Abstract】 Objective: The goal of this paper is to analyze the status quo of health service utilization and medical experience, as well as the influencing factors among patients with rare diseases in China. Methods: Patients with rare diseases were surveyed online using a self-designed questionnaire in February 2016, and the data are analyzed using descriptive statistical methods and logistic regression. Results: Among 1771 patients surveyed, 66% had been misdiagnosed before and 80. 52% received related treatment after confirmed diagnosis. The high cost of treatment is the first factor affecting medical treatment, followed by the lack of related drugs and rehabilitation methods. Age, gender, race, education level and medical insurance have no significant effect on whether patients receive treatment or not. Patients with spouse, normal urban residents, students, patients with acquired rare diseases, and patients with complications have higher rate of receiving treatment. Conclusions: Among patients with rare diseases in China, the misdiagnosis rate is relatively high, which is related to the low utilization rate of health services as well as the high treatment cost. At the same time, the shortage of good therapeutic means and technical equipment is yet to be resolved in China.

【Key words】 Rare diseases; Health service utilization; Influencing factors

目前,国际上对罕见病没有统一的界定,但通常是指发病率和患病率极低的疾病。根据疾病的流行情况,各国多根据患病水平和患病规模定义罕见病,如欧盟将其定义为患病率在 1/2 000 以下的疾病,美

* 作者简介:马正,男(1976 年—),博士研究生,主要研究方向为健康经济与科技政策评估。E-mail:mazheng@ccfdie. org
通讯作者:郑晓瑛。E-mail:xzheng@pku. edu. cn

国定义为在美国范围内患病人数小于 20 万人的疾病。^[1]2018 年 6 月 8 日,国家卫生健康委员会等五部委联合制定的《第一批罕见病目录》正式发布,共有 121 种疾病被收录其中。^[2]虽然罕见病的患病率较低,但是考虑到我国人口基数后,患病的绝对人口数量仍然较多。^[3]

80% 的罕见病被认为是由遗传基因导致的,其病情通常较为严重,误诊率高,缺乏有效的治疗手段,并且治疗费用昂贵,给患者及其家庭带来严重的经济负担。目前我国对于罕见病的相关研究主要集中在药物的研发与审批、医疗保障政策制度的定性分析、病例报告与诊断等几个方面。^[4-5]澳大利亚罕见病联盟指出,罕见病患者对医疗卫生服务的需求主要是能否获得相应的一级、二级和三级医疗卫生服务和社会支持服务,如及时准确的诊断,疾病信息的告知、复杂病例管理、协调和综合护理等。^[6-7]而目前关于罕见病患者医疗卫生服务需求是否得到满足的相关研究较少。^[8-9]本研究利用相关调查数据分析我国罕见病患者的卫生服务利用情况及其影响因素。

1 资料与方法

1.1 资料来源

本研究数据来源于瓷娃娃罕见病关爱中心等组织和单位共同发起的中国罕见病大调查中罕见病群体生存状况调研数据。调查组于 2016 年 2 月在利用滚雪球的抽样方法,由公益组织选取种子参加研究,每名研究对象参加完调查之后推荐和招募同伴参加项目,对罕见病患者的个人基本特征和服务利用情况进行调查,共回收有效问卷 1 771 份,涵盖了 142 种不同的罕见病。

1.2 变量选择

研究利用调查对象在确诊罕见病后是否接受过至少一次与所患罕见病相关的治疗作为因变量分析我国罕见病患者的卫生服务利用情况。自变量包括人口学、社会经济状况以及患病情况的相关变量。人口学主要变量有性别、年龄和民族。社会经济状况主要包括户口、职业、受教育水平和医疗保险情况。患病情况主要包括患病原因和是否患有并发症。

1.3 分析方法

运用 STATA 14.0 软件对数据进行统计分析,采

用描述性统计方法对样本基本情况和患病情况进行描述,利用 Logistic 回归对患者在接受过任何与所患罕见病相关的治疗进行分析,检验水准 $\alpha = 0.05$ 。

2 结果

2.1 调查对象基本特征

调查对象的平均年龄为 28 岁,男性较多,主要是汉族,农业和非农户口各占一半。调查对象中学生和没有工作的患者均为 20% 左右,另外有 27% 的患者丧失了劳动力。66 个患者没有任何医疗保险,占 4% (表 1)。

表 1 样本基本特征

特征	人数	构成比 (%)
男性	1 070	60.42
汉族	1 663	93.90
非农户口	838	47.32
职业		
无业	356	20.10
在业/务农	539	30.43
离退休	60	3.39
学生	331	18.69
丧失劳动力	485	27.39
受教育水平		
小学及以下	676	38.17
中学	655	36.98
大学及以上	440	24.84
保险		
无保险	66	3.73
城镇职工基本医疗保险	413	23.32
城镇居民基本医疗保险	452	25.52
新型农村合作医疗	760	42.91
城乡居民基本医疗保险	80	4.52

2.2 调查对象罕见病患病情况

在 1 771 名受访对象中,人数最多的是血友病患者,占有所有受访者的 11.7%,其次是进行性肌营养不良的患者占 9.0%,再次是成骨不全症、重症肌无力与结节性硬化症的患者,分别占 7.3%、6.3% 和 6.2%,其他均不超过受访人数的 5% (图 1)。

受访对象中一半以上表示诊断的患病原因是先天遗传,另外有 26% 的不了解患病原因。接近一半的患者明确表示自己患有并发症(已确诊),40% 的患者表示不确定是否患有并发症(表 2)。

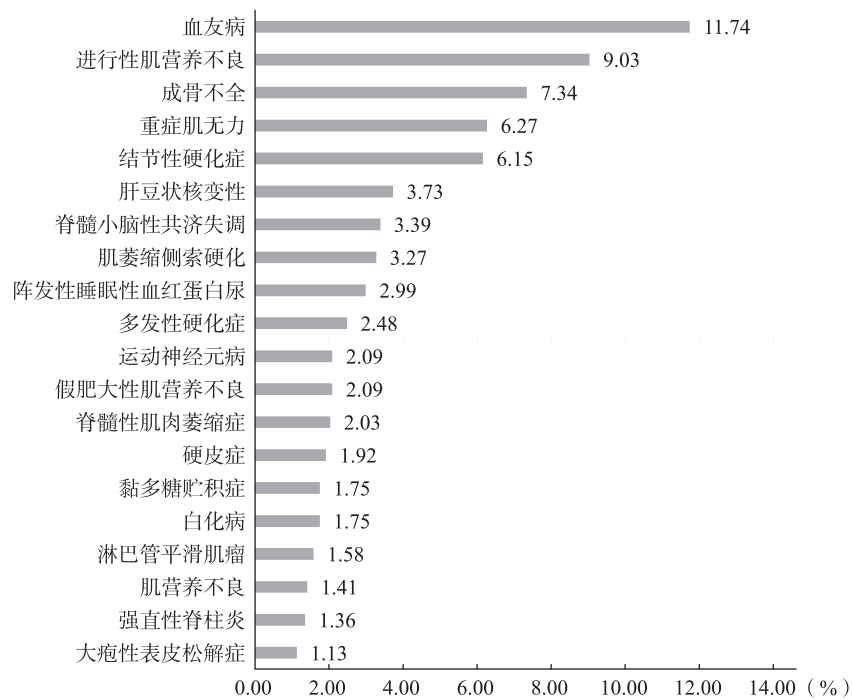


图1 调查对象所患罕见病分布(前二十位)

表2 调查对象罕见病患病情况

变量	人数	构成比(%)
患病原因		
先天遗传	922	52.06
后天获得	392	22.13
不了解	457	25.80
是否患并发症		
否	243	13.72
是	812	45.85
不确定	716	40.43

2.3 罕见病患者服务利用情况

本次调查显示,接近 2/3 的调查对象在确诊自己疾病之前曾经被误诊过,而没有经历过误诊的人占 34.44%。调查对象中 80.52% 的患者在确诊后接受过至少一次与所患罕见病相关的治疗,最主要的治疗手段是药物治疗,在接受过治疗人群中有 87.73% 的接受过药物治疗,另外分别有 30.36% 和 26.65% 的人接受过康复治疗 and 手术治疗。

以调查对象在确诊后是否接受过至少一次与所患罕见病相关的治疗为因变量,利用多因素 Logistic 回归分析其影响因素(表 3)。结果显示年龄、性别、受教育程度和医疗保险对患者是否接受过治疗没有显著性影响。非农户口的患者相对农业户口的患者接受过治疗的概率较高,是后者的 1.76 倍;学生接受过相关治疗的概率是无业人员的 2.29 倍;就患病情况来看,相对于先天遗传患者,后天获得罕见病和 不了解原因的患者接受治疗的概率较高,分别是先

天遗传的 3.46 倍和 1.96 倍;患有并发症的患者治疗率是没有并发症患者的 2.13 倍。

表3 罕见病患者是否接受过治疗的多因素 Logistic 分析结果

变量	OR	95% CI
年龄	1.006	(0.992 ~ 1.019)
男性(参照组 = 女性)	0.835	(0.643 ~ 1.086)
汉族(参照组 = 少数民族)	1.597	(1.000 ~ 2.550)
非农户口(参照组 = 农业户口)	1.760 **	(1.193 ~ 2.598)
职业(参照组 = 无业)		
在业/务农	1.000	(0.695 ~ 1.438)
离退休	0.908	(0.352 ~ 2.341)
学生	2.292 *	(1.516 ~ 3.465)
丧失劳动力	1.319	(0.929 ~ 1.872)
受教育水平(参照组 = 小学及以下)		
中学	1.265	(0.919 ~ 1.741)
大学及以上	0.997	(0.667 ~ 1.490)
保险(参照组 = 无保险)		
城镇职工基本医疗保险	1.896	(0.927 ~ 3.881)
城镇居民基本医疗保险	1.111	(0.563 ~ 2.195)
新型农村合作医疗	1.051	(0.542 ~ 2.038)
城乡居民基本医疗保险	0.961	(0.424 ~ 2.179)
患病原因(参照组 = 先天原因)		
后天获得	3.463 *	(2.334 ~ 5.138)
不了解	1.959 *	(1.431 ~ 2.682)
是否患并发症(参照组 = 否)		
是	2.126 *	(1.461 ~ 3.093)
不确定	1.163	(0.807 ~ 1.677)
常数项	0.657	(0.243 ~ 1.777)

注: * P<0.001 ** P<0.01

在接受过相关治疗的罕见病患者中,认为治疗过程中遇到的最大困难是治疗费用过高,占 32%;其次是相关的药品和康复手段缺乏,占 16%;认为治疗

效果差、报销比例低和就医地点远的患者各占 12% 左右(图 2)。

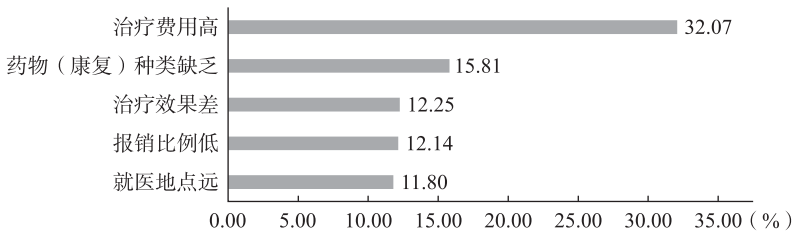


图 2 罕见病患者在接受治疗的过程中遇到的最大问题

3 讨论

我国目前还没有建立完备的关于罕见病的官方注册登记系统,关于罕见病患者的就医经历的相关研究较少,本研究利用调查数据对罕见病患者患病及就医经历进行分析,在一定程度上弥补了相关研究的空白。研究结果发现,接近 2/3 的调查对象在确诊自己疾病之前曾经被误诊过,80.52% 的患者在确诊后接受过相关的治疗,治疗过程中遇到的最大困难是治疗费用过高,其次是相关的药品和康复手段缺乏。

由于罕见病发病率低、病种多、病情复杂,即使是专业医务人员,对大多数罕见病的了解也很有限,病人及其家属对疾病认知较差等因素,都容易造成延误就医等情况发生。因此在全世界范围内罕见病的误诊率都比较高,许多罕见病患者因为没能及时确诊而延误病情。在本研究中被误诊过的患者达到 66%,与既往的报道相一致。^[9] 据了解,有 60% 的罕见病患者至今尚未确诊,而已确诊的罕见病患者平均确诊周期达 7 年以上,平均被误诊 3 次以上。^[10] 虽然 81% 的患者接受过相关治疗,但是与其他调查相比略低,可能与调查中患者所患罕见病病种的分布情况有关。^[9]

患者的人口学特征中年龄、性别和种族对是否接受过相关治疗都没有显著性,而有配偶的患者相对于没有配偶的患者接受过相关治疗的概率较大,可能是由于有配偶的患者可能会获得更多的来自家庭的支持,所以会更加倾向于利用卫生服务。^[11]

在社会经济特征中,是否是农业户口对患者是否接受过治疗具有显著性影响,非农户口的患者主要居住在城镇地区,相对于农村地区具有更好的卫生资源,能够更及时的接触到相关知识,尤其是对于

罕见病这种较难诊断和治疗的疾病。学生群体作为一个特殊的群体相对于无业人群接受治疗的概率更高,这也与其他疾病的卫生服务利用情况相一致,可能是由于学生更容易受到各方的关注。而受教育程度和医疗保险亚组之间没有显著性区别,这一方面是由于罕见病的治疗手段较少,而且费用昂贵,很少有人能负担的起;另一方面是由于在 2016 年之前医疗保险对罕见病患者的医疗保障能力均较弱,相关药品基本都不在报销目录内,这也与患者认为治疗费用高、报销比例低的情况相一致。需要进一步将罕见病用药适时纳入医保目录,探索建立由医保、财政专项和民政专项资金及社会捐助等罕见病用药筹资保障渠道,提高罕见病用药可及性。^[12-14] 总体来说,罕见病患者对服务的利用存在一定程度的社会经济不平等现象,主要是城乡和职业之间的不平等。

罕见病患病因和并发症情况是影响是否接受治疗的重要因素。先天原因的患者接受治疗的概率较低,主要是由于先天罕见病的患者在治疗方面更加困难,相关的治疗手段缺乏,并且治疗效果较差。有并发症的患者相对于没有并发症的患者更加可能接受治疗,可能是因为并发症会对患者的日常生活造成更多的不便,影响患者的日常生活。

本研究利用调查数据对罕见病患者患病及就医经历进行分析,虽然在一定程度上弥补了相关研究的空白,但也存在一些局限性。第一,本研究利用滚雪球的抽样方法通过互联网进行调查,可能存在潜在的抽样偏倚,另外样本的代表性可能存在不足。第二,研究并未对患者利用卫生服务的程度及负担进行分析。

4 结论与建议

本研究发现,我国罕见病患者存在高误诊的情

况,接受与所患罕见病相关的卫生服务的概率并不高,并且存在一定程度的城乡不平等、治疗费用过高、治疗手段缺乏、保险覆盖不足等问题。因此,提高罕见病的诊治水平,加强罕见病知识的普及和宣传,逐步将其纳入医保报销范围,提高患者卫生服务可及性,切实降低患者负担是今后罕见病防治领域需要关注的重点。

作者声明本文无实际或潜在的利益冲突。

参 考 文 献

[1] 陈永法, 伍琳. 我国罕见病界定标准初探[J]. 中国卫生政策研究, 2014, 7(10): 16-20.

[2] 国家卫生健康委员会. 关于公布第一批罕见病目录的通知[Z]. 2018.

[3] 丁若溪, 张蕾, 赵艺皓, 等. 罕见病流行现状——一个极弱势人口的健康危机[J]. 人口与发展, 2018(1): 72-84.

[4] 王春鹏, 刘永林, 张晔, 等. 基于共词分析的国内罕见病研究热点分析[J]. 中国预防医学杂志, 2017(1): 20-23.

[5] 夏梅君, 龚时薇. 中国专家关注的罕见病和罕用药问题及政策建议的文献系统评价[J]. 中国医院药学杂志, 2017, 37(17): 1655-1660.

[6] Anderson M, Elliott E J, Zurynski Y A. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support[J]. Orpha-

net J Rare Dis, 2013, 8(1): 1-9.

[7] Molster C, Urwin D, Pietro L D, et al. Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases [J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2016, 11(1): 30.

[8] Xin X X, Zhao L, Guan X D, et al. Determinants and Equity Evaluation for Health Expenditure Among Patients with Rare Diseases in China [J]. 中华医学杂志(英文版), 2016, 129(12): 1387.

[9] 傅孟元, 管晓东, 魏国旭, 等. 中国罕见病患者的医疗服务利用、经济负担和健康状况研究(英文)[J]. Journal of Chinese Pharmaceutical Sciences, 2018(5): 361-369.

[10] 刘昶荣. 远程会诊破解罕见病确诊难题[N]. 中国青年报, 2018-03-06.

[11] 龚秀全. 居住安排与社会支持对老年人医疗服务利用的影响研究——以上海为例[J]. 南方经济, 2016(1): 11-27.

[12] 关轶茹, 相维, 张方. 澳大利亚救生药物计划及对我国罕见病医疗救助制度的启示[J]. 中国卫生政策研究, 2015, 8(8): 51-55.

[13] 徐昊鹏, 朱翀, 弓孟春, 等. 中国罕见病研究的现状与未来[J]. 协和医学杂志, 2018(1): 5-9.

[14] Detiček A, Locatelli I, Kos M. Patient Access to Medicines for Rare Diseases in European Countries [J]. Value in Health, 2018, 21(5): 1-9.

[收稿日期: 2018-07-13 修回日期: 2018-09-25]
(编辑 赵晓娟)