



中国罕见病联盟
China Alliance for Rare Diseases



北京大学
PEKING UNIVERSITY



我国罕见病多元保障 政策经验和机制 研究报告

+

.....

联合课题组

中国罕见病联盟

北京大学

中国外商投资企业协会药品研制和开发工作委员会 (RDPAC)

：：我国罕见病多元保障政策 ：：经验和机制建设

主 审：张抒扬、李林康

主 笔：陶立波、王芳旭

咨询专家组（按姓氏拼音为序排列）

冯岚、冯鹏程、胡大洋、胡欣、贾方红、金春林、康琦、康韦、李顺平、刘军帅、李京帅、刘丽、吕兰婷、毛姗姗、史录文、苏晞、隋宾艳、王军、王奕鸥、谢俊明、辛筱茗、姚岚、于保荣、张爱华、张煜、赵琨、郑秉文、郑远秀、钟军、朱坤、地方医保局领导

项目办公室（按姓氏拼音为序排列）

李柯欣、苏沁凝、袁准、郑佳音、张宇



目录

执行摘要	01
一、研究背景	01
二、研究方法	01
三、研究结果	01
四、政策建议	03
1. 研究背景	04
2. 研究目的	06
3. 研究方法	07
3.1. 文献研究和综述	07
3.2. 专家访谈	07
3.3. 地方试点经验调研	07
3.4. 研究路线图	08
4. 二次文献综述：罕见病保障的“三医联动”	09
4.1. 文献检索过程	09
4.2. 重点文献综述	09
5. 专家深度访谈：各种罕见病保障机制的优劣得失	14
5.1. 访谈内容梳理	14
5.1.1. 基本医保管理专家访谈	14
5.1.2. 商保管理专家访谈	15
5.1.3. 罕见病临床专家访谈	15
5.1.4. 社会慈善组织访谈	16
5.1.5. 公共财政和民政救助专家访谈	16

6. 地方经验调研：基本医保基础上的专项保障机制	18
6.1. 山东省青岛市试点经验 - 罕见病补充医保模式	18
6.2. 浙江省试点经验 - 罕见病专项基金模式	20
6.3. 广东省佛山市试点经验 - 罕见病医疗救助模式	21
6.4. 江苏省试点经验 - 罕见病专项基金模式	22
6.5. 甘肃省试点经验 - 罕见病多元救助模式	23
6.6. 北京市试点经验 - 惠民保 + 博鳌特区诊疗保障模式	24
7. 我国罕见病多元保障体系的设计和思考	26
7.1. 罕见病多元保障机制思考	26
7.2. 罕见病多元保障模式设计	27
7.3. 建立罕见病多元保障体系的若干重要问题	29
8. 总结、讨论与政策建议	32
参考文献	35



我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

执行摘要

一、研究背景

随着我国社会经济的发展和全民健康的重视，罕见病医疗保障问题日益获得关注。罕见病患者及其家庭往往背负着沉重的疾病负担，我国基本医保体系在罕见病保障方面已经做出了很多努力，但出于保基本的政策立场尚难以完全覆盖所有的罕见病医药产品。因此，在国家基本医保的基础上探索建立罕见病多元保障机制具有重要的现实意义。

二、研究方法

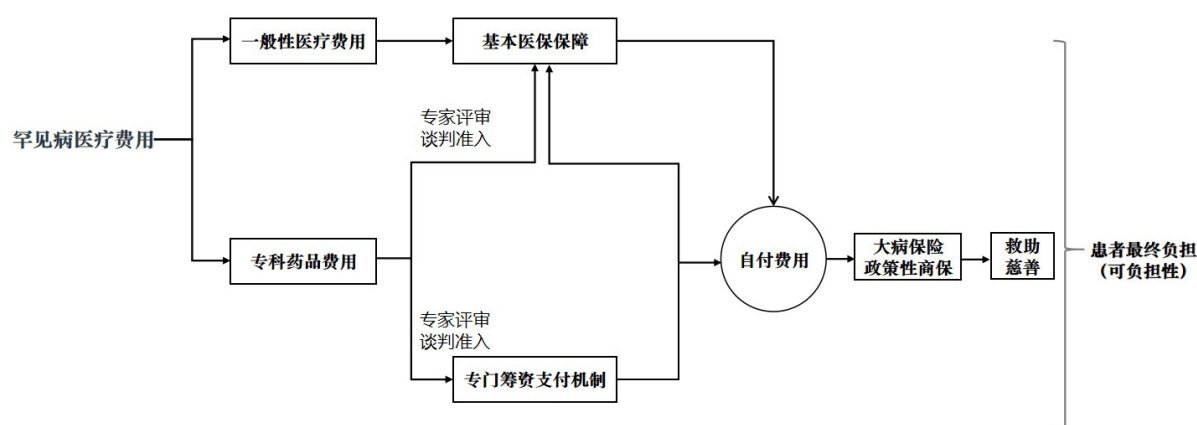
在中国罕见病联盟的组织协调下，研究者采用定性研究的方法，对 2011-2021 年间国内外发表的罕见病多元保障研究文献进行了综述和整理，对基本医保、商业保险、公共财政、民政管理、社会慈善等相关各方专家进行了深入访谈，对我国近些年罕见病创新保障机制的地方试点经验（浙江、青岛等 6 省市）进行了分析梳理，并结合卫生管理、卫生经济、医疗保障、社会心理等学科理论，对我国罕见病多元保障体系建设进行了分析探讨和制度设计。

三、研究结果

从本研究的文献综述和专家访谈结果来看，我国社会中各种罕见病保障机制均各有优劣之处。具体而言：国家医保覆盖了罕见病一般性诊疗服务项目，且通过谈判准入等方式将相当部分罕见病专科用药纳入了报销范围，但对于部分新上市、费用高昂的医药还难以覆盖；商业医保覆盖罕见病存在机制上的困难，由于罕见病费用高昂、遗传性疾病居多、民众参保意识低等原因，罕见病商保项目很难有实质性开展和落地者，包括政策性商保（即惠民保）项目；社会慈善组织在罕见病保障支持中能发挥信息分享、情感支持的作用，但其筹资和经济支持能力有限；民政部门的资金主要用于支持贫困人口，而非疾病负担沉重人口。总之，各种机制各有优劣，单独一种都难以完全承担罕见病保障作用，因此需要构建多元化保障体系。

从我国地方试点经验来看，各地政府都在探索针对罕见病的独立筹资和报销机制，对国家医保尚未覆盖的罕见病医药进行保障。浙江和江苏是从大病保险基金中按每年每参保人 2 元的标准筹资，对 4-5 种罕见病用药进行保障；青岛是从财政、医保、个人账户等多个途径筹资，对国家医保尚未纳入的特药特材（覆盖了部分罕见病）进行保障；佛山是从财政、医保、福利彩票、社会捐赠等多个途径筹资，对第一批 121 种罕见病的用药和治疗性食物进行保障；甘肃是集合医疗救助、民政救助等多方力量，对戈谢病用药进行保障；北京是将当地惠民保和海南博鳌先行试验区的政策结合在一起，对博鳌使用的罕见病用药在北京惠民保种进行报销。总结我国各地罕见病保障政策，大部分都可以归纳为在基本医保外建立新资金池，对国家医保目录外罕见病用药进行给付，从而形成多元保障模式。

结合上述研究结果，本研究认为：在国家医保的基础上，整合各种机制建立罕见病多元化保障，是重要且可行的。具体而言，罕见病一般性医疗费用基本都被国家医保所覆盖，焦点问题是昂贵的罕见病专科医药（即孤儿药），虽然相当一部分罕见病医药已经进入了国家医保目录，但依然还需要建立额外资金池来对国家医保尚未覆盖的医药产品进行保障。此外，报销给付后的自费部分，对经济状况不佳的患者也会有压力，应该配备相应的纾困机制。因此，本研究提出了如下所示的我国罕见病多元保障制度框架



四、政策建议

为建立和完善本研究中提出的罕见病多元保障机制，研究者有如下政策建议：

其一，完善和扩大国家医保对罕见病医疗费用的覆盖范围，尤其是对于罕见病孤儿药产品。由于罕见病的特殊性，罕见病医药的医保目录纳入、临床应用、报销支付中都应该建立针对性管理路径，以倾斜性政策达成社会公平。

其二，建立专门筹资机制以覆盖国家医保尚难以纳入的罕见病专科医药产品，具体路径包括设置专项基金或政策性商保（惠民保）等。由于商保和罕见病之间的兼容困难，建议以专项基金为主要政策方向。对于筹资水平，基于江浙两省以参保者人均 2 元 / 年的筹资水平完成了 4-5 种未纳入国家医保罕见病专项药品的保障覆盖，提示当地人均 0.5 元 / 年的筹资水平即可达成 1 种罕见病药品保障。

其三，完善罕见病患者自费部分的纾困机制。经过基本医保、专项基金、商业保险等途径的报销给付，剩余的个人自付部分对于经济状况窘迫的患者依然产生压力，此时可以利用医疗救助、社会慈善等机制进行帮助。建议管理部门基于罕见病登记网络对贫困患者进行认定，并整合各种救助机制，对真正有需求的罕见病患者进行兜底保障。

其四，稳妥实现罕见病保障制度更迭和延续。近年来我国部分地区试点对一些国家医保尚未覆盖的罕见病药品进行支付保障，但随着国家医保待遇清单政策推进，此类试点政策面临着清退，需要采用适宜的保障方式进行衔接。一方面可考虑延缓对试点政策的清退，在新保障制度建立前保持已有保障，一方面要确保新保障制度的待遇水平与既有政策持平衔接，最后则是建议能加速建立全国统一的罕见病保障体系。

我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

1. 研究背景

生老病死是人们生存于世所无可回避的事情，罹患疾病、保卫健康是每一个人在人生历程中都必须面对的挑战。随着社会的进步和科技的发展，我们对于疾病的理解日益深刻，医学科技迅猛发展，已经研发出越来越多的治疗疾病、恢复健康的工具和技术，为保卫人类的健康发挥着无比重要的作用。

但由于各类疾病的特点不同，其患者群体会面临不同的境况。有些疾病的患病人群较多，因此医疗领域中研发出来的针对这些疾病的诊疗技术也较多，医生的诊疗经验也比较丰富，患者的治疗结果和预后也就会相对乐观。而另一些疾病的患病人群较小，医生的诊疗经验少，针对性的医药技术也不多且由于市场容量问题导致价格也比较高昂。患者的治疗结果因此就不容乐观，罹患这些疾病的患者健康状况往往会遭到严重损害，且治疗中还会面临沉重的经济负担。

对于那些发病率、患病率极低的疾病，人们称之为罕见病（Rare Disease），指人群中患者人数极少、临床诊疗中极为少见之意。罕见病的认定通常是基于发病率或患病率而进行的，但在世界各国各地区的界定和操作方法往往有所不同。世界卫生组织（WHO）对罕见病的界定是：患病人数占总人口 0.65‰-1‰的疾病，而我国台湾地区则将发病率低于 1‰的疾病界定为罕见病。这是标准的基于发病率或患病率来定义罕见病的方式，但由于各国各地区的人口规模不同，同样的发病患病率背后体现的是差异巨大的患者人数，因此容易导致争议。相比而言，美国将罕见病界定为每年患病人数少于 20 万人的疾病，日本则将患病人数少于 5 万人的疾病界定为罕见病，这是从患者人群的绝对规模来界定的方法，但具体数值如何确定，也颇有争议。

在我国，中华医学会遗传医学分会曾将罕见病界定为在人群中患病率低于五十万分之一、在新生儿中发病率低于万分之一的遗传性疾病。但由于具体数值的争议较多，管理部门后来采用了罕见病清单列表的方式对我国罕见病种类进行了界定。2018 年 5 月 22 日，卫健委、科技部、工信部、国家药品监督管理局、国家中医药管理局等五部门联合发布了我国《第一批罕见病》目录，将医学界认可、诊疗技术可及、疾病负担沉重的 121 种罕见疾病纳入，从而明确了我国现阶段罕见病的范畴和保障工作重点。

之所以世界各国各地区普遍对罕见病予以重点的关注、制定了特殊性政策，其原因在于罕见病人数的稀少导致了其在医疗医药技术市场中的重大阻碍。

相比于其他常见疾病的医疗医药市场，罕见病诊疗技术面临着很小的市场容量，其诊疗产品所能获得的市场销售额度非常有限。由于市场容量有限，医疗医药从业者投身罕见病诊疗工作、研发诊疗产品的预期回报就不会太高，于是从业者会更倾向于投身市场容量更大的常见病领域。一位医生在选择其重点研究的疾病领域时，会非常理性的预计到：如果选择一种罕见疾病，则未来可得的患者人数较少，诊疗技术的用武之地不多，自身学术水平和收入的空间都

受限。因此会更理性的选择患者更多的疾病领域。一个医药厂商在选择重点研发的医药产品时，也同样会由于罕见病医药市场容量小而有意识的回避。这样的倾向性就会导致罕见病医疗医药技术的供应不足，导致罕见病患者面临“缺医少药”的艰难处境。

另一方面，正是由于罕见病医疗医药市场的容量有限，一旦有专门性医药产品问世，提供方就会制定较高的价格，希望提高每单位产品的利润率，从而能弥补其各方面的成本投入。但罕见病医药的高昂价格，也就给患者群体带来了沉重的甚至是严酷的经济负担，他们往往要支付数倍、数十倍乃至数百倍普通医药的价格，才能获得有效的罕见病医药产品。这就给患者及其家庭带来极为沉重的负担，很多情况下罕见病患者由于无力承担高昂的价格而减少或放弃治疗，从而严重影响了其诊疗，导致疾病进展给患者带来更大的健康损失和痛苦。

正是因为罕见病领域的上述特殊性，各国各地区都对罕见病患者人群投入重点关注，力图罕见病患者提供有效的医疗服务和保障。随着社会经济水平的发展，随着人们共同体意识的提升，对于罕见病的重视和投入就会有显著的增加。但是，意识到是一回事，真正建立运行高效且持续的罕见病医疗服务和保障体系却并不容易。

通常情况下，当代社会各国各地区都建立了覆盖全体（或绝大多数）人群的社会医疗保障体系。对于罕见病，人们直觉的会希望也能将罕见病保障纳入社会医保的范畴。但社会医保是普惠性保障机制，往往注重于保障大部分社会人群的基本医疗需求，对于罕见病的倾斜性保障，会导致“保基本 vs 罕见病”、“价廉物美 vs 单品高价”等方面的争议。事实上，社会医保承担着广大人群的医疗保障职能，其资金压力也是很大的，资金池安全是其重要的关切，因此单纯依靠社会医保体系来完成纷繁复杂的罕见病经济保障，必须建立在社会足够富裕、医保资金足够安全的基础上，这对于现阶段我国的社会医保而言，难度和风险还是比较大的。

因此，从国内外罕见病保障经验和政策试点来看，在社会医保的基础上建立多元化罕见病医疗保障机制，而不是单纯依靠社会医保体系，是更为合理而适宜的选择。当然，由于医疗卫生领域的特殊性和复杂性、医疗保障体系覆盖人群的广泛性等问题，要建立高效公平的罕见病多元保障体系绝非易事。但道路虽阻且长，这方面的社会需求是明确而迫切的。随着我国社会经济的发展，提高对罕见病患者人群的医疗保障，使他们和其他患者人群一样能获得病有所医的、有尊严的生活，是社会各界的共同呼声。

事实上，对于罕见病多元保障的制度建设和具体实施，国际上已有不少宝贵的经验，我国多个地区也开展了多年政策探索，但整体上我国罕见病保障体系还尚未建立，需要进一步探索。因此，卫生领域的研究者有必要对建立我国罕见病保障体系的路径、机制和方法进行深入探讨，以帮助我国社会尽快建立可行的罕见病保障制度。

我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

2. 研究目的

本研究的目的，是基于卫生管理、医疗保障等方面的学科理论，对国内外罕见病多元保障的政策机制和制度经验，尤其是我国各地罕见病多元保障的政策试点，进行梳理和总结，探讨多元保障的制度设计和实施路径，以期为我国罕见病保障制度的建设提供有益的参考和建议。

具体而言，本研究的内容包括：

- 1、既往罕见病多元保障政策的研究文献综述；
- 2、我国各地罕见病多元保障政策试点经验调查和研究；
- 3、对我国罕见病多元保障政策的路线和机制的分析和探讨。

我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

3. 研究方法

本研究是政策理论性研究项目，主要基于二次文献研究、专家深度访谈、地方试点经验调查的方式对罕见病多元保障相关的理论基础、国内外经验进行深入分析，并结合卫生管理、医保管理和医药经济等方面的学科理论，对研究主题进行分析探讨并提出相应的政策和管理建议。

3.1. 文献研究和综述

本研究中基于“罕见病、医疗保障、孤儿药”等关键词，在知网和万方数据库等文献库中搜寻 2011-2021 年间的研究文献，通过阅读标题和摘要进行文献选取，精读重点文献并进行信息提取和归纳总结。

3.2. 专家访谈

本研究中采用典型抽取方法，选择国家医保管理、公共财政管理、商业医保管理、罕见病临床诊疗和罕见病社会慈善等领域的资深专家，制定结构化访谈提纲进行深度访谈。访谈内容包括：

1. 对我国罕见病医疗保障的整体看法
2. 基本医保对罕见病的保障政策和效果
3. 其他保障机制（商保；大病；慈善；救助）的特点和优劣
4. 不同保障方式的互相衔接
5. 罕见病保障的管理机构设置
6. 罕见病保障的效果评价

研究中通过对各方面专家的深度访谈，深入了解我国罕见病医疗保障工作的现状、取得的成就、存在的问题、多元保障机制的各自优劣得失、多元化保障机制的建立机制等方面内容，并与相关专家深入交换了意见和看法。

3.3. 地方试点经验调研

本研究中采用典型抽取方法，选择我国已有罕见病多元保障政策试点的地区，联系各地区了解政策设计和实施情况的相关人员，通过中国罕见病联盟进行协调安排，对各地试点经验进行调研并收集试点地区的相关政策文件。

研究中共调研 6 个省市：浙江省、江苏省、甘肃省、北京市、青岛市、佛山市，对各地罕见病多元保障的试点政策特点、实施方案、保障效果等情况进行调查了解，从筹资方式、管理部门、保障范围、准入机制、保障待遇、定点管理等方面对各地试点政策进行了梳理和比较，从中总结其经验和规律，以为我国罕见病多元保障体系的建立提供参考。

3.4. 研究路线图



图 1 研究路线图

我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

4. 二次文献综述： 罕见病保障的“三医联动”

4.1. 文献检索过程

研究中基于“罕见病、医疗保障、孤儿药”等关键词，在知网和万方等文献数据库中搜寻 2011-2021 年间的研究文献，发现近十年间关于罕见病医疗保障有较为丰富的文献，其内容覆盖了罕见病诊断治疗体系、罕见病药品（即“孤儿药”）研发供应体系、罕见病经济负担和保障体系等多个方面。

研究组初步检索得到的逾千篇相关研究文献，通过阅读标题和摘要进行筛选，最终获得重点文献 112 篇。研究人员对所得文献进行全文精度，提取其中的关键信息并进行整理和分析。

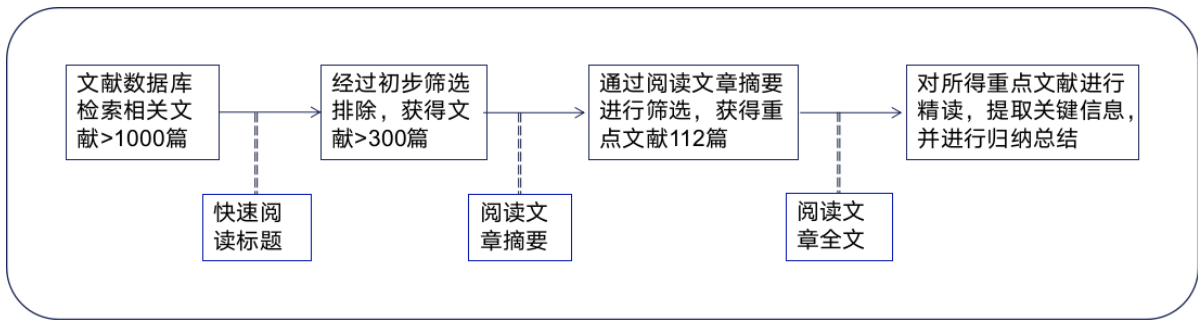


图 2 文献检索和筛选过程

4.2. 重点文献综述

本研究中对罕见病医疗保障相关的文献进行了整理，发现该主题的研究文献虽然众多，但其研究主题和内容基本上可归入四个类别，即：罕见病医疗保障的伦理和法律问题；罕见病医药的供给激励问题；罕见病诊疗的能力建设问题；罕见病医疗费用的社会保障问题。

这四个方面，涵盖了罕见病医疗保障的社会伦理基础和罕见病保障的“三医联动”，即完整的罕见病保障工作必须做到有医、有药、有保，使罕见病患者能获得及时准确的诊疗、能获得有效的医药、其医疗经济负担能获得适宜的社会共济，如此才能使罕见病患者获得完善的社会保障。

首先，随着我国社会的不断发展，社会各界对于罕见病人群的关注日益提升。在既往研究文献中有很多研究者对于提高我国罕见病医疗保障的必然性、必要性及其伦理法理依据发出了“强音”。有相当数量的文献中提到：由于罕见病的“罕见”，因此其诊疗往往不及时、不准确，导致对患者健康状况的严重损伤，产生身心残障，并承受着沉重的疾病负担，而这种负担往往是患者及其家庭自身无法解决的。在一篇文献中，作者清晰的指出：“罕见病的诊断与治疗极其困难，漏诊、误诊、错误治疗现象大量存在，许多患者甚至还没来得及发现真正的病因即已死亡。即便查明了病因，因罕见病药品匮乏且价格昂贵，绝大多数罕见病患者会陷入要么无药可用、要么有药用不起的窘境。因此，罕见病患者被称为社会弱势群体中的极弱势者，他们对社会有着高度的依赖性”（张伟涛，2014）。

由于常规的医疗保障体系都是面向广大社会人群的，因此人数众多且诊疗技术单价较低的常见病、多发病天然就容易获得社会保障的覆盖，从而成为社会医疗保障的主体内容。而罕见病患者群体小，社会呼声弱，且其诊疗技术的价格高昂，如果将资源向罕见病群体倾斜配置，就会出现公平和效率之间的矛盾问题，即：资源是否应该优先考虑投入效率，而不是为保护少数人而伤害了大多数人的福祉。这种公平和效率的矛盾，是阻碍罕见病群体获得充分社会医疗保障的主要原因。为此，很多文献中学者们都认为，必须要破解这种矛盾，罕见病立法应立足于公共健康而不应仅限于个体权利保障，应该从社会底线和基本人权的角度来强调罕见病医疗保障的意义，而不是单纯计算个体的得失（姜天一，2015；程岩，2011）。

如此，强化罕见病保障问题便需要借助社会强制力来进行资源再分配，法律规范由此成为很多研究者的推荐机制。在很多研究文献中就强调了罕见病保障立法的重要性。有文献从罕见病医药产业发展、诊疗水平提升、医疗保障救助等多个方面的法律法规进行了梳理，指出：近年来从中央到地方所出台的政策文件中，提及罕见病的法律和行政法规、部门和地方规章、地方规范性文件 and 地方工作文件等共计 508 篇，但目前我国正处于罕见病政策制定的起步阶段，面临许多问题（张越飞，2020）。有研究者便明确的建议：“先不管好与不好，日本人种和我们差不多，哪怕模仿他们先做下来，一旦立法启动，相关的一系列工作就可以启动起来，以后再慢慢完善相应的内容，再去调整法律”（刘军帅，2015）。

总体而言，研究文献中有大量可见对罕见病医疗保障的呼吁和支持，认为需要在理念上破解罕见病保障“低效率”的误区，从法律和政策角度对社会资源的倾斜性分配进行确认，从而达到罕见病社会保障的目标。但总的来说，这只是理念上的探讨，纵然理由充分，具体的政策体系建设还是需要更有细致深入的分析。

在罕见病医疗保障相关文献中，相当数量的文献是针对罕见病专科医药的，即人们常说的“孤儿药”。医药的研发和推广需要耗费巨大的资源，其过程中面临很多不确定性，是一种成本高昂的风险投资活动，如果缺乏足够的市场回报预期则难以成行。由于罕见病人群规模所限，罕见病医药（尤其是专门用于某种罕见病的专科医药产品）很难有丰厚的收益预期，而医药技术研发过程的成本和风险与常见病医药并无二致。此消彼长之下罕见病医药就呈现“投资少、研发少、上市少”的窘境，如同医药产业中孤苦伶仃的“孤儿”。而这些孤儿药一旦有机会研发上市，为了从有限的患者人群中收回成本，又往往需要制定高昂的单价，从而产生巨大

的疾病经济负担。事实上，罕见病患者所面临的经济负担主要来自于孤儿药的高昂费用。因此，在探讨罕见病医疗保障的文献中，孤儿药的激励和保障问题始终是重要内容之一。

对于罕见病孤儿药的激励，文献中普遍强调，需要从研发、注册、生产、流通、处方等各个环节进行全面的制度设计和立法。有研究（刘菲等，2018）提到，早期我国罕见病政策鼓励主要体现在研发方面，早在1999年我国《药品注册管理办法》中就规定了将罕见病新药纳入特殊审批通道，而近20年来我国政府先后发布了罕见病用药特殊审批、专门通道、优先审评、加快上市等多项政策规定，对罕见病用药进行了全方位的支持。2019年3月，我国政府对首批21个罕见病药品和4个原料药，参照抗癌药标准，对进口环节减按3%征收增值税，国内环节可选择按3%简易办法计征增值税，这使得我国罕见病药品的税负大幅降低，有利于药品的生产和进口。

但是，虽然我国对于罕见病用药进行了多方面的鼓励，我国罕见病药品的患者可及性依然较低。有研究（丁锦希等，2014）提到，现阶段我国罕用药可及性明显低于发达国家，存在的问题有包括上市数目少且时间滞后、生产企业供应能力弱、药品进医保数目少且报销比例低等，且中美间价格对比表明同类罕用药中国价格高于美国。另有研（李立红等，2016）也认为，虽然我国有罕见病用药特殊审批制度，但还缺乏实施细则与配套措施，对于罕见病用药研发和生产并没有发挥实际的规范、指导和支持作用。可见，我国罕见病用药的支持鼓励政策还需要进一步深化和推进。

而在各种罕见病用药保障政策讨论中，文献中最多提到的就是罕见病用药的医保报销问题。对于罕见病用药的研发注册生产方面的激励，从产业链条上讲，都是上游的工作，而最终药品能否获得支付报销，是完成整个供应的最终收官。如果罕见病药品不能顺利的销售出去，获得市场回报，那么即使使前期研发和生产环节有优惠政策，也难以激发厂商的积极性。有学者明确的提出：我国现有医保药品价值体系过于强化经济核算，忽视了罕用药的特殊性。政府应注重大众权利式保障和小众福利式救助相结合，将罕用药单独列入保障范围。此外，国家医保报销和付费机制的普适特点不利于保障患者治疗及用药，可实施多方承担保障责任的共付和谈判机制，尽可能降低患者自付药费比例，同时国家还应推动商业健康保险机构专设罕见病商业保险品种，并逐步在青少年及儿童中普遍推广，提高罕见病救助及罕用药可及性，减少国家公共卫生支出，提升全民健康福利水平。因此，在罕见病用药的激励和保障方面，虽然我国已经有长足进步，但还需要继续深化和推进。

罕见病保障相关文献中另一方面重要内容，是关于罕见病诊疗能力的建设和推广问题。由于罕见病的发病率低，患者人数少，因此医疗人员普遍对其熟悉度不够，容易产生不够准确的诊断和治疗，导致患者失去最优的治疗时机。从驱动机制上讲，和医药产品的研发一样，医疗工作者在选择专业方向时，也会倾向于选择患病人群较大、专业技能用武之地充分的领域，而非患者数量极少的病种领域，从而导致罕见病诊疗能力供给方面的不足与匮乏。

因此，罕见病诊疗能力也存在经济学上所谓的“市场失灵”现象，即依靠社会和市场自发运行机制，难以产生足够的诊疗人员和能力供应。所以在罕见病相关制度建设中，需要通过政府力量来推进罕见病诊疗技术的推广应用，使得各地卫生系统中有足够的受过专业训练的罕见病医疗人员，来帮助罕见病患者及时高效的获得治疗。在这方面，我国罕见病诊疗协作网的建立起到了重要的作用。很多研究文献中都提到我国卫健委于2019年2月推动成立的全国罕见病诊疗协作网，其中覆盖了我国罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的324家医院，以国家级牵头单位北京协和医院和32家省级牵头医院为骨干，对广大基层医院开展罕见病诊疗技术的培训和推广，并组建了罕见病多学科的会诊平台，将协作网中节点医院的诊疗能力向全国辐射。在政府推动下建立罕见病诊疗协作网络，有效克服了罕见病领域的市场失灵现象，为提高我国罕见病诊疗能力、造福罕见病患者发挥了重要作用。

建立完善的罕见病保障体系，需要有完整的“三医联动”，即医药、医疗、医保的互动和协调。在既往文献中，对于加强罕见病社会保障工作，通常把罕见病医疗保障系统的建设放在最后也是最重要的位置。就如同上文所言，罕见病医药产品和诊疗技术的研发和推广，都需要建立完善的激励机制。归根到底，是需要建立机制为罕见病医药产品和诊疗技术提供资金保证。

在大量研究文献中，学者们都不遗余力的强调需要加强罕见病医疗保障体系，建立罕见病诊疗费用的分摊和共济，以减轻患者及其家庭的经济负担，保证患者的治疗，并能对罕见病医药和诊疗技术提供合理的市场回报。但是，既往文献中对于建立罕见病医疗保障的重要性强调较多，对于如何在我国构建操作性的罕见病医保体系却往往语焉不详，提示在这方面需要进行深入研究。

他山之石可以攻玉。为促进我国罕见病医保的建设，既往文献中有不少对国际上罕见病保障的经验进行介绍。有学者曾对国际上多个国家的罕见病保障制度进行综述，从罕见病用药的研发供应、定价补贴、税费减免、使用管理、费用报销等各个环节，介绍了欧洲、美国、日本、韩国、台湾等多地的政策经验（钟军等，2014）。有学者对具体国家或地区的制度进行了深入介绍。例如，有文献对我国台湾地区的罕见病防治和保障体系进行了全面的介绍，内容包括了法律支持体系、疾病支持体系、资金支持体系和社会支持体系。其中资金支持就是我们说的经济保障体系，台湾地区通过多个渠道为罕见病患者及其家庭提供资金支持，以减轻其经济负担，包括：卫生福利事务主管部门对产前遗传诊断和新生儿筛检服务进行费用减免或补助；在社会医保的基础上对于罕见病自付费用进行补助；建立罕见病医疗急难救助；整合罕见病社会慈善救助等（肖建华等，2018）。也有文献对我国香港地区的罕见病用药保障政策进行了介绍，内容包括罕见病范围界定、罕见病用药目录、罕见病资金支持、罕见病费用报销、罕见病社会支持等内容（顾一纯等，2021）。这些国际经验对于我国罕见病保障制度的建设都非常有裨益，但政策的制定和推行都必须基于具体的社会环境和土壤，最终还是需要基于国情来探讨和建立我国的罕见病保障体系。

既往文献中也有不少对我国地区试点经验的介绍。在过去十几年间，随着社会经济的发展和社会保障意识的提高，我国某些地区（尤其是经济状况较好的沿海地区）开始探讨在基本医保的基础上增加对于罕见病的专门保障政策。例如，青岛市早在2005年就提出将多发性硬化、白塞氏病、重症肌无力等罕见病纳入门诊大病保障范围；上海市于2014年由医保、民政和红十字会共同筹资成立了专门的罕见病防治保障基金，将多种罕见病纳入基金资助范围；浙江省从基本医保的大病保险基金中提取部分经费，对戈谢病、渐冻症等罕见病用药提供额外的报销支持等。这些地方试点经验探索在多篇文献中都有介绍，体现了我国各地区在罕见病保障方面的积极探索。但由于目前医保管理部门推行全国统一的医保待遇清单，因此地方试点政策的存续和走向，令人关注。

既往文献中也有对我国商业医保支持保障罕见病的观察和探讨。通常意义上，由于罕见病的遗传性、罕见性等特点，商业医保往往缺乏动力将其包含在保障范围内。但随着我国医疗保险市场的发展，尤其市近些年政策性商保（普惠保）的大力推行，有很多商保项目都将部分罕见病诊疗技术包含在保障范围之内，体现了喜人局面。但相关文献中也指出，商保覆盖罕见病之后也存在诸多问题，包括：商保管理难度问题，尤其是商保缺乏足够的基础数据去进行精准的保费测算，对参保人的就医管理也很困难，因此困难很多；商保公平性问题，由于不同地区和机构的商保计划筹资和待遇水平迥异，罕见病患者所得到的保障也差异甚大，存在不公平现象；商保目前缺乏完整的法律界定和规范，容易产生风险冲突，等等（何达等，2021）。

综上所述，近些年来研究国内外罕见病保障问题的文献是比较丰富的，从各个方面进行了研究和探讨。总的来说，既往文献可以分成4类：其一，是对我国罕见病保障工作的意义和法理的阐述，认为随着我国社会经济的发展，应该对罕见病提供完善的保障，以推动社会公平和基本人权；其二，是对罕见病专科用药（孤儿药）的激励保障政策的探讨，认为应该对罕见病药品的研发、注册、生产、应用、报销等进行全面的制度激励；其三，是对罕见病诊疗能力建设问题的探讨，认为应该基于政府推动，让罕见病诊疗技术更为精准并能为广大基层医疗机构所应用；其四，是对罕见病医疗经济保障问题的探讨，文献中介绍了国内外各种经验和试点，认为罕见病患者高昂的经济负担需要建立适宜的社会共济机制，以减轻其负担、促进其疾病的治疗。这最后一点，也即是本研究的聚焦所在。既往文献中虽然对罕见病医保进行全面的探讨，但如何具体建立我国罕见病保障机制还缺乏深入分析，较多文献停留在理论探讨层面，在本研究中对此问题予以了深入分析。

我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

5. 专家深度访谈：各种罕见病保障机制的优劣得失

罕见病医疗保障工作涉及到医保、卫生、财政、慈善等多个方面，在本研究中研究人员选择相关各方中熟悉罕见病医疗保障工作的专家学者，开展一对一深度访谈，以了解各方对我国罕见病医疗保障政策的看法和建议。

访谈工作中覆盖了基本医保、财政领域、商业保险、罕见病临床诊疗、罕见病社会慈善等领域的专家学者，并访谈了两位罕见病患者家属，访谈内容覆盖了对我国罕见病医疗保障工作的认知、对各种保障机制的看法和罕见病保障工作中关键问题等。研究者对访谈记录进行了深入分析，了解了相关各方在罕见病保障工作中的努力和困难，也分析了各种罕见病保障机制的利弊得失。

5.1. 访谈内容梳理

5.1.1. 基本医保管理专家访谈

我国经过多年的努力，现在已经打造了覆盖全体民众的社会基本医疗保障网，基本医保已经成为全体国民医疗保障的基石。因此，社会上有相当大的呼声，认为我国基本医保应该承担起罕见病医疗保障的主体责任。

通过基本医保管理专家的访谈，研究者了解到我国基本医保在罕见病保障方面已经做了大量工作，为我国罕见病事业提供了巨大的支持。

首先，罕见病患者的一般性诊疗服务，包括常规门诊检查和治疗、并发症住院、营养理疗等，大都被包括在基本医疗覆盖范围之内。虽然患者也需要自付一部分费用，但主要部分是获得基本医保报销给付的。对于患者负担最沉重的罕见病专科药品（孤儿药），我国基本医保通过多年的努力也将相当梳理的药品纳入了医保报销目录中。对于我国首批 121 种罕见病目录内疾病，在中国已上市的治疗药物有 87 种（涉及 43 种罕见病），至 2021 年国家医保谈判后已有 58 种药物纳入医保（涉及 29 种罕见病），占比 67%。可见，无论是罕见病一般诊疗服务还是专科药物，很多都已经获得了我国医保的覆盖，其基石作用不容否认。

但是，由于基本医保的保基本政策定位，其医保资金承担着全体国民的基本医疗保障的重任，就决定了国家医保难以全部解决昂贵的罕见病药医疗费用，尤其是较新上市的、费用过于高昂的孤儿药产品。虽然有社会呼声认为，罕见病患者单体医药费用虽高，但整体人数少因而费用总量可控可承担。但医保资源的稀缺性决定了单体患者的高费用和大量患者的低费用之间存在无法回避的权衡和博弈，而且罕见病的数量其实众多（据报道不下 7 千种），如果都

加以保障则医保资金的压力非常沉重。因此，目前对于那些价格过于高昂的罕见病药品，国家医保还很难全部纳入的。

从根本上说，基本医保对罕见病的保障水平是和该国或该地区的经济发展水平密切相关。从国际上看，富裕国家的社会医保对于罕见病的保障水平就较高，贫困国家就难以保障。在我国，近年来一些经济发展水平较高的沿海地区也探索了罕见病专项保障的政策，体现了其经济实力带来的保障水平，不过现在我国医保正在建立全国统一的医保待遇清单，各地的试点政策走向还需要观察。

5.1.2. 商保管理专家访谈

大力发展商业医疗保险以作为国家基本医保的补充，是我国医改中一直强调的。很多商业保险机构积极参与我国医改工作，推出了种类繁多的商保产品，也积极参与基本医保的经办工作，获得社会认可。尤其是近年来在管理部门的积极倡导和大力支持下，各地推出了很多政策性商保项目（即各种普惠保），对于基本医保报销后的自付部分和基本医保未覆盖的诊疗技术进行了报销补偿，更是引起了全社会的关注。

对于罕见病的医疗保障，社会上有很多呼声，希望发展商保产品对于基本医保尚无法纳入的罕见病医药产品进行保障，以支持罕见病患者的诊疗。但从目前的市场情况看，专门针对罕见病的商保产品寥若晨星，某些商保产品（包括普惠保）覆盖了一部分基本医保未覆盖甚至国内未上市的罕见病医药产品，但保障水平和理赔率均较低。

从运行机制上讲，商业保险是营利性的，必须考虑盈亏平衡性。商保产品，包括普惠保，首先面临的问题是筹资问题，即能销售出去多少产品、获得多少保费、以及能否稳定持续的问题。罕见病的重要特点之一，在于其大多为遗传性疾病，带病体当然愿意参保，无病体则缺乏意愿，因此商保产品的销售难度很大，产品持续性很难维持。罕见病医保产品，因此最好能包含在普遍性医保计划中（即包含各种疾病风险的医保计划）一同推广，但那样就变成了另一种基本医保，运作难度和成本非常高。事实上，商保产品通常都是针对某具体问题的风险分担和保障，但如果单纯针对罕见病风险，确实产品设计和运行上会比较困难。

现实中，商业保险公司很少能推出专门针对罕见病的保险产品，但为了支持罕见病事业、体现社会责任感，我国商业保险公司设立了多种慈善支持项目，为罕见病患者支持纾困，但那些主要是慈善而非商保。

5.1.3. 罕见病临床专家访谈

罕见病临床医生面对的是患者，首先考虑的是准确诊断和合理治疗。目前我国罕见病诊断能力的局限性还比较强，患者往往不能得到及时的诊断，可能耽误治疗时机。诊断后的治疗方面，现在的问题是罕见病专业的医生不够，治疗方案可能不够准确，其实不少罕见病如果能及时诊疗是有不错的预后的。然后就是药物问题，罕见病的治疗主要还是用药，但不少罕见病根本就没有专门的药物，有了药之后，有些非常昂贵，患者用不起，厂商则不愿让价。

在有医有药之后，最后的问题就是需要钱。罕见病的医药经常很贵，患者家庭承担困难，长期一般都不能坚持。现在有些药是进入国家医保的，但还有很多是没有进入的，那就需要别的途径去筹钱。社会上有一些商业保险可以覆盖，有些厂商和社会慈善组织合作，也在提供赠药或是减免费用等慈善项目，医院和医生也有自发组织的捐助慈善活动，如果患者能申请上也能起到作用。

不过，现在各种报销计划或者慈善项目，流程和手续都非常复杂，患者和医生都搞不清，不知道哪里有、不知道如何申请。有时候医院或者医生会聘请社工和学生来专门帮助患者进行填表和申请，帮助他们尽可能获得报销支付。所以如何简化程序也是罕见病支持项目的一个挑战。

5.1.4. 社会慈善组织访谈

目前，我国社会中活跃着相当多的罕见病社会慈善组织，为罕见病患者纾困支持发挥着重要的作用。这些社会慈善组织中，有些是政府背景的基金会，但更多的是针对某种或某几种罕见病的、由患者家属和医护人员等发起创立的社会组织，其组织形式多种多样。

罕见病社会慈善组织的优势，在于其贴近性和非营利性。很多罕见病慈善组织的发起者就是患者、患者家属或医护人员，他们非常了解疾病的苦痛和患者的需求，有充足的激情和爱心去为患者提供服务和支持，针对性强且效率高，在罕见病社会保障体系中发挥着重要作用。

应该说，我国罕见病慈善组织在为患者提供信息分享、情感支持、社会照护等方面能发挥很大的作用，但在为患者提供医疗费用分摊和经济支持方面，社会慈善组织的能力则还显得较为有限。我国社会经济虽然已经发展到了一定的阶段，但总体而言社会慈善捐赠的能力和意愿还有待提高，罕见病慈善组织的募集能力有限，很难募集到大量的款项。现实中，罕见病慈善组织通常只能为患者及其家庭提供有限的经济支持，每年能提供数万元的费用纾减已经殊为不易，面对每年数十万乃至百万千万的罕见病医疗费用，慈善组织能够发挥的作用有限。

因此，虽然我国社会慈善组织在罕见病支持和保障方面非常活跃，发挥着重要作用，但对于罕见病经济保障方面的能力尚比较受限，还是需要和其他保障机制共同配合和努力。

5.1.5. 公共财政和民政救助专家访谈

由于罕见病的社会关注度日益提高，现在也有很多呼声，认为在基本医保、商业医保等医疗保险体系之外，国家公共财政也应该施以援手，对罕见病医疗保障投入资金，以提高保障水平。

从公共财政的视角，对于我国民众医疗保障事业一向是非常重视的，也愿意进行支持。但财政体系中资金的投入是有其固有规律和渠道的，并不能随意变动。对于医疗卫生事业，我国公共财政对于医疗卫生事业有大量的资金注入，近些年随着医改的推进，又有大量的资源投入到社会医保系统中，也就是说，我国财政通过医疗卫生的供方和需方两个途径，都已经投入了巨大的资源，对罕见病的支持也已经体现在其中了。

公共财政的资金是来自全社会的，取之于全民而用之于全民，因此理论上讲，不太容易为某些具体人群提供倾斜性资源注入，那样会造成另一种意义上的不公平。从另一方面讲，现在我国基本医保对于罕见病的支持呈现“药品进入医保能获得大部分费用报销，不进入医保则一分不报”，这就存在争议，即：基本医保对于未进医保目录的罕见病医药费用不进行任何保障，这是值得反思的。

对于民政部门，其职责是对贫困人口开展社会救助，其资金的使用对象是符合贫困人口标准者。罕见病患者及其家庭确实承受着巨大的经济压力，但如果尚未到达贫困人口的标准，则也难以进入民政救助的对象目标中。现实中，民政部门对于因病致贫的患者家庭是有支持和保护的，但如果患者家庭尚有经济能力，则难以覆盖。

我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

6. 地方经验调研：基本医保基础上的专项保障机制

对于罕见病的医疗保障，虽然这些年在国家层面尚没有正式的政策发布，但一些具有前瞻性的地方政府已经开展了很有价值的政策试点。总的来说，地方政府的政策试点主要是针对尚未被纳入国家医保目录的高价格罕见病专科药品，通过特定的筹资机制建立独立于基本医保之外的资金池，对部分罕见病药品进行报销支付。这些地方上的政策探索对于建立和完善我国罕见病医疗保障机制具有重要的参考价值，值得深入研究。

6.1. 山东省青岛市试点经验 - 罕见病补充医保模式

青岛市是我国较早出台专项政策、依托财政出资将罕见病纳入地方补充保障的地区。早在 2005 年，青岛市劳动和社会保障局就发布了《关于完善医疗保险门诊大病管理有关问题的通知》（青劳社〔2005〕23 号），将白塞氏病、多发性硬化、重症肌无力 3 种罕见病纳入了门诊大病的范围。2014 年青岛市人力资源和社会保障局在颁布的《关于实施大病医疗救助制度有关问题的意见》（青人社发〔2014〕24 号）中正式实施大病医疗救助制度，并将若干重要的罕见病种纳入救助范围。2016 年青岛市发布《关于建立补充医疗保险制度的实施意见》（青政发〔2016〕35 号），青岛市开始实施全民补充医疗保险，形成基本医疗保险、大病医疗保险和补充医疗保险相互衔接、互为补充的多层次保障体系。

据《关于实施青岛市全民补充医疗保险有关问题的通知》，补充医疗保险包括特药、特材及精准诊疗项目保障和大额保障两部分，前者对纳入《青岛市补充医疗保险特殊药品和特殊医用耗材及精准诊疗项目目录》的特药特材进行报销，后者对参保人发生的住院和符合门诊慢性病管理（含门诊大病）的临床必需的基本医保药品、服务项目、服务设施目录外医疗相关费用，基本医疗保险目录内最高费用限额以上、治疗必需的医疗费用，以及《青岛市补充医疗保险特殊药品和特殊医用耗材及精准诊疗项目目录》项目个人按照比例负担的医疗费用，按规定纳入大额保障范围。

具体而言，青岛市的试点政策内容如下：

筹资来源：多渠道筹资来源，纳入统一补充医保账户。资金来源包括：一、财政补助资金。原大病医疗救助结余资金（含各区、市应配套资金）划归全民补充医疗保险资金统筹使用，在此基础上，青岛市每年预算安排财政补助资金拨付至青岛市财政局全民补充医疗保险资金财政专户。二、参保人个人缴纳。参保职工（含退休退职人员）每人每年增加个人账户计入额 20 元，全部划转全民补充医疗保险资金，由社会保险经办机构按月及时向全民补充医疗保险资金财政

专户上解。参保居民每人每年按 20 元标准，由社会保险经办机构于缴费当月向全民补充医疗保险资金财政专户上解。三、职工医疗（医保）个人账户资金保值增值部分。城镇职工医保个人账户资金保值增值部分，于每年下年度 3 月底前完成划转。四、专项储备金的划转。按照 2016 年 12 月末各区（市）参加职工医疗保险人数，计算各区（市）应分担全民补充医疗保险专项储备金分担比例，从职工社会医疗保险统筹基金历年累计结余中一次性划转 30 亿元。

管理部门：青岛市医疗保障部门主导、多部门协作。

保障范围：《青岛市补充医疗保险特殊药品和特殊医用耗材及精准诊疗项目目录》中盐酸沙丙蝶呤片（科望）、注射用醋酸兰瑞肽（索马杜林）、波生坦片（全可利）、注射用英夫利西单抗（类克）、注射用伊米苷酶（思而赞）、磷酸芦可替尼片（捷恪卫）、注射用醋酸奥曲肽微球（善龙）、伊米苷酶（思而赞）、阿糖苷酶 α （美而赞）、阿加糖酶 β （法布赞）、阿加糖酶 α （瑞普加）。

待遇保障：一、第一批纳入《青岛市补充医疗保险特殊药品和特殊医用耗材及精准诊疗项目目录》中特药特耗及精准诊疗项目包括盐酸沙丙蝶呤片（科望）、注射用醋酸兰瑞肽（索马杜林）、波生坦片（全可利）、注射用英夫利西单抗（类克）、注射用伊米苷酶（思而赞），以上 5 个人药品报销 80%，个人自付 20%，不设起付线及封顶线。磷酸芦可替尼片（捷恪卫）、注射用醋酸奥曲肽微球（善龙）报销 60%，个人自付 40%，不设起付线及封顶线。此外，伊米苷酶（思而赞）、阿糖苷酶 α （美而赞）、阿加糖酶 β （法布赞）、阿加糖酶 α （瑞普加）4 种药品起付标准为 2 万元，2 万元至 40 万元以下的部分支付 80%，40 万元（含）以上的部分支付 85%，一个医疗年度内每人最高支付 90 万元（据《关于贯彻鲁医保发〔2020〕73 号文件进一步完善我市大病保险相关政策的通知》）。二、大额保障：参保人发生的住院和符合门诊慢性病管理的临床必需的基本医保目录外药品、服务项目、服务设施相关费用，以及基本医疗保险药品目录、医疗服务项目和医疗服务设施目录最高限额以上的医疗费用，个人负担超过 5 万元以上的部分，由补充医疗保险基金报销 70%。抚恤定补优抚对象、低保和低保边缘家庭参保人不设起付标准。一个年度内最高支付 20 万元。

患者确认：参保患者持《青岛市特药特材专家评估表》及相关医疗文书、身份证、社会保障卡，填写《青岛市特药特材待遇资格申请表》，向市社会保险经办机构提出申请。市社会保险经办机构对符合条件的参保患者即时核准，并将核准信息录入医疗保险信息管理系统。特药、特材及精准诊疗项目待遇资格核准后，市社会保险经办机构可要求参保患者提供由责任医师出具的临床评估意见及复查材料等进行再评估。

定点管理：一、建立特药、特材及精准诊疗项目责任医师制度。责任医师需由定点医疗机构按要求上报市社会保险经办机构，由市社会保险经办机构登记确定。二、建立特药、特材及精准诊疗项目定点医疗制度。取得特药、特材及精准诊疗项目待遇资格的参保患者应选择其责任医师所在医院作为定点医院。三、建立特药、特材定点取药制度。取得特药、特材待遇资格的参保患者应在具备供药条件的特供药店中，选择一家作为其定点特供药店。

2022年2月，为配合国家医疗保障统一待遇清单制度，青岛市停止实施补充医保制度。为最大限度地减少改革风险，青岛市医保局主要从三个方面作了相应的政策安排：1) 随着国家药品谈判的常态化和品种扩大，原全民补充医保制度保障的特药先后已有46种纳入了基本医保保障，目前剩余山东省谈判的7种药品，按规定转到市大病保险进行支付保障，确保使用此类药品的患者待遇不降低；2) 提高医用耗材的医保支付标准，自2022年1月起，对血管介入、非血管介入、骨科、心脏外科以及眼科等5大类60多种临床常用的高值医用耗材，提高了医保支付标准；3) 通过“琴岛e保”进行保障衔接，新增25种高值特药纳入“琴岛e保”理赔责任，同时新增了1088种医保目录外药品保障，满足临床所需。

6.2. 浙江省试点经验 - 罕见病专项基金模式

浙江省是较早探索罕见病专项保障模式的地区。2015年浙江省出台《关于加强罕见病医疗保障工作的通知》（浙人社发〔2015〕126号），将戈谢病、渐冻症和苯丙酮尿症纳入“罕见病医疗保障病种范围”，通过基本医保、大病保险、医疗救助来逐层分担患者的医疗费用负担。2018年浙江省又出台《关于将阿达木单抗等28种药品纳入大病保险支付范围的通知》（浙人社发〔2018〕5号），将地拉罗司、醋酸兰瑞肽、伊米苷酶等8种罕见病药物与其他20种药物一起纳入大病保险支付范围。

基于多年实践探索，浙江省实施了罕见病专项基金保障政策。2019年12月浙江省医保局、财政厅、卫健委、民政厅联合发文《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》（浙医保联发〔2019〕25号），按照“以收定支、量力而行、循序渐进”的原则，建立罕见病用药保障、医疗救助、慈善帮扶等多层次保障机制。

具体而言，浙江省试点政策内容如下：

筹资来源：浙江省内各统筹区每年1月底前根据上年底基本医疗保险参保人数，按每年每人2元标准，一次性从本统筹区大病保险基金中上缴至浙江省罕见病用药保障基金，形成专项保障基金。

管理部门：浙江省政府主导、医疗保障部门经办、多部门协作。

保障范围：目前包括治疗戈谢病的注射用伊米苷酶（思而赞）、治疗庞贝病的阿糖苷酶 α （美而赞）、治疗法布雷病的阿加糖酶 β （法布赞）以及治疗BH4缺乏症所导致的高苯丙氨酸血症的盐酸沙丙蝶呤（科望），总计四种药品。

准入机制：首先由罕见病临床医生、研究学者、医保政策专家等组成的浙江省罕见病用药专家委员会，根据国家罕见病目录，组织论证拟调入和调出保障范围的罕见病药品、罕见病临床诊治规范和用药规范，对全省罕见病用药保障情况开展定期评估等；然后由省医疗保障局按照“专家论证、价格谈判、动态调整”的原则，根据省罕见病用药专家委员会推荐的罕见病药品，结合我省经济社会发展水平、罕见病用药保障基金结余等情况，组织开展罕见病用药谈判。

待遇保障：按照自然年度结算，参保人员在一个结算年度内发生药品费用，实行费用累加计算分段报销，个人负担封顶。0—30 万元，报销比例为 80%；30—70 万元，报销比例为 90%；70 万元以上费用，全额予以报销。

患者确认：对符合用药保障范围的患者，凭浙江大学医学院附属第一医院、浙江大学医学院附属第二医院、浙江大学医学院附属儿童医院等 3 家指定诊断医院中的 1 家诊断证明向省级医保经办机构申请办理登记备案，核实后纳入罕见病用药保障范围。

定点管理：各设区市医疗保障局会同卫生健康部门指定 1 家治疗医院，每家指定治疗医院指定 1—2 名高级职称临床专家作为罕见病治疗责任医师。纳入保障范围的患者须就近选定 1 家指定治疗医院接受治疗。罕见病保障药品直接配送到指定治疗医院，患者凭诊断证明在指定治疗医院配取药品，当场接受药品输注服务，不得转他人使用。

药品供应：对于通过医保谈判进入国家药品目录的罕见病药品，采用双通道 DTP 药房模式解决罕见病用药落地难的问题。对于没有进入国家医保目录的药品，因药品不能进入招采平台，罕见病患者用药困难。如医院通过临采方式采购，可能又要面临纪检审计压力以及医院临购比例考核指标的限制，目前浙江省想通过城市惠民保，建立药品目录来保障药品供应。

调研中研究组获悉，浙江省罕见病医保专项基金自运行以来，每年基金进账约 1.2-1.3 个亿，目前每年支出稳定，尚有结余。

6.3. 广东省佛山市试点经验 - 罕见病医疗救助模式

近年来，佛山市对于罕见病保障工作非常重视。2020 年 4 月佛山市政府发布了《关于印发佛山市医疗救助办法的通知》（佛府办〔2020〕7 号），目的市发挥医疗救助办的托底、兜底作用，将国家罕见病目录 121 种疾病全部纳入救助范围。为进一步落实该项工作，佛山市医疗保障局于同年 5 月出台《佛山市罕见病医疗救助药品、治疗性食品及医疗机构目录（2020 版）》，对 121 种罕见病救助范围（药品、治疗性食品）以及就诊医疗机构进行了政策性规定，该目录最大的特点是没有限制罕见病疾病种类和治疗药物，将罕见病治疗相关的药物都纳入了救助范围。

具体而言，佛山市试点政策内容如下：

筹资来源：一、各级财政部门每年安排的医疗救助专项资金；二、市、区用于社会福利的彩票公益金本级留成部分每年按 20% 比例安排的医疗救助资金；三、上级财政补助资金；四、社会各界捐赠用于医疗救助的资金；五、医疗救助金形成的利息收入；六、按规定可用于医疗救助的其他资金。

管理部门：佛山市政府主导，多部门协作。

保障范围：将《第一批罕见病目录》121 种罕见病纳入救助范围，具体药品或治疗性食品目录参照《佛山市罕见病医疗救助药品、治疗性食品及医疗机构目录（2020 版）》。

药品准入机制：《佛山市罕见病医疗救助药品、治疗性食品及医疗机构目录（2020 版）》实行动态调整，原则上每年调整一次。对于国内获批新上市的罕见病药物，各有关企业可向佛山市医保局提出纳入目录的申请，经罕见病学专门机构评审通过后，市医保局结合实际可在年内纳入目录，给罕见病患者带来及时的救助。

待遇保障：罕见病医疗救助对象在符合条件的罕见病医疗机构诊治罕见病的指定药品、治疗性食品费用，经基本医疗保险、大病保险和各类补充医疗保险核报，剩余个人需要支付的指定药品、治疗性食品费用由其个人先行支付后，由户籍所在区医保部门按 80% 的救助比例予以救助，年度救助限额 30 万元。

患者确认：罕见病医疗救助的患者须同时符合下列条件：①是具有本市户籍满 5 年的居民或父母一方获得本市户籍满 5 年且未满 5 周岁的本市户籍儿童；

②患国家卫生健康委员会公布的《罕见病目录》中的罕见病；③当年治疗罕见病的指定药品、治疗性食品费用，经基本医疗保险、大病保险和各类补充医疗保险核报后，个人需要支付的医疗费用达到或超过家庭年可支配总收入 50%；④在符合条件的罕见病医疗机构诊疗；⑤家庭资产总值低于规定的上限。区医保部门负责罕见病救助对象的审批工作。

定点管理：一、《佛山市罕见病医疗救助药品、治疗性食品及医疗机构目录（2020 版）》包含的医疗机构。二、我国罕见病诊疗协作网包含的医疗机构，此处患者必须填写《佛山市罕见病医疗救助就医备案登记表》，经各区医保部门备案后发生的相关医疗费用纳入救助范围。

筹资标准：每人每年 185 元，可用医保个人账户余额为本人及直系亲属购买。

报销标准：①参保人投保年度内确诊初次罹患 121 种罕见病，一次性定额补偿 1 万元；②医保目录范围内个人负担医疗费用补偿：起付线 2 万（含大病保险 1.5 万元年度起付标准），报销比例 80%，限额 100 万；③住院治疗发生的医保目录外个人自费费用：起付线 2 万，报销比例 60%，限额 100 万；④超高额医疗费用补偿（经各项医保补偿后的医保目录范围内的费用）：8 万 -50 万，报销 90%，50 万 -100 万，报销 100%，限额 87.8 万。

此外，佛山市还通过商业补充医疗保险“平安佛医保”对罕见病患者进行补充保障。“平安佛医保”由佛山市人民政府指导，市医疗保障局、市社会保险基金管理局主导，平安养老保险股份有限公司佛山中心支公司承保。

6.4. 江苏省试点经验 - 罕见病专项基金模式

江苏省罕见病专项基金保障模式和浙江省的较为类似，有着类似的制度安排。2020 年 12 月江苏省医疗保障局、财政厅、卫生健康委员联合发文《关于建立罕见病用药保障机制（试行）的通知》（苏医保发〔2020〕120 号）。此后，江苏省医疗保障局会同财政部门先后出台了《江苏省罕见病用药保障资金缴拨管理暂行办法》、《关于上解罕见病用药保障资金的通知》，建立了罕见病保障的专项资金池，并召开罕见病用药保障专家委员会，确定了罕见病用药保障范围。此外，医保部门会同卫生健康部门确定了罕见病用药保障指定诊断医院和定点治疗医院。

具体而言，江苏省试点政策内容如下：

筹资来源：暂按每年每人 2 元标准，从大病保险基金中划拨。

管理部门：江苏省政府主导、医疗保障部门经办、多部门协作。

保障范围：目前将戈谢病、庞贝病、法布雷病、脊髓性肌萎缩症（SMA）或黏多糖贮积症 IVA 型的治疗药品纳入第一批罕见病用药保障范围。

药品准入机制：按照“专家论证、价格谈判”的原则，结合当地经济社会发展水平、罕见病保障资金筹集和罕见病发病诊治水平等情况，以及罕见病用药保障专家委员会提出的罕见病用药保障范围的建议，组织开展罕见病用药价格及总额控制的协商谈判，谈判成功的药品，纳入罕见病用药保障资金支付范围，并建立动态调整机制。

待遇保障：按费用累加计算分段确定支付比例：30 万元及以下，支付比例为 80%；30—70 万元（含 70 万元），支付比例为 85%；70 万元以上费用，支付比例为 90%。

患者确认：参保患者持相关资料到指定诊断医疗机构诊断，诊断医疗机构将患者相关资料加密报送省级医保经办机构，省级医保经办机构核实确认符合条件的纳入保障对象范围，予以备案登记，并通过邮寄等方式发放待遇证；对不符合条件的进行告知。保障对象持待遇证到本人选定的定点治疗机构接受罕见病用药治疗，享受相关罕见病用药保障待遇。保障对象须每年一次到指定诊断医疗机构责任医师处进行复检评估。

定点管理：罕见病指定诊断、治疗医疗机构共 3 所，分别是：江苏省人民医院、南京市儿童医院、东南大学附属中大医院。除南京市外，其余设区市各明确 1 所罕见病定点治疗机构和相关治疗责任医师。定点治疗机构治疗责任医师因增加、减少、更换而进行变更时，应及时经所属设区市医疗保障局报省级医保经办机构备案。

6.5. 甘肃省试点经验 - 罕见病多元救助模式

甘肃省经济发展状况虽然不如沿海地区，但也对罕见病患者的经济保障工作比较重视。2020 年甘肃省医疗保障局、财政厅、民政厅、卫健委、慈善总会联合出台《关于将戈谢病特效治疗药物纳入医疗救助范围的通知》，在充分利用现有医保政策解决戈谢病患者政策范围内医疗费用基础上，以“医疗救助 + 民政救助 + 慈善援助 + 社会捐助”相结合的模式，对戈谢病患者特效治疗药物进行综合保障，切实解决戈谢病患者用药负担。

具体而言，甘肃省试点政策内容如下：

保障对象：参加甘肃省基本医疗保险且连续参保缴费满 3 年，或者参加甘肃省城乡居民基本医疗保险、年龄不满 3 周岁、父母一方参加甘肃省基本医疗保险且连续缴费满 3 年的，经确诊为戈谢病的甘肃省户籍患者。

保障措施：①医疗救助：医保部门将一个年度内在指定医疗机构发生的不超过 8 个月（含 8 个月）的特效治疗药物费用，按 70% 的救助比例纳入医疗救助保障范围；②慈善救助：省慈善总会在医疗救助后，对一个年度内给予 4 个月（含 4 个月）以上特效治疗药物的免费援助。③民政救助：对因患戈谢病造成重大生活困难且符合低保条件的家庭，由县级民政部门按规定全部纳入低保范围，并根据治疗支出情况，按照一事一议方式每年给予最高限额临时救助，保障其基本生活。④社会捐助：支持和鼓励慈善组织、社会团体、企业及爱心人士等募集资金进行捐助，进一步拓宽解决戈谢病患者用药保障的渠道。

药品准入：积极与戈谢病特效治疗药物经销企业进行沟通协商，在协助落实“8+4”救助的基础上，就药物销售价格相关事宜达成一致，并签署协议。特效药物价格从原来市场价 2.3 万元 / 瓶（400U），降低到 1.9999 万元 / 瓶，进一步减少了患者的用药费用。同时建立了动态调整机制，遇政策变动或企业更新优惠援助方案时及时选用最优方案进行调整。

患者确认：患者需要指定医疗机构（甘肃省人民医院、兰州大学第一医院、兰州大学第二医院）进行诊断和出具诊断证明，确诊患者需填写《甘肃省戈谢病参保患者就医登记表》。

定点管理：实行甘肃省指定医疗机构、指定责任医师管理办法。明确甘肃省人民医院、兰州大学第一医院、兰州大学第二医院为甘肃省戈谢病患者特效药物治疗保障指定医疗机构，患者需要在指定医疗机构接受药品输注等医疗服务，不得携带至外院使用或转给他人使用。

甘肃省罕见病救助政策实施以来，全省共纳入特效药物报销管理的戈谢病患者共有 6 人，按照患者治疗用药计划，6 名患者年用药量为 276 瓶，人均年用药量为 46 瓶。通过一系列用药保障后，患者人均年用药总费用由原来的 105.8 万元减少到 18.4 万元。其中，通过降低药物价格，患者人均年用药总费用由原来的 105.8 万元减少到 92 万元；通过“8+4”的救助模式，享受 4 个月免费药物援助，患者年人均用药费用由 92 万元减少到 61.33 万元；享受 8 个月用药费用医疗救助，患者年人均用药费用由 61.33 万元减少到 18.4 万元。在此基础上，患者还可向民政部门申请民政救助，极大减轻了患者的用药负担。

6.6. 北京市试点经验 - 惠民保 + 博鳌特区诊疗保障模式

与其他省市地区相比，北京地区的医疗保障水平是较高的，但依然难以覆盖很多罕见病创新药品。为此，2021 年 7 月 26 日北京市医保局指导推出了北京普惠健康保，筹资标准为 195 元 / 年，老少同价。其中的保障范围覆盖了 25 种国内医保目录外的特药和 75 种海外进口的特药。这些药品须在在博鳌乐城先行区指定医疗机构处方使用，然后患者可以在北京普惠健康保获得报销给付。该试点政策是北京和海南联动创新的合作，让有需要的患者第一时间使用上全球创新药，是罕见病保障跨省合作制度创新的率先案例。

北京试点政策的具体内容见下表：

产品责任		医保内责任 (自付 1+ 自付 2)	医保外责任 (自费)	特药责任	
				25 种国内特药	75 种海外特药
保障责任		基本医疗保险目录内自付医疗费用，包括门诊自付的医疗费用和住院自付的医疗费用	基本医疗保险目录外自费的住院医疗费用，包括按规定在定点医疗机构住院发生的医保目录外合规治疗、检查等费用	经专科医生诊断并开具处方，在指定医疗机构、药店购买和使用特定药品	在海南博鳌乐城指定医疗机构就诊并开具的特定药品
起付线	健康人群	承保期间当年的北京市大病医疗保险起付标准（以 2020 年为例：城镇职工 3.95 万，城乡居民 3.04 万）	2 万元	2 万元	2 万元
	特定既往症人群		4 万元	4 万元	4 万元
给付比例	健康人群	80%	70%	60%	
	特定既往症人群	40%	35%	30%	
保障金额		100 万元	100 万元（单一药品每年赔付上限为 30 万元；单一植体或耗材每年赔付上限 10 万元。）	50 万元	50 万元
医院范围		中华人民共和国境内（不含香港、澳门、台湾地区）的医保定点医疗机构普通部	中华人民共和国境内（不含香港、澳门、台湾地区）二级（含）及以上医保定点医疗机构普通住院部	指定医疗机构和药店	指定医疗机构
增值服务：包括出院后 5 次复查陪诊或上门护理服务					

我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

7. 我国罕见病多元保障体系的设计和思考

7.1. 罕见病多元保障机制思考

通过本研究的调查和分析，可见随着社会经济的发展我国罕见病保障事业的重要性和紧迫性已经非常明显，社会各界对提升罕见病保障水平都有明确的共识和愿望。

罕见病的保障工作是一个系统全面的工程，其中医药、医疗、医保的三医联动是核心的内容，我国需要建立完善的罕见病医药供应体系、罕见病诊疗能力体系和罕见病医疗保障体系，即“有医、有药、有保”，才能给予我国罕见病患者良好的社会保障，使之能获得有尊严、有质量的生活。

在这罕见病三医联动中，医疗保障机制起到着补偿、激励和引导的重要作用。如果缺乏完善的医疗保障体系，就难以为罕见病医疗医药服务提供合理的经济支持，罕见病医药医疗事业的发展会受到阻滞，罕见病患者的保障也就难以完成。

从本研究所得来看，罕见病医疗保障可以有多种机制选择，包括基本医保、商业医保、社会慈善等等，但详细审视下，每一种机制都各有其优势和劣势，任何一个单独机制都难以完成罕见病医疗保障的重任。

首先，国家基本医保是我国医疗保障的基石，也是罕见病医疗保障的基础。现实中，罕见病患者的一般性医疗费用大都被基本医保所覆盖，相当数量的罕见病治疗药物也已经纳入了医保用药目录中。但也确实还存在一部分高价罕见病用药未能被基本医保覆盖，从而成为患者及其家庭的沉重负担。由于国家基本医保承担着全体国民的医疗保障重任，需要重视资金池的安全性和参保人待遇的平衡性，因此将价格昂贵的罕见病医药纳入会存在潜在的风险和争议。因此，希望国家医保能将全部罕见病医药都纳入保障范围，存在现实上的困难。

其二，商业医保作为基本医保的补充，对于尚无法纳入基本医保的罕见病医药技术也可以发挥一定的支持作用。但目前商保的主要覆盖内容是常见疾病的自费部分，而对于罕见病高价医药产品则难以纳入和保障。这其中的原因，是罕见病的特点和商保运行机制的兼容困难，从而导致难以稳定筹资和保障水平低的困境。目前我国各地蓬勃兴起了政府主导、市场运作的各种惠民保项目，给罕见病补充保障带来了新的机遇。不过，我国的惠民保还处于起步阶段，其筹资稳定性和保障待遇还够成熟完善，是否能承担罕见病医疗保障的重任，尚待观察。

其三，社会慈善事业对于罕见病患者有着非常重要的支持和帮助，我国当前有多个社会慈善组织活跃在罕见病领域。但慈善组织的长处在于信息分享和患者照护，由于其筹资能力的局限，很难为罕见病患者提供高额度的经济支持。研究中了解到，慈善组织每年能为罕见病患者提供的经济支持通常在数千或数万，相比每年数十万乃至数百万的罕见病医疗费用，还是力有不逮。因此，罕见病慈善组织在当前还缺乏足够的筹资能力，难以承担罕见病的经济保障功能。

最后，公共财政、民政救助等公共部门也对罕见病支持发挥着有益的作用，但受制于财政资金的普惠模式和公共部门的政策目标限制，还都比较难为罕见病患者提供高额的支持资金，只能起到补充的作用。

从本研究的地方试点政策调研看，我国各地的罕见病补充保障机制的共同点都是在基本医保资金保障范围之外谋求建立补充保障资金池，然后基于本地区的特点和需求选择合适的罕见病种和医药产品进行单独报销和支付，从而为基本医保尚未覆盖的罕见病医药医疗产品提供支持。当罕见病医药医疗产品被国家基本医保纳入后，地方补充保障机制即行退出，从而可腾出资金空间以纳入新的罕见病医药技术。

在这些地区试点罕见病额外保障政策的时候，普惠保项目还很少被提出和实施，因此各地基本都采用了罕见病专门账户的模式。近些年普惠保的发展，使得罕见病补充保障获得了新的来源，将和罕见病专账模式形成政策竞争，结果需要拭目以待。

最后需要指出的是，无论是罕见病医药医疗技术被纳入了基本医保范畴，还是纳入了补充保障范畴，报销之后患者还是需要承担一定程度的自费部分。这些自费内容的费率高低不等，低者数千，高者可至数十万。对于富裕家庭，在罕见病医疗费用已经被大部分分摊报销后，剩余自费部分是可以接受的，但对于贫困人口，自费部分的金额依然构成沉重的负担，甚至可能由于无法承担自费部分而不能获得医药产品及其报销，从而导致其诊疗受阻、危害健康乃至生命。对于多高的自费金额是患者可承受的，目前尚未定论，一些文献上提到“家庭灾难性支出”概念，将年收入或年可支配收入作为临界线。虽然金额尚有争论，但罕见病医药费用的自付部分可能对贫困人口构成阻碍，却是不争的事实，这也是构建罕见病保障体系所需要考虑的。

7.2. 罕见病多元保障模式设计

本研究基于文献综述、专家访谈、地方经验调研等方式对罕见病保障机制进行了梳理和分析。从研究结果看，任何一个单独机制都无法为罕见病患者提供完整的医疗保障，调动多方积极性、协调各方力量、建立多元化保障机制，由此成为必由之路。

从罕见病患者的医疗费用负担来看，其医疗费用可分为两大部分：一般性医疗服务所产生的费用；罕见病专科医药所产生的费用。进一步的，从医疗费用的基本医保报销覆盖情况来看，又可以分为医保报销部分和患者自费部分。本研究因此从这两个维度入手，探讨罕见病医疗费用负担的分摊和支付方法，由此建立罕见病多元保障的政策框架。

首先，大部分罕见病的一般性医疗服务内容，例如检查检测、门诊住院等，大都被覆盖在国家基本医保范围之内，可以获得报销给付。当然，我国医保覆盖范围有限，各地医保的保障水平不同，因此基本医保覆盖范围内的医疗费用依然有部分自费内容，但从理论上讲这部分费用获得了国家基本医保的保障。

对于罕见病患者而言，更加重要而沉重的负担来自罕见病专科药物（孤儿药）。这些药品往往是罕见病诊疗中必不可少的，但其价格昂贵，相当数量的药品尚未被国家基本医保覆盖，因此给患者及其家庭造成巨大的经济负担。很多患者因此无法获得所需的治疗药品，甚至耽误了治疗时机、留下长久乃至终身的健康损害。

对于这些罕见病专科药物，我国基本医保也在积极和厂商进行洽谈协商，争取将之纳入医保目录。当前，我国境内上市的罕见病药品已有 60% 以上进入了国家医保目录，尤其是近年来国家医保开展谈判准入，每年都将若干罕见病药物纳入，大大减轻了患者的疾病负担。因此，通过谈判协商将罕见病药品纳入国家医保目录，使患者获得报销，是罕见病专科药物医疗保障的主要途径。

显然，罕见病医药若能纳入国家医保目录，就能获得国家医保的保障机制覆盖。但由于基本医保的保基本定位，难以将全部罕见病医药产品纳入医保范围。如果在医保谈判准入中，国家医保和医药厂商无法就价格水平达成一致意见，那谈判就可能失败，罕见病医药产品就无法被纳入。此时，高昂的医药费用就必须由患者自费承担，患者及其家庭将面临巨大的经济负担。

从本研究的调研结果看，要解决基本医保尚未覆盖的高价罕见病医药问题，必须建立专门的筹资保障机制。目前看有两种可探讨的途径。其一，是很多地方政策试点中所采用的方法的罕见病专项保障基金方法，对部分基本医保未覆盖的罕见病医药产品进行报销给付；其二，是通过政策性医保（普惠保）来实施对基本医保未覆盖的罕见病医药产品进行报销给付。这两种方式均可探讨，目前来看，前者筹资和运行比较稳定，后者是市场化运作机制，其筹资和保障水平尚不尽如人意，因此建立罕见病专项基金模式可能是较好的制度选择。

无论是采用罕见病专项基金还是政策性商保制度，都需要理顺其与国家基本医保的衔接问题。建立罕见病专项保障机制，从某种意义上说是“权宜之计”，是罕见病医药产品暂时无法纳入基本医保时的一个短期费用分担机制。随着形势的发展，例如成本变化、市场竞品进入、适应症扩展等情况下，这些罕见病医药应该积极主动的去和国家医保进行谈判，争取纳入国家医保目录，从而获得稳定的筹资和保障，而其所腾退出来的空间也可以为其他罕见病新药所使用，形成合理的流动性。

最后，无论是一般性医疗费用还是罕见病专科药物的费用，经过基本医保等机制保障后，依然会残留一些患者自付部分。对于患者的自费负担，其实在我国医保体系中是有制度安排的。例如，对于城乡居民医保建立有大病保险制度，对参保人的医疗费用进行补充报销给付，以减轻其经济负担。近年来，在政府的推动和提倡下各地建立了政策性商业保险（即普惠保）项目，其内容也主要是对基本医保覆盖范围内的医疗费用进行再次报销给付。这些都可以为罕见病患者所用。

通过上述医疗费用的分摊保障机制，罕见病医疗费用就能获得相当程度的报销给付。对于家庭经济状况尚可的患者，最后剩下的费用，理论上就应该是自行负担了。但由于部分患者家庭的特殊性，可能依然存在经济压力，最后就需要医疗救助、社会慈善等机制发挥兜底作用。我国建立有民政救助、医疗救助等机制，社会上也有形形色色的公立、民营慈善组织，可以通过了解和识别罕见病患者家庭情况，对真正有需要者进行一定程度上的支持和给付。

综上所述，通过对罕见病医疗费用的分解和分析，整合目前我国社会上存在的多种罕见病保障机制的模式，可以建立其完整的多元多层次保障模式，对罕见病患者医疗费用进行多元化报销给付。最终目标，是让我我国全部罕见病患者的最终自付费用控制在患者可承担的水平，从而达成有效的罕见病保障效果。本研究所提出的罕见病多元多层次保障模式框架，请见下图所示：

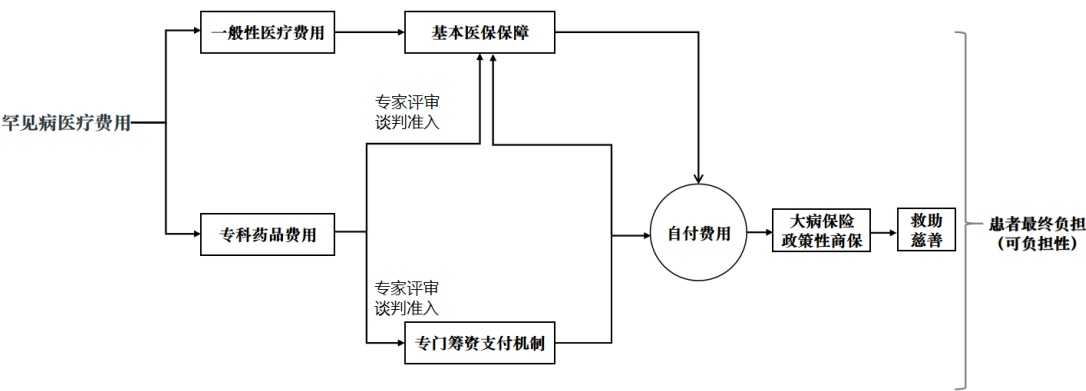


图 7-1 罕见病多元保障模式设计

7.3. 建立罕见病多元保障体系的若干重要问题

上节中所建立的罕见病多元保障模式的设计逻辑虽然比较完整，但要真正落地实施，还存在一些关键性问题，值得深入探讨。

其一，罕见病的界定问题。目前，我国基本医保体系中对特定疾病一般没有特殊保障政策，所有疾病均采用相同的保障方式和水平。一视同仁的保障方法，就避免了特定疾病的认定界定问题，有利于减少管理成本并保证公平性。但现在如果要建立针对罕见病的多元保障模式，就会面临罕见病的界定问题，即将哪些疾病纳入罕见病保障的范围。从医学上讲，有数千种乃至上万种疾病可以被称之为“罕见病”，各国各地区的认定和标准均不相同。而被纳入罕见病范围的疾病，就会获得特定保障政策的覆盖，未纳入者则无此待遇，该问题上产生争议和争夺，是完全可以预见的。目前，为了避免争论，我国卫生部门对于罕见病采用了清单列表的方法，首批将 121 种疾病纳入罕见病名录，目前正在筹措第二批名录的出台。对于罕见病医保工作，完全可以采用卫生部门界定的罕见病范围，由此可以减少争议。

其二，医保税药品的落地问题。基本医保是罕见病多元保障的基石，罕见病专科医药如果能进入国家医保目录，理论上就能获得医保报销给付。但在现实中，通过医保谈判进入目录的药品（国谈药），却往往因多种原因，存在落地困难问题，即：药品虽然被列入了医保目录，但难以进入医院、医生不愿处方、地方医保的报销制度不落地等，导致患者依然难以获得处方和报销。国谈药落地问题是近年来备受关注的问题，不单是对于罕见病药物。但对于罕见病，由于患者人数少、医生处方经验少，相比常见病的国谈药，罕见病国谈药的落地困难问题就更为突出。现在，管理部门积极推动国谈药进院，并建立双通道药店制度来推进国谈药的落地使用。但医院的进院名额有限制，药店的经营品种有选择，与患者多、医生容易接受的常见病药品相比，罕见病药品处于劣势，更容易被医院和药店排斥在选择之外。因此，在罕见病多元保障体系建设中，需要重点关注罕见病国谈药品的落地问题，以确保患者能真正获得基本医保的保障。

其三，政策性商保（惠民保）的保障能力问题。近年来，政府主导的政策性商保发展迅速，全国各地都建立了当地的惠民保项目，为基本医保之外提供补充医保。不少专家学者都寄希望于惠民保，来为罕见病患者提供补充医保，尤其是能覆盖基本医保尚未纳入的罕见病专科药品。现实中，也有一些惠民保项目纳入了部分基本医保未纳入的罕见病药物，这增加了人们的乐观情绪。但通过本研究的调研发现，惠民保纳入罕见病专科药品、为罕见病患者提供补充保障，还是存在若干机制上的障碍。一方面是惠民保的筹资稳定性问题，为罕见病的高昂费用进行报销给付，需要惠民保有稳定的资金，但现实中惠民保的筹资不易、运作成本较高、且主要资金用于医保范围内费用的二次报销，其能拿出多少资金支持罕见病孤儿药的高昂费用，值得观察。另一方面是遗传性罕见病普遍的“带病体”问题，商业医保通常会排斥带病体，政策性商保被政府要求不能行此排斥，但具体实施中却面临操作上的模糊性。现实中，虽然一些惠民保项目覆盖了一些未进国家医保的罕见病孤儿药，但真实发生的理赔案例很少，理赔金额和孤儿药高昂费用相比也有差距，提示惠民保对罕见病的保障作用还需要继续观察。

其四，罕见病专项账户的可行性问题。本研究中对我国六个省市的罕见病保障试点经验进行了调研，除北京外，大多数试点地区都是在基本医保之外建立了新的资金池，对基本医保尚未覆盖的部分罕见病用药进行了报销覆盖。这些地方试点政策运行数年不等，基本上资金运作安全，报销给付也比较顺利，体现出良好的保障效果。现在，由于国家医保统一待遇清单政策的推进，地方试点做法出现停滞观望情况，亟待国家政策的指引。从国家层面，对于提升罕见病保障水平是有共识的，但基本医保的定位也是明确的，因此在基本医保外筹资新建资金池，对罕见病用药进行保障，是必须之意。但设立罕见病专门账户和基金是一件复杂的工作，涉及多个部门和大量的资金管理，需要有明晰的制度安排。从目前情况看，各地自行设置罕见病专项账户与统一医保待遇清单政策的精神不符合，但在全国层面统一设置罕见病专账的管理难度又比较大，因此面临的困难也会比较多。

其五，患者自费负担的保障问题。通过基本医保和其他保障机制的费用分摊，罕见病患者最终或多或少还需要面对自付部分的费用。应该说，此时大部分医疗费用已经获得了分摊和支付，患者的经济负担已经大为减轻，承受自付部分应该难度已经较小。对于经济水平较高的患者家庭，自付部分的费用通常还是可以承受的，但对于经济水平较差的贫困人口，剩下的自付部分依然可能是沉重的负担。在现实中，存在由于不能负担自付部分而放弃治疗的罕见病患者，说明了自费负担的不可忽视性。因此，在建立罕见病多元保障的体现中，不可忽视自费部分的纾困机制。值得欣喜的是，在我国现有的医保体系中，对于自费部分的纾困已经有不少制度安排，例如居民医保的大病保险和惠民保项目等。不过，由于罕见病医药费用的高昂，其自付部分的金额可能是明显高于其他疾病的自付金额。因此，对于罕见病的保障，需要更重视自付部分的风险防范，需要对经济状况较差的罕见病患者进行识别，建立专门性救助和慈善组织去帮助罕见病患者的纾困，从而达到罕见病患者最终个人医疗负担可承受的目的。

总之，罕见病医疗保障体系的建设非常复杂，绝非易事。在明确了罕见病多元保障的制度模型框架的基础上，还需要对病种界定、国谈药落地、多元化保障等多个问题进行深入研究和制度设计，如此才能真正达到罕见病医疗保障的实现。

我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

8. 总结、讨论与政策建议

本研究通过文献综述、专家访谈、地方经验调研等方式，对我国罕见病多元保障的机制和模式进行了探讨。研究中分析了不同罕见病保障机制的长处与短处，了解到国家基本医保始终是医疗保障的基石，其他保障机制是有益的补充，但单靠一种机制均无法胜任我国罕见病医疗保障的重任，建立多种机制互相配合的多元保障模式是必由之路。

研究中，基于罕见病医疗费用负担的内容和特点，综合各种保障机制的长处和短处，研究者设计了罕见病多元保障的基本框架，即：一般性医疗费用由基本医保覆盖；罕见病专科用药首先尝试医保谈判以进入医保用药目录，如果无法达成则通过单独的罕见病保障机制来予以保障；单独的罕见病保障机制有不同的路径选择，建立罕见病专项基金账户较为可行，而政策性商保（惠民保）的效果还需要观察；上述保障机制覆盖了绝大部分罕见病医疗费用，但剩余自付部分依然可能对于贫困患者构成沉重负担，此时需要借助医疗救助、社会慈善等方式进行兜底保障。

上述罕见病多元保障模式，从逻辑上看覆盖了罕见病医疗费用的全部内容，并充分调动了各种罕见病保障机制的作用，但要具体建立和实施，还会面临众多的问题和挑战。基于本研究的结果和分析，对于建立我国罕见病多元保障模式，研究人员有如下政策建议：

第一条，进一步加强国家基本医保的基石作用，承担起罕见病医疗保障的主要责任。我国的基本医保是全民医疗保障的基石，对于罕见病患者的医疗保障也负有不可推卸的责任。虽然基于“保基本”的政策定位，基本医保将非常昂贵的罕见病医药技术全部纳入有困难，但也就是应该尽可能将罕见病医疗费用纳入报销。目前医保通过谈判准入不断纳入罕见病医药技术，这是非常好的形势，未来希望管理部门能制定更具弹性的政策，在不干扰“保基本”原则的前提下适当提高罕见病药品定价准入的“宽松度”，包括对罕见病医药纳入谈判目录的费用限制问题、罕见病经济学评价的价值判断阈值问题、罕见病医药的预算影响可接受限度问题等建立倾斜性解决策略，从而尽可能纳入罕见病药品，缓解患者的负担。

基本医保纳入后，另一重要问题是国谈药落地问题。现实中，有些新药虽然通过谈判进入了国家医保目录，但后续的入院、处方、购药、报销都面临困难，使得患者难以获得处方和报销，以至耽误治疗。由于罕见病的患者人数少、医院和医生对其不熟悉等原因，罕见病国谈药的落地问题就更加明显，受具体政策的影响更加显著。例如，有些地区将罕见病药品费用纳入药占比等考核过程，极大影响了罕见病国谈药的进院和处方。因此管理部门需要对罕见病药品予以特别关注，帮助罕见病国谈药能顺利落地惠及患者。

第二条，建立罕见病专项保障基金，对于基本医保尚不能纳入的罕见病医药进行报销给付。虽然通过国家医保的努力，越来越多的罕见病医药技术被纳入医保目录中。但由于罕见病及的特点，其医药技术的价格（尤其是创新技术）通常远高于常见病医药技术，因此必然会有相当部分的罕见病医药技术在一定时间内难以被纳入基本医保，从而给患者造成极为沉重的经济负担。

因此，在基本医保之外建立罕见病专项保障机制是有必然性的。具体路径有商业保或专项基金账户等选项。基于本研究，商保和罕见病之间的固有矛盾难以协调，因此建立罕见病专项基金更为合理。事实上，我国各地的罕见病保障试点政策，大都选择了建立罕见病专项基金（或包含罕见病的专项基金）模式。

在罕见病专项基金的建设和运行方面，各地的试点政策提供了宝贵经验。以浙江和江苏的试点为例，以当地参保人每人每年筹资2元的水平即可对4-5种尚未纳入基本医保的罕见病医药产品进行报销给付，且基金能运行安全顺利。以此推导，罕见病专项基金只要能筹资当地每人每年0.5元的资金水平，就能为1种罕见病医药提供保障，具体实施中可基于筹资水平确定保障的品种和数量。

为保证纳入罕见病专项基金的病种和医药品的合理性，应该由管理部门组织成立专家委员会，统一制定更新。为避免过多罕见病药品的竞争和拥挤，建议优先选择罕见病患者人群较小、且严重危害健康的病种，同时纳入的医药技术需要有明确的疗效和可靠的安全性。具体管理可参考国家医保新药准入管理的流程，建立企业申报、专家评议、价格谈判等步骤的定价和准入规范。

另一点需要讨论的，是罕见病专项基金和基本医保的衔接机制。如前所言，罕见病医药最终应该纳入基本医保中，从而能获得稳定的保障。在罕见病医药尚未进入基本医保前，通过专项基金机制予以支付，对于患者是福音，但也可能导致医药厂商不愿意离开专项基金（因其支付价格较高），从而形成僵化的格局。因此，在基本医保和专项保障基金之间需要建立顺畅的衔接机制，罕见病医药在专项保障基金中支付一段时间后，应该逐步降低价格并积累数据，从而最终能纳入基本医保。

第三条，精准识别贫困程度较高的罕见病患者，通过制度安排化解自付负担。罕见病医疗费用高昂且个体差异大，在经过基本医保和专项基金等机制的报销给付后，患者仍需要承担一定的自付费用。这部分费用对于真正贫困的患者或用药量较大的患者依然较为沉重，容易引发贫困加深的风险。调研中发现，部分患者就是因为难以负担自费部分而放弃了治疗。为此，在罕见病医疗保障模式中必须兼顾贫困患者自付部分的纾困问题。

研究者建议，可通过有效的制度衔接来化解此类风险。目前，我国医保体系中对于自付部分已经建立了补充保障机制，包括城镇居民医保中的大病保险机制，当前蓬勃发展的惠民保项目，以及对于贫困人口医疗救助机制。此外，我国还有不少社会慈善组织对于贫困的罕见病患者及其家庭进行着救助。可见，对于罕见病患者自付费用部分我国社会中已经存在有多样的纾困支持机制，如果能在管理部门的协调下整合各方力量对贫困罕见病患者予以保障，就能起到良好的保障效果。

第四条，稳妥实现罕见病保障制度更迭，确保患者治疗延续。近年来部分地区试点政策中对一些国家医保尚未覆盖的罕见病药品建立了保障制度，但随着国家医保待遇清单政策推进，此类地区试点政策面临着清退，同时往往难以建立其他保障方式进行衔接。很多罕见病都是需要持续性治疗的遗传性疾病，如果出现保障断裂、用药停顿可能导致较为严重的健康风险。因此建议对该问题予以重视，一方面考虑延缓对于地区罕见病保障试点政策的清退，在新保障制度建立前能继续保持已有保障，一方面要确保新保障制度的待遇水平与已有政策持平衔接。最后，则是希望能加速建立全国统一的罕见病保障制度，确保各地区待遇公平，以建立我国罕见病完整的社会保障体系。

结语。经过近一年的研究探讨，本研究基于多种研究方式对我国罕见病多元保障机制和模式进行了探讨。这方面的工作具有非常鲜明的时代特征和现实意义。随着我国社会经济的发展，为罕见病患者人群提供高质量的医疗保障，是全社会共同的呼声和必须承担的责任。罕见病保障体系的建设是非常复杂的工作，本研究只是初涉其中，未来还需要在各个方面继续努力，使之更为深入可行。希望本研究的结果和思考，能对我国罕见病多元保障机制的建设提供有益的信息，为推动罕见病保障工作的发展贡献一分力量。



我国罕见病多元保障政策经验和机制建设

参考文献

- [1] 谢小清. 罕见病费用综合保障机制研究 [J]. 中国医疗保险, 2022(10):122-126.
- [2] 朱坤. 罕见病保障机制: 部分国家与地区的经验与启示 [J]. 南京医科大学学报 (社会科学版), 2022,22(01):1-5.
- [3] 康琦, 杨浩, 金春林. 上海罕见病用药保障现状研究 [J]. 世界临床药物, 2022,43(02):130-134.
- [4] 周婷婷, 潘杰. 不同保障水平下罕见病用药可负担性研究: 以脊髓性肌萎缩症为例 [J]. 中国卫生经济, 2022,41(02):33-38.
- [5] 张海琴, 李顺平, 冯俊超. 商业健康保险在中国罕见病医疗保障中的应用现状、问题及对策 [J]. 罕见病研究, 2022,1(01):84-88.
- [6] 惠民保发展模式研究课题组, 金小桃, 王琴, 等. “惠民保”发展模式研究 [J]. 保险研究, 2022(01):3-20.
- [7] GimenezLozano C, PáramoRodríguez L, CaveroCarbonell C, et al. Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain[J]. International Journal of Environmental Research and Public Health, 2022,19(16).
- [8] 张海琴, 李顺平, 冯俊超, 等. 典型国家罕见病医疗保障发展的历史逻辑及相关启示 [J]. 中国医疗保险, 2022(05):112-115.
- [9] 韩朦, 兰娅菲, 张朦, 等. 地方高值罕见病用药保障的实施经验与启示 [J]. 中国药物评价, 2022,39(04):345-350.
- [10] 蔡海清. 多层次医疗保障体系视角下的医疗救助及罕见病救治 [J]. 中国医院院长, 2021,17(13):72-73.
- [11] 史录文. 我国罕见病用药保障创新模式研究 [J]. 中国医疗保险, 2021(03):29-33.
- [12] 吕有标, 黄春芝, 张保寅, 等. 中国罕见病研究现状及对策建议 [J]. 中国药物经济学, 2021,16(02):9-13.
- [13] 牟燕, 宋奎勐, 吴敏, 等. 基于政策工具视角的我国罕见病领域政策文本分析 [J]. 中国卫生政策研究, 2021,14(01):17-23.
- [14] 冯俊超, 刘路路, 李顺平, 等. 日本罕见病医疗保障及其对我国的启示 [J]. 中国药物经济学, 2021,16(01):27-30.
- [15] 王子琪, 闵连星, 田兴军, 等. 我国罕见病医保政策的现状及优化路径 [J]. 卫生经济研究, 2021,38(11):22-25.
- [16] 顾一纯, 张琴华, 黄镇, 等. 韩国高值罕用药使用保障机制 [J]. 中国卫生资源, 2021,24(06):641-645.

- [17] 顾一纯,赵天保,张琴华,等.我国罕见病药品保障典型模式[J].中国卫生资源,2021,24(06):625-630.
- [18] 程俊,高华斌,何梅.罕见病医疗保障现状及问题研究——以某医院收治的3个罕见病种为例[J].卫生软科学,2021,35(09):21-26.
- [19] 刘芸男,彭荣荣,杨小丽.实现我国罕见病药品可及性的困境与对策研究[J].中国卫生经济,2020,39(06):30-32.
- [20] 张越飞.浅析当前我国罕见病相关政策法规[J].中国食品药品监管,2020(03):26-30.
- [21] 张晓星,周婷婷,潘杰.国内外罕见病用药保障模式的评述[J].中国卫生政策研究,2020,13(11):18-23.
- [22] 孙宇航,李婷,尹涵,等.欧美罕见病患者组织在医疗保障中的参与及对我国的启示[J].医学与法学,2020,12(05):46-49.
- [23] 陈馨仪,符晓,王安石,等.罕见病患者治疗及保障研究[J].卫生经济研究,2020,37(09):40-42.
- [24] 唐彦,张学杰,刘鑫,等.国内外罕见病用药保障体系对比研究及其启示[J].中国药学杂志,2020,55(11):955-960.
- [25] 孙宇航,王萍.罕见病患者医疗保障的伦理思考[J].中国医学伦理学,2019,32(09):1143-1146.
- [26] 孙宇航,王萍.国内外罕见病患者医疗保障现状探讨及启示[J].中国卫生质量管理,2019,26(03):141-145.
- [27] Song, Tang, Kokudo. Policy measures taken in Japan to improve the quality of life for patients with rare/intractable diseases[J]. Expert Opinion on Orphan Drugs, 2019,7(5).
- [28] Crowe A L, McKnight A J, McAneney H. Communication Needs for Individuals With Rare Diseases Within and Around the Healthcare System of Northern Ireland.[J]. Frontiers in public health, 2019,7.
- [29] 肖建华,王超群.罕见病防治和保障的支持体系:台湾的经验与启示[J].社会保障研究,2018(02):92-105.
- [30] 刘菲,周静,胡明.我国罕见病用药医疗保障政策及医保目录收录情况分析[J].中国卫生经济,2018,37(03):71-76.
- [31] 陈永法,石伟峰.《英国罕见病策略》分析及对我国的启示[J].中国药房,2018,29(04):433-436.
- [32] 赵艺皓,王翔宇,丁若溪,等.罕见病疾病负担研究进展与医疗保障政策的方向抉择[J].中国卫生事业管理,2018,35(09):644-648.
- [33] 谢莉琴,高星,胡红濮.罕见病综合保障体系建设的国际经验与启示[J].社会保障研究,2018(04):98-103.
- [34] Ebrahimi-Fakhari D, Poryo M, Graf N, et al. Optimized care in Patients with Rare Diseases: TSC at the Center for Rare Diseases (ZSEUKS) at Saarland University Medical Center, Germany.[J]. Klinische Padiatrie, 2017,229(6).

- [35] 吕梦凝, 殷伊蓉, 常峰. 国际环境下我国罕见病医疗保险的问题及对策分析 [J]. 中国医药导刊, 2017,19(08):846-851.
- [36] Haase J, Wagner T O F, Storf H. [se-atlas - the health service information platform for people with rare diseases : Supporting research on medical care institutions and support groups].[J]. Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz, 2017,60(5).
- [37] 吴彬, 罗仁夏, 曹建平, 等. 福建省罕见病患者医疗保障现状及对策 [J]. 中国卫生经济, 2017,36(03):37-39.
- [38] 李亚茹, 丁红, 苏霞. 罕见病药物研究现状分析与展望 [J]. 国际药学研究杂志, 2017,44(02):107-111.
- [39] 王煜, 卢建华, 赵太宏, 等. 国外罕见病管理制度对中国的启示 [J]. 基础医学与临床, 2017,37(02):273-276.
- [40] Tang, Song, Mei, et al. Epidemiological research, scientific research, and applied research on rare diseases in China: current challenges and prospects for the future[J]. Expert Opinion on Orphan Drugs, 2017,5(1).
- [41] 李立红, 杨小丽. 论平等权视域下罕见病药品可及性的制度困境 [J]. 医学争鸣, 2016,7(06):59-62.
- [42] 陈园园, 王萍. 罕见病患者权利的缺失与保护 [J]. 医学与社会, 2016,29(10):68-70.
- [43] 多途径填补我国罕见病保障空白 [J]. 前进论坛, 2016(10):43.
- [44] 李立红, 杨小丽. 对罕见病药品可及性的认知及提高其制度保障的做法 [J]. 医学争鸣, 2016,7(04):65-68.
- [45] Xin X, Zhao L, Guan X, et al. Determinants and Equity Evaluation for Health Expenditure Among Patients with Rare Diseases in China.[J]. Chinese medical journal, 2016,129(12).
- [46] 那姝美, 杨悦. 我国罕见病医疗保障用药体系的研究 [J]. 中国执业药师, 2016,13(04):33-37.
- [47] Gong S, Wang Y, Pan X, et al. The availability and affordability of orphan drugs for rare diseases in China.[J]. Orphanet journal of rare diseases, 2016,11(1).
- [48] 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: 2015 年中国药学会药事管理专业委员会年会暨“推进法治建设, 依法管理药品”学术研讨会 [C], 中国海南海口, 2015.
- [49] 顾海. 典型国家和地区罕见病治疗药物医疗保障制度的经验借鉴——兼论我国建立罕见病治疗药物医疗保障制度的必要性 [J]. 价格理论与实践, 2015(06):55-57.
- [50] 刘伟静, 李丽华, 王世家, 等. 国外罕见病医疗保险制度现状 [J]. 现代商贸工业, 2015,36(11):166-167.
- [51] 倪沪平. 罕见病医疗保障问题研究 [J]. 中国医疗保险, 2015(05):18-20.
- [52] 罗小平, 王天有. 从戈谢病的诊疗现状看我国罕见病的未来之路 [J]. 中华儿科杂志, 2015,53(04):254-255.

- [53] 周淦. 政策网络理论下的中国“孤儿药”供给保障问题分析[J]. 经济研究导刊, 2015(07):304-305.
- [54] 何文炯. 加快建立罕见病保障机制[J]. 中国社会保障, 2015(03):30-31.
- [55] Kai C, Lan Y, Zhiyong L. Towards government-funded special biomedical research programs to combat rare diseases in China[J]. BioScience Trends, 2015,9(2).
- [56] 霍记平, 范长生, 赵志刚. 北京市医疗保障的现状和社会救助情况介绍[J]. 药品评价, 2014,11(24):8-12.
- [57] 张伟涛. 平等权视阈下罕见病的医疗保障[J]. 理论探索, 2014(05):117-120.
- [58] 梁土坤, 尚珂. 青岛模式: 罕见病医疗保障制度的实践与展望[J]. 社会保障研究, 2014(03):64-73.
- [59] 钟军, 郜文, 霍记平, 等. 罕见病医疗保障的国际比较研究[J]. 药品评价, 2014,11(06):8-11.
- [60] Peipei S. The Ice Bucket Challenge: The public sector should get ready to promptly promote the sustained development of a system of medical care for and research into rare diseases[J]. Intractable & Rare Diseases Research, 2014,3(3).
- [61] 曹立前, 王瑾琪. 建立和完善我国罕见病医疗保障体系的思考[J]. 人力资源管理, 2013(11):51-54.
- [62] 胡娟娟, 龚时薇, 许焱, 等. 我国罕见病及罕用药基本医疗保险覆盖现况分析[J]. 中华医院管理杂志, 2013,29(08):573-577.
- [63] 郭胜习. 罕见病患者权益立法保障初探[J]. 法制博览(中旬刊), 2013(04):67-68.
- [64] 莫韵. 罕见病的社会保障问题探讨[J]. 现代营销(学苑版), 2011(10):207.
- [65] 史天山, 权正良. 中国罕见病防治的伦理思考[J]. 中国医学伦理学, 2011,24(05):625-626.

