

《中国罕见病综合报告(2021)》发布 我国注册罕见病患者组织已达 52 家

近日,《中国罕见病综合报告(2021)》对外发布。报告从国家定义、诊疗现状、药物可及、患者社群等 4 个不同的角度介绍了中国罕见病综合情况,并以数据勾勒出罕见病的现实。

报告显示,整体而言,我国对罕见病治疗的可及性已经实现了较大的进步,越来越多的罕见病药品被引进中国,大部分罕见病用药也已能够获得较好的保障。

患者社群一直是推动罕见病政策制定、科研、制药、社会倡导的中坚力量。报告显示,截至目前,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(40%)患者组织已在各地民政部门注册。

罕见病人与其困境

与“常见病”相对,“罕见病”指患病率相对较低的一类疾病。欧盟地区定义“罕见病”的标准是患病率<1/2000,台湾地区的标准是<1/10000。另一些国家则根据全国患者的数量来界定,比如在日本,患者<5 万人的疾病被认为是“罕见病”。

作为最早提出“罕见病”概念的国家,美国在 1983 年颁布的《孤儿药法案》中提出双重定义——患者人数<20 万;患者人数≥20 万,但针对该疾病所开发的药物销售额不足以抵偿研发以及上市成本。

不同的国家/地区所划定“罕见病”的范围因国情而异,并不存在全球统一的患病率标准。“罕见病”的定义并非只为解决医学问题,更是为应对威胁人类健康的公共卫生问题提供政策制定的范围与依据。

截至 2018 年 10 月,全球最大的罕见病数据库 Orphanet 共收录 6172 种罕见病,约占全部人类疾病的 10%。其中,约 72% 的罕见病是遗传物质的结构改变或调控异常造成的,也就是遗传病。

引起罕见病的其他因素包括感染、过敏、退化或增殖,以及环境因素。罕见病对人体的影响通常涉及多系统、多脏器;病程往往呈慢性、进行性、耗竭性地发展,甚至造成残疾或危及生命。

在 Orphanet 数据库中,5018 种(81.3%)罕见病记录了发病时间的数据,其中 3510 种仅在儿童期发病,占 56.9%;600 种仅在成年期发病,占 9.7%;908 种从儿童期到成年期皆可发病,占 14.7%。

由于每种罕见病的患者数量少且信息匮乏,使得罕见病药物的开发困难重重——研发成本高昂、市场空间狭小、投资回报率低但风险高,因此乏人问津。罕见病药物有一个令人闻之心酸的别名——“孤儿药”。



为激励企业投入孤儿药研发,美国在 1983 年颁布《孤儿药法案》,出台一系列激励政策,包括对孤儿药给予优先审批、市场独占权、税收减免、研发支持等。

截至 2018 年 8 月,美国食品药品监督管理局(FDA)已批准上市 503 种孤儿药,针对 731 种罕见病适应症,约占所有罕见病的 10%。

全球每时每刻有多少患者正在直面罕见病的挑战呢? 2.63 亿-4.46 亿患者。全球罕见病患者的总数是惊人的,超过了全部癌症与艾滋病患者的总和。假如全球的罕见病患者组成一个国家,那将会是世界第三人口大国,仅次于中国与印度,与美国不相上下。

这同时意味着,我们身边每 17-29 个人中,就有 1 位正被某一种罕见病折磨着。

不幸的是,这些患者中有一半是儿童。更不幸的是,这些孩子中有 30% 无法活着庆祝自己的 5 岁生日。

在全球各地,罕见病的诊疗可能都是人类目前所面临的最大的医学挑战。

罕见病诊疗的中国进展

2018 年 5 月,国家卫健委等五部委联合发布《第一批罕见病目录》,共收录 121 种(类)罕见病。同月,国家卫健委发布《罕见病目录制订工作程序》,将分批遴选目录覆盖病种,对目录进行动态更新;更新时间原则上不短于 2 年。

纳入目录的病种应同时满足以下条件,国内外有证据表明发病率或患病率较低;对患者和家庭危害较大;有明确诊断方

法;有治疗或干预手段、经济可负担,或尚无有效治疗或干预手段,但已纳入国家科研专项。

2019 年 2 月,国家卫健委发布关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知,首批遴选 324 家医院组建罕见病诊疗协作网,包括 1 家国家级、32 家省级牵头医院和 291 家协作网成员医院。

同月,国家卫健委发布《罕见病诊疗指南(2019 年版)》。10 月,发布关于开展罕见病病例诊疗信息登记工作的通知,组织开发中国罕见病诊疗服务信息系统。

罕见病的症状复杂但病例稀少,堪称“疑难杂症”,因此诊断难度较大。在美国,每位罕见病患者平均需要 7.6 年经历 8 位医生,被误诊过二三次才能确诊。

在中国罕见病联盟针对 20804 名中国患者的调查中,42.0% 的患者表示曾被误诊过。其中,误诊比例最高的病种是纯合子家族性高胆固醇血症和糖原累积病 II 型(庞贝病)。

与之相对的是,针对 38634 名中国医务工作者的调查显示:1770 人从未听说过罕见病,占 4.6%;23514 人听说过但不了解,占 60.9%。其中,医务工作者最熟悉的罕见病依次是白化病、血友病和多发性硬化症。同时,87.6% 的医务工作者认为自己并不了解国家关于罕见病的政策。

对罕见病较为了解、有诊治经验的医务工作者通常集中在大城市。由于优质医疗资源的分布不均,长途跋涉辗转异地就医是大多数中国患者的常态。

96.6% 的北京患者、93.8% 的上海患者和 71.3% 的重庆患者可以实现本地确诊;而 100% 的西藏患者和 83.7% 的内蒙

患者则需要到省外异地确诊。

随着药政改革的推进,国家药品监督管理局连续出台了三批《临床急需境外新药名单》,连同优先审评审批政策,对罕见病药品在我国上市起到极大的助推作用。

自 2019 年至今,以《第一批目录》作为定义依据,我国已新增批准上市 14 种罕见病药物,涉及 9 种罕见病适应症,带来了前所未有的罕见病新药上市浪潮:

但截至 2021 年 2 月 26 日,以《第一批目录》为统计依据,仍有 16 种罕见病的患者在我国面临“境外有药,境内无药”的困境。

在《第一批目录》中,58 种罕见病目前在我国有治疗药物上市,但其中有 21 种罕见病在使用的治疗药品皆为“超说明书”用药,这意味着无论是在医生处方还是患者自行购药时,都面临较大的不确定性,无法保障及时、可持续的治疗。

因此,严格意义上说,在我国,以《第一批目录》为统计依据,仅 36 种罕见病有“说明书内”用药,涉及 68 种治疗药物。

自 2017 年起,国家医保目录更新和谈判机制逐步常态化,每年有越来越多的罕见病药品被纳入医保。截至发稿,在我国已上市的 68 种罕见病药物中,有 46 种已被纳入国家医保目录,涉及 23 种罕见病适应症。

整体而言,我国对罕见病的可及已经实现了较大的进步,越来越多的罕见病药品被引进中国,大部分罕见病用药也已能够获得较好的保障。

目前,有 13 种罕见病在我国上市的所有治疗药物均未被纳入国家医保目录,涉及 22 种

治疗药物;其中 8 种药物是对应 5 种罕见病的特效药物,年治疗费用皆超过百万元且需要患者终身维持使用——这正是目前社会关注的焦点,也是罕见病用药保障问题中矛盾最为突出的部分。

解决罕见病高值药物的用药保障,有着重要的社会意义和时代意义。《中国罕见病高值药物医疗保障研究报告》认为,中国有三种可探索的路径:

1.“基本医疗保险+多层次保障”模式:在现有基本医疗保险的框架下,实现对罕见病高值药物保障的决策突破,让基本医疗保险率先发挥作用,带动多层次保障,实现对罕见病患者的用药保障。

2.“国家制定目录准入标准+地方探索落地保障”模式:作为过渡方案,由国家医保局组织成立专家委员会并制定“罕见病高值药物保障清单”,由各省积极探索用药保障机制,为全国罕见病用药保障机制的建立积累经验、打好基础。

3.“国家罕见病专项基金”模式:由国家统筹、专款专项,统一待遇水平、社会共付来实现对罕见病高值药的保障。

患者社群是中坚力量

在全球,患者社群一直是推动罕见病政策制定、科研、制药、社会倡导的中坚力量。中国第一家罕见病患者组织“中国血友病联谊会”成立于 2000 年。

截至目前,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(40%)患者组织已在各地民政部门注册。其中,16 家在北京市注册,数量最多;上海市与广东省各有 6 家。89 家(68.5%)患者组织所服务的所有疾病都已被纳入《第一批罕见病目录》;30 家(23.1%)患者组织所服务的疾病未被纳入;11 家(8.5%)组织兼而有之。37 家(28.5%)患者组织仅由患者发起人;其余组织由家属共同发起。其中,17 家(13.1%)由医生共同发起,5 家(3.8%)由科研人员共同发起。

专业人士自 2009 年开始参与、共同组建患者组织,是非常令人欣喜的信号。不但标志着专业人士对于罕见病群体日益关注,更是引导患者群体走向专业化、职业化的重要推动。然而,现实资源的制约与患者社群的活跃形成鲜明对比。在中国罕见病联盟针对 74 家罕见病组织的调查中,63 家没有固定的资金来源,占 85.1%。

目前,患者组织的资金来源主要依赖组织内部成员的捐款和企业捐赠/项目合作。作为罕见病生态中至关重要的角色,罕见病社群亟需社会各界给予更多的支持与帮助。(张明敏/整理)

