

罕见病患者“无药可用”如何化解？

人大代表们呼吁，罕见病防治亟待立法破局

两会
聚焦

□ 记者 陈颖婷

“小飞侠”“瓷娃娃”“蝴蝶宝贝”“黏宝宝”“木偶人”“月亮天使”……这一个个美丽名字的背后，对应的

却是一种种残酷的罕见病。

据统计，全球已知的罕见病约有7000多种，占人类疾病数量的10%。我国罕见病患者约有2000万人，每年新增患者超过20万人。罕见病多数是慢性严

重性疾病，通常会危及生命，也因为罕见，患者面临确诊难、缺少药、治疗费用高等现实困难。今年上海两会期间，罕见病立法成为了许多代表委员们的呼声。

陷入罕见病困局的孩子

日前，在新华医院病房，记者见到了虎头虎脑的果果（化名）。

果果的妈妈对于儿子发病的那天记忆犹新。2021年2月18日，2岁的果果突发肠胃不适，腹胀、呕吐，“吐得非常厉害。”当地医院进行了抢救。抢救成功后，医生发现果果小肠粘连严重，且有坏死迹象。果果又被转入市医院，医院再次紧急手术后，果果的小肠被切去了三分之一。

果果的病情没有好转。父母带着果果前往北京。在北京，果果又接受了第三次手术，被切去了大部分坏死的小肠。他也因此罹患了罕见病——短肠综合征(SBS)。由于小肠被大量切除，果果有营养吸收和代谢功能障碍，这也导致了他严重依赖肠外营养。

果果妈妈说，短肠症的后期治理才是最难的。2021年年底，她带着果果来到上海，上海新华医院小儿外科教授蔡威团队是果果的主治团队。据了解，国内治疗短肠综合征通常有两种方案。一种方案是静脉输营养液，患者再也离不开输液袋。另一种是手术移植，但风险巨大，成本也高。

果果妈妈有一张严格的时间表，“2年来我没有睡过一个整觉，时间必须卡死，少一顿，他的营养就会不足。”因为这个特殊的喂养方式，果果每天的活动场所就是病床、病房。

此时，武田制药推出的用于治疗短肠综合征的Teduglutide进入了果果家人和医生团队的视野。它在欧美作为“孤儿药”获批，用于治疗1岁及以上SBS患者。但高达200万元的费用，让果果一家望而却步。

所幸，在进博会的助力下，2023年5月，这款创新药在海南医学院第一附属医院乐城医院（慈铭博鳌国际医院）实现紧急临床用药应用，果果是首个用药患者。

目前，果果的日输液量已减少三分之二以上，体重增加5斤，身高增长5厘米。果果一家看到了希望的曙光。

药企：罕见病用药保障如何“落地”

不因疾病罕见而视而不见，不因缺医少药而置之不理。2023年，在上海人大工作研究会的支持下，浦东新区人民政府基层立法联系点上海浦东外商投资企业协会组织开展了“罕见病医药领域立法”项目并形成了法规草案等项目成果。目前，《上海市促进浦东新区罕见病医药发展若干规定》已正式纳入《上海市十六届人大



在新华医院住院就医的罕见病儿童患者

记者 王湧 摄

常委会立法规划（2023—2027年）》。日前，浦东新区罕见病立法项目暨罕见病领域意见征集座谈会上，承担着罕见病药物开发重任的药企代表也道出了对于罕见病药物立法的期盼。

罕见病药物研发动力不足？瀚森制药的代表表示，罕见病用药研发成本大，难度高。企业希望从“三医协同”政策供给端建立罕见病研发专项扶持项目或专项基金，建立鼓励机制，提升企业创新研发的动力。

如何让“天价”罕见病药物不再可望而不可及？安进公司的代表指出，即使少量罕见病用药被纳入药品目录，罕见病患者的医疗经济负担依然难以被缓解。由于现行的基本医保、大病保险、医疗救助三条保障线都有限额规定，也可能不足以全部化解罕见病患者的高额医疗费用负担。因此建议在上海建立罕见病多渠道筹资试点，以化解罕见病患者的经济负担。

武田制药建议，沪惠保作为政府指导的普惠型商业保险是对目前国家医保的一种补充，对于部分罕见病药品根据现有国家医保目录准入模式无法纳入的，应该通过沪惠保的保障来减轻患者负担。

如何打通药品到患者手中的最后一公里？由于目前各类管理考核制度或指标的约束（药占比、次均费用、医保总额预算、疾病诊断相关分组付费DRG/按病种分值付费DIP等），罕见病药物在医院的配备率、进院的及时性和临床足量使用等仍会受到不同程度影响。

多家药企建议不把罕见病药作为药耗，从而提高医院临床使用这些药物的积极性，同时建议罕见病药品准入和临床应用增加优先考量办法。

人大代表：罕见病防治须走上法治轨道

今年上海两会期间，多位市人大代表提出了有关罕见病立法的议案。

许丽萍代表告诉记者，上海是国内最早关注罕见病防治和保障的城市。上海具有罕见病保障的资金、医疗和研发能力，同时医药产业创新发展的需求迫切。在她看来，罕见病防治和保障具有推动“社会事业和医药产业发展”双重特征，加强罕见病防治和保障，一方面可以挽救生命、提升患者生存质量，体现人文关怀和城市温度；一方面也能助力医学科技创新，具有极大的科技和经济价值。

近年来，国家围绕罕见病医疗、医药、医保等领域先后出台系列支持政策。全国许多地方正加快推动罕见病防治和保障事业发展。部分发达国家和发展中国家已制定罕见病保障法规。这些都为上海立法提供借鉴。她建议，法规要明确罕见病范围以及政府部门职责，同时，建立协调机制。为促进罕见病的防治、诊疗的规范化与用药的基本需求、临床路径，维护罕见病患者的健康权益，应设立上海市罕见病防治与保障专家委员会，对罕见病的预防、筛查、诊疗、用药、康复及保障等工作提出建议。

她还建议法规明确建立本市罕见病保障专项基金。建立由政府主导、市场主体和社会慈善组织等参与的多渠道筹资机制，建立罕见病多层次保障体系，主要保障治疗药物未纳入国家医保目录范围的罕见病患者。

为了让罕见病药物落地，应当优化现有医院考核管理体系和指标，保障罕见病药物加快进院和合理使用，

避免受医保总额、药占比、次均费用、DRG/DIP等指标或制度限制。

法规强调加强科技创新，即本市头部医院应加强罕见病相关临床研究，积极编制或更新罕见病医疗服务相关规范和指南，加大罕见病相关医疗技术创新。

支持医药企业加大罕见病创新产品的研发，支持医疗机构与医药企业加强罕见病创新药械研发合作。

此外，许丽萍代表还建议在法规中明确社会多元参与，鼓励支持市罕见病防治基金会、市红十字会、市残联、市医学会罕见病专科分会等社会组织积极参与罕见病防治工作。支持上海市罕见病防治基金会和上海市医学会罕见病专科分会联合开展普及罕见病防治知识的继续教育项目。招募志愿者，对罕见病患者及其家属提供就医、康复、社会融入等志愿服务。

立法路径：浦东新区或可成为立法“快车道”

市人大代表苏梅表示，相较于国家层面立法的不足，浦东新区法规完全可以先行先试，通过专门针对罕见病立法的方式为国家层面解决问题提供制度支持和经验借鉴。

她建议制定《上海市浦东新区促进罕见病医药发展若干规定》。“可以考虑从罕见病医药的研发、生产、激励，罕见病医药的通关检测便利化，医院治疗场景的规范化，药物成本的分担，多元主体的广泛参与等方面为切入点。”

苏梅代表建议在浦东新区法规中完善管理体制，为浦东新区促进罕见病医药发展提供组织保障。针对罕见病医药强监管性特点，本次立法应通过探索政策先行先试，不断优化产业发展基础和政策环境：一是完善罕见病医药的优先审评、审批的机制。二是积极优化罕见病上报制度。三是注重多方协同。

苏梅代表建议通过立法加快罕见病医药上市速度，鼓励浦东新区已有上市许可的持有人开展研究，在药物研制和注册申报期间，加强与申办者的沟通交流，促进罕见病用药加快上市。苏梅代表还建议，应采取综合措施鼓励、指导和支持罕见病医药研发机构发展，不断推动浦东新区罕见病医药的产业化进程，推进建立罕见病医药专业专家库和数据库。

苏梅代表建议在立法中提高待遇水平，建立罕见病用药保障、慈善帮扶等多层次保障机制，降低罕见病医疗费用报销门槛，提高报销比例。