

罕见病防治政策的现状与完善方向

练育强

罕见病又被称为孤儿病，相对于常见病、多发病，其患病人数较少，患病概率较小。美国在 1962 年修订食品、药品和化妆品法案中首次提到罕见病用药的问题。3 年之后，李兆基等医生在《解放军医学杂志》1965 年第 1 期中发表《咽鼓管异常开放证并非罕见病》一文，首次将罕见病这一概念引入我国。1999 年，原国家药品监管局在《新药审评办法》（已失效）中规定“对疑难危重疾病（如艾滋病、肿瘤、罕见病等）有治疗作用的新药……应加快审评进步”，这是我国出台的首个涉及罕见病概念的文件。然而此后数十年间罕见病保障政策出台的数量并不多。2016 年是中国罕见病保障的转折之年，当年中共中央、国务院出台的《“健康中国 2030”规划纲要》明确提出要“完善罕见病用药保障政策。”此后，中央与地方共同发力，罕见病保障各项政策密集出台，保障范围不断扩展。截至 2024 年 6 月，25 年间，共出台涉及罕见病的文件 431 件，其中中央 101 件、地方 330 件。

2019 年 8 月新修订的《药品管理法》第十六条、第九十六条中明确规定有关罕见病等疾病的新药研制与审批。同年 12 月制定的《基本医疗卫生与健康促进法》第六十条也规定了防治罕见病药品的研制与生产。因此，罕见病已经是一个法律概念。由于在法律层面只是提出罕见病这一概念，在政策层面，不同主体出台的文件常常在罕见病及药物的界定、罕见病患者保障等重要方面存在一定的差异，导致罕见病药物研发及罕见病患者保障效果不佳。要真正保护罕见病患者的权利以及促进罕见病药品的研发，还需立法提供相应保障，这也是社会发展到今天，所应有的一种社会文明的体现。

罕见病政策防治的现状

虽然罕见病保障制度在近些年已经有了不小的发展，取得了一定的共识，但是还远未达到体系完整、内容完善，不同主体制定的政策间存在着一定的差异，主要体现在以下四个方面：

首先，国家各个部门间存在差异，虽然多部门都制定了罕见病保障相关的政策，但是各项政策间缺乏一致性。以罕见病的认定和罕见病药品的优惠政策为例，卫健委等部门分别于 2018 年、2023 年发布了两批罕见病目录，共计 207 种。而财政部、海关总署、税务总局等四部门先后于 2019 年、2020 年、2023 年发布了《关于罕见病药品增值税政策》《第二批适用增值税政策的抗癌药品和罕见病药品清单》《第三批适用增值税政策的抗癌药品和罕见病药品清单》，共认定 36 种罕见病药品、25 种罕见病药品制剂享受增值税优惠。两者不仅制定主体不一致，如何衔接协调也没有规定，卫健委等部门对罕见病的认定与财政部等部门对罕见病药品的认定无法一一对应。

其次，国家与地方规定存在差异，主要体现为罕见病的认定标准不一致。

- 虽然罕见病保障制度在近些年已经有了不小的发展，取得了一定的共识，但是还远未达到体系完整、内容完善，不同主体制定的政策间存在着一定的差异。
- 罕见病政策之间产生差异的浅层次原因是政策性文件的刚性不足，深层次原因是生命权平等与分配正义对罕见病保障政策的不同要求。
- 解决我国罕见病保障政策差异的关键是要提取利益相关方的共识，在此基础上，才可能制定体系完整、内容协调的保障政策。

2016 年 2 月 5 日，原上海市卫生和计划生育委员会发布了我国第一份罕见病目录《上海市主要罕见病名录（2016）》，2018 年 5 月，卫生健康委员会等五部门联合制定的《第一批罕见病目录》共认定 121 种罕见病。两份《目录》不仅数量不一致，在疾病的认定上也不一致，例如上海市认定的 Chediak-Higashi 综合征、原发性慢性肉芽肿病等 10 种疾病并未被纳入卫健委等部门认定的 121 种罕见病。此外，江苏省 2019 年发布的《江苏省罕见病药品目录》规定了 383 种罕见病药品对应 121 种罕见病，而在《江苏省罕见病药品重点保障目录》中又规定了 38 种罕见病药品对应 24 种罕见病，这 24 种罕见病与五部门发布的目录也无法对应。2023 年国家卫健委等部门发布了第二批罕见病目录，认定 86 种罕见病。今后地方能否再发布罕见病目录，以及发布后与国家规定之间如何协调也是无法回避的问题。

再次，地方与地方间存在差异，主要体现在不同地方罕见病保障的种类和标准的不一致。保障种类方面，浙江省将戈谢病、渐冻症、苯丙酮尿症等 3 种疾病纳入保障范围，山东省将戈谢病、庞贝氏病、法布雷病纳入保障范围，而山西、陕西则只是将戈谢病、糖原累积病Ⅱ型纳入保障范围。保障标准方面，浙江省规定罕见病治疗的医疗费用经基本医疗保险、大病保险报销后剩余的合规费用由户籍地县（市）、区民政部门医疗救助（专项救助）全额解决，个人负担封顶的形式，而安徽省滁州市则规定罕见病患者年度累计报销限额为 20000 元。其他各地方也各有规定。

最后，政策与学术间也存在差异，主要体现在学术研究与政策制定的脱节。早在 2010 年中华医学会遗传学分会举办的“中国罕见病定义专家研讨会”上，与会专家就提出，可将罕见病定义为“患病率小于 1/500,000 或新生儿发病率小于 1/10,000 的疾病”。但对该定义存在较大争议，在《第一批罕见病目录》的制定过程中没有采纳，而是以先天性遗传性疾病为主自行遴选，因此，目录中的疾病并非严格符合上述定义，也以政策性文件的方式间接否定了学术界对罕见病的定义。2021 年 9 月 11 日，“中国罕见病/孤儿药定义第三次多学科专家研讨会”上，专家学者提出了新的罕见病定义：“新生儿发病率小于 1/10000、患病率小于 1/10000、患病人数小于 14 万的疾病”。由于 2023 年第二批罕见病目录的发布没有非常具体的说明，难以确定是否遵循了

这一定义标准，因此，罕见病定义应当如何指导我国罕见病目录的制定还有待关注。

现有政策产生差异的原因

就罕见病政策之间产生差异的原因可以从浅、深两个层次进行分析：

浅层次原因是政策性文件的刚性不足。目前我国的罕见病保障格局是以政策性文件为主，立法仅起到点缀作用。从数量上看，目前 431 份文件中，立法性文件仅有 6 份（《药品管理法》《基本医疗卫生与健康促进法》《江苏省医疗保障条例》《广州市医疗救助办法》《宜春市城乡医疗救助实施办法》《镇江市临时救助办法》），从内容上看，政策性文件的内容更丰富，范围更广泛，而法律的规定多为“鼓励”“支持”等刚性较低的条款。在我国的法律体系中，政策性文件的效力等级最低，其带来两个问题：第一，约束力不足，导致不同部门制定的政策性文件无法影响其他部门，国家制定的政策性文件难以在地方贯彻落实，不同地方的政策亦互不影响。第二，稳定性不足，使得上一年政策的重点可能在第二年边缘化。例如全国人大在 2019 年的《2019 年国民经济和社会发展计划的决议》中提到要“加强罕见病用药保障”，但是在《2020 年国民经济和社会发展计划的决议》中，罕见病用药保障的相关规定并未出现在 2020 年的预算中。

深层次原因是生命权平等与分配正义对罕见病保障政策的不同要求。生命权平等是公民最基本的权利诉求，其要求在保障公民生命上应当一律平等，不得因公民的年龄、收入等差别化对待，更不得因疾病类型、治疗成本等原因予以差异化保障。生命权平等要求国家应当将所有种类的罕见病纳入罕见病名单，并给予所有罕见病治疗药品同等程度的优惠政策，在医疗资源发生紧张时，由于生命权至上，应当以牺牲其他方面的利益，例如经济发展利益等来保证医疗资源的充足。分配正义是社会保障制度的重要目标，其要求公正的分配社会资源，对不同的群体合理的差异对待。分配正义所要求的合理差异，目的是为了是保证社会保障制度的“可行性”，确保该制度能够涵盖尽可能广泛的群体，其要求对罕见病的保障必须考虑相关社会、经济因素，优先保障影响基数更广的常见病、大病。但是，这种差异对待应当有明确的理由，并且该理由能够为公众所接受。

无论是哪一层次的差异，其本质都

是社会不同阶层的利益分歧，在医疗资源有限的前提下，如果无法有效协调各方的利益诉求，罕见病保障政策必将在各方利益的拉扯与博弈中被撕裂，最终受伤的必然是处于利益链最低端的广大罕见病患者。

解决政策差异的路径

解决我国罕见病保障政策差异的关键是要提取利益相关方的共识，在此基础上，才可能制定体系完整、内容协调的保障政策。在我国，只有罕见病立法可以实现这一目标。法律是对我国社会最大公约数的表达与阐释，无论处于何种阶层，也无论有何种利益诉求，都需要在法律的框架下实现诉求。法律的制定与实施过程，就是公民达成共识，实现共识的过程。

第一，法律吸纳公众诉求。立法过程本身就是对公民利益诉求的吸纳与反馈，从立法主体来说，无论是行政法规、部门规章还是地方性法规规章，都难以克服本部门、本地方的利益优先倾向，只有全国人民代表大会可以最大程度反映社会整体诉求。从立法程序来说，我国《立法法》规定了立法的公众参与制度，该法第三十九条规定在起草阶段可以通过论证会、听证会等方式听取专家、基层群众的意见；第四十条规定审议过程中的法律案应当向全社会公布并征求意见。通过广泛吸收公众诉求，法律在制定过程中可以有效提取各项诉求的最大公约数，为罕见病保障提供基本共识。

第二，法律解决政策差异。政策性文件的效力等级不足是导致政策分歧的重要原因，法律在我国的立法体系中居于仅次于宪法的地位，任何下位法都应当以法律为依据，违反法律的内容无效。因此，只要法律对罕见病保障作出明确规定，就可以保证国家与地方以及各部门出台的文件在法律框架下的协调统一，过去相冲突的各项文件在法律的高位阶效力下会自动失效。法律还可以对今后的各项政策提供上位法依据，预防未来的政策分歧。

第三，法律提供价值导向。我国罕见病保障政策存在差异的重要原因就是政策制定者的价值追求不同，例如卫生健康行政主管部门基于生命权平等保障希望将尽可能多的疾病纳入罕见病目录，而医保、财政以及部分地方基于医疗资源的有限性和对大病、常见病的优先保障，通常只能选择特定的个别疾病纳入医疗保障范围。法律本身具有价值追求，作为我国立法体系中效力等级较高的规范，法律所追求的价值可以为下位法的制定提供价值导向。

（作者系华东政法大学教授、博导，最高人民法院、司法部共同聘任的首批行政审判行政复议专家，中国行政法学会行政复议专业委员会副主任）

