

# 甘肃模式

## 苯丙酮尿症医疗保障制度的实践与展望



“守护不食人间烟火的天使”

——清华北大“关爱苯丙酮尿症儿童”

暑期实践支队

## 甘肃模式：苯丙酮尿症医疗保障制度的实践与展望

文涵祺（清华大学工业工程系） 罗明杰（清华大学生命学院）

（S201509008 清华北大“关爱苯丙酮尿症儿童”赴甘肃暑期社会实践支队）

### 摘要：

苯丙酮尿症患者是一个不可忽视的社会群体。据国内一家 NGO 不完全数据计算，中国约有 12 万此类患儿，在治群体约 2 万人，近 10 万儿童已经或濒临瘫痪边缘。但此种遗传病的保障机制在我国大部分地区尚属空白。然而甘肃省在苯丙酮尿症医疗保障制度的建设方面走在了前列。2015 年，甘肃省明确将苯丙酮尿症患儿治疗费用纳入城乡居民基本医疗保险范围，基本建立起苯丙酮尿症医疗保障制度。本文将对甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度的相关内容、特点、发展情况等方面进行分析，同时与国外以及中国其他地区的政策相比较，以期为完善我国苯丙酮尿症医疗保障制度提供参考。

**关键词：**苯丙酮尿症 罕见病 大病医疗救助制度 甘肃

## 一、引言

苯丙酮尿症（PKU）是一种常见的氨基酸代谢病，是由于苯丙氨酸（PA）代谢途径中的酶缺陷，使得苯丙氨酸不能转变成为酪氨酸，导致苯丙氨酸及其酮酸蓄积，并从尿中大量排出。本病在遗传性氨基酸代谢缺陷疾病中比较常见，其遗传方式为常染色体隐性遗传。从我国的情况来看，如果按照患病率为 1/10000 统计，中国苯丙酮尿症患者人数达到 12 万。

一直以来，苯丙酮尿症患者面临的特食来源少价格高、治疗费用庞大等问题都十分突出。为了改善患者的生存状况，我国北京、山西、四川、安徽、甘肃等地区制定了相关的医疗保障制度。然而，尽管苯丙酮尿症等罕见病逐渐受到国家重视，但与世界一些国家和地区相比仍存在较大落差。

近年来，甘肃省在苯丙酮尿症医疗保障制度的建设方面显然是走在了前列。2013 年，甘肃省政府出台《关于进一步加强城乡重特大疾病医疗救助工作的意见》，明确将苯丙酮尿症列入 26 种重特大疾病当中，对苯丙酮尿症患者进行医疗救助。随后于 2015 年制定《甘肃

省苯丙酮尿症患者治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》，将苯丙酮尿症患者治疗费用纳入城乡居民基本医疗保障范围，为减轻患者经济负担、改善其生活状况发挥重要作用。

2015年7月，该政策发布半年之际，“守护不食人间烟火的天使”——清华北大“关爱苯丙酮尿症儿童”暑期实践支队前往甘肃展开调研，本文将对甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度的相关内容、特点、发展情况等方面进行分析，同时与国外以及中国其他地区的政策相比较，以期完善我国苯丙酮尿症医疗保障制度提供参考。

## 二、甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度的发展历程

随着甘肃省经济的发展和社会的不断进步，社会保障制度从最初的相对缺乏发展到现在的逐步建立与完善。苯丙酮尿症作为一类典型的罕见病，受到了政府和相关医疗机构的重视。近年来，甘肃省建立起相应的医疗保障制度，其主要内容体现在新生儿筛查和患儿补助的相关政策当中。

2008年6月2日，甘肃省卫生厅下发文件《甘肃省新生儿疾病筛查实施细则》（甘卫妇社发[2009]135号）明确提出要求，在2008年年底以前，全省新生儿疾病筛查率达50%，2010年全省新生儿疾病筛查率达80%。文件中明确了新生儿疾病筛查的管理程序：由省卫生厅批准的新生儿筛查实验室承担新生儿遗传代谢性疾病筛查工作，现由省妇幼保健院和兰大一院进行筛查工作。除了苯丙酮尿症的相关筛查工作，政府还积极展开了其他先天性疾病的筛查工作，如先天性听力丧失等。除此之外，各级筛查机构还需要按照《甘肃省新生儿遗传代谢性疾病筛查工作流程图》进行筛查工作，并且完成各项资料的登记及信息报告工作，以便后期开展救助项目。

| 序号 | 文件名                            | 文号              | 年份   |
|----|--------------------------------|-----------------|------|
| 1  | 《甘肃省新生儿疾病筛查实施细则》               | 甘卫妇社发[2009]135号 | 2009 |
| 2  | 《甘肃省农村重大疾病新型农村合作医疗保障实施方案（试行）》  | 甘卫基层发（2014）489号 | 2014 |
| 3  | 《甘肃省苯丙酮尿症患者治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》 | 甘卫发（2015）53号    | 2015 |

至2014年11月25日，甘肃省民政厅下发了《甘肃省农村重大疾病新型农村合作医疗保障实施方案（试行）》（甘卫基层发（2014）489号）文件，正式颁布苯丙酮尿症患者的救助保障方案。该方案除去2014年以前已经列入保障范围的27种疾病以外，又将耐多药肺结

核、甲亢、苯丙酮尿症、饮食控制无效糖尿病（I型糖尿病）、尿毒症透析治疗（终末期肾病）等5种疾病调整归入新农合门诊特殊疾病病种；并继续保留了儿童急性白血病、儿童先天性心脏病、儿童脑瘫、艾滋病机会性感染等19种重大疾病病种；新增了恶性淋巴瘤、多器官功能障碍综合征(MODS)等31种重大疾病病种。目前，全省新农合重点保障的农村重大疾病病种达到50种。该文件还明确规定了重大疾病的确定方式、病种标准、就诊程序、结算方式。

至此，甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度基本结合该省的经济建设情况，形成了以新生儿筛查为基本确诊方式，特食报销为基本救助方案的体系。

## 三、甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度的主要内容

### 3.1 苯丙酮尿症大病医疗救助制度

2013年9月4日，甘肃省政府出台《关于进一步加强城乡重特大疾病医疗救助工作的意见》，并自2013年9月1日起实施。《意见》明确，甘肃省在2012年对全省58个贫困县农村贫困家庭患7种重特疾病的患者提高医疗救助标准基础上，将重特大疾病医疗救助病种由7种扩大到26种并覆盖全省城乡困难群众，实行即时结算服务。在《意见》中，苯丙酮尿症被包括在这26种重特大疾病当中，苯丙酮尿症患者被列入医疗救助对象。

针对于苯丙酮尿症，《意见》主要内容如下：

#### 一、救助范围

重特大疾病医疗救助病种范围包括全省86个县市区中，农村五保供养、城乡低保以及家庭人均收入不高于当地低保标准150%的其他困难家庭。

#### 二、办理程序：医院核对直接诊疗不收押金

凡经诊断需要治疗的患者，本人持身份证、城镇居民医疗保险证(新型农村合作医疗证)、低保证(农村五保供养证或县级民政部门与扶贫部门共同开具的贫困证明)，到诊疗医院进行诊疗。医院核对上述证件后，必须进行必要的诊断并记录备案，直接实施诊疗不得收取押金。患者在医院诊疗时应填写《甘肃省重特大疾病医疗救助审批表》，由诊疗医院在接收诊疗后，向省级或市级民政部门转报救助申请。

#### 三、医疗费用：按“基本医保+大病保险+医疗救助”报销

民政部门收到《甘肃省重特大疾病医疗救助审批表》及相关材料后，应当在3个工作日

内核定救助金额，并签署救助意见后反馈诊疗医院。诊疗医院根据患者病情和治疗方案，填写《甘肃省重特大疾病医疗救助患者备案表》，与民政部门签署救助意见的《甘肃省重特大疾病医疗救助审批表》共同作为结算依据。患者诊疗发生的医疗费用，按照“基本医保+大病保险+医疗救助”方式进行报销，如果患者诊疗发生的医疗费用在城镇居民医疗保险或新型农村合作医疗规定比例报销和大病医疗保险补偿后，未超过本意见救助标准的，由诊疗医院先行全额垫付；超过规定救助标准的，由诊疗医院先行垫付标准内部分，超出标准的费用由诊疗患者出院时自行支付；超出卫生部门确定病种最高治疗限额的，由各级医疗机构承担。没有参加“基本医保”的患者诊疗，只能在救助限额内享受民政部门的医疗救助。

#### 四、结算方式：由承办保险机构实施保险补偿

《意见》规定，符合省发改委、省卫生厅等 6 部门规定属于大病保险范围的，由承办大病保险的商业保险机构实施大病保险补偿。诊疗医院凭《甘肃省重特大疾病医疗救助审批表》和《甘肃省重特大疾病医疗救助患者备案表》及相关票据，统计接受治疗人数、核算治疗费用，与“基本医保”结算并实施大病保险补偿后，每月向民政部门核报垫付的救助费用。省民政厅要于每年 6 月和 11 月与省级诊疗医院结算诊疗费用；各市州民政局要与省级诊疗医院在每年 5 月底和 10 月底之前，将 26 种重特大疾病救助资金汇总上报省民政厅审核。省民政厅对救助结算资金进行统一审核汇总后，将用款计划报省财政厅并下达各市州。

#### 五、具体救助标准

苯丙酮尿症：救助标准控制在 0.6 万元内。

我们可以看到，对于苯丙酮尿症患者群体来讲，2013 年出台的这份《关于进一步加强城乡重特大疾病医疗救助工作的意见》能惠及到的患者非常少，仅限于三种困难人群（村五保供养、城乡低保以及家庭人均收入不高于当地低保标准 150%的其他困难家庭）。并且救助标准最高仅为 6000 块钱/年，而一个苯丙酮尿症患者用于购买特食的资金大概都在 3000 块钱/月左右。因此，这份意见对于绝大部分苯丙酮尿症患者并没有实质性的帮扶意义。

### 3.2 苯丙酮尿症基本医疗保险

2015 年 2 月 9 日，为了加强出生缺陷综合干预工作，提高出生人口素质，减轻苯丙酮尿症患者家庭经济负担，经甘肃省卫生计生委、省人社厅、省民政厅、省财政厅、省食药监局研究，同意将苯丙酮尿症患者治疗费用纳入城乡居民基本医疗保险范围，并制定了《甘肃省苯丙酮尿症患者治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》。

这份实施方案的大体内容如下：

## 一、报销范围及比例

### ① 报销范围：

凡参加甘肃省城镇居民基本医疗保险或新型农村合作医疗，年龄在 18 周岁及以下的苯丙酮尿症患者，因治疗苯丙酮尿症所行检查、购买替代食品、四氢叶酸和神经递质药物费用，均纳入城镇居民基本医疗保险和新型农村合作医疗门诊特殊病种保障范围。

### ② 报销比例：

限额内（2 万元/人/年）报销比例为 70%，每人每年实际补偿封顶线为 1.4 万元。替代食品种类包括无苯丙氨酸奶粉（配方粉、营养粉）、米粉、米、面和蛋白粉等。

## 二、定点医疗机构

为保证治疗效果，实行定点医疗机构服务制度：嘉峪关、武威、兰州、定西、临夏、甘南等 6 个市州定点在省妇幼保健院；酒泉、金昌、白银、庆阳、陇南等 5 个市州定点在兰大一院；天水市妇幼保健院、平凉市妇幼保健院、张掖市妇幼保健院也为苯丙酮尿症患者治疗定点医疗机构。

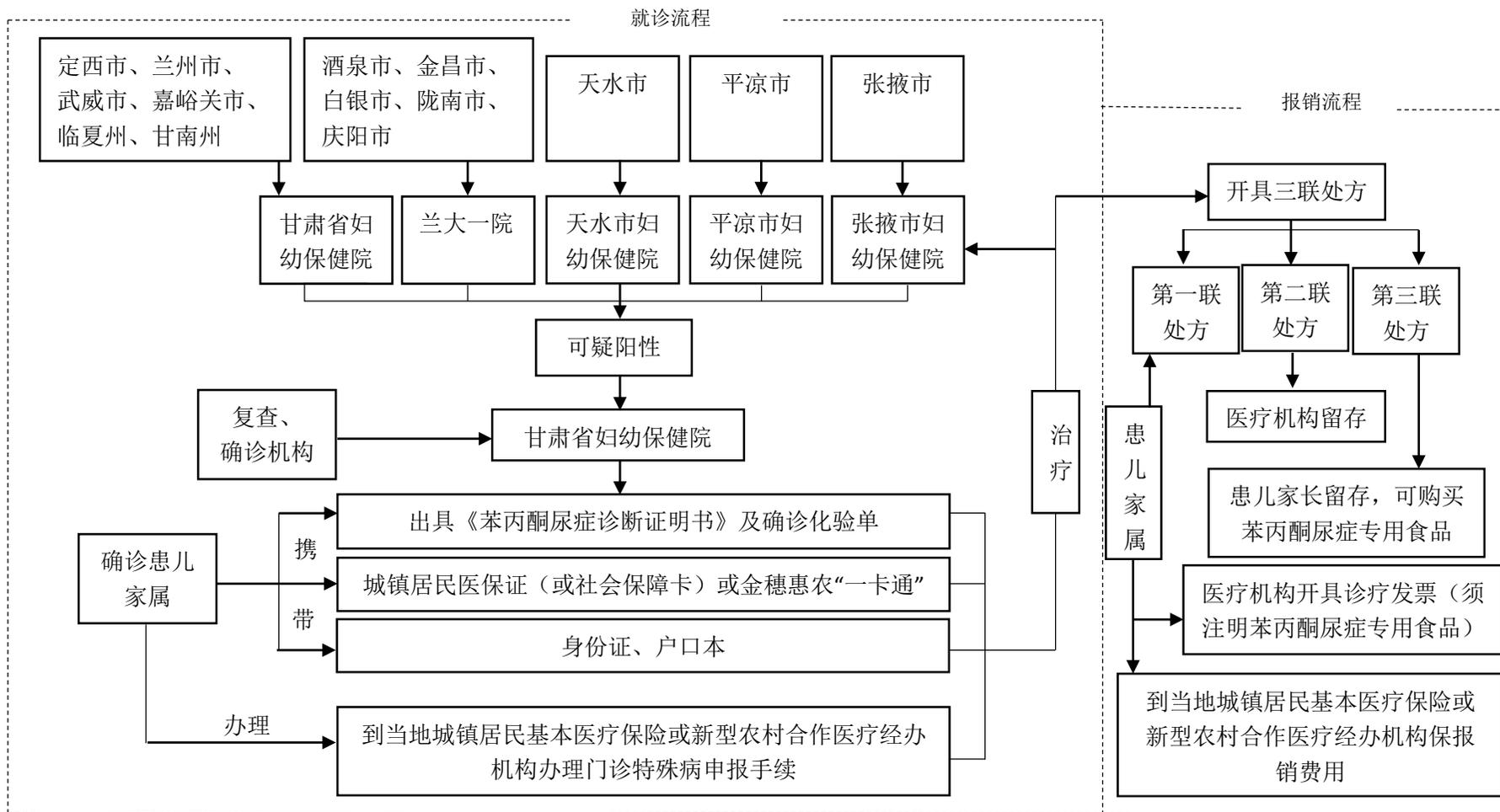
现暂定将以上医疗机构确定为定点医疗机构。以后根据治疗需要，将扩展到有条件的医疗保健机构。

## 三、替代食品管理

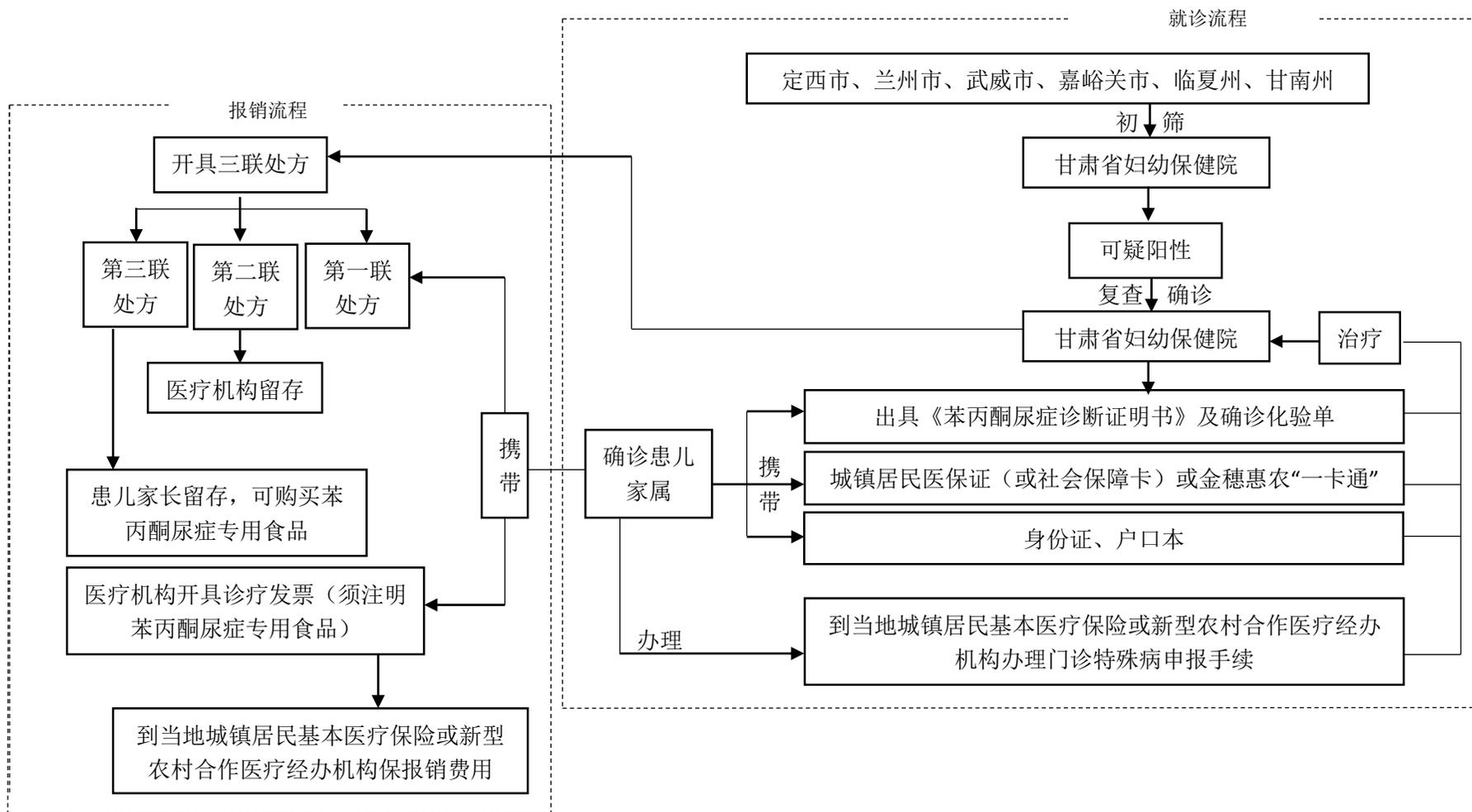
省卫生计生委、省人社厅委托省妇幼保健院采取公开招标为主的方式确定替代食品厂商供货资格。各定点医疗机构购买并管理替代食品，在药房单独设置专柜或专区存放。患儿家长凭治疗处方购买替代食品，原则上每次购买一个月的治疗量（路途较远的患儿，可酌情购买 2-3 月治疗量）。医疗机构依据患儿病情严格控制替代食品发放，确保零差价供给。

## 四、就诊及报销流程

## 甘肃省苯丙酮尿症患儿治疗就诊及报销流程



### 甘肃省妇幼保健院苯丙酮尿症患儿治疗就诊报销流程图



综合《甘肃省苯丙酮尿症患儿治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》以及《关于进一步加强城乡重特大疾病医疗救助工作的意见》这两部政策来看，一般的苯丙酮尿症患儿 18 岁以前都能享受到每年最多 1.4 万元的特食报销款项。并且如果家里经济条件比较差，属于三种困难人群（村五保供养、城乡低保以及家庭人均收入不高于当地低保标准 150% 的其他困难家庭），那么还能够通过大病救助政策每一年再报销 0.6 万元，即一共 2 万元。

## 四、甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度的主要特点

### 4.1 社会扶持：医保负担大部分费用，从而减轻患者家庭经济负担

城镇居民基本医疗保险和新型农村合作医疗门诊特殊病种保障新规将补助 18 周岁及以下的苯丙酮尿症患儿，包括因治疗疾病所行检查、购买替代食品、四氢叶酸和神经递质药物费用。报销比例为治疗费用（总限额 2 万）的 70%。这样的扶持机制可充分利用社会资源，调动了患者家庭治疗疾病的积极性，有效减轻患者家庭的负担。同时 70% 并未完全覆盖所有费用，既防止了负担过重使救助起不到援助作用，又避免了负担过轻导致救助福利化。这样的医保报销政策不仅使得患者负担大为降低，也为甘肃省罕见病保障制度的建立开创了良好的先河。

### 4.2 定点机构：设置五所定点医院，提高管理水准、保证服务质量

定点医疗机构服务制度，可以提高管理水准，保证医疗人员的服务质量，从而保证患者的治疗效果。目前暂定省妇幼保健院（负责嘉峪关、武威、兰州、定西、临夏、甘南等 6 个市州）、兰大一院（负责酒泉、金昌、白银、庆阳、陇南等 5 个市州）、天水市妇幼保健院、平凉市妇幼保健院、张掖市妇幼保健院五所医疗机构为苯丙酮尿症患儿治疗定点医疗机构。将来还会根据不同地区不同的治疗需求，扩展到其他有条件的医疗保健机构。

### 4.3 公开招标：通过企业公开竞争，将特食生产与供给划分给企业

公开招标机制是特食救助制度运行的重要措施之一。此制度指政府相关部门通过公开招标的方式，与药物企业建立合作，择定供药企业等。招标的药品品种源于群众的实际诉求及有关临床专家的推荐，并且综合考虑药效、成本、副作用等问题。这种制度既遵循临床专家的意见，也保证了单一来源采购方式。从而有效地避免了一系列商业利益争端，同时，有关技术需求均严格按照有关法律、政策来实施。通过这一系列措施，借助市场竞争，公平公正，又有效地降低了费用成本、提高了服务水平和质量。

### 4.4 报销机制：新生筛查可疑并复诊确诊，后通过两方发票报销特食费用

患儿复查机制要求各新生儿疾病筛查分中心检测出可疑苯丙酮尿症患者后，家长带患儿到省新生儿疾病筛查中心（设在省妇幼保健院）复查并确诊，省新生儿疾病筛查中心对确诊的苯丙酮尿症患者要出具《苯丙酮尿症诊断证明书》及确诊化验单。确诊的苯丙酮尿症患者家长应携带城镇居民医保证、身份证、户口本、《苯丙酮尿症诊断证明书》、确诊化验单，到当地城镇居民基本医疗保险或新型农村合作医疗经办机构办理门诊特殊病申报手续。

报销时，患儿家长携带的城镇居民医保证、身份证、户口本、《苯丙酮尿症诊断证明书》、确诊化验单、门诊特殊病申报手续对患儿进行治疗，依据患儿情况开具三联处方。医疗机构留存第二联处方，患儿家长凭三联处方购买奶粉，并持医疗机构开具的诊疗发票（须注明苯丙酮尿症专用食品）和第一联处方到所在地的城镇居民基本医疗保险或新型农村合作医疗经办机构报销费用。

两次复查机制可以降低筛查出错率，同时报销时严格的三联发票控制可以保证资金正当利用，避免家长将患儿的救助资金用在其他地方。

#### 4.5 保障措施：分级管理监督，确保患儿得到有效的治疗和救助

为保证患儿获得及时救治，甘肃省出台分级管理监督政策，尽可能保证 pku 患儿得到更多的救治。

（一）各级卫生计生行政部门及医疗保健机构要积极宣传苯丙酮尿症患者治疗费用报销政策，医疗保健机构开展新生儿遗传代谢性疾病筛查时须向新生儿家长告知此项政策，确保苯丙酮尿症患者获得及时救治。

（二）各级卫生计生行政部门要进一步加强新生儿疾病筛查工作，提高新生儿疾病筛查率和筛查质量，确保苯丙酮尿症患者能够早发现、早诊断、早治疗。

（三）各级民政部门应按政策对符合医疗救助条件的苯丙酮尿症患者实施医疗救助。

（四）各级城镇居民基本医疗保险和新型农村合作医疗经办机构要对苯丙酮尿症患者开通绿色通道，及时办理门诊特殊病申报和费用审核报销手续，确保救治工作有序运转。

（五）定点医疗机构应确定专人负责苯丙酮尿症患者诊疗项目及价格的公示；填写《甘肃省苯丙酮尿症患者管理卡》（见附件 2），留存患儿相关证件复印件、苯丙酮尿症诊断证明书、治疗处方、发票存根等资料。

（六）省新生儿疾病筛查中心要做好对定点医疗机构苯丙酮尿症患者治疗及管理培训及督查工作，掌握全省苯丙酮尿症患者治疗情况，发现问题及时向省卫生计生委和省人社厅报告。各定点医疗机构须按季度向省新生儿疾病筛查中心报送辖区《甘肃省苯丙酮尿症患者

管理卡》电子版。各县级妇幼保健机构要做好患儿随访工作。

（七）省卫生计生委、省人社厅、省民政厅、省财政厅、省食药监局定期组织专家对定点医疗机构服务情况进行检查，对弄虚作假、管理不善的机构进行通报批评，情节严重者取消其定点医疗机构资格。

这种管理机制有效地增大了 pku 患儿的治疗、治愈机会，并利用各级医疗机构之间的相互监督，辅助机制，使得资源得到更大化的利用。

## 五、甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度的实施情况

2013 年出台的《关于进一步加强城乡重特大疾病医疗救助工作的意见》这部政策将苯丙酮尿症纳入了大病救助的范围。由于出台时间较长，这部政策的实际操作已经比较完善。

而《甘肃省苯丙酮尿症患者治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》出台于 2015 年，目前还在筹备阶段，还没有开始正式实施。《方案》指出，省卫生计生委、省人社厅委托省妇幼保健院采取公开招标为主的方式确定替代食品厂商供货资格。甘肃省妇幼保健院已经在一楼大厅专门为苯丙酮尿症患者开设了领取特食的窗口。2015 年 6 月 26 日进行第一次招标，由于其中一家投标公司缺少检察机关的证明导致流标。2015 年 7 月 23 日，医院进行再次招标，不幸再次失败目前第三次招标还在筹备中。一旦招标成功，苯丙酮尿症患者就能够开始享受政策帮扶。

## 六、甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度的发展与完善

### 6.1 政策方面

我们很高兴地看见，经过政府、医院、患者家长的共同努力，专门针对苯丙酮尿症患者的政策《甘肃省苯丙酮尿症患者治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》已经出台了。但凡参加甘肃省城镇居民基本医疗保险或新型农村合作医疗，年龄在 18 周岁及以下的苯丙酮尿症患者都能享受到政策帮扶。并且每一个患儿能够有最高 1.4 万元/年报销款用于报销替代食品，包括无苯丙氨酸奶粉（配方粉、营养粉）、米粉、米、面和蛋白粉等。相比于之前的《关于进一步加强城乡重特大疾病医疗救助工作的意见》，2015 年出台的这份《方案》对于苯丙酮尿症患者来讲，更具有针对性，并且全面扩大了救助范围，提高了报销封顶线。无论从哪一个方面来讲，都极大的惠及了苯丙酮尿症患者们。

这份《方案》在甘肃省苯丙酮尿症医疗保障制度的发展道路上能够算作是一件里程碑式的事件，是一个极大的突破。从长远来看，这也只能算作是一个良好的开端。这些政策也还有不少地方需要完善

#### 一、18 岁以上、已经造成永久性智力损伤的苯丙酮尿症患者的康复及生计问题

我们在对患者家庭的采访中了解到，甘肃省 18 岁以上的苯丙酮尿症患者基本是出生在上个世纪 80、90 年代。当时由于国家新生儿筛查项目的缺乏，导致新生苯丙酮尿症患者不能够被及早发现及早治疗；并且苯丙酮尿症的相关知识在百姓甚至医生中的普及都做得非常不够，很多患儿都错过了最佳的治疗时间，造成了永久性的智力损伤。

这些 18 岁以上的苯丙酮尿症患者没有办法享受到任何政策性的补助（《甘肃省苯丙酮尿症患者治疗费用城乡居民医疗保险报销实施方案》规定 18 岁以下的苯丙酮尿症患者才能享受补助），并且这些 18 岁以上、已经造成永久性智力损伤苯丙酮尿症患者的存在是因为国家当年新筛制度的不健全，因此国家或多或少也应该担负起一定的责任。

永久性的、不可逆的智力损伤使得这些苯丙酮尿症患者处于终身无法生活自理的状态并且需要终身食用特食的境况。对一个普通家庭来讲，每月至少 3000 块钱的特食费用尚且不是一个小数目；而对于这些智力等同于六、七岁的小孩、无法婚嫁、无法自给自足生活的苯丙酮尿症患者来说，今后父母若离世了，他们如何生存？

建议改进措施：

1.对于满足下列条件的苯丙酮尿症患者进行持续的、长期的补助：

a.年龄在 18 岁以上

b.由于患者出生时新筛制度不健全而没有进行苯丙酮尿症筛查，错过了最佳治疗时间，造成了永久性的严重智力损伤，目前生活无法自理，无法自给自足。

#### 二、资金

在对苯丙酮尿症患者家庭的采访中，我们了解到，对一个苯丙酮尿症患者来讲，如果要保证蛋白质的进食量，每月在特食上的花费至少为 3000 块钱。在我们采访的这些家庭中，每月花费 3000-5000 元不等。并且随着年龄的增长，患儿食量的增加，在特食上的花费只会只增不减。更关键的是，苯丙酮尿症作为一种治不好的疾病，并不像其他的疾病能够做到药到病除或是通过手术一次性治疗。患者们需要终身食用特食；也就是说这是一笔持续、高额的花销。尤其对于一些农村家庭来讲，这笔开销实在是负担不起。我们很高兴的看见现在有了 1.4 万元/年的补助，患者家长们在欣喜的同时也不得不表示这只是杯水车薪。

建议改进措施：

在政策稳定实施以后，可以逐渐提高报销上限。

## 6.2 后续护理

在上文中我们已经提到过，苯丙酮尿症是一种“治不好”的疾病。在发现病症后，只能通过终身的护理来控制疾病的发展。而目前苯丙酮尿症患者的护理存在两个比较严重的问题。第一，关注度低，没有引起重视。而这些忽视就直接导致了第二点：缺乏科学的护理指导。综合患者家长们的意见，目前主要存在的是这些不足

### 一、对营养师的需求

几乎每一个患者家长在与我们进行交流的时候都反映了一个问题：在小孩患病初期，一切护理问题，包括特食品牌的选择、特食的用量、蛋白质的摄入量等等，都是靠自己看书学习摸索或者患者家长之间的相互交流得出的结论，没有任何的科学性指导。在这些摸索的过程中，难免会由于用量的不正确，对小孩的智力、健康造成了损伤。由于专业方向的限制，医生通常不能对患儿的护理问题提出有效建议。如果能够有专业的营养师提出指导，那么家长也减轻了负担，患儿的疾病也能够得到有效控制。然而目前甘肃省妇幼保健院没有营养师，即便在北京、在全国范围内，营养师都非常少。甘肃作为苯丙酮尿症高发地区，对于营养师的需求是非常急切的。

建议：

在保证专业性的前提下加大营养师的培训力度以及普及度，同时对筛查出的患儿进行筛查随访，定期进行复查。

### 二、心理干涉

由于血液中苯丙氨酸的累积，苯丙酮尿症患儿的情绪有时会很不稳定，易暴躁。并且随着成长，苯丙酮尿症患儿会发现自己和其他的小朋友有很多不同的地方，这个时候如果不加以正确引导，患儿的心理就会出现一些问题。除此之外，患儿家长往往会在发现自己的孩子患病以后产生极度自责的情绪，并且同时还要承受巨大的经济和心理压力。因此患儿和患儿家长的心理问题都需要被解决。

建议：

可由医院组织心理医生为苯丙酮尿症患者家长开办讲座（方式多样，不拘泥于此）。

## 6.3 新生儿疾病筛查

患儿患上苯丙酮尿症这件事情我们无法逆转，那么在这种前提下，最重要的就是早发现早治疗。换句话说，新生儿筛查是整个治疗环节中的重中之重。2009年6月1号以后，新生儿筛查项目在甘肃省全省铺开，每一个新生儿都强制要求进行新生儿筛查。

现在还存在一些问题。第一，是否能够确认每一个医院都展开了新生儿筛查工作，保证不漏筛，尤其是在偏远山区。因为目前确实还存在贫困人口公平获得出生缺陷防治技术服务的制度不健全的问题。第二，社会大众对于出生缺陷的认识不足，大部分人没有主动进行产前诊断、产后新生儿疾病筛查的意识，这对于推进新生儿筛查工作也很不利。

建议：

- 1.确认是否每个医院都在强制进行新生儿疾病筛查。
- 2.进行宣传，向民众普及出生缺陷问题以及新生儿疾病筛查的重要性。

## 七、罕见病医疗保障制度的国际比较研究

### 7.1 世界性范围内的罕见病患者面临的困境

世界范围内的罕见病以遗传病为主，种类繁多，患病群体数量大，并且有较高的致畸性和致死性。这也决定了罕见病患者将要面临比普通疾病患者更加艰苦的困境。根据世界卫生组织的调查研究表明：

#### 1. 全世界罕见病患者普遍面临诊断与治疗困难的境地

一项针对17个欧洲国家8种罕见病的调查证实了罕见病诊断延误问题：25%患者从首次症状出现到确诊，诊断延误长达5~30年，其中40%患者存在误诊。而造成罕见病诊断困难的主要原因：(1)罕见病患者数少，临床和流行病学资料缺乏，医护人员对罕见病认知不足。(2)罕见病的基础研究、临床诊断技术尚不能满足患者需要。总体来说，多数罕见病仍缺乏有效的筛查手段和方法。罕见病在治疗上同样存在困难，主要表现在：(1)缺乏有效的治疗方案。在已发现的罕见病当中，目前仅有1.5%的病种具备治疗手段，1%病种可获得有效的治疗药物，绝大多数罕见病治疗处于“无药可用”的局面。(2)药品治疗费用高。

#### 2. 罕见病医疗费用承担大

由于罕见病药品市场需求小，制药企业对罕见病药品研发缺乏积极性；多数罕见病药品依靠进口，而海关、药监部门未设立罕见病药品进口绿色通道，“有药进不来”；并且我国尚未建立罕见病药品管理制度，缺乏罕见病药品的相关立法。因此，国内罕见病药物短缺，药价极高。

## 7.2 其他国家针对罕见病的医疗保障政策

部分国家和地区实行罕用药制度，设有罕用药管理执行部门。如：美国食品药品监督管理局下设的罕用药开发办公室，依法行使对罕用药研发的管理，负责罕用药及生物制品的批准、研究基金的发放。

部分各国和地区均对罕用药市场进行保护，并严格管制罕见药价格。如：日本，由于罕用药被认为是市场价值有限的药物，其价格享有国家健康保险的定价优惠，在计算的价格基础上可再加 10%

部分国家和地区提供罕见药经费资助和减税政策。如：在美国，罕用药 开发办公室有权批准对罕见病的临床试验给予基金资助。在 1993-1995 年间，平均每个临床试验获得 26 万美元的资助。罕用药临床研究费用享有 50%的课税扣除优惠，剩余的 50%税费还可以减免，总的税收减免可达临床研究总费用的 70%。美国一般会减免罕用药审批费，并会快速审批，罕用药的审批时间明显短于一般药物。

部分国家和地区由政府建立了罕见病治疗基金，由卫生部等部门成立“罕见病国家管理委员会”，负责提出基金使用的方案。

罕见病的诊断与治疗困难，罕用药获取困难。我国，罕见病缺乏医疗保障政策一直是罕见病患者所面临的困境，亟待得到改善和解决。这里，通过借鉴其他国家和地区在罕见病立法和罕见病政策等方面的经验和具体做法，思考符合我国国情的罕见病医疗保障政策，从而促进罕用药的研发。帮助罕见病患者得到有效治疗。

## 八、甘肃模式对我国完善苯丙酮尿症医疗保障制度的启示及示范性意义

在《资本论》中，马克思写道：经济基础决定上层建筑，上层建筑又反作用于经济基础。在一个社会中，针对罕见病等弱势群体的福利救助便是上层建筑中的一环。纵观全国对于苯丙酮尿症的救助情况：

- 北京：对于北京户籍且出生在北京的 PKU 患儿，政府定额定量提供蛋白粉到 6 岁。
- 山西：设立治疗基金，为筛查后确诊的 PKU 患儿提供 3 万元特殊食品，36 次免费检测。
- 四川：针对 0-14 岁补助限额 1.2 到 2 万元不等的 70%
- 安徽：对 10 岁以下儿童，补助特食费用

- 山西：14 年将苯丙酮尿症纳入医疗保险范围

甘肃省显然是走在了苯丙酮尿症医疗保障制度的前列,可见经济因素并不完全决定了社会保障制度。它更深受社会、政治因素的影响。但是最重要的还是政府相关部门的重视程度,它直接决定了政策的制定和落实情况。

就目前甘肃省的保障制度来看,有 X 点是值得国内其他地方学习的。首先,医疗报账承担治疗费用的 70%,既防止了负担过重使救助起不到援助作用,又避免了负担过轻导致救助福利化;其次,定点医疗机构服务制度,可以提高管理水平,保证医疗人员的服务质量,从而保证患者的治疗效果;通过这公开招标,借助市场竞争,公平公正,又有效地降低了费用成本、提高了服务水平和质量;三联发票报销制度,确保了社会资金用在恰当的地方,也有效避免了“钱非所用”的情况;多级相互监督制度,为患者提供了全方位,多层次的治疗保障基础,并且可以有效杜绝部分医疗机构的不规范治疗情况。

虽然在国内这样的保障制度已经走在前列,但是与国外其他地区相比。甘肃省以及全国对于罕见病的医疗保障机制还有提高的空间。如可否实行罕用药特殊制度,可否针对罕用药市场进行保护,可否给予罕见药研发机构经费资助和罕见药企业减税政策……这些都是值得思考的方面。