



中国罕见病高值药物 医疗保障研究报告

IQVIA管理咨询团队

中国罕见病高值药物 医疗保障研究报告

《中国罕见病高值药物医疗保障研究报告》编写组

主 编：邵文斌

项目总监：李杨阳

研究人员：李杨阳 陈彦 顾怡雯 王菲

牵头专家：赵一琨，国家卫健委卫生发展研究中心研究员、
国家卫健委药物与卫生技术综合评价中心副主任、
国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会副主任委员

特邀专家：张抒扬，北京协和医院党委书记、副院长、中国罕见病联盟副理事长兼秘书长、
国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会主任委员

核心专家（按姓名拼音首字母排序）：

陈一昊，华中科技大学同济医学院药品政策与管理研究中心主任

胡大洋，中国医疗保险研究会副会长、江苏省医保研究会会长

胡善联，复旦大学公共卫生学院卫生经济学教授

黄如方，蔻德罕见病中心（CORD）主任、创始人

金春林，上海市卫生和健康发展研究中心主任、研究员

李定国，上海交通大学医学院附属新华医院消化内科教授、
国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会顾问

刘军帅，北京罕见病诊疗与保障学会副会长、
国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会委员

吴 晶，天津大学药物科学与技术学院教授

谢俊明，浙江省医学会罕见病分会副主委及候任主委、
国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会委员

宣建伟，中山大学药学院医药经济研究所所长

袁 妮，大连医科大学公共卫生学院博士

朱 坤，中国财政科学研究院副研究员、
国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会委员

目录

研究概要.....	1
I. 解决罕见病高值药保障的重要性及可行性.....	4
一、为什么要关注罕见病高值药物的保障?	4
二、为什么要解决罕见病高值药物的医疗保障问题?	11
三、解决罕见病高值药物医疗保障的可行性.....	13
II. 罕见病高值药物医疗保障的海外与国内经验总结	20
一、罕见病高值药物保障的海外经验	20
1. 政府主导、多方共付的罕见病高值药物保障体系.....	20
2. 差异化的准入评估规则.....	26
3. 全额报销或个人自付封顶.....	29
4. 风险共担协议已被广泛应用	30
二、罕见病高值药物医疗保障的地方经验.....	33
三、海内外经验对我国解决罕见病高值药物保障的启示.....	39
III. 我国罕见病高值药物医疗保障路径建议	42
一、保障模式建议.....	42
1. “基本医疗保险+多层次保障” 模式.....	42
2. “国家制定目录准入标准+地方探索落地保障” 模式.....	49
3. “国家专项基金” 模式.....	50
二、配套机制建议.....	53
IV. 参考文献.....	55
V. 致谢.....	59

图表索引

表 1 海外地区对罕见病或相关特殊疗法的界定和分类方法.....	6
表 2 已在我国上市但所有治疗药物均未被纳入国家医保的 14 种罕见病及相关药物 .8	
表 3 已在我国上市但未被纳入国家医保目录的 5 种罕见病高值药物.....	9
表 4 部分国家罕见病高值药物保障起始年份国情比较.....	13
表 5 未来三年有望在我国上市的 17 种罕见病高值药物的基金影响估算.....	15
表 6 海外地区罕见病药物纳入医保后的基金支出情况.....	17
表 7 浙江省纳入的 3 种高值药物实际用药人数及年费用统计.....	18
表 8 海外地区“法定医保基金”主导的保障模式举例.....	21
表 9 海外地区“法定医保基金+多方共付”的保障模式举例.....	22
表 10 海外地区“国家专项基金”模式举例.....	23
表 11 澳大利亚“救命药计划”目前纳入的罕见病高值药物.....	26
表 12 海外地区对罕见病高值药物差异化的准入评估规则.....	28
表 13 海外地区个人自付封顶的实践.....	29
表 14 财务风险共担协议的类型及其在海外地区的应用.....	30
表 15 结果风险共担协议的类型及其在海外地区的应用.....	31
表 16 区域型风险共担协议及其在海外地区的应用.....	31
表 17 各类风险共担协议在海外地区的应用汇总.....	32
表 18 我国 4 种罕见病地方保障模式的亮点与不足.....	35

图表索引

图 1 我国罕见病药物可及性现状	7
图 2 我国已上市的 5 种罕见病高值药物的基金影响估算	14
图 3 青岛特药特材补充保障纳入伊米苷酶后用药人数变化及年度支出.....	19
图 4 俄罗斯“高花费疾病计划（EDP）”纳入的罕见病及高值药物情况.....	24
图 5 澳大利亚“救命药计划”历年覆盖人数及支出情况.....	25
图 6 我国地方层面对罕见病高值药物的保障探索历程.....	33
图 7 我国地方罕见病高值药物保障 7 大模式	34
图 8 我国主要地区对罕见病高值药物的多层次保障情况.....	36
图 9 我国部分地区对 3 种罕见病高值药的实际保障情况	37
图 10 “基本医疗保险+多层次保障”模式	42
图 11 “基本医疗保险+多层次保障”模式下罕见病高值药的支付模拟	43
图 12 “基本医疗保险+多层次保障”模式下罕见病高值药在高保障水平地区的支付 模拟.....	47
图 13 “基本医疗保险+多层次保障”模式下罕见病高值药在低保障水平地区的支付 模拟.....	48

研究概要

近年来，社会对罕见病问题的关注越来越高，我国政府相继推出了多项政策，整体而言，我国对罕见病的保障已经实现了较大的进步，大部分罕见病用药已经能够获得较好的保障。目前社会关注最高、矛盾最为集中的是对罕见病高值药物的用药保障，这类高值药物对应的疾病大多极其严重或致残致死、疗法在临床上急需且不可被替代、患病人群极小、相应地研发和生产成本也较高，导致治疗费用高昂，患者用药负担极其沉重。**这是罕见病保障中最为困难的问题，也是政府最难解决的问题之一。**

截至 2020 年 10 月 1 日，有 12 种罕见病，在我国上市的所有 14 种治疗药物均未被纳入国家医保目录，其中有 5 种药物尚未公开销售，有 4 种药物年治疗花费皆低于 10 万元或已有仿制药上市，还有 5 种药物，是对应 5 种罕见病的特效治疗药物，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。在缺乏国家医保支付、且没有其它可替代治疗方案的情况下，患者个人及家庭负担极其沉重，绝大多数都选择了放弃治疗，导致因病致残致死、因病致贫返贫现象严重。未来三年，随着我国注册审评审批的不断放开，将有更多罕见病高值药物有希望在我国上市，进一步提升我国患者对药物的可及和用药选择的多样化。然而，在罕见病高值药物尚缺乏系统用药保障的环境下，企业对是否加速推进药物在我国的注册和商业化将充满不确定性。如何解决罕见病高值药物的用药保障将成为无法回避的问题。

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。首先，保障罕见病用药是维系社会公平的重要体现，罕见病患者也是我国基本医疗保险的参保人，理应享有基本的医疗保障权利。其次，探索罕见病高值用药保障是达成全面小康社会建设目标、完成脱贫攻坚必须克服的困难。最后，解决罕见病高值用药保障有助于激活我国健康产业的发展。以罕见病为研发突破点，有望在不同的疾病队列上拓展研发出一批优秀的创新药物，带动我国在各个疾病领域迎头赶上，产生出一批优秀的药物和创新企业，促进我国生物医药产业迈向全球价值链中高端，引领全球医疗健康

创新。而要实现这样的产业振兴，“引进来”和“走出去”都需要完善对罕见病高值药物的用药保障机制，搭建支付路径将是极其关键的政策激励。

而在当前的发展环境下，我国有能力着手解决这一问题。从国家的发展阶段来看，2019年，中国人均GDP已突破1万美元，进入“中等收入国家”行列。与我国同为“金砖国家”和“G20”成员国的俄罗斯，正是在其人均GDP突破1万美元时（2008年）成立国家级“高花费疾病计划（EDP）”的。从基金的可承受力来看，目前在我国用药保障问题最突出的5种罕见病，经过多年的患者组织宣教和注册登记积累，最终识别的患者非常有限。参考国际市场最低价，以每种疾病的中位患者体重和用法用量进行计算，假设所有登记的患者都能足量用药且能全额报销，已上市的5种罕见病高值药物在我国年花费的极限值为35亿元，不到我国基本医保年度药品总支出的0.5%。考虑到未来三年可能新增上市的12种罕见病高值药物，假设所有登记的患者都能足量用药且能全额报销，未来这17种药物年花费的极限值约为147亿元，将占我国基本医保年度药品总支出的1.86%。而对标海外经验，将罕见病高值药物纳入医保的地区，高值药物占当地总药物支出的比例大多在0.5%到2%之间。

从解决路径上，海内外过去多年的实践经验，也都证实了：仅靠任何一个单方力量解决罕见病高值药物的用药可及都是不够的，多层次保障势在必行。而政府主导是多方共付的有力前提，设置个人自付封顶是提高患者获益的重要手段，实施财务或疗效风险共担是维护基金安全的有效工具。因此，我国在解决罕见病高值药物的保障上有三种可探索的路径：

一是“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，实现罕见病高值药物进入国家医保目录的决策突破，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。若能以基本医疗保险（可支付到上限中位值18万元/年）先行突破，调动另外两重基本保障的力量（大病医保可补充支付到45万/年，医疗救助可帮扶10~30万元/年），由企业以让利或慈善的形式承担一部分，患者个人负担一部分（ ≤ 8 万元），基本能解决年花费百万元的高值药保

障。考虑到未来政策型商保的发展（参考各地目前执行方案，对医保目录内药品可二次报销到 100 万元/年），年花费 200 万元的罕见病高值药物也将不再可望不可及。

二是“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。

三是“国家罕见病专项基金”模式，由国家统筹、专款专项、统一待遇水平来实现对罕见病高值药物的保障。建议在国家医疗保障局下设立国家级专项账户，由医保基金统筹划拨年度医保药品支出的 0.5~2%（40~150 亿元），辅以国家财政消费税（含烟草税）按医保基金出资比例 10%，即 0.05~0.2% 划拨（6~25 亿元）、民政部联合各类基金定向配捐等，鼓励企业或个人捐赠，形成全国专项基金池，由国家医保局进行统筹管理。组建罕见病及孤儿药专家委员会，对高值药的准入进行论证和价格谈判，进行动态调整、风险共担式的管理。待遇水平的设计上，个人年负担封顶 ≤ 8 万元。配套管理上，依托全国患者登记和诊疗协作网，实行五定管理，即定点登记、定点医疗机构、定点责任医师/护士管理、定点处方管理和定点药物供应。

总结来说，罕见病高值药物的保障是目前我国罕见病用药保障问题中矛盾最为突出的部分，解决这个问题有着重要的社会意义和时代意义，而在当前的发展阶段，我国也有能力着手解决这一问题。通过探索不同模式下以政府为主导的多层次保障，我国可逐步解决罕见病患者对高值药的可及。

I. 解决罕见病高值药保障的重要性及可行性

一、为什么要关注罕见病高值药物的保障？

在罕见病尚缺乏国际通行的定义的情况下，“罕见病高值药物”也并没有一个广泛认同的明确定义。但“高值药物”的未满足需求和社会影响却又是无处不在的，国际上已经有不少国家和地区从疾病特征、药物临床地位和治疗花费等角度对这一类药物进行差异化的分类的管理，其本质是承认在罕见病的保障管理中，有一类更为特殊的罕见病或疗法，或者是患病率低于一定阈值、极其严重或致残致死、需高度专业化管理，或者是该疗法在临床上属于急需且无法被其它方案替代，或者是该疗法的治疗费用极其高昂、患者用药负担极其沉重。这一类罕见病或疗法不应在既有医疗保险的体系内与其它普通罕见病或疾病一样管理，而应为其设置更为特殊和差异的保障规则。

目前，苏格兰、英格兰、法国、俄罗斯、日本、韩国、新加坡和澳大利亚地区对罕见病做了特殊的界定和管理。

苏格兰定义了“超级罕见病 (Ultra-orphan Disease)”，主要指患病率小于1/50,000、获得欧洲药品管理局 (European Medicines Agency, EMA) 孤儿药认定、治疗慢性、严重致残性疾病的，且治疗上需要高度专业化管理的疾病，并规定了特殊的药物评估准则 (Ultra-orphan Pathway)。

英格兰提出了高特技术 (Highly Specialized Technology, HST) 的概念，主要针对慢性、严重致残性的疾病、目标患者群体小而明确且高度集中在极少数的治疗中心、仅在高度专业化的治疗中使用，用药成本高且需终身用药，以及明显需要国家资助的疗法，并制定了特殊的卫生技术评估方法。

法国出台了“严重疾病目录 (Affection Longue Durée 30, ALD30)”，将严重的或慢性的，需要长期治疗且治疗费用高昂的疾病定义为严重疾病，其中涉及罕见病药物的需获得 EMA 孤儿药认定。

俄罗斯在“高花费疾病计划 (Expensive Disease Program, EDP)”中提出了“高花费疾病”的概念，纳入的主要是患病率较低、相关药物临床优势显著且治疗费用较高的罕见病及相关药物。

日本在罕见病药物的定义之外提出了“难治性疾病”的概念，主要囊括病因未知、治疗手段尚不明确，可能有后遗症发生、慢性进展，会产生严重的经济负担、家庭照料负担和精神负担的疾病，并为此设立了专门的“难治性疾病医疗基金”。

新加坡在“罕见病基金 (Rare Disease Fund, RDF)”中定义了“超级罕见病药物”，特指：治疗罕见（超级罕见病患率率 $<2/50,000$ ，即患病人数 <225 人）但有临床定义、会长期降低生活质量或危及生命的遗传病的药物；不可用于治疗其他疾病，或者可治疗其他疾病但所有适应的累积患病率仍 $<4/10,000$ ，即：患病人数 $<1,600$ 人；能极大延长患者的生存、改善生活质量；无更便宜的替代选择（包括非药物疗法）；用药费用造成不合理的经济负担，但相比于其他国家的价格，该药物在新加坡的价格较为合理。

澳大利亚在“救命药计划 (Life Saving Drugs Program, LSDP)”中提出了“救命药”的概念，主要指治疗罕见（患病率 $<1/50,000$ ）、临床可定义、疾病诊断的准确性可接受、且会导致患者生存期缩短的疾病，在临床上有效果，能显著延长生存，但不具有成本效果、药品福利计划 (Pharmaceutical Benefits Scheme, PBS) 目录内无可替代药品、且无合适具有经济性的非药物治疗可替代，以及用药费用不可承受、但相比较替代疗法价格较为合理的药物。

表 1 海外地区对罕见病或相关特殊疗法的界定和分类方法

地区	特殊疾病/ 药物界定	特殊疾病/药物定义方式						纳入 疾病 #	纳入 药物 #
		疾病特征			药物临床地位		用药负担		
		患病率小/ 人数少	严重/ 慢性/ 致残等	需专业 化治疗	孤儿药 认证	临床 优势	治疗费用 高昂		
 苏格兰	“超级罕见病”	●	●	●	●		●	13	12
 韩国	“超级罕见病”	●				●		—	—
 新加坡	“超级罕见病”	●	●			●	●	—	—
 英格兰	“高特技术” (HST)	●	●	●			●	11	12
 法国	“严重疾病” (ALD)		●		●		●	30	—
 俄罗斯	“高花费疾病” (EDP)					●	●	14	35
 日本	“难治性疾病”	●	●	●		●	●	333	—
 澳大利亚	“救命药”	●	●			●	●	10	15

来源：案头研究；艾昆纬分析

在罕见病不断引发社会关注的进程里，如何解决这一类特殊的罕见病用药保障也已经成为我国罕见病事业要回应的重要问题。在过去的几年里，国内社会对罕见病问题的关注越来越高，我国政府相继推出了多项政策，力图逐步解决罕见病群体在诊疗、用药可及和可支付上的难题。

一方面，我国对罕见病的用药保障已经实现了较大的进展和突破，大部分罕见病用药已经能够获得较好的医保支付和保障。以《第一批罕见病目录》收录的121种罕见病为统计依据，截至2020年10月1日，目录中有74种罕见病在全球是有药可治的，而在我国，已经上市了67种治疗药物，涉及34种罕见病适应症。在这已上市的67种罕见病药物中，已经有40种药物被纳入国家医保目录，用于治疗22种罕见病适应症。在2017至2019的三年国家医保目录更新中，每年都有越来越多的罕见病药物被纳入医保，尤其是，仅在2019年一年，国家医保目录就新纳入了9种罕见病药物（其中3种药物为直接纳入，6种药物为谈判纳入乙类目录）。



来源：案头研究；艾昆纬分析

图 1 我国罕见病药物可及性现状

但另一方面，罕见病高值药物的可及、可负担仍未实现路径上的突破，这也是目前社会关注最高、矛盾较为集中的一个问题。截至2020年10月1日，有12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。

表 2 已在我国上市但所有治疗药物均未被纳入国家医保的 12 种罕见病及相关药物

中国上市情况	罕见病适应症	药物通用名	仿制药	获批日期	年治疗费用, 万元	
					成人	儿童
适应症内上市的所有药物均未被纳入国家医保目录 (已经公开销售, 年治疗费用超过 10 万元)	黏多糖贮积症 (IVa 型)	依洛硫酸酯酶 α	无	2019/5	230	115
	糖原累积病 II 型	阿糖苷酶	无	2015/10	175	98
	戈谢病	伊米苷酶	无	2008/11	155	96
	法布雷病	阿加糖酶 β	无	2019/12	139	69
	脊髓性肌萎缩症	诺西那生钠	无	2019/2	105	105
适应症内上市的所有药物均未被纳入国家医保目录 (已经公开销售, 年治疗费用低于 10 万元)	四氢生物蝶呤缺乏症	沙丙蝶呤	无	2010/9	10	4
	生物素酶缺乏症	生物素	无	2014/10	8	8
	重症先天性粒细胞缺乏症	非格司亭	有	2015/2	5	1
	遗传性低镁血症	葡萄糖酸镁	无	2015/4	—	—
适应症内上市的所有药物均未被纳入国家医保目录 (未公开销售, 零售价格未知)	非典型溶血性尿毒症	依库珠单抗	无	2018/9	278~675 ²	70~169 ²
	阵发性睡眠性血红蛋白尿	依库珠单抗	无	2018/9	209~507 ²	70~169 ²
	黏多糖贮积症 (I 型)	拉罗尼酶	无	2020/6	380 ²	190 ²
	黏多糖贮积症 (II 型)	艾度硫酸酯酶 β	无	2020/9	319 ²	61 ²
	法布雷病	阿加糖酶 α	无	2020/8	116~222 ²	69~123 ²
	亨廷顿舞蹈病	氘丁苯那嗪	无	2020/5	58 ²	—

备注: 1. 全部以慈善赠药后、维持剂量计算。其中: 黏多糖贮积症 Iva 型成人按照平均体重 15kg 计算, 儿童按照平均体重 7.5kg 计算; 糖原累积病 II 型成人按照平均体重 46kg 计算, 儿童按照平均体重 25.8kg 计算; 戈谢病成人按照平均体重 54.5kg, 使用 30U 计算, 儿童按照平均体重 22.6kg 使用 45U 计算; 法布雷病成人按照平均体重 59.5kg 计算, 儿童按照平均体重 33kg 计算; 2. 中国尚未公开价格, 参考 12 个国际市场参比价格计算 (包括:), 价格数据采集自艾昆纬全球药品销售数据库 (MIDAS)

这 12 种罕见病, 在我国已有 14 种治疗药物上市, 其中有 5 种药物尚未公开销售, 有 4 种药物年治疗花费皆低于 10 万元或已有仿制药上市, 有 5 种药物, 是适应于 5 种罕见病的特效治疗药物, 目前尚未有仿制药, 年治疗花费皆超过百万元且需要患者终身维持用药。这 5 种高值药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。近年来出现的多个“天价药”社会热点事件皆源于此, 在

缺乏国家医保支付、且没有其它医保内可替代治疗方案的情况下，患者个人及家庭负担极其沉重，绝大多数选择了放弃治疗，因病致残致死、因病致贫返贫现象严重。

这 5 种年治疗花费超过百万元的罕见病高值药物，在近三年的国家医保目录更新中，都没能进入到最终的遴选和评估过程。而我国国家医保目录目前纳入的所有药物，年治疗费用皆低于 50 万元，在这样的背景下，如何实现对这类罕见病高值药物的保障，如何评估、支付并管理这些年花费在百万乃至千万的罕见病药物，对现行的医疗保险体系来说，充满挑战。

表 3 已在我国上市但未被纳入国家医保目录的 5 种罕见病高值药物

药物通用名称	罕见病适应症	获批日期	患者组织登记人数 ¹	用法用量 ²	平均体重 kg ²	年治疗费用万元 ²
依洛硫酸酯酶 α	黏多糖贮积症 IVa 型	2019/5	127	每周一次， 每次 2mg/kg	15	292
伊米苷酶	戈谢病	2008/11	422	37.5IU/kg	46	163
阿糖苷酶 α	糖原累积病 II 型	2015/10	195	每 2 周一次， 每次 20mg/kg	38	144
阿加糖酶 β	法布雷病	2019/12	366	每 2 周一次， 每次 1mg/kg	55	139
诺西那生钠	脊髓性肌萎缩症	2019/2	1507	每 4 个月一次， 每次 12mg	—	105

备注：1. 数据来源为各疾病患者组织披露或组织负责人访谈；2. 年治疗费用全部以慈善赠药后，成人和儿童的平均体重，以维持剂量计算。其中阿加糖酶β按照足量使用 2 瓶/次计算。

如何解决罕见病高值药物的用药保障将成为越来越无法回避的问题。随着我国药政改革的稳步推进，新药审评审批的不断加速，罕见病药物的上市将越来越快，仅在 2019 年就有超过 10 种罕见病药物在我国以“临床急需境外新药”或其他优先审评审批的方式被快速批准上市。在解决罕见病药物的可获得性问题上，我国的监管政策已经打开了通道。

以《第一批罕见病目录》为统计依据，未来三年，预计有 60 种罕见病药物有望在我国上市（已在我国审评审批通道中的罕见病药物，和过去三年欧美市场新批准上市但未在我国注册的罕见病药物加总）。这其中，目前已经在我国注册审评审批通道、适应症内其它治疗药物皆未被纳入国家医保目录、且年治疗费用超过百万元的罕见病药物有 12 种，包含多个新型创新药，如针对更罕见靶点的生物药、基因疗法等。更多新药在我国上市，对于等待中的患者来说意味着新的希望，将进一步提升我国罕见病患者对药物的可及和用药选择的多样化。但这些药物能否及时进入中国市场，还是个问号：在高值药物保障制度缺失的环境下，企业是否能加速推进药物在我国的注册和商业化充满不确定性，部分企业甚至会选择放弃中国市场。

二、为什么要解决罕见病高值药物的医疗保障问题？

在我国已解决大部分罕见病用药保障的情况下，罕见病用药目前最大的未满足需求和矛盾聚焦在少数高值药物的可及和可负担上，解决这一问题有着重要的社会意义和时代意义。

首先，保障罕见病高值用药是维系社会公平的重要体现。罕见病患者也是我国基本医疗保险的参保人，和其他参保人一样应享有平等的基本医疗保险的基本保障权益，罕见病患者的高值用药保障也理应被考虑纳入基本医疗保险的报销范围。对于一些不可替代的临床急需的特效药的使用，于公众看是“高昂而低效的支出”，于罕见病患者却正是他们最基本的健康需求，是赖以生存并维系生命健康的需求，是必需品而非奢侈品。对罕见病患者无更优替代方案甚至是唯一有效治疗方案的高值用药进行保障，符合“基本医保保基本”的使命。

其次，探索罕见病高值用药保障是达成全面小康社会建设目标、完成脱贫攻坚必须克服的困难。罕见病高值用药保障的空白，是目前罕见病群体“病无所医、因病致贫、因病返贫”的主要根源。大部分罕见病患者在有药物治疗的情况下，疾病进程可逐渐得到控制，直至被管理成为慢性疾病。习近平总书记在党的十九大代表会议上强调：“2020年，我们将全面建成小康社会。全面建成小康社会，一个不能少；共同富裕路上，一个不能掉队。我们将举全党全国之力，坚决完成脱贫攻坚任务，确保兑现我们的承诺^[2]。”2013年，习近平总书记提出“人民身体健康是全面建成小康社会的重要内涵，是每一个人成长和实现幸福生活的重要基础”^[3]。2014年，习近平总书记提出“没有全民健康，就没有全面小康”^[4]。保障罕见病高值用药本身就是落实精准扶贫和健康扶贫。而大多数罕见病在得到有效的治疗后，患者有条件可以重新回归社会，投入社会生产创造价值。

最后，解决罕见病高值用药保障有助于激活我国健康产业的发展。在全球步入精准医疗的时代，罕见病极有可能成为我国突破生物产业创新的切入点。习近平总书记在党的十九大报告中指出：“创新是引领发展的第一动力，是建设现代化经济体系

的战略支撑。要瞄准世界科技前沿，强化基础研究，实现前瞻性基础研究、引领性原创成果重大突破。”

罕见病是人类疾病的缩影，集中精力研究一种罕见病，厘清代谢路径，有利于促进在一整个相关疾病队列上的特效药物研发。在近万种罕见病中，有 80%是由于基因缺陷包括单基因突变所导致的遗传病^[5]，随着基因检测和基因疗法的快速发展，针对罕见病的药物研发较为容易获得成功，而全球已知的 7000 多种罕见病中，仅有不到 10%有治疗方案^[5]，仍有大批的空白领域需要突破，为中国的生物医药创新留下了巨大的空间。过去十年欧美生物制药企业的崛起，为我们提供了绝佳的参考样本，全球销量排名前十的生物药几乎都是以“孤儿药”身份最早在欧美市场获批上市进而逐步拓展了在多个疾病适应症的应用，成为全球医药经济的领头者^[6]。根据 IQVIA 全球研究院的统计，未来即将进入全球市场的一大批创新生物药也多是新兴生物制药企业针对罕见靶点研发的“孤儿药”。

中国有全世界最多的人口，有最大的罕见病患者群体，能为科研和临床研究提供巨大的样本基础，在罕见病领域实现治愈型疗法的全球突破，对我国生物药行业发展来说是能够主动把握的“弯道超车”的机会，以罕见病为研发突破点，有望在不同的疾病队列上拓展研发出一批优秀的创新药物，带动我国在各个疾病领域迎头赶上，产生出一批优秀的药物和研发创新企业，最终促进我国生物医药产业迈向全球价值链中高端，培育世界级先进研发乃至制造业集群，引领全球医疗健康创新。而要实现这样的产业振兴，“引进来”和“走出去”都需要对高值用药保障的解决机制，在培育创新疗法的道路上，搭建支付路径是极其关键的政策激励。

三、解决罕见病高值药物医疗保障的可行性

结合对我国综合实力的评估，和对未来有可能上市的罕见病高值药物预算影响的分析，我们认为，在当前的发展环境下，我国有能力着手解决罕见病高值药物的保障问题。

从国家的发展阶段来看，2019年，中国人均GDP已突破1万美元，进入“中等收入国家”行列。而回顾海外地区在罕见病高值药物保障上的探索，这是个特殊的阶段。与我国同为“金砖国家”和“G20”成员国的俄罗斯，正是在其人均GDP突破1万美元时（2008年）成立其国家级“高花费疾病计划（EDP）”的。

表4 部分国家罕见病高值药物保障起始年份国情比较

国家	罕见病高值药物保障项目	项目起始年份	罕见病高值药总支出(RMB)	起始年人均GDP(USD)	2019年人均GDP(USD)
俄罗斯	高花费疾病计划 EDP	2008年	2019年: 52亿	11,635	11,585
澳大利亚	救命药计划 LSDP	1995年	2018年: 6亿	20,319	54,907
中国	——	——	——	——	10,261

来源：案头研究；世界银行；艾昆纬分析

从基金的承受力来看，解决罕见病高值药的保障问题也是可行可控的。我国目前已上市且对应适应症里所有治疗药物都不在国家医保目录的5种罕见病，经过多年的患者组织宣教和注册登记，最终识别的患者非常有限，除了脊髓型肌萎缩症以外，另外4种罕见病单病种的全国总患病人数都不足500人。

参考这些治疗药物在海外市场的国际最低价，以中位患者体重和用量进行计算，假设医保后国内注册登记的所有患者都能使用治疗药物，诺西那生钠之外的4种罕见

病药物的单药年花费都不到 5 亿元，5 种罕见病高值药物在我国的年花费总计约 35 亿元，假设能够全部全额报销，将占全国基本医保年度总药品支出（2019 年全国基本医保总支出 20,854 亿元，药品支出占 38%）的 0.44%。假设基本医疗保险按照目前各地报销的年度封顶上限 18 万元计算，为这 5 种罕见病高值药的支出总计则仅为 4.7 亿元，占我国年度基本医保药品总支出的 0.06%，远不足一些特药的单药年支出。

疾病名称	罕见病药物	患者组织 登记人数 ¹	人均年治疗花费 ² (万元)		所有患者年治疗费用总计 (亿元)	
			中国慈善赠 药后费用	国际 最低价 ³	中国慈善赠 药后费用	国际 最低价
粘多糖贮积症 IV 型	依洛硫酸酯酶α	127	292	174	4	2
戈谢病	伊米苷酶	422	163	102	7	4
糖原累积病 II 型	阿糖苷酶α	195	144	146	3	3
法布雷病	阿加糖酶β	366	139	113	5	4
脊髓性肌萎缩症	诺西那生钠	1507	105	159	16	24

5种药物年治疗花费总计

- 以中国市场价（慈善赠药后）计算：**35亿元**
- 以国际参考价¹中的最低价（无慈善赠药）计算：**37亿元**
- 以现行基本医疗保险支付上线中位值18万元计算，医保支出为 **4.7亿元**

备注：1. 数据来源为各疾病患者组织披露、组织负责人及相关企业访谈；2. 年治疗费用全部以慈善赠药后、维持剂量计算。其中：伊米苷酶按照成人和儿童的平均体重 46kg、平均用量 37.5IU/kg 计算；阿加糖酶β按照成人和儿童的平均体重 55kg、足量使用 2 瓶/次计算；阿糖苷酶α按照成人和儿童平均体重 38kg 计算；3. 国际最低价按照 12 个国际市场的公开零售价格的最低值计算，12 个市场包括：澳大利亚、加拿大、法国、德国、香港、意大利、日本、韩国、台湾、土耳其、英国、美国、印度、澳门、新西兰，价格数据采集自艾昆纬全球药品销售数据库。

图 2 我国已上市的 5 种罕见病高值药物的基金影响估算

考虑到未来三年可能新增上市的罕见病高值药物，其对医保基金的影响仍是较为有限的。目前已经在我国注册审评审批通道、适应症内其它所有在市治疗药物皆未被纳入国家医保目录、且年治疗费用超过百万元的罕见病药物有 12 种，这 12 种药物若都能顺利上市，加上已经在市的 5 种罕见病高值药物，未来三年我国将有 17 种罕见病高值药物。

表 5 未来三年我国预计在市的 17 种罕见病高值药物的基金影响估算

罕见病适应症	登记患者数	药物通用名	厂商	已在申报/临床急需	疾病唯一用药	年花费 (万元) ⁶		总花费 亿元
						成人	儿童	
X 连锁低磷佝偻病	5,799 ¹	布罗舒单抗	协和麒麟	申报中	是	161	102	59.1
阵发性睡眠性血红蛋白尿	6,188 ¹	依库珠单抗	Alexion	已批准	是	278	70	43.3
脊髓型肌萎缩症	1,507 ²	诺西那生钠	渤健	已上市	是	105	—	15.8
非典型溶血性尿毒症	1,061 ¹	依库珠单抗	Alexion	已批准	是	278	70	7.4
1 型酪氨酸血症	648 ¹	尼替西农	汉光药业	申报中, 仿制药	是	185	111	7.2
戈谢病	422 ³	伊米苷酶	赛诺菲	已上市	否 ⁵	102	—	4.3
		维拉西酶α	武田	申报中	否	—	—	—
		他利昔酶α	辉瑞	未申报	否	—	—	—
		依鲁司他	赛诺菲	申报中	否	182	—	—
		依鲁司他	协和药业 凯莱天成	申报中, 仿制药	否	—	—	—
法布雷病	366 ³	阿加糖酶 β	赛诺菲	已上市	否 ⁵	113	—	4.1
		阿加糖酶 α	武田	已批准	否	117	—	—
		米加司他	Amicus	未申报	否	175	—	—
糖原累积病 II 型	195 ³	阿糖苷酶 α	赛诺菲	已上市	是	144	—	2.8
黏多糖贮积症 II 型	120 ⁴	艾度硫酸酯酶 β	北海康城	已批准	否 ⁵	319	77	0.9
		艾杜硫酸酯酶/ 艾度硫酸酯酶/ 艾杜硫酸酯酶	武田	未申报	否	558	135	—
黏多糖贮积症 IV 型	127 ⁴	依洛硫酸酯酶 α	BioMarin	已上市	是	174	—	2.2
黏多糖贮积症 VII 型	4 ⁴	维曲尼酶 α	Ultragenyx	未申报	是	722	175	0.1

备注:

1. 国内尚无患者组织, 无登记患者数, 此处引用台湾登记患病率进行估算, 国内实际用药人数可能远低于此。

来源: 中国台湾地区卫生福利部中央健康保险署. 罕见疾病通报个案统计表[A/OL]. (2018)[2019-02-18].

https://www.hpa.gov.tw/Pages/ashx/File.ashx?FilePath=~/File/Attach/10070/File_9489.pdf

其中 1 型酪氨酸血症是原发性酪氨酸血症的一种, 此处使用的是原发性酪氨酸血症的台湾病患者数估计;

2. 美儿 SMA 关爱中心累计登记患者数;

3. 国内患者组织累计登记患者数、企业访谈;

4. 《中国黏多糖贮积症患者生存报告》、企业访谈;

5. 未来三年有其它新药上市后, 该药物将不再是疾病的唯一用药;








6. 对于已上市药物, 取国际最低零售价 (来源: 艾昆纬全球药品销售数据库) 和中国慈善赠药后年治疗花费中较低的那个进行计算; 对于未上市药物, 以国际最低零售价计算。

假设所有登记的患者都能足量用药且能全额报销，这 17 种药物的年费用总计约为 147 亿元（同一适应症中若有多种药物，以年治疗花费较低的药物计入），将占我国基本医保年度药品总支出的 1.86%。假设按照基本医疗保险在各地的年度报销封顶限 18 万元计算，则医保的支出总计约为 30 亿元，占全国基本医保年度药品总支出的 0.37%。

值得注意的是，在真实世界里，所有注册登记的患者都能足量足疗程地使用治疗药物是极难实现的，并非所有患者都符合接受药物治疗的条件，大部分患者还会因为各种原因，如身体条件等，无法使用到说明书推荐的剂量。而进入国家医保通常还会伴随一定的价格调整，参考以往的国家谈判记录，部分药物甚至还可能以低于全球最低价的价格制定医保支付标准。此外，随着这些罕见病开始有更多治疗药物陆续在我国上市，药物价格还有走低的空间，未来我国为这些罕见病的医保支付还有可能继续降低。因此，在真实世界里，无论是基于总花费的 35 亿元、147 亿元，还是基于医保支出的 4.7 亿元、30 亿元，都是一个较为极限的测算，真实的支出有极大的可能是更少的。

参考海外经验，将罕见病高值药物纳入医保的国家和地区，整体基金支出大多稳定可控，高值药物占当地总药物支出的比例在 0.5%到 2%之间。以全球超过 7000 种罕见病估算，中国可能有 1680 万罕见病患者，占我国 14 亿总人口数的 1.2%。以《第一批罕见病目录》定义的 121 种罕见病估算，中国可能有 300 万罕见病患者，占我国总人口数的 0.2%。我国在当下的发展情况下，每年拿出 0.5%~2%的医保药品支出解决罕见病高值药物的保障问题，值得探索。

表 6 海外地区罕见病药物纳入医保后的基金支出情况

国家/地区	保障范围	罕见病#	高值药#	基金支出
 苏格兰	超级罕见病药物评估	13	12	2018 年据 HMFA ¹ 估算 “高特” 罕见病药年支出 6028 万元人民币 ，占 NHS 苏格兰药物支出的 0.4%
 日本	难治性疾病目录	333	—	2015 年，难治性疾病医疗支出 143 亿元人民币 ，占医保总医疗支出 0.5%
 法国	严重疾病目录 (ALD)	30	—	2017 年，罕见病药品支出 64 亿元人民币 ，占医保总医疗支出 0.6%
 澳大利亚	救命药计划 (LSDP)	10	15	2018 年 LSDP 药品支出 6.3 亿元人民币 ，占总药物支出 1.0%
 韩国	医保目录	—	—	2013 年全部罕见病药物医保支出 9.5 亿元人民币 ，占医保药物总支出的 1.2%
 中国台湾	健保目录	—	—	2017 年全部罕见病及血友病药物支出 21.3 亿人民币 ，占医保医疗支出 2.0%
 德国	医保目录	—	—	2019 年全部罕见病药的医保支出占医保药物总支出的 4.9%
 意大利	医保目录	—	—	2015 年全部罕见病药医保支出 94.8 亿元人民币 ，占医保药物支出的 5.5%
 俄罗斯	高花费疾病计划 (EDP)	14	35	2018 年 EDP 支出 41.5 亿元人民币 ，占医保药物支出的 6.3%
 英格兰	高特技术 (HST)	11	12	2016 年高价药物 ⁵ 支出 233.2 亿元人民币

备注：1.Healthcare Financial Management Association；来源：案头研究；艾昆纬分析

参考我国部分地区如山东省青岛市和浙江省在过去几年对罕见病高值药物的保障经验，可以预测，将罕见病高值药物纳入保障并不会在短期内出现极大的用药人数增长，医保基金的整体支出仍将是较为稳定的。

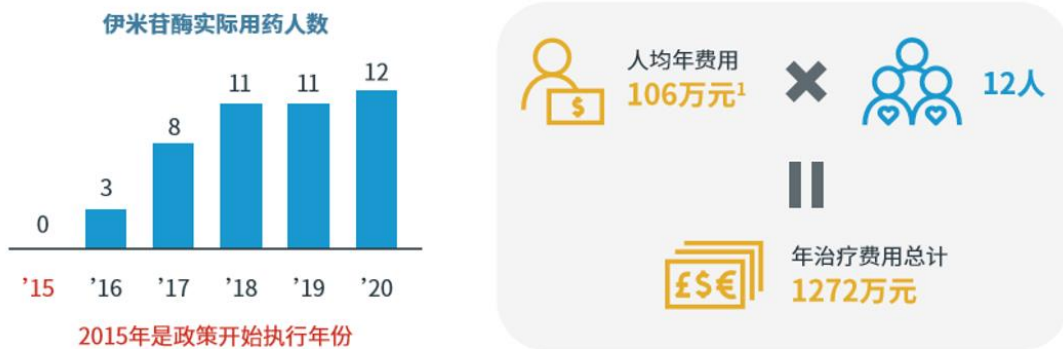
浙江省于 2020 年开始实施推行罕见病专项基金，在此之前已有近五年的大病保障罕见病高值药的经验。治疗戈谢病的伊米苷酶于 2015 年通过大病谈判的方式被纳入浙江省大病医保，之后的 4 年里，实际用药人数仅从最初的 12 人增加到 20 人，并没有出现因为药物纳保而用药人数激增的现象。

表 7 浙江省纳入的 3 种高值药物实际用药人数及年费用统计

药物通用名	人均年治疗费用 ¹ (万元)	患者人数 (人)			年治疗费用 (万元)	
		2019 登记患者	2019 用药人数	2016-2019 用药人数增长	登记患者	用药人数
伊米苷酶	163	22	20	12~20	3,586	3,260
阿糖苷酶 α	144	18	3	—	2,592	432
阿加糖酶 β	139	11	0	—	1,529	—
年治疗费用总计					7,707	3,692

备注：1. 考虑慈善赠药，按成人和儿童平均体重计算，伊米苷酶 46kg，37.5IU/kg；阿糖苷酶 α 38kg；阿加糖酶 β 55kg；来源：艾昆纬分析

山东省青岛市也是我国最早对罕见病高值药物进行保障的地区之一，治疗戈谢病的伊米苷酶于 2015 年通过谈判的方式被纳入当地特药特材保障，实际用药人数仅从 2016 年的 3 人增加到 2020 年的 12 人，其中 2017 年新增的 5 人是来自外省市的“医保移民”，在青岛出台“户籍满五年”才可享受特药特材保障之后，实际用药人数的增长就非常有限了。



备注：1.根据青岛2017年伊米苷酶用药人数、总费用测算

图 3 青岛特药特材补充保障纳入伊米苷酶后用药人数变化及年度支出

此外，对罕见病高值药物的用药保障还可以做到“尽力而为”和“量体裁衣”。随着我国患者信息登记系统和诊疗协作网的完善和成熟，支付方可以有计划地进行预算管理，和企业商讨不同类型的财务风险共担和结果风险共担机制，使得医保基金对于罕见病高值药物的支出处于可控范围。

II. 罕见病高值药物医疗保障的海外与国内经验总结

一、罕见病高值药物保障的海外经验

总结海外地区对罕见病高值药物的保障模式，多为法定医保基金主导、差异化的准入评估规则，全额报销或个人自付封顶、并实施风险共担。

1. 政府主导、多方共付的罕见病高值药物保障体系

国际上对罕见病高值药物的保障根据各地区医疗保险制度和体系的差异，在模式多有不同，但本质上都是以政府为主导，辅以多方共付的解决逻辑。在“全民健保”体系相对成熟的国家和地区，罕见病高值药物和其它药物一样在法定医保基金下就能获得全额报销，在“全民健保”体系还在发展阶段的国家和地区，则倾向于采取法定医保基金为主多方共付配合的方式，还有国家更进一步，采取了专项基金的模式，解决罕见病高值药物的问题。

首先是法定医保基金主导的保障模式：以苏格兰、法国、意大利和中国台湾地区为代表，对罕见病高值药物的保障被涵盖在其全民健保的体系之下，由既有的法定医保基金进行统一支付^[7-11]。其中我国台湾地区在全民健保的体系下对罕见病和血友病设置了专项专款，单独核算收支情况^[11]。而法国针对罕见病等需长期治疗且花费高昂的疾病设立了“严重疾病目录（ALD30）”，由法定医保基金全额报销。

表 8 海外地区“法定医保基金”主导的保障模式举例




地区	支付方	筹资模式	支付比例
 苏格兰	苏格兰国民健康体系基金 (National Health Service Scotland, NHSS)	对于超级罕见病、遗传代谢性疾病、遗传出血性疾病、学习障碍患者中等安全护理四类用药，苏格兰各地的国民健康体系拨款至苏格兰，组成基金池	NHSS 基金全额支付
 法国	<ul style="list-style-type: none"> 基本医疗保险基金 团结医疗补充保险基金 (Complémentaire santé solidaire)，仅针对低收入人群 	来自公共社保基金 <ul style="list-style-type: none"> 90%来自雇员和雇主所缴的保费 10%来自国家的烟酒税 	<ul style="list-style-type: none"> 如药物在国家医保目录中，则根据临床疗效评级 (Service Médical Rendu, SMR) 确定医保支付比例 15%~65%，低收入人群的个人自付部分，由团结医疗补充保险基金全额报销，但未规定个人自付上限 如疾病在严重疾病目录 (ALD30) 且药物被指南推荐，则医保 100%报销 对于 ALD 30 未包含，但治疗需超过 6 个月且费用昂贵的疾病，患者可个案申请，医保 100%报销
 意大利	意大利国家医疗卫生服务系统 (Servizio Sanitario Nazionale, SSN)	全部来自税收	<ul style="list-style-type: none"> 针对药品种类¹设不同支付比例。A 类药物：严重慢性疾病的必需药物，SSN 全额报销；H 类药物：医院用药，包含多个罕见病高值药，SSN 全额报销；C 类：非必需药物，患者全额自付； 如果疾病在基本保健清单 (Essential Level of Care, LEA, 包含大部分罕见病) 中，则 SSN 全额报销
 中国台湾	全民健保基金	<ul style="list-style-type: none"> 主要部分：保险对象、雇主及政府共同分担的保险费收入 少部分：保险费滞纳金、公益彩券盈余分配收入、烟品健康福利捐等补充性财源 	<ul style="list-style-type: none"> 健保目录内药物：100%报销； 目录外药物：报销 10~80%

备注：1. 由意大利药品管理局 (AIFA) 评估后进行分类；

来源：案头研究；艾昆纬分析

其次是**法定医保基金+多元支付模式**：以韩国、德国和英格兰为代表，政府在多方共付中仍占主导地位，一般先由法定医保基金支付 90%以上药品费用，余下部分再由医疗救助或患者个人等多方共付^[12-14]。

表 9 海外地区“法定医保基金+多方共付”的保障模式举例

地区	支付方	筹资模式	支付比例
 德国	法定医保基金 (Statutory Health Insurance, SHI)	<ul style="list-style-type: none"> 大部分来自保费 小部分来自政府补贴 	<ul style="list-style-type: none"> 若低于 5 欧元/包装，患者全额自付，否则医保报销 90%，患者自付 10%（每包装自付金额为 5 欧元~10 欧元） 18 岁以下患者，或价格低于同类参考药物价格中位数 70% 的药物，则医保全额报销 年自付上限为可支配总收入的 2%（慢性病 2 患者为 1%）
 英格兰	英格兰国民健康保障体系基金 (National Health Service, NHS England)	<ul style="list-style-type: none"> 大部分来自税收 小部分来自国民保险金、患者缴费 	<ul style="list-style-type: none"> 患者需自付 9.15 英镑/包装的费用 符合特定收入、年龄、疾病特征的患者，或在医院、全科医生或者非预约门诊处方，患者免费拿药 未规定自付上限
 韩国	<ul style="list-style-type: none"> 国家医保基金 (National Health Insurance, NHI) 个人 	<ul style="list-style-type: none"> 85%来自保费 15%来自政府补贴 	<ul style="list-style-type: none"> 国家医保基金报销 90%，个人自付 10% 通过医疗救助提高低收入人群的报销比例 将患者收入水平分为十档，根据档次设定支付上限，81 万韩元~582 万韩元/年（约 4,800 元~3.43 万元人民币 5）不等

来源：案头研究；艾昆纬分析

最后，还有些国家更进一步实施了专项基金模式：以俄罗斯、澳大利亚和日本为代表，针对高值罕见病药物，设立了独立于法定医保基金外的专项基金，由专项基金对罕见病高值药物进行接近全额报销的支付^[15-17]。

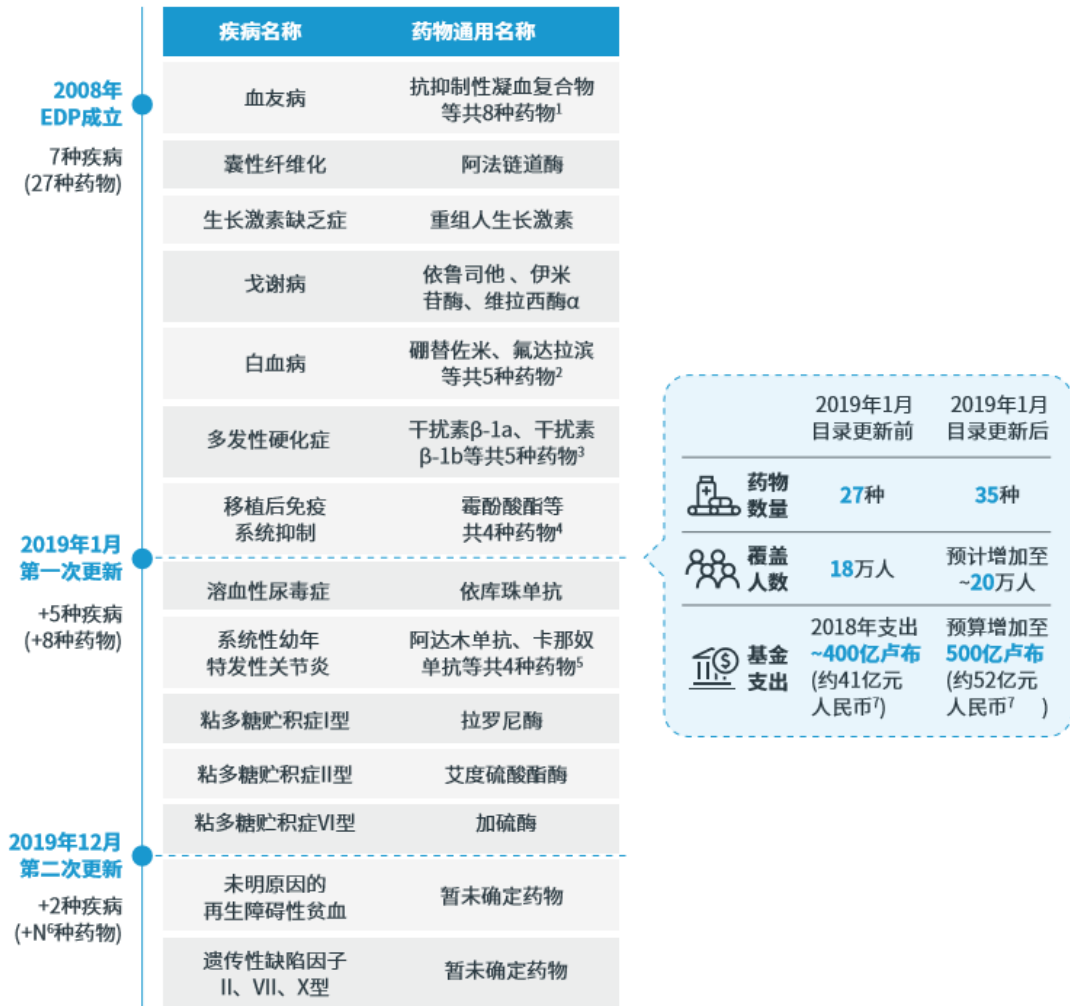
表 10 海外地区“国家专项基金”模式举例

地区	支付方	筹资模式	支付比例
 澳大利亚	救命药计划 (LSDP) 基金	联邦财政专项拨款	LSDP 基金全额支付
 俄罗斯	高花费疾病计划 (EDP)	联邦财政对卫生部专项拨款	EDP 基金全额支付
 日本	<ul style="list-style-type: none"> 难治性疾病医疗基金 医疗救助 (针对低收入人群的) 	<ul style="list-style-type: none"> 难治性疾病医疗基金：消费税等专项拨款 医疗救助：资金来自国家税收 (中央拨款 75%，地方拨款 25%)、社会捐助 	<ul style="list-style-type: none"> 难治性疾病医疗基金报销 80% 个人自付 20% 将个人收入水平分为五档，根据档次设定自付上限，2,500 日元~3 万日元/月 (约 162 元~1,940 元人民币 3) 不等 对低收入人群赠药或提供现金补偿

来源：案头研究；艾昆纬分析

日本于 2015 年起，为罕见病等疾病单独成立了“难治性疾病医疗基金”，由消费税等专项拨款支持，为难治性疾病治疗药物设置了比其他药物更高的报销比例 (80%)^[15]，目前涵盖 333 种疾病，覆盖约 94 万名疑难病患者。2020 年，该基金年度总预算约合人民币 73 亿元，其中，除了药物费用外，还包含了检查费用、手术费、住院治疗费和居家疗养护理费。

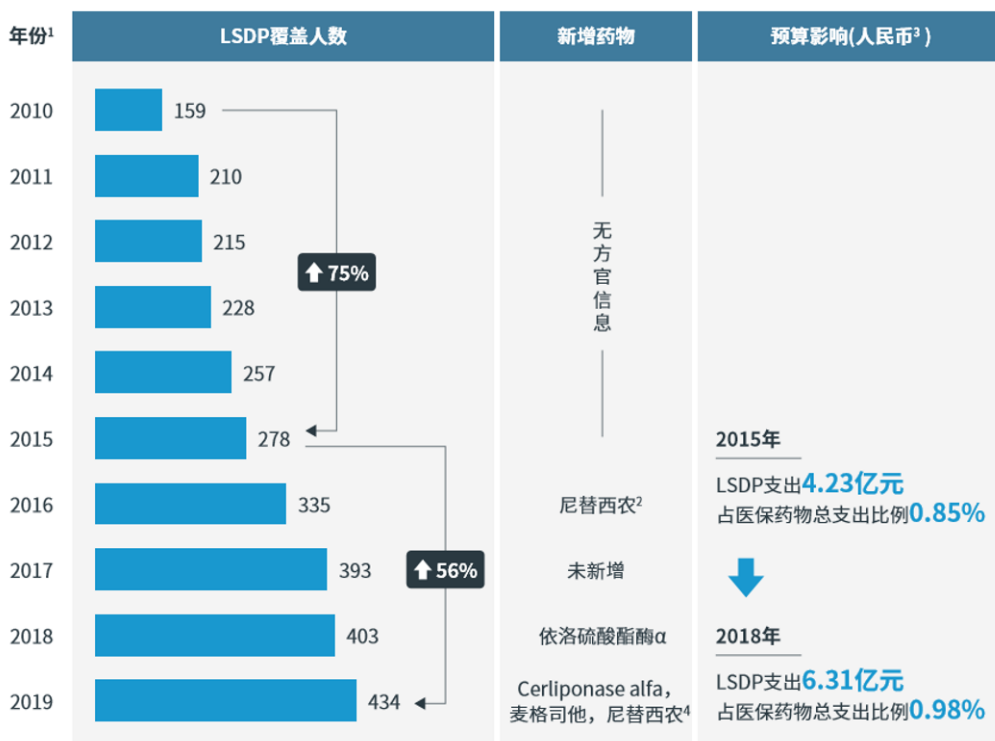
俄罗斯于 2008 年开始实施“高花费疾病计划 (Expensive Disease Program, EDP)”，将各地报销的 24 种罕见病药物逐步收归中央统筹，由联邦政府预算对卫生部单独拨款，对计划中的罕见病药物进行全额报销。“高花费疾病计划 (EDP)”由俄罗斯联邦卫生部拟定，药物目录由卫生部药物清单发展委员会 (DLDA) 拟定。成立十二年来，“高花费疾病计划”目录更新过两次，目前已涵盖 14 种疾病、35 种药物、约 20 万名患者，截至 2019 年，整个计划的年度预算约为 52 亿元人民币^[18]。



备注：1.其余 7 种药物为凝血因子VIIIa、重组人凝血因子 VIIa、凝血因子 VIII、血管性血友病因子、凝血因子 IX、莫罗凝血素 α、诺那凝血素；2.其余 3 种药物为伊马替尼、来那度胺、利妥昔单抗；3.其余 3 种药物为那他珠单抗、特立氟胺、醋酸格拉替雷；4.其余 3 种药物为麦考酚酸、他克莫司、环孢菌素；5.其余 2 种药物为依那西普、托珠单抗；6.尚未公示新增药物；7.汇率：1 元人民币=9.65 元卢布
 来源：案头研究；艾昆纬分析

图 4 俄罗斯“高花费疾病计划（EDP）”纳入的罕见病及高值药物情况

澳大利亚于 1995 年由财政部向卫生部专项拨款成立“救命药计划 (Life Saving Drugs Program, LSDP)”^[19]，对目录内的罕见病高值药物进行全额报销。澳大利亚的法定医疗保险药物福利计划 (PBS) 要求药物准入需满足临床有效性、安全性、成本效果以及预算影响等多方面的要求，而罕见病高值药物很难达到成本效果分析的标准，救命药计划可看作是为提高患者对这类药物的可及所做的特殊安排。在目录的管理上，药企向药物福利咨询委员会 (PBAC) 申请加入药物福利计划 (PBS) 时，若 PBAC 认为药物成本效果值不满足 PBS 纳入条件，但具有临床有效性，则药企可申请加入救命药计划，经专家组评估、联邦首席医疗官建议后，若卫生部部长初步决定将药物纳入救命药计划，则启动价格谈判，谈判失败则无法纳入。新药纳入救命药计划 24 个月后，进行效用和财务审核，以确保其符合药品准入要求^[20]。



备注：1.年份为前一年开始的滚动年；2.卫生部年报披露新增 2 种药物，无法通过公开信息确认另一种药物的名称；3.汇率为 1 澳元=4.93 元人民币；4. 和 2016 年新增的尼替西农式同分子不同药物；来源：艾昆纬分析

图 5 澳大利亚“救命药计划”历年覆盖人数及支出情况

“救命药计划”目录目前已涵盖 10 种罕见病、15 种高值药物，覆盖约 434 名患者。2018 年，整个计划的年度支出为 6.31 亿元人民币，占澳大利亚医保药物总支出的 0.98%。

表 11 澳大利亚“救命药计划”目前纳入的罕见病高值药物

罕见病适应症	药物通用名称	商品名
戈谢病 I 型	伊米苷酶	Cerezyme
	维拉西酶	VPRIV
	他利甘酶	Elelyso
	麦格司他	Zavesca
法布雷病	阿加糖酶 α	Replagal
	阿加糖酶 β	Fabrazyme
	米加司他	Galafold
黏多糖贮积症 I 型	拉罗尼酶	Aldurazyme
黏多糖贮积症 II 型	艾度硫酸酯酶	Elaprase
黏多糖贮积症 IVA 型	依洛硫酸酯酶 α	Vimizim
黏多糖贮积症 VI 型	加硫酶	Naglazyme
庞贝病	阿糖苷酶 α	Myozyme
阵发性睡眠性血红蛋白尿	依库珠单抗	Soliris
原发性酪氨酸血症	尼替西农	Orfadin&Nityr
晚发性巴腾病	Cerliponase Alfa	Brineura

来源：艾昆纬分析

2. 差异化的准入评估规则

在对罕见病高值药物的准入机制上，部分国家和地区采取了一系列豁免政策，并相应调整卫生技术评估标准，在保证评估合理性的前提下，提高药物的准入效率。

为加速罕见病药物上市并纳入医保，一些国家和地区为罕见病药物专门设置了医保准入流程中环节性的豁免权或优先权。例如在中国台湾，普通药品在申请健保给付时，必须提交药品上市许可证，而对于罕见病药物，特别允许其申请健保三年内补交台湾上市许可证或获得美国或欧盟上市许可证^[21]。

考虑到罕见病药物目标患者较少、替代方案有限、普遍成本效益低等问题，一些国家和地区调整了其准入评估标准。卫生技术评估（HTA）普遍应用于医保准入体系成熟的国家和地区。其中成本效果分析（CEA）作为卫生技术评估的重要组成部分，主要用于评价治疗方案的经济性。除韩国、日本对罕见病药物直接豁免了 CEA 评估之外^[22-23]，澳大利亚对 CEA 评估不满足药物福利计划（PBS）要求的高值罕见病药物单独开辟了救命药项目（LSDP）保障计划^[19]；德国对罕见病药物提高了需要做 CEA 的年销售额阈值^[24]；英格兰和苏格兰对高值罕见病药物调整了增量成本效果比（ICER）值^[25-26]。

英格兰和苏格兰以较为宽松的评估条件先行报销，引入实证发展，收集真实世界数据后再决定是否正式纳入报销。例如，英格兰 NHS 与渤健公司就治疗脊髓性肌萎缩症的诺西那生钠签订为期 5 年的市场准入协议，NHS 在 5 年期间收集药物有效性证据，于 2024 年决定是否将诺西那生钠正式纳入报销^[27]。其它特殊考量，如在评估过程中听取临床医生、患者、行业代表对药物临床价值、行业价值等的反馈。




表 12 海外地区对罕见病高值药物差异化的准入评估规则

特殊考量	具体措施	政策规定
简化流程	上市许可证豁免	<ul style="list-style-type: none"> 中国台湾：罕见病药物可以纳入健保三年内补交台湾上市许可证，或获得美国或欧盟上市许可证，但后者需逐年降支付价格的 5% 法国：对疾病严重或罕见、且临床无其他治疗方法的药物进行临时授权，临时授权的药物在上市之前可以获得医保给付
	优先审评	<ul style="list-style-type: none"> 意大利：仅对罕见病药物优先进行价格谈判
	定价符合一定条件时价格谈判豁免	<ul style="list-style-type: none"> 韩国：仅针对罕见病药物，如果企业接受定价等于已经纳入报销的参比药物价格，可以免除价格谈判
	豁免成本效果分析（Cost-Effectiveness Analysis, CEA）评估	<ul style="list-style-type: none"> 日本：所有医保目录内的药物都需在每 2 年调整医保支付价，再定价时，对于治疗难治性疾病的药物豁免 CEA 韩国：普通药物需要 CEA 评估，但罕见病药物可以免除 CEA
	以较为宽松的评估条件先行报销，引入 MAA，收集真实世界数据，2~3 年后再次评估	<ul style="list-style-type: none"> 英格兰：对采用管理准入协议（Managed Access Arrangement, MAA）的“高特技术”，先以较为宽松的评估标准将其纳入 NHS 支付范围，收集临床证据，2 年后再次评估药物，决定是否正式纳入报销 苏格兰：对超级罕见病药物，先以较为宽松的评估标准将其纳入 NHS 支付范围，收集临床证据，3 年后再次评估药物，决定是否正式纳入报销
调整标准	专门的卫生技术评估（Health Technology Assessment, HTA）体系	<ul style="list-style-type: none"> 英格兰：高特技术（Highly Specialize Techonology, HST）评估 苏格兰：超级罕见病药评估程序（Ultra-orphan Drug Pathway）
	提高需要做疗效评估的年销售额阈值	<ul style="list-style-type: none"> 德国：对于所有药物，前 12 个月销售额低于一定阈值，则无需评估疗效。普通药物的阈值为 790 万元人民币，罕见病药物为 3.95 亿元
	放宽疗效提升的显著性要求	<ul style="list-style-type: none"> 德国：罕见病药物的疗效评估中，可以接受疗效提升更高的 p 值，可以使用非常规疗效指标
	定价时，基于参考价可获得的溢价更高	<ul style="list-style-type: none"> 日本：根据药物的创新程度、是否为罕见病药物等属性，将药物划分为不同类型，给予不同程度的溢价空间。罕见病药物如有在市参比药物，则可享受 10%~20% 市场化溢价 中国台湾：罕见病药物根据预估销售额，可以十国药价中位数的 1~1.2 倍定价
	超罕/罕见病药物需要进行 CEA 评估，但是放宽条件	<ul style="list-style-type: none"> 英格兰：对“高特技术”可接受更高的 ICER (Incremental Cost-effectiveness Ratio)、降低折现率、允许调整 QALY (Quality-adjusted Life Year) 苏格兰：对超级罕见病药物，可接受更高的 ICER 和支出的不确定性 澳大利亚：超级罕见病药物的 CEA 无法达到 PBS 要求时，可进入 LSDP 的评审通道
广泛纳言	听取临床医生、患者、行业代表对药物临床价值、行业价值等的反馈	<ul style="list-style-type: none"> 英格兰：在评估过程中听取患者、医生以及商业机构意见 苏格兰：在评估过程开展患者和临床医生专门会议（PACE Meeting），听取患者和临床医生意见

3. 全额报销或个人自付封顶

海外地区对罕见病高值药物的保障大部分规定了个人自付费用封顶，如德国对药品及医疗服务的各个环节制定自付封顶，住院治疗费用，每天最高 10 欧元，一年最多 28 天，药品费用每包装最多 10 欧元^[28]等。在此基础上，整体医疗费用又有根据家庭年可支配收入设置的个人自付封顶。而韩国、日本则根据个人收入水平设置个人自付封顶线，确保高额医药花费不会对患者及家庭造成灾难性支出。

表 13 海外地区个人自付封顶的实践

地区	个人自付封顶规定	以诺西那生钠为例的支付比例
 德国	<p>医保基金的给付中，对于每包装的花费有自付上限，为 10 欧元</p> <p>患者年自付上限为可支配总收入的 2%</p> <p>其中，慢性病（即符合以下特征之一：需长期护理、严重残疾、因病无法工作、需持续治疗）患者的年自付上限为可支配总收入的 1%</p>	<p>按照维持剂量计算，年花费：181.5 万元人民币</p> <p>医保基金报销比例：接近 100%</p> <p>个人年自付金额：245 元人民币</p>
 日本	<p>难治性疾病医疗基金的给付中，将个人收入水平分为五档，根据档次设定患者自付上限，2,500 日元~3 万日元/月（约 162 元~1,940 元人民币 3）不等</p>	<p>按照维持剂量计算，年花费：187.7 万元人民币</p> <p>难治性疾病医疗基金报销比例：98.8~99.99%</p> <p>个人年自付金额：1944 元~2.33 万元人民币</p>
 韩国	<p>基本医疗保险中，将患者收入水平分为十档，根据档次设定支付上限，81 万韩元~582 万韩元/年（约 4,800 元~3.43 万元人民币 5）不等</p>	<p>按照维持剂量计算，年花费：147.5 万元人民币</p> <p>基本医保基金报销比例：97.7%~99.7%</p> <p>个人年自付金额：4800 元~3.43 万元人民币</p>

来源：案头研究；艾昆纬分析

4. 风险共担协议已被广泛应用

在罕见病患者数量和实际用药结果不确定的情况下，为降低医保基金的支出压力和风险，欧洲、澳大利亚、日韩、中国台湾等地区已开始对高值药物的保障广泛采用风险共担协议。

按照风险共担的机制不同，风险共担总体可分为财务风险分担和结果风险分担两大类。财务风险分担通过对药物报销总额封顶、报销的患者人数封顶等形式直接控制高值药物支出对医保基金的影响。

表 14 财务风险共担协议的类型及其在海外地区的应用

具体措施	政策规定
单个患者用量封顶	<ul style="list-style-type: none"> ● 韩国：对每个患者设立报销封顶。预先设定治疗患者数量和药品销量，如超过预设值，药企需将超过部分返还给医保基金 ● 英格兰：NHS1 英格兰预先设定单个患者用量上限，如超过上限，不予给付 ● 苏格兰：NHS1 苏格兰预先设定单个患者用量上限，如超过上限，不予给付
患者人数封顶	<ul style="list-style-type: none"> ● 韩国：预先设定用药人数上限，实际用药人数超出上限后，药企需返还超出上限的医保支出
报销总额/总量封顶	<ul style="list-style-type: none"> ● 中国台湾：医保报销总额超过限额后，则药企偿还健保一定比例的支出或降价 ● 日本：当药品当年销售额是规定基准年销售额的 2 倍以上且超过 150 亿日元（约 9.8 亿元人民币）时，需调整医保支付价 ● 法国：罕见病药物申请目录准入时，若预估单个患者年花费超过 5 万欧元，CEPS2 可能会要求厂商签订分担协议，规定报销总额，超过限定报销总额后，药企需向患者免费提供药物 ● 韩国：将 130% 的期望销量设为报销上限，如超出上限，企业需返还超出部分费用 ● 英格兰：设定药物总支出上限，如超出上限，企业需返还超出部分费用 ● 苏格兰：设定药物总支出上限，如超出上限，企业需返还超出部分费用

来源：案头研究；艾昆纬分析

结果风险分担常见形式为医保与厂商就药物疗效进行约定，若药物未达到约定疗效，厂商向支付方提供折扣、降价或退款。

表 15 结果风险共担协议的类型及其在海外地区的应用

具体措施	政策规定
按疗效付费 —医保先支付	<ul style="list-style-type: none"> 中国台湾：“1.病人存活期低于临床对照组中整体存活期中位数最大者，返还病人使用该协议药品之申报药费。2.病人存活期高于临床对照组中整体存活期中位数最大者，但低于该协议药品之整体存活期中位数者，返还病人使用该协议药品报药费之一定比率金额” 澳大利亚：根据 LSDP 专家组和联邦医疗官的建议，卫生部提出厂商和联邦之间的风险分担协议，其中包括结果风险分担 韩国：如果没有达到临床预期疗效，则药企返还相应的基金支出 英格兰：如疗效不显著，则药企返还相应的基金支出 苏格兰：如疗效不显著，则药企返还相应的基金支出 意大利：Servizio Sanitario Nazionale (SSN) 先支付药品费用，若患者服用该药品无治疗效果，则企业返还部分或全部费用
按疗效付费 —医保先不支付	意大利：药企先将药物免费提供给 SSN，预先设定的疗程完成后，SSN 只对用药有效的患者报销

来源：案头研究；艾昆纬分析

其他风险共担类型还有厂商间协议共担、地区间协议共担。厂商间协议共担由同分子或同药理分类的不同厂商设定共同分摊方案，进行还款或降价。地区间协议共担由同一地区的各地市针对某类疾病专项拨款，建立专门的资金池，共同支付各地市相关药物的医保费用。

表 16 区域型风险共担协议及其在海外地区的应用

风险分担类型	内容
厂商间协议共担	中国台湾：“同成分不同厂牌或同药理分类药品设定共同分摊还款方案，依各药品申报药费之比率，分摊各厂商偿还额度。采还款方案时，依各药品申报药费之比率，分摊各厂商偿还额度；采降价方案时，各药品支付价格采相同的调降比率”
地区间协议共担	苏格兰：各地方 National Health Service (NHS) 出资组成资金池，专门用于对超级罕见病药等四类药物的报销给付，NHS 苏格兰中央负责资金管理

来源：案头研究；艾昆纬分析

治疗脊髓性肌萎缩症的诺西那生钠在进入巴西市场时，当地卫生部采取了财务风险分担和结果风险分担相结合的方式与渤健公司签订风险共担协议。双方根据流行病学数据对患者人数的上限进行约定，支付方按疗效付费，由巴西的 HTA 机构 CONITEC 利用收集的疗效数据于 3 年后进行再评估，若药物实际疗效未达预期则撤回或重新签订医保支付方案。

表 17 各类风险共担协议在海外地区的应用汇总

国家/地区	适用范围	风险共担类型			
		财务	结果	厂商间	地区间
 苏格兰	昂贵或与现有疗法相比无明显益处的药物	●	●		●
 英格兰	昂贵或与现有疗法相比无明显益处的药物	●	●		
 法国	罕见病药物	●			
 意大利	创新药物		●		
 日本	再定价时销售额达到一定阈值的药物	●			
 澳大利亚	救命药计划 (LSDP) 药物		●		
 韩国	罕见病药物	●			
 中国台湾	预期销售额达到一定阈值的新药或扩增给付 (新增可报销适应症或剂型等)	●	●	●	

来源：案头研究；艾昆纬分析

二、罕见病高值药物医疗保障的地方经验

从2010年至今，我国地方层面对罕见病医疗保障的探索也已经有十年的历程，并逐渐形成了不同的模式。

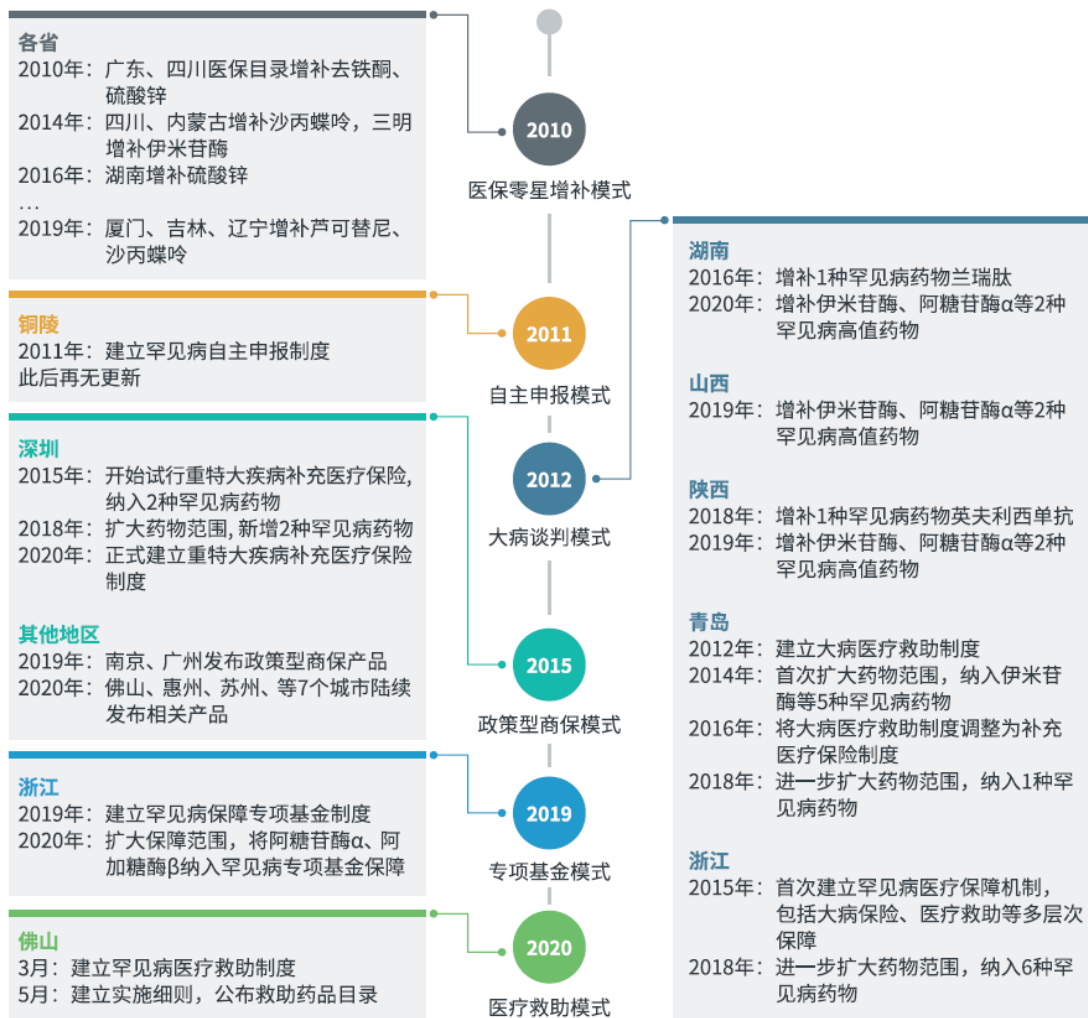
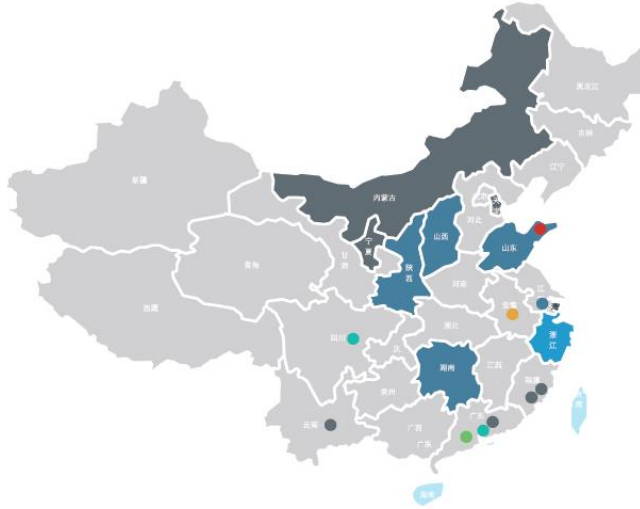


图 6 我国地方层面对罕见病高值药物的保障探索历程

几大地方模式中，专项基金式、大病谈判式、政策型商业保险式及医疗救助式值得进一步探讨，或可为未来国家层面探索罕见病高值药物的保障模式指引方向。



专项基金式	浙江	<ul style="list-style-type: none"> 每人2元/年，大病保险基金划拨，专项管理 药品目录专家论证、价格谈判、动态调整 分段报销、个人负担封顶、患者自费<10万/年 	医疗救助式	佛山	<ul style="list-style-type: none"> 医疗救助专项资金+彩票公益金+社会捐赠 保障范围：《第一批罕见病目录》病种，个人支付费用达到或超过家庭年可支配收入50% 救助比例80%，最高限额30万元/年
大病谈判式	山西、陕西、湖南、山东、苏州...	<ul style="list-style-type: none"> 基本医保基金+大病保险基金+财政专项救助 药品谈判纳入大病保险用药范围 报销封顶线中位值45万元/年 	财政出资式	青岛	
政策型商业保险	深圳、成都	<ul style="list-style-type: none"> 自愿参保、个人缴费；政府采购，商保运营 政府与商保共同确定医保外目录，特药谈判 主流理赔<=100万元/年 	医保零星增补式	上海、天津、济宁...	
			自主申报式	铜陵	

图 7 我国地方罕见病高值药物保障 7 大模式

专项基金式、大病谈判式、政策型商业保险式及医疗救助式这四种模式，在保障罕见病高值药物的方法和技术手段上均有较多可圈可点之处，其不足也为我们思考国家模式提供了启发。

表 18 我国 4 种罕见病地方保障模式的亮点与不足

地方保障模式	亮点	不足
专项基金式	<ul style="list-style-type: none"> • 专款专用 • 保障程度高，个人自付封顶（<10 万元/年） • 配套机制健全 	<ul style="list-style-type: none"> • 基金池较小，人均筹资标准如何更新尚不明确 • 药物准入机制仍有模糊之处（如：谈判药物遴选、评估标准未完全公开） • 专项的合理性仍有待探讨
大病谈判式	<ul style="list-style-type: none"> • 在现有的基本医疗保险、大病保险保障框架内对罕见病高值药物进行保障，仅对筹资机制、保障模式等进行调整，无需全新的制度设计，管理方便 	<ul style="list-style-type: none"> • 受限于已有的保障框架，报销待遇有限（报销比例 50~65%不等，中位封顶线 45 万/年）
政策型商业保险式	<ul style="list-style-type: none"> • 保费低，政府背书、宣传，覆盖人群广 • 对医保目录内药物可二次报销，且不设免赔条款 • 可增补医保目录外药物进行保障 • 赔付力度大（100 万元/年） 	<ul style="list-style-type: none"> • 商业保险公司主导，受限于商保的逐利性，纳入高值药物的动力不足（目前没有任何高值药被纳入） • 部分产品理赔时对既往症存在免赔责任，无法报销商保增补的罕见病药物 • 赔付第二年患者可能无法续保
医疗救助式	<ul style="list-style-type: none"> • 佛山的医疗救助突破传统医疗救助的限制，将国家罕见病目录内病种所对应的药物纳入救助范围 • 佛山罕见病医疗救助限额远高于各地医疗救助上限（30 万元/年），可作为对罕见病药物支付的有力补充 	<ul style="list-style-type: none"> • 未对罕见病救助单独设立账户进行管理，如果其他救助类型的支出增加，将导致罕见病救助额度相应减少 • 尚无明确的药物准入机制 • 受限于传统医疗救助制度，配套机制尚不完善，患者需先行垫付、自主申请，能否获得救助存在不确定性

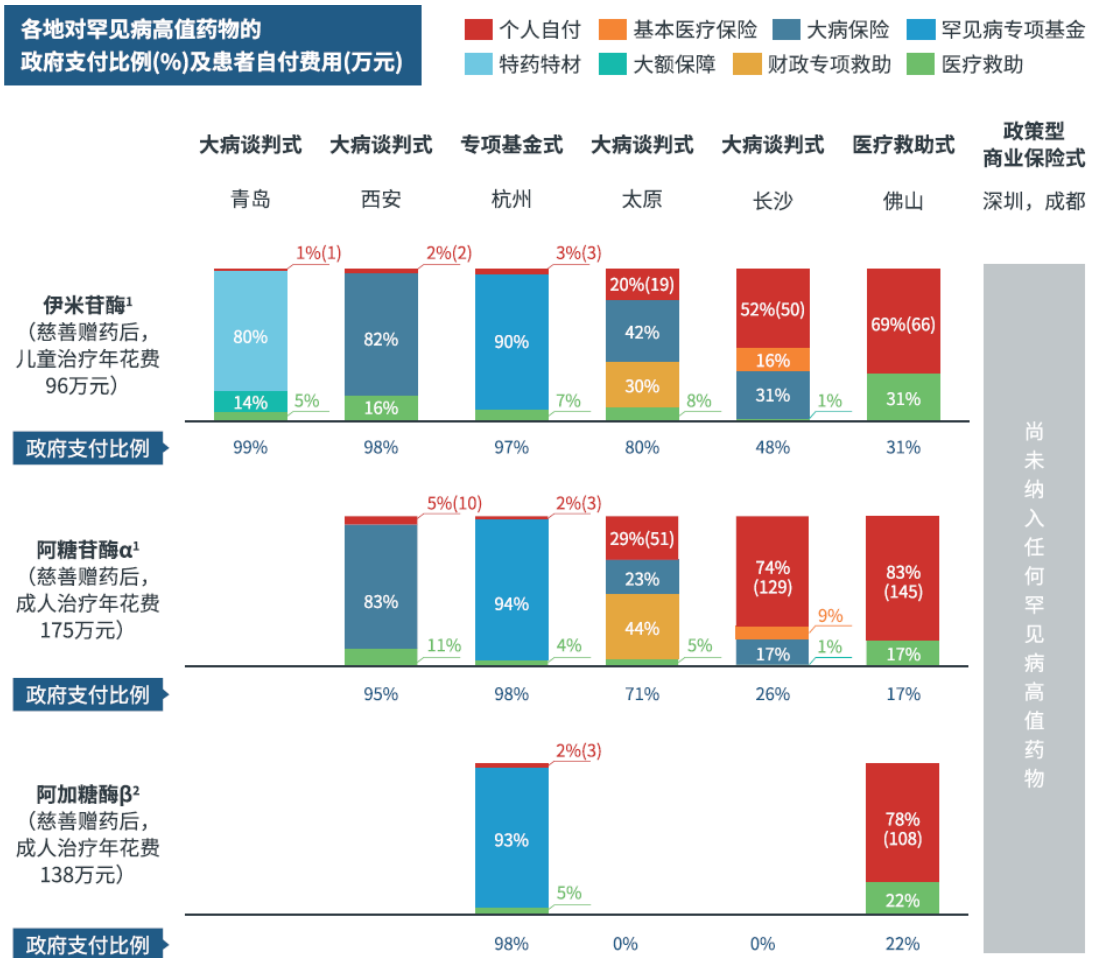
来源：案头研究；艾昆纬分析

事实上，越来越多的地区在探索对高值药物的保障时，并非是单一地选择专项基金或大病谈判、政策型商业保险、医疗救助，而是以此为主线，叠加多种支付工具。各地区数十年的探索和实践都证明了：在我国，仅靠任何一个单方力量解决罕见病高值药物的用药可及都是不够的，多层次保障势在必行。

多层次医疗保障体系		青岛	浙江	山西	陕西	湖南
城镇职工基本医疗保险	城乡居民基本医疗保险 (整合新型农村合作医疗保险)	★	★	★	★	★
		补充医疗保险基金	现已单独划拨为罕见病专项基金			
城镇职工大病保险	城乡居民大病保险 (整合新型农村合作医疗保险)	★	★	★	★	★
医疗救助		★	★	★ + 专项救助基金	★	★
政策型商业保险			★			★
慈善援助、其他商业保险等						

图 8 我国主要地区对罕见病高值药物的多层次保障情况

以目前3种罕见病高值药物在各地的报销情况来看，高保障水平地区的共性是：专项基金或大病保险为主，保障层次多元（除基本医疗保险、大病保险外，还包括医疗救助、财政专项救助、大额保障等其他保障形式），以及报销不设限额或个人自付封顶。



备注：1. 伊米苷酶用药以儿童为主，阿糖苷酶 α 用药以成人为主；2. 阿加糖酶 β 患病人群无明显区分，此处计算以成人为例；来源：案头研究；企业访谈；艾昆纬分析

图9 我国部分地区对3种罕见病高值药的实际保障情况

此外，在对罕见病高值药物保障有较长历史的地区，如山东青岛和浙江省，戈谢病和庞贝病的人数增长非常缓慢，浙江省于 2015 年就已将治疗戈谢病的伊米苷酶纳入当地大病医保，经过 5 年多的发展，伊米苷酶的实际用药人数也仅从 12 人增加至 20 人。山东青岛也是最早探索对罕见病高值药进行保障的地区，治疗戈谢病的伊米苷酶于 2015 年通过谈判的方式被纳入当地特药特材保障，实际用药人数仅从 2016 年的 3 人增加到 2020 年的 12 人，其中 2017 年新增的 5 人还是来自外省市的“医保移民”，在青岛出台“户籍满五年”才可享受特药特材保障之后，实际用药人数的增长就非常有限了。这说明部分罕见病发病率确实较低、诊断相对困难，高值药物纳入医保后，较难出现跳跃式的增长，对基金安全性的挑战有限。

三、海内外经验对我国解决罕见病高值药物保障的启示

海内外过去多年的实践经验，为我国探索罕见病高值药物的用药保障机制提供了有意义的参考。

首先，在预算影响上，海内外已实施罕见病高值药物保障的地区，基金支出大多稳定可控，对高值药物的总支出大多占其医保药品支出总盘子的 0.5%~2%。2019 年我国基本医疗保险总支出为 20,854 亿元，考虑到其中 38% 是用于药品支出的，以此为基数，假定未来我国对罕见病高值药物的支出能达到 0.5%~2%，那么每年的基金支出在 40 亿元至 158 亿元之间。如果将基数换成我国基本医保统筹基金（含生育保险）的累计结存^[1]（2019 年为 19,270 亿元），考虑 38% 的药品总支出，每年对罕见病高值药物的预算约为 37 至 146 亿元之间。因此，未来三年内，在 40~150 亿元之间的年度预算内解决我国罕见病高值药物的用药保障问题，是可探索的。

其次，在保障模式上，海外地区对罕见病高值药物的保障根据各地区本身地医疗保险制度和体系的差异，在模式上多有不同，但本质上都是对高值药物区别对待，以政府为主导、辅以多方共付的解决逻辑：

- 在“全民健保”体系相对成熟的国家和地区，罕见病高值药物和其它药物一样在法定医保基金下就能获得统一支付，如法国、苏格兰、意大利、和中国台湾地区等。同时，部分地区还对“罕见病高值药物”做了特殊的管理和保障设计，在法定医保基金管理规则之外，单独设立了特殊的疾病目录或卫生技术评估规则，如法国针对罕见病等需长期治疗且花费高昂的疾病设立了“严重慢性病目录（ALD30）”（主要以罕见病为主）、英国的“高特技术评估（HST）”、和苏格兰的“超级罕见病”评估。而我国台湾地区在全民健保的体系下对罕见病和血友病设置了专项专款，单独核算收支情况。
- 而“全民健保”体系还在发展阶段的国家和地区，则倾向于采取法定医保基金为主、多方共付配合的方式，以韩国、德国和英格兰为代表，政府在多方

共付中仍占主导地位，一般先由法定医保基金支付 90%以上药品费用，余下部分再由医疗救助或患者个人等多方共付。

- 还有地区更进一步，以专项目录和专项基金的方式解决罕见病高值药物的保障问题，如澳大利亚的“救命药计划 (LSDP)”、俄罗斯的“高花费疾病计划 (EDP)”和日本的“难治性疾病医疗基金”。在“社会保险”为主的国家和地区，如新加坡，也以政府为主体，设立了“罕见病基金 (RDF)”。

我国作为社会保险国家，在医保体系的设计上与海外地区有不同程度的差异，“全民健保”体系下的法定医保基金全额报销式的管理路径并不符合我国国情，但海外地区在专项基金模式上的经验，及法定医保基本+多方共付上的筹资方法对我国有较强的借鉴意义。

与我国同处于金砖国家行列的俄罗斯，其成立“高花费疾病计划 (EDP)”的历史节点、考量和基金支出，也尤为值得我国学习和参考。俄罗斯与我国同为“金砖国家”和“G20 成员国”，俄罗斯在 2008 年开始实施“高花费疾病计划 (EDP)”时，人均 GDP 约为 1 万美元，而我国于 2019 年刚迈过人均 GDP 1 万美元的关口，进入“中等收入国家”之列。俄罗斯的专项基金由财政部向卫生部拨款，年度基金支出约为 52 亿元人民币。我国在长期也可探索这种专项基金的保障模式。

在多方共付的具体实施路径上，海外地区在政府主导与多方共付间的权责分配值得学习，对烟草税和消费税的使用也值得效仿。政府主导一般指的是法定医保基金主导，在对高值药物保障的支付上占比超过 80%（韩国 85%来源于保费收入），剩余 20%由税收补贴、个人自付或其它形式的救助合力完成（法国法定医保基金中 10%来自烟酒税划拨）。假定未来我国每年对罕见病高值药物的保障支出在 40~150 亿元之间，消费税能贡献 10%（即：4~15 亿元），仅占我国消费税总收入的（2019 年我国消费税总收入 12,562 亿元，其中包含了烟草消费税）0.03%和 0.12%。

而在我国的地方实践中，也证实了仅靠任何一个单方力量解决罕见病高值药物的用药可及都是不够的，以政府为主导的多层次保障势在必行。

最后，在支付的技术路线上，海内外的实践案例都证明了，全额报销或个人自付封顶有助于提升保障水平。结合我国国情，实施全额报销的时机并不成熟，即便是现有基本医疗保险报销范围内的药物，也不能全部实现全额报销。因此，日本、韩国、德国和我国浙江省的个人自付封顶更具参考性和可行性。

- 一方面，可以参考海内外已经实施的个人自付封顶设计。浙江省罕见病专项基金的报销规则，其对患者的年度自付上限定为 10 万元。海外地区如韩国患者年自付的上限在 3.4 万元以下。参考目前我国已经纳入国家医保目录的药物自付情况，在医保报销后患者个人年自付最高的是治疗尼曼匹克病的麦格司他，成人患者需自付 9.8 元，儿童患者需自付 4.9 万元。医保目录内年治疗花费最高的 10 种药物的患者年自付中位值是 3.6 万元。
- 另一方面，可以从医疗灾难性支出的上限来考虑。2019 年我国居民人均可支配收入为 30,733 元，参与蔻德罕见病中心（CORD）注册登记的 5,810 名罕见病患者中，80% 的家庭年收入低于 5 万元。根据世界卫生组织的定义，医疗支出大于家庭总收入减去消费性支出差额的 40% 即构成灾难性支出，也就是说，在我国，假定消费性支出为零，全部的家庭总收入都能作为基数，罕见病患者每年在医疗支出上高于 2 万元，也已经构成灾难性支出了。年自付 2 万元可以看作是我国设置个人自付封顶的最低值。

因此，我国在探索为罕见病高值药物设置个人自付封顶时，可以考虑的范围是 2 万元到 10 万元之间，而在探索初期，建议先从 8 万元开始，未来逐步降低至 2 万元。

此外，实施财务和疗效风险共担能够有效地管理基金支出风险。尤其是财务风险共担，通过预先约定基金支出总额的方式，可以帮助支付方规划预算并管理医保药品的合理使用。

总结来看，海内外的实践经验对我国解决罕见病高值药物保障问题最大的启示是，政府主导应是多方共付的有力前提，设置个人自付封顶是提高患者获益的重要手段，实施财务或疗效风险共担是维护基金安全的有效工具。

III. 我国罕见病高值药物医疗保障路径建议

一、保障模式建议

结合对海内外实践经验的梳理和总结，我国在解决罕见病高值药物的保障上有三种可探索的路径，一是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，二是探索过渡方案，在国家层面设立罕见病高值药物保障清单，鼓励地方探索落地支付方案，三是在长期考虑成立国家级的罕见病专项基金，以新增筹资的方式解决这一“超纲问题”。

1. “基本医疗保险+多层次保障”模式

这种模式是在现有的基本医疗保障体系下，实现对罕见病高值药物纳入国家医保目录的决策突破，让基本医疗保险率先发挥作用，带动多层次保障对罕见病患者的用药保障。

多层次保障	基本医疗保险 提供同等基本保障待遇	<ul style="list-style-type: none"> 将罕见病高值药经谈判纳入国家基本医疗保险目录，保证罕见病患者享受和其它疾病一样、平等的基本医疗保险待遇（中位年支付上限 18 万元）
	大病医疗保险 提供补充保障	<ul style="list-style-type: none"> 将罕见病高值药合规费用纳入大病医保报销范围（中位支年付上限 45 万元） 地方有专项基金政策的，可叠加执行，或以报销待遇高的方案来执行
	医疗救助设立专项 提高救助限额	<ul style="list-style-type: none"> 将罕见病高值药物合规费用纳入当地医疗救助范围（参考佛山医疗救助政策，当地救助限额 30 万元/年封顶；部分地区医疗救助不设限额或 10 万元/年以下）
	政策型商业保险 二次报销，鼓励增补	<ul style="list-style-type: none"> 可带病参保，对医保目录内药物二次报销（≤100 万元/年）且不设免赔条款 有条件的省份可对未纳入医保目录的药物进行增补，并且不设免赔条款
	患者个人年自付 8 万元封顶	<ul style="list-style-type: none"> 设立个人自付费用封顶，避免患者难以承担过高的疾病支出 浙江专项基金模式下，年封顶为 10 万元
	剩余费用由企业、慈善帮扶等多方共担	<ul style="list-style-type: none"> 强调企业的社会责任，引入政府-企业风险共担机制 国家或地方型慈善基金会积极参与

图 10 “基本医疗保险+多层次保障”模式

若能以基本医疗保险（可支付到上限中位值 18 万元/年）先行突破，调动另外两重基本保障的力量（大病医保支付到 45 万/年，医疗救助帮扶 10~30 万元/年），由企业以让利或慈善的形式承担一部分，患者个人负担一部分（≤8 万元），基本能解决年花费百万元的高值药保障。考虑到未来政策型商保的发展（参考各地目前执行方案，对医保目录内药品可二次报销到 100 万元/年），年花费 200 万元的罕见病高值药物也将不再可望不可及。

支付方	基本医疗保险	大病保险	政策型商业保险	医疗救助	个人自付	其他支付方 (如: 药企、扶贫基金等)
基本假设 ¹	先行自付15% 起付5250元 支付70% 限额18万元	起付1万元 支付66% 限额45万元	免赔额2万元 支付80% 限额100万元	无起付线 支付80% 限额30万元	封顶8万元	仍待解决
年治疗花费100万元						
支付金额 (万元)	18	45	28	7	2	0
占总治疗 花费的比例	18%	45%	28%	7%	2%	0%
年治疗花费200万元						
支付金额 (万元)	18	45	100	30	7	0
占总治疗 花费的比例	9%	23%	50%	15%	4%	0%
年治疗花费300万元						
支付金额 (万元)	18	45	100	30	8	99
占总治疗 花费的比例	6%	15%	33%	10%	3%	33%

备注：1. 基本医疗保险、大病保险支付上限参考《中国罕见病医疗保障城市报告 2020》70 个重点城市的中位值；政策型商业保险参考已上市商保产品的中位值；医疗救助参考佛山罕见病医疗救助政策；来源：艾昆纬分析

图 11 “基本医疗保险+多层次保障”模式下罕见病高值药的支付模拟

“基本医疗保险+多层次保障”模式的核心成功要素是基本医疗保险要先发挥作用，做到“尽力而为”，以小带大，先提供平等的基本保障待遇，才能带动后续的多层次保障：

- **基本医疗保障，是罕见病患者的基本需求也是基本权益，是待遇公平的体现：**罕见病患者也是我国基本医疗保险的参保人，和其他参保人一样享有基本医疗保险的保障权益。罕见病患者的用药保障应被考虑纳入基本医疗保险报销范围。基本医疗保险对罕见病患者的用药保障应做到“尽力而为”，现行基本医疗保险在各地的待遇水平制定已经设置了风险控制线，实际能为一个罕见病高值药物的支付上线是确定的，并不会是“无底洞”，各地基本医疗保险的年度支付上限在4万元到无限额（上海）之间，中位值是18万元。
- **基本医疗保险的介入意味着国家层面的医保战略购买，“以量换价”才能解决高价药问题：**国家层面，政府主导，将罕见病用药通过谈判的方式纳入国家医保目录，医保才能发挥“以量换价”的战略购买职能，让罕见病高值药物在中国实现更为合理的价格水平。
- **只有基本医疗保险发挥作用，国家层面突破目录准入，后续一系列多层次保障才能有效发生：**在我国现行的基本医疗保险体系下，只有治疗药品进入到国家医保目录，被纳入基本医疗保险报销范围，相关药品费用才会被视作“合规医疗费用”，才有资格被纳入地方层面的基本医疗保险、大病医保和医疗救助的报销范围。现行的主流政策型商业保险产品，可对基本医疗保险报销范围内的药品实施“二次报销”，因此若要调动政策型商业保险参与到对罕见病高值药物的支付，国家层面突破对高值药的目录准入，将其纳入国家医保目录，是绝对前提。
- **多层次保障的落地，提高统筹层次是关键：**现有的大病保险、医疗救助、政策型商业保险的设计和报销待遇水平制定多在城市层面，地方差异较大，容易发生实际保障工作难以落地的情况。若能进一步提高统筹层次到省级、乃至全国层面，一方面更有助于提升对患者的用药保障，一方面也更能提升多层次保障之间的衔接和整体管理，为长期的保障工作成果评估提供基础。以省级统筹为例，可与省级罕见病诊疗协作网衔接，定点医疗机构、定点责任

医师、定点处方管理、定点药物供应，奠定保障管理的基础。而提高统筹层次，还有助于明确患者流向，管控基金风险，提高社会支付方的参与动力。

“基本医疗保险+多层次保障”模式能否实现对罕见病高值药物的保障也面临一些挑战：

- **各地在基本医疗保险、大病保险、医疗救助的实际落地执行上，存在较大的待遇水平差异：**在各地基本医疗保障的框架内，基本医疗保险、大病医保、医疗救助的待遇水平受限于已有的政策框架，难以针对罕见病高值药物做特殊政策调整。各地在待遇水平上的差异可能导致在部分地区，罕见病高值药物仍有较大支付缺口：部分地区基本医疗保险年度支付上线仅为 4 万（兰州），大病保险可低至 10 万（呼和浩特），医疗救助少则仅有 1 万元（昆明）。
- **政府主导或难以体现：**在这个多层次保障的模式里，政府的实际支付比例在特定条件下，甚至低于社会共付部分。在药品年花费达 200 万元时，个人自付占 4%，政策型商保支付占 50%，余下政府主导的基本医疗保险、大病医保和医疗救助部分加起来仅贡献了 46%，难以体现政府主导的地位。
- **多层次保障间的政策衔接和运营管理对地方管理要求高，提高统筹层次待探索：**商业保险是否将基本医疗保险、大病保险的起付线纳入赔付范围？医疗救助是否将商业保险的免赔额纳入救助范围？医疗救助政策要求患者在基本医疗保险、大病保险、商业保险等各层保障之后才能申请救助，这要求医疗救助系统与其他支付方的支付系统有效连接，确保患者登记信息、购药、报销信息在各系统间实现一体化管理。
- **政策型商业保险能否发挥作用，有较大不确定性：**受限于商保的逐利性，政策型商业保险可能对罕见病高值药物的报销设置免赔责任，或规定赔付第二年患者可能无法续保，如何避免对“二次报销”的逆向选择仍需探索。

- **如何落实个人自付封顶，仍待探索：**多层次保障涉及多个支付主体，如何在层层化解的过程中确定和管理患者的个人自付上限，需要专业的服务机构来协调、追踪和评估。
- **年花费 300 万元以上的高值药物仍有较大支付缺口：**现行的保障框架下，年治疗费用在 300 万元以上的高值药物，仍有近百万元的保障缺口，全部通过企业或地方慈善力量来解决，压力较大。

“基本医疗保险+多层次保障”模式的挑战并非无解。在“基本医疗保险+多层次保障”的理想模式下，政策型商保扮演的角色不可小觑，在保障年治疗费用 200 万元以上的高值药物时，甚至能贡献近 50%的二次报销。政策型商保若能在更多地方落地，甚至还能帮助解决我国目前面临的医疗保障地区差异和不平等的问题。一方面，如何调动商业保险的积极性，激励其在多层次保障中发挥作用，离不开政策支持。如何用政策激励并帮助商业保险形成“大数法则”，吸引更大的保险基金池、具备抗风险能力、进而发挥更大的保障作用，值得探索。另一方面，如何规范政策型商业保险的产品设计和价值导向，离不开政策引导和监管。政府应规范指导商业保险产品的净利润范围，避免其过分逐利，设立不合理的免赔条款，引导其在合理的盈利空间内和政府一同为高值药物的保障提供支付方案。

支付方	基本医疗保险	大病保险	政策型商业保险	医疗救助	个人自付	其他支付方 (如：药企、扶贫基金等)
基本假设 ¹	先行自付30% 起付6500元 支付65% 限额36万元	起付2万元 2万-8万，60% 8万-10万，65% 10万以上，70% 无限额	免赔额2万元 支付100% 限额100万元	无起付线 支付90% 无限额	封顶8万元	仍待解决
年治疗花费100万元						
支付金额 (万元)	36	43	19	2	0	0
占总治疗 花费的比例	36%	43%	19%	2%	0%	0%
年治疗花费200万元						
支付金额 (万元)	36	113	49	2	0	0
占总治疗 花费的比例	18%	56%	25%	1%	0%	0%
年治疗花费300万元						
支付金额 (万元)	36	183	79	2	0	0
占总治疗 花费的比例	12%	61%	26%	1%	0%	0%

备注：1.以南京市真实报销政策为假设依据；来源：艾昆纬分析

图 12 “基本医疗保险+多层次保障”模式下罕见病高值药在高保障水平地区的支付模拟

支付方	基本医疗保险	大病保险	政策型商业保险	医疗救助	个人自付	其他支付方 (如：药企、扶贫基金等)
基本假设 ¹	先行自付20%起付线 0.53-1万元，75% 1-3万元，78% 3万以上，80% 限额15万元	起付1.4万元 支付60% 限额10万元	无	无起付线 支付80% 限额10万元	封顶8万元	仍待解决
年治疗花费100万元						
支付金额 (万元)	15	10	0	10	8	57
占总治疗 花费的比例	15%	10%	0%	10%	8%	57%
年治疗花费200万元						
支付金额 (万元)	15	10	0	10	8	157
占总治疗 花费的比例	8%	5%	0%	5%	4%	79%
年治疗花费300万元						
支付金额 (万元)	15	10	0	10	8	257
占总治疗 花费的比例	5%	3%	0%	3%	3%	86%

备注：1.以呼和浩特市真实报销政策为假设依据；来源：艾昆纬分析

图 13 “基本医疗保险+多层次保障”模式下罕见病高值药在低保障水平地区的支付模拟

2. “国家制定目录准入标准+地方探索落地保障”模式

这种模式是在各地基本医疗保险待遇水平相差较大的情况下，把对罕见病高值药物保障的目录准入和评估权放在中央层面，而对保障的执行决策权则交由各地方。由国家医保局组织研究决定哪些药物能够进入“罕见病高值药物保障清单”，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。

在这种模式下，国家谈判能够集聚更专业的专家队伍，对“罕见病高值药物”的医保准入能够实行更有效率的评估和管理建议。国家可以有更强的谈判话语权，从企业处争取更低的药品价格，为各地支付方节省药品支出费用。可以选择仅制定“罕见病高值药物保障清单”，不参与医保支付标准的制定，把价格谈判留给地方。此外，作为过渡模式，不建议像国家医保目录一样强制地方执行，而是为地方的资源配置和探索创新保障模式留足空间。

这种模式的核心成功要素是，在国家层面，需组建专门的“罕见病高值药物”专家委员会，制定专门的“罕见病高值药物”医保评估标准，并设立国家层面有一定行政效力的“罕见病高值药物保障清单”，并且有足够多的省份能够迅速开展对创新支付模式的探索并积极落地执行，才能保证清单对企业的谈判吸引力。而该模式的挑战，正是地方层面的响应程度。

3. “国家专项基金”模式

国家专项基金模式下，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：

- **全国统筹：国家统筹，在国家医疗保障局下设立国家级专项账户**
 - 国家医保基金统筹划拨一部分（年度药品医保支出的 0.5~2%，约为 40~150 亿元）
 - 国家财政部划拨一部分（按照医保基金出资比例 的 10%，划拨年度消费税收入的 0.05~0.2%，约 6~25 亿元）
 - 国家民政部、联合国扶贫基金/残联基金/福利彩票基金/少儿基金定向配捐划拨 0.05~0.2%
 - 鼓励企业或个人捐赠，并可适当给予生产经营税收抵扣减免优惠
 - 可选方案：按每年每人分段补充缴费标准（30 元/50 元/100 元/300 元等），集中收缴至专项基金
- **专户管理：**可由国家医保局统筹管理，也可委托商业保险公司经办运营管理，每 2~3 年公开招标重新确认运营公司；基金使用情况应定期向公众披露，建议每年更新发布基金年度报告。
- **专委会论证：**在医疗保障局下成立国家罕见病医疗保障专家委员会，明确其主要职责是为罕见病高值药物的医保准入评估提供专业的建议。专家委员应由在罕见病领域有经验的医保专家、临床专家、药学专家、遗传学专家、药物经济学专家、法学家、社会学家、经济学家和患者组织构成。建议委员会名单每年更新一次，接受公众监督。
- **出台“罕见病高值药物保障清单”：**由专委会讨论制定“罕见病高值药物保障清单”，考虑疾病的严重程度、治疗药物的安全性、临床急需性和不可替代性（可考虑临床治疗方案的唯一性、非竞争性专利药、独家企业生产等因

素)、以及药物年治疗花费(超过基本医疗保险纳入标准),经由专家遴选和企业自主申报,进行专家评估,并最终形成“罕见病高值药物保障清单”,作为专项基金支付的范围。

- **价格谈判、动态调整、风险共担:**对“罕见病高值药物保障清单”内的候选药物,由专委会采取差异化卫生技术评估和价格谈判纳入专项保障范围,药物准入动态调整,企业参与,财务风险共担。
- **分段报销、个人负担封顶 ≤ 8 万/年:**分段报销,患者个人负担封顶 ≤ 8 万/年。按照缴费标准,制定差异化的报销待遇。
- **依托全国患者登记和诊疗协作网,“五定管理”:**定点登记、定点医疗机构、定点责任医师/护士管理、定点处方管理、定点药物供应。参与全国罕见病患者登记、参与诊疗协作网定点诊疗是核定报销待遇的前提。

国家专项基金模式能否实施,有五大核心成功要素:

- **有牵头部门来协调、领导:**建议由国务院或国家医保局统一协调各部门进行筹资和管理。
- **医保先行出资,多部门跟随性配捐,长期可考虑社会出资:**医保出资应体现基本医疗保险基金对罕见病基本参保人的“应尽”责任,建议按照0.5~2%的出资比例;财政部、民政部等可酌情从消费税(包含烟草税)、各类基金中划拨一定的比例来支持专项基金(建议按照医保基金出资比例的10%,即0.05%~0.2%)。未来基金负担增加的情况下,也建议考虑出台政策法规,半强制性地征缴个人缴费,建立更大的全国“基金池”。
- **患者全国登记:**与现有的全国罕见病患者登记注册系统挂钩,实时审核、追踪患者信息至关重要,可帮助专项基金及时评估基金使用效率和风险。
- **罕见病诊疗协作网充分发挥作用:**“五定管理”中,应挂钩罕见病诊疗协作网,实现对患者的属地化管理。

- **药品准入动态调整、风险共担：**对纳入医保的竞争性罕见病药物实施动态管理，对基金影响较大的药物可由政府和厂商约定谈判销售量和金额，对超出约定的部分，厂商可向专项基金返还收益。对纳入专项基金后真实世界数据与申报时临床疗效和预算影响数据不符的，政府有权开启“退出通道”，撤销专项基金对该药物的医保支付。

国家专项基金模式也面临跨部门协调和跨区域管理的挑战，能否克服这些障碍也将决定我国何时能推行类似的保障路径。从筹资、支付、药物准入等核心机制，到患者管理、医药服务供应等配套机制，均需全新的设计。涉及医保、卫健委、财政等多部门参与，各部门需在多个环节密切合作，因此政策设计、执行、监管过程中需有明确的牵头部门。

二、配套机制建议

无论是“基本医疗保险+多层次保障”还是国家专项基金模式，理想的配套机制都应是在疾病的诊断、治疗、处方、药品供应、结算等各环节体现“以患者为中心”，在保证患者切实享受保障待遇的前提下，提高基金的使用效率，并且合理维护基金安全。

患者登记与管理：制定保障对象资格要求，包括：户籍年限、参保身份等；明确初次认定流程和审核内容；制定合理的复审频率、流程和内容；基于全国罕见病患者注册登记网络，做好确诊患者备案工作，并与医保报销系统连接，拒绝登记的患者可考虑取消医保赔付。

结算支付：根据设定专门的医保结算系统，确保各层保障的有效衔接，保证报销待遇及时更新；医疗机构与医保经办机构直接结算，患者仅需支付个人自付部分；明确医疗机构与医保经办机构结算周期，避免因垫付导致空头福利。

数据体系：打通患者病情数据、处方数据、用药信息，努力实现医疗、医保数据联动，提高基金管理效率。

医药服务供给：完善“五定”管理，提高诊疗专业性、处方便利性，保障药物供应。

- **定点医疗机构：**从协作网医院中选择患者数量较高、具备相关疾病诊断能力的医院作为定点医院。
- **定点零售药店：**根据相关药物储存、给药方式、给药频率等属性，确定是否采用医院、药店“双通道”管理，明确门诊能否报销；从“医保双通道”零售药店中选择具备运输储存条件，药剂师专业度高的药店作为定点零售药店。

- 定责任医师：从定点医院中选择有用药经验的副高级以上职称的医生为责任医师，配备责任护士，责任医师和护士的数量根据该医院就诊患者数量、诊疗能力等因素确定。明确责任医师护士责任：诊断、签署转诊意见、随访、开具处方、记录病情、输注、核对患者身份等。
- 定处方管理：明确异地就医待遇，明确不纳入总额管理、不计入药占比考核。
- 定药物供应：制定药品采购流程，明确运输、储存要求。明确保障对象取药手续流程，做好慈善赠药的流程、药品供应与保障措施的衔接。

IV. 参考文献

- [1] 国家医疗保障局, 2020. 2019 年全国医疗保障事业发展统计公报[N/OL]. 国家医疗保障局. (2020-06-24)[2020-10-15]
- [2] 新华网, 2017. 习近平总书记在十九届中共中央政治局常委同中外记者见面时的讲话[N/OL]. 新华网. (2017-10-25)[2020-05-08].
http://www.xinhuanet.com//politics/19cpcnc/2017-10/25/c_129726443.htm.
- [3] 新华网, 2015. “平语” 近人——习近平的健康之 “道” [N/OL]. 新华网. (2015-10-30)[2020-05-08].
<http://www.nhc.gov.cn/xcs/wzbd/201510/f403e2d5d6b84a9fbaee9c23585bd0d2.shtml>.
- [4] 赵承, 陈芳, 胡浩, 王宾, 2017. 夯实中华民族伟大复兴的健康之基——以习近平同志为核心的党中央加快推进健康中国建设纪实[N/OL]. 新华社. (2017-10-14)[2020-05-08].
http://www.gov.cn/xinwen/2017-10/14/content_5231664.htm.
- [5] 葛琳, 魏翠洁, 史录文, 丁洁, 熊晖. 中国罕见病用药现状研究[J]. 北京医学, 2018,40(05): 432-434.
- [6] 黄如方, 邵文斌. 中国罕见病药物可及性报告 (2019) [R].
- [7] NHS. About financial risk share[EB/OL]. NHS. (2020-07-09)[2020-10-15].
<https://www.nss.nhs.scot/specialist-healthcare/financial-risk-share/about-financial-risk-share/>
- [8] Audit-Scotland. NHS in Scotland 2019 Audit Report[EB/OL]. Audit-Scotland. (2019-10)[2020-10-15]. https://www.audit-scotland.gov.uk/uploads/docs/report/2019/nr_191024_nhs_overview.pdf
- [9] Petkantchin V. The pitfalls of so-called ‘sin’ taxation. IEM Economic Note. 2014 Jan:3-4.

[10] Daws N, Hampshire D. Living and Working in Italy: A Survival Handbook. Survival Books; 2001.

[11] 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(2): 92-105.

[12] Korea Centers for Disease. Rare Disease Information. [EB/OL]. [2020-05-08]. <https://helpline.nih.go.kr/cdchelp/ph/rdiz/selectRdizInfList.do?menu=A0100>

[13] 袁妮, 田婷婷, 张海军, 王勇. 英国罕见病用药纳入报销体系的主要途径及对我国的启示[J]. 中国药科大学学报, 2019, 50(01):113-119.

[14] GKV-SPITZENVERBAND. Statutory Health Insurance[EB/OL]. GKV-SPITZENVERBAND. [2020-10-15]. https://www.gkv-spitzenverband.de/english/statutory_health_insurance/statutory_health_insurance.jsp

[15] Japan Intractable Diseases information center. New measures for intractable diseases that started in 2015[EB/OL]. Japan Intractable Diseases information center. [2020-10-15]. <https://www.nanbyou.or.jp/entry/4141>

[16] Lidings. Orphan Drugs & Rare Diseases[N/OL]. Pharma boardroom. (2020-01-31)[2020-05-08]. <https://pharmaboardroom.com/legal-articles/orphan-drugs-rare-diseases-russia/>

[17] Australian government department of health. Life Saving Drugs Program - Information for patients, prescribers and pharmacists[EB/OL]. Australian government department of health. (2020-10-01)[2020-10-15]. <https://www1.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/Content/lstdp-criteria#Guidelines>

[18] Kommersant. The budget takes over rare patients[N/OL]. Kommersant. (2019-12-20)[2020-10-15]. <https://www.kommersant.ru/doc/4204656>

[19] 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[J]. 中国卫生政策研究, 2015, 8(8): 51-55.

<http://journal.healthpolicy.cn/html/20150810.htm>

[20] Australian government department of health. Other supply arrangements outside the Pharmaceutical Benefits Scheme (PBS) – the Life Saving Drugs Program [EB/OL]. Australian government department of health. (2020-04-28)[2020-10-15]. <https://www1.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/Content/lsdp-info>

[21] 衛生福利部中央健康保險署. 罕見疾病防治及藥物法[EB/OL]. 衛生福利部中央健康保險署. (2000-02-09)[2020-10-15].

<https://law.moj.gov.tw/LawClass/LawAll.aspx?pcode=L0030003>

[22] Yoo SL, Kim DJ, Lee SM, Kang WG, Kim SY, Lee JH, Suh DC. Improving patient access to new drugs in South Korea: evaluation of the national drug formulary system. International journal of environmental research and public health. 2019 Jan;16(2):288.

[23] Fukuda T.ditor HTA Development in Japan[S].ISPOR,2016. National Institute of Public Health, Japan

[24] Bouslouk, Meriem. "G-BA benefit assessment of new orphan drugs in Germany: the first five years." (2016): 453-455.

[25] Scottish Government. Ultra-orphan medicines pathway: guidance[EB/OL]. Scottish Government (2019-05-01)[2020-10-15].

<https://www.gov.scot/publications/ultra-orphan-medicine-pathways-guidance/>

[26] NICE. Interim Process and Methods of the Highly Specialised Technologies Programme Updated to reflect 2017 changes[EB/OL]. NICE. (2017-05-01)[2020-10-15].

[27] NICE. SPINRAZA (NUSINERSEN) MANAGED ACCESS AGREEMENT (MAA) [EB/OL]. NICE. (2019-07-03)[2020-10-15].

[28] EU Commision. SOCIAL SECURITYAT A GLANCE 2019[EB/OL]. EU Commision.
[2020-10-15].

<https://ec.europa.eu/social/main.jsp?catId=1021&langId=en&intPagelId=1738>

V. 致谢

2019年10月，艾昆纬团队开始构思罕见病高值药医疗保障课题，12月开始向外部专家征求意见探讨这个课题的意义和可行性。随后，突如其来的新冠疫情给课题的推动带来了不可忽视的阻力。2020年的2月份，在社会还未全面复工复产的情况下，艾昆纬团队开始重启对课题的立项，与牵头专家赵琨主任沟通了课题的具体计划，最终组建了核心专家组，并于5月份正式启动本课题研究。回顾过去近一年的过程，这份报告的诞生凝聚了多方专家的集体智慧，也见证了新冠疫情下我国在罕见病保障上的多项进展，意义非凡。

我们感谢课题的牵头专家赵琨主任在过去近一年的时间里，对课题立项、开题和研究全过程的耐心指导，尤其在疫情肆虐期间，仍远程与我们通话讨论课题的方向。我们感谢课题的特邀专家张抒扬书记，张书记刚从抗疫一线武汉回来，还带着严重的腰伤，就参与到本课题的开题讨论中来，并为我们提供了高屋建瓴的指导和宝贵的意见。

我们感谢核心专家组另外十二位专家们长达半年的陪伴，通过三次研讨会、多次电话和邮件沟通，为课题的研究和报告的撰写提供了真挚而详实的指导建议和审阅意见，他们是陈昊老师、胡大洋会长、胡善联教授、黄如方主任、金春林主任、李定国教授、刘军帅副会长、吴晶教授、谢俊明教授、宣建伟教授、袁妮博士、和朱坤副研究员。

我们感谢朱海鸾女士、俞蕾女士及其团队对本课题给予的无私支持。

也感谢此刻阅读报告的你，中国罕见病事业的发展需要你、我每个人的关注和努力。

关于 IQVIA

IQVIA艾昆纬(纽交所代码:IQV)是全球领先的信息、创新技术和研发外包服务企业,致力于通过使用数据和科学,帮助医疗健康行业客户为患者提供更好的解决方案。IQVIA利用医疗信息、技术、分析和人类智慧的进步,提供广泛的解决方案,推动医疗健康行业的发展。IQVIA帮助客户重新考量改善临床研发和商业绩效的方法,坚信创新的力量,提高病患治愈的可能。IQVIA全球逾6万名员工,遍布100多个国家,齐心致力于充分彰显人类数据科学的力量。IQVIA CORE™是我们业务解决方案的基石,完美结合大数据、先进技术和海量行业信息分析,形成有实际指导意义的行业洞见。

IQVIA是保护患者个人隐私的全球领导者。IQVIA拥有多种多样的加强型隐私技术和保障手段,能够在保护个人隐私的同时对信息进行管理,从而推动医疗的发展。这些洞见和执行能力帮助生物科技、医疗设备、制药公司、医学研究者、政府机关、支付方以及其他医疗利益相关方,获得对疾病、人类行为和科技进步更深入的理解,共同朝着治愈各类疾病的方向迈进。

更多详情,请登录官网
www.IQVIA.com查询



扫一扫
权威报告免费下载



敬请关注
IQVIA艾昆纬咨询
官方微信