中国法布雷病社群视角下的诊疗和政策洞察

OBSERVATION ON CLINICAL MANAGEMENT AND GOVERNMENT POLICIES OF FABRY DISEASE IN CHINA FROM PATIENT COMMUNITY PERSPECTIVE

蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders
FABRY CHINA
中国法布雷病友会

中国法布雷病社群视角下的诊疗和政策洞察

OBSERVATION ON CLINICAL MANAGEMENT AND GOVERNMENT POLICIES OF FABRY DISEASE IN CHINA FROM PATIENT COMMUNITY PERSPECTIVE

项目组

研 究 员：李群、郑蕊、黄铮汇、李林国

项目经理：王晶

支 持 方：武田中国

蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

FABRY CHINA
中国法布雷病友会

2022 年 1 月

目 录

导 语 01

散文诗《我们》

第一章 法布雷病的基本情况概述 03

一、法布雷病基本概况 /4

二、中国法布雷病发展大事记 /6

第二章 法布雷病的诊疗现状 09

一、我国法布雷病患者画像 / 10

二、法布雷病的临床诊疗情况 / 16

第三章 法布雷病酶替代疗法及现有保障政策 31

一、法布雷病的酶替代疗法 /32

二、酶替代疗法的保障政策 /33

第四章 法布雷病友组织和相关支持服务 49

一、中国法布雷病友会简介 /50

二、法布雷病友会发展历程 /51

三、法布雷病友会的患者支持和服务工作 /56

第五章 感谢与寄语：致“我们” 59

致 谢 63

参考文献 64

附 录 65

导 语

散文诗《我们》

——一位法布雷病友创作，朗诵于第二届法布雷病友大会

我们，

有着相同的身份，相同的角色，相同的标签；

我们，

都是法布雷病病人。

我们如此的普通，和一般家庭一样，我们之中有着承担整个家庭重担的父亲，有着将家里打理得井井有条的母亲，有着正在对未来生活充满遐想的儿子，有着依然依附在父母身边贴心温暖的女儿。我们，和每一个普通人一样，只是生病了。

我们又如此的不同，我们的病，法布雷病，仅五万分之一发病率的罕见病，由基因缺陷所引起，伴随终身，多系统、多脏器的病症，呈慢性、进行性、耗竭性地发展，过早的面对生命的终点。我们的不同，不仅仅在于疾病，更是在于命运的残酷早已超乎了我们的想象。

我们每一个人都可谓是不幸的，我们的征途星辰荒漠，充满着坎坷与崎岖。从发病到确诊，到治疗，每一位法布雷病患者，都经历着相同的求生之路。我们每一个人，无一不曾学着接纳这个疾病、接纳难过、接纳自己。面对疾病，谁都难以做到从容，没有人愿意去触碰的话题，却始终存在于我们身边，无法逃避。

我们却又是幸运的，在全球 7000 种罕见病中，仅有不到 10% 有已获批的治疗药物或方案，而法布雷病特异性治疗药物也已于国内批准上市。我们每一个人，都拥有机会，将生命的主动权握在自己的手心里。我们每一个人团结在一起，凝聚在一起，我们有着共同的祈盼，希望病有所医，医有所保，在这里，我们记录着我们的破碎与发光的伤痕。我们常常面对黑暗，摸索前行，但我们都是生命中的微光，只要我们心中有光，就能成为彼此的灯塔，抵达远方。

我们正在经历属于我们的战役，有胜利有失败，有人受伤、有人遗忘、甚至有人离开。我们依然努力、积极、勇敢地面对自己，是因为我们知道生命有限，内心不应留有遗憾。我们走过地每一步，一点一滴的累积，都让我们多了一份可能，多了一份希望。

生命就像掷出的骰子，我们登上了并非我们所选择的舞台，演绎着并非我们所选择的剧本。但正是这样的舞台，这样的剧本，赋予了我们去接受所不能接受事情的平静，去改变所能够改变事情的勇气。这是属于我们的舞台，当波涛汹涌的大幕拉开，我们每个人所展现出的智慧、勇气、行动、情感，最终都将成为这出剧目的过去，现在，和将来。

1

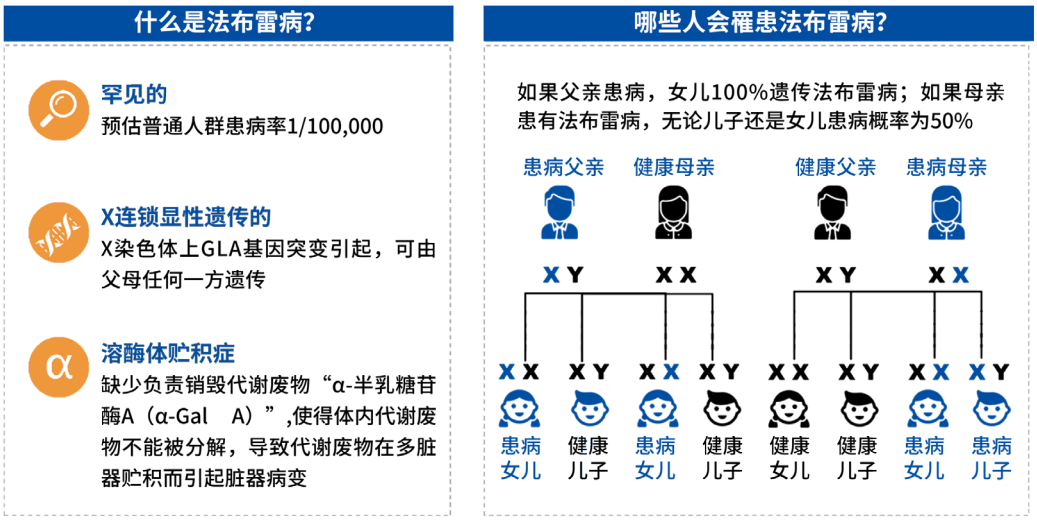
法布雷病的基本情况概述

一、法布雷病基本概况

1. 什么是法布雷病?

法布雷病是一种罕见的、X 连锁显性遗传的溶酶体贮积症。

☑ **罕见的：**确切的患病率目前尚不清楚。普通人群患病率预估为 1/100,000；据国外报道，新生儿发病率约为 1/1,250~1/8,882。已于 2018 年被我国列入首批罕见病目录（第 27 号）。



● **图 1-1: 法布雷病基本概况**

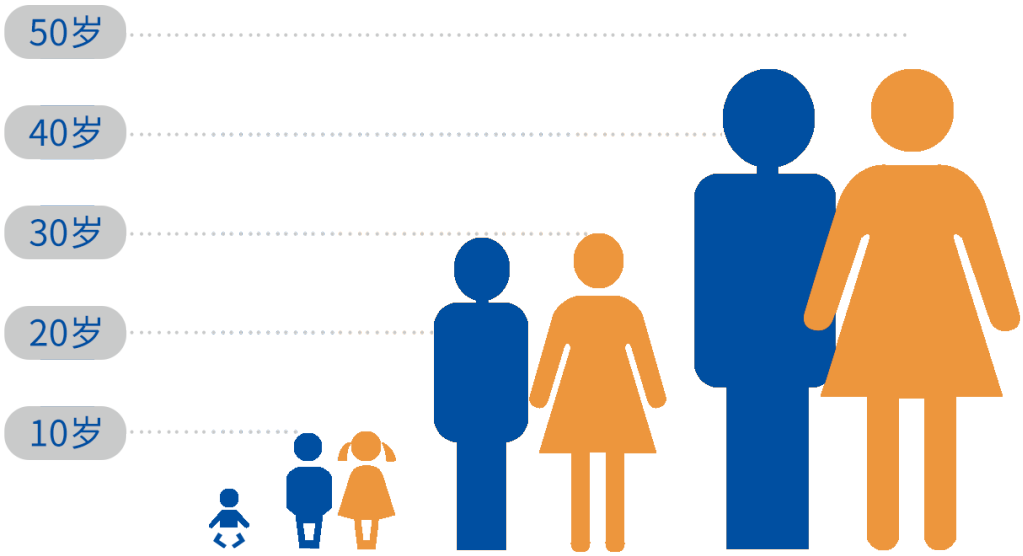
☑ **X 连锁显性遗传的：**法布雷病患者的 X 染色体上有一个基因突变（GLA 基因）引起，所以可由父母任何一方遗传。如果父亲患有法布雷病，女儿 100% 遗传法布雷病，而儿子的患病概率为 0。如果母亲患有法布雷病，无论儿子还是女儿患病概率为 50%。一项家系研究发现，围绕一名最先被确诊的患者，平均至少有 5 名家庭成员被诊断出患有法布雷病。在确诊患者中超过 90% 为家庭遗传，个体基因突变的不到 10%。

- **溶酶体贮积症：**由于法布雷病患者 GLA 基因突变，导致其先天缺少专门负责销毁代谢废物的“α- 半乳糖苷酶 A（α-Gal A）”，使得体内代谢废物“三己糖酰基鞘脂醇（GL-3）”和“脱乙酰基 GL-3（Lyso-GL-3）”不能被分解。长年累月，这些代谢废物在多个脏器里（例如，肾脏、心脏、神经、皮肤等）大量堆积，从而引起了多脏器病变，甚至引发危及生命的并发症（例如，心力衰竭、卒中等心脑血管并发症或终末期肾病）。

2. 法布雷病有什么症状表现？

法布雷病临床表现多样且具有非特异性，所以极易被误诊。根据 2019 年中国法布雷病患者综合社会调查数据显示，法布雷病患者误诊率高达 69.7%。

法布雷病患者多见于男性，大多在儿童或青少年期就开始出现症状，女性患者通常在成年后才会出现病症，且症状不如男性明显，这也导致了女性法布雷病患者更易被误诊。



● **图 1-2：法布雷病临床表现：年龄与性别间的相关性**

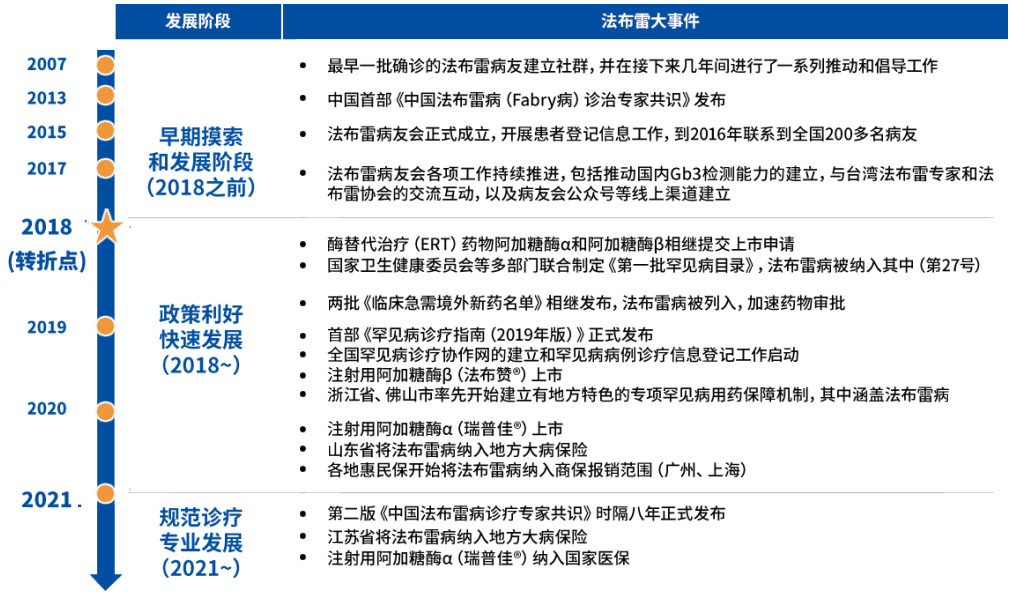
肢端剧烈疼痛为经典型法布雷病最常见的首发症状，其次为少汗、疲劳紧张、胃肠道问题、血管角质瘤（皮肤表现），角膜涡状浑浊（眼部表现），对温度突变或极端温度也异常敏感；非经典型法布雷病患者上述现象较为少见。疾病后期肾脏、心脏、脑为主要受累器官，脏器受损危及生命。除了身体上的病症之外，许多法布雷病患者也遭受着由于如生活质量下降、被孤立等引起的精神抑郁、焦虑等心理层面的痛苦。

● **图 1-3: 法布雷病各脏器临床表现**

二、中国法布雷病发展大事记

法布雷病在中国的临床治疗、医疗保障和社会关注可以分为几个不同的发展阶段。2018 年之前，处于专家早期推动和法布雷病友自发行动的初期发展阶段。这

个阶段中，由于没有特异性药物上市，临床上对法布雷病的认知极度不足，且相关实验室检查、基因检测技术等也不尽完善，因此在专家努力推动下出版了首部诊治专家共识，来提升临床医生的诊疗能力和疾病认知。而在病友方面，最早于 2007 年就建立了病友社群并开展了相关的呼吁和倡导工作，之后于 2015 年正式注册成立了法布雷病友会，并作为一股主要的推动力量，为法布雷病的药物可及、政府及社会关注而奔走努力。



● 图 1-4: 中国法布雷病发展大事记

2018 年是推动我国法布雷病发展的关键年份，中央政府频出重磅推动罕见病发展的政策文件。2018 年 5 月，国家卫生健康委员会、科技部、工业部和信息化部、国家食品药品监督管理局和国家中医药管理局联合制定《第一批罕见病目录》，共纳入 121 种罕见病。2018 年 10 月，经国家卫生健康委医政医管局同意，中国罕见病联盟成立。2018 年年末开始，国家食品药品监督管理总局药品审评中心相继发布《临床急需境外新药名单（第一批）》和《临床急需境外新药名单（第二批）》，入选两批名单的药品中有很大比例是罕见病用药。得益于罕见病整体政策

环境利好，加速推动了法布雷病药品的过评上市。随后两年，酶替代疗法（Estrogen Replacement Therapy，下文称“酶替代疗法”或者“ERT”）药物阿加糖酶 β 和阿加糖酶 α 相继获批上市，填补了我国法布雷病特异性治疗的空白。

随着医学水平的提高和国家的医疗改革，政府和社会大众对法布雷病的认识和关注度也日益提高，使得在支付保障和诊疗服务方面也有了里程碑式的飞跃。2019 年 2 月，国务院总理李克强主持召开国务院常务会议，会议指出加强癌症罕见病等重大疾病防治，事关亿万群众福祉，要保障 2000 多万罕见病患者用药。各地政府也开始积极探索，从 2019 年开始浙江省、山东省、江苏省等多地开展建设罕见病专项用药保障机制，并相继将法布雷病纳入地方保障范围。随着商业健康保险成为多层次医疗保障体系中重要的补充力量，2020 年起多地地方政府也探索与商业保险的合作，例如上海市、广州市都将 ERT 药物纳入地方惠民保的保障范围。2021 年底，ERT 药物瑞普佳 ®（阿加糖酶 α 注射用浓溶液）被成功纳入国家医保目录，不仅有助于我国法布雷病规范化诊疗的临床实践和普及，也降低了法布雷病患者的疾病负担。在诊疗服务方面，2021 年 4 月，第二版《中国法布雷病诊疗专家共识》时隔八年进行了更新发布。相较于 2013 年版共识，2021 年新版《共识》对法布雷病的临床表现、诊断方法和流程有了更好的梳理和完善，也为新药的临床应用提供了指引。

无论是药物可及、支付保障还是诊疗服务，我们都可以看到，政府、医疗机构、社会各界都在为了让更多中国法布雷病患者能够早日实现长期专业的规范化治疗而努力着。

2

法布雷病的诊疗现状

一、我国法布雷病患者画像

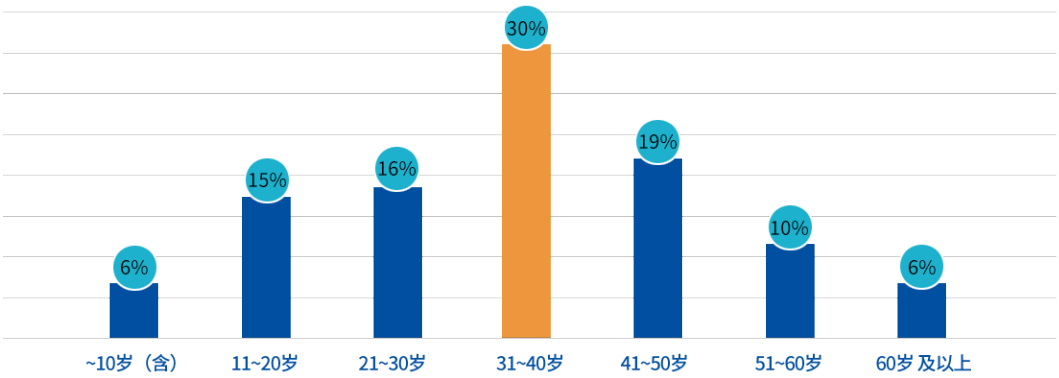
自成立起，法布雷病友会一直致力于中国法布雷病患者登记工作。至 2021 年 12 月，已收集登记我国法布雷病患者数据 475 条目，登记在册的患者遍布全国 31 个省、直辖市和自治区。本小节基于法布雷病友会登记的患者数据，从人口学特征、疾病诊断和治疗情况，以及医疗保障情况三个方面进行了我国法布雷病患者画像的梳理和分析。

1. 人口学特征

（1）性别：475 名登记在册的法布雷病患者中，男性患者较多，占据 56%，女性占比 44%。

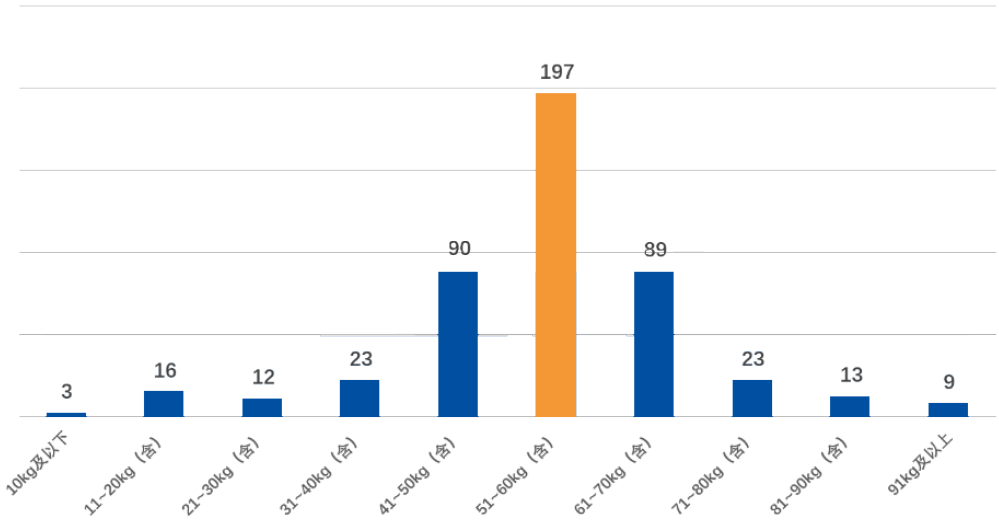
● **图 2-1：性别特征**

（2）年龄：法布雷病患者年龄范围分布较广，1 岁到 80 岁不等。多见于青少年与青壮年，其中 31~40 岁组占比最大，达 30%，其次为 41~50 岁（19%）与 21~30 岁（16%）年龄组。



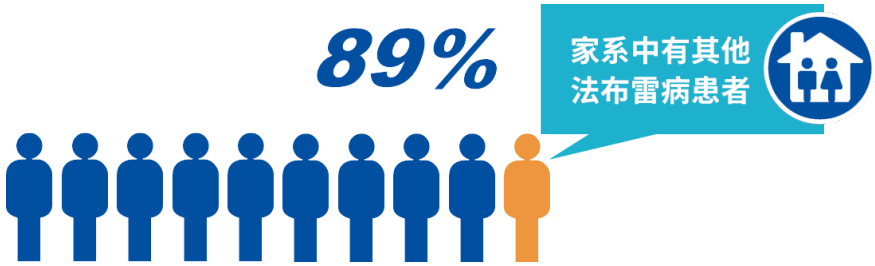
● **图 2-2：年龄分布**

（3）**体重**：475 名登记在册的法布雷病患者中，体重介于 51~60kg（含）的人数最多，达 197 人，其次为 41~50kg（含）和 61~70kg（含），分别为 90 人和 89 人。



● **图 2-3: 体重分布**

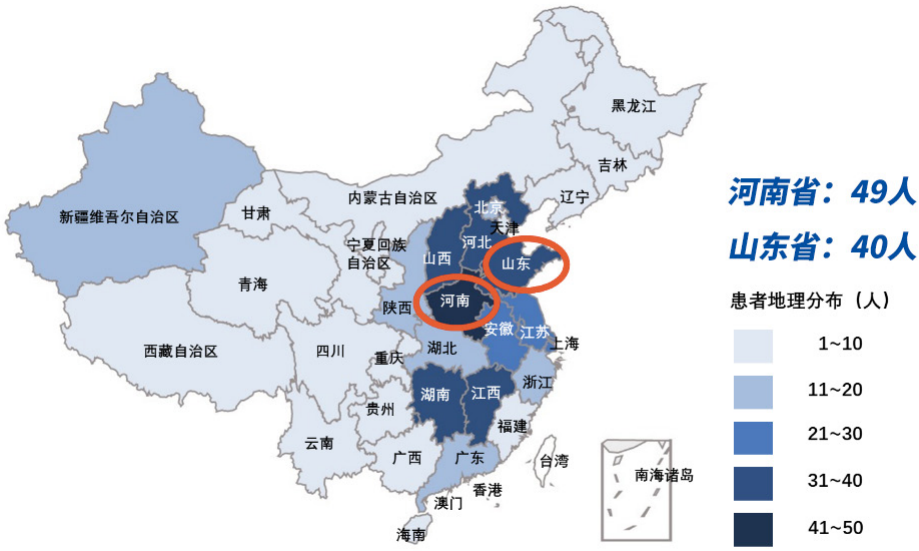
（4）**家族史**：登记在册的患者中，89% 的家系中有其他法布雷病患者。



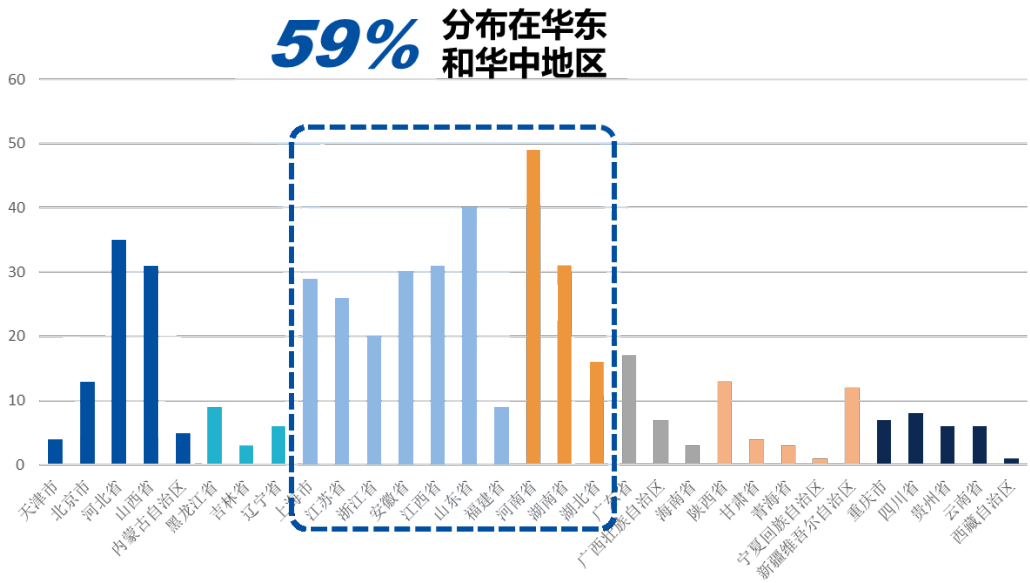
● **图 2-4: 家族史**

（5）**地理分布**：475 名登记在册的法布雷病患者中，除港澳台地区外，已遍布在全国 31 个省市自治区。主要集中在华东地区（185 人，39%）、华中地区（96 人，

20%）和华北地区（88 人，19%）。细分到省市，河南省与山东省排名前二，占比18%。其次为河北省、湖南省、江西省和山西省，排名前六省份的患者数占比已接近全国的一半。



● 图 2-5: 地理分布 1



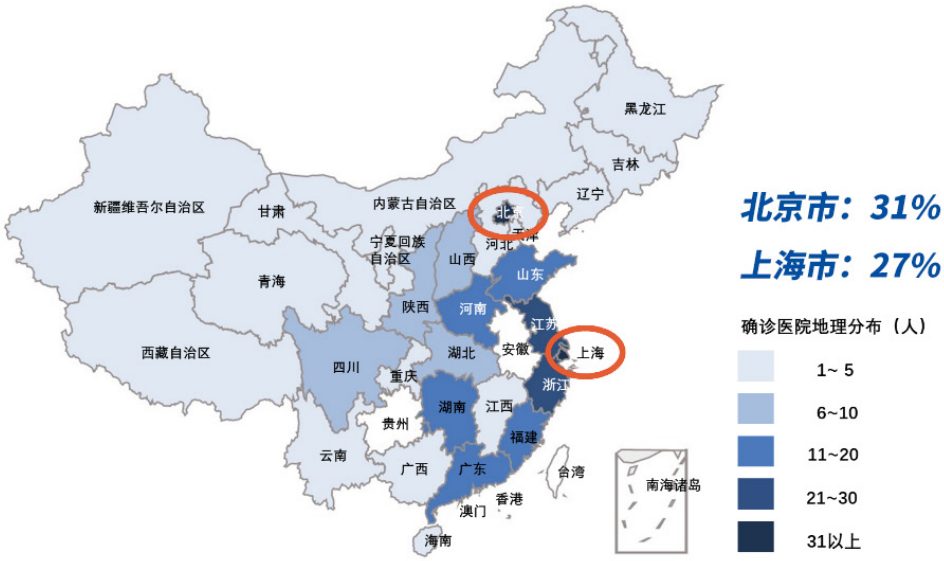
● 图 2-6: 地理分布 2

2. 疾病诊断和治疗情况

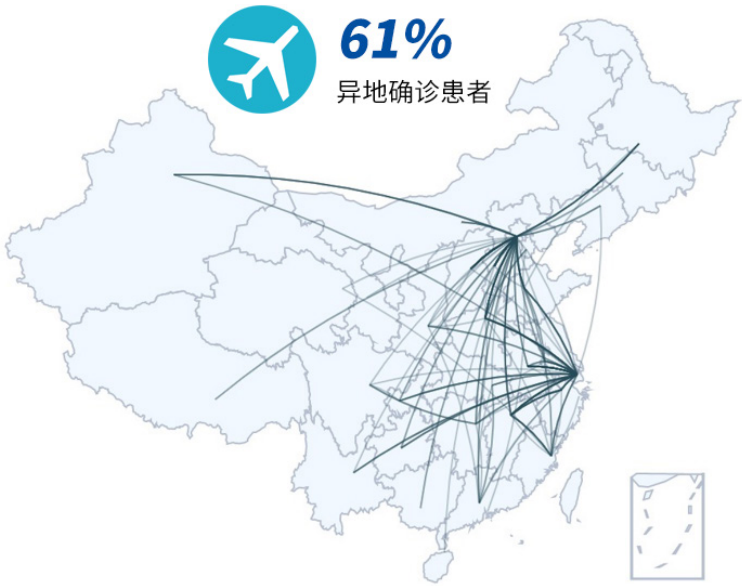
（1）**误诊情况**：475 名登记在册的法布雷病患者中，误诊占比高达 65%。确诊需要辗转多地，有 131 人从开始求医到最终确诊经历了 5 家及以上医院。

● **图 2-7: 误诊情况**

（2）**异地确诊**：475 名登记在册的法布雷病患者中，有 9 名根据家系遗传推断，未经医疗机构的确切诊断。其他的 466 名确诊患者中，确诊医院集中在北京市和上海市，分别占比 31% 和 27%。异地确诊患者占比 61%。

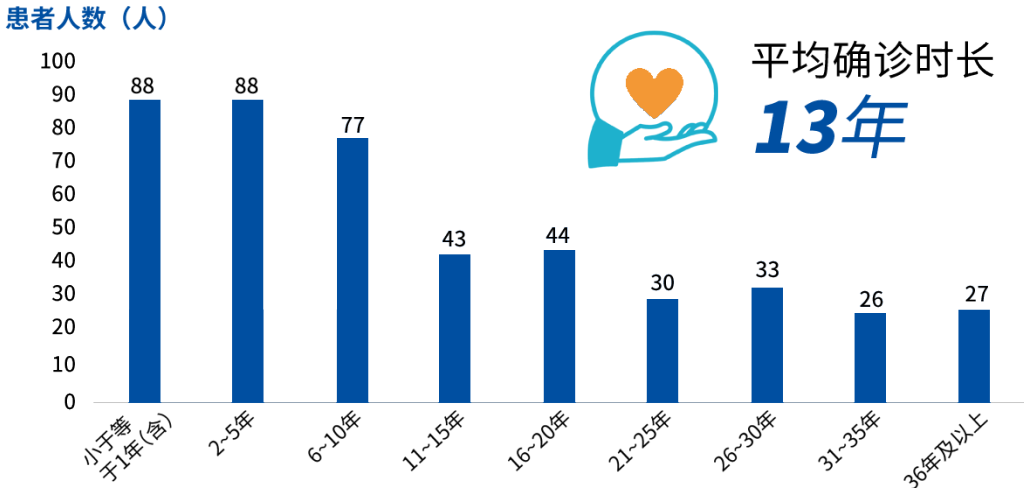


● **图 2-8: 异地确诊情况 1**



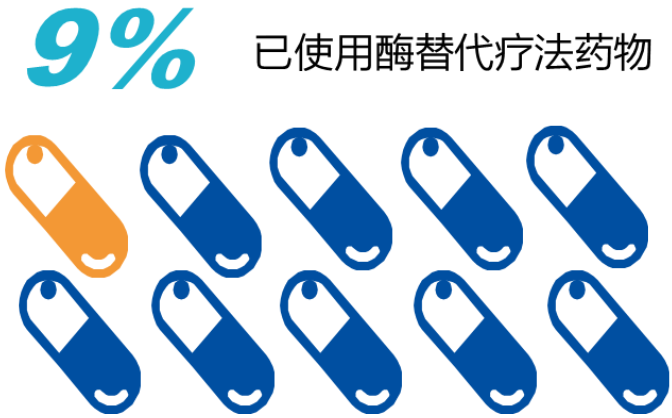
● 图 2-9: 异地确诊情况 2

（3）**确诊时长**：登记在册的患者中，有 456 名提供了明确的确诊时长，平均确诊时长约为 13 年。因为涉及到众多患者的历史回溯，这个时长反映了之前的确诊难度。随着检测技术越来越普及和成熟，近几年来患者能得到较快较早的确诊，尽早诊断的实现也为法布雷病患者治疗赢得了更多的时间。



● 图 2-10: 确诊时长

（4）**治疗情况**：由于酶替代疗法价格昂贵并且在 2021 年之前还没有进入国家医保，登记在册的的患者中绝大部分尚未使用酶替代疗法，占比 91%。



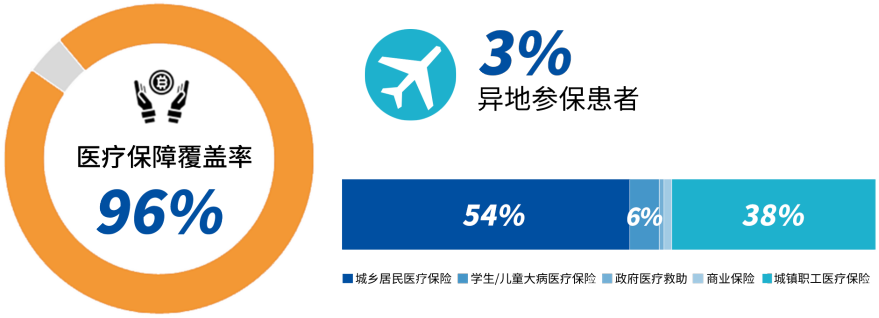
● **图 2-11：治疗情况**

3. 医疗保障情况

登记在册的患者中，医疗保障（包括基本医疗保险、商业健康保险、医疗救助）覆盖率高达 96%，仅 4% 的患者未参加任何医疗保障形式。其中 92% 的法布雷病患者享有一种医疗保障，两种及以上保障的占比 4%。异地参保患者占比少，仅占 3%（14 人）。

医疗保障类型主要以我国基本医疗保险为主，城乡居民医疗保险和城镇职工医疗保险分别占 54% 与 38%。其次是学生 / 儿童大病医疗保险，占比 6%。政府医疗救助和商业保险的比例仍然较低，都仅为 1%。

（备注：以上分类统计的数据未去重）



● 图 2-12: 医疗保障情况

二、法布雷病的临床诊疗情况

1. 我国法布雷病诊疗体系现状

随着我国医疗改革的推进，社会各界对包括法布雷病在内的罕见病的重视度逐渐提升。通过各方的努力，新版《中国法布雷病诊疗专家共识》在 2021 年进行了更新发布，为推动法布雷病的规范化诊疗提供了依据。在诊疗网络建设方面，从北上广、浙江、山东等经济发达、罕见病医疗保障政策较好的省市开始，逐渐辐射至河南、安徽等地区，纷纷建立和提升自身的法布雷病的诊疗能力。尤其在有一定规模的大医院，围绕专科能力和跨学科合作，积极推动和建立罕见病诊疗中心和多学科会诊（Multi-Disciplinary Treatment，以下称“多学科会诊”或者“MDT”）的临床实践，我国法布雷病的临床诊疗工作取得了令人欣喜的进展。

但另一方面，我们也可以发现诊疗能力不平衡的问题。在我国的众多地区和医疗机构中，法布雷病仅仅局限在少数专家的关注中，地区间发展不平衡，诊疗能力主要集中经济发达、医疗政策保障较好的城市。本小节主要从法布雷病的筛查、诊断、治疗、随访管理四个重要环节来具体阐述我国法布雷病诊疗体系的现状。

首先，在筛查环节，由于法布雷病在我国认知度仍然较低，ERT 治疗引入较晚等原因，目前法布雷病的筛查尚处在初级阶段。无论是高危患者还是新生儿筛查家系筛查工作，普及率都较不足。由于法布雷病 90% 以上为家族遗传，筛查工

作不仅能够提高早诊早治，而且明确我国的发病率后可以为医保和临床诊治提供数据支撑。

“目前法布雷病数据主要来自于国外和中国台湾地区。中国大陆地区流调数据缺乏，目前只有高危患者的家系筛查，新生儿筛查还没有。我在推动这个工作，希望在部分地区开始试点进行筛查工作，为全国做好示范很重要，尽早明确中国大陆的发病率。知道了之后，一方面病人可以早诊早治，另一方面，给医保和临床诊治给予依据。”

——浙江大学医学院附属儿童医院肾脏内科 毛建华教授

在诊断环节，血酶检测、基因检测、生物标志物检测等技术近年来得到一定普及，使得从前法布雷病最困难的诊断环节已不再是很大的阻碍。但是，临床医生对法布雷病的认识和重视不足，由于该病症状不典型依然易导致误诊而错过最佳治疗期。

“目前一些省市都做的比较好，我们也逐渐向国际水平靠拢。如果都能按照规范化的诊疗进行普及的话，实际上不难诊断。首先就是要提高医生对法布雷的认识度，其次也要提高病人自身对法布雷的认识度。提高认识以后，通过酶学筛查和代谢产物的检测就可以诊断。”

——上海交通大学医学院附属瑞金医院肾内科 陈楠教授

“目前各地已有以医生为主导的、免费的血酶筛查体系支持，提升了医患的便利性。但是目前只能通过开会、病友群等形式推广，下一阶段的工作是需要让更多人知晓。目前也在培训医生，将来希望一个城市有 1 个乃至更多个医生去帮助大家”。

——中国人民解放军总医院第一医学中心小儿内科 孟岩博士

在治疗环节，酶替代疗法的药物，以及多学科会诊的协作管理和诊治，对于法布雷病的治疗缺一不可。可喜的是，随着 2021 年的国家医保谈判结果出台，酶替代疗法药物的可及性前进了很大一步。相比之下，法布雷病临床诊疗能力的提升依然任重道远，尤其是基层的医疗机构和医生。由于法布雷病涉及多脏器器官的特点，加强多学科对该疾病的认识以及协作诊治至关重要。但是让相关科室的医生都深入了解法布雷病并不现实，也不利于医疗资源的高效利用，建立多科室 MDT 协作团队是一个有效的办法。目前我国已有多家医院及地区开始法布雷病的 MDT 协作团队建设，也是今后法布雷病临床诊治工作努力的方向。

“医生认识不够是最大的限制，医生需要思维发散和思辨的能力去识别。通过 MDT 可以扩大不同科室对这个病的认识。”

——北京大学第一医院神经内科 张巍教授

“每个医院情况不一样，而且罕见病不常有，需要个性化的诊治处理。MDT 不能流于形式，每个 MDT 成员对这个专病要有深入的了解，也是患者切实需要的。”

——中国人民解放军总医院第一医学中心小儿内科 孟岩博士

此外，建立规范的诊疗方法、严格把握治疗指征以及给予患者精准的治疗，也是推动我国法布雷病临床治疗落地的重中之重。2021 年版《中国法布雷病诊疗专家共识》以循证医学为基础，对法布雷病的临床表现、诊断方法和流程、治疗、筛查、遗传咨询与产前诊断等方面进行了阐述。下一步的计划是培训和教育更多的临床医生，推动他们加深理解法布雷病的诊疗共识，熟练掌握治疗指征，明确知晓患者的疾病发展阶段，以及各个阶段的治疗和随访规范。只要这样才能够为我国法布雷病患者提供合理、个性化的治疗，同时也避免过度或者没有必要的治疗从而节省医疗资源。例如，意义不明的基因变异 / 未发现突变的女性患者，未必是一定需要治疗的，

建议相关专家 MDT 会诊，从而确定治疗与否；当没有并发症时可先定期随访，有需要时再治疗。

“落地的治疗现在是我们最大的问题。我们要建立规范诊疗方法，严格把握治疗指征，既要给患者很好的治疗，也不要浪费医保资源对没有必要治疗的病人进行治疗。”

——上海交通大学医学院附属瑞金医院肾内科 陈楠教授

最后在患者随访和管理环节，目前患者随访和依从性有较大的提高空间。主要原因是一方面受制于患者的疾病认知和是否有条件用药等客观因素，很多患者没有及时随访的动力或者条件；另一方面，我国罕见病诊疗依然集中在大医院，基层医院缺乏管理法布雷病的专业能力，居住在大城市以外的患者在长期随访就医上有一定困难。

“让每个大医院至少有一个医生和护士去了解法布雷病，是我们下一步要去做的事情。有意识的去培养日间输注中心的护理团队熟悉这个 ERT 用药，让病人就近原则能够去社区附近做治疗。例如，我们接诊的患者中在西城区有一些患者及家系，政策上对该社区有一个侧重，能够让患者就近去社区做治疗。在具体模式上，可以考虑通过慈善基金会的资助，在北京全市培训相应的医生和护士。“

——北京大学第一医院神经内科 张巍教授

2. 我国法布雷病临床治疗方法

在我国，目前法布雷病临床治疗方法主要有两个方向，分别是 ERT 治疗和对症治疗。理想的治疗方案是两者结合，并通过多学科的有经验的医师定期随访。

（1）ERT 治疗即利用基因重组技术体外合成 αGal-A，替代患者体内酶活性降低或完全缺乏的 αGal A，促进 GL3 的分解，减少 GL3 和 LysoGL3 在器官组织的贮积，改善相应症状，阻止或延缓多系统病变发生。目前可用的 ERT 药物包括阿加糖酶 β 和阿加糖酶 α。自 2001 年 ERT 应用于临床 20 年的临床实践证明，ERT 治疗对法布雷病患者治疗效果显著，及早启动治疗患者获益更大。需注意的是，法布雷病儿童和成人患者 ERT 治疗的起始治疗指征有所不同，临床实践中注意区分，可参考共识推荐。

ERT 治疗从 2018 年开始引入我国，但由于前几年并没有进入国家医保，实际上，目前在使用的地区仍然较少，主要是集中在浙江、江苏和山东等地。随着阿加糖酶 α 被纳入国家基本医疗保险目录，将来会有更多的中国法布雷病患者能够有机会使用到。进入国家基本医疗保险目录后，还需考虑用药“最后一公里”相关问题。例如，医院的进药、输注和护理服务、医保支付配套政策的支持（例如，将诊断检测纳入医保、医保住院次数报销上限、药占比控费等），这些都是下一步需要考虑的事情。进入到 2022 年，以浙江为代表的部分省份已经开始落实国谈药品的“双通道”机制，将阿加糖酶 α 纳入“双通道”管理目录，提高了患者获取药物的便捷性和可及性。

“ERT 进入了医保后，来就诊的法布雷病患者多了，但同时也会面临新的问题，目前的用药配套政策还没有跟上。酶定期输液从医保的角度需要开个绿灯，允许日间输注服务，方便患者就医和报销。如果患者需要反复住院来输注，未来可能会受到 DRG 控费的影响，医生处方也会存在顾虑。需要不限住院次数，药占比等政策也要针对性放开。目前部分地区是明确不占药占比，其他很多地区都还是没有明确。”

——北京大学第一医院神经内科 张巍教授

（2）对症治疗也是目前主要的治疗方法，尤其是对成人治疗，主要是针对各脏器（周围神经、肾脏、心脏、中枢神经等）受累情况。针对外周神经痛，可通过改

变生活方式以及服用抗惊厥药、三环类抗抑郁药、利多卡因、阿片类等药物来缓解。针对肾脏和心脏受累，可考虑使用血管紧张素转换酶抑制剂或血管紧张素受体拮抗剂。心脏受累需谨慎使用 β 受体阻滞剂，避免使用胺碘酮。针对中枢神经受累，可考虑使用抗血小板、抗凝血药物来预防卒中。值得注意的是，上述对症治疗不能延缓法布雷病的进展，仅通过对症治疗来管理法布雷病并不合适。在医生给予患者准确的对症治疗方案的同时，也要教育患者坚持定期随访，才能使对症治疗有效及时的发挥作用，避免疾病进展给患者带来的渐进的脏器受累。

法布雷病的哪些症状可以对症治疗？

周围神经：肢体疼痛等

- **神经痛：**一线治疗可使用马卡西平、加巴西平、普瑞巴林等，二线治疗可选择利多卡因贴片、曲马多等；三线治疗可考虑阿片类药物
- **疼痛危象：**考虑使用阿片类激动剂（需注意避免胃肠道紊乱恶化）
- **改变生活方式：**注意保湿、避免极端温度等

肾脏：尿蛋白、慢性肾脏疾病、肾衰竭等

- **降低蛋白尿水平：**血管紧张素转化酶抑制剂/血管紧张素受体拮抗剂；限制盐摄入
- **慢性肾脏病：**注意他汀类药物使用，及矿物质与骨代谢异常的预防和管理
- **肾衰竭：**透析或肾移植（供体若有亲缘关系，应筛选排除法布雷病）

中枢神经：卒中等

- **卒中二级预防：**抗血小板药物、如阿司匹林或氯吡格雷
- **合并心房颤动患者预防卒中：**抗凝药物，如华法林或新型口服抗凝药物

心脏：心律失常、心肌缺血、心力衰竭等

- 血管紧张素转化酶抑制剂/血管紧张素受体拮抗剂；应谨慎使用β受体阻滞剂，避免使用胺碘酮；
- **心动过缓或明显房室传导阻滞：**考虑使用心脏起搏器
- **心房颤动症状：**抗凝治疗，避免使用胺碘酮
  恶性心律失常症状：考虑植入式心率转复除颤器

胃肠道：消化不良、胃排空延迟等

- 甲氧氯普胺和H_2受体阻滞剂
- 改变饮食习惯，少食多餐

呼吸系统：呼吸困难等

- 支气管扩张剂帮助缓解气道阻塞

心理精神：焦虑、抑郁等

- 心理支持和药物治疗缓解

（备注：请在医生的指导下使用对症治疗药物）

● 图 2-13：法布雷病对症治疗症状及对应治疗方案

“希望确诊之后病人可以更好的去了解疾病，和医生好好去配合进行规范的诊疗。所以需要患者也提高认知，配合医务人员进行管理，这样能够改善预后，提高生活质量。”

——浙江大学医学院附属儿童医院肾脏内科 毛建华教授

综上所述，无论是 ERT 治疗还是对症治疗，需要医疗机构、医保部门和患者的多方努力和配合，为法布雷病诊疗提供更多的便利路径，使得患者能够有信心、有能力早诊早治，并坚持配合医生规范治疗，以提高预后和生存质量。

3. 我国法布雷病临床诊疗网络

经过各方多年的努力推动，目前在全国主要城市都有能提供法布雷病精准诊疗服务的医院及专家，为全国法布雷病患者能够尽早得到有效的临床诊疗奠定了基础。表 1 为我国法布雷病就诊医院及专家信息表（备注：数据持续更新中，如有遗漏，请相关医院科室或医生联系我们）。

地区	省市	医院名称	科室	医生姓名
华北	北京市	北京协和医院	肾内科	李雪梅
华北	北京市	北京协和医院	肾内科	马杰
华北	北京市	北京协和医院	心内科	田庄
华北	北京市	北京协和医院	心内科	林雪
华北	北京市	北京协和医院	小儿内科	邱正庆
华北	北京市	北京大学第一医院	神经内科	袁云
华北	北京市	北京大学第一医院	神经内科	张巍
华北	北京市	北京大学第一医院	眼科	吴元
华北	北京市	中国人民解放军总医院（301 医院）	肾脏科	谢院生

续表

地区	省市	医院名称	科室	医生姓名
华北	北京市	中国人民解放军总医院（301 医院）	小儿内科	孟岩
华北	北京市	首都医科大学附属北京安贞医院	神经内科	刘广志
华北	北京市	中日友好医院	肾内科	魏先森
华北	北京市	北京大学人民医院	心内科	李忠佑
华北	山西省	山西医科大学第一医院	神经内科	郭军红
华北	河北省	河北医科大学第二医院	肾内科	李绍梅
华北	河北省	河北医科大学第三医院	神经内科	胡静
东北	辽宁省	中国医科大学附属第一医院	肾脏内科	姚丽
东北	辽宁省	大连医科大学附属第一医院	心内科	刘莹
东北	吉林省	吉林大学白求恩第一医院	神经内科	王赞
东北	黑龙江省	哈尔滨医科大学附属第二医院	肾内科	杜玄一
华东	上海市	上海交通大学医学院附属瑞金医院	肾脏内科	陈楠
华东	上海市	上海交通大学医学院附属瑞金医院	肾脏内科	任红
华东	上海市	上海交通大学医学院附属瑞金医院	肾脏内科	潘晓霞
华东	上海市	上海交通大学医学院附属瑞金医院	肾脏内科	欧阳彦
华东	上海市	上海交通大学医学院附属瑞金医院	肾脏内科	王朝晖
华东	上海市	上海交通大学医学院附属瑞金医院	心脏内科	金玮
华东	上海市	上海交通大学医学院附属瑞金医院	眼科	程瑜
华东	上海市	上海交通大学医学院附属新华医院	肾内科	林芙君
华东	上海市	上海交通大学医学院附属新华医院	儿科罕见病科室	邱文娟
华东	上海市	复旦大学附属儿科医院	肾内科	沈茜
华东	江苏省	苏州大学附属第一医院	心内科	周炳元
华东	江苏省	徐州市中心医院	肾内科	吴岭

续表

地区	省市	医院名称	科室	医生姓名
华东	江苏省	中国人民解放军东部战区总医院	肾脏病科	高二志
华东	江苏省	江苏省人民医院	老年神经内科	牛琦
华东	江苏省	江苏省人民医院	肾内科	毛慧娟
华东	江苏省	东南大学附属中大医院	肾内科	张晓良
华东	江苏省	东南大学附属中大医院	肾内科	王彬
华东	江苏省	南京儿童医院	肾内科	张爱华
华东	江苏省	南京儿童医院	肾内科	陈颖
华东	江苏省	南京儿童医院	肾内科	丁桂霞
华东	浙江省	浙江大学医学院附属儿童医院	肾脏内科	毛建华
华东	浙江省	浙江大学附属邵逸夫医院	心内科	孙雅逊
华东	浙江省	浙江大学附属第一医院	肾内科	韩飞
华东	浙江省	浙江大学附属第一医院	肾内科	李恒
华东	安徽省	中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院）	肾内科	汪鹏
华东	安徽省	安徽医科大学第二附属医院	肾内科	戴宏
华东	安徽省	安徽医科大学第二附属医院	肾内科	张晶晶
华东	江西省	南昌大学第一附属医院	神经内科	洪道俊
华东	山东省	山东大学齐鲁医院	神经内科	赵玉英
华东	山东省	山东大学齐鲁医院	肾内科	江蓓
华东	山东省	山东大学齐鲁医院	肾内科	杨向东
华东	山东省	山东省立医院	儿肾科	孙淑珍
华东	山东省	山东省立医院	肾内科	于澈
华东	山东省	山东大学齐鲁儿童医院（济南市儿童医院）	神经内科	马凯
华东	福建省	福建省福州市第一医院	神经内科	林毅
华中	福建省	福建省泉州市第一医院 （福建医科大学附属泉州第一医院）	肾内科	孙凌云

续表

地区	省市	医院名称	科室	医生姓名
华中	河南省	郑州大学第一附属医院	肾内科	赵占正
华中	河南省	郑州大学第一附属医院	肾内科	王铮
华中	河南省	河南省儿童医院	肾病风湿科	刘翠华
华中	湖北省	华中科技大学同济医学院附属同济医院	儿科	罗小平
华中	湖北省	华中科技大学同济医学院附属同济医院	儿科	梁雁
华中	湖北省	华中科技大学同济医学院附属同济医院	儿科	仇丽茹
华中	湖北省	华中科技大学同济医学院附属同济医院	儿科	温宇
华中	湖北省	华中科技大学同济医学院附属同济医院	心内科	崔广林
华中	湖北省	华中科技大学同济医学院附属同济医院	心内科	韩敏
华中	湖北省	湖北省人民医院	肾内科	梁伟
华中	湖南省	中南大学湘雅医院	儿科	彭镜
华中	湖南省	中南大学湘雅医院	儿科	何芳
华南	湖南省	中南大学湘雅二医院	肾内科	王畅
华南	广东省	广州市中山大学附属第一医院	神经内科	黄海威
华南	广东省	广州市中山大学附属第一医院	神经内科	梁颖茵
华南	广东省	广州市中山大学附属第一医院	神经内科	姚晓黎
华南	广东省	广州市中山大学附属第一医院	心内科	刘东红
华南	广东省	广州市中山大学附属第一医院	心内科	陈艺莉
华南	广东省	广东省人民医院	肾内科	李志莲
华南	广东省	广东省人民医院	心研所	姚桦
华南	广东省	广东省人民医院	心内科	黎励文
华南	广东省	广州市妇女儿童医疗中心	遗传内分泌科	张文
华南	广东省	广州市妇女儿童医疗中心	儿童肾内科	高霞
华南	广东省	南方医科大学南方医院	神经内科	蒋海山
西北	陕西省	西京医院	B 超科	刘丽文

续表

地区	省市	医院名称	科室	医生姓名
西北	陕西省	西京医院	B 超科	杨帆
西北	陕西省	西京医院	肾内科	孙世仁
西北	陕西省	西京医院	肾内科	田秀娟
西北	陕西省	西安交通大学第一附属医院	心内科	梁萧
西北	陕西省	西安交通大学第二附属医院	肾内科	段朝阳
西南	四川省	成都市第三人民医院	神经内科	姜帅
西南	四川省	四川大学华西医院	肾脏科	胡章学
西南	四川省	四川大学华西医院	心脏科	陈玉成
西南	四川省	四川省人民医院	肾内科	李贵森
西南	四川省	四川省妇幼保健院	儿童健康中心	陈艾
西南	云南省	昆明医科大学第一附属医院	心内科	杨军
西南	云南省	昆明医科大学第一附属医院	医学影像科	陈伟
西南	贵州省	贵州省人民医院	肾内科	袁静

● 表 2-1：我国法布雷病就诊医院及专家信息表

备注：表 2–1 不完全统计我国法布雷病就诊医院及专家信息表

专家访谈 1：

线上线下结合，让更多法布雷病领域志同道合的人同行

“走了 20 多年的历程，从前真是艰难的不得了，但是勇往直前，我们就一直在成长和进步。……我们希望把这个好的作风和经验带给全国，帮助大家提高认识和更好的治疗法布雷病。同时也要与所有志同道合的人一起推动，包括愿意把这件事情做好的医生、护士、患者和家属，我们还是要大家联手的，这条路不能关掉，要把它走得更开更广。”

——上海交通大学医学院附属瑞金医院肾内科 陈楠教授

近 20 年来，以陈楠教授为首的上海交通大学医学院附属瑞金医院肾脏内科一直在致力于推动法布雷病的诊断和治疗。据报道，瑞金医院作为全国定点医院，已确诊并采集 125 个法布雷病家系的相关数据，其中近 300 例被诊断为法布雷病患者，是全球单中心最大组的法布雷病诊治中心。

法布雷病多学科多系统联手诊治一直是陈楠教授团队多年坚持的方向。一方面从自身所在的肾内科提高年轻医生对法布雷病的认识，同时也紧密与眼科、皮肤科、心血管科、神经科等科室开展合作，提高各科室对法布雷病的认知和重视度，从而给予患者更精确的诊断和更科学的综合治疗。

为了让更多的人了解法布雷病、更多的医生掌握法布雷病的规范诊治和管理，陈楠教授团队近两年开始利用线上传播的渠道，从自己开始影响更多的医生。她每周坚持在线上分享自己的临床经验，让法布雷病的学习不再局限于时空，而且与各地医生合作，在全国范围内收集病例，与各地医生展开病例分析讨论。陈楠教授希望通过这种相互学习交流的作风影响到更多医生，尤其是基层医生，从而进一步推动法布雷病或者疑难杂症的规范化诊治，实现“不漏诊，不误诊”，尽可能提高法布雷病患者的生存率，降低死亡率。陈楠教授提到，“刚开始做的时候，很多人泼冷水，告诉她网课没人听。但实际上从去年到今年的坚持，得到了全国

越来越多医生的支持，现在每次上线，少的时候都有 1000 多个人，多的时候都在 2000 多人。”

法布雷病虽然罕见，但病友们并不孤单。如陈楠教授团队一样，我们需要联手更多愿意把这件事做好的医生、护士、病人及家属，通过线上线下结合的方式尽最大可能来帮助法布雷病患者，这条路不能关掉，要把它走得越来越广。

专家访谈 2：

百川汇于一流，让法布雷病患者不再疲于奔波

——以浙江大学医学院附属儿童医院为中心的省级法布雷病 MDT 团队

浙江省在罕见病保障领域一直走在全国的前列，不仅致力于扩大和提高浙江省医保范围和救助水平，为更多的罕见病患者减轻经济负担，而且持续推动罕见病诊疗协作网的建设和完善，促进分级诊疗，提高罕见病诊疗服务水平。这其中就包含着以浙江大学医学院附属儿童医院（以下简称“浙儿院“）为中心的省级法布雷病 MDT 诊疗协作团队。

浙儿院毛建华教授介绍，由于目前让每一个医务人员都提高法布雷病的认知是不实际的，当初成立这个团队的目的是首先让团队内的成员了解法布雷病的临床症状表现，然后通过团队成员传递下去。浙儿院 MDT 团队协作的方法是每个科室有 1~2 名成员，把自己所在科室里最常见的病症都了解，总结高危病人画像，进而向其他科室成员宣讲，以点带面从小团队逐渐辐射到全员其他科室。通过这个做法，显著地提升了院内法布雷病的早期诊断和综合诊治能力，可以尽早地发现法布雷病患者，提供正确有效地诊断和治疗。

在浙儿院法布雷病 MDT 团队的基础上，浙江省汇集了省内重要三甲医院儿科和儿童医院相关专科，在儿童法布雷病领域形成了以浙儿院为中心的省级法布雷病 MDT 诊疗协作团队，辐射范围从院内扩大到了全省。浙江省内儿童法布雷病患者只要在浙儿院确诊之后，一方面可享受到浙江省罕见病医保报销政策，另一方面会将

患者转诊至 MDT 协作网中的当地团队接受诊治，定期半年或一年左右再回到上级医院随访一次即可。省级法布雷病诊疗协作闭环不仅可以让法布雷病患者不再疲于奔波，就近即可得到放心有效的治疗，大大提高了法布雷病患者的依从性，而且促进分级诊疗，有效提升法布雷病的诊疗服务水平。

专家访谈 3：

法布雷病累及多器官，法布雷病 MDT 不可或缺

> “建立 MDT 初衷就是一个关于法布雷病的兴趣小组，MDT 对于医生来讲是一个学习和提升的机会。”
>
> ——北京大学第一医院神经内科 张巍教授

北京大学第一医院神经内科张巍教授从事法布雷病研究多年，随着 MDT 团队工作的展开，张巍教授在这个过程中经常受到巨大触动。其中有很多场景，令她记忆犹新。曾有一个门诊病人，是一名达到了成人体重的、快进入青春期的小朋友，临床表现以疼痛为主，已经使用了很多风湿免疫科的药物。张巍教授本以为控制神经痛作为神经内科专家的她应是驾轻就熟，但是这名小朋友有关节炎症状，面临很多用药决策，例如激素停不停、激素怎么减、剂量该如何调节、马上到青春期发育阶段是否会有影响等问题接踵而来。于是，张巍教授邀请了院内小儿肾科、风湿免疫、心血管等各科的医生，大家一起集中讨论并制定方案。特别有意义的是，风湿免疫科的医生表示以前都不会注意到这个病，通过这个 MDT 的病例讨论之后，以后看诊的时候要多往这方面想一想。另一个病人是一名心脏受累的法布雷病患者，在病房里发生了冠状动脉急性缺血的情况，正是得益于 MDT 团队的快速反应给出了抢救方案，患者得以最终获救。

虽然法布雷病 MDT 协作能够为患者带去更好的诊疗效果，很多医生也是在繁忙的日常工作中尽量抽空参与会诊，但是张巍教授也提到仍然有很多患者不理解。有

些患者提出，“为什么要找这么多专家会诊？有必要多花这个钱吗？”实际上由于法布雷病累及多种脏器，在门诊很难同一时间段让多个科室的医生都聚集，所以很多时候 MDT 团队的医生们都是利用本科室日常门诊的诊后和午休时间来接待患者，并进而通过 MDT 的综合意见来制定方案。由此可以看出，目前医患之间的信任度建立依然任重道远，法布雷病患者也需要加强对自身疾病的认识，并充分理解和信任医生的治疗意见。

3

法布雷病酶替代疗法及现有保障政策

一、法布雷病的酶替代疗法

目前我国国家药品监督管理局批准了两款针对法布雷病的酶替代疗法，分别为2019 年批准上市的注射用阿加糖酶 β（商品名：法布赞 ®）和 2020 年批准上市的阿加糖酶 α（商品名：瑞普佳 ®）。产品上市后，2020 年 5 月法布赞在上海交通大学医学院附属瑞金医院开出首张处方，而瑞普佳于 2021 年 5 月在山东第一医科大学附属省立医院开出全国第一张处方。

下表对这两款酶替代疗法进行简要介绍，包括适应症、规格、用法用量、安全性等各方面。

通用名	注射用阿加糖酶 β（Agalsidase Beta for Injection）	阿加糖酶 α 注射用浓溶液（Agalsidase Alfa Concentrated Solution for Infusion）
商品名	法布赞 ®（Fabrazyme）	瑞普佳 ®（Replagal）
生产企业	赛诺菲健赞	武田
中国批准上市时间	2019 年 12 月	2020 年 8 月
适应症	适用于被确诊为法布雷病病友的长期酶替代疗法，适用于成人、8 岁及以上的儿童和青少年	本品用于确诊为法布雷病患者的长期酶替代治疗。本品适用于成人、儿童和青少年。
规格	5 mg 和 35 mg	3.5 mg
用法用量	推荐剂量为 1 mg/kg，每 2 周一次静脉输注给药	推荐给药剂量为 0.2 mg/kg 体重，每两周给药一次
企业赠药等援助活动	慈善赠药：上市初期，赛诺菲与中国初级卫生保健基金会通过“生命礼赞”法布雷病病友援助项目，对于符合条件的年满 8 周岁的低收入病友，每连续使用 2 个月的法布赞，则为其援助 1 个月免费治疗用药。	慈善赠药：无患者赠药计划。 其他援助：与基金会合作，通过“酶好新生，驭光前行”病友关爱计划，针对部分地区设立罕见病专项基金，为病友减轻经济负担。

企业赠药等援助活动	其他援助：通过“菲常礼赞”项目，对患者在享受政策性医疗保障后的自付部分进行补充报销。	（备注：关爱计划随着瑞普佳进入国家医保会进行相应调整，请关注最新消息发布）。
疗效	根据《中国法布雷病诊疗专家共识（2021 年版）》，ERT 通过外源性补充基因重组的 α-Gal A，替代患者体内酶活性降低或完全缺乏的 α-Gal A，促进 GL-3 的分解，减少 GL-3 和 Lyso-GL-3 在器官组织的贮积，减轻患者疼痛程度，减少蛋白尿，并改善其他相应症状，阻止或延缓多系统病变发生。ERT 的两种药物阿加糖酶 β 和阿加糖酶 α 基因来源相同，结构和功能类似。	
非常常见的不良反应	- 寒战 - 发热 - 寒冷感 - 恶心 - 呕吐 - 头痛 - 感觉异常 - 输液相关反应：67% 的病友发生至少一次	- 头痛 - 潮红 - 恶心 - 寒战 - 发热 - 疼痛和不适 - 疲乏 - 输液不良反应：在临床试验中给予本品治疗的成年病友中发生率为 13.7%，大多数为轻度至中度

表 3-1：我国上市的酶替代疗法介绍

备注 1：药物适应症、规格、用法用量、不良反应等资料来源包括法布赞和瑞普佳药品说明书。其中“非常常见”的不良反应指发生率≥ 1/10

备注 2：药物疗效资料来源于《中国法布雷病诊疗专家共识（2021 年版）》

二、酶替代疗法的保障政策

酶替代疗法自从 2019 年在我国上市之后，由于定价高昂，以成人病友体重计算年治疗费用在百万元水平，绝大多数法布雷病病友是无法通过自费来使用药品的。法布赞上市时的挂网采购价为 38000 元 / 瓶（35mg），以体重为 70 公斤的成年人来计算的话（每年 52 周，26 次用药），不考虑慈善赠药的成人年费用为 198 万元左右，

含慈善赠药（每连续使用 2 个月援助 1 个月免费治疗）的话为 132 万。瑞普佳的整体治疗费用相对较低，但也在百万级（上市初期挂网价为 12180/ 瓶，3.5mg）。

病友故事 -1： 一个法布雷病友的幸与不幸

小耿是一个 30 来岁的北京小伙，目前和妻子孩子一起居住在北京郊区。他是一个法布雷病经典型患者，在母亲那一方的家系中也有多个患者和携带者。说小耿比较幸运，是最早 2000 年还只有十几岁的时候，他在比较偶然的一个情况下得到了确诊，从而很早就知道这个病。说他不太幸运的一方面，是在确诊后由于当时条件限制，很长一段时间内都没有对自身的法布雷病给与足够的重视，而后来疾病进展再次诊断为法布雷病的时候，也由于高昂的费用而一直没办法使用酶替代疗法。

2000 年，小耿还是个少年，因为手脚痛到当地的区医院就医，刚好遇到北京大学第一医院的袁云医生来坐诊，就带小耿去北大医院做皮肤活检，并送到国外进行检测。确诊结果出来后的故事也很戏剧化，由于当时通讯手段还不发达，小耿回家后与医生失联了，北大医院的医生包括袁云和他的学生张巍医生通过各种方式包括派出所和当地政府等，辗转联系到了小耿家人并告知了确诊结果，并进行了家系的酶活性检测等筛查工作。 得知确诊结果后，由于当时没有特异性治疗的药物，家人也不了解这个疾病的复杂性，小耿之后一直没有再去北大医院那边随访治疗。

这一耽误就是十几年过去了。2011 年小耿结了婚，2014 年开始出现比较明显的脚部肿痛，去医院就诊检查发现了蛋白尿。此后小耿在北京市几个三甲医院就诊过，都作为慢性肾病进行治疗。直到 2015 年，小耿在北京某医院进行了肾脏穿刺，最后重新诊断为法布雷病。这时候小耿才回想起小时候的确诊经历，小耿的爱人也不理解为什么当初这个诊断结果没有引起家人的重视，导致之后的一系列问题。实际上这跟 2000 年当时的医疗水平有关系，当时没有特异性的药物治疗，也没有明确的诊疗路径，而且小耿手脚痛的症状也随着疾病进展而减弱，而累及肾脏等其他脏器的症状一开始也不明确，所以这十几年来小耿和家人都没有再关注过法布雷病。

再次确诊后的 2015 年，国内还没有酶替代疗法上市，第一版的中国法布雷病诊疗专家共识也才刚刚发布两年。小耿和家人一起在网上到处搜寻相关信息，也加入了法布雷病友会，希望能搞清楚治疗方法和预后情况。2016 年，北大医院的张巍医生通过病友会又重新联系上了小耿，16 年后再聚，医生帮小耿进行了酶活性和相关器官的全面检查，并给出了对症治疗的相关建议。小耿在再次确诊后的几年很积极的定期随访治疗，得益于北京优良的医疗资源，他的对症治疗较为及时有效，目前除了肾病之外，其他器官受法布雷病累及的情况不是很显著。这一点上也可以说小耿是幸运的，很多法布雷病患者由于确诊较晚，疾病后期进展会导致严重的心脑肾病变。

从 2019 年法布赞上市之后，小耿和爱人最大的希望是尽早能用上酶替代疗法。他们算过账，法布赞有赠药的情况下，全年足量使用 120 万左右，肯定负担不起；如果不足量使用，使用 1/4 的剂量，总费用低一点，但临床上不一定有效果；最少也要使用 1/3 的剂量，年费用要 40 万。小耿和爱人是普通的工薪家庭，目前有一个孩子，全家住在郊区老家的房子里，也没

有能力买新房，这种情况下靠自费长期用药是这个小家庭不可能负担起的。

由于小耿日常工作较忙，小耿的爱人王女士承担起了重任，在过去几年，多次向北京市相关政府部门提出了法布雷病患者的诉求和希望。作为一个普通市民，她从零开始摸索学习如何为患者福利发声，多次拜访过北京市医保局的相关部门进行沟通，也通过民政、信访、市长信箱和 12345 政务便民热线等方式反复提出呼吁。王女士也在积极学习和研究国家和各地政策，尤其是看到其他地区开始把法布雷病纳入医保范围后，她的信心更足了，希望能通过自己和其他病友的一起呼吁，推动法布雷病友的保障政策。幸运的是，他们终于等来了曙光，2021 年国家医保谈判纳入了法布雷病的治疗药物。在确诊的 22 年后，小耿终于等来了拯救自己生命健康和确保全家幸福安康的药物。

法布赞等罕见病用药上市的同期，以浙江为代表的多个地方政府也在积极开展区域试点，在罕见病高值用药方面制定创新的保障政策，其中部分省市的罕见病特药保障目录纳入了法布雷病酶替代疗法。进入到 2020 年，随着各地普惠型商业补充医疗保险产品（以下简称“惠民保”）的涌现，长三角和珠三角多个城市的惠民保把法布雷病酶替代疗法纳入了保障范围，在政府医保之外为病友提供一定的保障。而最令人振奋的是，2021 年 11 月，瑞普佳通过国家医保谈判纳入了医保覆盖范围，其定价也从百万级别显著下降到数十万的水平，未来将通过各地医保政策落地惠及全国的法布雷病病友。下文对酶替代疗法医疗保障政策的发展和现状进行回顾和总结。

1.2019 年至 2021 年：部分地方政府出台罕见病保障政策

目前我国的不同省市地区相继推出了罕见病保障政策，包括有专项基金模式、大病医保模式以及医疗救助模式等。

（1）专项基金模式：浙江最早从 2015 年开始探索罕见病保障机制，并于 2019 年在全国第一个建立省级统筹的罕见病用药保障专项基金，按每人每年 2 元缴费标准，实行全省统一保障范围、统一待遇水平、统一诊治规范、统一用药管理。江苏继浙江后第二个建立罕见病用药保障基金。两个地区都采取分段报销的模式，并在报销后对符合医疗救助条件病友进行医疗救助。

（2）大病医保模式：山西省、陕西省、湖南省、山东省、四川成都等地以省或市为单位，通过谈判的方式，将部分罕见病药物纳入地方大病保险支付范围。病友在基本医疗保险报销之外的费用，由大病保险承担，报销额度由几万元一年到几十万不等。部分地区例如山西，在大病报销基础上建立了多层次保障体系，通过医疗救助、专项救助和社会援助等多种保障为病友进一步减轻经济负担。

（3）医疗救助模式：广东省佛山市则采用医疗救助模式，佛山市将罕见病目录内的病种纳入医疗救助范围，罕见病病友在罕见病定点医疗机构诊治的药品和治疗性食品费用，若经广东省医学会罕见病分会专家认定，且家庭经济状况符合条件，则可获 80% 的救助，年度救助限额 30 万元。

在以上的多种地方罕见病保障政策中，其高值特药保障目录的纳入标准有所不同，其中仅有部分地区（浙江、江苏、山东）纳入了法布雷病酶替代疗法，详见表“3-2：地方政府的法布雷病用药保障措施”。在这些地区之外，安徽省的部分城市也通过大病保险和健康扶贫对部分法布雷病病友的合规医疗费用进行了报销和支持，但尚未建立单独的罕见病保障政策。

“山东从 2021 年 1 月开始把法布雷病纳入了医保，我们都很高兴，很多病友由此用上了药。不过据我了解有一半山东本地病友还没用上药，原因是根据报销政策的 2 万元起付线和分段报销自费部分，以及病友每次住院治疗的零星费用，每年用药自费费用要起码 5 万元。我们很多病友年家庭收入可能都不到 5 万元，不可能把钱都花在用药上。希望政府能进一步降低病友的用药经济负担，让政策惠及到更多人”

——山东法布雷病友

2.2019 年至 2021 年：部分地区的惠民保纳入法布雷病的保障

中央政府提出要加快发展商业健康保险，支持开发更多针对大病的保险产品，做好与基本医保的衔接补充。近年来出现了简称“惠民保”的城市普惠定制型商业医疗保险，2015 年发端于广东深圳，经过几年的发展后于 2020 年出现快速增长。相比于基本医保和传统商业健康险，惠民保像是一个中间产品，它既有政府的强力支持，又由商业保险公司承办；既与基本医疗保障制度高度衔接，又呈现显著的城市定制特点，发挥着连接国家基本医疗保障、个人商业健康保险的桥梁作用。据不完全统计，2021 年全国有累计 27 省 239 个地级市 160 款产品推出，覆盖面超过 9600 万人。

随着越来越多的罕见病药物被纳入惠民保特药目录，甚至将罕见病专项保障作为保险亮点，我们也看到罕见病正在逐步成为惠民保的关注重点。根据病痛挑战基金会统计，截至 2021 年 7 月，全国范围内已有 62 款惠民保将部分罕见病药品纳入了特药清单，对特定罕见病药品提供保障计划；34 款惠民保对医保目录外费用进行了保障，医保目录外的自费医疗费用都可获得报销，其中 31 款不排除罕见病；另有 6 款惠民保产品提供了罕见病专项保障，为特定罕见病病种的病友提供报销或补贴计划。另外为了进一步扩大保障范围，少数惠民保产品可覆盖已患病群体，确保罕见病病友可保可赔。

在法布雷病保障方面，目前可以看到长三角和珠三角多个城市的惠民保把法布雷病酶替代疗法纳入了保障范围，在政府医保之外为病友提供一定的保障。需要注意的是，不同地区的惠民保对包括法布雷病在内的罕见病保障条款和保障责任差异较大。有些城市（例如杭州、无锡、上海）的惠民保有明确的罕见病专项药品目录或者特定高额药品目录，纳入了特定法布雷病酶替代疗法并规定明确报销比例，具体请参考表“3-3：纳入法布雷病的部分城市商业惠民保（专项药品目录）”。而部分城市惠民保（例如广州、惠州）未指定特药目录，而是对医保目录外的合规药品使用进行一定比例的报销，具体请参考表“3-4：纳入法布雷病的部分城市商业惠民保（医保目录外的合规药品费用报销）”。这需要各地的参保病友对保险责任条款进行一定的解读，如果当地惠民保没有指定特定药品目录，那应该注意解读是否有“医保目录外合规药品费用补偿”等类似条款，并与承保方沟通，从而享受相关的药品

费用报销权益。

> “由于不是按照特药目录而是合规医药费用来报销，惠州惠民保的保障责任条款比较复杂，保险公司的具体工作人员也不是每个人都懂。我们要拿着保险细则条款跟他们沟通，每次报销的金额也不太一样。”
>
> ——广东惠州法布雷病友

惠民保投保指南

（1）适用人群：一般要求是本市社会基本医疗保险的参保人员，不分产品拓展到本市户籍和居住证人员。

（2）投保渠道：搜索产品名通过微信、支付宝、保险公司等线上渠道可以直接投保，或者至指定的线下保险公司营业网点进行投保。

（3）罕见病专项药品目录或者特定高额药品目录：部分城市有明确指定的医保目录外药品目录，参保病友应注意查找这个目录中是否有法布赞列入，以及有既往症情况下的赔付条件。如果有法布赞列入，则可以根据这个药品目录相应的赔付条款进行费用报销。可参考表 3-3 中杭州、上海等几个城市的类似条款和报销比例。

（4）医保目录外药品报销：如果当地惠民保没有指定特定药品目录，参保病友应注意是否有“医保目录外合规药品费用补偿”或者“医保目录范围外的合规医疗费用”等类似条款，并就此类条款与承保方进行相关沟通。可参考表 3-4 中广东几个城市的类似条款和报销比例。

（5）医保目录内个人自负部分报销：一般惠民保都有对医保目录范围内的补充报销。随着瑞普佳进入国家医保，法布雷病病友可以通过当地惠民保对使用瑞普佳医保报销后的个人自负费用进行二次报销。此类报销也有一定的起付线和最高限额，具体请参照本地惠民保保险条款。

（6）产品更新：由于惠民保新产品推出和条款更新速度较快，“表 3-3 和表 3-4”的统计可能存在不完整的情况，建议参考本市惠民保的最新信息发布。

	浙 江	江 苏	山 东
保障模式	专项基金模式	专项基金模式	大病医保模式
罕见病保障相关政策	《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》	《江苏省医疗保障局关于明确罕见病用药保障对象诊断、用药治疗及待遇享受等有关事项的通知》	《关于进一步完善我省大病保险制度的通知》
发布时间	2019 年 12 月	2021 年 7 月	2020 年 12 月
法布雷病纳入保障时间	2020 年 7 月	同上	同上
纳入药品	法布赞	法布赞、瑞普佳	法布赞、瑞普佳
医保报销待遇水平	分段报销：30 万元以下报销比例为 80%，30-70 万元报销 90%，70 万元以上费用全额予以报销，病友个人负担封顶不过 10 万元。	分段报销：30 万元及以下支付比例为 80%，30-70 万元支付比例为 85%，70 万元以上支付比例为 90%。	起付线 + 分段报销：起付标准为 2 万元，2 万元 -40 万元以下部分支付 80%，40 万元（含）以上部分支付 85%，一个医疗年度内每人最高支付 90 万元
政府医疗救助	报销后的费用，符合条件的人员由参保地政府按规定予以医疗救助	报销后的费用，符合条件的人员由参保地政府按规定予以医疗救助	对贫困人口因住院发生的政策范围内费用支出进行救助，标准由各市确定
是否有惠民保补充报销	部分浙江城市惠民保纳入了法布雷病，例如杭州西湖益联保纳入瑞普佳	部分江苏城市惠民保纳入了法布雷病，例如无锡医惠锡城纳入法布赞 (2021 版产品，2022 版已经移出)	2021 年调研期间暂无针对法布雷病的惠民保补充报销

表 3-2: 地方政府的法布雷病用药保障措施

备注：地方医保政策可能会随着瑞普佳进入国家医保发生变化，请关注当地医保部门的最新信息发布。上表的信息更新截止到 2021/12/31。

省 份	浙 江	江 苏	上 海
城市	杭州	无锡	上海
产品名称	西湖益联保（2021 产品条款）	医惠锡城（2021 产品条款）	沪惠保（2021 产品条款）
保费	150 元 / 年（符合条件的未成年人有 50 元 / 人费用减免）	99 元 / 年	115 元 / 年
纳入药品	瑞普佳	法布赞	法布赞、瑞普佳
保险责任和保险金额	• 罕见病专项药品医疗保障 • 保险金额 10 万元	• 罕见病高额自费药品费用 • 保险金额 80 万元	• 特定高额药品费用保险金 • 保险金额 100 万元
免赔额	1 万元	2 万元	0 元
既往症要求和赔付比例	• 既往症可保可赔 • 赔付比例：60%（不分是否有既往症）	• 既往症可保可赔 • 赔付比例：无既往症 50%，有既往症 10%	• 既往症可保可赔 • 赔付比例：无既往症 70%，有既往症 30%
2022 相关条款更新	截止到本次调研时间，还没有进行法布雷病用药的相关条款更新	2022 产品条款中已经移除法布赞	“沪惠保”于 2022 年 1 月 7 日宣布，对参保人使用瑞普佳且已获医保报销的，“沪惠保”不再受理理赔申请；对于未能获得医保报销的，“沪惠保”继续按保险合同约定受理理赔申请

表 3-3: 纳入法布雷病的部分城市惠民保（专项药品目录）

备注：各地惠民保政策可能会发生调整和变化，请关注最新信息发布。上表的信息更新截止到 2022/1/7。

省 份	广 东	江 苏	上 海
城市	广州	佛山	惠州
产品名称	穗岁康	平安佛	惠医保
保费	180 元 / 年	185 元 / 年	150 元 / 年（60 岁以上 200 元 / 人）
纳入药品	未指定罕见病用药目录，通过合规费用的报销进行保障	未指定罕见病用药目录，通过合规费用的报销进行保障	未指定罕见病用药目录，通过合规费用的报销进行保障
保险责任和保险金额	• 住院合规药品费用补偿：在定点医疗机构住院发生的合规药品费用中，个人负担费用年度累计 1.6 万元以上的部分报销 70%，最高限额 100 万。个人负担费用指个人按规定比例自付的药品费用、超出社会医疗保险药品目录限制支付范围的药品费用	• 医保目录范围外个人自费费用补偿：在定点医疗机构发生的医保目录范围外的个人负担合规医疗费用累计 2 万以上的部分报销 60%，最高报销限额 100 万 •121 罕见病保险金：确诊后一次性给付 1 万元	• 保障 1：药品个人自费部分保障（医保政策外）年度限额 20 万，1.2-10 万元报销 50%，10-20 万报销 70% • 保障 2：罕见病病友保障，因治疗罕见病产生的合规住院、特病门诊和门诊医药费用，个人支付 2 万元以上部分报销 50%，年度限额 20 万元 • 保障 3：罕见病保障调节机制，个人支付 2 万元以上部分报销 50%，最高不超 50 万元
既往症要求	• 既往症可保可赔	• 既往症可保可赔	• 既往症可保可赔
2022 相关条款更新	瑞普佳进入国家医保目录后，费用报销将按照目录内执行，在政府医保报销后进行补充报销		保障 3 在 2021 年产品方案中可见，但 2022 年投保登记的报销细则中未出现

表 3-4: 纳入法布雷病的部分城市惠民保（医保目录外的合规药品费用报销）

备注：各地惠民保政策可能会发生调整和变化，请关注最新信息发布。上表的信息更新截止到 2021/12/31。

3.2021 年：国家医保谈判纳入瑞普佳等七款罕见用药

2021 年 11 月 9 日至 11 日，国家医保局开展了为期 3 天的医保谈判，并于 12 月 3 日公布了调整名单，正式官宣了 2021 版的国家医保药品目录。在 67 个新增药品中，涉及 7 款罕见病用药，其中包括武田用于法布雷病治疗的药物阿加糖酶 α（瑞普佳）。

瑞普佳纳入国家医保目录意义重大。武田治疗法布雷病的瑞普佳在上市后积极筹备国家医保谈判，在进入中国市场短短一年就被迅速纳入医保。这一方面彰显了国家医保局的保障病友亟需用药的承担和与企业共赢共建的开放态度，另一方面也体现了跨国制药企业对中国市场和病友的诚意与务实态度。瑞普佳纳入目录的经验和定价水平，也将在可预见的未来为其他罕见病高值药提供借鉴。

虽然国家医保谈判的定价没有公布，但预计瑞普佳的年治疗费用将从百万级下降到三十万左右的水平。各地参加城乡居民医保和城镇职工医保的病友，在政策范围内将可以通过医保报销 70-80% 的费用，显著降低法布雷病友的自付费用负担。

4. 慈善基金在政府医保和惠民保基础上的补充

在地方医保的基础上，慈善基金和制药企业等多方合作，在政府医保和医疗救助的基础上，为符合条件的部分病友进一步减轻用药负担。以下主要介绍两个项目，包括针对使用法布赞病友的援助项目“生命礼赞”和“菲常礼赞”，以及面向所有罕见病病友的援助项目“罕见病医疗援助工程”。

“生命礼赞”和“菲常礼赞”项目

赛诺菲与慈善组织、商业保险及其他相关机构合作，通过慈善赠药和患者保障计划，对使用法布赞的病友进行援助。“生命礼赞”的赠药项目如表 3-1 介绍，采用“2+1”的方式对符合条件的病友进行赠药。其次，在赠药基础上，通过“菲常礼赞”项目，赛诺菲与相关机构合作为病友进一步减轻用药负担。法布雷病友在定点医院、定点医生处，遵医嘱持续使用法布赞情况下，在充分享受当地政策性医疗保障（包括大病保险、医疗救助等）以及惠民保报销后，药品个人自付超过一定限额以上部分，病友凭药品发票等材料提出申请，可获得最高限额内的补充药品费用报销。

“罕见病医疗援助工程”项目

罕见病医疗援助工程，是由病痛挑战基金会、中华社会救助基金会联合多方共同发起的全国性罕见病民间公益援助基金。项目通过全国专项基金以及多个省份的专项基金，在自费医疗费用超过家庭年可支配收入 40% 的家庭灾难性医疗支出。援助项目要求援助对象的确诊病种属于《关于公布第一批罕见病目录的通知》中所列的 121 个病种，并存在自费医疗费用较高造成家庭灾难性医疗支出的情况。项目自 2018 年 2 月启动，2021 年已经步入第四期。截至 2021 年 12 月 10 日，项目累计援助罕见病患者逾 1300 人次，拨付善款逾 1736 万元，受益人数逾 4000 人。

5. 法布雷病友用药保障的未来展望

总结以上的近两年的保障政策和措施的发展来看，酶替代疗法的用药保障已经取得了突破性的进展。随着 2022 年 1 月各地开始实施新版国家医保药品目录，将惠及全国更多的法布雷病病友。但由于瑞普佳刚进入国家医保，各地地方医保政策和惠民保保障存在一定差异，法布雷病友应该充分了解本地的具体情况和保障手段。

（1）进入 2022 年之后的法布雷病医保保障途径

使用瑞普佳的病友，可利用“政府医保 + 惠民保 + 政府医疗救助 + 慈善基金”多种保障手段。建议各地法布雷病友加入当地惠民保（如果既往症可保可赔），通过“政府医保 + 惠民保”最大程度降低个人用药负担。符合条件的低收入患者，还可通过“政府医疗救助 + 慈善补充”进一步获得相应经济支持。

与之类似，在部分医保可以报销法布赞的地区，使用法布赞的病友可通过“地方医保 + 惠民保 + 政府医疗救助 + 慈善基金”等多种手段来获得用药保障。

需要注意的是，随着瑞普佳进入国谈，地方保障政策和惠民保保险责任可能会进行相应调整。例如无锡惠民保的 2022 版，目前把 2021 版产品纳入的法布赞移出了罕见病特药目录。从无锡这个案例来看，因为江苏本身是法布赞的医保区域，当地惠民保更多起到政府医保基础上的补充报销功能，影响相对较小。其他地区的病友应该紧密关注当地的政策信息发布，相应调整自身的保障手段。

（2）国谈药品的落地和最后一公里问题

瑞普佳进入医保目录后，在各地政策落地的过程中，不可避免的会出现“最后一公里”多个方面的问题。这包括了医院内的药物可及性问题（各级医院是否进药、是否有双通道政策），医护服务能力问题（各级医院是否建立了相应医护服务能力，为法布雷病友提供 ERT 输注、MDT 治疗以及长期随访等），以及低收入患者的支付能力等问题。

首先是用药可及性问题。从历史经验来看，高值药在进入国家医保目录后，各地医院进药和用药都会有不同程度的阻碍，这其中主要是受到各级医院进新药的动力不足、处方额度受药占比和 DRG 管控措施等方面的影响。针对此问题有两个努力方向：

- **第一是推动双通道落地。**国家医保局和卫健委专门在 2021 年制定了《关于建立完善国家医保谈判药品“双通道”管理机制的指导意见》，要求各地积极探索“双通道”的管理机制，提高谈判药品的可及性。各地区双通道执行方面较为积极，截止到 2022 年 1 月 20 日，已经有超过 20 多个省市地区发布了 2021 年国谈药品双通道落地的通知。从省级发文到各地市落地还有一定的时间差和执行力度上的差距，各地法布雷病友应该积极关注本地双通道政策的执行，并及时向相关政府部门反映用药可及性方面的问题。

- **第二是推动院内进药。**双通道政策下解决了购药渠道问题，但可能有流程繁琐以及报销比例较低的问题，在可能的情况下还是要尽量实现院内进药。各地临床专家秉承着关爱和责任之心，对罕见病患者用药较为支持。法布雷病友应该向当地专家和医院积极提出诉求和呼吁，通过临采和正式进药等方式，实现更多的医疗机构院内进药。

其次是医护服务的可及性。法布雷病在罕见病中也是相对更罕见的疾病，医护人员尤其是基层医疗机构对疾病的了解和关注度较低，相应的疾病诊治能力在各地差异较大。首先是 ERT 输注问题，随着瑞普佳进入国家医保，各地主要医院尤其是罕见病诊疗网络内的医院应建立起配套的 ERT 输注服务。其次是法布雷病友的 MDT 治疗和长期随访，随着法布雷病的用药可及性以及患者人数的提高，各地主要的罕见病医学中心应建立相应的 MDT 协作团队和随访体系，一方面为本地区的患者提供

专业医疗服务做到大病不出省，另一方面也能有力的推动自身的学科建设。

最后是部分患者的支付能力。从之前的法布雷病医保地区来看，在政府积极推动了当地医保报销政策覆盖法布雷病之后，患者自付的部分可能需要数万元。而对于很多法布雷病友和家庭而言，由于疾病导致了显著的能力受限和家庭劳动力损失，其家庭收入一般低于当地的平均水平，数万元的自负费用对于他们通常都会造成灾难性的家庭医疗支出。针对这些问题，未来应通过多方共付的模式来解决支付上的“最后一公里”问题：

- **政府救助：**国务院办公厅于 2021 年 11 月发布了《关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见》，要求做好重特大疾病医疗保障，进一步减轻困难群众和大病患者医疗费用负担、防范因病致贫返贫。其中特别提出扩大救助范围，“对不符合低保、特困人员救助供养或低保边缘家庭条件，但因高额医疗费用支出导致家庭基本生活出现严重困难的大病患者，根据实际给予一定救助”。病友应关注当地医疗救助政策的发展，积极主动的依据国家政策向当地医保部门反映“因病致贫返贫”问题和提出救助需求。

- **惠民保：**部分城市惠民保为法布雷病友提供了医保报销之后的补充保障，对有既往症的患者可保可赔。但各地惠民保的保障条款差异较大，部分地区的惠民保产品不保障既往症或者遗传相关疾病，部分惠民保不保障医保目录内特药的患者自付部分。随着惠民保产品的逐步成熟，其保障条款也朝着标准化的方向发展，病友应关注本地惠民保的最新情况并在合适时机积极投保。

- **慈善援助等其他形式：**慈善组织和企业也在积极探索多方共付模式，通过患者福利和慈善援助模式，解决患者支付能力上的“最后一公里”问题。

法布雷病友应该积极关注以上这些相关问题，了解中央和当地的指导政策，并通过合理途径向当地政府和医疗机构反映相关诉求，获得相关的支持，来解决最后一公里的落地问题。

病友故事 -2： 自强不息的少年法布雷病友

小伟是一名 15 岁的初中生，同家人生活在北方的一个小县城。他七岁的时候开始出现手脚疼痛的问题，直到十二岁的时候才在省会城市的医院确诊了法布雷病。这个坚强的少年可能是我们千万个罕见病未成年患者的缩影，在持续的病痛、家庭的变故和学业的压力下自强不息，也多了一份与同龄人相比的早熟。

小伟属于经典型法布雷病，儿童期就开始发病，他七岁的时候开始出现脚痛的症状，去镇上的医院以及当地市级医院就诊，都没有明确的诊断结果。小伟的神经痛之后变得越来越严重，有时候是每天不规律的发作，有时候是连续一两周持续疼痛，疼痛剧烈发作的时候甚至整个人都动弹不得。中间有一年由于疼痛难忍影响学业，小伟不得不休学一年。家人带着他几年间反反复复各地问诊，直到 2019 年小伟十二岁的时候，在省会城市医院的小儿神经科经过基因检测确诊，确诊后又经推荐去往北京儿童医院进一步就诊。小伟现在每半年去市医院进行一次肝功、神经和血常规的随访检查，每年也会去确诊的省会城市医院随访。由于家庭经济条件限制，小伟没有进行 ERT 的治疗，针对他的神经痛医生处方了卡马西平，小伟平常也会服用维生素和眼药水进行自我护理。

跟很多留守家庭的故事一样，小伟的父亲在他很小的时候由于车祸去世了，目前母亲在外打工，小伟日常由爷爷奶奶照顾。小伟的母亲为了获得一份更好的守护，不得不背井离乡常年在外地打工，每半年才能

回来一次。爷爷奶奶务农为生，年事已高身体条件也不好，爷爷常年下地干活腰伤严重，奶奶有高血压还发生过脑梗。全家的年收入在五万元左右，而小伟每年的医疗支出大概在五六千左右，目前没有接受任何政府救助和社会捐助。在 2022 年之前，法布雷病没有进入当地的医保覆盖范围内，尽管当时医生推荐了 ERT 的治疗方式，家人完全没有能力为小伟开展治疗。而且就算进了医保，患者家庭每年还需自付几万块费用，按照小伟全家五万元的家庭收入，以及家人的其他开支情况，是否为他进行 ERT 治疗是一个非常艰难的决定。

与疾病共处的几年间，小伟已经成长为一个非常独立和坚强的少年。由于母亲常年在外打工，爷爷奶奶文化水平不高，家人对法布雷病的了解有限，小伟实际上是全家对法布雷病和自身情况最了解的。他在休学期间，通过网上搜索加入了法布雷病友群，认识了当地的其他病友，也逐步了解到了更多关于法布雷病的疾病知识和医保政策。复学之后，小伟也非常珍惜来之不易的学习机会，现在的学习成绩非常好，名列全班甚至全年级的前几名。但是面对错综复杂的生活，小伟难免还是会有低潮期，母亲不在身边，爷爷奶奶也有代沟，他有时候会跟姑姑聊一聊心事，疏解一下少年的心事。

通过病友会，小伟最近获知了瑞普佳进入国家医保的事情，他很高兴。但这个好消息还没跟母亲以及爷爷奶奶分享，因为期待的同时也有些担心，小伟不确定当地医保能报销多少，自付的部分家庭是否能承受的起。随着 2022 年新年的到来，小伟又长大了一岁，他希望能早日用上 ERT 的治疗方法，不至于给家里带来更多经济负担，能让母亲打工之余更多时间回家看看，小小少年的未来也有了更多期待和计划。

4

法布雷病友组织和相关支持服务

很多法布雷病友是从加入病友会开始真正了解这个疾病，并从病友会中获取诊疗资源、患教活动、政策解读等及时有效的信息。病友之间的心理支持、互助活动也弥足珍贵，帮助很多病友走过了困难的至暗时刻。本章对法布雷病友会的发展历程和现状做简要介绍，协助病友了解和利用病友会的相关资源和协助。

一、中国法布雷病友会简介

1. 中国法布雷病友会简介

中国法布雷病友会（英文名称为 Fabry Community of China, 简称 FCoC，下文简称法布雷病友会）是由法布雷病友及家属自发成立的公益性、非营利性病友互助关爱组织。其目的是：

（1）促进社会和公众对法布雷群体的尊重与关注；

（2）促进医疗机构对法布雷的医学研究和治疗药物研发；

（3）为法布雷病友家庭提供平等互爱的交流平台，以及开展法布雷群体在医疗、康复等方面的自助互助服务。

活动方面，病友会为提高法布雷病友生存质量不定期组织法布雷病友见面会、中外医学研讨会等交流活动。

法布雷病友会于 2015 年正式成立，病友会联合发起人 7 人，执委 10 名，现任会长为黄铮汇先生。目前病友会有登记超过 500 位全国病友，并在全国主要地区通过当地的核心志愿者为本地患者提供资讯和支持。根据病友会的负责人介绍，我国法布雷病患者的人数应该远超过现有的登记人数。现有登记的病友是每个家系中的代表，家系中还有很多其他确诊病友、基因携带者以及很多未确诊的人群。

2. 病友会链接与联系方式

法布雷病友及家属有多个方式可以获得病友会的相关支持。首先是关注法布雷病友会的微信公众号，其中汇聚了病友会多年来汇总整理的知识资源。其次是加入

病友会的患者网上社群（QQ 群和微信群），包括全国的大群以及主要地区的网上社群，从社群中可以获得第一手的相关信息并与其他群友开展互助交流。法布雷病友会的微信公众号和联系方式如下：

- 微信公众号：fabrychina
- 全国新病友审核 QQ 群：471836877

经过 QQ 群的审核之后，会协助病友进入到当地的地方病友群。

二、法布雷病友会发展历程

虽然相关组织形式是正式成立于 2015 年，但实际上法布雷病友会的发展历程是最早从 2007 年就开始了。而在病友会发展的大部分过程中，主要成员都是在承担着日常工作压力以及身体状况欠佳的情况下，义务来为病友会出力，甚至早期参加活动的开销都是由个人自行承担的。这是大部分患者社群组织发展过程中都会遇到的困难，没有专职人员，没有稳定的资金，没有社工经验，但就是凭着对疾病苦难的深刻体验和共情心，以及为全国所有患者服务的责任感和担当，病友会的主要成员们从 2007 年开始互相扶持、薪火相传着坚持到了 2021 年。

以下是法布雷病友会的发展历史：

法布雷病友会发展历史

2007 缘起

- 法布雷病患者小章创建国内首个罕见病网站，并联系到最早确诊的一批法布雷病友，建立社群并组织了 2007 年第一次病友见面会。
- 小章联合病友一起积极推动医疗机构和药企对法布雷病的重视，包括诊断和治疗方案的优化，以及药物的引进和上市。
- 通过政协和人大提案建议等方式，小章多年致力于呼吁建立罕见病医疗保障制度和相关立法，也以“父母不能照顾你一辈子，但制度可以”的道理，召唤更多的罕见病患者共同参与。

2015 播种

- 法布雷病患者黄铮汇先生结识了蔻德罕见病中心黄如方主任，在黄主任鼓励和帮助下，开展病友会的正式组建工作。
- 病友会通过百度贴吧、微博、QQ 群等途径宣传法布雷病相关知识，并与 QQ 群中病友进行了逐一交流，建立了病友会成员审核制度。

2016 发芽

- 病友会的主要成员和初始架构逐渐稳定，发展执委 8 名，联系病友成员 200 余名。
- 黄会长积极奔走于各大医院、各类罕见病组织活动中，联络病友、学习组织建设经验。

2017 成长

- 病友会积极推动诊疗服务和能力提升，包括组织了北京肾脏专家义诊、上海法布雷集中会诊等线下活动，以及定期不定期的线上会议和培训；并在 2017 年推动国内首个医疗机构 Gb3 检测能力的建立。
- 同时积极推动病友会的能力建设，包括病友北京交流会，参加罕见病组织的能力培训，前往我国台湾地区与当地法布雷专家和法布雷协会交流互动，并推动了法布雷病友会公众号等线上渠道建立。

2018 发声

- 病友会成员多次发声国内、国际罕见病大型会议，国际法布雷网站收录中国法布雷病友会网址，国内罕见病会议法布雷专题的大幅增加。
- 与药企和政府多次沟通，推动特效药在国内的上市申请。

2019 期待

- 酶替代疗法在中国上市之际，中国法布雷病友会和蔻德罕见病中心联合在北京组办了中国第一届法布雷病友会，有包括法布雷领域专家、医药企业代表、罕见病基因检测机构、社会公益组织、患者组织及患者群体等近 100 人出席。

2020-2021 发芽

- 中国法布雷病友会和蔻德罕见病中心在南京联合主办了 2020 年第二届中国法布雷病友大会，翻译整理 2021 年法布雷国际专家会议的专家分享内容。
- 病友会持续呼吁推动将法布雷病纳入到多个地方医保和惠民保中，继而于 2021 年纳入到国家医保。

病友会背后的无名身影和他们的殷切希望

法布雷病友会从萌芽到茁壮，背后有很多人的默默支持与奉献，推动病友会的发展。这其中，有的是患者自己最了解疾病艰辛从而参与了病友会工作，有的是因为家属为家人主动请缨，也有其他患者组织的同道伸出援手。

小章：他 4 岁开始生病，2005 年 28 岁时才得到确诊，确诊前后病情已经开始恶化。他进行了肾移植还出现过多次感染，心脏也被累及出现左心室肥大和多次小中风。但就是这种情况下，他以一己之力推动了最早的病友会雏形，以及推动政府、医疗机构、药企等多方对法布雷病的关注。他由于确诊较晚，健康每况愈下，甚至导致后来肾功能丧失。他现在无法继续参与病友会的日常工作，但是还在紧密关注着法布雷病防治工作的进展。

> 小章：“我希望未来法布雷病诊疗体系能进一步加强，第一是早诊早治，加强基层宣传和培训，理顺转诊体系，让疑似患者能尽快开展酶活性和基因测试；第二是治疗应多学科联动，法布雷病是系统性问题，单学科治疗效果不好，现在情况是医生认知还不如患者。”

黄铮汇与黄如方：黄铮汇在 2015 年 40 多岁的时候才确诊。谈起自己能够参与服务法布雷病患者群体的工作，这一切要结缘于 2015 年的第四届中国罕见病高峰论坛。当时黄铮汇见到了大会的主办方，国内专注于罕见病领域工作的蔻德罕见病中

心的黄如方主任，基于自己与病友们的疾病经历，并在黄主任的鼓励与支持下，决心建立起病友会。黄铮汇提到在 2015 年病友会成立之初，大家的态度大多是消沉甚至逃避，在黄如方主任以及张巍大夫、孟岩大夫等罕见病专家的支持和鼓励下，病友会通过树立引进药物和进入医保等目标、病友互助逐步走出低谷，组织不断发展壮大。尤其是两位同姓黄的罕见病同道经常一起并肩作战，黄如方主任为法布雷病友会的可持续发展提出意见，也多次参与过筹办和主持中国法布雷病友大会。

黄铮汇："我希望未来能加强患者筛查和遗传干预。目前登记的法布雷病友只是一小部分，如果每个家系做三代筛查，肯定会发现大量的未确诊患者。我希望接下来能加强筛查，包括新生儿和高危患者的筛查，并做好家族遗传干预，避免更多的家庭悲剧出现。"

黄如方："我希望瑞普佳进入到国家医保后，能打通最后一公里的落地环节，让期盼用药多年的法布雷病友有药可用、用药可报。"

病友会其他成员：在病友会的其他主要成员中，还有很多故事和人物，尤其是有很多患者的家人也积极参与进来。有法布雷少年患者的父亲，他离开体制内的稳定工作下海创业，就为了给儿子筹备未来的药费，继而他把父子之爱转化为对群体患者的责任心，多方奔走呼吁把酶替代疗法纳入地方医保。有法布雷病患者的妻子，很多是婚后和产后才得知爱人的病情，她们怀着对另一半的爱意，有时还有对孩子的歉意，从一个家庭主妇的身份开始学习如何开展病友会工作，把病友会传递给她的支持和善意传递给更多病友。

他们的希望："我们希望法布雷病患者不再卑微，医保政策把最底层最脆弱的病友也救助起来，不要因为自费的部分再落下任何一个病友。我们希望城市之间差距能尽量拉平，解决基层患者的确诊、输注以及各种赠药、救助的繁琐手续问题。我们希望能给最脆弱的法布雷病患者群体更多关爱，例如肾衰竭患者和未成年人患者，给予他们更多经济上和心理上的支持。"

三、法布雷病友会的患者支持和服务工作

法布雷病友会通过多种形式向全国的法布雷病患者及其家属提供服务与支持，包括微信公众号、QQ/ 微信病友社群、线下活动（病友聚会、患教活动、年度法布雷病友大会）等形式。病友从中可以获取相关知识资源（例如疾病知识、医疗资源、政策解读、慈善资源），以及参与各种形式的病友互助（经验分享、心理支持、个案求助等）。

1. 法布雷病友会微信公众号

进入到病友会的微信公众号，病友可以看到有三个栏目：消息、视频和服务。其中“消息”顾名思义主要用于发布动态消息，供广大病友及时了解重要政策、活动以及相关资源的最新情况。“视频”和“服务”主要集中了病友会汇总整理的相关知识资源。“视频”栏目主要汇总了国内外专家关于法布雷病诊断、治疗和身心健康的相关讲座。“服务”中汇总了文字版和视频版的知识资源，其中比较重要的内容整理如下，供病友参考：

- **法布雷卫教手册（中国台湾版）**：该卫教手册由我国台湾法布雷病友协会组织编写出版，主要用于协助病友及其家属了解疾病知识、学习管理和控制病情、改善日常生活质量。建议确诊后的病友和家人仔细阅读该手册，学习日常养护事项，作为未来与疾病长期共存的第一课。

- **法布雷病患者生存调研报告**：2018 年病友会开展的患者生存调研，对病友的人口学情况、疾病情况、诊疗情况和经济负担等多方面进行了综合调查。

- **诊疗知识和相关药物介绍**：包括对《中国法布雷病诊疗专家共识（2021 年版）》的介绍，以及相关法布雷病治疗药物介绍，包括药物上市和保障政策、新药研发、对症治疗的药物（例如心脑血管疾病用药）的相关知识。

- **相关活动介绍**：罕见病社群和医疗界每年会举办相关的活动与研讨会。与法布雷病以及患者社群相关的活动有很多，例如有法布雷病友见面交流会、溶酶体疾病学术研讨会、罕见病患者组织培训会等。每年也有很多大型的峰会，例如中国罕

见病高峰论坛、中国罕见病大会以及罕见病合作交流会等。这些活动近年来很多是线上、线下同时开展并免费直播，法布雷病友可以通过参与这些活动，了解最新动态并获得更多的支持资源。

2.QQ/ 微信病友社群

通过建立全国和各主要地区的病友社群，法布雷病友会目前聚集了 500 多位确诊患者，并以他们为媒介带动和影响周边未加入社群的确诊病友或者未确诊的家系亲属。通过这些一个个线上社群，病友会力图从以下几个方面提供相关支持和服务：

患者登记注册和数据汇总 → 协助疾病管理和诊疗提升 → 保障政策解读和推动 → 病友互助

- **患者登记**：患者登记注册工作非常重要，是摸清患者信息和状况以及为患者提供支持和保障的基础。病友会成立以来与每一位加入社群的病友沟通交流并采集信息，形成了一个结构较为系统、信息较为全面的全国法布雷病友数据库。

- **协助疾病管理和诊疗提升**：病友会的社群从三个方面来协助病友提升法布雷病的管理和诊疗。第一，提倡病友之间的疾病知识和自我管理经验分享，通过具体的病友个案和在线及时沟通，为新病友排忧解难；（2）组织患教和免费义诊等活动，病友会通过与全国顶尖专家以及当地医院合作，定期开展患教活动，并不定期开展专科的义诊活动；（3）通过走访本地医疗机构，推动各地专家对法布雷病的重视程度及其诊疗能力的提升。

- **保障政策宣传与倡导**：一方面，通过各地的病友网络，为本地病友解读相应的医保政策、救助政策和慈善资源，确保病友享受应有的保障手段。另一方面，病友会也做了大量的沟通和推动工作，把各地病友的生存现状和用药保障诉求积极传达到当地相关政府，争取医保、民政等不同部门对法布雷病友的合理保障。

- **其他病友互助**：法布雷病友日常还有很多其他的需求，都可以在社群中发声并获得支持。例如很多法布雷病友过去由于很长一段时间无药可用而失去生活信心，也有很多病友家属尤其是未成年患者的父母会低沉失落，病友会邀请专业的心理导师与大家沟通，也提倡病友之间的心理支持和互助。

病友会负责人的引言

“我们从一开始建立病友会一直到现在，都坚持与每一位病友的一对一沟通，以及病友信息的注册登记，目前我们有超过 500 位病友的登记在册。这个工作非常重要，首先这是病友会的基础，我们只有了解了每位病友的情况，才能有针对性的提供帮助；其次病友的注册登记是开展各项临床研究和社会调研的基础，维护好才能协助医生和政府做好药物研究和政策制定。”

——病友会会长黄铮汇

“我们作为患者不只是被动的接受治疗和救济，应该积极主动的与政府部门沟通，协助他们了解我们的问题和需求，这样在制定保障政策的时候才能有针对性。这么多年我们一直坚持开展政策倡导工作，通过与医保、人大、政协等积极沟通，来推动法布雷病用药的问题。政府部门和人大、政协等都非常理解和支持我们的工作，我们也一直怀着一颗感恩之心。”

——病友会副会长张先生

“我们在病友互助方面做了很多努力，但由于资源有限，很多病友面临特别严重的困难，我们非常希望社会能伸出援手。第一是一部分肾病进展的患者，他们要常年透析，需要肾移植但费用非常高；第二是一部分未成年患者，他们还年轻还有很长的路，希望能筹集资金确保孩子们的治疗、教育与成长。”

——病友会山东负责人李先生

“我们一直在努力推动当地的法布雷病诊疗能力的提升。之前由于很多地区没有用药政策，专家的关注度肯定就会比较低，例如深圳的专家肯定就不如广州的兴趣度高。另外，一些中小城市的医院由于 ERT 费用高，受控费政策影响进药的动力也不高。我们就针对这些问题，积极去跟专家、医院和卫健委沟通，希望在 ERT 进入国家医保之后这些问题也随之能逐一解决。”

——病友会广东负责人邓坤华女士

5

感谢与寄语
致“我们”

法布雷病因基因缺陷所致，涉及多系统多脏器，呈慢性、进行性发展，虽然法布雷病患者看似与常人无异，但他们默默忍受着手足剧烈疼痛、眼膜浊斑、耳聋耳鸣、慢性肾病等生理变化上带来的痛苦，耗竭性的疾病进展更会让他们过早地面对生命的终点，心理上的煎熬是我们常人无法想象的。欣喜的是，我们国家、医护人员、病友们、社会各界都秉持着同一份信念，朝着同一个目标努力着，让小众罕见的法布雷病在我国能够实现病有所医、医有所保。

我们工作组访谈了多位辛勤坚持在法布雷病领域研究多年的专家们、病友们、社会各界人士，将他们的寄语汇集于此，希望让更多的法布雷病患者多一份信心，多一份坚持。

法布雷病临床专家致广大一线工作的白衣天使们：

作为患者们在求生路上的指路人，我们不能怀着猎奇的心态，依然要以认真、严谨、正确的态度去对待疾病，保护每一位患者的信息，用我们的医学知识去帮助患者正确的认识疾病，给予患者信心与鼓励，让患者与我们一起并肩作战，坚持定期治疗和随访，共同打赢疾病。

平时的我们也要多学习，多积累与法布雷病相关的知识，在门诊、查房的时候，我们多留一份心，发散思维去识别疾病，不让小众罕见的法布雷病轻易在我们的眼皮子底下错过，让患者错过最佳的治疗时机。

医学发展迅速，可治可维的法布雷病已并没有那么可怕，我们与法布雷病患者一样，要有信心、有热忱，有重视，共同去推动法布雷病诊疗的发展，为更多法布雷病患者群体带去生的希望。

法布雷病友致政策制定相关部门：

自 2020 年起，当我们面对新冠疫情这样的重大公共卫生事件时，国家的医疗保障制度成为了维护我们老百姓生命健康与安全的“压舱石”。但我们也能够想到如此巨大的费用支出，我们国家的医保基金同样也在面对巨大挑战。而即便如此，

此次医保谈判依然将维护参保人健康作为根本出发点，按照“尽力而为、量力而行”的要求，将高值罕见病药纳入谈判范围，并成功纳入目录。这是国家医疗保障局对于罕见病群体的关心、理解和尊重，对于工作勤勉负责、恪尽职守的体现。特别是医保局与药企之间的“灵魂砍价”，张劲妮代表在谈判过程中反复提到的 “每一个小群体都不应该被放弃”，既有着对于患者的温馨之情，又体现了国家共同富裕的责任之心。我们看见了国家医保局在谈判、议价过程中的巨大暖意与决心，让我们深深感动、感恩与感激。

法布雷病的患者，作为社会及人民的一份子，我们感恩、感激、感谢中央政府、国家医疗保障局始终心系于我们每一个患者，始终与我们站在一起，为每一位患者“病有所医、医有所药、药有所保”承担起应尽的职责。一枝一叶总关情，中国医保让我们感受到了理解、温暖、尊重与行动。在此，预祝中国医疗保障局未来的保障工作，越做越好！祝福所有辛勤的工作者生活幸福、美好！罕见病的医疗保障机制，越做越宽！再次表达最真挚地谢意，谢谢您们！

法布雷病友致制药企业：

作为自身使命的制药企业，为了来自中国患者的实际医疗需求，积极配合中国政府探索罕见病用药保障机制，积极承担企业社会责任，以患者为先提升患者用药的可及性和可负担性所做出的一切努力与付出，让人感动、感恩与感激。

作为罕见病患者，我们虽然欣喜地看到特效药物成功纳入医保目录，但依然有所担心。根据以往药品纳入目录分类管理的经验来看，罕见病药物或相对高值药物一般都将作为乙类药品，参保人需先行自付一定比例（各地方支付比例略有不同，10%-20% 不等）。而法布雷病大多数患者，几乎都有进展性多脏器疾病，大量患者及患者家庭本身年收入只有几万块钱，并已大量投入在医疗费用支出上。因此，我们殷切希望相关药企、险司和慈善组织能鼎力支持，继续提供相应的慈善支持、继续推动相关的用药商保政策、继续延续既往地方保障或惠民保，让真真正正地“1+N”的多层次医疗保障体系成为现实，让我们的每一个患者，对于用药保障感到安心、放心。

其次，法布雷病是 X 连锁显性遗传疾病，我们也期盼着制药企业能够积极开展患者筛查工作，使未确诊、被误诊漏诊、隐匿在其他疾病中不自知的患者真正得以确诊。同时，进一步组织开展各地方医生、医患交流座谈等活动，让更多的地方、医生对于法布雷病的诊断、治疗有更正确地认知，让中国所有的法布雷病患者得到应有的治疗。

致 谢

感谢李群先生、黄铮汇先生、郑蕊女士为本报告的撰写付出时间和精力。

感谢所有接受项目访谈的专家们，他们是陈楠教授、毛建华教授、孟岩博士、吴中一先生、俞蕾女士、张巍教授、张敏女士（按姓氏排序）。

感谢参与访谈和提供支持的病友及家属，他们是邓坤华女士、张亚非先生，以及其他不具名的病友及家属。

最后，感谢金健健先生对本研究项目工作的认可和支持。

参考文献

1.Akhtar MM，et al. Biophysical Reviews. 2018;10:1107-1119
2.Laney DA & Fernhoff PM-J Genet Couns-2008;17
3.Mehta et al. J Med Genet 2009;46:548-552
4.Spada M-Am J Hum Genet-2006;79
5. 董咚，等 . 2019 年中国法布雷病患者综合社会调查
6. 中国法布雷病和专家协作组，中国法布雷病诊疗专家共识（2021 年版），中华内科杂志，2021，60(4)：321-330

附 录

表 A: 参与本地调研的法布雷病患者（475 人）地理分布明细

现居地（省）	现居地（市 / 区）	患者人数（人）
安徽省	蚌埠市	2
安徽省	亳州市	5
安徽省	阜阳市	2
安徽省	合肥市	7
安徽省	淮南市	1
安徽省	六安市	2
安徽省	铜陵市	1
安徽省	宿州市	6
安徽省	宣城市	2
安徽省	宣州市	1
安徽省	本省市其他地区	1
北京市	海淀区	1
北京市	西城区	1
北京市	本省市其他地区	11
福建省	福州市	3
福建省	宁德市	1
福建省	泉州市	5
甘肃省	白银市	1
甘肃省	兰州市	1
甘肃省	张掖市	1
甘肃省	本省市其他地区	1

现居地（省）	现居地（市 / 区）	患者人数（人）
广东省	东莞市	2
广东省	广州市	4
广东省	惠州市	3
广东省	梅州市	1
广东省	汕尾市	1
广东省	深圳市	5
广东省	中山市	1
广西省	河池市	5
广西省	柳州市	1
广西省	南宁市	1
贵州省	贵阳市	5
贵州省	本省市其他地区	1
海南省	海口市	2
海南省	三亚市	1
河北省	保定市	4
河北省	沧州市	5
河北省	邯郸市	9
河北省	廊坊市	5
河北省	秦皇岛市	1
河北省	石家庄市	5
河北省	邢台市	5
河北省	本省市其他地区	1
河南省	焦作市	2
河南省	开封市	4
河南省	洛阳市	4

现居地（省）	现居地（市 / 区）	患者人数（人）
河南省	南阳市	1
河南省	平顶山市	6
河南省	濮阳市	6
河南省	商丘市	7
河南省	新乡市	2
河南省	信阳市	8
河南省	郑州市	2
河南省	周口市	5
河南省	本省市其他地区	2
黑龙江省	哈尔滨市	3
黑龙江省	鸡西市	3
黑龙江省	七台河市	1
黑龙江省	绥化市	2
湖北省	荆门市	2
湖北省	荆州市	2
湖北省	十堰市	3
湖北省	武汉市	7
湖北省	仙桃市	1
湖北省	本省市其他地区	1
湖南省	郴州市	3
湖南省	衡阳市	1
湖南省	怀化市	1
湖南省	娄底市	8
湖南省	邵阳市	4
湖南省	湘西土家族苗族自治州	7

现居地（省）	现居地（市 / 区）	患者人数（人）
湖南省	益阳市	2
湖南省	永州市	1
湖南省	长沙市	3
湖南省	株洲市	1
吉林省	四平市	1
吉林省	长春市	2
江苏省	常州市	2
江苏省	淮安市	1
江苏省	连云港市	3
江苏省	南京市	3
江苏省	南通市	1
江苏省	苏州市	3
江苏省	泰州市	3
江苏省	无锡市	1
江苏省	宿迁市	1
江苏省	徐州市	2
江苏省	盐城市	3
江苏省	镇江市	1
江苏省	本省市其他地区	2
江西省	抚州市	1
江西省	赣州市	3
江西省	吉安市	7
江西省	九江市	7
江西省	上饶市	10
江西省	宜春市	3

现居地（省）	现居地（市 / 区）	患者人数（人）
辽宁省	丹东市	1
辽宁省	葫芦岛市	1
辽宁省	沈阳市	4
内蒙古自治区	呼和浩特市	2
内蒙古自治区	呼伦贝尔市	2
内蒙古自治区	本省市其他地区	1
宁夏省	银川市	1
青海省	海南藏族自治州	3
山东省	滨州市	2
山东省	东营市	1
山东省	菏泽市	9
山东省	济宁市	4
山东省	聊城市	2
山东省	临沂市	4
山东省	青岛市	1
山东省	日照市	1
山东省	泰安市	3
山东省	潍坊市	6
山东省	烟台市	2
山东省	枣庄市	3
山东省	淄博市	2
山西省	大同市	6
山西省	晋中市	2
山西省	临汾市	3
山西省	吕梁市	4

现居地（省）	现居地（市 / 区）	患者人数（人）
山西省	太原市	2
山西省	忻州市	3
山西省	阳泉市	11
陕西省	渭南市	1
陕西省	西安市	11
陕西省	本省市其他地区	1
上海市	崇明区	1
上海市	金山区	2
上海市	闵行区	1
上海市	浦东新区	1
上海市	普陀区	1
上海市	徐汇区	1
上海市	杨浦区	1
上海市	本省市其他地区	21
四川省	巴中市	1
四川省	成都市	2
四川省	德阳市	2
四川省	乐山市	1
四川省	泸州市	1
四川省	眉山市	1
天津市	北辰区	1
天津市	滨海新区	1
天津市	武清区	1
天津市	本省市其他地区	1
西藏自治区	昌都地区	1

现居地（省）	现居地（市 / 区）	患者人数（人）
新疆维吾尔自治区	阿克苏地区	2
新疆维吾尔自治区	巴音郭楞蒙古自治州	2
新疆维吾尔自治区	克拉玛依市	2
新疆维吾尔自治区	塔城地区	3
新疆维吾尔自治区	乌鲁木齐市	3
云南省	迪庆州	1
云南省	昆明市	2
云南省	玉溪市	3
浙江省	杭州市	6
浙江省	湖州市	1
浙江省	金华市	2
浙江省	宁波市	3
浙江省	绍兴市	1
浙江省	台州市	1
浙江省	温州市	4
浙江省	本省市其他地区	2
重庆市	江津区	1
重庆市	沙坪坝区	1
重庆市	铜梁区	1
重庆市	永川区	1
重庆市	本省市其他地区	3

研究团队介绍

蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

蔻德罕见病中心（CORD） 成立于 2013 年，由黄如方先生发起成立，是一家专注于罕见病领域的非营利性组织。本中心致力于增进罕见病患者群体、罕见病组织、医学机构、医药企业和政府部门等各相关方的交流与合作，加强社会公众对罕见病的了解，提高患者的罕见病药物的可及性，推动罕见病科学研究和转化医学，开展罕见病领域国际交流合作，促进中国罕见病事业发展。

FABRY CHINA
中国法布雷病友会

中国法布雷病友会是由法布雷病患者及家属自发成立的公益性、非营利性病友互助关爱组织，其目的是促进社会和公众对法布雷群体的尊重与关注，促进医疗机构对法布雷的医学研究和治疗药物研发，同时为法布雷病患者家庭提供平等互爱的交流平台，为提高法布雷病患者生存质量不定期组织法布雷病患者见面会、中外医学研讨会等交流活动，开展法布雷群体在医疗、康复等方面的自助互助服务。

罕见病公共政策研究中心

Public Policy Research Center of Rare Disorders

罕见病公共政策研究中心（Public Policy Research Center of Rare Diseases) 由蔻德罕见病中心 (CORD) 于 2020 年发起，并联合上海市卫生和健康发展研究中心、天津大学药物科学与技术学院以及艾昆纬中国 (IQVIA) 共同成立，基于中国罕见病群体需求和行业发展需求，本中心致力于对中国罕见病公共政策领域开展学术研究，促进中国罕见病事业健康有序发展。

- 开展罕见病立法、药物可及性、创新产品和服务的卫生经济学、罕见病诊疗体系、医疗保障、药品供应和保障、患者生存状况及患者权益等方面的公共政策研究课题

- 为增加社会对罕见病问题的关注，提高罕见病药物的可及性，推动罕见病诊疗进步和提高患者的生存质量的政策制定和落地执行提供支持，促进中国罕见病事业发展

愿 景：每个罕见病患者都能享受有质量和有保障的医疗服务

邮 箱：research@cord.org.cn

蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

地址:北京市丰台区马家堡东路天路蓝图大厦5层5004室

电话:010-6750 0717

邮箱:public@cord.org.cn

www.raredisease.cn　www.cord.org.cn

北京 | 湖南 | 浙江 | 福建

扫码读懂
中国罕见病

每天一元钱,
加入罕友荟小额月捐计划

FABRY CHINA
中国法布雷病友会

邮箱:fabry_cn@126.com

QQ群: 471836877(患者前期审核群)

微信公众号: fabrychina

中国法布雷病友会

内部资料，仅供交流