

罕用药：听见你的声音

在中国有超过千万的罕见病患者，更多患者家庭面临的问题主要在于用不上药和用不起药

文 | 本刊记者 姚晓璐



编者按：2008年2月29日，欧洲罕见病组织（EURODIS）发起了第一届国际罕见病日。此后每年的2月最后一天被认定为国际罕见病日。随着罕见病逐渐被社会公众关注和重视，公众的目光也聚焦在了罕用药的市场与使用情况上，对此记者访问了中国罕见病发展中心（CORD）主任黄如方先生。



霍金可能是最幸运的罕见病患者之一了。这位英国著名的物理学家患有肌萎缩性侧索硬化症（ALS），即神经发生病变，无法支配肌肉，这类患者也被称为“渐冻人”。但凭借欧洲较健全的罕见病救治政策和他的坚强意志，霍金用他不健全的身体书写着精彩的人生。

不是每个“渐冻人”都有霍金的福分，也不是每个罕见病患者都

能得到有效的治疗。据统计，在中国有超过千万的罕见病患者，其中，80%的罕见病由遗传缺陷引起，50%的罕见病在出生或儿童期会发病，而仅有1%的罕见病拥有有效的治疗药物。更多患者家庭面临的问题主要在于用不上药和用不起药。

需要一个定义

根据世界卫生组织的定义，患病人数占总人口的0.65%~1%的疾

病，即可称为罕见病。但在不同的时间和地区，罕见病的界定标准会有所变化。世界各国根据自己国家的具体情况，对罕见病的认定标准有一定的差异。

美国规定认为，罕见病是指每年患病人数少于20万人（约占总人口的0.75%）或高于20万人但药物研制和生产无商业回报的疾病；日本则规定，罕见病为患病人数少于5万人（约占总人口的0.4%）的疾病；澳大利亚规定，罕见病是指每年患病人数少于2000人（约占总人口的<0.1%）的疾病；欧盟规定，罕见病是指患病率低于0.5%的疾病（患病人数相当于18.5万人）。另外，若罕见病患者人数超过了规定的标准，美国和欧盟对那些研发投入无商业回报的新药也授予罕用药资格，欧盟还强调此类疾病为严重的危及生命的退化性或慢性疾病。

遗憾的是，时至今日，我国大陆地区对于罕见病尚没有一个明确的官方定义。据悉，我国相关专家也曾对罕见病的定义进行过相关的讨论，当时的意见是“发病率为万分之一（指新生儿发病率）或患病率为50万分之一的疾病称为罕见病”。而我国罕见病发展中心则给出了一个更详细的罕见病定义的建议：罕见病，指影响人口数量较少的疾病。一般而言，是指疾病患病率在十万分之一以下，或者新生儿发病率在万分之一以下的疾病，或因特

殊情况，经过罕见病委员会审议认定，并经中央主管机关指定公告者。

由于没有一个明确的罕见病的界定，国内疾病种类与受累人群的数据未见报道。而相比欧美等发达地区药品政策对于罕见药的倾斜，国内在对罕见药政策的制定，包括对药物研发的激励、药物的准入、医保目录的覆盖等方面进程缓慢。

“精贵”的罕见药

罕见药其实还有一个更贴切的名字——孤儿药。因为病情罕见，患者数量小，因此药物寥寥可数。而药品生产企业基于经济利益的考量，也不愿意投入大量资金研发和生产这种利润率基本为零甚至倒贴的产品。

据中国罕见病发展中心（CORD）主任黄如方介绍，很多国外已经批准上市的罕见药由于各种原因在国内没有上市，这也造成了许多患者无法得到及时的药物治疗。

2000年至2010年，美国上市64种罕见药，中国仅有16种，其中有10种完全依赖进口，一种以进口为主。以白血病为例，美国在1983年至2009年上市的20种白血病用药中，只有11种在中国上市，平均上市时间比美国晚6.6年。截至去年，大陆上市的罕见药数目为130个，美国上市的罕见药已经达到了410个。

记者从中国罕见病网上了解到，由于疾病案例并不多，大部分罕见病都没有一个对症的药品。即使有了对症药品，但由于市场相对较小，价格也是高的惊人，一般的家庭根本无法负担。



Rare Disease Day®

“福布斯”排行榜曾统计出全世界最昂贵的9种药，其中大部分都是罕见药。以“世界上最昂贵的药物”而闻名的治疗阵发性夜间血红蛋白尿的Soliris为例，它使用一年的价格为409500美元。

而那些罕见病患者，虽然因为昂贵的药物倾家荡产，但是至少不会失去自己的生命。从某种意义上说，他们是幸运的。据黄如方介绍，多数罕见病本身就没有一个确定的治疗方法，所以找不到对应的适合的药品治疗。

期待你听见我的声音

我国部分地区已经建立了对罕见药的医保保障政策：有地区直接设立罕见病保障制度，如上海市民政、社保和红十字会共同出资建立罕见病专项基金；也有地区将罕见病纳入大病医保，如血友病已被纳入山东、江苏等多省重大疾病目录。

从政策上看，虽然中国某些地方已经出台了罕见病相关的政策，但目前还没有出台全国性的罕见病政策，我国在罕见药的医保保障上也显得捉襟见肘。2009年版国家基本药物目录共列入307种药品，其中能够用于罕见病治疗的仅有3种，

我国上市的130种罕见药中，进入国家医保目录的仅有57种，其中仅10种可以全额报销。对此，有业内专家建议，应当充分发挥医疗保障对医疗服务和药品费用的制约作用。

黄如方表示，保障罕见药的可及性，是保证患者基本权利的根本。他呼吁，建议国家药品审批部门开设对罕见药审批的绿色通道，加快国外已有罕见药的引进，以保证患者能够在国内买到药品；对已在国内上市的药品，建议加大罕见药的医保范围，降低药价，保证患者用的上药，用的起药。

近年来，随着业内专家呼声频频，国家对保障罕见病患者的基本权利愈加关注。2012年1月，国务院发改委发布的《国家药品安全“十二五”规划》中指出“鼓励罕见病用药和儿童适宜剂型研发”，这意味着罕见药的研发与生产已正式纳入国家药品规划范畴。而国家食品药品监督管理局也在2013年发布的文件中明确提出，要加快对罕见药的注册和审批流程，体现出国家对于罕见药的重视。

社会在进步，医疗科技在发展，更多的罕见病被越来越多的人所认知。对于并不罕见的疾病，医疗机构有相对成熟的治疗方法和医疗保障，而对罕见病与罕见药，我们期望能够有这样一部《罕见病及罕见药保障管理条例》的出台，尊重与重视这些少数人的权利；也期望有关部门不仅在听到罕见病患者的声音的同时，也能让患者听到政策的声音。■

（责任编辑：姚晓璐）