



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION



南开大学
Nankai University

Exploring Pathways
for Multi-level
Support of RareSkin Diseases

罕见皮肤病多层次保障 研究报告



北京病痛挑战公益基金会
南开大学卫生经济与医疗保障研究中心

联合出品



病痛挑战基金会

ILLNESS CHALLENGE FOUNDATION

FOUNDATION
ILLNESS CHALLENGE
病痛挑战基金会



著作权声明

本声明项下的作品（包括但不限于：讲演材料、文稿、音视频资料、文件、资料）的著作权，除另有说明外，属于北京病痛挑战公益基金会、南开大学卫生经济与医疗保障研究中心共同所有。未经许可，严禁以任何形式、在任何介质和/或以任何方式复制、存储、散发、传播、改编和/或演绎。如需使用本声明项下的作品，请与版权方联系。

取得使用作品的许可且应遵守以下规则：

- (1) 作品仅可用于公益目的或内部学习、研究目的；
- (2) 不得转让、不得再许可第三人使用；
- (3) 如果需要对作品进行改编、演绎的，改编和/或演绎后的衍生作品的内容应取得原作者的同意；
- (4) 版权方及作品作者不对作品内容的适用性做出任何保证。

摘要

在罕见病大家庭中，罕见皮肤病是较为特殊的一类。根据我国目前已经公布的《第一批罕见病目录》、《第二批罕见病目录》，有包括系统性硬化症、白化症、遗传性血管性水肿、大疱性表皮松解症、泛发性脓疱型银屑病、天疱疮、神经纤维瘤等10余种和皮肤相关的罕见病。然而，有些罕见皮肤病并不在我国已经公布的《罕见病目录》当中，却同样罕见，如着色性干皮病、遗传性鱼鳞病、残毁性掌跖角化症、Netherton综合征等，可见罕见皮肤病并非小众。

由于我国人口基数较大，罕见皮肤病患者总量并不少；但大多数临床医师对罕见皮肤病认识不足，医疗资源及诊断技术有限，导致很多罕见皮肤病患者由于错误或延误诊断，不恰当的治疗和欠完善的医疗护理忍受着不必要的痛苦。同时，只有极少部分罕见皮肤病有特效药，而高昂的治疗费用导致罕见皮肤病患者家庭经济负担加重，引发贫困，影响家庭生活质量。而对于大部分没有特效药的罕见皮肤病而言，主要的治疗方式仍是基于控制症状的对症治疗，患者通常需终身治疗缓解疾病。

《罕见皮肤病多层次保障研究报告》（以下简称《报告》）分为六个章节。通过对美国、东亚部分国家的罕见皮肤病分类进行梳理，同时结合我国罕见皮肤病群体状况，选取了包括遗传性大疱性表皮松解症、天疱疮、类天疱疮、先天性鱼鳞病、泛发性脓疱型银屑病、及着色性干皮病等6种¹罕见皮肤病进行考察，了解这些患者的生活现状和经济负担情况。此次调研共回收有效问卷531份，所有受访者2022年直接医疗支出占收入的比例为35%，其中有18.6%的受访者2022年直接医疗支出大于家庭年度总收入，有42.6%的受访者在2022年直接医疗支出大于家庭年度总收入的40%，发生灾难性医疗支出。而且，在参加基本医保的情况下，患者和家庭的自付/自费的比例仍然很高，超过90%（表2-2）。罕见皮肤病患者的医疗负担直接影响了患者的治疗选择和生活质量。

如何通过多层次保障减轻患者的治疗负担就成为讨论的焦点。课题组对不同单病种皮肤病治疗方案进行“医保+商保”模拟测算，以泛发性脓疱型银屑病的特效药佩索利单抗为例，目前该药品仍未进入我国医保目录，患者用药需自费。如果该药品能够纳入医保，按照目前的市场价计算，在医保报销75%的情况下，叠加普惠险理赔报销，部分地区的患者自付比例最低可以达到12.89%（表4-24）。可见，以“医保+商保”为主体的多层次保障体系一旦开始运作，便能大大减轻患者的治疗负担，从而改善患者的生存状况。

《报告》还通过对医保和普惠险的准入机制进行探索，尤其是提出对普惠险罕见病特药的遴选机制，包括药品（耗材）目录的确定，药品遴选原则（MCDA）和配套机制（风险分担协议）。通过更科学合理的准入机制降低普惠险纳入罕见病特药（耗材）的基金安全风险和负面影响。最后针对不同罕见皮肤病治疗面临的主要挑战，《报告》给出三条建议：（1）准入基础：打通“药监+医保”，药品全生命周期（临床-上市-支付）管理体系政策壁垒；（2）保障路径：打造“医保+商保”为主体，多元创新的筹资和支付手段；（2）多元共建：鼓励“市场+社会”主动参与，动员更多社会力量关注支付难题。

希望通过这份《报告》将罕见皮肤病的支付保障问题系统性的进行呈现，从而引起更多的关注和讨论，并有更多的利益相关方共同参与寻求解决方案。

¹ 由于天疱疮和类天疱疮患者群体面临的治疗和用药情况相类似，故而在文中合并进行讨论。

目录

第一章 概述

一、研究问题的提出	5
二、罕见皮肤病的定义、分类及研究范围的确定	7
1. 遗传性大疱性表皮松解症 (Hereditary epidermolysis bullosa, EB)	10
2. 天疱疮、类天疱疮 (Pemphigus & Pemphigoid)	10
3. 先天性鱼鳞病 (Congenital ichthyosis)	10
4. 泛发性脓疱型银屑病 (Generalized pustular psoriasis, GPP)	11
5. 着色性干皮病 (Xeroderma pigmentosum)	11

第二章 我国罕见皮肤病社群现状及主要经济负担状况

一、调研目的	14
二、研究对象与方法	14
三、结果与分析	14
1. 研究对象的基本情况	14
2. 各病种群体的样本特征	17
4. 罕见皮肤病患者的主观疾病负担情况	28
四、小结	31

第三章 构建罕见皮肤病多层次保障——需求多样性的视角

一、我国多层次医疗保障体系的构建	33
1. 构建罕见病多层次医疗保障体系的探索及路径	33
2. 各参与主体参与多层次保障的功能、角色及可行性	33
二、不同疾病群体其治疗经济负担特点不同	37
1. 有“特效药”可医，但没有相应罕见皮肤病适应症，医保不覆盖，治疗经济压力大	37
2. 无“特效药”可医，疾病日常治疗护理经济负担沉重	39
三、构建罕见皮肤病多层次保障的难点	40
1. 难点一：创新医药企业罕见病药品增加适应症动力不足	40
2. 难点二：罕见病药品（耗材）医保准入和评价规则有待进一步完善	40

3. 难点三：普惠险发展的可持续性 & 罕见病药品保障的不确定性	41
----------------------------------	----

第四章 不同制度环境下的罕见皮肤病保障路径及可行性

一、基本医疗保险对罕见皮肤病治疗用药的保障功能分析	44
二、商业健康保险对罕见皮肤病治疗用药的保障功能分析（以普惠险为例）	47
1. 普惠险对罕见皮肤病的保障程度测算	47
2. 普惠险对罕见皮肤病的保障成本分析	58
三、“医保+商保”多层次对罕见皮肤病治疗用药的保障功能分析	62

第五章 罕见皮肤病治疗药品（耗材）“医保+商保”准入机制探索

一、基本医疗保险与药品（耗材）准入规则	65
1. 基本医疗保险药品准入机制	65
2. 医疗机构药品评价、遴选与管理机制	65
二、普惠险罕见病特药遴选机制	66
1. 普惠险有关罕见病药品（医用耗材）目录的确定	66
2. 普惠险罕见病药品遴选原则及机制	67
3. 普惠险罕见病药品遴选配套措施——风险分担协议	68

第六章 建议

一、准入基础——打通“药监+医保”，药品全生命周期（临床-上市-支付）管理体系政策壁垒	71
二、保障路径——打造“医保+商保”为主体，多元创新的筹资和支付手段	72
三、多元共建——鼓励“市场+社会”主动参与，动员更多社会力量关注支付难题	72



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION



南开大学
Nankai University

第一章 概述

健康中国
一个都不能少

Healthy China
Leave No One Behind

第一章 概述

一、研究问题的提出

罕见病 (Rare disease), 又称“孤儿病”(Orphan disease), 是指那些患病率极低的疾病。虽然每种罕见病的确切患病率标准可能有所不同, 但通常, 罕见病的患病率在一定的地理区域内应低于每 2,000 人中的 1 例²。由于罕见病的种类繁多, 全球范围内可能有数千种不同的罕见病。由于疾病发生率不断变化、同一种疾病在不同的国家和地区具有不同的发病率, 因此罕见病的定义在不同国家有所差异。美国将罕见病定义为影响少于 20 万美国人口的疾病³; 欧盟对罕见病的定义是欧盟地区内患病率低于 1/2000 的慢性、渐进性且危及生命的疾病⁴; 日本对于罕见病的法律定义为在日本患者数低于 5 万人, 或患病率低于 1/2500 的疾病⁵。

中国目前尚无明确的罕见病法律释义。2010 年, 中华医学会医学遗传学分会在上海举办的中国罕见病定义专家研讨会上, 曾有与会专家建议将中国的罕见病定义为患病率小于 1/500000 或新生儿发病率小于 1/10000 的疾病⁶。2018 年 5 月, 国家五部门联合公布《第一批罕见病目录》⁷, 其中收录了 121 种罕见病, 这是我国首次以疾病目录的形式界定罕见病。时隔五年后, 在 2023 年 9 月 20 日, 国家卫健委等多部门再次公布了《第二批罕见病目录》。至此, 我国的罕见病目录共收录了 207 种罕见病。

在罕见病大家庭中, 罕见皮肤病是较为特殊的一类。根据我国目前已经公布的《第一批罕见病目录》、《第二批罕见病目录》, 有包括系统性硬化症、白化症、遗传性血管性水肿、大疱性表皮松解症、泛发性脓疱型银屑病、天疱疮、神经纤维瘤等 10 余种和皮肤相关的罕见病。然而, 有些罕见皮肤病并不在我国已经公布的《罕见病目录》当中, 却同样罕见, 如着色性干皮病、遗传性鱼鳞病、残毁性掌跖角化症、Netherton 综合征等, 可见罕见皮肤病并非小众。

罕见皮肤病在诊断、治疗、保障、社会融入等方面面临诸多障碍, 给患者带来了巨大的身体、情感和社会负担。皮肤科是世界上罕见疾病最多的专科之一, 有数百种种差异非常大的罕见疾病⁸; 且相当比例的罕见皮肤病是由遗传因素导致的, 会导致患者多系统受累。由于我国人口基数较大, 罕见皮肤病患者总量并不少; 但大多数临床医师对罕见皮肤病认识不足, 医疗资源及诊断技术有限, 导致很多罕见皮肤病患者由于错误或延误诊断, 不恰当的治疗和欠完善的医疗护理忍受着不必要的痛苦。

目前, 只有极少部分罕见皮肤病有特效药, 而这部分特效药由于研发成本高、周期长, 往往价格较高; 高昂的治疗费用导致罕见皮肤病患者家庭经济负担加重, 引发贫困, 影响家庭生活质量。因此解决罕见皮肤病高值药支付问题对于减轻疾病负担, 提高生活质量至关重要。而对于大部分没有特效药的罕

² 王琳等, 中国罕见病定义研究报告 (2021)

³ Rare Diseases at FDA, <https://www.fda.gov/patients/rare-diseases-fda>

⁴ Council of the European Union & European Parliament. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on Orphan Medicinal Products [A/OL].(1999-12-16) <https://op.europa.eu/en/publication-detail/-/publication/445bbed6-7603-4f78-9c4a-1bae3b60465c>

⁵ Ministry of Health Labour and Welfare of Japan. Overview of Orphan Drug/Medical Device Designation System [EB/OL]. (2009) https://www.mhlw.go.jp/english/policy/health-medical/pharmaceuticals/orphan_drug.html

⁶ 马端, 李定国, 张学, et al. 中国罕见病防治的机遇与挑战 [J]. 中国循证儿科杂志, 2011, 6(2): 81.

⁷ 国家卫生健康委员会. 关于公布第一批罕见病目录的通知: 国卫医发〔2018〕10 号 [A/OL].(2018-05-11)[2019-02-18]:

⁸ Visible Diseases of the skin – Press conference on November 30th, 2021 <https://www.pierre-fabre.com/zh-cn/xinwen-gao/guojianjianjibingri>

见皮肤病而言，主要的治疗方式仍是基于控制症状的对症治疗。患者通常需终身治疗缓解疾病。此外，罕见皮肤病患者的治疗需求不仅包括皮肤损伤，还包括辨别和处理由于长期用药的副作用导致的并发症，例如使用激素导致的骨质疏松，已经出现或可能出现的常见合并症，例如恶性肿瘤、心血管和代谢疾病以及心理疾病等等。

总体来看，罕见性遗传性皮肤病的治疗非常困难，药物治疗在部分罕见性遗传性疾病中可获得一定疗效。美国FDA已经批准了Scenesse（阿法诺肽 afamelanotide）用于有皮肤光损伤病史的EPP成人患者；用于治疗泛发性脓疱型银屑病发作的治疗药物佩索利单抗（Spesolimab）也获得了FDA的批准，同时也通过我国国家药品监督管理局药品审评中心(CDE)的优先审评审批通道在我国成功上市。在临床上，mTOR 抑制剂治疗结节性硬化症取得了一定疗效；血源性C1-INH和重组人C1-INH进行遗传性血管性水肿的治疗可获得一定效果；生物制剂在家族性化脓性汗腺炎中可获得一定疗效等。这些药品和有效治疗手段一旦在我国引进上市，可以极大改善我国的罕见皮肤病患者“无药可医”的艰难处境。

可见，和一些高值药罕见病患者一样，罕见皮肤病患者也面临药品治疗的支付难题。根据中国罕见病联盟开展的《2020中国罕见病综合社会调研》的数据来看，5种与皮肤相关的罕见病在缺少特效药和有效治疗方案的情况下，患者的医疗负担仍旧沉重（见表1-1）。在罕见皮肤病的特效药及创新疗法上市之后，患者面临的支付难题会更加直接。尤其是在上市后到纳入医保前的一段时间，可以通过怎样的制度设计和支付手段进一步提升患者的用药可及性，是摆在患者和患者家庭、医保、企业等利益相关方面前共同的难题。

表1-1：5种常见罕见皮肤病年平均治疗费用开支（2018年） 单位：元

病种	医疗相关直接费用	与医疗相关非医疗费用	可报销费用	个人自付金额
白化病	8285.54	3523.69	706.68	11102.57
结节性硬化症	50671.76	22258.49	6709.13	66221.11
朗格汉斯细胞组织细胞增生症	101859.49	42325.7	37818.14	106367.05
遗传性大疱性表皮松解症	35966.29	21187.61	5439.25	51714.65
硬皮病	38014.76	11573.7	6389.66	43198.79

另一方面，罕见皮肤病患者的照护者通常是他们的家属。由于罕见皮肤病的照料和护理通常需要付出大量时间和精力，导致患者及患者家属长期处于紧张、焦虑之中，影响家庭成员心理健康，甚至导致家庭功能丧失，家庭解体。由于公众对罕见皮肤病的认知程度较低，导致罕见皮肤病患者及家属因其外在特征与众不同而受到周围社会大众的误解、歧视，严重影响患者的社会融入，也对罕见皮肤病患者和家属造成负面的心理影响。由于疾病治疗的需求，很多罕见皮肤病患者需要频繁就医，对其受教育和就业造成障碍。

尽管有些罕见皮肤病获得了社会一定程度的关注，有一定的媒体曝光度。然而，我国的研究者们却较少将目光聚焦在这一群体，所面对的诊疗困境和经济负担等问题也较少被提及。深入发掘罕见皮肤病群体的生存状况，呈现罕见皮肤病群体特殊的支付保障难题，就显得尤为重要。

二、罕见皮肤病的定义、分类及研究范围的确定

世界范围内尚无统一的罕见皮肤病的定义。2020年出版的《罕见病学》中将罕见皮肤病分成三大类：罕见的代谢性皮肤病、罕见的遗传性皮肤病和罕见的皮肤肿瘤⁹。欧洲最大的罕见病网站ORPHANET将罕见皮肤病分为“罕见皮肤病 (Rare skin diseases)”及“罕见遗传性皮肤病 (Rare genetic skin disease)”两大类，前者又细分为包含“代谢性疾病伴皮肤受累 (Metabolic disease with skin involvement)”、“皮肤色素沉着异常 (Pigmentation anomaly of the skin)”等17小类，后者细分为包含“遗传性自体炎症综合征伴皮肤受累 (Genetic autoinflammatory syndrome with skin involvement)”、“遗传性皮肤病 (Genetic dermis disorder)”等14小类¹⁰，所覆盖的总病种数量超过八百种。根据美国国立卫生研究院 (NIH) 遗传与罕见疾病信息中心 (GARD) 的数据库显示，大约有530余种罕见病被归类为罕见皮肤疾病。根据国际疾病分类ICD-10分类标准，目前已知皮肤类的罕见病450余种，可分为角化性遗传病、皮肤色素异常性遗传病、代谢类遗传病、自体免疫性遗传病以及皮肤肿瘤等¹¹。有中国台湾的研究者通过对ORPHANET和GARD中皮肤类疾病进行整合，建立了共涵盖891种罕见皮肤病的罕见皮肤病数据库 (Rare skin disease database, RSDB)¹²。

在东亚地区，由于患者所罹患的疾病必须被相关部门认定为“罕见”才能享受相应的卫生福利保障政策¹³，所以被各国政府认定为“罕见皮肤病”的病种数量远远少于ICD-10、ORPHANET和GARD所包括的数百种。在日本，在最新的“指定难病”清单的338种疾病中，被分类为“皮肤·结缔组织疾病”的共有12种，包括神经纤维瘤、天疱疮、大疱性表皮松解症、泛发性脓疱型银屑病、Stevens-Johnson综合征、中毒性表皮坏死松解症、着色性干皮病、先天性鱼鳞病、家族性良性慢性天疱疮、类天疱疮（包括获得性大疱性表皮松解症），后天性单纯性促泌汗神经功能障碍，弹力纤维性假黄瘤¹⁴。在韩国，根据韩国疾病管理厅 (KDCA) 公示的1165类疾病中，被分类为“皮肤·结缔组织疾病”的共有7种，包括寻常型天疱疮、落叶型天疱疮、大疱性类天疱疮、瘢痕性类天疱疮、良性黏膜类天疱疮、获得性大疱性表皮松解症、严重化脓性汗腺炎¹⁵。在中国台湾地区，根据台湾卫生福利部国民健康署公告的罕见疾病名单，被分类为“皮肤病变”的疾病共有12种，包括遗传性大疱性表皮松解症，板层状鱼鳞病，火棉胶婴儿，斑色鱼鳞癣，先天性大疱性鱼鳞病样红皮病，色素失禁症，外胚层发育不良，家族性掌跖角化过度，假性毛囊角化不良病，先天性角化不良综合征，Unna-Throst型非表皮分解掌跖角化症，鱼鳞病样红皮病异型¹⁶。

三、研究所关注病种的主要特征

中国大陆地区同样缺少官方的“罕见皮肤病”清单。通过统合整理其他东亚国家和地区的罕见皮肤病病种，并结合我国《第一批罕见病目录》和《第二批罕见病目录》中收录的罕见皮肤病病种，综合疾病特征和患者群体可触及性，本研究将讨论的罕见皮肤病聚焦在以下五类（六种）疾病：1. 遗传性大疱性

⁹ 张抒扬 赵玉沛等.《罕见病学》[M]. 人民卫生出版社, 2020:410.

¹⁰ https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Classif.php?Ing=EN&data_id=156&Disease_Disease_Classif_diseaseGroup=rare-skin-diseases&Disease_Disease_Classif_diseaseType=Pat&PatId=10485&search=Disease_Classif_Simple&new=1

¹¹ 张学军.罕见性遗传性皮肤病的研究现状及展望[J].皮肤科学通报,2020,37(01):1-5.

¹² <https://rsdb.cmdm.tw>

¹³ 无声的苦难：亚太地区罕见病的认知与管理评估

¹⁴ <https://www.nanbyou.or.jp/entry/5480#11>

¹⁵ <https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp/ph/rdiz/selectRdizInfList.do?menu=A0100>

¹⁶ <https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=596&pid=1065>

表1-2: Orphanet对罕见皮肤病的分类

Rare Skin Diseases		Rare Genetic Skin Disease	
Autoimmune disease with skin involvement	有皮肤受累的自身免疫性疾病	Genetic autoinflammatory syndrome with skin involvement	有皮肤受累的遗传性自体炎症综合征
Dermis disorder	真皮层疾病	Genetic dermis disorder	遗传性真皮层疾病
Epidermal appendage anomaly	表皮附件异常	Genetic epidermal appendage anomaly	遗传性表皮附件异常
Epidermal disease	表皮疾病	Genetic epidermal disorder	遗传性表皮疾病
Immune deficiency with skin involvement	免疫缺陷伴有皮肤受累	Genetic immune deficiency with skin involvement	遗传性免疫缺陷伴皮肤受累
Metabolic disease with skin involvement	代谢性疾病伴有皮肤受累	Genetic photodermatosis	遗传性光照性皮肤病
Other acquired skin disease	其他获得性皮肤病	Genetic pigmentation anomaly of the skin	遗传性皮肤色素沉着异常
Pigmentation anomaly of the skin	皮肤色素沉着异常	Genetic skin tumor or hamartoma	遗传性皮肤肿瘤或错构瘤
Premature aging	过早衰老	Genetic subcutaneous tissue disorder	遗传性皮下组织紊乱
Primary lymphedema	原发性淋巴水肿	Genetic urticaria	遗传性荨麻疹
Rare photodermatosis	罕见的光化性皮肤病	Metabolic disease with skin involvement	有皮肤受累的代谢性疾病
Rare skin tumor or hamartoma	罕见的皮肤肿瘤或错构瘤	Premature aging	过早衰老
Rare urticaria	罕见的荨麻疹	Primary lymphedema	原发性淋巴水肿
Subcutaneous tissue disease	皮下组织疾病	Unclassified genetic skin disorder	未分类的遗传性皮肤病
Systemic disease with skin involvement	有皮肤受累的系统性疾病		
Toxic dermatosis	中毒性皮肤病		
Unclassified genetic skin disorder	未分类的遗传性皮肤病		

表1-3：日本、韩国、中国台湾目录内罕见皮肤病种及其对应ICD10分类情况

分类ICD10	目录内疾病名称	对应ICD10代码	目录国家/地区	
Q80 先天性鱼鳞癣	層狀魚鱗癬（自體隱性遺傳型）	Q80.2	中国台湾	
	膠膜兒	Q80.2	中国台湾	
	斑色魚鱗癬	Q80.4	中国台湾	
	Netherton症候群	Q80.3	中国台湾	
	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症（表皮鬆解性角化過度症）	Q80.3	中国台湾	
	先天性魚鱗癬	Q80.0-4,8-9	日本	
Q81 大疱性表皮松解	大疱性表皮松解症	Q81.0-2,8-9	日本	
	遺傳性表皮分解性水皰症	Q81.0-2,8-9	中国台湾	
Q00-Q99 先天性畸形、变形和染色体异常	色素性乾皮症	Q82.1	日本	
	色素失調症	Q82.3	中国台湾	
	外胚層增生不良症	Q82.4	中国台湾	
	Meleda島病	Q82.8	中国台湾	
	Q82 皮肤的其它先天性畸形	Darier氏症（毛囊角化病）	Q82.8	中国台湾
		先天性角化不全症	Q82.8	中国台湾
		皮膚過度角化症雅司病	Q82.8	中国台湾
		彈性線維性仮性黄色腫	Q82.8	日本
		家族性良性慢性天疱瘡	Q82.8	日本
	Q85 错构瘤 NEC	神經線維腫症	Q85.0	日本
L00-L99 皮肤和皮下组织疾病	L10 天疱瘡	天疱瘡	L10.0-5, L10.8-9	日本、韩国
	L12 类天疱瘡	類天疱瘡（後天性表皮水皰症を含む。）	L12.0-3, L12.8-9	日本、韩国
	L40 牛皮癬	膿疱性乾癬（汎発型）	L40.1	日本
	L51 多形红斑	スティーヴンス・ジョンソン症候群	L51.1	日本
		中毒性表皮壞死症	L51.2	日本
	L73 其它毛囊疾病	化脓性汗腺炎	L73.2	韩国
	L74 汗腺疾病	特發性後天性全身性無汗症	L74.4	日本

表皮松解症、2. 天疱疮和类天疱疮、3. 先天性鱼鳞病（火棉胶婴儿）、4. 泛发性脓疱型银屑病、5. 着色性干皮病。这里讨论的是以皮肤表现为主的罕见皮肤病，还有更多是以系统表现为主，兼具特征性皮肤表现的罕见病未能涵盖在本次报告的讨论范畴。

1. 遗传性大疱性表皮松解症（Hereditary epidermolysis bullosa, EB）

遗传性大疱性表皮松解症（Hereditary epidermolysis bullosa）是一种遗传性的、疼痛的、毁容的先天性大疱性皮肤疾病，在中国官方发布的《第一批罕见病目录》中列第39号。遗传性大疱性表皮松解症包含30多种表型或基因型不同的种类，主要包括单纯型（EBS），交界型（JEB），营养不良型（DEB）和金德勒综合征四种；其共同特点包括皮肤脆性增加和创伤后水疱形成。遗传性大疱性表皮松解症各种类型和亚型都较为罕见，发病率约为0.4-5/100000人。遗传性大疱性表皮松解症主要发生在婴幼儿期，症状包括易起水疱、搓破后易形成溃疡，伴有持续性疼痛和愈合延迟，严重影响患者的生活质量。该病的遗传模式复杂多样，包括常染色体显性遗传、常染色体隐性遗传和X连锁遗传等。诱发因素可能包括摩擦、轻微外伤和热度等。早期诊断和综合治疗对于患者的管理至关重要，以减轻症状、促进愈合和提高生活质量。尽管目前尚无根治方法，但通过综合治疗措施，可以帮助患者减轻痛苦和并发症的发生。针对遗传性大疱性表皮松解症患者的止痛止痛药如盐酸西替利嗪片、普瑞巴林已纳入医保报销范围。但是质量好、舒适度高的敷料如美皮康、优妥、保愈美等目前还未纳入医保，需要通过患者组织团购或者自行寻找途径购买；由于需要长期使用且用量较大，患者负担较重。

2. 天疱疮、类天疱疮（Pemphigus & Pemphigoid）

天疱疮（Pemphigus）是一种自身免疫性的罕见皮肤疾病，收录在我国《第二批罕见病目录》第58号。其病程持续较长，疼痛且容易导致毁容，给患者带来严重的身体和心理负担。据统计，天疱疮的患病率为0.5-3.2/100000人，中年和老年人较易受影响。该疾病主要由免疫系统攻击皮肤和黏膜细胞间的结合蛋白引起，导致皮肤和黏膜出现大疱、水疱和溃疡等症状。我国传统上将天疱疮分为四型：即寻常型、增殖型、落叶型和红斑型。临床表现因患者和病程不同而异，但常见的症状包括口腔溃疡、皮肤水疱和糜烂等。类天疱疮（Pemphigoid）与天疱疮接近，也是一种自身免疫性的罕见皮肤疾病。类天疱疮主要包括大疱性类天疱疮（Bullous pemphigoid）、黏膜类天疱疮（Mucous membrane pemphigoid）等。类天疱疮好发于老年人，年发病率约为0.6-1.3/100000人，确切治病原因尚不清楚。类天疱疮表现多样，大疱性类天疱疮患者常于四肢、躯干、腋下和腹股沟出现水肿性红斑，伴有明显瘙痒、紧张性水疱和糜烂，约20%的患者会出现口腔溃疡、糜烂等黏膜受累症状。黏膜类天疱疮主要在眼和口腔黏膜引起水疱和糜烂，但也可能影响咽、喉、食管、鼻腔、外阴和肛周黏膜。糜烂后上皮化可能会留下疤痕。天疱疮和类天疱疮的确切病因尚不明确，但遗传和环境因素可能起到一定作用。早期的诊断和治疗对于减轻症状、控制病情进展和提高生活质量至关重要。尽管天疱疮、类天疱疮的治疗仍具有挑战性，但积极的管理策略可以改善患者的症状和预后。治疗方案通常包括免疫抑制剂、糖皮质激素和其他免疫调节药物。天疱疮、类天疱疮患者常用药如醋酸泼尼松片、甲泼尼龙片在医保名录中且有适用症可以报销；外用激素软膏糠酸莫米松、卤米松、免疫抑制剂治疗如硫唑嘌呤、环孢素；CD20单抗（如利妥昔单抗）、抗IgE单抗（奥马珠单抗）、度普利尤单抗等特效药对于天疱疮和类天疱疮疾病有显著治疗效果，但在我国医保目录中均没有天疱疮适应症，需要自费。静脉注射免疫球蛋白也常在天疱疮、类天疱疮的治疗中使用，目前也需要患者自费负担。

3. 先天性鱼鳞病（Congenital ichthyosis）

先天性鱼鳞病（Congenital ichthyosis）是一组不同程度鱼鳞样脱皮并伴有皮肤粗糙、干燥的角化障碍性皮肤病，根据遗传方式的不同，大约可分为常染色体显性遗传的鱼鳞病、常染色体隐性遗传的鱼

鳞病、X 连锁显性遗传的鱼鳞病、X 连锁隐性遗传的鱼鳞病等。其中，火棉胶婴儿（Collodion baby）是一种不同亚型先天性鱼鳞病早期的共同表现，以后呈不同的临床表现过程。该疾病影响新生儿的角质细胞发育，导致皮肤异常干燥、厚实和有裂缝，形成类似火棉胶一样的外观。火棉胶婴儿患者的皮肤无法提供正常的保护功能，容易受感染和水分丧失。这种疾病通常在出生时就能被观察到，患儿的皮肤出现严重的角质增生，造成面部和身体的畸形。火棉胶婴儿的患病率非常低，约为0.3-1/100000人。目前，该疾病的治疗主要是通过保湿、软化角质、预防感染和维持水盐平衡来缓解症状。火棉胶婴儿的管理需要多学科的团队协作，包括皮肤科医生、儿科医生和其他专业人员，以提供综合的护理和支持。鱼鳞病患者常用药包括西替利嗪、富马酸酮替芬片、氯雷他定、维A酸片、阿维a胶囊等口服药和常见的维A酸乳膏、尿素维E乳膏、阿维A霜等外用药，这些药物均在我国医保目录中，但是由于先天性鱼鳞病患者对此类药物的使用量较大，存在处方限量不足的情况，导致患者需要自费去药店购买足量药物；日常护理所需要的薇诺娜水霜和硅霜也需要自费购买。

4. 泛发性脓疱型银屑病（Generalized pustular psoriasis, GPP）

泛发性脓疱型银屑病（Generalized pustular psoriasis）是一种非传染性的、疼痛的皮肤疾病，目前尚无治愈方法，对患者的生存质量有着极大的负面影响。该疾病非常的罕见，在中国的发病率为1.403/100000人左右，患病率呈现“双峰”分布，首次出现的高峰为0~3岁，第二高峰则为30~39岁¹⁷。泛发性脓疱型银屑病收录在我国《第二批罕见病目录》中。泛发型脓疱型银屑病病因尚不明确；发病机制较为复杂，诱发因素也较多，但一般与药物刺激、感染、应用糖皮质激素或抑制剂过程中骤然停药等均为促发因素。泛发性脓疱型银屑病大多急性起病，可在数周内泛发全身，会伴有高热、关节痛和肿胀症状。白细胞增高、血沉加快，在原有银屑病基本损害的基础上，会出现密集分布的针头至粟粒样大小的无菌性小脓疱，表面会覆盖着不典型的银屑病样鳞屑。随着病情的进展脓疱会迅速增多成为大片或成为环形红斑，边缘部位往往有较多的小脓疱。目前，泛发性脓疱型银屑病患者常用治疗药物包括司库奇尤单抗注射液、卡泊三醇、注射用英夫利西单抗、乌司奴单抗注射液、阿达木单抗、古塞奇尤单抗、本维莫德等，这些药物在医保名录中，主要用于银屑病、脊柱炎和克罗恩病，尚无泛发性脓疱型银屑病的相关适应症，需要患者自费使用；柏达鲁单抗、替拉珠单抗等目前尚不在我国医保药品名录中。2022年9月，美国FDA批准佩索利单抗用于治疗泛发性脓疱型银屑病的发作；2023年5月13日，佩索利单抗注射液在国内上市，但目前尚未纳入医保药品清单。

5. 着色性干皮病（Xeroderma pigmentosum）

着色性干皮病（Xeroderma pigmentosum）是一种非常罕见的常染色体隐性遗传性皮肤疾病，发病率约为0.01-0.4/100000人。该疾病导致患者对紫外线高度敏感，有畏光现象；光暴露部位皮肤萎缩，有大量的雀斑样色素加深斑；由于无法有效修复DNA损伤，进而增加皮肤癌和其他皮肤病的风险。根据分型的不同，可有多系统累及，许多患者伴眼球、神经系统等病变。着色性干皮病患者的皮肤呈现干燥、粗糙和易受伤的特点，同时在阳光暴露下会出现色素沉着和色素斑块。这种疾病通常在婴幼儿期或儿童时期开始显现，且是终身性的。着色性干皮病患者发生皮肤肿瘤的风险是正常人的1000倍。目前，着色性干皮病尚无特效治疗方法，首先要进行严格的光防护，如避免阳光暴露、使用防晒霜和穿着防护衣物等，并推荐口服钙剂和维生素D。若出现皮肤癌前病变或肿瘤，应予以冷冻、电干燥术、刮除和外科切除。着色性干皮病患者的常用药包括异维A、维生素D等口服药，及25%二氧化钛霜、咪喹莫特乳膏、盐酸氨酮戊酸、T4N5酶等外用药。同时，患者可能需要定期接受皮肤镜检查 and 光动力治疗。

¹⁷ 《中国泛发性脓疱型银屑病的患病率和疾病负担调查：一项基于全国2012-2016年城镇医疗保险数据的测算》

表1-4. 本研究关注的五类罕见皮肤病用药及保障现状

病名	疾病是否在中国罕见病目录	疾病在全球范围内是否有特效药	特效药是否在国内上市	医保是否覆盖特效药
大疱性表皮松懈症	是	否	否	否
天疱疮、类天疱疮	是、否	是	是	否
先天性鱼鳞病 (火棉胶婴儿)	否	否	否	否
泛发性脓疱型银屑病	是	是	是	否
着色性干皮病	否	否	否	否

本研究讨论的五类罕见皮肤病面对的治疗支付问题主要集中于3个方面：已上市特效药但仍未进入医保（或商保）；超适应症用药；医用耗材或诊疗项目未入医保（或商保）。可以说，临床上常用的药品（或医用耗材、诊疗项目）无论是否纳入医保，患者均需自费。这种情况为患者及家庭带来沉重的经济负担。基于对罕见皮肤病问题的关注，此项研究旨在通过量性数据和质性访谈，对罕见皮肤病群体的生存现状和疾病负担进行较为完整的呈现，并对患者所面临的问题和需求进行回应，通过实证数据和分析给出具有可行性的建议。同时，也希望帮助更多相关方认识到罕见皮肤病正在从多方面影响患者的生活，迫切需要多方共同努力以减轻罕见皮肤病患者疾病负担，提高公众和政策制定者对罕见皮肤病的认知。



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION



南开大学
Nankai University

第二章

我国罕见皮肤病社群现状及主要经济负担

健康中国
一个都不能少

Healthy China
Leave No One Behind

第二章 我国罕见皮肤病社群现状及主要经济负担状况

一、调研目的

罕见皮肤病和其他的罕见病一样，支付保障问题一直是患者最关心的问题。最近几年，大量已经在海外上市的罕见病药品通过快速审评审批通道被引进中国，大大提高了我国罕见皮肤病患者的用药可及性。上一章中详细讨论了不同病种的罕见皮肤病的治疗方案存在巨大的差异，用药情况也千差万别。为了更准确的呈现我国罕见皮肤病患者的基本情况及疾病治疗护理现状，分析探讨如何进一步的提升患者的用药可负担性，课题组针对目前我国的5类罕见皮肤病展开调研，以期通过具体的数据呈现罕见皮肤病群体当前存在的挑战及其对患者及患者家属带来的影响。

二、研究对象与方法

研究采用量性研究和质性研究相结合的方法探讨中国罕见皮肤病治疗护理现状及面临的挑战。

量性部分为横断面描述性研究，采用便利取样方法，选择5类罕见皮肤病患者及其主要照料者为研究对象。研究采用问卷调查法收集以下信息：由问卷填写者患者性别、年龄、文化教育程度、居住地、2022年家庭共同居住人数及所有共同居住成员年收入、患者基本医疗保险、商业医疗保险。如问卷填写者为照料者，则填写照料者的性别、年龄、文化程度。在疾病有关的信息则通过分病种收集，包括：疾病主要临床类型、并发症、过去一年中采取的治疗方式等。此外，针对泛发性脓疱型银屑病，调研其它类型银屑病合并史、过去一年中疾病发作次数、住院次数等。由于支付保障是本研究的重点内容，所以问卷收集过去一年中患者因疾病诊治所需要的总花费及其各种支付来源的费用情况。此外，分病种收集疾病各种治疗方式费用。同时，研究对治疗护理疾病医疗支出的主观承受能力、疾病严重程度、因疾病而受到他人歧视或排斥的程度、疾病自我歧视程度、照料身心负担等5个方面主观感受通过顺序量尺(ordinal scale)进行程度测量。赋分规则采用1-10分制，1分程度最轻，10分程度最重。分值越高代表主观感受越严重。

质性访谈部分针对有特效药的两个病种（天疱疮、类天疱疮，泛发性脓疱型银屑病）和没有特效药的一个病种（着色性干皮病）进行一对一深入访谈，全面了解疾病对患者带来的影响。

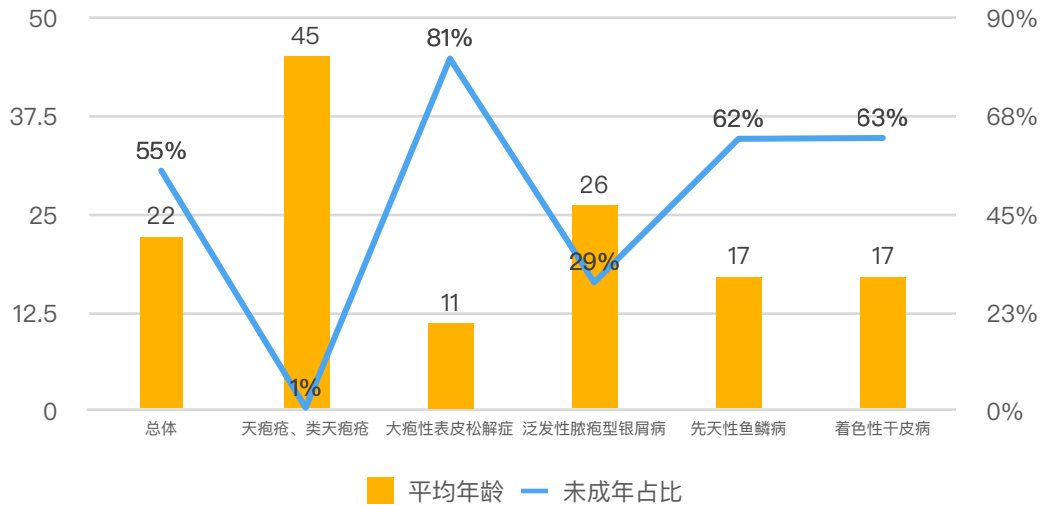
三、结果与分析

1. 研究对象的基本情况

本次调查共收集问卷531份，其中天疱疮、类天疱疮142份，大疱性表皮松解症295份，泛发性脓疱型银屑病17份，鱼鳞病53份，着色性干皮病24份。223份（42%）问卷由患者本人填写，308份（58%）问卷由主要照料者填写。

531例患者中，女性（53.9%）总体略多于男性；年龄整体中位数14岁，有55%的患者未成年；其中天疱疮、类天疱疮患者年龄最大，显著大于其它四种疾病患者年龄，其次为泛发性脓疱型银屑病患者；大疱性表皮松解症、鱼鳞病、着色性干皮病患者年龄较小，未成年人占到患者群体一半以上，其中大疱性表皮松解症患者年龄最小，平均年龄仅有11岁，显著小于其它四种疾病患者年龄（图2-1）。

图2-1 罕见皮肤病患者平均年龄及未成年占比



患者目前整体教育水平以初中及以下为主（67%），这与患者整体年龄较小有关，以成年人为主的天疱疮、类天疱疮、泛发性脓疱型银屑病患者教育水平分布比较均匀（图2-2）。整体上将近一半的患者居住在城市，其中大疱性表皮松解症、泛发性脓疱型银屑病和鱼鳞病者城市患者比例相对低于天疱疮、类天疱疮和着色性干皮病患者（图2-3）。

图2-2 罕见皮肤病患者教育水平分布

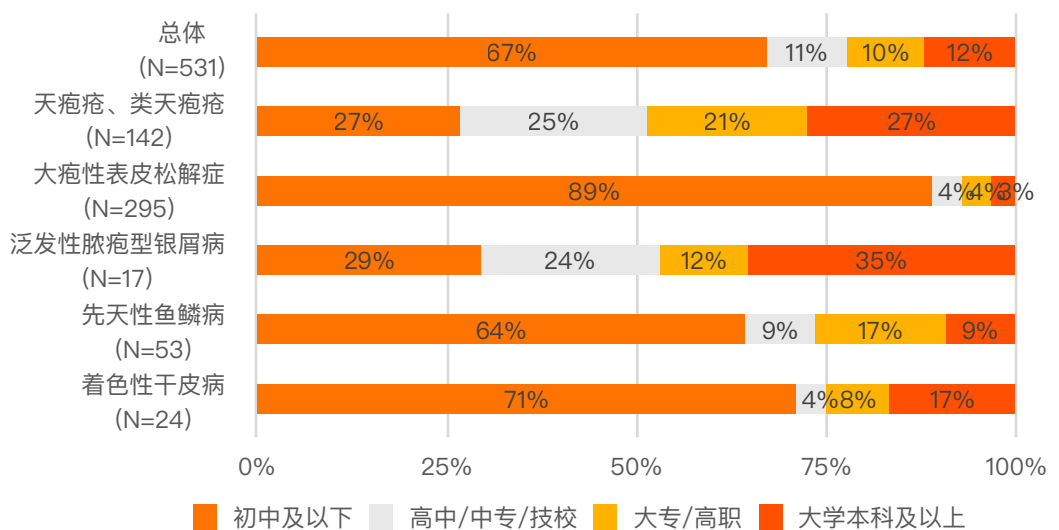
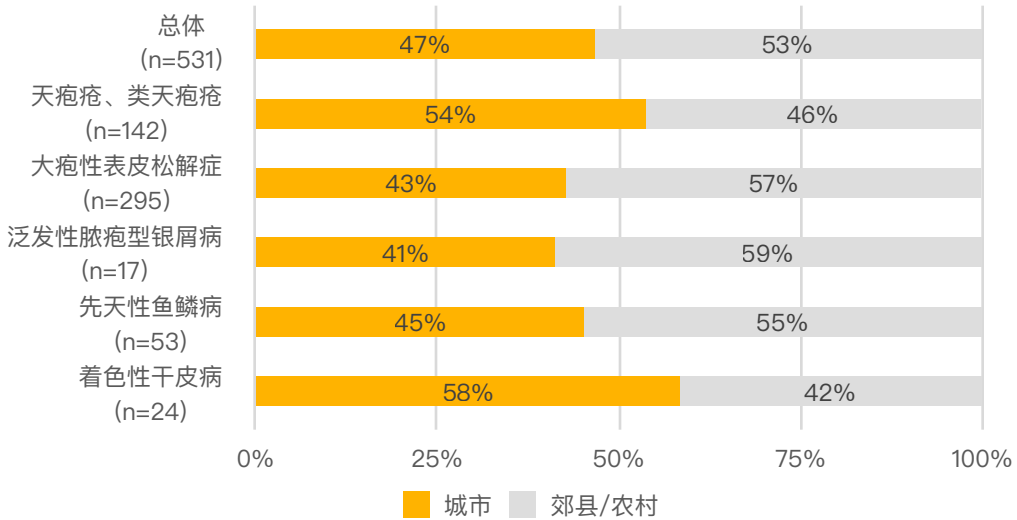
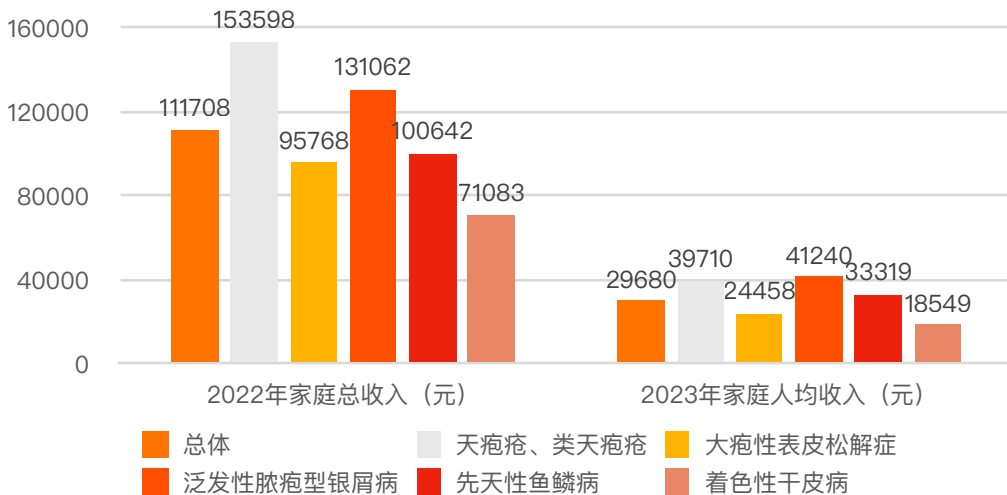


图2-3 罕见皮肤病患者居住地分布



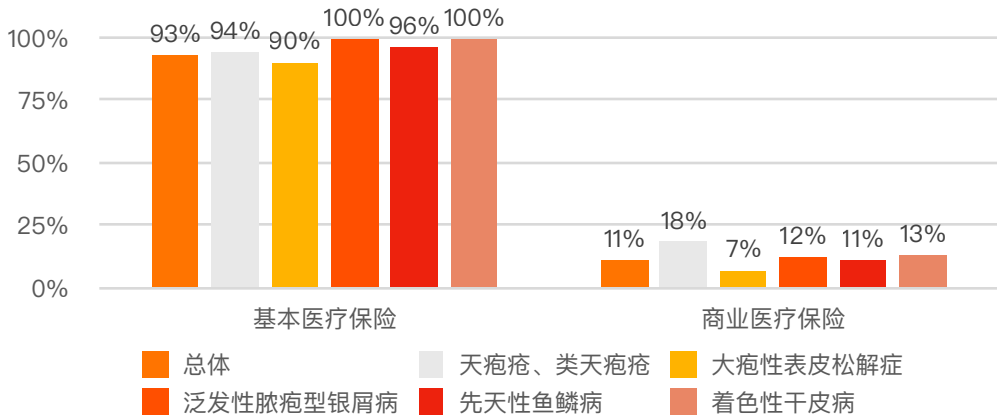
所有受访的罕见皮肤病患者2022年家庭总收入中位数为60000元，人均年收入中位数为18333元，大疱性表皮松解症家庭人均年收入显著低于天疱疮、类天疱疮，统计学临界性低于泛发性脓疱型银屑病和鱼鳞病患者 ($0.05 < p < 0.1$)，着色性干皮病统计学临界性低于天疱疮、类天疱疮 ($0.05 < p < 0.1$) (图2-4)。城市患者家庭人均年收入 (44598元) 显著高于郊县/农村居民 (16674元)。

图2-4 2022年罕见皮肤病患者家庭总收入 (按病种分)



整体来看，绝大多数罕见皮肤病患者都有基本医疗保险（92.8%），但仅有少数患者有商业医疗保险（10.7%）；不同疾病间差异不大，仅大疱性表皮松解症患者基本医疗保险及商业保险覆盖率均显著较低（图2-5）。

图2-5罕见皮肤病患者保险覆盖情况

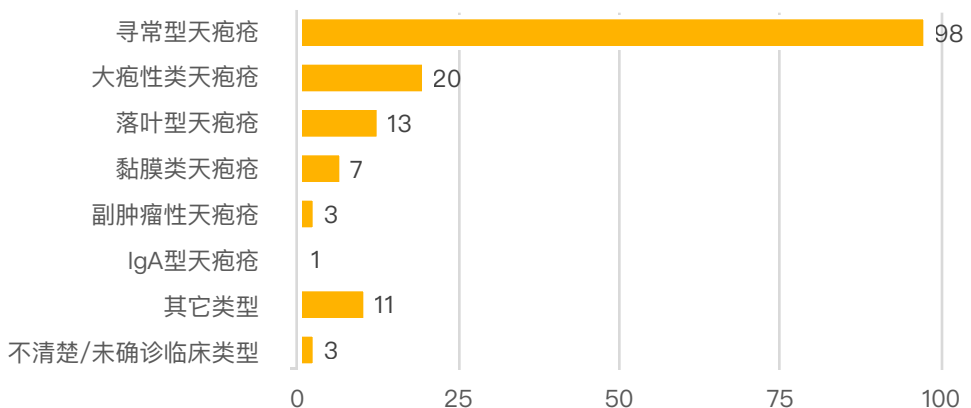


2. 各病种群体的样本特征

2.1天疱疮、类天疱疮

本次调研所覆盖的天疱疮、类天疱疮患者以寻常型天疱疮为主（98例，69%），20例（14%）大疱性类天疱疮，13（9%）落叶型天疱疮，7（5%）黏膜类天疱疮，3（2%）副肿瘤性天疱疮，1（1%）IgA型天疱疮，11（8%）其它类型，3（2%）不清楚/未确诊临床类型（图2-6）。

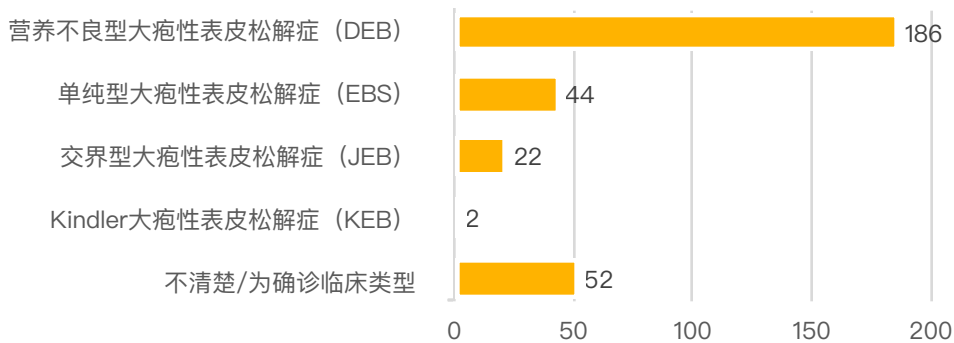
图2-6 天疱疮、类天疱疮患者疾病分型情况



2.2 大疱性表皮松解症

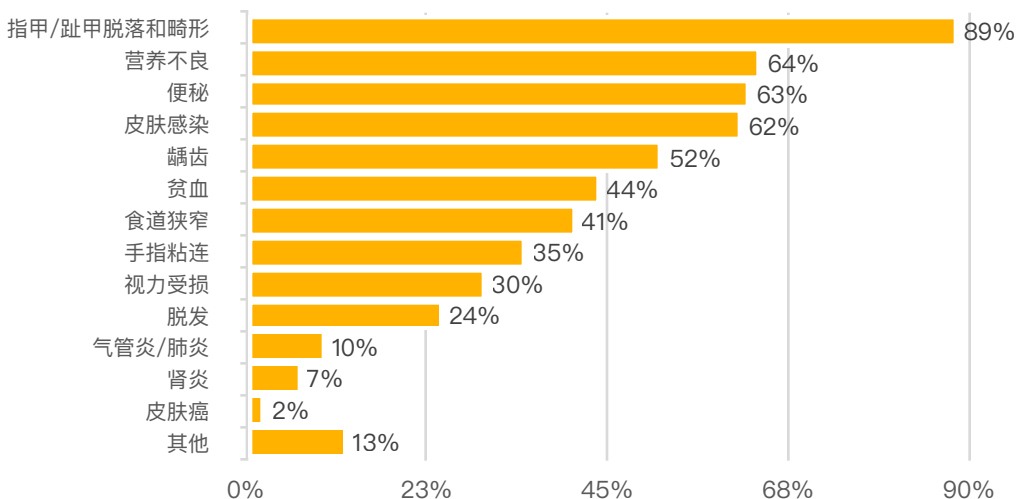
本次调研所覆盖的大疱性表皮松解症患者以营养不良型大疱性表皮松解症为主（186例，63.1%），44例（14.9%）单纯型大疱性表皮松解症，22（7.5%）交界型大疱性表皮松解症，2（0.7%）Kindler大疱性表皮松解症，52（17.6%）不清楚/为确诊临床类型（图2-7）。

图2-7 大疱性表皮松解症患者疾病分型情况



对大疱性表皮松解症的患者而言，并发症的状况非常普遍。通过调研数据可知，常见的并发症有营养不良（189，64%），皮肤感染（182，62%），皮肤癌（7，2%），龋齿（153，52%），脱发（72，24%），指甲/趾甲脱落和畸形（261，89%），食道狭窄（121，41%），便秘（185，63%），贫血（130，44%），肾炎（20，7%），视力受损（88，30%），气管炎/肺炎（29，10%），手指粘连（103，34.9%），其它（37，13%）（图2-8）。这些并发症同样严重影响患者的生存质量。

图2-8 大疱性表皮松解症患者并发症发生情况



2.3 泛发性脓疱型银屑病

本次调研所覆盖的泛发性脓疱型银屑病患者以急性泛发性脓疱型银屑病为主（13例，77%），3例（18%）亚急性泛发性脓疱型银屑病/泛发性环形脓疱型银屑病，有2例（12%）不清楚（图2-9）。有7例（54%）确认合并其他类型银屑病，有6例患者未合并其他类型的银屑病，4例患者不知道是否有合并。

图2-9 泛发性脓疱型银屑病患者疾病分型情况

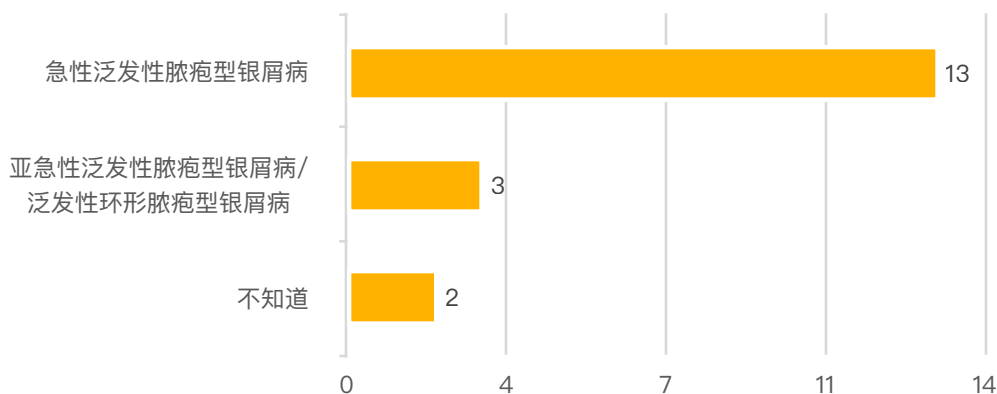
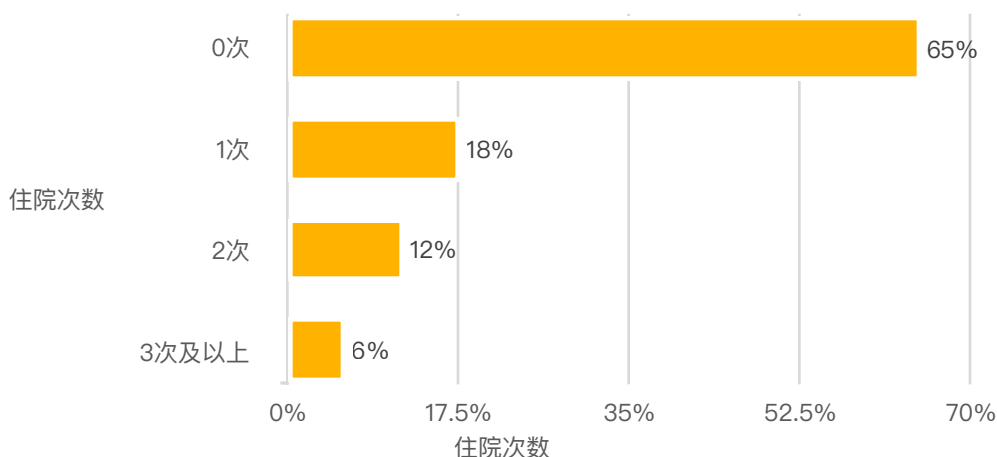


图2-10 泛发性脓疱型银屑病患者2022年因疾病发作住院情况

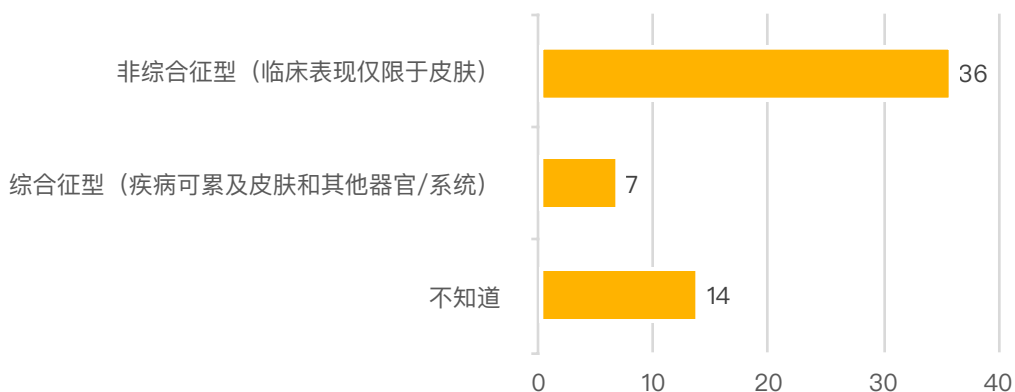


频繁发作对泛发性脓疱型银屑病患者来说是极大的挑战。2022年泛发性脓疱型银屑病患者平均因疾病发作而导致住院0.7次，其中11例（65%）去年未因GPP发作导致住院，3例（18%）住院1次，2例（12%）住院2次，1例（6%）住院5次（图2-10）。

2.4先天性鱼鳞病

本次调研所覆盖的先天性鱼鳞病患者中，有36例（68%）为非综合征型（临床表现仅限于皮肤），7例（13%）为综合征型（疾病可累及皮肤和其他器官/系统），14例（26%）不知道疾病类型（图2-11）。

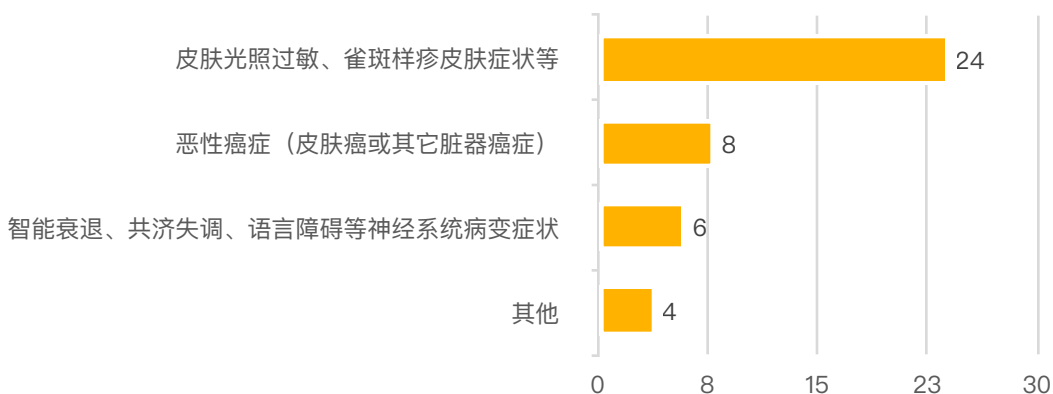
图2-11 先天性鱼鳞病患者疾病分型情况



2.5着色性干皮病

本次调研所覆盖的着色性干皮病患者中，所有患者均有皮肤光照过敏、雀斑样疹皮肤症状等（24，100%），8例（33%）有恶性癌症，6例（25%）有智能衰退、共济失调、语言障碍等神经系统病变症状，4例（17%）有其它临床表现（图2-12）。

图2-12 着色性干皮病患者疾病特征

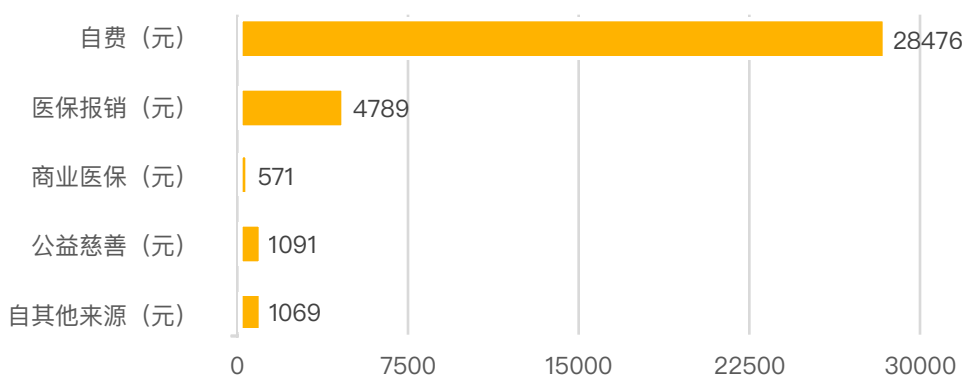


3. 罕见皮肤病患者的客观医疗负担情况

3.1 罕见皮肤病患者的直接医疗支出整体情况

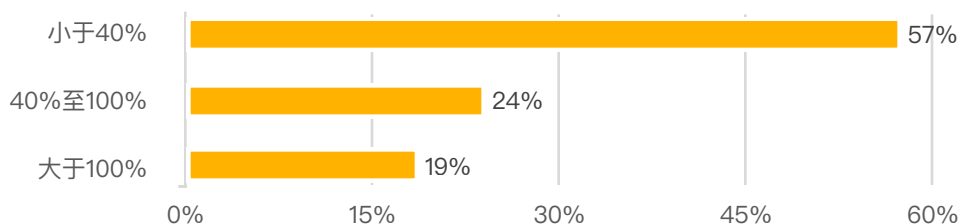
整体来看，本次调研所覆盖的罕见皮肤病患者年平均直接医疗支出为33561元；其中患者自费为医疗总费用的主要来源，平均自费直接医疗支出达28476元，自费比例达86%；其他各种费用支付途径对医疗总费用的分担力度非常有限（图2-13）。有57%的受访者在2022年有医疗支出（平均直接医疗费用支出为27479元），但未能享受到医保报销。

图2-13 罕见皮肤病群体医疗费用支出类别



所有受访者2022年直接医疗支出占收入的比例为35%，其中有18.6%的受访者2022年直接医疗支出大于家庭年度总收入，有42.6%的受访者在2022年直接医疗支出大于家庭年度总收入的40%，发生灾难性医疗支出（图2-14）。

图2-14 受访者2022年直接医疗支出占家庭总收入比例分布



通过进一步分析患者居住地，发现直接医疗总费用以及各项支付来源费用在城市居民与郊县/农村居民之间没有统计学显著差异（表2-1），考虑到城市患者家庭人均年收入（44598元）显著高于郊县/农村居民（16674元）；郊县/农村居民疾病负担更重。

表2-1: 罕见皮肤皮肤病平均医疗总费用及其主要支付途径平均支付金额

	总体(N=531)	城市居民(N=247)	郊区/农村居民(N=284)
直接医疗总花费 (元)	33561	33734	33411
自费 (元)	28476	28841	28159
医保报销 (元)	4789	4462	5076
公益慈善 (元)	1091	1059	1120
商业医疗 (元)	571	688	469
自其他来源 (元)	1069	476	1588

直接医疗费用仍然是患者经济负担的主要来源。不同病种之间的直接医疗费用存在显著的差异，主要表现在：（1）有治疗药物的罕见皮肤病患者医疗总费用整体较高。如天疱疮、类天疱疮患者总费用显著高于大疱性表皮松解症、鱼鳞病和着色性干皮病；相应地，天疱疮、类天疱疮患者自费费用也显著高于其它四种疾病自费费用。（2）整体医保报销金额较低。但可能是由于天疱疮、类天疱疮总费用高，其医保报销金额显著高于大疱性表皮松解症、鱼鳞病和着色性干皮病；鱼鳞病医保报销金额显著低于其它四种疾病。（3）公益慈善资源对罕见皮肤病提供经济支持。如大疱性表皮松解症能获得更多的慈善资助，且显著高于其它疾病。

表2-2: 5类罕见皮肤病患者平均医疗总费用及其主要支付途径平均支付金额

	天疱疮、类天疱疮(N=142)	大疱性表皮松解症(N=295)	泛发性脓疱型银屑病(N=17)	鱼鳞病(N=53)	着色性干皮病(N=24)
直接医疗总花费 (元)	45413	31946	26158	16713	25742
自费 (元)	38012	27380	16463	15305	23783
医保报销 (元)	6183	4920	10319	72	1917
公益慈善 (元)	85	1894	588	4	4
商业医疗 (元)	1827	70	1253	2	42
其他来源 (元)	1539	969	688	961	0.04

3.2各病种详细治疗方式及费用

3.2.1天疱疮、类天疱疮患者详细治疗费用

药物全身治疗是最常见的治疗方式（126，89%），53例（37%）采取了药物副作用相关治疗，27（19%）支持性治疗，2例（1%）恶性肿瘤治疗，16（11%）其它治疗，由4例（3%）未采取任何治疗方式（图2-15）。

通过对各种治疗选择分维度治疗花费统计发现，对天疱疮、类天疱疮患者而言，若疾病进展或并发恶性肿瘤，则治疗花费会显著增高。分类花费来看，药物全身治疗是最为普遍的治疗方式（89%），考虑到其较高的总花费和自费金额，给患者带来的治疗负担较大（表2-3）。此外，由于糖皮质激素常作为天疱疮、类天疱疮患者的治疗首选药物，由此带来的副作用也较为显著，患者需要花费大量资金和精力用于应对疾病治疗药物所带来的副作用。

图2-15 天疱疮、类天疱疮患者治疗方式

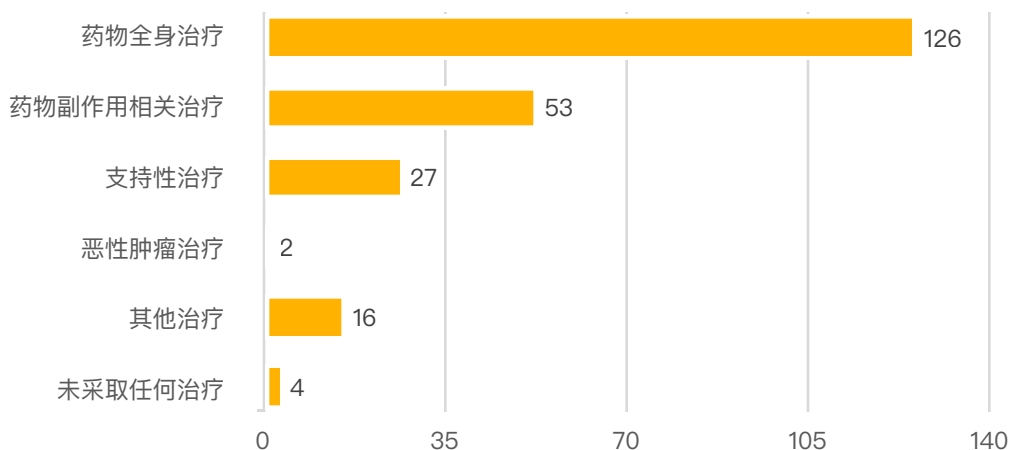


表2-3 天疱疮、类天疱疮患者治疗总费用及其各种治疗方式平均花费 (N=142)

治疗花费	平均总花费	平均自费
所有直接医疗费用	45413	38012
药物全身治疗	24719	19370
支持性治疗	18570	15033
恶性肿瘤治疗	80000	59500
药物副作用相关治疗	13256	11382
其他治疗	25219	20813

3.2.2 大疱性表皮松解症患者详细治疗费用

对于大疱性表皮松解症患者来说，皮肤伤口的日常护理是最常见的治疗方式（268，91%），181（61%）针对皮肤伤口疼痛、瘙痒等对症治疗，175例（59%）针对皮肤伤口进行了抗感染治疗，36例（12%）其它针对并发症治疗，22例（8%）未采取任何治疗方式（图2-16）。

大疱性表皮松解症患者的皮肤的日常护理中，敷料和消毒剂等医疗耗材的花费是最主要的支出对象。受伤口创面的大小和疾病的严重程度，患者护理所需的花费也存在差异。尽管如此，在调查的295名大疱患者当中，皮肤伤口日常护理年平均花费20770元，平均自费19903元（表2-4），有超过90%的皮肤伤口护理费用不能够得到医保报销，给患者及家庭带来了较大的经济负担。

图2-16 大疱性表皮松解症患者治疗方式

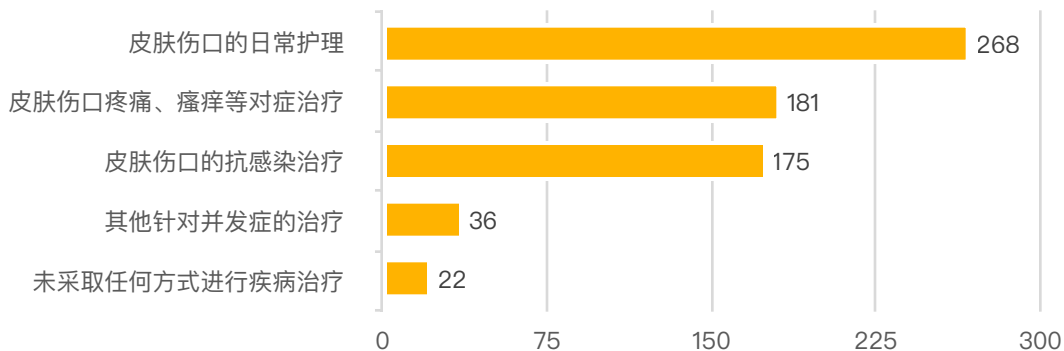


表2-4：大疱性表皮松解症患者治疗总费用及其各种治疗方式平均花费（N=295）

	平均总花费	平均自费
所有直接医疗费用	31946	27380
皮肤伤口的日常护理	20770	19903
皮肤伤口的抗感染治疗	12340	8387
皮肤伤口疼痛、瘙痒等对症治疗	8996	5698
其他针对并发症的治疗	2166	1630

3.2.3 泛发性脓疱型银屑病患者详细治疗费用

所有泛发性脓疱型银屑病患者均采取了各种形式的治疗方式。全身性药物治疗是最常见的治疗方式（12，71%），平均总花费13289元/年，自费花费8600元/年（图2-17，表2-5）。由于现有的治疗方案没有针对泛发型脓疱型银屑病的专门药物，尽管患者在全身性药物治疗上支出万余元，但仍未能完全控制疾病发作。

图2-17 泛发性脓疱型银屑病患者治疗方式

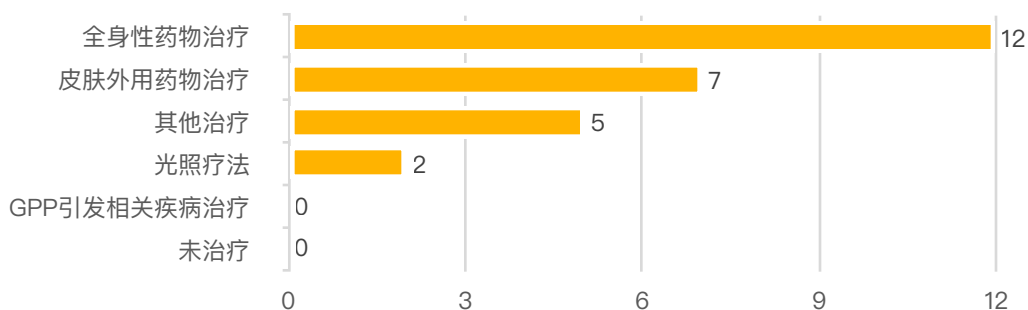


表2-5 泛发性脓疱型银屑病患者治疗总费用及其各种治疗方式平均花费 (N=17)

	平均总花费	平均自费
所有直接医疗费用	26158	16463
全身性药物治疗	13289	8600
皮肤外用药物治疗	917	917
光照疗法	200	200
GPP引发相关疾病治疗	0	0
其他治疗	9941	3235

3.2.4先天性鱼鳞病患者详细治疗费用

对于先天性鱼鳞病患者来说，药物治疗是最常见的治疗方式（36，68%），平均总花费11566元/年，其中绝大多数未自费花费（11481元/年）（图2-18，表2-6）。有13名患者表示2022年未进行任何形式的治疗。

图2-18 先天性鱼鳞病患者患者治疗方式

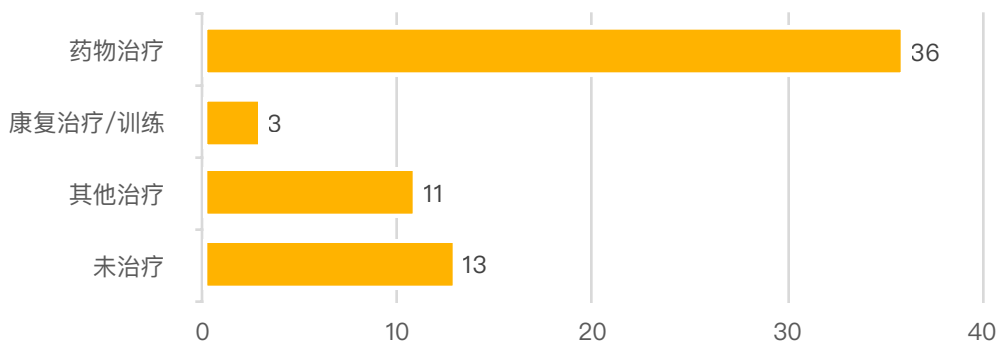


表2-6 先天性鱼鳞病治疗总费用及其各种治疗方式平均花费(N=53)

	平均总花费	平均自费
所有直接医疗费用	16713	15305
药物治疗	11566	11481
康复治疗/训练	471	471
其他治疗	2689	2672

3.2.5 着色性干皮病患者详细治疗费用

对于着色性干皮病患者来说，大多数患者去年采取了组合治疗方式治疗疾病（83.3%），但仍有4名患者未进行任何治疗；54.2%的患者去年采取了药物治疗，33.3%患者采取了手术治疗，33.3%采取了其他治疗，29.2%采取了酶学治疗（图2-19），具体花费详见表2-7。

图2-19 着色性干皮病患者治疗方式

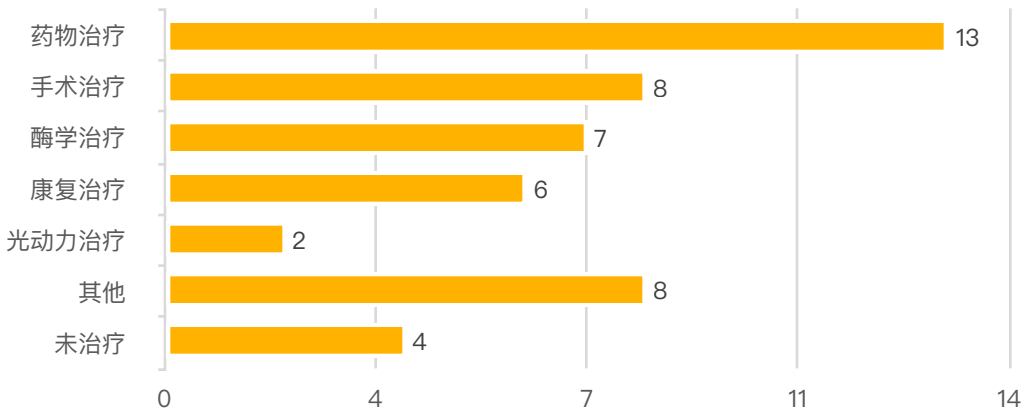


表2-7 着色性干皮病患者治疗总费用及其各种治疗方式平均花费(N=24)

	平均总花费	平均自费
所有直接医疗费用	25742	23783
药物治疗	10908	8908
手术治疗	10146	9604
光动力治疗	250	250
酶学治疗	4538	4538
康复治疗	1875	1875
其他	3292	3125

3.3 罕见皮肤病患者的间接医疗支出整体情况

除上述问卷调研中显示的直接医疗花费带来的经济负担外，质性访谈结果也显示，罕见皮肤病患者在诊治疾病的过程中产生了大量的直接非医疗支出和间接支出。

3.3.1 直接非医疗负担

受限于罕见皮肤病诊疗资源的限制，患者及其家属在疾病诊断治疗的过程中产生了大量的路费、食宿费用等。

受访者3（天疱疮、类天疱疮）：“（来回上海车票住宿）花了四五万吧，（包括）在上海等住院（的住宿费）呀，往返去上海20次有了吧。”

受访者9（着色性干皮病）：“我参加临床实验，一开始在北京参加的，我来回（北京与河南之间）两周去一次，然后去了两年。光路费吃住这些乱七八糟的，大概也就按几十万算吧！”

受访者8（着色性干皮病）：“因为孩子这个病，我们可能每周要去儿童医院或者儿园所和协和，要去两趟吧，一周去两趟。然后那个时候没有车，你就不停的得打的，这个花费其实是比较高的。从家到医院单程就得100（元），所以往返就得200（元），一周光打的就得400（元）。而且（因为出租车上贴的）那些防晒膜是不够好的，孩子还是会受到紫外线的影响……就必须得买自己的车；然后因为摇不到（北京的机动车号牌），又会租人家的车牌，一年1万吧。”

3.3.2 间接负担

除此而外，因为疾病严重发作、治疗不及时或控制不好，导致患者健康状况欠佳，影响患者的个人正常发展，疾病的重症发作，使得患者不得不放弃人生重的重要考试（考研、考公等）；甚至部分或完全丧失劳动能力，无法工作，收入进一步减少，进一步加剧经济负担，形成恶性循环。

受访者3（天疱疮、类天疱疮）：“那两年是真的影响工作了，在家呆了两年。没有，就是真的是没法工作，因为一是肥胖，二是眼睛也不好，哪也不好，哪也不得劲，容易头晕。”

受访者1（泛发性脓疱型银屑病）：“去年本来想考研的，最后（因为）生病（新冠引发GPP发作）没考，耽误了，今年考公（公务员）也没考。”

受访者4（天疱疮、类天疱疮）：“从17年（疾病）加重就没有工作、没有上班；现在有时候连（照顾）自己都不能啊……现在左眼的话看不见啊，右眼还好一点。左眼都睁不开……（现在家庭的主要收入来源）就是爸妈在浙江那边打工，算得上也是做苦力啊，我爸也65岁啊，本来到了退休的年龄了都，那厂里面都不要他，他都还在坚持在做……有时候（疾病发作）严重的时候，能照顾自己就好。能带两个孩子就带两个孩子，有时候。早上送小的去上幼儿园，下午去接一下，还有自己买点菜做下饭还可以。”

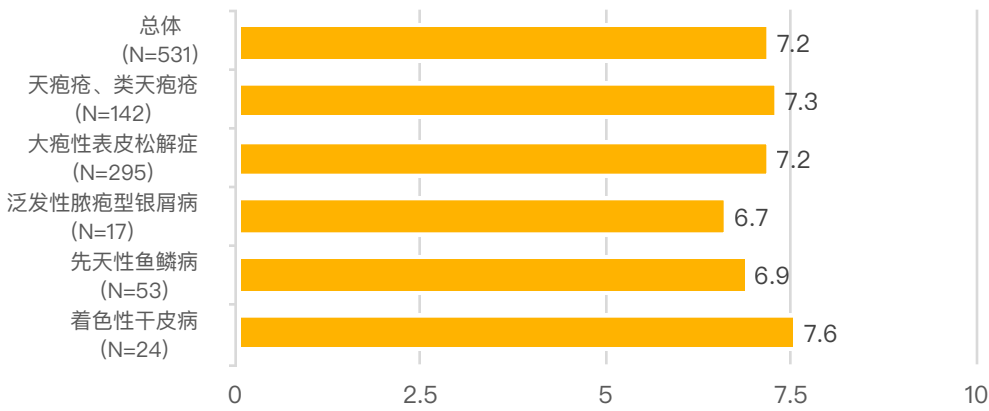
对于罕见皮肤病患儿的照料者来说，带着患儿求医诊治需要频繁请假，不仅影响日常工作，甚至有的照料者为了能够更好地照顾患儿，改变自己的求职方向，导致收入显著降低，甚至影响未来职业发展。

受访者8（着色性干皮病）：“对我爱人来说，他可能就要频繁的和单位请假。然后也是运气还好，就他们领导比较理解我们家的状况，所以他请假的时候一般也都批了，也没有给他额外的压力，但他自己因为在这个上面花了大量的时间，导致他的工作没有按时完成，对他事业肯定是有挺大影响的。然后对我的影响可能要更重一些，因为孩子确诊，我们意识到孩子这个病很严重的时候，那个时候我正好博士后出站，要考虑这个工作的事儿，之前想的是我会继续在高校里面做比较有挑战性的工作……然后当我意识到孩子生病了之后，这个选项我就放弃了，然后跟之前谈好的导师单位都说了我的情况，找了一个比较稳妥的，就是待遇没那么好，但是是体制内的，我不用承受那么大压力的科研单位。就是孩子的确诊这个事儿，对我们家来说像晴天霹雳一样，就把整个家庭的方向，包括我个人事业上的方向完全改变了。”

4. 罕见皮肤病患者的主观疾病负担情况

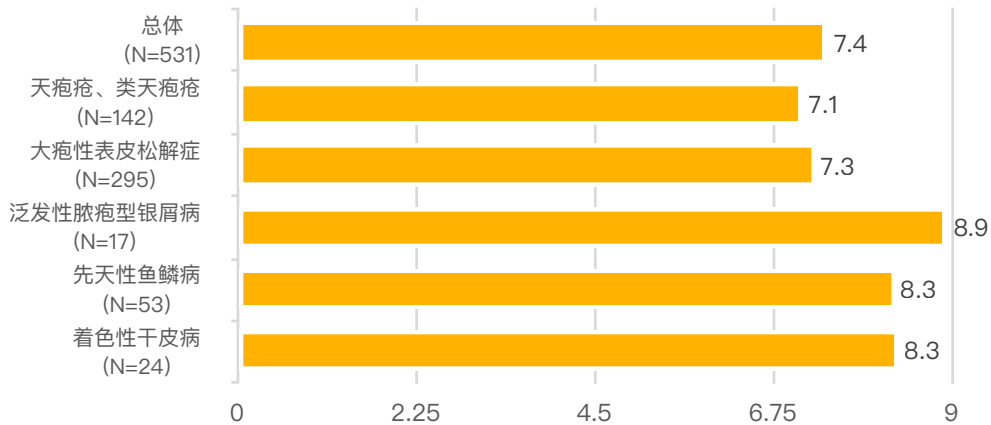
除了实际的医疗支出，对罕见皮肤病患者而言，主观的感受也同样重要。为此，课题组采用顺序量尺(ordinal scale)的方法对患者的主观感受进行程度测量。在“请您评价当前治疗护理所患罕见皮肤病医疗支出的承受能力”问题中，五种罕见皮肤病的受访者均认为其承受的医疗经济负担较重，平均得分为7.2分（图2-20）。

图2-20 各罕见皮肤病受访者自评医疗支出承受能力



在“您认为患者/自己所患罕见皮肤病的严重程度”问题中，五种罕见皮肤病的受访者均认为所患疾病均很严重，平均得分为7.4分；其中，泛发性脓疱型银屑病、鱼鳞病、着色性干皮病患者自评分数显著高于天疱疮、类天疱疮、大疱性表皮松解症患者（图2-21），疾病造成的精神负担更重。

图2-21 各罕见皮肤病受访者自评疾病严重程度



受皮肤疾病通常的外显因素影响，患者非常在意外界看待自己的眼光。在“您是否因为患有皮肤病而受到别人的歧视或排斥？”问题中，着色性干皮病、先天性鱼鳞病、大疱性表皮松解症患者因疾病的皮肤表现更加明显，自评受到歧视的程度显著更高；而天疱疮、类天疱疮、泛发型脓疱型银屑病患者自我评价受到外界歧视的程度更低。与外界的歧视相比，罕见皮肤病患者的自我病耻感更高。在“您是否因为自己患有皮肤病而感到难堪？”问题中，所有病种的患者自评因疾病导致的自我羞耻感分数都显著高于受到外界歧视的分数（图2-22、图2-23）。可见，罕见皮肤病给患者带来了相当沉重的心理负担。与患者相反的是，照料者的病耻感得分显著低于受到外界歧视的分数：在“您是否因为自己照料患有皮肤病的患者而感到难堪？”问题中，照料者整体自评分数只有2.6分，而“您是否因为照料患有皮肤病的患者而受到别人的歧视或排斥？”问题中照料者自评受到歧视的分数有4.5分。

图2-22 各罕见皮肤病受访者自评因疾病被他人歧视感受

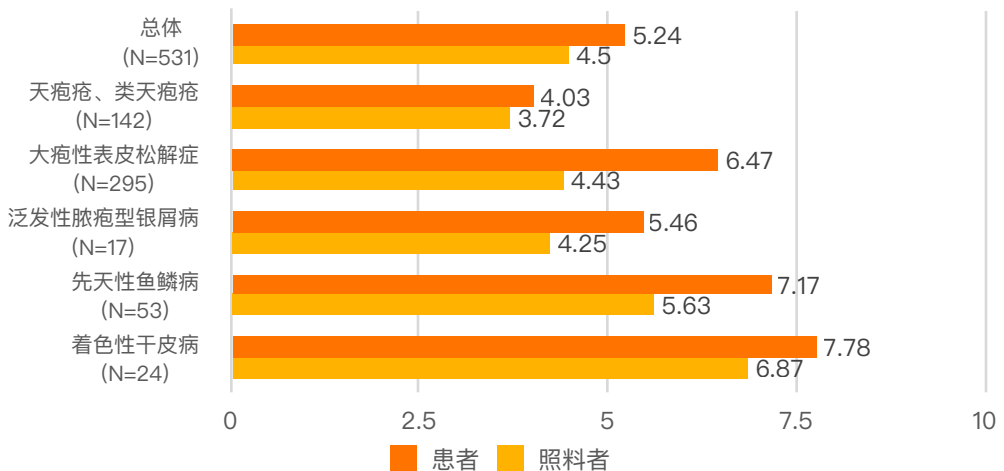
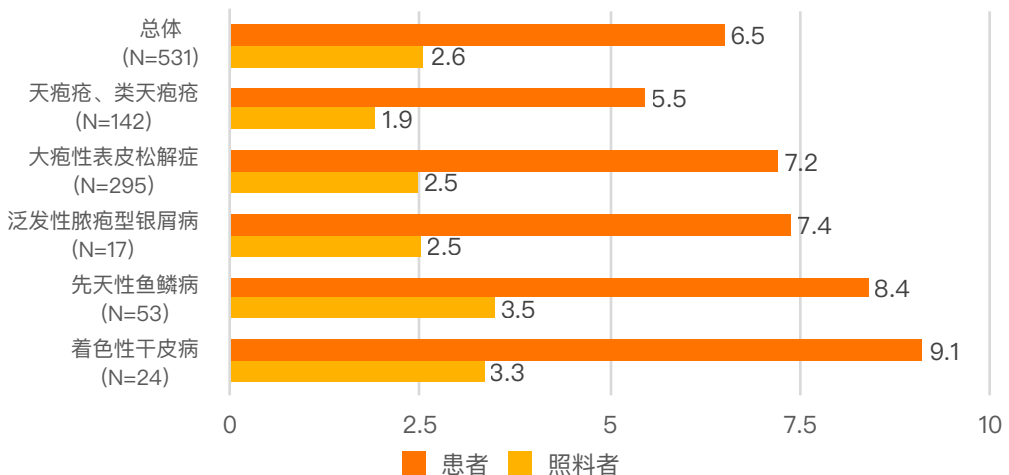
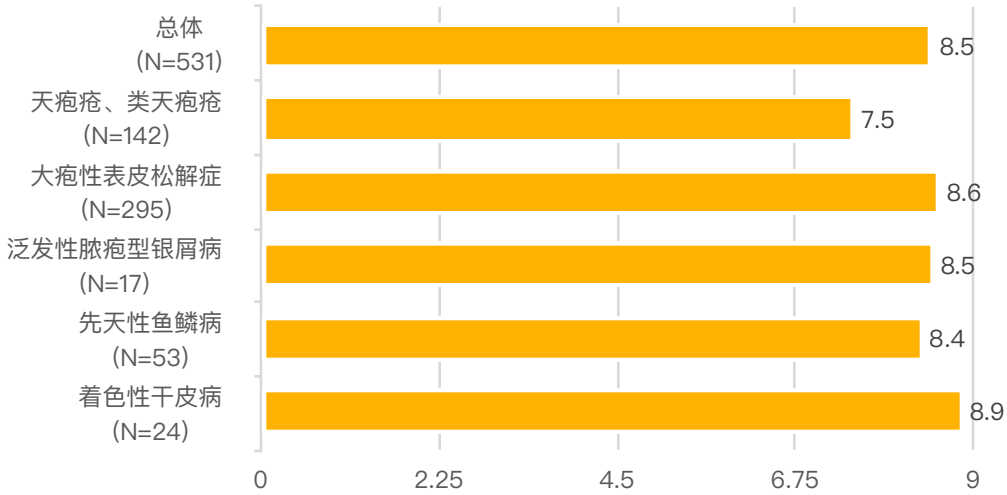


图2-23 各罕见皮肤病受访者自评因疾病导致的自我羞耻感



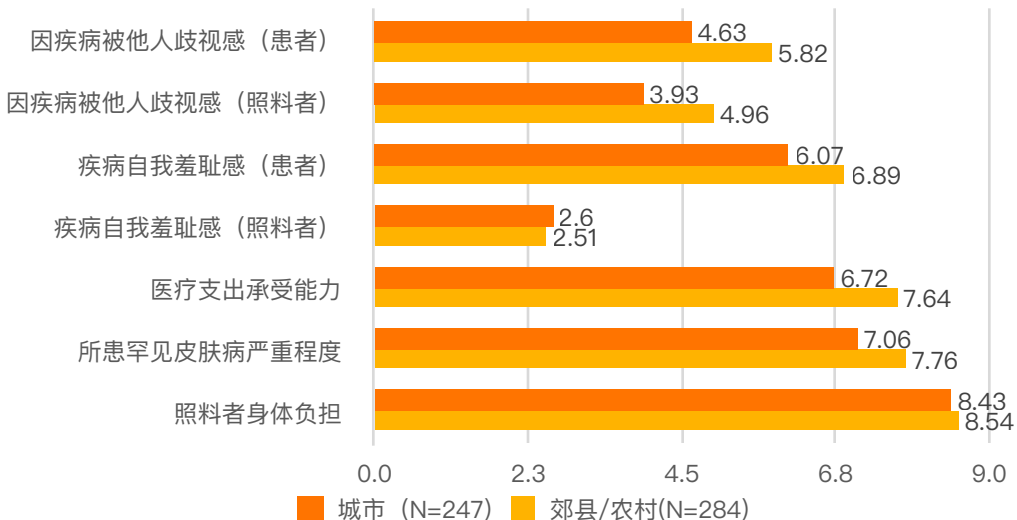
对罕见皮肤病的照料者而言，尽管他人歧视/自我羞耻得分均较患者更低；但更主要的身心负担来自于照料患者本身。在“请评价照料患者给您带来的身心负担大小”中，照料者整体自评分数超过8分，其中，着色性干皮病患者的照料者自评身心负担最高，接近9分（图2-24）。

图2-24 各罕见皮肤病照料者自评身心负担



罕见皮肤病患者主观负担在地域上有显著差别。郊县/农村患者在主观经济负担、疾病严重程度、各维度歧视等层面得分均显著高于城市患者；考虑到郊县/农村患者收入更低，客观经济负担更重，

图2-25 不同地域罕见皮肤病受访者主观疾病负担



四、小结

通过以上分析可知，相较于群体的收入，罕见皮肤病群体疾病治疗经济压力大、负担重。量性问卷调研结果显示5类罕见皮肤病患者群体平均年直接医疗费用在30000元以上，超出这个群体年人均家庭收入29680元，产生灾难性医疗支出。其中自费支出是医疗花费的最主要来源，患者自费占直接医疗总花费比例平均为86%，有一半以上的人占比高达100%，患者及其家庭表示医疗支出压力大，医疗支出总体承受能力平均7.21分。不同患者群体，收入不同（城市居民高于郊区/农村居民），但治疗疾病的花费差别不大，导致郊区/农村患者群体经济负担更加沉重。

可以说，罕见皮肤病患者的治疗负担和疾病程度是“一体两面”。疾病程度会加剧或减轻患者的经济负担，一旦患者的疾病情况严重则导致护理成本增加或丧失工作能力，直接负担和间接负担均会加重。这种局面的出现，极易造成患者治疗的恶性循环，甚至直接中止治疗。所以，解决患者治疗的经济负担，则需要从具体的结构入手展开讨论，从制度层面提升患者抵御疾病风险的能力。



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION



南开大学
Nankai University

第三章

构建罕见皮肤病多层次保障

——需求多样性的视角

健康中国
一个都不能少

Healthy China
Leave No One Behind

第三章 构建罕见皮肤病多层次保障——需求多样性的视角

一、我国多层次医疗保障体系的构建

提到多层次医疗保障体系，通常包括三个方面：基本医疗保障，医疗救助，以及作为补充的其他医疗保障形式，如大病补充医疗保险、商业健康保险、面向特定人群的社会保障（如生育保险、长期护理险等）、慈善捐款、医疗互助等。基本医疗保障一般由国家财政支出，保障基本、必需的医疗费用。在部分实现全民“免费医疗的国家”，基本医保还需要承担许多重特大疾病的高昂治疗费用，因此承担了巨大的财政压力。所以，包括福利国家在内，世界各国都在努力构建多层次医疗保障体系，以应对相关疾病带来的巨大经济负担。纵观我国的多层次医疗保障体系的发展过程，多层次保障体系的组成要素、各要素之间的保障边界和功能在逐步的清晰和和完善。

1. 构建罕见病多层次医疗保障体系的探索及路径

2016年10月，《“健康中国2030”规划纲要》提出要“完善罕见病用药保障政策”。2020年初，中共中央、国务院颁布的《关于深化医疗保障制度改革的意见》也明确提出要“探索罕见病用药保障机制”。多年以来为推动罕见病患者用药可及，国家持续探索罕见病药品保障制度与政策，从加快新药审评审批、进口药品提供税收优惠、调整基本医保目录内罕见病药品等方面回应罕见病患者的诊疗、用药与保障需求（表3-1）。在社会持续关注以及各方努力下，我国罕见病药品的可及性不断提升。近五年我国罕见病药物上市数量呈明显上升趋势，基于《第一批罕见病目录》，199种药物在全球上市，涉及87种罕见病，其中103种药物在中国上市，涉及47种罕见病¹⁸。经过近年来的目录调整，已经有73种药品纳入医保，患者的用药环境不断改善。

然而，不能忽视的问题是，仍有部分年治疗费用较高的罕见病创新药仍未纳入医保，患者需自费用药，经济负担沉重。据病痛挑战基金会统计，以《第一批罕见病目录》为依据，有24种罕见病的30种药物仍未纳入医保，其中包括依库珠单抗、司妥昔单抗、苯丁酸钠、沙丙蝶呤、布罗索尤单抗等13种高值药品，这些药品通常年治疗费用高达几十万甚至上百万，在缺少保障的情况下，患者无力负担。因此，仅仅靠基本医保的“兜底”保障功能还难以完全解决罕见病患者用药难的问题，仍需多层次医疗保障体系各主体共同发力，才能提升患者的用药可及。

2. 各参与主体参与多层次保障的功能、角色及可行性

1977年，WHO基本药物政策项目（Essential drugs and medicines policy）开始引入基本药品的概念，并提及药品可及性问题。WHO提出，药品可及性（Drug access）代表人人有可承担价格的药品，能安全地、切实地获得适当、高质最以及文化上可接受的药品，并方便地获得合理使用药品相关信息的机。基本药物是满足人口优先卫生保健需求的药物。他们的选择充分考虑了公共卫生相关性、有效性和安全性证据以及比较成本效益。基本药物旨在在正常运转的卫生系统范围内始终以充足的数量、适当的剂型、有保证的质量和充分的信息以及个人和社区能够承受的价格提供¹⁹。

¹⁸ 病痛挑战基金会&沙利文，2023中国罕见病行业趋势观察报告，2023年2月

¹⁹ KAR S S, PRADHAN H S, MOHANTA G P. Concept of essential medicines and rational use in public health [J]. Indian J Community Med, 2010, 35(1): 10–3.

WHO在2001年提出影响药品可及性的两个决定性因素——可获得性和可利用性。可获得性的含义指的是“是否有令人满意的产品被开发，是药品从无到有的过程，包括药品的基础研究阶段和药品被发现、研制并上市的过程。”药品的可及性包含了四层含义，有可选择的恰当药品（可靠质量、合理选择、恰当使用），供给系统的效果与效率（有效的供给途径和供应能力），经济因素（筹措途径、成本、定价政策、销售效果）和患者的知识与健康信息的获取行为²⁰。2000年，WHO的一份报告《WHO Medicines Strategy: Framework for Action in Essential Drugs and Medicines Policy 2000—2003》提出促进药品可及性的4个因素：药品的合理选择与使用（Rational selection and use）、可承受的药品价格（Affordable prices）、持续的资金支持（Sustainable financing）、可靠的药品供应体系（Reliable supply systems）²¹。

表3-1：罕见病药品相关政策

发布时间	政策法规名称	罕见病药品相关内容
2017-05	国家食品药品监管总局《总局关于征求〈关于鼓励药品医疗器械创新加快新药医疗器械上市审评审批的相关政策〉（征求意见稿）意见的公告》	支持罕见病治疗药物和医疗器械研发。建立罕见病患者注册登记制度；加快罕见病用药医疗器械审评审批；对于国外已批准上市的罕见病治疗药物和医疗器械，可有条件批准上市。
2018-05	国家药品监督管理局、国家卫生健康委员会《国家药品监督管理局国家卫生健康委员会关于优化药品注册审评审批有关事宜的公告(2018年第23号)》	对罕见病药品纳入优先审评各环节,优先配置资源,加快审评审批。
2019-02	财政部等四部门《关于罕见病药品增值税政策的通知》	对进口罕见病药品给予减税政策,对纳入第一批降税清单的 21 个罕见病药品进口环节减按 3%征收进口环节增值税。
2020-01	市场监管总局《药品注册管理办法》	将罕见病的创新药和改良型新药纳入优先审评审批程序，给与罕见病用药70天审评时限的政策支持。
2020-02	中共中央国务院《关于深化医疗保障制度改革的意见》	探索罕见病用药保障机制。
2021-12	国家药品监督管理局等9部门《关于印发“十四五”医药工业发展规划的通知》	增强一批临床急需的儿童药、罕见病药的保障能力；重点发展针对肿瘤等重大临床需求，以及罕见病治疗需求，具有新靶点、新机制的化学新药；落实研发费用加计扣除和抗癌药品、罕见病药品增值税 简易征收等扶持政策。
2022-05	国务院办公厅《国务院办公厅关于印发“十四五”国民健康规划的通知》	深化药品医疗器械审评审批制度改革，对符合要求的创新药、临床急需的短缺药品和医疗器械、罕见病治疗药品等，加快审评审批。
2022-11	财政部等4部门《关于发布第三批适用增值税政策的抗癌药品和罕见病药品清单的公告》	鼓励制药产业发展，降低患者用药成本，公告第三批适用增值税政策的抗癌药品和罕见病药品清单。
2023-01	国家医保局、人力资源社会保障部关于印发《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录（2022年）》的通知	鼓励各地积极探索通过“双通道”渠道提升罕见病用药供应保障水平的有效模式；新增7种罕见病用药进入医保目录。

资料来源：根据政府相关网站公开文件整理

²⁰ WIDDUS R. Public-private partnerships for health: their main targets, their diversity, and their future directions [J]. Bulletin of the world health organization, 2001, 79: 713-20.

²¹ WHO, WHO medicines strategy: framework for action in essential drugs and medicines policy 2000-2003 [R]: World Health Organization, 2000.

通过对于药品可及性的考察发现，“经济因素”是决定药品可及的重要条件之一。经济因素主要表现在，一方面需要通过药品企业给出一个合理且承受的药品价格；另一方面也要求医保支付方能够充分考虑罕见病创新药的临床价值，提供适当的支付待遇水平。即双方的共同作用实现患者用药治疗的“可负担性”。前文提到，多层次保障是解决罕见病问题最重要的途径，在医保支付以外，商业保险，公益慈善力量也成为解决罕见病药品可负担性的重要力量。

表3-2 我国罕见病多层次保障参与主体及特点

层次	制度	主体	特点
第一层次： 基本医疗保险制度	基本医疗保险	政府	“保基本”、“促公平”
	大病保险		“二次报销”
	医疗救助		“托底”
第二层次： 商业医疗保险	补充医疗保险	企业	雇主为雇员购买
	商业健康保险		个人购买
第三层次： 社会补充力量	公益慈善力量	社会	“公益性”
	医疗互助	个人	“互助性”

2.1 政府主导的罕见病保障制度建设

我国医疗保障体系的第一层次是由政府主导的基本医疗保障制度，它由基本医疗保险、大病保险和医疗救助构成。根据国家医疗保障局2021年发布的《2020年医疗保障事业发展统计快报》数据显示，截至2020年底，全口径基本医疗保险参保人数达136100万人，其中参加职工基本医疗保险人数34423万人，参加城乡居民基本医疗保险人数101677万人；我国已建成世界上规模最大的基本医疗保障网。由于我国的人口基数较大、经济发展水平地区间不够均衡、医保基金总额不够充足，我国的基本医疗保险在未来很长一段时间内的主要工作依然是“保基本”、“促公平”；人民群众的基本医疗需求可以基本得到满足，一般疾病的经济负担也可以由基本医保分担支付。

2020年《关于深化医疗保障制度改革的意见》指出探索罕见病用药保障机制作为未来的改革发展目标之一。2019年以来，我国的《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录》实行动态调整机制。2020年7月《基本医疗保险用药管理暂行办法》再次确定了目录调整的规则。自2019年起，随着每年的医保目录调整，有29种罕见病药品通过谈判纳入基本医保，极大的提升了患者的用药可及。然而，国家基本医疗保险在面对部分高昂的药费、治疗费用的支付能力十分有限，难以实现此类疾病的医疗保障，部分年治疗费用高昂的罕见病药品也仍未能纳入医保。

为了避免人民群众发生家庭灾难性医疗支出，减轻人民群众的大病负担，国家在基本医疗保险之外又设计了大病保险制度。作为基本医疗保险的制度延伸，大病保险对人民群众发生的高额医疗费用给予进一步保障，在基本医疗保险补偿后需个人负担的医疗费用超出限额的情况下进行二次报销。罕见病具有发病人数少、部分治疗药品价格昂贵、疾病经济负担严重的特点；尽管部分省市已经将罕见病特殊疗效药品纳入大病医保目录，但由于药品费用过于昂贵，患者的经济负担依然很大。

医疗救助作为我国多层次医疗保障体系的托底保障形式，是由政府主导，主要针对经济困难人员进行资助的制度设计。2020年，全国医疗救助基金支出546.84亿元，中央财政投入医疗救助补助资金260亿元，另外安排40亿元补助资金专门用于提高“三区三州”等深度贫困地区农村贫困人口医疗保障水平，安排15亿元特殊转移支付医疗救助补助资金²²。但受制于财政收入和人口基数，现行的医疗救助制度存在保障水平较低、覆盖面较窄、特殊类型疾病和重特大疾病保障不足等问题：未能真正实现托底功能²³。医疗救助主要针对特殊的贫困家庭（如低保家庭）进行一年几万元的补助，难以覆盖到广大的罕见病群体；尤其是对于部分花费高昂的罕见病药品，医疗救助的金额无异于杯水车薪。

尽管我国已经建立起了初代的多层次医疗保障体系，但相比由国家主导，形式、规则都已较为稳定的第一层次基本医疗保障制度，由企业和社会主导的第二、第三层次保障制度发展仍相对薄弱。

2.2 商业健康保险的有益补充

近几年，在国家的大力推动下，由企业主导的补充医疗保险、商业健康保险有了比较明显的进步。2015年，深圳发布了《深圳市重特大疾病补充医疗保险试行办法》，从此重疾补充保险开始在深圳建立试行。重疾补充保险是在深圳原有基本医保和地方补充医疗保险基础上的进一步延伸和补充完善，是平安养老保险公司在政府指导下设计推出的首款针对特定城市定制的医疗保险，也是现如今“风靡各市”的普惠险产品的雏形。

2020年以后，在中央政府的指导下，各地方政府也积极响应，发布了鼓励地方城市定制型商业健康险（普惠险或惠民保）的相关政策，各地逐渐将医保目录外的罕见病药品保障通过普惠险的保险责任来进行实践。而传统的商业健康保险以营利为目的，需要满足“大数法则”，有足够多的健康人群参保才能保证其持续运营。如果将罕见病患者纳入保险责任，则会对保险产品带来极大的赔付压力。所以，传统的健康保险都将罕见病患者排除在外，拒绝其参保、理赔，并不能起到缓解罕见病患者经济负担的效果。普惠险的出现，从一定程度上实现了商业健康险参与罕见病保障的可能性。

根据病痛挑战基金会和南开大学卫生经济与医疗保障研究中心的研究，地方普惠险对罕见病的保障责任，主要通过医保目录内、目录外、特药保障、罕见病专项保障等模式给予患者用药不同程度的报销²⁴。一是对已经纳入医保目录内药品的个人自付治疗费用部分进行保障；二是将部分罕见病药品纳入特药清单进行保障，但是大部分普惠险产品存在既往病史限制；三是对需要自费治疗的医保目录外药品等进行保障；四是专项保障和相关罕见病补贴。

2.3 公益慈善的积极参与

相比于政府和市场主导的保障形式，由社会力量主导的公益慈善力量在罕见病保障领域的作用正在凸显。2014年，随着“冰桶挑战”风靡全球，“罕见病”也开始成为国内媒体关注的热点。“冰桶挑战”也成为我国公益慈善力量参与罕见病救助的标志性事件²⁵。2016年颁布的《慈善法》对慈善活动作出了定义，“慈善活动，是指自然人、法人和其他组织以捐赠财产或者提供服务等方式，自愿开展的下列公益

²² 国家医疗保障局. 2020年医疗保障事业发展统计快报[EB/OL]. (2021-06-08)[2022-07-22]. http://www.nhsa.gov.cn/art/2021/6/8/art_7_5232.html

²³ 我国医疗救助制度现状及问题研究, <https://wenku.baidu.com/view/fcece6ffa9114431b90d6c85ec3a87c241288a97.html>

²⁴ 南开大学卫生经济与医疗保障研究中心&病痛挑战基金会,《普惠型补充商业健康保险参与罕见病多层次保障研究报告》, 2022年2月

²⁵ 病痛挑战基金会、北京大学药事管理与临床药理学系&北京大学医药管理国际研究中心,《公益慈善力量参与罕见病多层次保障研究报告》, 2022年11月

活动：（一）扶贫、济困；（二）扶老、救孤、恤病、助残、优抚；（三）救助自然灾害、事故灾难和公共卫生事件等突发事件造成的损失；（四）促进教育、科学、文化、卫生、体育等事业的发展；（五）防治污染和其他公害，保护和改善生态环境；（六）符合本法规定的其它公益活动。”通过《慈善法》给出的定义我们可以看出，公益活动开展的主体可以是自然人、法人或其他组织；形式可以是捐赠财产或者提供服务。

随着全社会对罕见病的关注度不断提高，部分基金会开始探索罕见病的慈善救助模式。譬如，2018年，病痛挑战基金会发起“罕见病医疗援助工程”，致力于为罕见病群体提供包括医疗资金在内的支持和服务；2020年，病痛挑战基金会启动罕见病医疗援助工程多方共付计划，联合中华社会救助基金会、水滴公益、浙江省医学会罕见病分会主要专家、浙江省企业权益保护协会、山西省健康重大疾病帮扶中心、山东第一医科大学附属省立医院、山东省罕见疾病防治协会等多方机构，先后成立罕见病医疗援助工程浙江专项、山西专项、山东专项、江苏专项等地方专项，致力于探索多方共付援助模式；截至2023年4月30日，“罕见病医疗援助工程”累计服务罕见病病友 34000+名，拨付善款3200万余元。

二、不同疾病群体其治疗经济负担特点不同

我国在建立罕见病多层次保障体系过程中进行了非常丰富的探索。然而，受所患疾病的种类、国内医疗机构的诊疗水平、治疗方案的可获得性、可负担性等多个因素的影响，不同罕见病群体所面对的诊疗和保障难题具有显著的差异性。根据表1-4可知，研究所覆盖的5类罕见皮肤病在国内的保障程度也不尽相同。国内是否存在有效治疗方案已经是值得讨论的重要话题，同时还面临治疗药品（耗材）的可获得性、皮肤护理需求、并发症预防与治疗等一系列与疾病密切相关的棘手问题。而且，部分问题是罕见皮肤病群体所特有，也凸显了解决罕见皮肤病群体多层次保障的复杂性。

1. 有“特效药”可医，但没有相应罕见皮肤病适应症，医保不覆盖，治疗经济压力大

随着医学的进步，越来越多的药物可以有效治疗罕见皮肤病，例如利妥昔单抗治疗天疱疮、类天疱疮，佩索利单抗治疗泛发性脓疱型银屑病，这些特效药费用昂贵，部分药品在国内没有适应症，患者完全自费治疗，治疗经济负担沉重。

受访者3（天疱疮、类天疱疮）：“我们都没有钱，这些病友，其实很可怜，但是他们又不想，特别是有几个20来岁的，他们又不想吃激素（激素副作用大）……好可怜，他们只能就是说一边打工一边赚美罗华的钱……像我们这种普通人，打完一次1万块钱，几个月才能挣出来……那以后不能一直这样吧，一直这样花费那生活压力也太大了”。

受访者4（天疱疮、类天疱疮）：“（担心）感染不能用（美罗华），还有（美罗华）费用怕可能有点高，我不知道……听说（美罗华）费用贵，也是全自费。”

2022年12月14日，泛发性脓疱型银屑病适应症药品佩索利单抗注射液（圣利卓）在我国获批上市，用于治疗成人泛发性脓疱型银屑病的急性发作²⁶。泛发性脓疱型银屑病患者有了更多的治疗方案选择。然而高昂的治疗费用往往令患者望而生畏，部分患者表示知道佩索利单抗可能会治疗效果更好，但目前高昂的价格远超出患者承受的范围。

²⁶ 国家药监局批准佩索利单抗注射液上市

<https://www.nmpa.gov.cn/yaowen/ypjgyw/20221214200616116.html?type=pc&m=>

受访者1（泛发性脓疱型银屑病）：“（佩索利单抗）那个很贵，十几万一次，目前还没有进医保……它管的时间比较长，一次可以管一年，（如果）它可能会进医保的话，（价格）1~2万之间，会考虑一下，因为他这个是更针对性的（治疗疾病）。”

受访者2（泛发性脓疱型银屑病）：“（佩索利单抗）他那个12万9是定价，医保能达到8万以内已经是老好了……8万的话，你算算有多少人打得起？……一年一针，但是它不叫打一针，它是静脉注射，它是要住院的……现在分两步走，第一步先跟医保谈，先让这个药先降到8万，对吧；还有一步是我们在推进那个进罕见病目录，你要是进目录，那么可能有另外的保险还能保。”

除此之外，由于治疗不及时导致疾病发作/控制不好，可能给患者带来身体、心理及家庭生活多方面严重的影响，主要表现在：

- 患者日常生活能力的下降，甚至劳动力丧失：疾病重症发作患者完全卧床，疾病频繁发作，导致患者身体状况差，部分或完全丧失劳动能力，收入进一步减少，进一步加剧经济负担，形成恶性循环（受访者2）。

受访者2（泛发性脓疱型银屑病）：“这个病呀，一倒下，她（一位病友）根本没办法上班，她已经有了很多并发症了，比如说她那个脚趾上面就是甲沟炎，不能走路……她不能走路，就不能工作，她就没有任何收入，那么她怎么去打针？……她根本不出去看病，她生病这么多年，她就没有去体检过……她现在连最基本的医保都交不起，没有医保，她怎么去看病啊？……她最近可能是焦虑抑郁发作，她那个负能量真的是，就是可以把我一个正常人都可以整崩溃的那种……因为你想她没有任何收入，她就整体在家躺着，没有任何社交。”

- 心理负担沉重，焦虑抑郁，精神状态崩溃（受访者2&4）；

受访者2（泛发性脓疱型银屑病）：“疾病早期控制不好的时候，每次发作症状很重，症状波及全身，基本上每月住院一次，当时我那个真是有无数次想过要自杀。”

受访者4（天疱疮、类天疱疮）：“自己至少有三分之一的时间在医院或者在医院的路上，太折磨人了，这么多年一直都反反复复的，现在还吃了八粒激素都控制不好，现在还……”

- 影响婚姻，严重无法控制的疾病，导致患者/家属丧失信心，患者主动提出离婚，或者被动离婚（受访者2）；

受访者2（泛发性脓疱型银屑病）：“疾病早期控制不好的时候，心理压力大，主动要求跟前夫离婚，当时真的是（心理负担很重），所以后来三年以后，我就跟我前夫提出离婚，我说我不拖你了，因为我这个病可能也不知道是猴年马月才能好……然后就离婚了。”

可见，经济因素是影响患者用药可及的关键因素之一。甚至在某些情况下，患者的经济负担状况也受疾病所累，进一步加剧患者的用药负担。除了面对疾病带来的治疗挑战，罕见皮肤病患者的心理、家庭、个人发展也受到疾病的严重桎梏。从源头上减轻患者的经济负担，使患者能够在可负担的情况下获得充分的治疗，从而改善患者的生存质量是当务之急。那么，积极推动医保纳入治疗特效药，拓展适应

症，可以达到有效降低患者治疗负担的目的，更好地控制疾病发作，降低疾病的严重程度，使患者受益的同时，让患者回归社会和工作岗位，从而创造更多社会价值。

2. 无“特效药”可医，疾病日常治疗护理经济负担沉重

遗传性大疱表皮松懈症，着色性干皮病和鱼鳞病目前没有可以很好控制症状，缓解疾病进程的特效药，但表2-3 显示这三种疾病的治疗费用仍然不低。以大疱表皮松懈症为例，表2-5呈现出该种疾病各种治疗方式花费的进一步拆分，可以看到皮肤伤口的日常护理是大疱性表皮松懈症患者的主要直接医疗费用来源，且基本全部为自费。大疱性表皮松懈症的患儿皮肤容易起水疱，皮肤破溃，伴随疼痛，严重影响患儿及其家庭生活质量。患儿家长为减少患儿的痛苦，往往会选择高质量的敷料如美皮康、优妥、保愈美等（本研究中有约一半的患儿使用了美皮康），这些日常高消耗的敷料目前还未纳入医保，给患儿家庭带来沉重的负担。

着色性干皮病患者同样也没有有效治疗的药物，皮肤日常防紫外线照射是护理的重点，也是其日常费用的重头。访谈中患儿的父母表示患儿防晒霜的用量远远大于其他小朋友，全身都要抹，修复液很贵；修复液太贵了，全身用不起，只舍得给孩子抹脸和脖子；孩子的衣物都要防紫外线的，而且都是专门选购价格不菲防护等级高的衣物，普通的防晒服是不管用；家里、车上玻璃要贴上防紫外线的膜（受访者8&6）……这些都是消耗品，要想做得到位，量要给够，质量要好，细水长流，花费的确很高。有患者表示能否将防晒霜、防晒衣等这些日常消耗必备品引入医院，纳入医保，有效减轻患者家庭负担。

受访者8（着色性干皮病）：环境防护“我们是首先是从美国那边买了那个紫外线的监测仪，这个监测仪的价格加上海外的运费到手的话也花了四五千……家里的玻璃其实咱们普通的玻璃它只能阻挡一部分的紫外线，然后需要用专门的防紫外线的膜，一个膜就花了5000还是6000吧……家里的灯也都是全部换掉了的，因为咱们普通有时候那种，其实那个也是有紫外线的，然后我们家的灯都换成了LED灯泡的吸顶灯，那种的话是紫外线的那个那个量是最少的……”

受访者8（着色性干皮病）：患儿本身需要用的，”对他们来说，你如果把它暴露在日光底下，其实它全身都要抹，所以它防晒霜用量要比一般的小朋友大的多得多……现在的话修复液是不涂身上的，就我想涂身上，但是它太贵了……那种（防晒衣）衣服都是非常的厚，……对这些小朋友来说，夏天是比较困难的。”

受访者6（着色性干皮病）：“防晒霜每年也是一笔开支……兰蔻的小白管，一支都是三四百块钱啊，然后那种又少，你反复多多涂几次的话，它用不起……就给他用那个斯塔夫那个大罐子，然后胳膊啊，脖子啊，反正露出来的地方你都得涂啊……为保证效果，每年都要换……衬衣，秋衣和秋裤都是有防紫外线功能的，一年四季他就穿着这个，他那个衣服一件就是二三百块钱……穿很薄了，然后然后你又得换……（修复液600-700元/月，修复液）只是用脸哦，都没舍得用脖子啊，用手啊，用胳膊这些其实它是所有的地方都需要修复的，但是我们的经济只能负担得了他的脸……家里窗户、车上的窗户贴防紫外线膜费用很高，约1万元，用不了几年还得换。”

受访者9（着色性干皮病）：“像他们用的就他们用的防晒霜啊这种的，这些能不能就是入院……那些化妆品企业产的也可以，药企产的，化妆就是防晒霜也可以进医院这种的哈……平时穿的那个防晒衣嘛，呃，而且他的防晒衣要求就是指指数不是要求比较高嘛，这些都可以作为那个医疗器械来进行采购这种的。”

三、构建罕见皮肤病多层次保障的难点

总体而言，罕见皮肤病的保障问题可以归结为两个方面：药品可负担和耗材可负担。药品的可负担性问题同样需要解决两方面难题，一是药品适应症的拓展，二是建立持续稳定的保障方案（医保或商保）。随着我国药品注册和医保准入的行政程序愈加完善和规范，为我国罕见病药品的上市准入提供了极大的便利条件。但是随着问题解决逐步深入，结构不完善所带来的挑战也愈加凸显。

1. 难点一：创新医药企业罕见病药品增加适应症动力不足

罕见病药品增加适应症，首要任务是开展临床试验。2020年1月22日，国家市场监督管理总局发布了《药品注册管理办法》，其中对于药品扩充适应症作出了明确规定：获准开展药物临床试验的药物拟增加适应症（或者功能主治）以及增加与其他药物联合用药的，申请人应当提出新的药物临床试验申请，经批准后方可开展新的药物临床试验。获准上市的药品增加适应症（或者功能主治）需要开展药物临床试验的，应当提出新的药物临床试验申请。药品审评中心于2021年10月发布了《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》的征求意见稿，并于2022年1月6日发布正式稿。该指导原则明确提出对罕见病药品的临床研发除了要遵循一般药物的研发规律以外，更应密切结合其疾病特点，在确保严谨科学的基础上，采用更为灵活的设计，充分利用有限的患者数据，获得满足获益与风险的评估的科学证据，支持监管决策。

与此同时，为了进一步的推动罕见病药品在我国的研究上市，药监部门针对不同类别的药品建立多条快速审评审批通道。对罕见病药品、儿童用药、临床急需海外新药开通“绿色通道”，实行此类药品优先审评审批。以泛发性脓疱型银屑病适应症药品佩索利单抗注射液为例，其在中国和欧洲同步提交上市申请，但在我国获批的时间要早于欧洲。然而，罕见病的最大特征是罕见，尤其是单个病种的人数少，导致罕见病药品的临床试验开展面临诸多挑战。例如，患者入组困难、诊断难度大、终点指标复杂、研究周期长等²⁷。如果药品已经进入医保，要增补罕见病的适应症，需要再次向药监申请批准新适应症。加上罕见病药品受限于市场规模，市场回报低，研发企业往往缺少动力进一步开展新适应症的临床试验，对产品研发、生产、注册缺乏动力。而且这类药品已经在国内临床超适应症用药的情况下，企业更没有动力去注册新的适应症，导致患者能够医保用药的过程持续延长。

2. 难点二：罕见病药品（耗材）医保准入和评价规则有待进一步完善

国家医疗保障局于2020年7月发布的《基本医疗保险用药管理暂行办法》对基本医疗保险用药范围的确定、调整，以及基本医疗保险用药的支付、管理和监督等做出了规定。关于《基本医疗保险药品目录》的制定和调整，规定的原则分别有：1. 切实保障参保人员合理的用药需求；2. 坚持“保基本”的功能定位，既尽力而为，又量力而行，用药保障水平与基本医疗保险基金和参保人承受能力相适应；3. 坚持专家评审，适应临床技术进步。总体来看，要符合临床必需、安全有效、价格合理等基本条件，也即根据医保药品保障需求、基本医疗保险基金的收支情况、承受能力、目录管理重点等因素，确定药品目录调整的范围和具体条件。其中，独家药品通过准入谈判的方式确定支付标准，非独家药品中，国家组织药品集中采购中选药品，按照集中采购有关规定确定支付标准，其他非独家药品根据准入竞价等方式确定支付标准。随着我国医保准入机制的不断完善，利好的是当年上市的罕见病药品也符合目录调整的申报条件，有机会通过药品谈判纳入医保。

²⁷ 唐凌, 张杰, 赵伯媛, 艾星, 王朝云, 色日格楞, 李远红, 杨志敏. 罕见病药物临床研发的审评考虑[J]. 罕见病研究, 2022, 1(1): 78-83. doi: 10.12376/j.issn.2097-0501.2022.01.013

对药品而言，医保准入有几个关键条件需要满足。目前我国对药品价值的评估主要采用的较为成熟的药经评价方法，为更多罕见病创新药纳入医保提供了决策依据。然而，由于许多罕见病创新药的价格过高，通过药物经济学评价并不具有经济性。加上医保准入过程中预算影响的权重，使得超出阈值限定的罕见病创新药难以进入医保，患者和家庭无力负担高昂的药价。其次，通过谈判降价进入医保的部分罕见病创新药，不能快速落地进院，导致受续约条件的影响未能成功续约，也对患者持续规范治疗形成挑战。尽管医保药品谈判制度不断完善，然而医保准入依然缺乏统一的衡量药品临床综合价值的评价工具，无法在不同产品间进行不同推荐等级划分，只能通过预算影响来避免医保费用超支，这也限制了部分罕见病创新药进入医保。在缺少了基本医保保障的基础上，我国罕见病药品多层次保障缺少了最夯实的基础，其他的补充保障主体都很难发挥真正的支柱作用。

目前我国的基本医保包括三大目录，即药药品目录、诊疗项目目录和医疗服务设施目录，而医用耗材目录并不在此列。随着国家医保药品目录动态调整机制的完全确立，医保药品目录的准入机制已经日臻完善。然而，与皮肤病患者日常护理息息相关的医用耗材目录却并没有十分完备的准入机制。2021年11月，国家医保局发布“《基本医疗保险医用耗材支付管理暂行办法（征求意见稿）》和《医保医用耗材“医保通用名”命名规范（征求意见稿）》，健全全国统一的医用耗材医保准入管理制度。然而，现行耗材注册批件中规格型号种类繁多、数量庞大，甚至同一个批件下有几万个品规，难以进行有效管理。根据国家医保局在2023年5月19日公布的《关于做好基本医疗保险医用耗材支付管理有关工作的通知（征求意见稿）》提出，“十四五”期间，各省应按准入法完成制定全省统一的基本医疗保险医用耗材目录。现阶段已经建立全省统一的医保医用耗材目录的地区，暂以国家医保医用耗材分类与代码为基础，逐步向医保通用名管理过渡。可见，目前主要的医保医用耗材目录还集中于省一级。通过全国统一的医保医用耗材分类与代码，将有效改善目前状况，并为罕见皮肤病护理耗材的医保准入提供机会。

3. 难点三：普惠险发展的可持续性及其罕见病药品保障的不确定性

前文提到，普惠险中有关罕见病药品的保障，除了基本医保目录内、外保障和罕见病专项保障，罕见病补贴外，最主要的是特药保障，即通过特药目录对保障责任进行限制，管理风险。从本质上来说，普惠险是社会医疗保险的补充保险，定位是在基本医保、大病保险之后提供进一步保障，实现对大额医疗费用的额外补偿，这也是绝大多数参保人（包括罕见病患者）选择购买普惠险的主要原因。然而，各地的普惠险经营和发展状况却不一而足。当前普惠险项目普遍存在保费较低、参保人数不足和逆选择现象严重等问题，导致保险资金池压力较大，无法为参保人提供持续稳定的保障。然而，政府主导下的普惠险，由当地政府提供更加完备的政策支持，一般由政府部门或保险行业协会组织招标遴选，政府在产品的设计、参保动员和运营管理等方面的支持和把控力度相对更大，产品的可持续性可以获得一定的保证。在保证产品可持续性的前提下，患者的持续规范治疗也能够获得一定保证。

除了产品的可持续性与罕见病患者用药密切相关外，产品本身的更新迭代，也对罕见病患者用药带来影响。这个影响表现在三个方面。首先，普惠险本质上是短期健康险，通常的保障周期是一年，受产品可持续性的影响，未来产品是否迭代（包括上市后下架、更换承保商、产品责任重新设计等）都面临不确定性。其次，产品保障责任的变化也会影响患者用药。一方面受产品迭代的影响，调入或调出某个罕见病药品，都会对患者产生治疗不良影响，曾经因一款产品调出某个罕见病药品导致患者用药面临极大困境²⁸。另一方面，当一款罕见病特药通过谈判纳入医保后，将从普惠险特药自动调出，在普惠险调出与医保落地之前的窗口期，患者用药则缺乏保障。而且并非所有罕见病药品均在普惠险特药目录当中，也许要遵循一定的准入程序后方可进入保险责任。有些产品也存在罕见病既往症限制，罕见病特药

²⁸ “救命药”调出目录，普惠险何以变成商业险？

<http://health.people.com.cn/n1/2021/1130/c14739-32295023.html>

报销比例低、保额低，以及户籍限制等情形，罕见病患者希望通过参保惠民保提升用药可及性，面临很大的不确定性。

综上所述，尽管患者在治疗用药保障方面存在迫切的需求，受到制度的不完善和参与主体的不成熟，并不能立刻解决患者面对的难题，这个过程不是一蹴而就的。从研究的角度而言，希望通过解决机制障碍的核心问题着手，通过对不同场景下对罕见皮肤病群体用药保障的可行性分析，提升患者获得保障的可能性。



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION



南开大学
Nankai University

第四章

不同制度环境下的罕见皮肤病 保障路径及可行性

健康中国
一个都不能少

Healthy China
Leave No One Behind

第四章 不同制度环境下的罕见皮肤病保障路径及可行性

本研究考察的5类罕见皮肤病从治疗和护理需求都存在差异。从支付保障的维度看，大致可分为以下几种类型。首先，在我国已经上市的治疗方案存在对应的罕见皮肤病的适应症，如泛发性脓疱型银屑病。其次，在国外上市存在对应适应症，或临床上常用，但在国内适应症未获批，患者需要超适应症用药，如天疱疮。利妥昔单抗在国外上市有天疱疮的适应症，而国内还未批准，在我国临床上天疱疮患者需要超适应症用药。第三，国内外都没有特效药上市，通过皮肤护理进行治疗，如大疱性表皮松懈症、鱼鳞病、着色性干皮病。所以，在讨论罕见皮肤病的支付保障路径，将着重围绕以上三类展开。

表1-4, 4-1. 本研究关注的五种罕见皮肤病用药及保障现状

病名	疾病是否在中国罕见病目录	疾病在全球范围内是否有特效药	特效药是否在国内上市	医保是否覆盖特效药
大疱性表皮松懈症	是	否	否	否
天疱疮、类天疱疮	是、否	是	是	否
先天性鱼鳞病 (火棉胶婴儿)	否	否	否	否
泛发性脓疱型银屑病	是	是	是	否
着色性干皮病	否	否	否	否

注：利妥昔单抗、度普利尤单抗在医保目录内，但在国内没有天疱疮、类天疱疮适应症；奥马珠单抗、奥法木单抗未进医保名录

一、基本医疗保险对罕见皮肤病治疗用药的保障功能分析

我国基本医保的谈判制度是深化医疗保障制度改革的一部分，其主要目标是通过谈判协商来控制药品价格和医疗服务费用，以降低医保支出，提高医保资金的使用效率，确保医保制度的可持续性和公平性。我国基本医保的谈判制度围绕以下内容展开：

- 完善医保协议管理：该制度通过完善医保协议管理，简化优化医药机构的定点申请、专业评估、协商谈判程序，将符合条件的医药机构纳入医保协议管理范围。
- 谈判药品价格：通过谈判协商的方式，控制药品价格，确保医保支付的药品费用合理、透明，减轻患者的药品负担。
- 优化医保资金使用：通过谈判制度，优化医保资金的使用，确保资金得到最有效地运用，更好地满足患者的医疗需求。
- 多层次医疗保障体系：医保制度旨在建成以基本医疗保险为主体、医疗救助为托底，同时补充医疗保险、商业健康保险、慈善捐赠、医疗互助共同发展的多层次医疗保障体系。这将进一步提高医疗保障的综合保障效应，使更多的人能够受益于医保制度。

所以，随着我国每年基本医保目录调整，医保谈判制度极大的推动了罕见病药品进入医保的机会，从而提升罕见病患者（包括罕见皮肤病患者）的用药可及性。而且，从前面的讨论中可知，天疱疮、类天疱疮和泛发性脓疱型银屑病的相关治疗药物可以通过医保谈判和目录调整，纳入到基本医保的保障范围。

1. 泛发性脓疱型银屑病

泛发性脓疱型银屑病患者在临床上常用治疗银屑病、脊柱炎和克罗恩病的药进行治疗。如司库奇尤单抗注射液、卡泊三醇、注射用英夫利西单抗、乌司奴单抗注射液、阿达木单抗、古塞奇尤单抗、本维莫德等，这些药品都已经纳入我国基本医疗保险，然而由于并没有泛发性脓疱型银屑病的适应症，所以患者在使用这些药品治疗时，无法通过医保报销。另外，目前我国已经上市的泛发性脓疱型银屑病的适应症药品佩索利单抗注射液，因其刚刚上市，还未能通过医保谈判进入医保，如患者使用该药品则需全额自费。所以，解决泛发性脓疱型银屑病患者用药可及问题，就集中在将现有的适应症药品佩索利单抗注射液纳入医保。

如果将佩索利单抗纳入我国的基本医保，以北京市为例，按照北京市城乡居民基本医疗保险的规定²⁹，乙类药品先行自付比例为10%，大病起付线为30404元³⁰，大病保险启动后，5万元以下报销60%，5万元以上报销70%。则一名北京的患者一年治疗（2针）的自付金额约为34002元~35546元³¹。总体而言，个人自付的比例约占总费用的1/4，下文为计算方便，均按照医保75%的报销比例进行计算。可见，如果对应的适应症药品成功纳入医保后，将能极大的减轻患者的经济 and 用药负担。

表4-2：佩索利单抗模拟医保报销费用

医院级别	报销前用药费用	其他医疗非药费支出(如床位费、护理费等)	乙类药品先行自付比例	住院起付线	基本医疗保险报销比例(%)	基本医疗保险报销后自付金额(元)	大病保险报销比例(%)	大病保险报销后自付金额(元)
二级	129950	50	10%	800	78%	39399	60%	34002
三级	129950	50	10%	1300	75%	43259	60%	35546

注：以上数据仅作为估算参考，实际情况可能存在差异

而且，随着多层次保障制度的完善，个人自付部分的34002元~35546元还可以进一步获得补充报销。仍按照北京市医保参保人为例，如果患者是低保人群（未参保商业保险），根据北京市城乡居民医疗救助政策，个人自付部分按照85%给予救助，全年最高限额16万元³²，则个人自付的金额降低为5千元左右。

2. 天疱疮、类天疱疮

天疱疮患者的主要治疗负担来自于利妥昔单抗（进口美罗华，国产汉利康）的使用，而类天疱疮主要是度普利尤单抗。目前这两种药都已经纳入我国的基本医保药品目录，然而并没有天疱疮、类天疱疮

²⁹ 北京市城乡居民基本医疗保险：http://www.beijing.gov.cn/fuwu/bmfw/bmzt/cxyb/201801/t20180110_1855756.html

³⁰ 北京市城乡居民大病保险：<http://www.beijing.gov.cn/zhengce/zcjd/zcwd/cxjmdbbxdy/>

³¹ 不同的医疗机构治疗报销比例及住院起付线存在差异。

³² 北京市城乡居民医疗救助（京医保发〔2022〕37号）：<https://www.jiemian.com/article/8670860.html>

的适应症，患者需要超适应症用药。根据天疱疮患者的用药情况，使用利妥昔单抗的年治疗费用大约为48000元³³，类天疱疮患者使用度普利尤单抗，年治疗费用大约27800元³⁴。如果通过扩展适应症，天疱疮、类天疱疮患者使用利妥昔单抗和度普利尤单抗可以通过医保报销，按照25%的自付金额计算，患者年自付金额为12000元和6950元，患者的医疗负担将大大减轻。

3. 大疱性表皮松解症

对于大疱性表皮松解症的患者，主要的经济负担来源于对护理的需求。这种疾病没有“治愈”的方法，患者的皮肤反复受伤，终生处于巨大的痛苦中。但使用优质的创伤护理产品（敷料），可以显著提高患者的生活质量。目前我国的患者及家庭主要通过自费购买敷料进行皮肤护理，根据患者疾病的严重程度及皮肤创面的大小，患者及家庭的经济负担存在较大差异。根据本研究的调研数据可得，一名大疱性表皮松解症的患者年平均治疗费用为27380元，对患者家庭来说，依然是一笔不小的开支。

2019年7月31日，国务院办公厅发布《关于印发治理高值医用耗材改革方案的通知》（国办发〔2019〕37号），明确提出要“建立高值医用耗材基本医保准入制度，实行高值医用耗材目录管理，健全目录动态调整机制，及时增补必要的新技术产品，退出不再适合临床使用的产品³⁵。”近日，国家医保局再次发布《关于做好基本医疗保险医用耗材支付管理有关工作的通知（征求意见稿）》，也提出要加强医用耗材的医保准入，“稳步推进医用耗材目录准入管理”及“建立健全动态调整机制”。目前大疱性表皮松解症的患者所使用的敷料，如美皮康、优拓等仍未纳入医用耗材的基本医保目录。为进一步减轻患者家庭的费用，将这些患者日常治疗护理所需的主要医用耗材纳入医保才是根本出路。

4. 着色性干皮病

目前，着色性干皮病尚无特效治疗方法，首先要进行严格的光防护，如避免阳光暴露、使用防晒霜和穿着防护衣物等，并推荐口服钙剂和维生素D。若出现皮肤癌前病变或肿瘤，应予以冷冻、电干燥术，刮除和外科切除。着色性干皮病患者的常用药包括异维A、维生素D等口服药，及25%二氧化钛霜、咪喹莫特乳膏、盐酸氨酮戊酸、T4N5酶等外用药。同时，患者可能需要定期接受皮肤镜检查 and 光动力治疗。所以，对着色性干皮病患者来说，主要的经济负担来自于皮肤镜检查、光动力治疗以及可能出现的皮肤癌变。据着色性干皮病患者报告，日常光动力的单次治疗花费约1000元，其中治疗费用200元，药品费用约800元，该项花费医保并未覆盖。

5. 鱼鳞病

鱼鳞病和着色性干皮病一样，目前尚无特效治疗方法。临床常用药包括西替利嗪、富马酸酮替芬片、氯雷他定、维A酸片、阿维a胶囊等口服药和常见的维A酸乳膏、尿素维E乳膏、阿维A霜等外用药，这些药物均在我国医保目录中，但是由于先天性鱼鳞病患者对此类药物的使用量较大，存在处方限量不足的情况，导致患者需要自费去药店购买足量药物；日常护理所需要的薇诺娜水霜和硅霜也需要自费购买。

³³ 天疱疮患者使用利妥昔单抗（进口美罗华，国产汉利康）的计算依据如下：8000元/500mg*2针/次*2次（初始治疗）+8000元/针*2次，合计48000元。

³⁴ 类天疱疮患者使用度普利尤单抗的计算依据如下：2780元/只*2针/次（初始治疗）+2780元*8只（直至转阴）

³⁵ 《国务院办公厅关于印发治理高值医用耗材改革方案的通知》，国办发〔2019〕37号，2019年7月31日

https://www.gov.cn/zhengce/content/2019-07/31/content_5417518.htm

上述5类罕见皮肤病的主要治疗方案都具有通过基本医保（包括药品和耗材）解决的可能性。一方面，相关企业积极开展临床研究和注册，扩充新适应症；另一方面，将患者治疗必须的药品和耗材纳入医保。

二、商业健康保险对罕见皮肤病治疗用药的保障功能分析（以普惠险为例）

商业健康险作为我国多层次医疗保障体系的重要组成部分在提升我国人民群众的医疗服务水平方面起到越来越重要的作用。尤其是近年来随着普惠型补充商业医疗保险（简称普惠险，也称城市定制型医疗保险或惠民保）的大力发展，越来越多的此类产品设置罕见病保障责任，对罕见病群体的用药提供的重要支持。

2022年，病痛挑战基金会联合南开大学卫生经济与医疗保障研究中心，共同发布了罕见病“友好型”普惠险评价指标体系（包括保障性和可持续性两个维度；23个二级指标），对62款保障罕见病的普惠险展开测算³⁶。其结果显示，对于罕见病友好的A+级10款普惠险产品主要具有以下优势：其一，报销比例高。以广东珠海的大爱无疆为例，医保目录内报销比例与目录外住院报销比例高达90%。以山西普惠保为例，其特药清单包含多种罕见病药品，报销比例高达80%。其二，总保额高，特别是部分产品的医保目录内总保额不设置封顶线。以广东深圳的重疾补充险为例，其医保目录内的总保额不设置报销上限。其三，特药清单与罕见病专项中包含罕见病药品的数量高。以浙江杭州的西湖益联保为例，特药清单和罕见病专项中共包含了多种罕见病用药，且该产品既往症患者仍可进行理赔，因此可以较好地起到多层次医疗保障体系中的补充作用。

普惠险为罕见病患者提供进一步保障，包括医保目录内的个人自付费用、特药清单中罕见病药品费用、医保目录外的个人住院自费费用以及罕见病专项保障与补贴等，能在一定程度上弥补罕见病患者的保障缺口。但是，上述优势仅在部分产品中得以体现，绝大多数的普惠险产品对罕见病患者并不友好，对于既往症患者而言尤为如此³⁷。也就是说，绝大多数产品对罕见病的保障水平仍存在较大的提升空间，产品的保障责任有待优化。

研究所包含的5类罕见皮肤病的治疗方案，在现今医保未能覆盖的情况下，如何通过普惠险的罕见病保险责任去减轻患者的治疗负担，就成为本课题着重讨论的问题。

1. 普惠险对罕见皮肤病的保障程度测算

研究选取了部分普惠险，包括上海沪惠保22版、广州穗岁康22版、深圳市重特大疾病补充险、成都惠蓉保22版、天津津惠保家庭款22版、重庆渝快保22版（升级款）、长沙惠民保21版、海南乐城特药险、杭州西湖益联保22版、北京普惠健康保与福建惠闽宝22版，来测算其对罕见皮肤病的保障程度，并进一步假设该款产品的特药保障范围包含此罕见皮肤病（即保障范围全覆盖）后测算了模拟的保障程度。上述普惠险的免赔额（万元）与既往症报销比例（%）的具体信息如表4-3所示，非既往症的报销比例（%）如表4-4所示。值得注意的是，考虑到罕见病患者基本属于既往症患者，此处对既往症和非既往症的保障情况进行测算，同时进行对比。

³⁶ 南开大学卫生经济与医疗保障研究中心&病痛挑战基金会，《普惠型补充商业健康保险参与罕见病多层次保障研究报告》，2022年2月

³⁷ 截至2021年12月31日，经统计有35款保障罕见病的普惠险具备医保目录外的保障，其中，不降低既往症报销比例的普惠险有20款，降低既往症报销比例的有15款。

为了测算出普惠险对罕见皮肤病的保障程度，报告除了汇总上述产品的免赔额与报销比例之外，还需要得到5类罕见皮肤病的年自费治疗费用。为此，本报告对相关医疗费用的数据来源进行如下说明。

其一，大疱性表皮松懈症、鱼鳞病与着色性干皮病的患者治疗方案选择差异很大，且没有特效药，很难通过一个具体的治疗费用金额进行测算。考虑到普惠险在多层次医疗保障体系中处于补充作用，也就是说，对经基本医保报销后的个人自费支出进行二次报销，因此本报告使用参与调研的大疱性表皮松懈症、鱼鳞病与着色性干皮病患者样本的年度疾病诊治医疗费用的平均自费支出作为这三种疾病的自费治疗费用进行后续的保障程度测算。

表4-3 部分普惠险的免赔额（万元）与既往症报销比例（%）

	目录内免赔额（万元）	目录内既往症报销比例（%）	目录外免赔额（万元）	目录外既往症报销比例（%）	特药免赔额（万元）	特药既往症报销比例（%）
上海沪惠保	2	50	2	50	0	30
广州穗岁康	1.6	80	1.6	70	1.6	60
深圳市重特大疾病补充医疗	1	70	-	-	15	70
成都惠蓉保	-	-	-	-	0	75
天津津惠保	-	-	-	-	-	-
重庆渝惠保	1.5	30	0.5	30	0	30
长沙惠民保	1.8	32	1.8	12	2	24
乐城特药险	-	-	-	-	0	30
杭州西湖益联保	1.3	80	0.7	50	1	60
北京普惠健康保	3.495	40	4	35	4	30
福建惠闽宝	2.5	30	2.5	30	2.5	30

- 不包含此类保障责任或既往症不报销

数据来源：根据各保险产品公开信息整理得到

表4-4 部分普惠险的免赔额（万元）与非既往症报销比例（%）

	目录内免赔额（万元）	目录内非既往症报销比例（%）	目录外免赔额（万元）	目录外非既往症报销比例（%）	特药免赔额（万元）	特药非既往症报销比例（%）
上海沪惠保	2	70	2	70	0	70
广州穗岁康	1.6	80	1.6	70	1.6	60
深圳市重特大疾病补充医疗	1	70	-	-	15	70
成都惠蓉保	1.5	75	1.5	25	0	75
天津津惠保	2	80	-	-	0	70
重庆渝惠保	1.5	80	0.5	80	0	80
长沙惠民保	1.8	80	1.8	50	2	60
乐城特药险	-	-	-	-	0	80
杭州西湖益联保	1.3	80	0.7	50	1	60
北京普惠健康保	3.495	80	2	70	2	60
福建惠闽宝	2	70	2	50	2	50

- 不包含此类保障责任不报销

数据来源：根据各保险产品公开信息整理得到

其二，天疱疮、类天疱疮的年度治疗方案选择：（1）天疱疮，选择利妥昔单抗（进口美罗华，国产汉利康）进行测算，前一节提到，天疱疮患者选用利妥昔单抗的年治疗费用为48000元。（2）类天疱疮：度普利尤单抗；度普利尤单抗的年度治疗费用计算公式为：2780元/只*2针/次（初始治疗）+2780元*8只（直接转阴），年度治疗费用为27800元。由于它们均属于超适应症用药，医保无法报销，根据目录外药品责任进行测算。

其三，泛发性脓疱型银屑病的年度治疗方案选择：佩索利单抗注射液。佩索利单抗注射液的年度治疗费用计算公式为：64975元/针*2针/年。经过计算，泛发型脓疱型银屑病使用佩索利单抗注射液年度治疗费用为129950元，由于药物尚未进入医保，无法通过医保进行报销，因此，年度自费治疗费用为129950元。

另外，本报告的保障水平测算过程如下所示：本报告假设罕见皮肤病患者参加了普惠险，则罕见皮肤病的保障程度的计算公式为：普惠险对罕见皮肤病的保障水平/年自费治疗费用；其中，考虑到普惠险的保障范围基本包括医保目录内保障、医保目录外住院保障与特药保障（此处不考虑专项保障的情况），以及上述产品的特药保障均设置特药清单且不包含五大罕见皮肤病用药，为此普惠险对罕见皮肤病的保障水平计算公式为：医保目录内保障+医保目录外住院保障；另外，本报告中的天疱疮和类天疱疮的治疗方案属于超适应症用药，以及泛发性脓疱型银屑病用药并未纳入医保，为此其保障水平仅为医保目录外住院保障。上述两种保障水平对应的保障程度测算公式均为：保障水平/年自费治疗费用。

1.1 天疱疮、类天疱疮

如果天疱疮、类天疱疮患者投保了相应的普惠险，该产品只通过医保目录外报销年自费治疗费用³⁸。测算结果如表4-5，4-6所示，在既往症条件下，普惠险对天疱疮、类天疱疮患者的保障程度最高分别可达到47%与37%，最低则均为0。通过分析上述普惠险具体的产品信息后发现，保障程度较高的普惠险具备既往症的免赔额低，以及报销比例较高两大特点；而保障程度显示“-”的产品体现为不保既往症，保障程度低至0的产品则体现为免赔额过高（下同），因此这些产品均无法通过普惠险进行报销。总体来看，普惠险对天疱疮、类天疱疮患者的保障水平仍然较低。

如表4-7、表4-8所示，按照非既往症进行赔付时，普惠险对天疱疮、类天疱疮患者的保障程度平均值分别为28%与19%，最高可达到72%与66%（较既往症条件下测算值分别增加25个百分点与29个百分点）。对比非既往症与既往症条件下天疱疮、类天疱疮的保障水平差异，结果如图4-1和图4-2所示。保障金额差异平均值分别为6422.73元与2582.18元，在年自费医疗费用中占比分别为13%与9%，保障水平差异平均值分别为12%与9%。

³⁸ 需要说明的是，目前课题组仍未能清晰划分年自费治疗费用中有多少比例符合医保目录内的保障范围，以及多少比例处于医保目录外的保障范围，为此，此处测算的实际保障水平是普惠险保障罕见皮肤病的最高保障程度，而现实情况要低于此。下同。

表4-5 既往症条件下普惠险对天疱疮的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	48000	14000.00	0.29
广州穗岁康	48000	22400.00	0.47
深圳市重特大疾病补充医疗	48000	-	-
成都惠蓉保	48000	-	-
天津津惠保	48000	-	-
重庆渝惠保	48000	12900.00	0.27
长沙惠民保	48000	3600.00	0.08
乐城特药险	48000	-	-
杭州西湖益联保	48000	20500.00	0.43
北京普惠健康保	48000	2800.00	0.06
福建惠闽宝	48000	6900.00	0.14

表4-6 既往症条件下普惠险对类天疱疮的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	27800	3900.00	0.14
广州穗岁康	27800	8260.00	0.30
深圳市重特大疾病补充医疗	27800	-	-
成都惠蓉保	27800	-	-
天津津惠保	27800	-	-
重庆渝惠保	27800	6840.00	0.25
长沙惠民保	27800	1176.00	0.04
乐城特药险	27800	-	-
杭州西湖益联保	27800	10400.00	0.37
北京普惠健康保	27800	0	0
福建惠闽宝	27800	840.00	0.03

表4-7 非既往症条件下普惠险对天疱疮的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	48000	19600.00	0.41
广州穗岁康	48000	22400.00	0.47
深圳市重特大疾病补充医疗	48000	-	-
成都惠蓉保	48000	8250.00	0.17
天津津惠保	48000	-	-
重庆渝惠保	48000	34400.00	0.72
长沙惠民保	48000	15000.00	0.31
乐城特药险	48000	-	-
杭州西湖益联保	48000	20500.00	0.43
北京普惠健康保	48000	19600.00	0.41
福建惠闽宝	48000	14000.00	0.29

表4-8 非既往症条件下普惠险对类天疱疮的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	27800	5460.00	0.20
广州穗岁康	27800	8260.00	0.30
深圳市重特大疾病补充医疗	27800	-	-
成都惠蓉保	27800	3200.00	0.12
天津津惠保	27800	-	-
重庆渝惠保	27800	18240.00	0.66
长沙惠民保	27800	4900.00	0.18
乐城特药险	27800	-	-
杭州西湖益联保	27800	10400.00	0.37
北京普惠健康保	27800	5460.00	0.20
福建惠闽宝	27800	3900.00	0.14

图4-1不同条件下普惠险对天疱疮的保障水平及保障程度对比

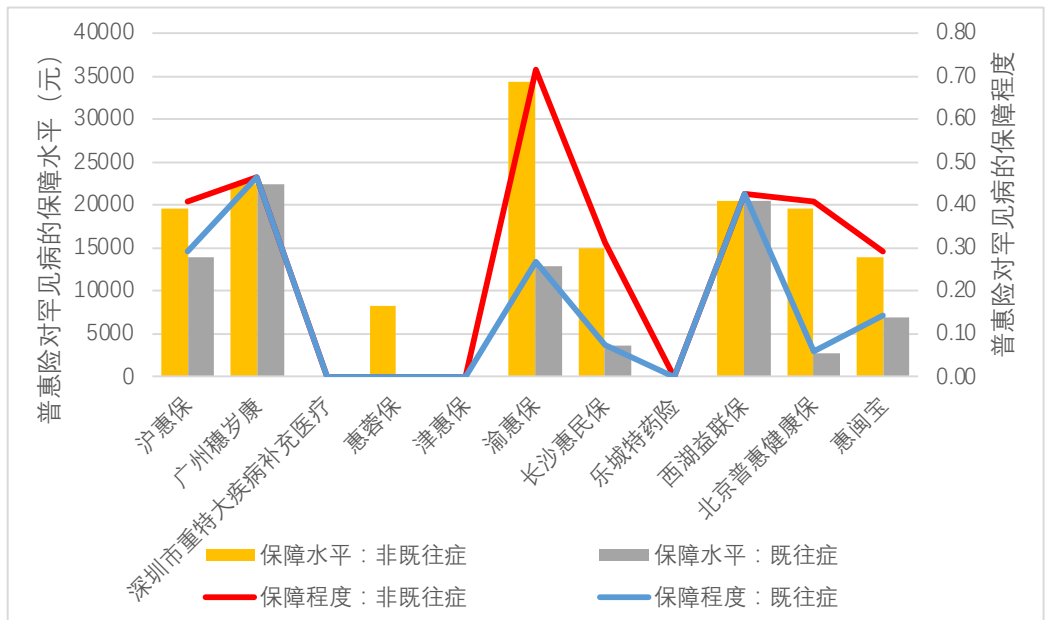
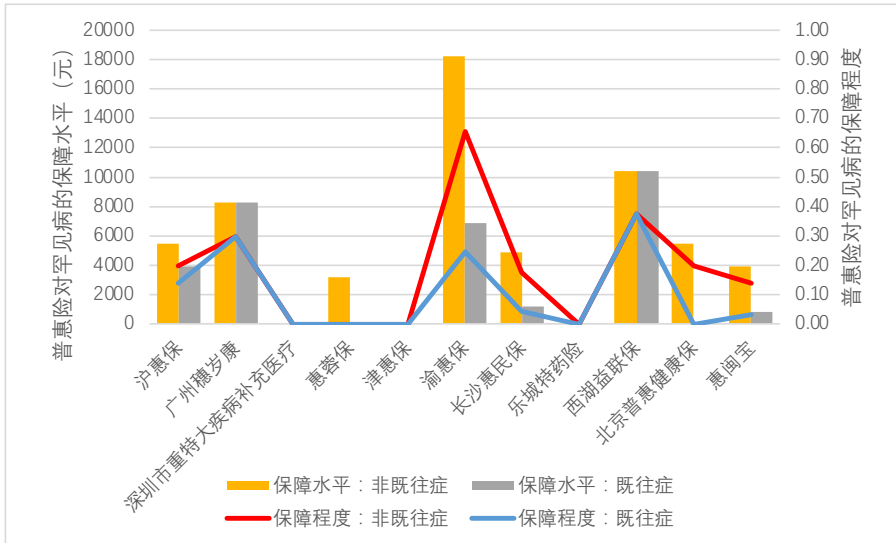


图4-2不同条件下普惠险对类天疱疮的保障水平及保障程度对比



通过上述测算发现，在不改变其他条件的情况下，将天疱疮、类天疱疮按照非既往症标准赔付，可以显著提升保障水平，降低罹患该疾病的参保人的医疗支出。

1.2 大疱性表皮松解症

前文提到，大疱性表皮松解症目前没有有效治疗药物，主要依赖于皮肤护理，此处假设大疱性表皮松解症患者参加了相应的普惠险，该产品先通过医保目录内再通过医保目录外报销年自费治疗费用。测算结果如表4-9所示，普惠险对大疱性表皮松解症患者的保障程度最高达到58%，最低则为0。不过，总体来看，普惠险对大疱性表皮松解症患者的保障水平仍然较低。目前来看，地方的普惠险将医用耗材纳入保险责任的还比较少见，仅有少部分产品将具体的医用耗材，如胰岛素泵等纳入报销范围。推动普惠险将高质量的罕见皮肤病护理所需的耗材纳入保障范围，是医保未保障情况下的可行路径。

表4-9 既往症条件下普惠险对大疱性表皮松解症的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	27380	5535.00	0.20
广州穗岁康	27380	10697.20	0.39
深圳市重特大疾病补充医疗	27380	12166.00	0.44
成都惠蓉保	27380	-	-
天津津惠保	27380	-	-
重庆渝惠保	27380	9313.80	0.34
长沙惠民保	27380	3767.01	0.14
乐城特药险	27380	-	-
杭州西湖益联保	27380	15942.00	0.58
北京普惠健康保	27380	0	0
福建惠闽宝	27380	1213.80	0.04

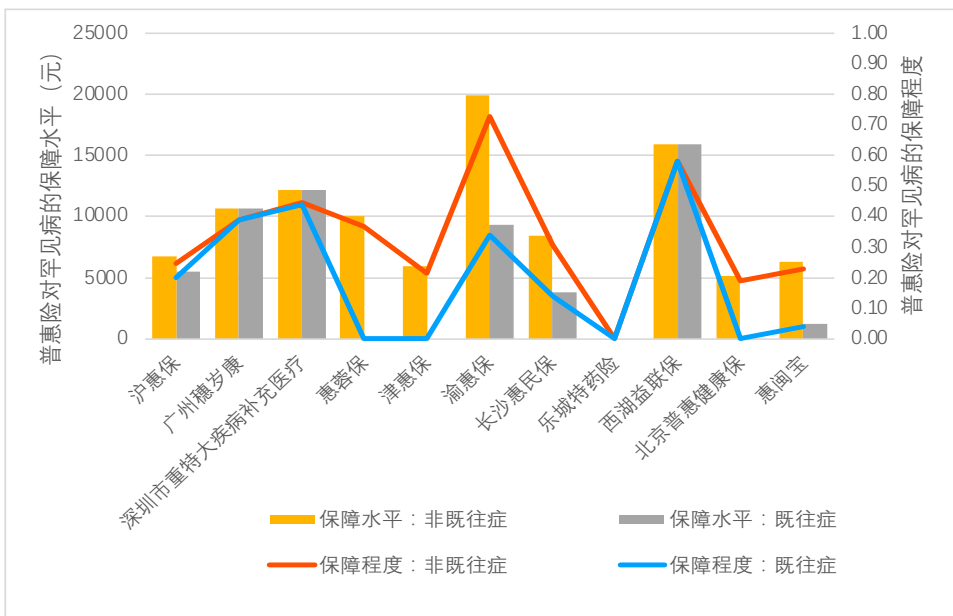
表4-10非既往症条件下普惠险对大疱性表皮松解症的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	27380	6715.80	0.25
广州穗岁康	27380	10697.20	0.39
深圳市重特大疾病补充医疗	27380	12166.00	0.44
成都惠蓉保	27380	10058.75	0.37
天津津惠保	27380	5904.00	0.22
重庆渝惠保	27380	19884.80	0.73
长沙惠民保	27380	8442.00	0.31
乐城特药险	27380	-	-
杭州西湖益联保	27380	15942.00	0.58
北京普惠健康保	27380	5166.00	0.19
福建惠闽宝	27380	6273.00	0.23

按照非既往症进行赔付时，普惠险对大疱性表皮松解症患者的保障程度平均值为34%，最高可达到73%（较既往症条件下测算值增加15个百分点）。

对比非既往症与既往症条件下大疱性表皮松解症的保障水平差异，结果如图4-3所示。保障金额差异平均值为3874.07元，在年自费医疗费用中占比14%，保障水平差异平均值为14%。通过上述测算发现，在不改变其他条件的情况下，将大疱性表皮松解症按照非既往症标准赔付，可以显著提升保障水平。

图4-3 不同条件下普惠险对大疱性表皮松解症的保障水平及保障程度对比



1.3 泛发性脓疱型银屑病

由前述可知，此处测算所依据的泛发性脓疱型银屑病的年度治疗方案（佩索利单抗注射液）无法通过医保进行报销。此处假设泛发性脓疱型银屑病患者参加了相应的普惠险，该产品只能通过医保目录外报销年自费治疗费用。在既往症条件下，测算结果如表4-11所示，普惠险对治疗泛发性脓疱型银屑病患者的保障程度最高分别达到61%，最低则不保既往症。总体来看，在所挑选的产品中，相较于患者治疗费用而言，大多数普惠险对泛发性脓疱型银屑病患者保障水平偏低。除了免赔额过高与目录外报销比例低之外，既往症不予赔付与无法通过医保目录内进行保障是其中的两大原因。

上述普惠险均设置特药清单，目前泛发性脓疱型银屑病患者用药均不在该清单内，也不符合医保目录内的报销条件，因此无法通过医保目录内保障、特药保障来进一步提升保障水平，对减轻患者经济负担的作用有待提升。

表4-11 既往症条件下普惠险对泛发性脓疱型银屑病的实际与模拟的保障水平（佩索利单抗）

	年自费治疗费用（元）	普惠险对罕见皮肤病的保障水平（元）	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	129950	54975.00	0.42
广州穗岁康	129950	79765.00	0.61
深圳市重特大疾病补充医疗	129950	-	-
成都惠蓉保	129950	-	-
天津津惠保	129950	-	-
重庆渝惠保	129950	37485.00	0.29
长沙惠民保	129950	13434.00	0.10
乐城特药险	129950	-	-
杭州西湖益联保	129950	61475.00	0.47
北京普惠健康保	129950	31482.50	0.24
福建惠闽宝	129950	31485.00	0.24

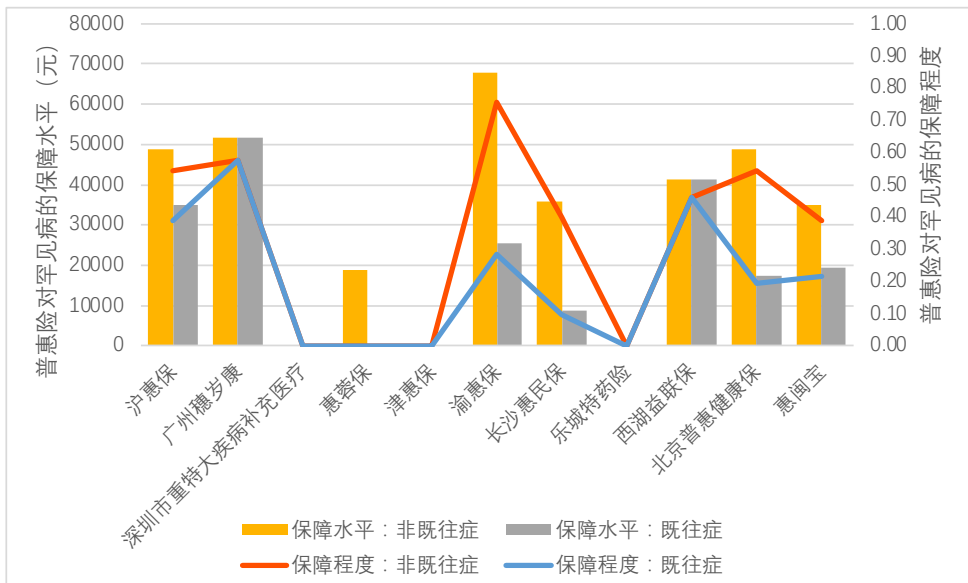
表4-12非既往症条件下普惠险对泛发性脓疱型银屑病的实际与模拟的保障水平（佩索利单抗）

	年自费治疗费用（元）	普惠险对罕见皮肤病的保障水平（元）	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	129950	76965.00	0.59
广州穗岁康	129950	79765.00	0.61
深圳市重特大疾病补充医疗	129950	-	-
成都惠蓉保	129950	28737.50	0.22
天津津惠保	129950	-	-
重庆渝惠保	129950	99960.00	0.77
长沙惠民保	129950	55975.00	0.43
乐城特药险	129950	-	-
杭州西湖益联保	129950	61475.00	0.47
北京普惠健康保	129950	76965.00	0.59
福建惠闽宝	129950	54975.00	0.42

按照非既往症进行赔付时，普惠险对使用佩索利单抗作为治疗方式的泛发性脓疱型银屑病患者的保障程度平均值35%，最高值可达到77%（较既往症条件下测算值增加16个百分点）。对比非既往症与既往症条件下使用佩索利单抗治疗泛发性脓疱型银屑病的保障水平差异，结果如图4-4所示。不包括特药

的保障金额差异平均值为20428.73元，在年自费医疗费用中占比为17%，保障水平差异平均值为14%。通过上述测算发现，在不改变其他条件的情况下，将泛发性脓疱型银屑病按照非既往症标准赔付，可以提升保障水平，降低罹患该疾病的参保人的医疗支出。

图4-4 不同条件下普惠险对泛发性脓疱型银屑病的保障水平及保障程度（佩索利单抗）



1.4 鱼鳞病

鱼鳞病患者参加了相应的普惠险，该产品先通过医保目录内再通过医保目录外报销年自费治疗费用。测算结果如表4-13所示，在既往症条件下，普惠险对鱼鳞病患者患者的保障程度最高达到33%，最低则为0。不过，总体来看，普惠险对鱼鳞病患者的保障水平仍然较低。通过分析上述普惠险具体的产品信息后发现，保障程度较高的普惠险具备既往症的免赔额低，以及报销比例较高两大特点；而保障程度显示“-”或低至0的产品则体现在要么不保既往症，要么免赔额过高，无法通过普惠险进行报销，而后者是造成普惠险对其保障程度明显低于其他罕见皮肤病的主要原因。

表4-13 既往症条件下普惠险对鱼鳞病的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	15305	0	0
广州穗岁康	15305	0	0
深圳市重特大疾病补充医疗	15305	3713.50	0.24
成都惠蓉保	15305	-	-
天津津惠保	15305	-	-
重庆渝惠保	15305	3155.55	0.21
长沙惠民保	15305	0	0
乐城特药险	15305	-	-
杭州西湖益联保	15305	5074.50	0.33
北京普惠健康保	15305	0	0
福建惠闽宝	15305	0	0

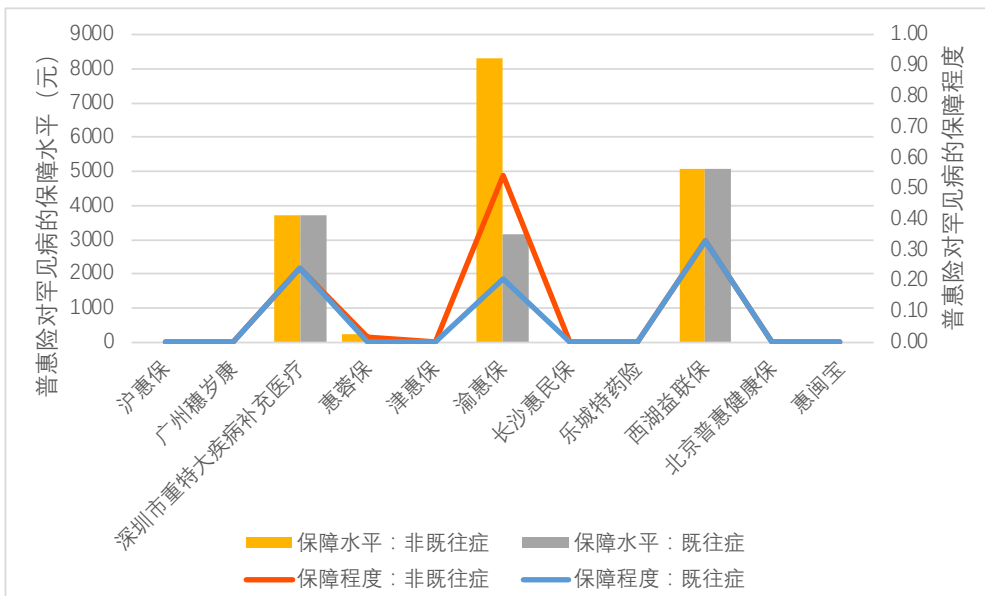
按照非既往症进行赔付时，普惠险对鱼鳞病患者的保障程度平均值为10%，最高可达到54%（较既往症条件下测算值增加21个百分点），由于该疾病年自费治疗费用低于免赔额，部分普惠保险产品无法为对应患者提供保障。

表4-14非既往症条件下普惠险对鱼鳞病的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用（元）	普惠险对罕见皮肤病的保障水平（元）	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	15305	0	0
广州穗岁康	15305	0	0
深圳市重特大疾病补充医疗	15305	3713.50	0.24
成都惠蓉保	15305	247.81	0.02
天津津惠保	15305	-	-
重庆渝惠保	15305	8292.80	0.54
长沙惠民保	15305	0	0
乐城特药险	15305	-	-
杭州西湖益联保	15305	5074.50	0.33
北京普惠健康保	15305	0	0
福建惠闽宝	15305	0	0

对比非既往症与既往症条件下鱼鳞病的保障水平差异，结果如图4-5所示。保障金额差异平均值为489.55元，在年自费医疗费用中占比约3%，保障水平差异平均值为3%。通过上述测算发现，在不改变其他条件的情况下，将鱼鳞病按照非既往症标准赔付，可以提升保障水平，降低罹患该疾病的参保人的医疗支出。

图4-5 不同条件下普惠险对鱼鳞病的保障水平及保障程度对比



1.5 着色性干皮病

着色性干皮病患者的治疗费用测算结果如表4-15所示，普惠险对鱼鳞病患者的保障程度最高达到53%，最低则为0。不过，总体来看，普惠险对着色性干皮病患者的保障水平仍然较低。通过分析上述普惠险具体的产品信息后发现，保障程度较高的普惠险具备既往症的免赔额低，以及报销比例较高两大特点；而保障程度低至0的产品则体现在要么不保既往症，要么免赔额过高，无法通过普惠险进行报销。

表4-15 既往症条件下普惠险对着色性干皮病的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	23783	2837.25	0.12
广州穗岁康	23783	7316.02	0.31
深圳市重特大疾病补充医疗	23783	9648.10	0.41
成都惠蓉保	23783	-	-
天津津惠保	23783	-	-
重庆渝惠保	23783	7479.33	0.31
长沙惠民保	23783	2322.45	0.10
乐城特药险	23783	-	-
杭州西湖益联保	23783	12704.70	0.53
北京普惠健康保	23783	0	0
福建惠闽宝	23783	0	0

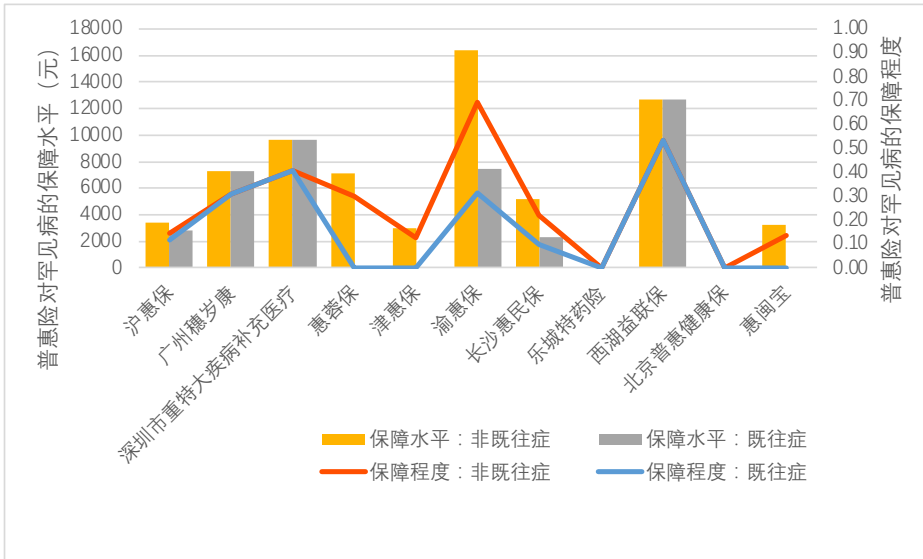
表4-16 非既往症条件下普惠险对着色性干皮病的实际与模拟的保障水平

	年自费治疗费用 (元)	普惠险对罕见皮肤病的保障水平 (元)	罕见皮肤病的保障程度
上海沪惠保	23783	3442.53	0.14
广州穗岁康	23783	7316.02	0.31
深圳市重特大疾病补充医疗	23783	9648.10	0.41
成都惠蓉保	23783	7136.19	0.30
天津津惠保	23783	3026.40	0.13
重庆渝惠保	23783	16431.68	0.69
长沙惠民保	23783	5204.70	0.22
乐城特药险	23783	-	-
杭州西湖益联保	23783	12704.70	0.53
北京普惠健康保	23783	0	0
福建惠闽宝	23783	3215.55	0.14

按照非既往症进行赔付时，普惠险对着色性干皮病患者的保障程度平均值为26%，最高可达到69%（较既往症条件下测算值增加16个百分点）。对比非既往症与既往症条件下着色性干皮病的保障水平差异，结果如图4-6所示。保障金额差异平均值为2347.09元，在年自费医疗费用中占比约10%，保障水平差异平均值为10%；包括特药的保障金额差异平均值为5069.52元，在年自费医疗费用中占比约

21%，保障水平差异平均值为15%。通过上述测算发现，在不改变其他条件的情况下，将着色性干皮病按照非既往症标准赔付，可以较为显著地提升保障水平，降低罹患该疾病的参保人的医疗支出。

图4-6 不同条件下普惠险对着色性干皮病的保障水平及保障程度对比



通过分析上述普惠险产品信息后发现，不同罕见皮肤病所需的保障存在差异。通过治疗过程中的费用测算，能够直观的反映患者的医疗负担。对于大多数患者而言，因缺少有效治疗手段，只能选择对症治疗（包括超适应症用药）、缓解症状治疗及皮肤护理等，医保难以覆盖，治疗费用自费比例较高，普惠险一定程度上能够弥补医保的保障不足。然而，保障程度较高的普惠险具备既往症的免赔额低，以及报销比例较高两大特点；同样，保障程度低至“0”的产品则体现在要不不保既往症，要么免赔额过高，患者自费费用达不到免赔额，无法通过普惠险进行报销。

2. 普惠险对罕见皮肤病的保障成本分析

为了进一步探究普惠险保障罕见病的可行性，本节假设所选罕见皮肤病全部按照非既往症条件纳入前述部分普惠险产品保障责任，估算对其运营成本的影响。各种罕见皮肤病发病率如表4-17所示³⁹。本节对保障成本的测算主要依赖于所选普惠险产品的保险责任。首先，对于这五类皮肤病患者自费费用，可以通过普惠险的目录外保险责任进行覆盖。通过对比既往症和非既往症的保障差异呈现保险支出的成本变化。如某普惠险产品目录外责任既往症与非既往症保障无差异则成本变化为“0”，如非既往症保障水平高于既往症，按非既往症报销计算则保险成本增加。报告对支出成本变化的测算能够直观的反映普惠险对罕见皮肤病患者的用药保障是否会显著增加赔付压力，从而进一步说明普惠险保障罕见皮肤病的可行性。

³⁹ 为审慎估计罕见皮肤病的保障成本，后续测算时采用发病率/患病率区间中最大值。

表4-17罕见皮肤病发病率数据

罕见皮肤病病种	发病率/患病率
天疱疮、类天疱疮	0.5-3.2/100000人 (患病率)
大疱性表皮松解症	0.4-5/100000人
泛发性脓疱型银屑病	1.403/100000人
鱼鳞病	0.3-1/100000人 (患病率)
着色性干皮病	0.01-0.4/100000人

2.1 天疱疮、类天疱疮

在上一节测算的基础上，此处测算将天疱疮、类天疱疮按非既往症条件提供保障对部分普惠险造成的赔付支出变化，具体结果如表4-18、表4-19（见下页）所示。按照非既往症进行赔付时，普惠险对天疱疮、类天疱疮的赔付支出增加值平均为60.90万元与23.65万元，赔付支出增加值占保费收入比重最高分别为0.45%与0.22%，最低则均为0%。通过分析测算结果可以发现，所选普惠险产品新增支出占总保费比重的变化均低于1%，保障成本增幅度较小。

表4-18 非既往症条件下普惠险对天疱疮的保障成本变化

	参保人数 (万人)	估计患病 人数(万 人)	保费/ 人/年 (元)	保费收 入(万 元)	普惠险对罕见皮肤病的保障 成本变化	
					支出变化 (万元)	支出变化 占总保费 比重
上海沪惠保	740	0.02	129	95460	132.61	0.14%
广州穗岁康	367	0.01	180	66060	0.00	0.00%
深圳重特大疾病补充险	780	0.02	39	30420	0.00	0.00%
成都惠蓉保	390	0.01	59	23010	102.96	0.45%
天津津惠保家庭款	166	0.01	68	11318	0.00	0.00%
重庆渝快保(升级款)	260	0.01	169	43940	178.88	0.41%
长沙惠民保	50	0.002	139	6950	18.24	0.26%
杭州西湖益联保	470	0.02	150	70500	0.00	0.00%
北京普惠健康保	302	0.01	195	58794	162.09	0.28%
福建惠闽宝	63	0.002	129	8088	14.25	0.18%

2.2 大疱性表皮松解症

此处测算将大疱性表皮松解症按非既往症条件提供保障对普惠险造成的赔付支出变化，具体结果如表4-20所示。按照非既往症进行赔付时，普惠险的赔付支出平均增加48.35万元，赔付支出增加值占保费收入比重最高为0.85%。通过观察测算结果可以发现，与前述类似，深圳重特大疾病补充险等对既往症赔付条件较为严格的普惠险产品的保障成本变化较大，而其余普惠险产品新增支出占总保费比重的变化均低于1%，保障成本增幅度较小。

表4-19非既往症条件下普惠险对类天疱疮的保障成本变化

	参保人数 (万人)	估计患病 人数(万 人)	保费/ 人/年 (元)	保费收 入(万 元)	普惠险对罕见皮肤病的保障 成本变化	
					支出变化 (万元)	支出变化占 总保费比重
上海沪惠保	740	0.02	129	95460	36.94	0.04%
广州穗岁康	367	0.01	180	66060	0.00	0.00%
深圳重特大疾病补充险	780	0.02	39	30420	0.00	0.00%
成都惠蓉保	390	0.01	59	23010	39.94	0.17%
天津津惠保家庭款	166	0.01	68	11318	0.00	0.00%
重庆渝快保(升级款)	260	0.01	169	43940	94.85	0.22%
长沙惠民保	50	0.002	139	6950	5.96	0.09%
杭州西湖益联保	470	0.02	150	70500	0.00	0.00%
北京普惠健康保	302	0.01	195	58794	52.68	0.09%
福建惠闽宝	63	0.002	129	8088	6.14	0.08%

表4-20非既往症条件下普惠险对大疱性表皮松懈症的保障成本变化

	参保人数 (万人)	估计患病 人数(万 人)	保费/ 人/年 (元)	保费收 入(万 元)	普惠险对罕见皮肤病的保障 成本变化	
					支出变化 (万元)	支出变化 占总保费 比重
上海沪惠保	740	0.04	129	95460	43.69	0.05%
广州穗岁康	367	0.02	180	66060	0.00	0.00%
深圳重特大疾病补充险	780	0.04	39	30420	0.00	0.00%
成都惠蓉保	390	0.02	59	23010	196.15	0.85%
天津津惠保家庭款	166	0.01	68	11318	49.13	0.43%
重庆渝快保(升级款)	260	0.01	169	43940	137.42	0.31%
长沙惠民保	50	0.003	139	6950	11.69	0.17%
杭州西湖益联保	470	0.02	150	70500	0.00	0.00%
北京普惠健康保	302	0.02	195	58794	77.88	0.13%
福建惠闽宝	63	0.003	129	8088	15.86	0.20%

2.3 泛发性脓疱型银屑病

此处测算将泛发性脓疱型银屑病按非既往症条件下提供目录外保障对普惠险造成的赔付支出变化，具体结果如表4-21所示。按照非既往症进行赔付时，普惠险对使用佩索利单抗作为治疗方式的泛发性脓疱型银屑病患者的赔付支出平均增加120.95万元，赔付支出增加值占保费收入比重最高为0.68%，最低则为0%。通过观察测算结果可以发现，与前述类似，所选普惠险产品新增支出占总保费比重的变化均低于1%，保障成本增幅度相对较小。

表4-21非既往症条件下普惠险对泛发性脓疱型银屑病的保障成本变化（佩索利单抗）

	参保人数 (万人)	估计患病 人数 (万 人)	保费/人/ 年(元)	保费收入 (万元)	普惠险对罕见皮肤病的保障 成本变化 (不含特药)	
					支出变化 (万元)	支出变化 占总保费 比重
上海沪惠保	740	0.01	129	95460	228.30	0.24%
广州穗岁康	367	0.01	180	66060	0.00	0.00%
深圳重特大疾病补充险	780	0.01	39	30420	0.00	0.00%
成都惠蓉保	390	0.01	59	23010	157.24	0.68%
天津津惠保家庭款	166	0.002	68	11318	0.00	0.00%
重庆渝快保 (升级款)	260	0.004	169	43940	227.90	0.52%
长沙惠民保	50	0.001	139	6950	29.84	0.43%
杭州西湖益联保	470	0.01	150	70500	405.37	0.57%
北京普惠健康保	302	0.004	195	58794	133.18	0.23%
福建惠闽宝	62.7	0.001	129	8088	27.70	0.34%

2.4 鱼鳞病

此处测算将鱼鳞病按非既往症条件提供保障对普惠险造成的赔付支出变化，具体结果如表4-22所示。按照非既往症进行赔付时，普惠险的赔付支出平均增加1.43万元，赔付支出增加值占保费收入比重最高为0.03%，最低则为0%。因鱼鳞病的患者平均年自费金额为15305元，达不到大多数普惠险设置的免赔额2万元，普惠险能够提供的保障有限，即使能够报销，保障成本增幅也微乎其微。

表4-22 非既往症条件下普惠险对鱼鳞病的保障成本变化

	参保人数 (万人)	估计患病 人数 (万 人)	保费/ 人/ 年 (元)	保费收入 (万元)	普惠险对罕见皮肤病的保 障成本变化	
					支出变 化 (万 元)	支出变 化占 总保 费比 重
上海沪惠保	740	0.01	129	95460	0.00	0.24%
广州穗岁康	367	0.004	180	66060	0.00	0.00%
深圳重特大疾病补充险	780	0.01	39	30420	0.00	0.00%
成都惠蓉保	390	0.004	59	23010	0.97	0.00%
天津津惠保家庭款	166	0.002	68	11318	0.00	0.00%
重庆渝快保 (升级款)	260	0.003	169	43940	13.36	0.00%
长沙惠民保	50	0.001	139	6950	0.00	0.03%
杭州西湖益联保	470	0.005	150	70500	0.00	0.00%
北京普惠健康保	301.51	0.003	195	58794	0.00	0.00%
福建惠闽宝	62.7	0.001	129	8088	0.00	0.00%

2.5 着色性干皮病

此处分析将着色性干皮病按非既往症条件提供保障对普惠险造成的赔付支出变化，具体结果如表4-23所示。按照非既往症进行赔付时，普惠险的赔付支出平均增加2.56万元，赔付支出增加值占保费收入比重最高为0.05%，最低则为0%。通过分析测算结果后发现，与前述类似，所选普惠险产品新增支出占总保费比重的变化均低于1%，保障成本增幅度较小。

表4-23非既往症条件下普惠险对着色性干皮病的保障成本变化

	参保人数 (万人)	估计患病人数 (万人)	保费/人/ 年(元)	保费收入 (万元)	普惠险对罕见皮肤病的保 障成本变化	
					支出变化 (万元)	支出变化 占总保费 比重
上海沪惠保	740	0.003	129	95460	1.79	0.00%
广州穗岁康	367	0.001	180	66060	0.00	0.00%
深圳重特大疾病补充险	780	0.003	39	30420	0.00	0.00%
成都惠蓉保	390	0.002	59	23010	11.13	0.05%
天津津惠保家庭款	166	0.001	68	11318	2.01	0.02%
重庆渝快保（升级款）	260	0.001	169	43940	9.31	0.02%
长沙惠民保	50	0.0002	139	6950	0.58	0.01%
杭州西湖益联保	470	0.002	150	70500	0.00	0.00%
北京普惠健康保	301.51	0.001	195	58794	0.00	0.00%
福建惠闽宝	62.7	0.0003	129	8088	0.81	0.01%

综上，针对上述普惠险项目而言，将前述5类罕见皮肤病纳入现有非既往症保障责任不仅不会大幅提高既有产品的成本支出，还有助于完善罕见皮肤病多层次保障，从而有效降低罕见病患者医疗负担。由此可见，由于罕见皮肤病的发病率极低，患者数量相对较少，同时普惠险仅限当地基本医保参保人投保的限制也避免了罕见皮肤病患者跨区域逆选择的行为，在不考虑各地区罕见皮肤病发病率差异、药品价格变动等因素的情况下，对于部分罕见皮肤病而言，只要普惠险项目能保证一定的参保率和合理的赔付标准，即便当地患者集中参保，也能够有效利用大数法则平衡运营风险，切实发挥针对罕见皮肤病群体的普惠作用。

三、“医保+商保”多层次对罕见皮肤病治疗用药的保障功能分析

以上讨论的5类治疗花费并不十分高昂的罕见皮肤病，多层次保障体系却能发挥明显的保障作用。以泛发性脓疱型银屑病为例，通过我国的基本医保、大病保险以及普惠险之后，个人年自付金额和比例都有了显著减少（表4-24），这种情况能够大大减轻患者及家庭的治疗经济负担，从而有效改善患者的生命质量。

表4-24佩索利单抗多层次保障示例

	报销前医疗费用 (元)	基本医保和大病保险报销后年自费治疗费用 (元) *	惠民保目录内报销金额 (元)	合计报销金额 (元)	报销后自付金额 (元)	自付比例 (%)
上海沪惠保	129950	32487.50	8740.90	106203.40	23746.60	18.27%
广州穗岁康	129950	32487.50	13189.60	110652.10	19297.90	14.85%
深圳市重特大疾病补充医疗	129950	32487.50	15740.90	113203.40	16746.60	12.89%
成都惠蓉保	129950	32487.50	13115.25	110577.75	19372.25	14.91%
天津津惠保	129950	32487.50	9989.60	107452.10	22497.90	17.31%
重庆渝惠保	129950	32487.50	13989.60	111452.10	18497.90	14.23%
长沙惠民保	129950	32487.50	11589.60	109052.10	20897.90	16.08%
乐城特药险	129950	32487.50	0.00	97462.50	32487.50	25.00%
杭州西湖益联保	129950	32487.50	15589.60	113052.10	16897.90	13.00%
北京普惠健康保	129950	32487.50	0.00	97462.50	32487.50	25.00%
福建惠闽宝	129950	32487.50	8740.90	106203.40	23746.60	18.27%
均值					22425.14	17.26%

* 按照基本医保+大病保险报销75%进行测算

根据测算可知，如果泛发性脓疱型银屑病的适应症药品佩索利单抗顺利进入医保及普惠险的特药清单，在基本医保、大病保险及地方普惠险三层保障体系的作用下，患者的年自付金额约2万余元，自付比例约17%。通过调研所得的数据，泛发性脓疱型银屑病的患者群体相对其他罕见皮肤病患者和家庭来说收入水平较高，2022年平均家庭人均收入超过4万元，平均家庭总收入超过12万元。对比收入情况，在三层保障体系之下，患者用药的经济负担将大大减轻。

为了进一步的减轻患者负担，其他的多层次保障主体仍然可以发挥作用。以北京市为例，根据北京市的医疗救助规定，低保人员政策范围内个人负担部分按照85%给予救助，全年救助封顶线16万元。如果按照以上测算自付金额32487.50元进行计算，患者用药的年自付金额约为5千元。如果在加上公益慈善力量的大病救助，患者的自付金额将进一步降低。

罕见皮肤病（如泛发性脓疱型银屑病）的多层次保障构建目前也仅仅停留在理论测算层面，仍未能真正发挥作用。罕见皮肤病的多层次保障，只有治疗药品（耗材）进入国家基本医保目录，各地的普惠险能够持续的为参保人提供补充保障，最终才能逐步实现。



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION



南开大学
Nankai University

第五章

罕见皮肤病治疗药品（耗材）

“医保+商保”准入机制探索

健康中国

一个都不能少

Healthy China
Leave No One Behind

第五章 罕见皮肤病治疗药品（耗材）“医保+商保”准入机制探索

前文通过对罕见皮肤病相关治疗药品纳入医保、商保两个应用场景进行测算可知，无论是基本医保，还是商业保险，均能够减轻患者负担。然而，通过具体保障程度的比较来看，普惠险对于罕见皮肤病治疗用药的保障水平（无论是否存在既往症降低报销比例的情况）和基本医保相比仍然存在差距。以泛发性脓疱型银屑病（佩索利单抗）为例，普惠险的平均保障程度达到35%，而一旦纳入基本医保，则保障程度可以达到75%。如果“医保+商保”则保障程度超过80%。所以，对于两种保障路径来看，罕见皮肤病的相关治疗方案纳入基本医保，并与普惠险形成有机组合保障，才能真正减轻患者的用药负担。

一、基本医疗保险与药品（耗材）准入规则

1. 基本医疗保险药品准入机制

国家医疗保障局于2020年7月发布的《基本医疗保险用药管理暂行办法》对基本医疗保险用药范围的确定、调整，以及基本医疗保险用药的支付、管理和监督等做出了规定。关于《基本医疗保险药品目录》的制定和调整，规定的原则分别有：1. 切实保障参保人员合理的用药需求；2. 坚持“保基本”的功能定位，既尽力而为，又量力而行，用药保障水平与基本医疗保险基金和参保人承受能力相适应；3. 坚持专家评审，适应临床技术进步。总体来看，要符合临床必需、安全有效、价格合理等基本条件，也即根据医保药品保障需求、基本医疗保险基金的收支情况、承受能力、目录管理重点等因素，确定药品目录调整的范围和具体条件。其中，独家药品通过准入谈判的方式确定支付标准，非独家药品中，国家组织药品集中采购中选药品，按照集中采购有关规定确定支付标准，其他非独家药品根据准入竞价等方式确定支付标准。

2. 医疗机构药品评价、遴选与管理机制

除了基本医保对药品遴选与准入的总体准则的规定，政府相关部门和专家学者也对医疗卫生机构及行业组织等主体的药品评价和遴选机制做出了探索。

2021年7月，为进一步贯彻落实党中央、国务院关于健全药品供应保障制度的决策部署，促进药品回归临床价值，国家卫生健康委办公厅组织制定了《药品临床综合评价管理指南（2021年版 试行）》（以下简称《管理指南》）。《管理指南》主要用于国家和省级卫生健康部门基于遴选疾病防治用药、拟定重大疾病防治用药政策、加强药品供应管理等决策目的，组织开展的药品临床综合评价活动，同时也为医疗卫生机构、科研院所、大专院校、行业组织等主体开展药品临床综合评价活动提供管理规范和流程指引。药品临床综合评价的内容重点在药品临床使用实践中的重大技术问题和政策问题药品临床综合评价，按照技术评价与政策评价两条主线，分别从安全性、有效性、经济性、创新性、适宜性、可及性6个维度开展科学规范的定性定量相结合的数据整合分析与综合研判（见表5-1），提出疾病防治基本用药供应与使用的建议。

同时，医药领域的专家学者也对药品遴选标准展开了研究。由中国药学会医院药专业委员会、中国药学会科学传播专业委员会、中国药学会循证药专业委员会、中国药师协会药品临床评价工作委员会联合发布，全国68位专家共同制定的《医疗机构药品遴选指南》根据WHO标准指南制定方法学要求，使用了各级指标作为医疗机构药品遴选的依据。其中，有关于罕见病遴选药品的标准有：1.药品说

说明书明确标出的属于《第一批罕见病目录》或国家后续公布的罕见病目录中疾病适应症的药品；2.3批《临床急需境外新药名单》或后续更新的名单中“列为临床急需原因”中标出罕见病用药的药品；3.无罕见病适应症，但在我国《罕见病诊疗指南2019》中推荐的罕见病治疗药品；4.我国《第一批罕见病目录》或国家后续公布的罕见病目录未收入的，但已被国外Orphanet数据库纳入为罕见病，且其治疗药物为“老药新用”，是国内已上市销售可获得的药品。

表5-1 药品临床综合评价的6个维度

评价维度	具体内容
安全性评价	1.上市前药品安全性及相对安全性信息；2.上市后药品安全性及相对安全性信息；3.药品质量、药品疗效稳定性。
有效性评价	1.生存率；2.控制率；3.疾病进展；4.生活质量指标；5.疾病别效果指标；6.结合实际临床药品应用的数据定义其他可测量的效果指标。
经济性评价	1.分析测算药品的成本、效果、效用和效益等；2.增量分析及不确定性分析，卫生相关预算影响分析；3.开展成本-效果分析（CEA）、成本-效用分析（CUA）、成本-效益分析（CBA）、最小成本分析（CMA）等。
创新性评价	药品与参比药品满足临床需求程度、鼓励国产原研创新等情况。
适宜性评价	包括药品技术特点适宜性和药品使用适宜性。1.药品技术特点适宜性：药品标签标注、药品说明书、储存条件；2.药品使用适宜性：患者服药时间间隔是否恰当，用药疗程长短是否符合患者、疾病和药品药理特点，临床使用是否符合用药指南规范。
可及性评价	1.药品价格水平：国内药品采购价格与最近一年国际同类型药品价格比较获得，必要时了解医保报销情况以判断患者实际支付水平；2.可获得性：医疗机构药品配备使用情况或有无短缺情况；3.可负担性：人均年用药治疗费用占城乡居民家庭年可支配收入比重。

所以，针对罕见病药品的准入，是否需要有一些专门的遴选机制，从而提升罕见病创新药医保准入的机会，惠及患者。这些最新的医保药品准入机制研究和讨论，都能够为国家基本医保罕见病药品的准入提供一些新的参考。

二、普惠险罕见病特药遴选机制

1. 普惠险有关罕见病药品（医用耗材）目录的确定

普惠险中有关罕见病药品的保障，除了基本医保目录内、外保障和罕见病专项保障，罕见病补贴外，最主要的是特药保障，即通过特药目录对保障责任进行限制，管理风险，由于医保目录内药品主要由国家制定，因此普惠险中有关罕见病的药品确定主要与特药目录有关。普惠险特药目录的制定机制根据普惠险项目中政府有关部门的参与程度不同可以分为政府主导型、政府指导型和政府不参与型。

政府主导下的普惠险，由当地政府提供更加完备的政策支持，一般由政府部门或保险行业协会组织招标遴选，政府在产品的设计、参保动员和运营管理等方面的支持和把控力度相对更大，这样的普惠险产品的特药目录一般由地方政府部门及行业协会独立完成特药目录的制定，并由政府对药品的遴选发挥决定性作用。

比如深圳市政府推出的“深圳重疾险”即为政府主导下的普惠险产品，2020年4月深圳医保局发布了《深圳市重特大疾病补充医疗保险试行办法》，规定了《深圳市重特大疾病补充医疗保险药品目录》由医疗保障行政部门另行发布，并按国家和广东省要求适时调整。另外，浙江省丽水市推出的“浙丽保”的药品清单也由政府部门管理负责，2020年11月丽水市政府发布了《丽水市全民健康补充医疗保险（浙丽保）实施方案》，规定建立负面清单管理制度，将存在滥用倾向、疗效不明确、主要起滋补保健、整形美容等非医疗用途的药品和诊疗服务项目、医用材料纳入负面清单，负面清单内的药品和诊疗服务项目、医用材料费用不列入全民健康补充医疗保险保障范围；并建立准入清单管理制度，将尚未纳入基本医保和大病保险支付范围但疗效明显、价格适宜、适用范围明确的诊疗服务项目纳入全民健康补充医疗保险范围；另外，探索建立医保目录外药品、医用材料的招标管理制度。

政府指导下的普惠险一般由政府相关部门给与参与产品设计与宣传、开放基本医保数据、允许使用个人账户支付等政策支持与监督管理，商业保险公司进行具体的经办。这种类型的普惠险产品的特药目录通常由政府按照药品遴选与特药保障原则提出总体要求，再由商业保险公司或第三方平台具体进行遴选确定，这样的方式更加规范透明。以“天津惠民保”为例，天津市医保局及相关部门首先会公开招标遴选特药服务商，招标成功的特药服务商根据政府公布的药品遴选文件要求上交特药目录，最后各药品服务商和医药专家们根据发病人数、药物经济学的成本等讨论确定特药名单，最后名单上的前36种特药便进入最终的“天津惠民保”特药目录。

对于没有任何政府相关部门参与的普惠险产品，也即仅由当地保险行业协会或工会等组织参与指导或完全由商业保险公司经营的普惠险产品，医保局等政府部门仅负责有限的“背书”，此类普惠险的特药目录主要由保险公司或第三方平台根据理赔数据及盈利需求等确定，对于罕见病药品的保障更加保守，往往对孤儿药保障较少或设置既往症赔付限制等限制性条款。

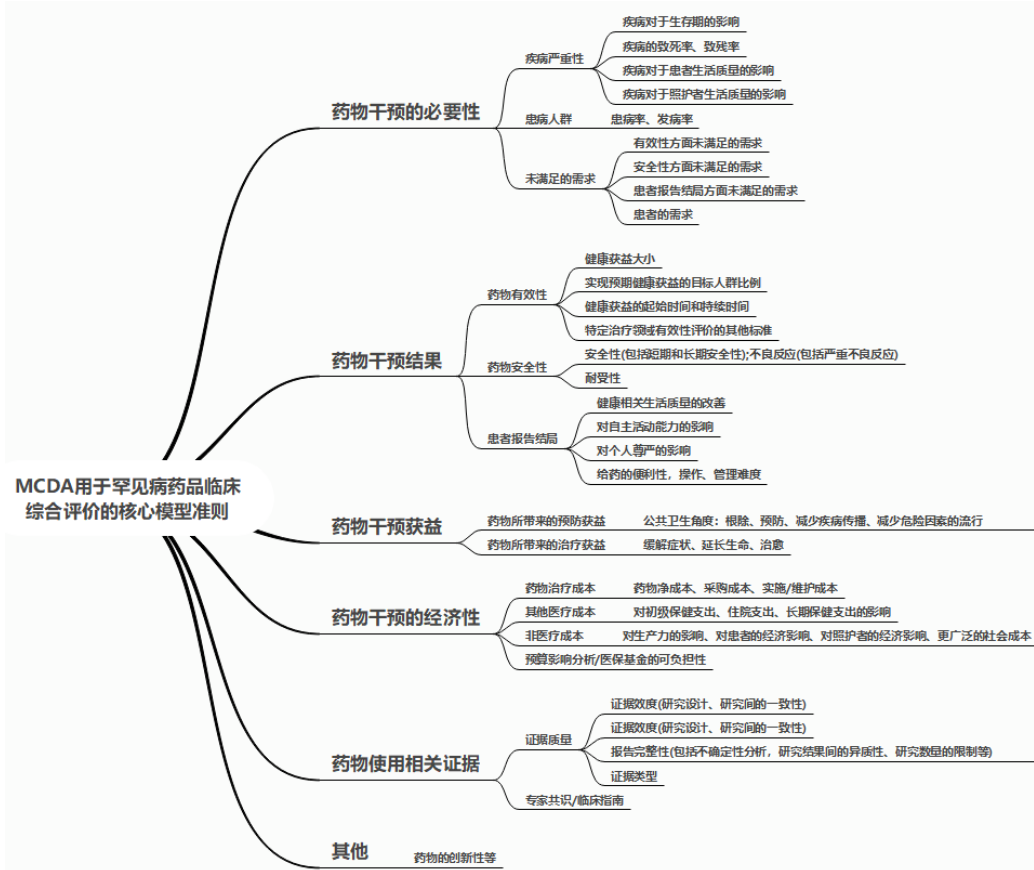
2. 普惠险罕见病药品遴选原则及机制

多准则决策分析（MCDA）是一个定量、结构化、可用于评估不同准则的决策工具，用于辅助评估与决策干预措施。随着罕见病“孤儿药”市场的发展，其逐渐被美国、法国、英国等各国应用于“孤儿药”的价值评估领域，这也可以为普惠险产品遴选罕见病药品提供科学的借鉴方法。

根据2016年国际药物经济学与结果研究会(ISPOR)发布的MCDA的流程主要包括定义决策问题、选择和构建评价准则、测量绩效、评分、对评价准则赋予权重、计算总得分、处理不确定性、撰写报告和审查结果。那么普惠险经营主体与相关部门也可根据此步骤进行罕见病药品的遴选，首先从对罕见病患者群体保障的社会效益和商业保险公司经营普惠险项目的经济效益出发确定决策问题，之后可组织业界专家针对罕见病药品构建评价准则进行价值评估，最后得出报告结果，根据普惠险项目的财务承受能力与经营规模遴选出总体分值排名靠前的若干种药品。其中，药品价值评估中的的评价准则类型多样，根据中国罕见病联盟与北京协和医院罕见病多学科协作组发布的《多准则决策分析应用于罕见病药品临床综合评价的专家共识(2022)》，推荐使用价值测量法进行罕见病药品评价，并总结了MCDA用于罕见病药品临床综合评价的核心模型准则，如图5-1（见下页）所示。

因此，各地普惠险经营主体在借鉴基本医保对罕见病药物遴选的经验上，可联合政府部门、商业保险公司和第三方平台以及医药专家各方力量，依据科学方法对罕见病药品进行价值评估，并根据项目资金的可持续情况、参保人群情况、赔付及定价水平、基本医保的动态调整等现实情况进行罕见病药品的遴选，并建立特药目录的动态调整机制。从实际情况来看，MCDA目前还仅仅停留在理论讨论阶段，但希望可以在医保准入的运用场景之前更多的讨论。

图5-1 MCDA用于罕见病药品临床综合评价的核心模型准则



3. 普惠险罕见病药品遴选配套措施——风险分担协议

由于罕见病患者人数较少，其可供研究和进行临床试验的病例非常有限，药物缺乏疗效结果数据，并且罕见病药物流行学数据以及保险公司相关理赔数据也较少，尤其是罕见病药品的费用相对较高，药品企业投入高但其市场相对较小，因此罕见病药品在普惠险准入过程中具有很大的疗效不确定性以及经济不确定性——一是若普惠险产品保障了疗效欠佳且费用较高昂的罕见病药品时易给经营的可持续性造成冲击；二是若准入条件较为严苛时会对罕见病药品可及性造成不利影响，影响部分罕见病患者保障；三是药品准入后罕见病患者的参保及支付人数的不确定性给普惠险项目预算也带来了极大的不确定性，加大经营风险。因此，为了减少罕见病药品准入过程中“不确定性”带来的财务结算及疗效风险，达到对罕见病患者保障的社会效益与经营可持续的经济效益最大化，经营主体还需做好药品准入的配套措施，引入国际上近年来兴起的医疗服务支付方和制药企业间的财务风险和疗效风险共担机制——“风险分担协议 (RSAs)”⁴⁰。

⁴⁰ Klemp M, Fronsdal KB, Facey K. What principles should govern the use of managed entry agreements? [J]. Int J Technol Assess Health Care, 2011, 27(1): 77-83

普惠险经营主体可通过与罕见病药品企业达成风险分担协议，共担患者使用药物的部分风险。常见的风险分担协议根据分担风险类型划分为财务成本分摊的风险共担协议（CSAs）和基于治疗结果的风险共担协议（OBRsAs）⁴¹。

3.1 财务成本分摊的风险共担协议（CSAs）

财务成本分摊的风险共担协议通过要求罕见病药品企业承担部分成本使普惠险罕见病药品准入的成本控制在预算范围内，其控制成本的方式可归纳为三种⁴²：

- 规定预算上线：普惠险针对罕见病药品保障的总金额确定一个定值，超出部分不予支付，而由药企支付余下费用或给予适当的罚款，由药企方提供免费罕见病药品或给予患者适当折扣。
- 规定使用上限：普惠险仅支付固定剂量或疗程数的药品，超出该药品用量上限的药品由药企或患者自行承担。
- 签订量价协议：将普惠险对药企的支付标准与药品的实际用量挂钩，药品用量增大时则降低支付标准。即当某种罕见病药品的用量或理赔数额超过约定数额时，药企需要降价或者给与折扣。

3.2 基于治疗结果的风险共担协议（OBRsAs）

基于治疗结果的风险共担协议以罕见病药品的真实治疗效果为触发条件，当治疗效果不符合预期要求时将触发降价、折扣、返还和退出普惠险特药目录或罕见病药品目录等响应行为，避免不必要的药品费用支出，保证项目稳定运营。其具体可分为二种方式⁴³：

- 疗效保证与返款协议：药企需预先对罕见病药品疗效做出保证，普惠险经营主体支付最初几个疗程内的费用，若疗效未达预期，药企需返还未达标部分的费用或进行折扣、降价等。或在治疗阶段性结束后考察疗效，普惠险主体仅支付罕见病药品产生疗效的患者的费用。
- 有条件的持续治疗协议：对规定时间内未达到预期健康改善的患者的报销叫停，或设置一定疗效标准，当阶段性治疗结束后，仅支付疗效达标罕见病患者的药品费用。

通过风险分担协议在普惠场景下的运用，不仅能够极大的控制因纳入罕见病药品所带来的基金管理风险，同时也能充分发挥普惠险的“普惠”保障功能，其不仅可以运用于罕见病治疗方案，还可以运用于其他高质量的创新医疗服务。在风险可控的情况下纳入更多优质医疗服务，提升普惠险产品的保障能力，也是普惠险赢得公众认可的重要手段，从而吸引更多的普通公众投保，进一步保证普惠险的可持续性。

⁴¹ 邓诗姣,胡敏,解君等. 药物经济学研究助力创新药医保准入风险共担机制建立[J].世界临床药物,2020,41(12):917-920.DOI:10.13683/j.wph.2020.12.002.

⁴² 邓诗姣,胡敏,解君等. 药物经济学研究助力创新药医保准入风险共担机制建立[J].世界临床药物,2020,41(12):917-920.DOI:10.13683/j.wph.2020.12.002.

⁴³ 《医药创新背景下医保谈判方法研究》，北京医药卫生经济研究会、中国外商投资企业协会药品研制和开发行业委员会、艾昆纬真实世界研究。



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION



南开大学
Nankai University

第六章 建议

健康中国
一个都不能少

Healthy China
Leave No One Behind

第六章 建议

结合本研究所呈现的5类罕见皮肤病群体在治疗方面的主要挑战发现，核心问题是保障不足。一方面缺少有效治疗方案，不得不对症治疗或皮肤护理去缓解症状；另一方面则是有特效药的情况下，药品保障的缺失。这两种情形均导致患者和家庭治疗经济负担沉重。针对此问题，报告给出以下建议：

一、准入基础——打通“药监+医保”，药品全生命周期（临床-上市-支付）管理体系政策壁垒

目前我国对于已上市药品增加新的适应症、改变给药途径等需按照新药临床试验和新药上市申请通道进行申报和审评审批。国家市场监督管理总局2020年1月公布最新版《药品注册管理办法》，第二十七条，获准上市的药品增加适应症（或者功能主治）需要开展药物临床试验的，应当提出新的药物临床试验申请⁴⁴。2021年2月发布的《已上市化学药品和生物制品临床变更技术指导原则》提到：对于已上市药品增加境内未批准的新适应症、改变给药途径等，需按照药物临床试验和上市许可申请通道进行申报和审评审批⁴⁵。所以，在我国上市的罕见病创新药想要增加适应症，需要重新进行药品注册程序。尤其是对于国外上市多年的药品，要重新开展临床试验，难度可想而知。那么，对于在国内上市，海外已有相关适应症的药品，应当逐步简化新适应症的注册程序，尤其是未进入《第一批罕见病目录》的罕见病病种的适应症药品。

2021年，我国的基本药品目录调整，协议内药物的新增适应症被首次纳入“国谈”范围；2022年，“简易续约”正式落地。2022年医保谈判，“简易续约”使部分新增适应症的创新药不用重新谈判直接纳入医保，简化了谈判流程，提高了续约效率，缓解了行政审批和企业申报压力。目录内药品新增适应症也可以适用简易续约规则，有利于减轻企业负担、稳定合理预期⁴⁶。然而，药品新增适应症意味着用药人群发生变化，部分药品可能不满足“简易续约”程序，需要重新谈判。在医保准入谈判已经大幅降价的基础上，如果新增适应症重新谈判继续降价，可能导致创新药价格的不可持续，降低企业研发和引入新适应症的动力⁴⁷。对于新增适应症谈判，建议以新增适应症价值评估为基础，综合考虑基金预算影响，评估是否需要调整支付标准，而非新增适应症即面临降价⁴⁸。

2023年6月，国家医保局公布了《2023年国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录调整工作方案》，进一步完善了我国医保药品的准入机制，同时也使得更多的罕见病创新药获得了进入医保的机会。尽管如此，医保目录的调整和有临床高价值的罕见病创新药的上市难以做到完全同步。建议在药品审评注册阶段同时开展药品价值评估医保专用通道，打通药监和医保的政策壁垒。这样，相关药品上市后可以第一时间纳入医保，使医保目录的调整不再受时间和周期限制，从而使患者可以尽快用得上药。这种做法在新冠疫情期间已经被验证具有很好的效果，应当作为一项长效机制进行保留。医保对罕见病创新药的快速准入，可以从支付层面鼓励更多的国内外罕见病创新药在国内注册上市，鼓励研发，支持国内医药行业发展。

⁴⁴ 《药品注册管理办法》，国家市场监督管理总局令第27号，2020年1月22日

https://www.samr.gov.cn/zw/zfxxgk/fdzdgnr/fgs/art/2023/art_3275cb2a929d4c34ac8c0421b2a9c257.html

⁴⁵ 国家药监局药审中心关于发布《已上市化学药品和生物制品临床变更技术指导原则》的通告（2021年第16号），https://amr.hainan.gov.cn/himpa/HICDME/zdyyz/yp/202207/t20220714_3229867.html

⁴⁶ 《国家医保局人力资源社会保障部关于印发〈国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录（2022年）〉的通知》政策解读：http://www.nhsa.gov.cn/art/2023/1/18/art_105_10081.html

⁴⁷ RDPAC，2021医保药品目录谈判流程回顾分析

⁴⁸ RDPAC，2021医保药品目录谈判流程回顾分析

最后，对于已经纳入医保的罕见病药品，受医保支付限制条件导致部分适应症无法报销的情况，应当尽快将新适应症纳入医保。而对于临床上超适应症用药的情况，进一步完善我国罕见病诊疗指南，充分考虑循证医学证据的基础上，将指导原则、诊疗指南、专家共识等作为用药依据，同时进一步完善我国DRG/DIP医保支付改革，将临床普遍使用的治疗方案（即使超医保说明书用药）纳入打包付费范畴或作为医保支付标准，统一支付报销。

二、保障路径——打造“医保+商保”为主体，多元创新的筹资和支付手段

根据《“十四五”全民医疗保障规划》，深化药品和医用耗材集中带量采购制度改革，动态调整优化医保药品目录，及时将临床价值高、患者获益明显、经济性评价优良的药品按程序纳入医保支付范围。那么，在药品价值评价的层面，应该看到罕见病创新药品价值评价的复杂性，在考量经济价值的基础上，同时强调罕见病药品的临床价值和社会价值。在现有价值评估方法的基础上，引入新的评价指标，让更多罕见病药品有机会进入医保。同时，在药品上市后，未入医保前，可以通过其他更多的创新支付手段，解决新上市药品的保障问题。

同样在《“十四五”全民医疗保障规划》提出，鼓励商业保险机构提供医疗、疾病、康复、照护、生育等多领域的综合性健康保险产品和服务，逐步将医疗新技术、新药品、新器械应用纳入商业健康保险保障范围。所以，在罕见病创新疗法（包括器械、耗材）未能进入医保的情况下，通过商业保险先进行试点保障是一条可行的路径，设置专门的罕见病药品责任、医用耗材责任等。实际上，普惠险设计罕见病保障责任在国内已有许多成功的实践。上一章报告详细的讨论了罕见病创新药械进入普惠型补充商业健康保险的准入机制，在此不再赘述。需要强调的一点是，在普惠险准入的过程当中，受普惠险的性质决定，应该更多的纳入利益相关方的参与，尤其是相关患者组织。通过多方努力，分阶段，分步骤的形成从“商保”到“医保”，再到“医保+商保”的保障形式，最终实现以“医保+商保”为主体的罕见病多层次保障体系。

三、多元共建——鼓励“市场+社会”主动参与，动员更多社会力量关注支付难题

从产业的角度看，无论是增加产品的适应症，还是推动药品进入医保或商保。医药企业在当中都具有主体地位。尤其是考虑到国内患者的支付能力，只有持续可靠的支付方，才能保证制药企业稳定的利润回馈。所以，罕见病创新药企应该充分意识到可以通过“以量换价”保证利润，尽快申请药品谈判进入医保。随着我国医保准入机制的完善，临床效果好的新药也有望在医保谈判中获得更多的话语权。

同时，制药企业也应当和其他利益相关方保持更紧密的协作。无论是保司，还是患者组织、公益慈善组织，都能够在罕见病多层次保障当中发挥重要作用。前面章节对普惠险保障罕见病进行了详细论述，需要强调的是，针对普惠险的保险责任和特药目录制定，企业应该尽可能的参与，推动更多的罕见病创新药械进入普惠险的保障范围。同时，企业和患者组织、公益慈善组织加强协作，通过各自不同的角色提供患者服务，表达患者合理的用药需求，从而使更多利益相关方和社会力量参与罕见病问题的解决。

致谢

*以下排名不分先后

史星翔 银屑病病友互助网创始人
周迎春 上海德博蝴蝶宝贝关爱中心发起人、理事长
周 斌 疮病之家负责人
桑琳娜 遗传性鱼鳞病宝贝成长互助之家发起人
张慧茜 着色性干皮病关爱中心理事
王 芳 深圳泡泡家园神经纤维瘤病关爱中心主任
李小舟 成都紫贝壳公益服务中心传播与筹款总监
李亚子 中国医学科学院信息研究所健康与医疗保障研究中心主任、研究员
贾方红 北京市卫生经济学会医疗保险专业委员会主任委员
朱 坤 中国财政科学研究院社会发展研究中心副主任
刘 欣 中国初级卫生保健基金会国际业务部主任
张春雷 北京大学第三医院皮肤科主任医师
聂振华 天津市中医药研究院附属医院皮肤科主任、教授
何俊辰 天津市中医药研究院附属医院皮肤科医生
盛志国 天津市第一中心医院医保办主任
张 磊 天津市人民医院医疗保险办公室副主任
刘光耀 中国人寿再保险公司产品开发部资深精算师
穆小林 中国人民财产保险股份有限公司天津市分公司互联网保险业务部总经理
张 旻 中国人民财产保险股份有限公司天津市分公司健康保险高级核保师

以及在课题开展过程中提供支持（包括参与调研与访谈）的各位朋友

研究团队

南开大学卫生经济与医疗保障研究中心：

朱铭来、何敏、王本科、郝恩智、欧菁菁

病痛挑战基金会行业发展研究中心：

郭晋川、姬萍、霍达

联系方式

网站：www.chinaicf.org

微信公众号：病痛挑战基金会

新浪微博：@病痛挑战基金会

电话：4000408772

邮箱：bttz@chinaicf.org

北京办公室：北京市西城区太平街6号富力摩根中心D座612室

山东办公室：山东省济南市历下区泉城路270号彩云大厦1702室

Website:www.chinaicf.org

Official WeChat Account:病痛挑战基金会

Official Sina Welbo:@病痛挑战基金会

Telephone:4000408772

Email:bttz@chinaicf.org

Beijing Office:Room 612,R&F Morgan Center Block D, No.6 Taiping St.,

Xicheng District, Beijing

Shandong Office:Room 1702,Caiyun Building, No.270 Quanchen Road Lixia District,

Jinan,Shandong

欢迎加入月捐为2000万罕见病群体

呐喊!



南开大学卫生经济
与医疗保障研究中心



病痛挑战基金会
微信公众号



成为病痛挑战基金会
月捐人