

民生调查

让更多「超罕见病」患者用得起药

专家建议搭建「多方共付」模式,新医保目录已新增十三种罕见病用药

本报记者 左妍

1月1日,新版国家医保药品目录正式执行,新增了13种罕见病用药。截至目前,90多种罕见病治疗药品已纳入国家医保药品目录。

罕见病,因其极低的发病率、有限的患者人数、高昂的药物研发成本,很长一段时间都被称为“被遗忘的角落”。所以,医保药品目录的每一次调整和增加都不容易。一次次的“国谈”胜利,正在为罕见病患者构筑起强大的生命线。



罕见病治疗创新药物在第七届进博会展示 本报记者 刘歆摄

是药,也是罕见病患者的希望

阵发性睡眠性血红蛋白尿症(PNH)患者用药,是今年国家医保药品目录调整关注的一个焦点。

PNH是一种极罕见的后天获得性溶血性疾病,临床主要表现为贫血、阵发性血红蛋白尿、骨髓造血功能衰竭和血栓形成等。PNH患者主要是青壮年,但疾病让他们在人生最好的年纪疲于奔波求医,还要应对血栓、肾衰等致命并发症的风险。

据统计,PNH全球年发病率为1~2/100万人,中国的发病率推测在1/10万左右。目前,PNH的标准治疗方式是抗补体C5疗法,虽然能够抑制血管内溶血,但不能有效抑制血管

外溶血,导致部分患者长期存在贫血问题,无法摆脱输血依赖。

2021年3月,一位PNH患者遭遇断药,怀着最后的希望,她向中国罕见病联盟发起求助。中国罕见病联盟、北京协和医院、国家药监局及药企共同“组队”奔走忙碌。80余天后,从瑞士引进的新药成功落地北京,为患者解决了燃眉之急。

这样的“同情用药”故事,在2024年彻底翻篇。2024年4月,治疗PNH的创新药物飞赫达(盐酸伊普可泮胶囊)在中国获批。在华山医院血液科王小钦教授的组里,长期随访的PNH病人有五六十个。去年,已有个别病

人开始自费用这款药物,效果很不错,但费用很高,一个月三万多元,大部分病人是用不起的。这款药进入医保后,价格大幅下降,病人每个月自费部分变成将近5000元,负担小了很多,而且口服也很方便了。

最近,陆续有PNH病人来咨询这款新药,让王教授印象深刻的是一位73岁的阿姨,诊断该病大概半年,日常用激素,定期输血,就是在等这款药入医保。“对医生和患者来说,药物选择多是好事。”王小钦教授工作30多年,研究PNH疾病就有20多年,治疗经验相当丰富。国内的PNH患者慕名前来华山血液科就诊或要求参加临床试验。王教授介绍,目前华山血液科针对PNH的药物临床研究就有3项,将为更多患者带来希望。

【专家观点】

“我们希望通过努力,使更多罕见病‘病有所医,医有所药,药有所保’。”上海市卫生健康发展研究中心主任金春林说。

“我国对罕见病患者的保障,近年来已有非常大的进步。随着两批罕见病目录的落地,罕见病的诊疗有了规范和路径。”金春林主任表示,一系列鼓励罕见病新药创新研发、加速审批上市、医保准入和临床使用的政策相继出台,为众多罕见病患者带来新的希望。但是我国还未建立起系统完善的罕见病用药保障机制,部分罕见病药物尤其是费用高昂的罕见病药物短时间内医保难以报销,患者依然面临用不起药的困境。

目前,世界范围内已知的罕见病大概有7000多种,而对于“超罕见病”,顾名思义就是罕见病中的罕见病,人数就更少了。“诊断难、治疗难、保障难,是超罕患者面临的三大难题。”金春林说,由于对应的疾病患病人群相对较少,治疗药物存在临床亟需且往往不可替代,是名副其实的“救命药”,与之对应的研发和生产成本比较高,导致罕见病患者治疗的费用比较高昂,患者负担沉重。一些研发企业的报价无法匹配国家谈判预期,导致高值药无法纳入医保。

对于人数仅几百人的“超罕见病患者”,用药保障以哪种形式最适宜,各地都在不断创新尝试。比方说浙江和江苏曾尝试过从大病保险基金中按每年每参保人2元的标准筹资,对4~5种罕见病用药进行保障。金春林建议,在国家政策允许的前提下,可以设立罕见病专项疾病基金,搭建起“多方共付”模式,也就是由政府主导、市场主体和社会慈善组织等参与的多渠道筹资机制。相信通过更多层次的保障体系、更多创新支付思路的出现,将更加有利于罕见病患者的保障。

本报记者 左妍

呼吁关注「超罕见病」患者用药保障

保障小群体,也是民生大事

2018年国家医保局成立以来,已连续7年开展医保药品目录调整,脊髓性肌萎缩症(SMA)、戈谢病、重症肌无力等罕见病治疗用药相继被纳入目录。

最新被纳入医保的迈凡妥,是一款治疗梗阻性肥厚型心肌病的创新药物。2024年10月,中国科学院院士、中山医院心内科葛均波教授在上海开出迈凡妥的“首方”。该药从2024年上半年获批到纳入医保,时间不足一年。作为新上市的创新药,此前迈凡妥的价格不低。一名患者曾透露,一个月的治疗费用要七八千元。纳入医保后,中国患者的长期治疗需求能进一步得到满足,不因经济

原因而放弃治疗。

在各部门努力下,我国加速构建罕见病治疗用药的保障之路。从“无药可用”到“有药可用”,再到“用得起药”,国家政策的每一次推进,既是对生命的尊重,也是对特殊群体的承诺。还记得曾因“国内70万元一针,国外280元一针”而引发争议的罕见病药吗?2021年,脊髓性肌萎缩症(SMA)治疗药物诺西那生钠注射液在国内上市价格为69.97万元/支,患者在第一年内需要注射6支,之后每4个月注射1支。2021年12月,该药以3.3万元/支的价格成功通过医保谈判,进入医保目录。经医保报销后,患者家庭实际自费2万至3万元。

但是,依然有多种罕见病面临“有药无保”的局面。作为一家非营利性组织,蔻德罕见病中心发布的《时不我待:中国罕见病立法研究报告》统计了16种罕见病药物(其中2个已被纳入新医保),比如,治疗庞贝病的药物,成人年治疗费用在175万元左右;黏多糖贮积症的I、II型,成人年治疗费用均超过300万元。

不久前,五个罕见病患儿爸爸在直播间跳舞的视频火了。他们是神经母细胞瘤患儿的父亲,一起剃光头穿裙子,通过直播跳舞的方式为患儿筹钱。神经母细胞瘤,是一种多见于儿童的罕见病。截至2024年12月24日,共筹到了130多万元,但和五个孩子所需要的600万元费用相去甚远。他们期待“神药”免疫治疗的药物能纳入医保。

有挑战,也有突破和期待

“确诊难是罕见病群体面临的突出问题,也直接影响到患者的治疗情况。”蔻德罕见病中心信息部总监和星星告诉记者,新医保目录执行后,将有一批罕见病患者获益。比如,氯苯唑酸葡胺软胶囊用于治疗成人转甲状腺素蛋白淀粉样变性多发性神经病(ATTR-PN)I期症状患者,可有效延缓周围神经

其病因学诊断目前主要依靠分子遗传诊断的相关技术。《罕见病诊疗指南(2019年版)》中指出:中国ATTR-PN患病人数约为2000人。但是,实际确诊数量远远不足。ATTR心肌病的诊出率,更是不足1%。

罕见病药物的研发也是一大难题,昂贵的研发成本和有限的患者资源都是罕见病药物研发中需要解决的关键问题。和星星说,国际上,患者组织(或基金会)是药物研发和上市的重要推动力量,包括推动疾病自然史研究、药物早期研究和基因治疗等先进疗法。

在上市后药物的可及性方面,患者面临药品获取及药物支付方面的挑战。为破解这些难题,蔻德培养专家型患者,指的是具备极强专业知识,在意愿性、专业性、号召力和行动上都有很强能力的患者群体,为群

体提供地方性或专业性的服务。

在儿童罕见病中,神经系统相关疾病占60%~74%。复旦大学附属儿科医院院长王艺教授此前接受媒体采访时说,诊断和治疗的难题一直伴随从事罕见病诊疗的医生。不过,近年来,神经系统的罕见病有了许多创新和突破。比如通过基因和小分子药物,对脊髓性肌萎缩症等展开靶向治疗;通过脐血干细胞或造血干细胞移植,对脑白质病进行干预。这些新的治疗方法和成功案例为整个罕见病群体带来了曙光。

采访中,业内人士也坦言,基于各项考核,医院诊治罕见病患者是“不划算”的,医疗服务收入占比普遍不高,药占比普遍偏高,用药管理需求高,患者人数又少,且很多罕见病是多系统累及的,在医保现行的支付标准下,容易成为亏损病例。“希望未来医保能审视罕见病用药面临的其他问题,用多层次保障解决高值药的挑战。”

功能损害。药品纳入医保前,患者只能自费用药,不少难以承担治疗费用的患者只能通过超适应症使用一款“老药”,缓解疾病症状。

罕见病80%以上都与遗传有关,



罕见病患者有了希望 本报记者 徐程 摄