



清华大学产业发展与环境治理研究中心
Center for Industrial Development and Environmental Governance
Tsinghua University

2022年12月 出版

(总第26期)

CIDEG 决策参考

政策研究报告

作者：王健慧 朱思窈 李晶晶 郑吟秋 欧阳安盈

指导教师：陈玲

完善高值罕见病药市场准入 建设多层次支付保障体系

《CIDEG 决策参考》

《CIDEG 决策参考》主要关注产业发展、环境治理和制度变迁三个领域的研究议题，希望学者们就这三个议题领域中的热点话题、研究前沿和国际比较等方面撰写政策报告，提供给相关领域决策者和学者们参考、学习和交流。每期推送一篇学者稿件，阅读受众包括CIDEG理事委员、学者网络与公众。其中高质量的稿件将经由CIDEG学术委员会推荐报送给国家决策部门。

欢迎您将相关主题的研究、观点和实践投稿给我们

投稿方式：请将稿件邮件发送至cideg@tsinghua.edu.cn

投稿邮件标题请注明【投稿-决策参考-单位-姓名】

◆ 期待您的赐稿! ◆



清华大学产业发展与环境治理研究中心
Center for Industrial Development and Environmental Governance
Tsinghua University

CIDEG

完善高值罕见病药市场准入，建设多层次支付保障体系

作者：王健慧，朱思窈，李晶晶，郑吟秋，欧阳安盈

（清华大学公共管理学院 21 级硕士生）

指导教师：陈玲 清华大学公共管理学院副教授

清华大学产业发展与环境治理研究中心主任

内容摘要：2022 年全国两会期间，罕见病话题引发热议，其中群众对于降低罕见病用药价格的呼声尤高。高值罕见病药是指年费用大于 100 万的罕见病药品。目前，高值罕见病药用药保障体系仍然存在很多痛点和难点，集中表现在对罕见病群体的认知不足，罕见病药品可获得性有待提升，高值罕见病药品的可负担性差等方面。对此，本文提出 3 点政策建议：动态调整罕见病目录，在政策层面推动制定罕见病领域药物研发、上市、生产、供应、市场监督等系统规范的纲领性文件；探索针对临床急需的罕见病药的上市路径，减少行政审批环节的滞压；逐步建立政府主导、多方共付的高值罕见病药多层次支付保障体系。此外，本文总结了加速罕见病药上市和健全高值罕见病药多层次支付保障的地方探索经验，可供决策者参考。

一、问题提出

随着“加强罕见病研究和用药保障”被正式写入 2022 年《政府工作报告》，

罕见病的治疗问题进入大众视野。人民网“领导留言板”上罕见病用药难被频频提及，罕见病患者群体保障日渐成为重要的公共卫生议题。

罕见病 (Rare Disease)，是指在极少数人身上发病的稀罕病征，因而也被称为“孤儿病”。针对罕见病的治疗药物被称为罕见病药或“孤儿药”。业界对罕见病药的费用定价尚未有明确的标准，但一般会将年治疗费用超过 100 万的药品称为高值罕见病药。

目前，罕见病的用药保障仍存在较多痛点与难点，罕见病患者面临着“有病无医、有医无药、有药无保”的难题，亟待建立高值罕见病药用药保障机制。

二、罕见病保障的现实困境

(一) 罕见病不“罕见”

世界卫生组织将“患病人数占总人口的0.65%~1%的疾病”定义为罕见病。据此计算，我国罕见病患者数量预计在91万~140万左右。而根据《中国罕见病定义研究报告2021》(IQVIA)调研，中国罕见病患者数量预估已达2000万。“罕见病并不罕见。”北京医学会罕见病分会主任委员丁洁曾表示，罕见病就某一病种而言，其发病几率小，但涉及的病种很多，患罕见病的绝对人群数量就非常庞大。

但是，国内政策层面对罕见病及其患者群体的认知仍然滞后。在政策覆盖度上，相比于病患总数，被纳入第一批罕见病名单的疾病患者数量仅为350万人左右，覆盖率不足20%。在政策的更新速度上，国内对罕见病的政策保障目前仍参考2018年出台的第一批罕见病目录，包含121种疾病；但全球范围内已发现超过7000种罕见疾病，且每年大约新增250种新型罕见病。现有罕见病目录对罕见病病种的认证数量远低于全球罕见病病种数量，且更新存在滞后。

(二) 高值罕见病药的可获得性有待提升

罕见病“无药可治”的困境有所缓解，但高值罕见病药的可获得性仍存在提升空间。以《第一批罕见病目录》中纳入的罕见病为准，表 1 梳理了部分高值罕见病药的上市情况。截止 2022 年 6 月，这些高值罕见病药中已获市场准入的比例达到 68%，基本保证了每一种罕见病在国内都有药可治。但值得注意的是，仍有包括维曲尼酶 α 在内的高值罕见病药未申报上市，该药为治疗黏多糖贮积症 VII 型症的唯一用药。整体上看，罕见病治疗的药物供给情况仍然比较单一，一种病在国内仅对应一种药，缺乏市场竞争。

表 1. 22 种罕见病用药的市场准入情况

罕见病适应症	药物通用名	厂商	市场准入情况	疾病唯一用药
非典型溶血性尿毒症	依库珠单抗	阿斯利康	已上市	是
	Ultomiris (儿童、青少年)	阿斯利康	未申报	否
阵发性睡眠性血红蛋白尿	Empaveli	Apellis	未申报	否
	依库珠单抗	阿斯利康	已上市	否
庞贝病 (糖原累积病 II 型)	阿糖苷酶 α	赛诺菲	已上市	是
	维拉苷酶 α	武田	已上市	否
	他利苷酶 α	辉瑞	未申报	否
	依利格鲁司他	赛诺菲	已申报	否
戈谢病	依利格鲁司他 (仿制药)	协和药业; 凯莱天成	已申报	否
	伊米苷酶	赛诺菲	已上市	否
	阿加糖酶 β	赛诺菲	已上市	否
法布雷病	米加司他	Amicus	未申报	否
	阿加糖酶 α (已进入医保)	武田	已上市	否
黏多糖贮积症 I 型	拉罗尼酶	赛诺菲	已上市	是
黏多糖贮积症 II 型	艾杜硫酸脂	武田	未申报	否
	艾杜硫酸酯酶 β	北海康成	已上市	否
黏多糖贮积症 IV 型	依洛硫酸酯酶 α	BioMarin	已上市	是

黏多糖贮积症 VII 型	维曲尼酶 α	Ultragenyx	未申报	是
X 连锁低磷性佝偻病	布罗索尤单抗	协和麒麟	已上市	是
	诺西那生钠（已进入医保）	渤健	已上市	否
脊髓性肌萎缩症（SMA）	利司扑兰	罗氏	已上市	否
	索伐瑞韦	诺华	未申报（已获批临床试验）	否

高值罕见病药的可获得性差主要来自技术、市场和政策的制约。一方面，高值罕见病药的研发难度高，药物成本高，降价空间小。高值罕见病药诺西那生钠注射液谋求降价 90% 入医保目录，是来自罗氏集团的利司扑兰口服溶液市场竞争、客观的临床需求量保障和国内国际市场差异化定价的综合博弈结果。然而受制于高昂的研发成本，许多生产罕见病药的药企至多在价格上让利 10%~20%，让利过多会使企业积极性受损。目前国内的罕见病药大多来自国外进口的原研药，在专利保护期内价格普遍较高。另一方面，国内在罕见病创新药物临床研发的动力不足。2015 年新药审评审批制度改革以来，国产创新药数量增长迅速，但多集中在患者基数大、技术相对成熟的肿瘤防治领域。罕见病的患者群体少，难以开展随机双盲对照试验，临床数据获取难度高，且罕见病患者群体分散，市场回报率较难估计。根据美国卫生研究所临床试验资料库（ClinicalTrials.gov）中检索到的罕见病临床研究开展情况，343 项罕见病临床介入性研究里来自中国的临床数据仅有 8 项，可见罕见病临床研究在国内并不受重视。

（三）高值罕见病药的可负担性低

高值罕见病药由于自身价格高，对患者用药的经济负担能力提出了极大挑战。目前，WHO/HAI 标准调查法是评估药品可负担性的常用工具，其计算某种药品在

标准剂量下治疗某疾病 1 个疗程内所花费的药品总费用换算为政府部门非技术人员最低薪酬的天数，能够较为准确地测度高值罕见病药的可负担性。

基于 WHO/HAI 标准调查法，对依库珠单抗阿糖苷酶 α 、依利格鲁司他伊米苷酶阿加糖酶 β 等 12 种高值罕见病药进行测算，结果如表 2 所示。可以看到，即使是其中可负担性最高的依库珠单抗，也需要工作 21 年的经济成本；而其中可负担性最低的维曲尼酶 α ，对应的经济成本逼近工作 54 年。因此，结合数值评估结果，类比可负担性一般在 1-2 年的常规罕见病药，高值罕见病的可负担性整体较低，患者家属承担压力较大。

表 2.12 种罕见病用药的可负担性分析

药物通用名	成年人年花费 (万元)	儿童年花费 (万元)	所有患者年治疗费用总计 (万元)	所有患者年治疗费用总计 (亿元)	纳入医保目录后的年花费 (万元)	支付年度治疗费用所需工作年数 (年)
依库珠单抗	278	70	74270	7.43		21.74655938
阿糖苷酶 α	144	-	28080	2.81		44.7357793
依利格鲁司他伊米苷酶	182	-	76804	7.68		56.5410544
阿加糖酶 β	102	-	43044	4.30		31.68784367
米加司他	113	-	41358	4.14		35.10516015
	175	-	64050	6.41		54.36639846
艾杜硫酸酯	-	-				
艾杜硫酸酯酶 β	558	135	16200	1.62		41.9397931
依洛硫酸酯酶 α	319	77	9240	0.92		23.92121532
	174	-	22098	2.21		54.05573333

维曲尼酶 α	722	175	700	0.07	54.36639846
布罗索尤单抗	161	102	591498	59.15	31.68784367

（四）高值罕见病药的支付保障难

基本医保支付高值罕见病药成本存在诸多限制。其一是医保基金的支持力度不足。《2021 年全国医疗保障事业发展统计公报》显示，城乡居民医保人均筹资仅 889 元。受到疫情、人口老龄化等诸多因素影响，医保基金在筹资和支出方面的压力不断加大。我国基本医保制度以“保基本”作为功能定位，纳入医保的药品必须最大限度保障公平可及。罕见病患者群体少，高值罕见病药价极高，基础医保的作用杯水车薪。

其二是央地事权重新分配后遗留的保障真空。2021 年国家出台《关于建立医疗保障待遇清单制度的意见》，上收了地方建立省级医保目录的权力。此次改革虽然有助于统筹政府医保的支付边界，提高医保局的议价能力，但是也叫停了此前各地方政府在本地罕见病保障中的探索。如广东省曾在地方层面为罕见病患者提供专项医疗救助，但待遇清单制度出台后，专项救助被迫暂停。其他走在罕见病保障前沿的省份，如浙江、成都，陕西、四川也面临相似问题。表 3 总结了待遇保障清单制度出台前，地方在罕见病医疗保障模式上的探索。

表 3. 我国地方罕见病医疗保障模式

（来源：蔻德罕见病中心、艾昆玮咨询）

类型	特点	典型代表
专项基金模式	(1) 筹资来源：专项基金，个人缴费（每人每年 2 元）。 (2) 保障范围：药品目录专家论证、价格谈判、动态调整。 (3) 保障深度：费用累加、分段报销、个人负担封顶。	浙江
大病谈判模式	(1) 筹资来源：基本医疗保险基金、大病保险基金，部分地区（如山西、陕西）还规定了由财政划拨补充专项救助、社会救助为辅的多层次保障政策。	山西、陕西、湖南、浙江、山东、四川成

	(2) 保障范围: 谈判纳入大病保险用药范围。 (3) 保障深度: 报销额度由几万元一年到几十万一年不等。	都、江苏苏州、广东珠海
医疗救助模式	(1) 筹资来源: 财政拨款的医疗救助专项基金、福利彩票公益金、社会捐赠等。 (2) 保障范围: 将国家罕见病目录内的病种纳入救助范围, 病种动态更新、覆盖广泛; 对救助药品实行目录管理, 由专家认定。 (3) 保障深度: 患者能否获得救助存在不确定性。	广东佛山
医保零星增补模式	(1) 筹资来源: 基本医疗保险基金、慈善捐助。 (2) 保障范围: 纳入的罕见病及药物范围有限。 (3) 保障深度: 与基本医疗保险报销政策一致, 非制度化, 可持续性待观察。	上海、天津
政策型商业保险模式	(1) 筹资来源: 政府公开采购, 商业保险公司运营, 自愿参保, 个人缴费 (个人账户余额, 或个人自费)。 (2) 保障范围: 医保局和商业保险公司共同评估指定药品目录, 谈判纳入药品, 目前不包含“超高值罕见病用药”。 (3) 保障深度: 理赔待遇较高, 分档处理。	广东深圳、四川成都

从现有的政策探索来看, 高值罕见病药物采购政策的可行性低。《关于推动药品集中带量采购工作常态化制度化开展的意见》国办发〔2021〕2 号中提出“积极探索孤儿药、短缺药的适宜采购方式, 促进供应稳定。”然而, 考虑到罕见病诊断难度大、罕见病患者数量少、罕见病药物专利保护期长等原因, 目前罕见病药物很难实现以量换价。因此, 亟待探索出新的支付保障机制解决患者用药的“燃眉之急”。

三、政策建议

针对上述现实困境, 本文提出以下三点政策建议。

(一) 动态调整罕见病目录

政策是加速问题解决的信号。美国《孤儿药法案》的出台极大促进了罕见病新药研发的速度, 法案出台前后, 罕见病新药的研发增长达400%。类比国内, 现阶段罕见病多样且多变, 而罕见病目录的范围又关系到罕见病治疗的后续政策保

障。因此，建议组织专家研讨，增加动态调整罕见病目录的频次，将更多的罕见病和患者群体纳入到保障范围内。

（二）创新准入路径加速罕见病药（特别是高值罕见病药）的上市

动态调整罕见病目录的根本目的是为了提高国内社会各界对于罕见病的认识，进而加速罕见病药（特别是高值罕见病药）的上市，提高其之于患者群体的可获得性。目前，中央和地方政府以及部分民间组织均已开始探索加速罕见病药上市的路径，表 4 总结了加速药品上市的相关举措，未来可以在此基础上进一步试点和推广。

表 4. 加速罕见病药上市的多重路径

（来源：西蒙顾和管理咨询）

加速上市	主要利益相关方	可供参考药品案例
国家药监局设立快速通道和罕见病附条件获批	(1) 国家医疗保障局 (2) 国家药品监督管理局	(1) Crysvida (2) Xgeva
海南博鳌乐城国际医疗旅游先行区	(1) 海南医学旅游城 (2) 海南博鳌乐城国际医疗旅游先行区	(1) Takhzyro (2) Zynteglo
粤港澳大湾区“港药通”项目	(1) 大湾区国际健康医疗产业总会 (2) 香港大学深圳医院	(1) PhoGAM
罕见病患者组织	(1) 中国罕见病联盟 (2) 蔻德罕见病中心 (3) 风信子关爱	(1) Austedo
受控准入	(1) 国家药品监督管理局 (2) 中国罕见病联盟 (3) 北京协和医院	(1) Iptacocan

（三）逐步建立政府主导、多方共付的高值罕见病药支付保障体系

由于将高值罕见病药大范围纳入基本医保仍面临诸多困难，有必要探寻基本医保之外的支付保障途径以改善高值罕见病药的可负担性。图 1 总结的地方实践经验也证明，仅靠单一模式解决高值罕见病药的支付问题是不够的，有必要采取

混合的保障模式，形成多层次支付保障体系。

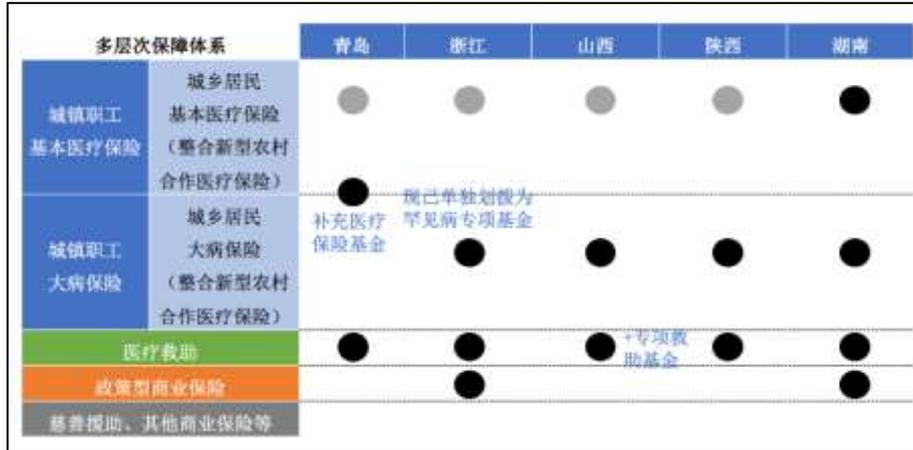


图 1. 我国代表地区对高值罕见病药物的多层次保障模式（来源：艾昆玮咨询）

目前，高值罕见病药的支付保障途径大体有三部分资金来源：一是政府出资部分，二是商业保险部分，三是慈善基金部分（见表 5）。考虑到商业保险受限于逐利性因而纳入高值罕见病药的动力不足，慈善基金又存在筹资力度无法跟上现有需求的问题，高值罕见病药的支付保障当前仍需政府出力。但与此同时，应考虑提升城市普惠险等政策型商业保险的统筹层次、扩大参保范围，同时注重解决慈善基金的来源问题、引导更多企业、慈善家捐赠，由此在政府主导的前提下进一步发挥多方共付的补充力量。

表 5. 罕见病药三种支付来源的特点总结

	政府出资	商业保险	慈善基金
亮点	(1) 罕见病是需要政府出力的领域。 (2) 政府主导可以为多方共付提供有力前提。	(1) 保费低，政府背书、宣传，覆盖人群广。 (2) 对医保目录内药物可二次报销，且不设免赔条款。 (3) 可增补医保目录外药物进行保障。	(1) 不受各种保障目录的限制，所有罕见病名录内患者都可以申请救助。 (2) 除与纳入地方政策保障外，亦可与商保实现接轨。
不足	(1) 基本医保、大病谈判、医疗救助的实际落地执行上存在较大的待遇水平差异。	(1) 商业保险公司主导，受限于商保的逐利性，纳入高值罕见病药物的动力不足。 (2) 各地产品设计不一，所提供的保障存在差异。	(1) 筹资难，目前主要通过互联网各募捐平台筹集，另有少量粮油类、制药类企业爱心捐助，但筹资力度无法跟上现有需求。



扫码关注

清华大学产业发展与环境治理研究中心

主 编：薛 渊 陈 玲 责任编辑：赵 静

清华大学产业发展与环境治理研究中心 编辑出版

Email: clideg@tsinghua.edu.cn

电 话：010-62772497 62772593