

国外罕见病法律和保障体系与我国现状的对比分析

莫昕, 程峰* (清华大学公共健康研究中心, 北京 100084)

摘要 **目的:** 为建立我国罕见病患者医药保障体系提供建议。**方法:** 通过研究国外罕见病药物(孤儿药)研发政策和罕见病患者医药保障法律, 找到我国与其他国家罕见病诊治和保障体系之间的差距和不足, 并依照我国国情和医疗现状, 提出建立我国罕见病患者保障体系的建议。**结果:** 经过系统数据收集和分析后发现, 发达国家和地区都有特定的部门负责制定和执行罕见病法律, 罕见病的定义明确, 制定了孤儿药研发的鼓励性政策并提供经费支持, 罕见病的药物研发取得了极大进展, 研发的积极性和研发的速度均得到了很大提高。同时, 这些国家和地区的孤儿药支付体系比较健全, 建立了国家基金、医疗、社会、商业保险等多重渠道不同比例的报销机制。相对来说, 我国罕见病患者生存现状不佳, 诊治状况不容乐观, 用药不规范、依从性低。造成这些现象的原因包括治疗费用高而报销比例低, 未引进相关治疗药物, 供药不及时或停止供应, 误诊率高等等。**结论:** 建立我国罕见病患者保障体系是一项艰巨的工作, 应从3个方面展开: 一是明确我国罕见病和罕见病用药的定义、完善罕见病立法; 二是将孤儿药, 特别是通过药品治疗可以治愈的, 以及针对儿童罕见病的药品纳入医疗保险, 从而提高孤儿药的可及性; 三是建立罕见病诊疗流程, 提高罕见病的诊疗水平。

关键词: 罕见病; 罕见病保障; 孤儿药; 药物可及性; 诊疗流程

中图分类号: R97; R19-0 文献标识码: A 文章编号: 1002-7777(2017)02-0182-07

doi:10.16153/j.1002-7777.2017.02.013

Comparative Analysis of Legal and Social Security System of the Rare Diseases between Foreign Countries and China

Mo Xin, Cheng Feng* (Tsinghua University Research Center for Public Health, Beijing 100084, China)

Abstract **Objective:** To provide references for the establishment of social security system for rare diseases in China. **Methods:** Based on the study of drug research, development policy and social security system of rare diseases in foreign countries, the gap of the rare disease diagnosis and treatment as well as social security system was identified. It was suggested that China's social security for rare diseases be established in accordance with national and healthcare conditions. **Results:** After the systematic data collection and analysis, it was found that developed countries and regions have a clear definition for rare diseases. Besides, they have set up specific departments responsible for making and executing the laws of rare diseases, and they have issued policies to encourage and develop the orphan drug research and provide financial support. The research and development of the orphan drugs have made great progress with high speed. At the same time, the orphan drug payment system in these countries and regions is relatively sound with the establishment of multiple-channel reimbursement mechanism including proportionally national fund, medical, social, and commercial insurance. Comparatively speaking, the current survival situation of the rare disease patients in China is not so good. The situation of diagnosis and treatment is not promising. The use of orphan drugs is not standardized with low treatment

compliance. The causes for this phenomenon include the high treatment cost and low reimbursement, lack of imported orphan drugs, insufficient and untimely orphan drug supply, and high misdiagnosis rates. **Conclusion:** It is a hard task to establish China's rare disease social security system. The following three steps should be taken as the starting points, firstly, clearly defining rare diseases and improving legislation; secondly, putting the orphan drugs into the reimbursement list of healthcare insurance, especially the curative orphan drugs and children's drugs; thirdly, standardizing the procedure of rare disease diagnosis and treatment to improve the capacity.

Keywords: rare diseases; the rare disease social security system; orphan drugs; accessibility of drugs; procedure of diagnosis and treatment

随着近年来一些罕见病公益组织在公共宣传方面的突出表现，“瓷娃娃”“蓝嘴唇”这些词语越来越多地出现在我们的日常生活中，并得到了越来越广泛的公众认知。而随着 2014 年“冰桶挑战”在明星甚至普通人之间的疯狂传播，更是让许多人知道了“渐冻人”和肌萎缩侧索硬化（ALS）这种罕见病。顾名思义，罕见病为患病率、发病率远低于其他病种的疾病。然而，罕见病治疗面临诸多困难，例如：罕见病的药物相对不足、大部分患者难以接受的高药价、罕见病患者身体状况常处于虚弱不佳的状态等。罕见病患者作为社会的一个特殊群体，需要全社会的特别关注。本文通过收集国内外罕见病的相关文献，对比我国实际情况，分析了部分发达国家和地区罕见病及孤儿药的定义、法律和政策的实施情况，对建立我国罕见病患者医疗用药保障体系提出建议。

1 资料与方法

1.1 概念界定

通过查阅罕见病、孤儿药相关国内外文献，发现世界各国对于罕见病的定义不尽相同。世界卫生组织（WHO）定义罕见病为发病率低于 6.5/10000 的疾病^[1]；欧盟定义罕见病为发病率低于 5/10000，并导致人体衰弱乃至危及生命的疾病^[2]。美国、韩国和日本均按照发病人数定义罕见病：美国定义为发病人数少于 20 万人；韩国定义为发病人数低于 2 万人；日本定义为发病人数低于 5 万人^[3]。而我国目前尚没有罕见病的官方定义。

1.2 检索方法

设关键字为“罕见病”“罕见病定义”“孤

儿药”“罕见病保障”以及英文 rare disease, orphan drugs 等，在中国知网 www.cnki.net 以及万方数据库 www.wanfangdata.com.cn 进行搜索，发现我国对于罕见病相关的研究并不多。后在“百度网”“谷歌学术”网页进行相关搜索，找到文章来源。中国知网主题为罕见病的相关文献最早可追溯到 1958 年；2014 年，恰巧是“冰桶挑战赛”在网络上活跃传播之年，亦是罕见病相关文章发表最多的年份。

1.3 纳入与排除标准

所纳入的研究包括国内外罕见病相关的期刊、论文、官方网络新闻、统计，涉及罕见病的定义、孤儿药、罕见病保障及罕见病人生存状态。排除与罕见病无关的文献。

1.4 文献筛选与资料提取

国外原文和我国发表的关于美国、欧洲、日本等地的罕见病相关研究比较充足，而且各有方法及侧重，均列出作为参考。文献缺乏发展中国家的罕见病相关法律及保障研究。中国台湾地区的文化、经济发展状况相对来说与大陆较为相似，有较好的借鉴意义。

2 结果与分析

2.1 国内外罕见病定义、法律、主管机构及实施结果比较

孤儿药立法在各国颁布的时间和所处的阶段都不尽相同。表 1 将美国、欧盟、日本的罕见病主管机构、孤儿药认定方法、激励政策和政策实施结果进行了比较。

表1 罕见病定义、法律、主管机构、实施结果比较

国家或地区	颁布时间	主管机构	罕见病认定	孤儿药激励政策	政策实施结果
美国	1983年	美国食品药品监督管理局下属孤儿药开发办公室及美国国立卫生研究院下属罕见疾病研究办公室 ^[4]	为发病人数低于20万人的疾病研发的药品	1、市场独占期7年 ^[5] ； 2、减免税收费用可达临床研究费用70%； 3、罕用药优先审批加速审批政策比标准审批时间节省7.7个月； 4、降低临床试验规模 ^[6]	截至2013年5月28日美国FDA已经授予罕用药资格2828个，上市审批437个罕用药
日本	1993年	厚生劳动省下属的药品和医疗器械审评中心和药品安全型与研究组织以及国家生物药品创新协会 ^[7]	患病人数少于5万人且该病没有其他替代药物或方法或药品安全性和有效性都明显优于现有治疗药物和方法 ^[8]	1、市场独占期10年 ^[5] ； 2、日本国家生物医药研究中心资助费用不超过研发费用的50%，资助3年； 3、总研究费用超之前5年中3年的年总研究费用平均值，则当年总研究费用的15%可从公司税中减免； 4、优先审批，减免评审费用，同时延长再次审批时间； 5、当年销售额超过10亿日元时，每年回馈政府1%销售额作为罕见病用药研发费 ^[9]	1994年以前仅有40种孤儿药； 2003年已有针对96种罕见病的167种药品
欧盟	2000年	欧盟罕见病专家委员会 EUCERD 欧盟孤儿药委员会 COMP ^[10]	为发病率低于万分之五的疾病进行诊断、预防、治疗而研发的药品，或为至患者严重衰弱的，发病率高于万分之五的疾病而研发的药品 ^[11]	1、市场独占期10年 ^[5] ； 2、减免申请费用； 3、纳入集中式审批程序 4、与FDA设立共同认定孤儿药的申请程序 ^[12]	政策实施后通过了838个孤儿药评定，批准了65个孤儿药

2.2 国外及中国台湾地区罕见病用药保障体系比较

美国为非全民医保国家，罕见病主要的报销途径由美国政府医疗保健计划和商业保险共同组成；日本为了降低患者支付金额，孤儿药由政府定价，且全额报销；欧盟各国不但有合作的欧盟结构基金、第二健康项目，各成员国还有自己的医保和罕见病基金，大多数孤儿药可以全额报销；中国台湾地区则将部分罕见病列入重大伤病目录，可以全额报销。表2将上述国家和地区的药品定价、支付体系以及报销方式进行对比分析。

2.3 我国罕见病定义和相关立法情况

我国目前暂无直接针对罕见病的立法出台，而罕见病法律建立的前提条件之一就是对于罕见病、罕见病用药有明确的定义，从而对于需要使用罕见病治疗药物的患者给予保护。早在1999年，我国《药品注册管理办法》就已提及“罕见病”和“罕见病新药”这两个词语，但至今没有出现明确的定义^[13]。2014年6月，“传统疑难杂症药物与孤儿药定义研讨会”在上海举办，参会专家比较一致地赞同采用李定国教授提出的罕见病定义，即成人患病率低于1/500000，新生儿发病率低于1/10000的疾病为罕见病^[14]。

表 2 罕见病用药保障体系比较

国家及地区	药品定价	支付体系构成	报销方式
美国	担心阻碍企业研发积极性因而未限制定价 ^[12]	1、政府医疗保健计划(医疗保险、医疗补助) 2、商业保险	医保报销各州比例不同; 保险公司不得拒绝罕见病患者投保, 罕见病患者每年多缴纳 1000 美元保 险即可享受一般商业保险 ^[12]
日本	政府定价	1、医疗保险 2、少儿慢性特定疾患资助	全额报销
欧盟	比利时、法国、荷兰、意大利价格管制	1、欧盟第二健康项目:开发欧盟罕见病参 考网络(Ophanet); 2、欧盟结构基金; 3、各成员国医保和罕见病基金 ^[9]	大多数药品全额报销
中国台湾	暂无	1、《全民健康保护法》将部分罕见病列入 重大伤病目录,免除患者门急诊、住院费用; 2、罕见病所需药物若在行政院卫生署公告 的列表内,健保支付全部; 3、中央主管机关辅助全民健保法未能给付 的医疗费用 ^[15]	列入重大伤病目录,全额报销

2016 年 1 月 4 日,国家卫生和计划生育委员会官网发布消息,成立了第一个国家级的“罕见病诊疗与保障专家委员会”,其目的是加强罕见病的管理以及促进罕见病的规范化治疗,保证罕见病用药的基本需求,维护罕见病患者健康权益;其职责包括:研究和提出与我国国情相符的罕见病定义、病种范围,组织制定罕见病防治相关的技术规范和临床路径,同时为罕见病预防、筛查、诊疗、用药、康复及保障工作提出合理建议^[16]。该委员会的成立在我国罕见病诊疗、药物供应、研发历史上具有十分重大的里程碑意义。

由于孤儿药的市场需求小,如果没有针对孤儿药研发的额外投入支持,一般药厂基于利润考量很难在研发孤儿药方面投入精力和财力。虽然以美国为代表的一些国家和地区已经出台了对于孤儿药研发上市有利的政策法规,鼓励孤儿药的研发生产,但我国目前尚没有专门针对罕用药研发的资金投入政策,研究经费主要来源为国家自然科学基金。对 1999-2007 年国家自然科学基金的统计显示,其间共资助了 32 种罕见病的 366 个项目,花费 8935.8 万元,平均每年资助金额仅为美国的 1/10^[17]。

2.4 我国罕见病保障体系

在报销政策方面,相关部门已经提出儿童用药和罕见病用药可以使用优先审评程序进入绿色通道,由于卫生行政管理部门基于医保支出压力的考虑,一直没有制定和实施相关政策。我国医疗保险制度实现覆盖率 98% 以上,但目前市场上销售的 130 种罕见病用药全部为进口药,纳入医保的只有 57 种,仅有 10 种可以全部报销^[18]。

虽然我国目前未能建立全国统一的罕见病保障政策,但一些城市已经做出了相应尝试。例如:山东省在 2011 年先后成立了两个罕见病相关组织,包括山东省罕见病防治协会以及山东省医学会罕见病专科分会,同时,山东省医科院成立了专门开展罕见病研究的省级重点实验室,进行省内病人管理、开展罕见病登记和调查。其中,青岛市作为我国罕见病医疗保障制度的先驱者,目前已经将白塞氏病、多发性硬化、重症肌无力、血友病、BH4 缺乏症、原发性肺动脉高压、指端肥大症等 7 种罕见病纳入门诊大病的覆盖范围中,同时享有大病医疗救助(包括特药救助、特材救助、大额救助);对于农村居民,血友病和 BH4 缺乏症目前已经纳

入新农合大病医保范围^[19]。这样的支付模式调动了政府、慈善机构、爱心企业及社会的捐赠,结合患者自负部分共同为罕见病患者支付高额医疗费用,很大程度上解决了部分罕见病患者治疗的支付问题,值得全国范围内参考借鉴。

除此之外,在民主党派九三学社上海市委的推动下,2011年上海成立了罕见病专科分会。该协会对戈谢氏、庞贝氏、黏多糖、法布雷等4种罕见病儿童给予救助,救助主要来源于上海市少儿医院互助基金,额度为每年不超过10万元人民币^[20]。另外,2011年,广东省设立罕见病预防和治疗基金;2011年10月,安徽省铜陵市出台了罕见病医保新办法,给予罕见病患者特殊照顾^[21];2016年1月1日,浙江省人力社保厅、省民政厅、省财政厅和省卫计委联合下发《关于加强罕见病医疗保障工作的通知》,将戈谢病、苯丙酮尿症、渐冻症纳入浙江省罕见病医疗保障范围。这些省市的尝试和实践探索为国家层面出台罕见病立法和保障政策奠定了实践基础。

2.5 我国罕见病患者生存、诊治、用药保障现状

一项针对血友病儿童的生活现状分析,在2003-2007年间随访了145例来自我国19个省市自治区的血友病儿童,在出血时能够使用因子进行替代治疗的比例是36.8%;因子供应不足的比例为45.3%;出血时没有替代治疗的比例是17.9%^[22],而无法完成正常替代治疗的结果往往就是致残甚至颅内出血导致死亡。

2012年,中国人民大学与瓷娃娃关爱组织合作的“中国罕见病群体生存状况调查”研究项目,调查了涉及20种罕见病患者的生存状况,从治疗就医、医疗保障、上学就业、社会参与等几个维度进行了调查。结果显示,超过一半的患者认为自己身体状况较差或很差,饱受疾病困扰。接受调查的患者中,30.3%曾中途辍学;20%无就业能力;工作中面临的最大挑战是身体不适应及单位歧视;51%的患者认为自己的社会参与度缺乏或者非常缺乏;56.9%患者表示自己的生活状态不好或不太好^[23]。

中国人民大学李莹等在“关于我国罕见病相关政策制定的探讨——基于罕见病群体生活状况调研的分析”^[23]中指出,该调查涉及的2098名患者中,从就诊率角度来讲,36%的患者在过去一年

未曾就医;在未曾就医的患者中,许多患者处于无处可医和无药可用的境况。从误诊率角度来讲,参与调研的患者近半数(48.3%)曾被误诊,其中误诊率最高的是庞贝氏病、红斑肢痛症、瑞特综合征;误诊率较低的只有患者体征较为明显的白化病。从治疗满意度方面来讲,对治疗表示满意的患者仅占21.1%,对治疗不满意的患者占68.3%。从治疗花费的角度来讲,在调查开始之前的一年,罕见病患者平均治疗花费高达67000元,77%的罕见病患者治疗报销比例低于10%,71%的家庭表示无法承受治疗罕见病的费用。孤儿药由于研发成本较高,适应证人群数量很少,药厂一般不愿意投入大量资源和精力进行研发;同时在临床投入使用后价格往往也很高。我国罕见病患者治疗一般以使用国外进口药为主,其治疗费用往往给患者和家庭带来沉重负担。调查显示,苯丙酮尿症的患者年人均治疗费用为2万元;肌萎缩侧索硬化症的年治疗费用为5.5万元;肢端肥大症的年治疗费用为年均10万元;戈谢氏病的年治疗费用高达200万元。由此可见,我国罕见病患者诊治现状不容乐观,为罕见病患者研发更多可供治疗的药品,提高他们的就诊率和诊疗质量,降低治疗花费已经刻不容缓。

除治疗费用高以外,由于我国罕见病患者的治疗药品多为国外进口,受到跨国公司政策原因、药品供销原因、临床药检原因等因素影响,不少药品都曾出现过不同程度的断药,甚至终断供应的现象,为患者治疗带来很大障碍。由于很多罕见病需要长期持续用药或者终身用药,长期断药将会危及患者生命。

3 对于我国罕见病法律和保障体系的建议

3.1 明确我国罕见病及罕见病用药的定义

应将明确罕见病及罕见病定义放到最重要的位置,原因在于孤儿药、罕见病治疗、罕见病保障等各项内容的推进和落实,均需建立在罕见病的定义之上,否则任何关于罕见病的立法、政策措施等均无法保障罕见病患者的利益,也无法保证罕见病立法、政策措施的顺利开展,更无法保证罕见病相关资源能够公平、公正地进行分配;罕见病定义不明确还很可能造成经济和药物资源的浪费。

3.2 完善我国罕见病立法

虽然对于罕见病用药的审批,我国从2002年的《药品注册管理办法》开始就提出了加速审批政

策, 但我国目前尚无完整的罕见病法律体系, 同时也没有特定的执法机构专门负责罕见病相关法律的制定和执行。

我国亟需设立专门的罕见病相关立法和执法机构, 专门负责我国目前罕见病和罕见病用药的现状研究, 制定和实施罕见病相关法律, 逐步完善我国罕见病法律保障体系, 从法律角度促进我国孤儿药的研发、生产和销售, 加速进口孤儿药的审批, 维护罕见病患者诊断治疗和用药权益, 从而让罕见病患者有药可用、有钱可医, 改善我国罕见病患者的生存现状。

在我国专门针对罕见病的立法、执法部门组建和罕见病相关法律政策颁布实施之前, 应该最大程度地发挥各个罕见病病友组织和各大孤儿药相关医药公司的作用, 普及罕见病知识, 宣传罕见病立法的重要性, 呼吁全社会关注罕见病群体, 这样才能推进国家设立罕见病相关立法和执法部门, 迈出我国罕见病立法的第一步。

3.3 将孤儿药纳入医疗社会保险、商业保险并建立罕见病保障基金

由于我国罕见病患者使用的药品多来自国外进口, 且价格昂贵, 因此提高孤儿药的可及性十分重要。国外孤儿药支付多有社会保险报销政策, 或加入商业保险目录, 亦或建立了专门的罕见病基金, 在很大程度上提高了孤儿药支付的可及性。青岛罕见病支付模式调动了政府、慈善机构、爱心企业、社会捐赠, 结合患者自负部分共同为罕见病患者支付高额医疗费用, 也从很大程度上解决了患者进行罕见病治疗的支付问题, 形成了对罕见病患者有极大程度保障作用的“青岛模式”。

基于罕见病种类较多, 我国医疗保障资金有限, 建议优先考虑将以下药物纳入我国医疗保障范围: 1) 病人需要长期用药, 若停药可能造成死亡或致残的药物; 2) 通过一段时间用药可能将患者治愈的药物; 3) 制药企业愿意与国家医疗保险合作承担患者治疗花费的药物; 4) 患者多为儿童的罕见病治疗药物。有条件的各地方政府也可以向“青岛模式”学习, 先将一部分罕见病纳入地方医疗社会保障体系之中。

同时, 罕见病筹资应该成为国家医疗卫生预算的一部分, 建议建立专门的罕见病国家保障基金,

如果患者情况不符合国家和地方医保政策, 且因病致贫的, 可以申请专门的罕见病保障基金, 作为医疗或生活补贴。

3.4 设立独立的罕见病诊疗流程

我国对于罕见病的认识尚处于发展阶段, 许多罕见病病人从第一次发病到确诊需要经历漫长曲折的过程, 经历很长时间的等待和很多科室的诊治才能辗转得到确诊。虽然我国对罕见病的诊断治疗水平仍需提高, 但不乏有一部分医师在部分罕见病领域有专长。欧盟的部分成员国专门建立了罕见病专家中心, 目的在于确保罕见病患者获得及时正确的治疗。我国也可参考欧盟的做法, 包括建立专门的疑似罕见病登记系统, 如果患者在就诊过程中始终无法确诊, 或医生认为该患者可能为罕见病的患者, 可在疑似罕见病登记系统上进行信息登记, 上传患者信息和各类检查资料, 由罕见病专家定期查看, 并为患者就近进行罕见病门诊预约; 建立罕见病数据库, 罕见病一般为伴随终身的慢性进展型疾病, 罕见病患者从确诊到后续治疗, 需要经历漫长的过程。罕见病患者数据库可用于罕见病患者随访、转诊和后续的其他治疗, 如康复治疗等。目前, 中国罕见病官方网站 (<http://www.hanjianbing.org/>) 开通了专门的罕见病患者登记, 但该登记目前不用于疾病的治疗和随访, 仅用于了解目前我国罕见病的情况和治疗需求; 应建立罕见病专家协作组, 各罕见病病种均可以成立该病种的罕见病专家协作组, 部分医师在罕见病领域有所专长, 可定期交流学习, 在治疗和交流中丰富罕见病的治疗经验, 或按照病人治疗需要进行必要的医生间的患者流动, 让患者得到更加方便和及时的治疗。

4 结论

我国罕见病立法与保障体系相比发达国家和地区仍有较大差距。2016年1月, 我国“罕见病诊疗与保障专家委员会”的成立, 对于罕见病保障事业的发展意义深远。在明确了罕见病定义后, 完善罕见病立法, 并将孤儿药逐渐纳入我国医疗保险和建立罕见病保障基金, 有助于减低罕见病患者支付金额, 提高罕见病用药可及性。成立专门的罕见病诊疗流程, 有助于提高罕见病的诊疗水平, 让更多的罕见病患者明确疾病, 得到及时和合理的救治。

参考文献:

- [1] 许焱, 英晓, 龚时薇, 等. 美国罕见病用药的专业药房销售模式研究 [J]. 中国药事, 2011, 25 (12): 1238-1242.
- [2] European Project for Rare Diseases National Plans development (Europlan). Recommendation for the Development of National Plans for Rare (Guidance Document) [EB/OL]. [2016-07-13]. <http://www.europlanproject.eu/ContenutoPage/123/en-GB/project/latestdocuments.aspx>.
- [3] 刘玉聪, 董江平. 欧盟罕见病及孤儿药管理现状的研究 [J]. 中国药学杂志, 2012, 47 (5): 395-398.
- [4] 陈昕. 中美罕见病与罕用药政府研发投入项目的现状分析 [R]. 2013年中国药学会药事管理专业委员会年会论文, 2013.
- [5] A Raeside. Orphan Drug Report 2013 [R]. EvaluatePharma, 2013.
- [6] 丁锦希, 孙晓东, 季娜, 等. 中美罕见病药物可及性评价及其法律保障制度研究 [J]. 中国药学杂志, 2011, 46 (14): 7-10.
- [7] 丁志琛, 韦冠, 丁锦希. 日本罕用药制度及其对中国的启示——基于对日本罕用药可及性的评价 [J]. 中国药科大学学报, 2014, 45 (1): 118-124.
- [8] 晓剑. 日本罕见病药物立法与医疗保障 [N]. 中国劳动保障报, 2010-07-21 (006).
- [9] 甘珏, 徐珊珊, 陈永法, 等. 多国 (地区) 罕用药制度比较分析 [J]. 上海医药, 2013, 34 (19): 27-31.
- [10] 何江江, 张崖冰, 夏苏建, 等. 欧盟罕见病保障体系及启示 [J]. 中国卫生政策研究, 2012, 5 (7): 52-59.
- [11] A Cote, B Keating. What Is Wrong with Orphan Drug Policies [J]. Value in Health, 2015, (8): 1185-1191.
- [12] EMA. The European Union and the FDA Working Together to Create Common Application for Orphan Designation for Medicines [EB/OL]. (2011-02-25) [2016-07-09]. http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/news_and_events/news/2009/11/news_detail_000088.jsp&murl=menus/news_and_events/news_and_events.jsp&mid=WC0b01ac058004d5c1.
- [13] 龚时薇, 张敏, 邓秀玲, 等. 对我国罕见病与罕见病用药的思考 [J]. 中国新药杂志, 2006, 15 (15): 1225-1229.
- [14] 易八贤, 王广平, 霍艳飞, 等. 基于药物可负担性的罕见病用药定义探讨 [J]. 中国医药工业杂志, 2015, 46 (6): 658-664.
- [15] Lin YH. Enlightenment of Taiwan's Rare Disease and Orphan Drug Act [R]. China Academic Journal Electronic Publishing House, 2009.
- [16] 中国医药创新促进会. 卫计委成立国家级罕见病诊疗与保障专家委员会 [EB/OL]. (2016-01-06) [2016-07-18]. www.phirda.com/newsinfo.aspx?id=13975.
- [17] Gong SW. Study of Management Strategies of Improving Access to Orphan Drugs in China [D]. Wuhan: Huazhong University of Science and Technology, 2008, 1-122.
- [18] “冰桶”解冻罕见病 纳入医保待破题 [N]. 中国经济导报, 2014-09-16 (003).
- [19] 梁土坤, 尚珂. 青岛模式: 罕见病医疗保障制度的实践与展望 [J]. 社会保障研究, 2014, (3): 64-73.
- [20] 易八贤, 王广平, 姬海红, 等. 美国孤儿药法案 30 年历程与我国新药创新制度体系完善 [J]. 中国新药杂志, 2014, 23 (10): 1107-1114.
- [21] 熊贵彬, 刘丹. 罕见病社会救助网络组织的现状及作用——基于罕见病关爱中心调研 [J]. 社会福利理论版, 2014, (11): 22-25.
- [22] 吴润晖, 吴心怡, 冯涛, 等. 儿童血友病病人临床资料及现状分析 [J]. 血栓与止血学, 2008, 14 (3): 116-120.
- [23] 李莹. 关于我国罕见病相关政策制定的探讨——基于罕见病群体生活状况调研的分析 [J]. 中国软科学, 2014, (2): 77-89.

(收稿日期 2016年8月18日 编辑 王萍)