

The
Economist

INTELLIGENCE
UNIT

无声的苦难： 亚太地区罕见病 的认知与管理评估

赞助：

CSL Behring

目录

3 概要

5 关于本研究

6 第一部分 亚太地区罕见病简介

6 卫生政策日益重视罕见病

7 测算：罕见病的疾病负担

8 第二部分 罕见病管理的主要挑战

8 异中求同：罕见病是否已经是一种具有共性的疾病类别？

11 专栏：哪些是重要的罕见病？

12 医疗服务质量的不一致性

14 有限的知识与经验

15 在正确的时间提供必要的知识

16 第三部分 亚太地区应对的优先次序

18 诊断的难度

18 专栏：韩国与日本在改善诊断方面的成果

20 更沉重的财政负担

21 不只是治疗疾病，更要以人为本

22 专栏：台湾的全方位制度

23 结论：提高亚太地区对罕见病的关注

概要

无论在亚太地区或是全球各国，罕见病政策制订过程中均遇到了一定的挑战。在澳大利亚、中国大陆、日本、韩国和台湾，各种新的以及修订后的医疗系统和社会制度措施，加上2018年“亚太经济合作组织(APEC)罕见病行动计划”，反映出人们日益认识到采取行动的必要性。

随着亚太地区打算开始掌控罕见病这项社会议题，接下来将有许多重大且不断浮现的挑战需要应对。虽然医疗与社会系统在许多层面有相当的进展，但仍有许多问题有待解决。

本次由杰特贝林CSL Behring公司赞助经济学人智库的研究将着眼于亚太地区罕见病所面临的困境、五个经济体如何准备应对这一挑战，并回顾各国相关措施如何为罕见病提供更好的医疗服务。本报告汇整并分析了涵盖500多名临床医生的大量调查数据，以及与16位研究、医疗、政府和病友组织方面的专家的访谈，并进行了广泛的案头研究。

本研究鉴别出了亚太地区的几个主要挑战与三个优先实施重点：

主要挑战

1. 缺乏对罕见病的统一定义会影响大众的普遍认知，但有鉴于罕见病的多样性，我们需要的是灵活的解决方法

- “罕见”并非一个客观的医学概念。因此根据不同对象，针对罕见病负担的定义可能有相当大的差异。亚太地区对于许多罕见病真正的社会负担尚未有明确的定义。这一情况对决定研究项目的设计、医疗服务配套的人以及医疗政策制定者具有重要的影响。
- 世界上有6,000到7,000种不同的罕见病，每一种都有几乎完全不同的病因、症状、治疗方案及结果，除了罕见之外，它

们之间可能没有什么共同点。然而在这种多样性背后，依然存在着某些共通性，使得我们能够携手合作应对罕见病，其中包括常见的患者及其家庭与医疗系统之间的沟通互动问题，以及由于患者身心羸弱而产生的经济与社会需求。

2. 仅少数病人得到最佳的循证治疗

- 医疗服务上的不一致与不公平是亚太地区罕见病患者面临的另一挑战。本次调查受访者指出，他们接触的罕见病患者中仅有三分之一的患者能得到最佳循证治疗。当被问及他们的医疗系统在诊断、治疗和护理质量方面的整体表现如何时，回答是尚可接受、但并不出色。
- 我们的专家解释说当前的情况十分微妙。较常见的罕见病，特别是由跨学科团队治疗的罕见病，可以得到相当好的治疗。但那些病情相对更为罕见、住在远离大型医学中心的乡村地区、或者疾病未得到确诊的患者，通常只能获得基本的医疗服务，甚至更差(见本报告第13页)。

3. 缺乏罕见病知识及可靠的研究数据

- 在本次调查中，医疗专业人员对罕见病的知识是有限的。当问及同行对罕见病知识的了解程度时，从非常差(1分)到非常好(5分)，受访者平均给分为中等(3.1分)。另外，受访者普遍存有知识落差：有34%的受访者不知道他们的国家或地区是否有统一的“罕见病”定义，而35%受访者不确定他们的国家或地区是否有制定罕见病政策。
- 这可能只反映出医生们缺乏接触罕见病的经验：受访者每年平均只接诊一个新的罕见病病例，并且在整个职业生涯中很少遇到多位罹患相同罕见病的患者。

- 因此有必要通过医学教育提升罕见病及相关领域的知识水平、分析医疗系统中何处可取得专家经验、收集以及分析相关数据、并整合信息以便于医疗机构使用(请参阅本报告第16页)。

优先实施重点

1. 获得正确诊断通常需在医疗系统中历经漫长路径

- 本次调查受访者认为诊断是罕见病领域中最巨大的挑战。其困难点在于如何正确又迅速地找出真正原因；大部分的情况下，病人要经过数年、看过多位医生才能获得确诊。
- 国家级的“疾病诊断推进计划”在亚太地区越来越普遍。韩国和日本的计划显示，结合多学科的团队、先进的基因测序技术、使用临床数据库、以及国内外专家间的交流，有助改善约三分之一疑难病例的准确诊断(见本报告第18页)。

2. 财务负担不容小觑

- 当受访者被问及哪一项措施对罕见病患者最有帮助时，近半数(47%)提出需提供更佳的经济支持。罕见病给患者和家庭带来了巨大的经济负担；例如在中国大陆，许多病人负担不起治疗药物；而尽管其他国家或地区会提供一定的补助，但并非所有罕见病患者皆能得到相同的资助。对整个亚太区的罕见病患者来说，医保费用之外的自付费用也甚为可观(见本报告第20页)。

3. 除医疗护理外，罕见病患者更有着经济与社会援助上的需求

- 当被问及政府体系在满足罕见病患者不同方面需求的表现时，受访者在生活质量支持度上给的排名最低。94%的罕见病缺乏批准上市的治疗药物，这也是政策最能直接产生影响的领域。
- 罕见病患者的多方面需求驱使扩大现有社会福利制度势在必行；由于患者往往难以就业或就学，因此提供相关援助是对患者进行全面援助的必要组成部分(见本报告第21页)。

应对挑战：政策协调统筹可满足罕见病患者的多元需求

- 尽管本研究中指出了许多挑战，但在协调、整合护理罕见病患者方面，整个地区已有缓慢但稳定的进展。决策者可以优先考虑改善数个当前或近期可实现的目标，包括更好的数据收集和使用、加强罕见病相关教育培训、广泛传播现有知识、并且与病友组织合作以整合社会支持(有关更多细节，请参阅本报告的结论)。

关于本研究

2019年11月至12月, 经济学人智库(The Economist Intelligence Unit)访问了五个亚太市场的503名医疗专业人员, 以评估他们对罕见病的了解, 并找出地区医疗系统所面临的挑战。受访者包括执业中的专科医生(n=172名)、基层医疗医生(n=229名)、护士(n=40名)及药师(n=62名)。受访市场包括澳大利亚(n=103)、中国大陆(n=100)、日本(n=100)、韩国(n=100)和台湾(n=100)。

此外, 我们与16名来自临床与病友组织的专家代表进行了深入情境式访谈, 从而为本研究计划和这份报告提供了参考。我们诚挚地感谢以下人员的参与及洞见:

Takeya Adachi, 日本医疗研究开发机构(AMED)项目负责人

Younjhin Ahn, 韩国国立生物医学科学健康中心罕见病部

Matthew Bellgard, 澳大利亚昆士兰科技大学教授兼数字化研究主任、亚太经合组织(APEC)罕见病网络主席

Gareth Baynam, 临床遗传学家、西澳大利亚未诊断疾病计划基因服务主任

董咚, 香港中文大学研究助理教授

Elizabeth Elliott, 澳大利亚悉尼大学儿科与儿童健康教授

黄如方, 蔻德罕见病中心(CORD)创始人

Ritu Jain, 新加坡亚太罕见病组织联盟(APARDO)主席

Sonoko Misawa, 日本千叶大学医学研究院副教授

Yukiko Nishimura, 日本罕见病支持服务中心(NPO ASrid)创始人兼主席

曾敏杰, 台湾罕见病基金会共同创办人

Gregory Vijayendran, 新加坡健康无国界联盟(RAB)主席

Richard Vines, 澳大利亚罕见癌症协会主席

王建得, 台湾台中荣民总医院罕见病暨血友病中心主任

王奕鸥, 中国病痛挑战公益基金会秘书长

吴昭军, 台湾卫生福利部国民健康署副署长

本研究计划由杰特贝林(CSL Behring)公司赞助。本报告由Paul Kielstra撰写, 经济学人智库的Jesse Quigley Jones 编辑。

2020年3月

第一部分 亚太地区罕见病简介

卫生政策日益重视罕见病

亚太经合组织(APEC)罕见病网络主席，澳大利亚昆士兰科技大学教授兼数字化研究主任Matthew Bellgard指出，罕见病在亚太地区“已逐渐成为焦点”并且“越来越受到关注”。总部设在新加坡的亚太罕见病病友保护组织健康无国界联盟(Rainbow Across Borders)主席Gregory Vijayendran对此表示赞同：“在过去5年里，大众对于罕见病的认知有着缓慢但显著的提升。”

两位专家都认为，有多种因素推动了近来的转变。Bellgard教授谈到医疗系统的改变，他认为，全民医保的大趋势促进了对缺乏医疗服务资源的弱势群体的关注，其中包括罕见病患者群体。此外他指出，日益强调以人为本的医疗服务正创造一种新的环境，而这种新环境可以更有效地满足罕见病患者的多方位需求。与此同时，Vijayendran先生指出，在政府卫生主管部门、病友和倡议团体、患者及其照顾者、与临床医生共同作出多方努力的情况下，罕见病日渐受到公众关注。患者因此开始受益于大众对罕见病本身，以及医疗系统资源不足所带来的困境的了解。

近来，政策面的诸多改革反映出罕见病是亚太公共卫生议程中备受关注的议题。几个杰出的政策改革如下：

- 澳大利亚政府于2020年2月发布了该国第一个《国家罕见病战略行动计划》(National Strategic Action Plan for Rare Diseases)；
- 日本的罕见病政策可追溯到70年代，该国在2014年通过了新的立法来帮助罕见病患者。在2015年，新成立的“国立

医疗研究开发机构”(AMED)将罕见和顽固性疾病列为其九大优先关注领域之一，进而推动了寻找相关疾病的病因与治疗方法；

- 同样在2015年，韩国议会通过了“罕见病管理法”，要求卫生福利部制定罕见病的预防、诊断、治疗以及学术研究等的相关计划；
- 由于台湾在罕见病领域已经进行了备受赞誉的长期工作，因而近期内其新计划的数量并不多。台湾对罕见病领域的倾力投入表现在2000年立法通过了世界上第五部保障罕见病及孤儿药的法律。尽管如此，台湾仍不断持续改革社会制度，最近的一次是在2017年底，出台了罕见病及“罕见遗传疾病缺陷照护服务办法”。

新兴市场也开始着手进行重要的行动。中国大陆的罕见病患者组织——病痛挑战公益基金会秘书长王奕鸥指出，“近年来，中国在该领域的政策取得了快速进展”。虽然目前还没有正式的罕见病立法，但中国国家卫生健康委员会于2016年成立了“罕见病诊疗与保障专家委员会”，并于两年后发布了首份国家罕见病名单。王奕鸥补充，与此同时，越来越多的孤儿药已经或将会获得批准；自2019年10月以来，中国大陆的大型医疗保险计划似乎正在寻找提高给付范围的方法。

在国际层面，亚太经合组织自2016年以来建立了一个“生命科学创新论坛罕见病网络”。2018年底，该组织启动了“亚太经合组织罕见病行动计划”，其目标是为各成员经济体提供应对罕见病的政策基本架构。¹

¹ APEC, *Action Plan on Rare Diseases*, 2018.

测算：罕见病挑战的规模

到底是什么样性质及范围的医疗负担唤醒了这些国家与国际社会对罕见病作出应对？无论回答为何，皆必须以一个重要的阻碍为前提：用Vijayendran先生的话来说就是，在罕见病的领域有着“数据匮乏”的困扰。这样的数据缺乏在大量使用估计值而非具体数字的亚太地区尤为显著；这里举一个在中国明显的例子：中国疾病预防控制中心认为，以本国的人口规模来看，中国拥有世界上最多的罕见病患者（2014年为1,680万），²是相当合理的假设；然而在中国最近发布的121种罕见病国家目录中，仅有14种疾病的发病率和患病率有国家数据。最近的一项研究发现，中国大陆可取得的数据“有限且通常缺乏准确性、一致性和及时性”。³除了普遍存在的数据不足或不准确的问题外，对于罕见病的定义——甚至包括患病人数超过多少不再视为罕见病——在不同国家之间的差异也很大，这使得数据的比较及汇总更加成为问题。

即便在统计数据不明确的情况下，罕见病繁多的种类及其对医疗系统的总体影响仍是相当显著的。欧洲Orphanet数据库是一个由37个国家参与、具有影响力的联盟，它维护着世界领先的罕见病数据库。根据欧盟患病率小于两千万分之一的罕见病广义定义，Orphanet数据库所谓的流行病学档案在2018年10月时已包含6172种已知、独特的罕见病。⁴由于新病症不断被发现，一般估计的6000到7000种可能是大致准确的，但这种广义的概算也反映了我们目前缺乏全面的知识。

Orphanet数据库目录上仅有约一半的罕见病具有统计数据；而有些由于无相关临床研究因此数据不足。至于目录中其他疾病，如罕见癌症、感染和中毒——以上加在一起仅

构成了流行病学档案中一千多个项目——因此，发病率是比患病率更好的测量社会负担的方法。

根据已有患病率数据，任意时间点下，大多数罕见病累及的人口数甚少。根据Orphanet数据库的数据，85%罕见病的已知患病率小于百万分之一。尽管如此，疾病种类的总数量之大（加上有较高患病率的相对常见的罕见病）仍具有显著的综合影响。整体而言，世界上有3.5%到5.9%的人口至少罹患Orphanet数据库中所列的罕见病其中一种。⁵若再加上未能有效鉴别的罕见病、罕见癌症、传染病和中毒等各种疾病种类，那么全球患病率将高达十五分之一。

一项调查西澳病历纪录的研究发现，2010年有2%的人口曾因罕见病住院。该研究指出，罕见病的真正负担可能更高，因为当时仅可取得467种罕见病的数据。此外，2010年非住院病人数量并不清楚，他们可能在门诊、基层接受医疗服务或根本没有接受医疗服务。⁶

总体而言，每年亚太地区约有6%的人口患有罕见病是合理的估算。关于疾病负担，澳大利亚悉尼大学儿科与儿童健康教授兼澳大利亚儿科监测部(APSU)主任Elizabeth Elliott估计，由于罕见病种类众多，其总体负担在澳大利亚与糖尿病或者哮喘相当。

与此同时，医疗系统的财政支出甚至比上述数字所显示的还要高。2010年，西澳有2%的人口患有罕见病，占有所有医院出院人数的10%与医院支出的11%。⁷罕见病的支出正在大幅增加，其部分原因是医疗体系保险支付范围的扩大。在台湾，台湾罕见病基金会共同创办人曾敏杰表示，全民健康保险用于罕见病医疗和药品的支出由2005年的1700万美元增至2018年的1.96亿美元。

² Peipei Song *et al.*, "Innovative measures to combat rare diseases in China," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2017.

³ Jiangjiang He *et al.*, "Incidence and prevalence of 121 rare diseases in China: Current status and challenges," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2019.

⁴ Stéphanie Wakap, "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database," *European Journal of Human Genetics*, 2019.

⁵ *Ibid.*

⁶ Caroline Walker *et al.*, "The collective impact of rare diseases in Western Australia," *Genetics in Medicine*, 2017.

⁷ *Ibid.*

第二部分 罕见病管理的主要挑战

本研究指出，亚太地区的罕见病政策所面临的不只是具共性的主要挑战，也包括一些重大而具体的议题。首先，共性挑战包括为罕见病下定义、医疗服务质量和医疗专业人员知识。

异中求同：罕见病是否已经是一种具有共性的疾病类别？

当前罕见病政策假定可以将所有罕见病视为一个整体来应对。然而，罕见病种类的多样性不容小觑。正如日本千叶大学医学研究院 Sonoko Misawa 副教授所说，几乎所有罕见病都呈现出“完全不同的症状、治疗方案与失能程度”。

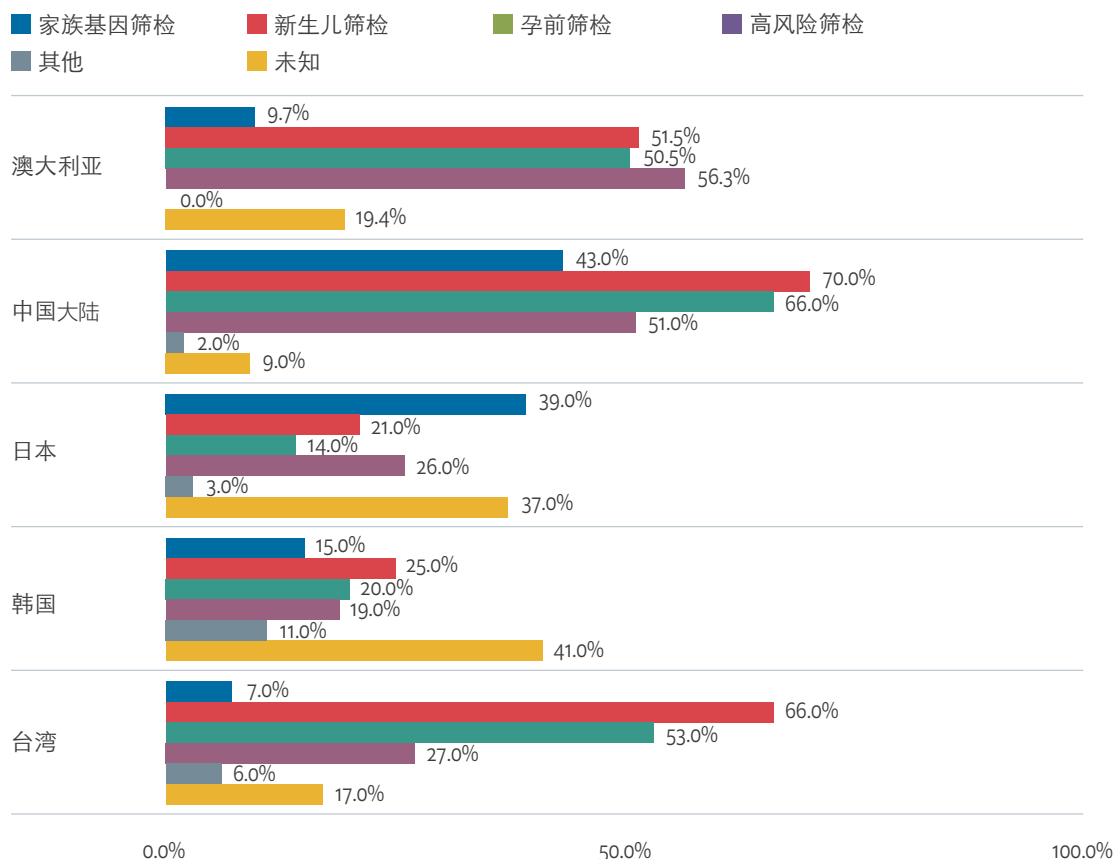
大部分的罕见病是遗传性的——占 Orphanet 数据库的 72%——但也有其他病因所引起的。在 Orphanet 数据库中，癌症占了 11%。在 60 年代，亚急性脊髓视神经病 (SMON) 的病因被追溯到当时过度使用的一种非处方止泻药，进而引发了日本公众对罕见病的关注。大多数的罕见病 (70%) 是儿童时期发病，但来自西澳的研究发现，罕见病患者平均和中位住院年龄在 50 岁左右。虽然一些罕见病是可持续数十年的慢性疾病，但大部分患病婴儿不太可能活过生命的第一周，或者就像澳大利亚罕见癌症协会主席 Richard Vines 所形容的那样，“这些生命刚好长到足以让他们的父母心碎”。

在如此巨大差异性中，罕见病患者与亲人们面对着一些具有共性的重大问题。Elliott 教授解释说：“所有这些病人和家属都有相同的问题：延误诊断、临床医生不了解症状、难以获得治疗及药物、跨领域医疗服务成本、罕见病的慢性和复杂性、以及在经济上、社会上和心理上产生的巨大的冲击。”新加坡亚太罕见病组织联盟主席以及南洋理工大学人文学院的讲师 Ritu Jain 博士也提到患有不常见且不被理解的疾病亦会带给患者一种孤立感。

如上所述，为罕见病制订政策的做法方兴未艾，但并不存在标准的模板。每个国家投入的努力皆有其历史特点，也因此造成各国官员用不同方式应对这些挑战。例如，台湾的努力成果在很大程度上源于病友团体的倡议，因此他们比其它许多国家或地区更支持患者的社会及医疗需求。但在另一方面，他们对于能获得这些资源支持的罕见病的定义似乎更为严格。

历史经验甚至也可能对临床医疗造成影响。本研究对临床医生的调查显示，亚太的几个国家或地区经常使用不同形式的罕见病基因检测。然而，日本较少实行新生儿筛检，但更倾向于对确诊患者的家属进行检测；后者被称为家族基因筛检 (cascade screening)。日本国立医疗研究开发机构 (AMED) 项目负责人 Takeya Adachi 医生认为，这可能是由于当初 SMON 综合症的发病群体主要为成年人；相反，在其他国家或地区儿童遗传疾病仍是罕见病领域的早期关注重点 (图一)。

图一、对五个亚太市场罕见病基因检测使用频率的调查结果。



单纯从字面上理解，“罕见病”这一名称具有一定的欺骗性，对它的解释也大相径庭。任何看似合理的疾病定义，都必须仔细审视哪些病症真正属于“罕见病”这一类别。我们的受访者表示同意。当被问及罕见病政策中应包括哪些要素时，94%的人认为患病率相关数据有助于定义罕见病这类疾病——尽管实际上人们对患病率分界值并无共识。本研究中的各国医疗政策制定者，在使用哪个具体数值来作为“常见”和“罕见”的分界线方面存在着一些分歧：

- 澳大利亚唯一的全国性数据来自该国的“孤儿药法规”，该条例在2017年采用了欧盟患病率为万分之五的定义。在此

之前，该条例中罕见病的定义为全国总病例数在2000例以下，这大概是欧盟指南中所采用的患病率的分之一。⁸

- 中国大陆对罕见病还没有正式的定义，但当地医学专家普遍接受以新生儿疾病发病率万分之一、其他疾病患病率50万分之一作为分界点。由于流行病学相关研究稀少，政策中规定的任何数字分界在很大程度上都是有待商榷的。⁹
- 自2015年来，日本的罕见病及顽症政策包含两个定义：全国总病患数不到五万人的疾病(约为万分之3.9)都属于罕见病；总病患数18万人以下(万分之14.2)的难治或顽固性疾病亦属于此范畴。¹⁰

⁸ Australian Department of Health, Orphan drug designation eligibility criteria, 2018; Government of Australia, Therapeutic Goods Regulations 1990 (updated 1 January 2017), 2017.

⁹ Jiangjiang He et al., “China has officially released its first national list of rare diseases,” *Intractable and Rare Diseases Research*, 2018.

¹⁰ Pacific Bridge Medical, “Japan Orphan Drug Update 2017,” 2017; Economist Intelligence Unit calculations.

- 韩国的《罕见病管理法》将罕见病定义为全国病患数少于两万人(约为万分之3.9)的疾病;由于罕见病数据采集公认是相当困难的,本管理法还将总患者数不明的难以诊断的疾病也包含在罕见病的认定中。¹¹
- 台湾在法规中并无规定一特定分界值,但需经“罕见病及药物审议委员会”审议认定并定期审查罕见病政策中的目标患病率。台湾卫生福利部国民健康署吴昭军副署长表示,自2000年以来,患病率小于万分之一被认定为罕见病的参考标准。

以上各国家和地区间的差异并不表示对于如何客观定义医学上的“罕见”出现了分歧。全球的疾病负担是一个整体的概念,而非一组易于识别及衡量的疾病类别。患病率低的罕见病数量相当多;随着患病率增高,疾病的种类陡而减少。在罕见病这一大类中,4.2%最常见的病症占患者总数的80%左右;7%次常见的病症占剩下患者数的90%以上。¹²正如日本于2015年放宽患病率限制所显示,即使是病例数较多的罕见病也可能面临与不常见的罕见病相同的困难;患病率通常不适合衡量疾病负担。

Elliot教授解释:“并非所有罕见病都是遗传性的;我们对罕见的意外事故、感染和药物不良反应也很感兴趣。这整个观念需要延伸至更大范围。”澳大利亚罕见癌症协会主席Richard Vines表示,由于罕见癌症的高致死率,他们协会倾向使用发病率来做相关计算。

然而,罕见病患病率的定义反映了政策管理的必要性。决策者必须知道何时何地应用他们的资源。因此,政策上的目标和资源在很大程度上决定了哪些疾病被认定为“罕见”。台湾罕见病基金会联合创始人曾敏杰认为,

这解释了为什么台湾对患病率的限制比澳大利亚更严格。澳大利亚对患病率的定义来自“孤儿药法规”,给政府造成的支出相对较小。曾敏杰解释,在台湾,该数据被用于计算将有多少人将得到政府社会福利保障,而且“关系到预算”。

这种与政策面的链接也解释了某些影响罕见病定义的附加因素。例如,在台湾,罕见病必须是严重且难以诊断的疾病;这可能是因为易于治疗、对生活质量影响不大的疾病,不太可能需要大量的政府援助。同样的,日本罕见病政策长久以来一直强调对病人和家属的支持。根据日本的规定,“难病”(罕见且难治性疾病的日文混成语)不仅要罕见,而且要属于长期病程且成因不明。¹³与此同时,在中国大陆,政策制定者仅侧重于可从现有临床医疗手段中获益的患病人口,因此中国的罕见病目录专注于相对常见且已有治疗方法的罕见病。¹⁴

以上中国大陆的例子显示出患病率与其他标准通常是官员们的参考指引,而非正式规定。在中国大陆、日本、韩国和台湾,患者所罹患的疾病必须被认定为“罕见”才能从罕见病卫生福利政策中受益。依此判断,疾病本身是否“罕见”最终由官员们的决定。

被各国政府认定为“罕见”的疾病数量远远少于Orphanet数据库的6172种:中国大陆有121种,¹⁴日本有333种,¹⁵韩国有927种,¹⁶台湾有223或339种。¹⁷与台湾和日本不同,韩国认定的罕见病数量相当多,这可能是由于韩国不像台湾和日本为罕见病患者提供大量社会援助,并且还有10%治疗自付额。

不过这并不意味着不同的国家或地区对罕见病的定义不能达成共识,尤其是对临床医生与研究人员来说。Adachi医生指出,“国际罕见病研究联盟”正在努力实现这一目标。

¹¹ Korea Legislation Research Institute. Available at: http://elaw.klri.re.kr/eng_service/lawView.do?hseq=43655&lang=ENG

¹² Stéphanie Wakap, “Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database,” *European Journal of Human Genetics*, 2019; Economist Intelligence Unit calculations.

¹³ Mitsuko Ushikubo, “Palliative Care in Japan for Individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis,” in Marco Cascella, ed., *Highlights on Several Underestimated Topics in Palliative Care*, 2017.

¹⁴ Jiangjiang He et al., “China has officially released its first national list of rare diseases,” *Intractable and Rare Diseases Research*, 2018.

¹⁵ Japan Intractable Diseases Information Centre, web page accessed 15 January 2020.

¹⁶ “Government to subsidize treatment of 100 rare diseases,” *The Korea Herald*, 4 December 2018.

¹⁷ For an explanation of the Taiwanese number, see Box 3.

然而，这是一项复杂的任务，而且要令各个领域皆能达成共识是需要相当长的时间的。正如曾敏杰所解释的：“罕见病的定义取决于我

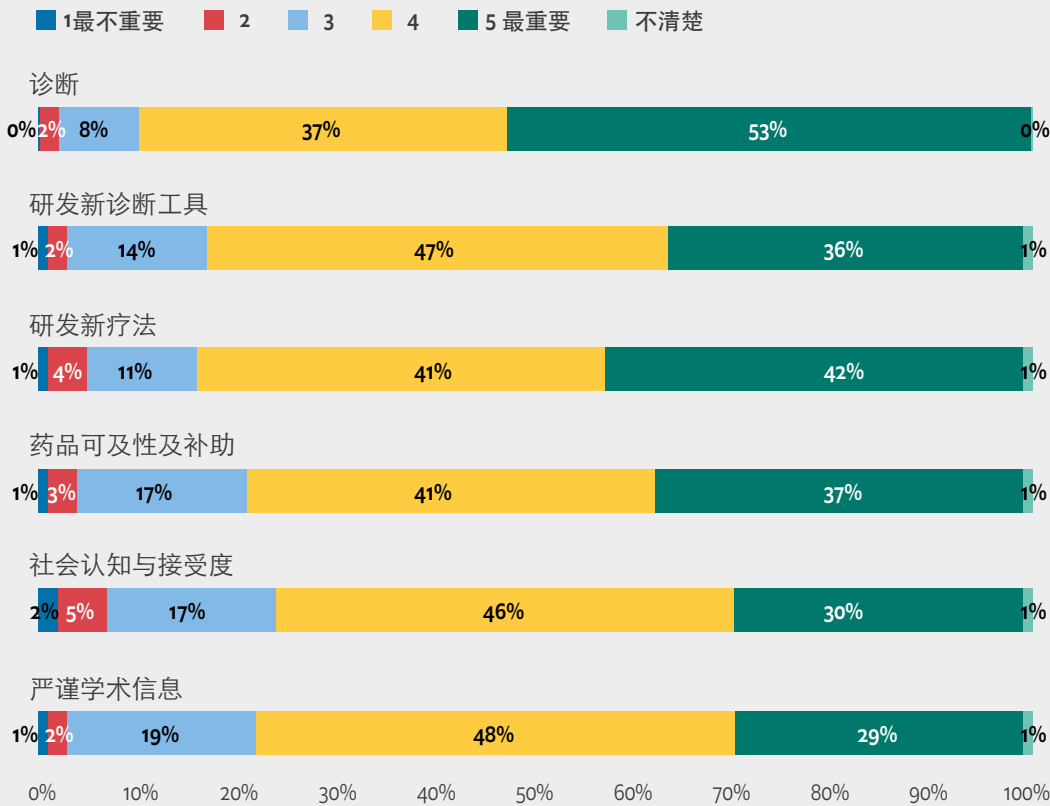
们与谁交流，比如记者、研究人员、医疗人员、厂商或政府官员；每个对象对罕见病都有不同的观念。”

专栏：哪些是重要的罕见病？

对疾病有着共同的定义才能做出一致且相关的讨论。调查受访者表示，这对于应对罕见病各方面的问题皆是至关重要的。受访者大体上认为罕见病的统一定义的重要

性介于“非常重要”和“最重要”之间，因为这影响到诊断、治疗、数据收集乃至社会对罕见病的理解(图二)。

图二、受访者对罕见病定义在不同方面的重要性的排序



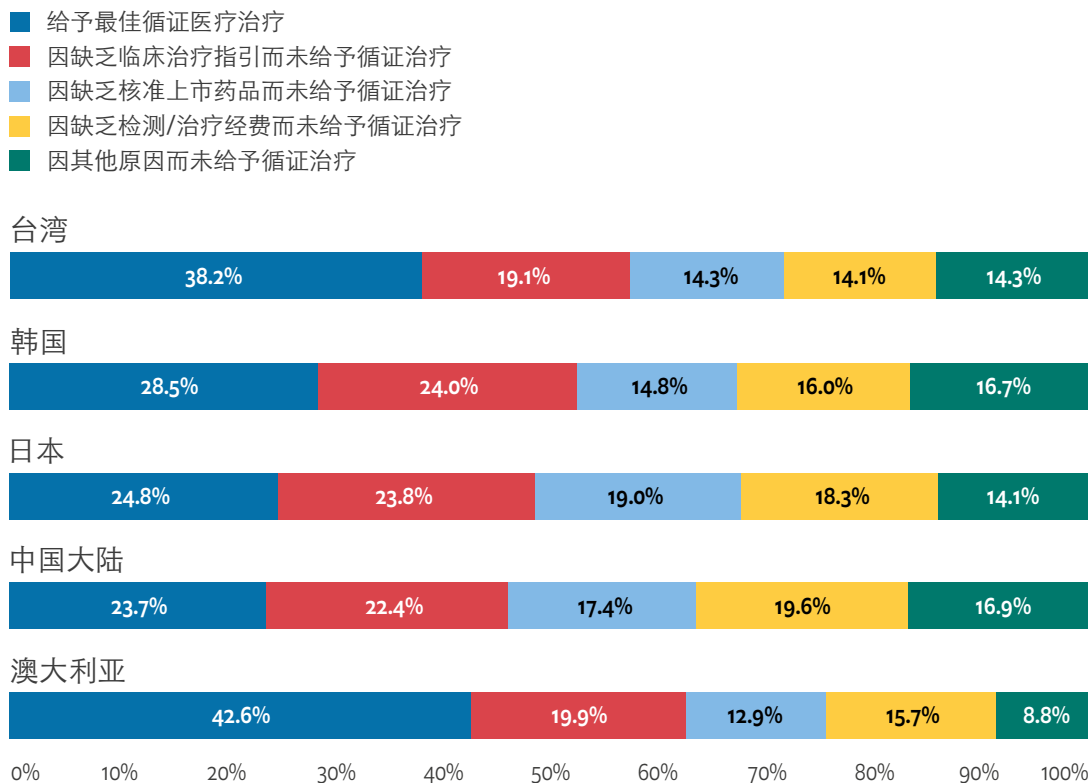
医疗服务质量的不一致性

本调查中最惊人的发现是，罕见病医疗服务质量存在缺陷。受访者估计他们手中平均仅有约三分之一(33%)的罕见病患者受到了最佳的循证治疗。多种因素给临床上提供循证治疗造成了困难(图三)。

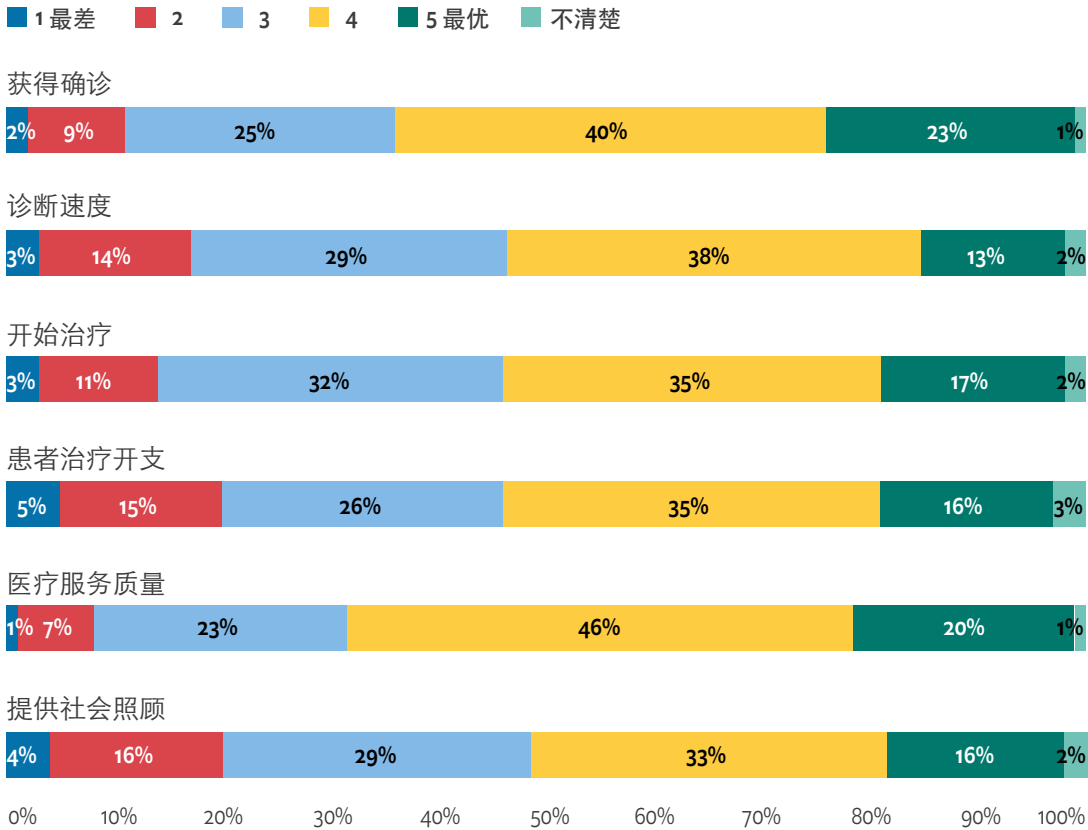
类似地，在1至5分的范围内，受访者对其所在国家或地区的医疗系统在诊断与管理罕见病的不同方面的有效性做出了排序。诊断速度、开始接受治疗的时间及整体医疗服务质量的平均分在3.4和3.7分之间。换句话说，医护人员普遍认为罕见病患者得到的医疗服务尚可，但并非最佳(图四)。

另外这还取决于医疗系统能在多大程度上满足罕见病患者的多方面需求。Vijayendran先生说：“最大的问题是医疗的断层化。”Bellgard教授表示同意：“我们都在各自为政；为什么我们不从跨科别的角度来解决这个问题呢？”他指出，拥有各种专科专家的卓越临床中心可以提供非常好的团队医疗服务。他引用了澳大利亚致力于治疗法布里病和运动神经元疾病的例子。相反地，若罕见病患者的病症未被正确诊断，基层医疗体系系统中的临床医生们亦无法提供适当的治疗。

图三、在五个亚太市场中，受访者表示患者接受最佳或次佳治疗的平均比例。



图四、 医疗从业人员对其医疗系统处理罕见病的有效性的评分调查结果。



仅有三分之一受访者的病人获得最佳循证医疗服务

在某些情况下，这些调查结果也可能过于乐观。平均而言，在调查中，中国大陆受访者在速度和质量方面给他们的医疗系统打了最高分。然而，香港中文大学研究助理教授董咚表示，她自己对中国大陆临床医生的详细调查显示，“中国医生对罕见病的知识并不像他们想象中那么好。他们非常自信，但却有些误解和不正确的治疗”。

泛泛而谈既能展现事实，也能掩盖事实。例如在日本，Adachi医生发现了较常见的罕见

病与更加罕见的罕见病之间的显著区别。前一类患者往往能受益于罕见病政策与支持计划，也通常能得到很好的治疗；然而未被认定为“难病”的疾病患者通常只能得到尚可的治疗。同样，儿科医生Elliott教授说，在澳大利亚“有些儿童能得到极佳的医疗服务、有些只得到尚可的医疗服务，还有些则是完全被忽略了。这种状况部分取决于患者居住地，农村和偏远地区的儿童难以获得医疗服务，且通常延迟就医。”

另外这还取决于医疗系统能在多大程度上满足罕见病患者的多方面需求。

有限的知识与经验

“罕见病的临床知识仍然不足”，Bellgard教授说道。“这是根本上的挑战”。本调查结果证实了这一点。

当被要求就同事们对罕见病的了解程度评分时，从非常差(1分)到非常好(5分)，受访者的自信程度仅为中等。平均而言，他们给同行的分数只有3.1分；若再除去可能过于自信的中国大陆的分数，平均值则下降到接近“差”而不是“好”的2.9分。即使在专科医生之间，也只有28%的人认为他们的同事在罕见病领域有“好”或“非常好”的知识(4或5分)。



仅有28%的专科医生受访者认为同行具有足够的罕见病相关知识

其他调查问题的评分也同样支持以上的评估结果。例如，34%的受访者不清楚他们的医疗系统中是否对于“罕见病”有统一定义。同样，有35%的人不知道是否有罕见病相关政策；这可能进而影响病人获得完整的医疗服务。

尽管病友团体在帮助支持罕见病病友这方面很重要，但44%的受访者不知道其所在地区内是否存在类似组织。还有12%的人错误地认为没有病友团体。



44% 受访者不知道其所在地区内是否有病友团体，12%错误地认为没有病友团体

不清楚病友组织的存在可能会直接影响患者整体所获得的医疗服务质量。临床遗传学家、西澳大利亚未诊断疾病计划基因服务主任 Gareth Baynam医生指出，在医疗系统内“患者的发声、倡议团体和罕见病社群团体是最有效的推动政策改变的决定因素”。

这些调查结果也与接受专访的专家们的经验一致。台中荣民总医院罕见病暨血友病中心王建得主任解释：“医护人员对罕见病的知识不足是全世界的普遍现象，而不仅只有在亚太地区才是这样。”2017年针对澳大利亚儿科医生的一项调查显示，仅不到半数的人认为，大学和研究生阶段的医学院训练囊括了充分的罕见病知识；有28%的人觉得自己缺乏治疗罕见病患者的准备。¹⁸在APSU负责上述研究的Elliott教授说：“最重要的是，医生们觉得自己专业技能不足，而期待获得更多的相关知识和资源。”

同样地，2018年董教授进行了针对数百名中国大陆医院医生的调查。这些受访医生的名单最初是通过罕见病病友团体收集的；这群医生们的医学教育程度与多年的罕见病临床经验远远高于全国其他医生。然而，董教授发现其中只有24%的医生自评对罕见病具有良好知识；而中国大陆的罕见病患者的实际经验也与调查结果相符合。王亦鸥指出：“在中国，能够准确诊断和治疗罕见病的医生仍相对较少”。

临床医生知识有限的一个明显原因，用Misawa医生的话来说是“在平时临床上遇到罕见病例的机会微乎其微”。本调查显示，医务人员遇见新病例的频率存在极大差异：13%的医务人员每个月都有一个以上的罕见病病例，但14%(包括专科医生中的10%)表示，他们在整个职业生涯中从未见过罕见病例。

¹⁸ Yvonne Zurynski, et al., "Rare disease: A national survey of paediatricians' experiences and needs," *BMJ Paediatrics Open*, 2017.



14% 的受访者(包括10%的专家)在他们的整个职业生涯中从未诊治过罕见病患者

考虑到罕见病的种类有数千种之多，按一位医生或护士平均每年遇到一个病例来看，在他们的整个职业生涯中，可能只有少数几个病例有临床相似之处。这些临床医生也不一定与同行有处理同一种罕见病的经验；当被问及他们治疗过哪些罕见病时，我们的503名受访者举出了305种不同的罕见病；其中189例是由189位临床医生分别仅报告了一例。在这些罕见病中，最常被发现的是神经系统相关(如肌萎缩性侧索硬化、多发性硬化)、眼睛或皮肤相关(如白化病)和血液相关(如血友病)的罕见病。

最后，正如一名受访者提到的，调查问卷所研究的“疾病知识”有时并无太大意义：“作为全科医生，我在这方面的大部分经验是，为已有接受专科医生罕见病治疗的患者进行无关罕见病的诊治。”

无论罕见病病例对于某一临床医生来说有多罕见，假如医疗系统想要更有效地应对罕见病，临床医生们需要积累更多罕见病相关知识。Baynam博士解释，当面对一名新发罕见病病例时：“就数量而言，全球在提供更佳的诊断与治疗方面最大的障碍就是，医生缺乏认识到这种病症是罕见病的可能性”。

在正确的时间提供必要的知识

医疗系统如何在需要时为繁忙的临床医生们提供特定罕见病的相关信息？加强罕见病共通问题的基础教育是一个必要的开端。曾敏杰解释，这在正规的医学教育中未取得足够的重视；Baynam博士也同意这一观点：

“很惊讶许多医学课程仍完全无视罕见病且未将其融入课程。”几位受访者还提到了在

临床继续教育课程中提供罕见病训练的潜在好处，即Misawa博士所说的“快捷方式”，以扩大医疗专业人员对罕见病领域的理解。

即便如此，对罕见病的通识教育和训练也只能到此为止。“你必须实际些，”Bellgard教授说。“你不可能成为所有领域的专家；即使是在一个国家内，也几乎不可能在7000种罕见病中每一种都有一名专家。”他指出，因此“亚太经合组织罕见病行动计划”鼓励各国政府在制定转诊计划与其他方法填补罕见病知识落差之前，对整个医疗系统的现有临床技能进行考核。其中，补充专业知识方面很可能包括与其他国家或地区的专家和专科医生医学中心开展合作。

一些专家把希望寄托在信息科技的潜力上。例如，当患者有罹患某种罕见病的可能时，电子病历中的检验结果可提出警示。Baynam博士解释说，这是“当下为临床医生提供实时教育，以便更了解患者的关键机会”。类似地，作为罕见病病友和其他行动者之间的中介组织，日本罕见病支持服务中心(NPO ASrid)创始人兼总裁Yukiko Nishimura认为，“临床医生并不了解每一种罕见病；对于可利用影像数据得到确诊的那些病症，可以利用信息技术进行早期检测和早期确诊”。

Vijayendran先生补充，在发展出这样的信息技术之前，医疗系统先需要解决“缺乏有统计意义的数据，来决定该采用何种循证方法作为诊断依据”这一问题。因此，受访者一般都将收集流行病学数据列为任何罕见病政策中“非常重要”的因素(得分为4分；1分=最不重要，5分=最重要)。

另外有些最基本的必要工作现在才正起步。直到最近几年，医学分类列表国际疾病分类(ICD)才为罕见病指定了新的疾病编码，可让罕见病的诊断和治疗能准确地记录于医疗保险和医疗系统中。Baynam博士强调了这一发展的潜在重要性。“维持医疗系统可持续介入最重要的是要在医疗数据库中使用罕见病编码，以增加罕见病患者在医疗系统中的可见度。”

最后一点，进一步推广详尽的罕见病登记报告制度，将比保险和医疗病历分析更能为临床医生提供详尽且可供分析的数据。这方面的计划也正在多国同步进行中：“澳大利亚罕见病之声”正在推动整合罕见病登记策略；¹⁹ 中国卫生部门正在构建“家国罕见病注册登记系统”预计到2020年将纳入50种罕见病；²⁰ AMED 已经开始日本罕见病数据登记 (RADDAR-J) 计划，鼓励研究人员建立各个罕见病的疾病登记报告制度。²¹

不过，即便是极为详尽的国家级登记报告计划常常也不足以提供有统计意义的数据以供分析，原因如同Adachi医生所述“病例数n=1的问题”。不论是否为罕见病，当数据分析样本数只有一人或数人，皆无法提供有意义的分析，因此下一步必须收集整合更多的数据；而这需要多方的配合。

Bellgard教授解释说，即使不考虑国际数据分享的法规及隐私方面的问题，医疗系统中所收集的数据通常也只是为了单一目的而非多用途。若能整合多个国家的临床病例、患者报告、研究结果及医疗保险数据(只是几个

例子)将非常有临床价值，尤其是在严重缺乏数据的罕见病领域。因此，Bellgard 教授说：“我们必须建立全球性登记报告系统。”他和同事最近发表了一个罕见病登记及分析平台的概念架构，该平台能识别各种潜在可用信息并提供多种分析，例如从治疗研究和开发，到临床决策支持。这将是一个长期的目标。目前，“亚太经合组织罕见病行动计划”鼓励各成员经济体就管理和储存患者数据的最佳方式达成共识，使其具有多用途，并开发必要的技术和法律基础设施，以便在国际上使用和共享。²³

第三部分 亚太地区应对的优先次序

在提供罕见病患者所需的护理和医疗服务时所遇到的困难不计其数。本研究中，医学专业人员被问及18个不同的罕见病困境出现的频繁程度，评分量表从1分(从不困难)到5分(总是很困难)。对于图中18个困境的每个问题平均分数皆超过3分，这表明这些皆为常见的罕见病挑战(图五)。

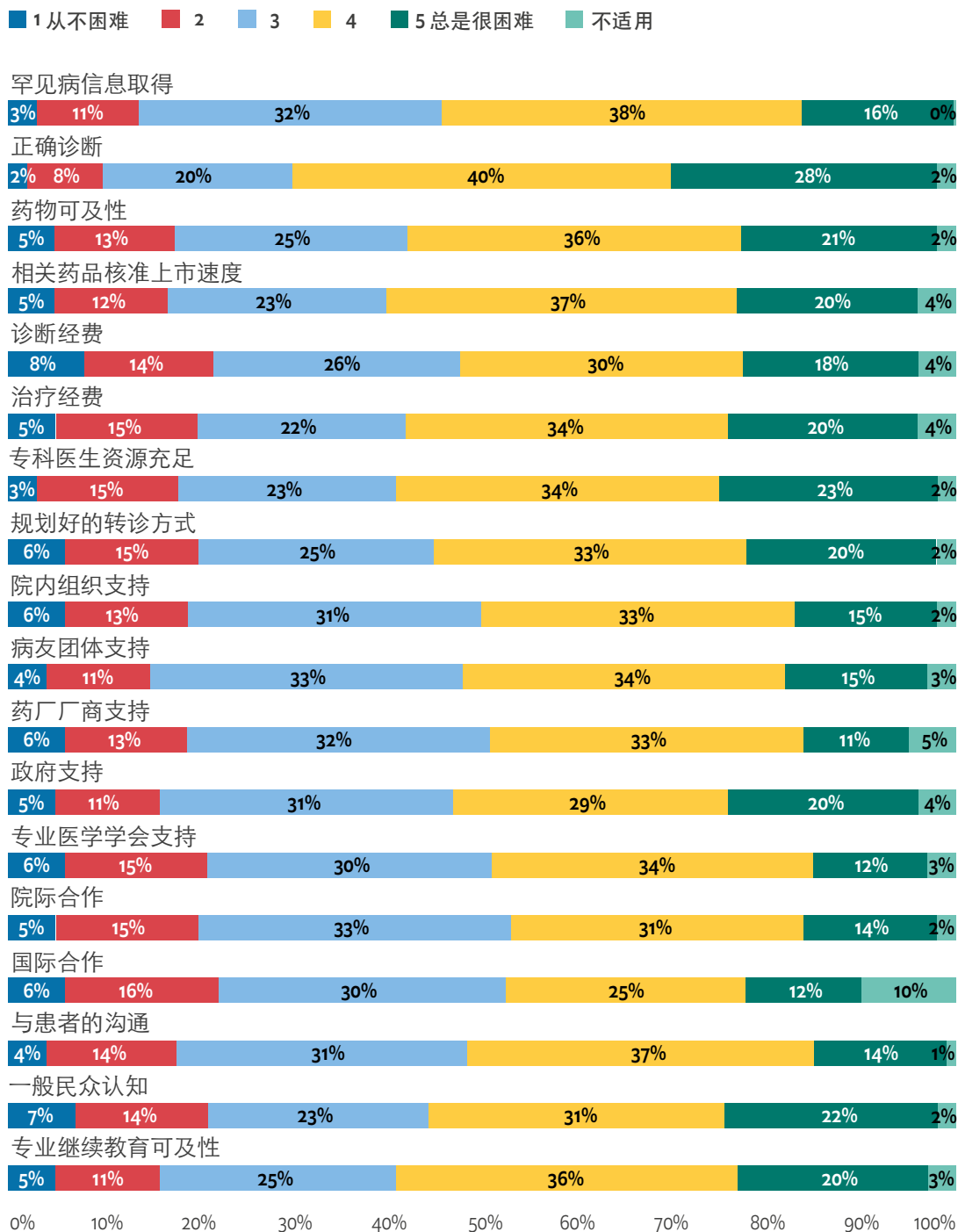
¹⁹ Paul Lacaze et al., "Rare disease registries: a call to action," *Internal Medicine Journal*, 2017.

²⁰ Peipei Song et al., "Innovative measures to combat rare diseases in China," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2017.

²¹ Yoshihiko Furusawa et al., "National platform for Rare Diseases Data Registry of Japan," *Learning Health Systems*, 2019.

²³ APEC, Action Plan on Rare Diseases, 2018.

图五、18个罕见病医疗服务困境的频繁度调查结果。





受访者对本调查所提到的全部18个医疗服务要点皆经常感到挑战，其中最大的问题是诊断。

本调查结果及进一步的研究指出三大主要必须优先处理的挑战。

诊断的难度

在本调查提问的18个挑战中，受访者强调了一个最基本的最大挑战：获得正确的诊断。而问题不仅是辨认出正确的病因，更是要在合理的时间范围内确诊。受访者还认为有另一挑战需要立即关注：将罕见病诊断及治疗列为国家罕见病政策要解决的首要问题。

有关这方面的担忧应是意料之中的事。来自美国的数据显示，从出现症状到最后确诊一种罕见病的平均时间为4.8年；²⁸而亚太地区的情况也好不到哪里去。在澳大利亚，2016年发布的一项针对成年罕见病患者的调查显示，他们的平均确诊时间为4.7年，期间平均咨询过五名不同的医生。与这些平均数值同样重要的是诊断时间长短的差异大。近半数患者在一年内被确诊，但有10%的患者花了20年

以上才确诊。²⁹董教授在她对中国大陆罕见病患者的调查中提出了类似的数据。

Baynam博士指出，这种确诊上的延误对疾病管理绝对具有相当大的影响：“确诊不但是通往最佳治疗的门户，而且可以大规模改变患者的生活。”延误诊断和诊断失误所造成的损害往往不只是医疗方面的。Vijayendran先生说，在很多情况下，病人和家属心中“最大的疑问是‘我到底怎么了？为什么会发生在我身上？’这些是更深层的哲学和心理社会问题，对每位患者及其家庭成员来说都是非常个人的。只有确诊才能让他们不再问自己‘为什么’，进而才能开始适应、调整 and 接受现实向前迈进。”

在诊断罕见病效率方面的明显障碍是，世界上6,000多种罕见病当中，有许多的病症仍然缺乏可靠的检测方法来辨识。尽管如此，Baynam博士估计，在他最了解的西澳大利亚地区，现有的检测工具仍可为约一半的罕见病患者提供准确的诊断。“剩下另一半的疾病检测当然需要改进，但今天最大的挑战是让那些已有检测方法可进行诊断的患者们接受检测。目前，实现这一目标的道路并不平坦，大多数甚至还没有开始。”韩国和日本已经朝此方向迈出了第一步，尤其是在大量罕见遗传疾病方面。他们的经验表明这样的做法可获得相当好的效果(详见专栏)。

专栏：韩国与日本在改善诊断方面的成果

韩国和日本的例子可为扩大罕见病诊断规划提供参考。他们利用信息技术连接庞大的临床专家网络，分享先进的数据工具，而非建立传统实体一站式的医院。

2017年，韩国卫生与福利部发布了2017-2021年诊断、治疗和管理罕见病计划。该计

划涉及四项策略：建立循证基础、建立诊断和治疗基础、扩大对诊断和治疗的支持、加大研发力度。作为第一步，“韩国扩大诊断疾病计划”(KUDP)于2017年开始进行一个不到100名患者的小型试验性计划。一个由儿科及成人医学专家组成的多学科专家

²⁸ Patti Engel et al., "Physician and Patient Perceptions Regarding Physician Training in Rare Diseases," *Journal of Rare Disorders*, 2013.

²⁹ Economist Intelligence Unit calculations based on Caron Molster et al., "Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases," *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2016.

联盟(共六个医疗单位)对每个新病例进行集体审查;所有数据不足的病例必须先被排除。其他的病例被分为三类:因原医生缺乏临床认知而未进行诊断者;因基因异常已接受诊断但未能确诊者;还有未知病症者。最后KUDP与国际专家合作确诊了所有受检测个案的39%。试验团队甚至还发现了一种新的罕见病。²⁴

韩国政府正在扩大大计划,作为更广泛改善罕见病治疗的一部分。另外,可治疗这些罕见病的医学中心数量将从2018年的四个增加到2020年3月的12个。韩国国立卫生研究院的生物医学中心罕见病部的Younjhin Ahn医生表示,KUDP将会将这些医学中心的难治病例进行转诊。他们还将继续“建立和推广一些支持罕见病诊断的计划,以使罕见病患者不会在医疗体系中被遗漏”。他们的目标是能在一年内诊断出任何已知的罕见病。

日本于2015年发起的“日本罕见病扩大诊断行动计划”(IRUD)则达到了更大的规模。基层医疗诊所的患者若病症类似遗传性疾病,但六个月内未能确诊,就会被转诊到IRUD的400多家合作医院之一。在那里,跨科别的IRUD诊断委员会将审查每个病例。任何成功确诊的个案都会被转诊回原基层医疗诊所,在理想情况下,罕见病患者会在诊所接受遗传咨询及后续治疗。²⁵

截至2018年中,IRUD已帮助超过一千例个案确诊,成功率为37%,同时还发现了18种新的罕见病。²⁶虽然能更频繁地进行诊断令人期待,但日本的未确诊罕见病病例总数仅略多于37,000例。²⁷因此,即便计划尚在摸索阶段仍未执行完成,也已经开始对整体问题产生了影响。

此计划下一阶段称做IRUD Beyond,旨在提高罕见病诊断率、推动罕见病的国际数据共享、并利用某些罕见病诊断中发现的基因异常作为研究治疗方法的参考。到目前为止,已经确定了九个候选病例进行进一步的研究。

与IRUD密切合作的Takeya Adachi医生指出,该计划提供了两个具体经验。一是需要找到方法来“促进和鼓励合作”,尤其是病人及小型医院的数据共享。作为第一步,IRUD创建了“微属性”,并建立了IRUD Exchange数据库,使得软件系统上可显示数据来源。

另一方面,在认识到个人对数据的贡献的同时,这类的计划也显示出纵观全局是多么重要。Adachi医生解释说:“全球数据共享对改善罕见病诊断至关重要。”IRUD和KUDP在遇到极少出现或无法识别的罕见病时都与海外研究人员合作。

除非所有的病例数据都可以汇总在一起共同检视,否则根本不可能有进展。

²⁴ Soo Yeon Kim et al., “The Korean undiagnosed diseases program: lessons from a one-year pilot project,” *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2019

²⁵ Takeya Adachi et al., “Japan’s initiative on rare and undiagnosed diseases (IRUD),” *European Journal of Human Genetics*, 2017.

²⁶ “Meeting to fast track progress on rare disease research,” Nanbyo Research from Japan (web site), 15 March 2019.

²⁷ Takeya Adachi et al., “Survey on patients with undiagnosed diseases in Japan,” *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2018.³⁰ APEC, *Action Plan on Rare Diseases*, 2018.

³¹ Dong Dong and Yiou Wang, “Challenges of rare diseases in China,” *Lancet*, 2016.

³² The McKell Institute, *Disability & Rare Disease: Towards Person Centred Care for Australians with Rare Diseases*, 2019.

更沉重的财政负担

罹患罕见病对患者及其照顾者产生的经济负担非常巨大。本次调查受访者将“诊断拨款”及“治疗拨款”列为国家罕见病政策的第二及第三重要因素。更引人注意的是，当我们让受访者提出一项最能改善他们国家或地区的罕见病患者生活的措施时，47%的受访者给出了与财务援助相关的答案——无论直接或间接；这是迄今为止最常见的共同主题。



47%的受访者表示财务援助是最能改善罕见病患者生活的单一措施

具体的经济挑战往往因国家而异。王亦鸥解释说，无论医疗保险是否有望很快支付罕见病的医疗费用，目前“中国患者的经济负担确实很重，除了在一些地方政策中，绝大多数罕见病都不在医疗保险给付范围之内。”董教授补充到，药物和治疗只是中国患者面临的更大的经济挑战的一部分。她解释说，他们“常常需要长途跋涉才能得到诊断和治疗”，而有些人负担不起交通的费用。她指出，有几个病人退出了免费提供新药给某种罕见病的计划。为了留在该计划中，患者必须亲自到分布于五个城市中的七家指定医院中的一家取药，一年三次、外加一次年度检查。仅当中的交通费用就让一些人无法加入这类计划。

在经济更发达的国家或地区，医疗系统通常会为有效药物买单——尽管不是每种罕见病均能覆盖到。韩国、台湾和日本都有计划为特定名单上的罕见病支付相关费用。各国都在扩大罕见病的支付范围，而且在台湾医生可以申请增加新的罕见病项目。尽管如此，还是有遗漏的可能。Misawa医生解释说，尽

管2015年日本罕见病目录显著增长，“由于预算有限，轻微患者被排除在补助政策之外、医疗费用的补助总体减少、而且部分医疗费用已由中央政府转移为地方政府负担。此外，那些病症不在补助之列的患者们仍有一种不公平的感觉”。

澳大利亚没有覆盖治疗费用的具体罕见病目录，但有一个“挽救生命药物计划”。目前，该计划资助了16种昂贵药物，这些药物可增加10种非常罕见且危及生命的疾病的存活率，但资助并非来自常规渠道。非医疗相关费用也可能很高；Elliott教授表示，所有罕见病儿童病例的父母都表示支出了巨额的自付费用。“比如照顾孩子的工作时间损失、孩子们可能需要的设备，有些是政府提供的，但有些不是。许多病人需要在医院待上一段时间，并需要前往不同的专科诊所，而这些诊所的路径或就诊时间并不协调，因此需要多次往返。”

Elliott教授补充道，其实有多种措施可以提供帮助。医生可通过一项新的“澳大利亚全国失能保险计划”帮助患者申请多种资金补助，例如照顾服务和特殊教育。同样的，越来越多地使用远程医疗可减少旅行和交通费用，尤其是对居住在农村和偏远地区的患者而言更是如此。同时韩国卫生福利部与韩国罕见病组织合作，为需要前往首尔接受专家治疗的罕见病患者提供免费住宿。

曾敏杰认为，这方面的努力不仅仅是提供更全面的病患援助，更是一种道德标准的要求。

“罕见病是一个公共议题，而非个人问题。罕见病是可能发生在每一个新生儿身上的随机错误；没有政府的介入和帮助，庞大的社会和医疗成本是不可预测的，而一般供需市场模式将无法满足这些需求。”台湾对罕见病患者的救助，就是满足这种需求的一个有趣例子。

不只是治疗疾病，更要以人为本

当被问及受访者的国家或地区在为罕见病患者提供各种保障方面做得如何时，总体而言，受访者表示在保障生活质量、病人自主权和权利方面做得最差(3.4分，满分为1分至5分)。



保障生活质量、病人自主权和权利是医疗保障中最薄弱的环节

包含社会照顾、教育与就业在内的生活质量相关服务对许多罕见病患者来说是不可或缺的支助。事实上，94%的罕见病缺乏获批上市的治疗，³⁰因此，非医疗服务比起也许永不可及的未来治疗更有直接帮助。

Jain教授解释，罕见病政策“若对罕见病相关的困境缺乏全面认知，就永远不可能完善”。

“医疗系统也许能提供医疗护理，但除非患者同时能获得促进机动性、教育、就业和社会整合的服务，否则医疗政策仍不算是完整的。例如，如果你为罕见病患者提供医疗服务，但却无配套的交通接送服务，那么这些行动不便的患者仍像被监禁着。”Baynam医生同意这个问题的重要性：“若考虑健康、教育、

失能、就业，任何措施都需同时协调各个方面。”在缺乏社会援助的地方，罕见病患者可能面临更多的问题；这些问题也可能与上述讨论的财务问题重迭而让问题更复杂。

例如，中国大陆2016年的一项调查发现，90%以上的罕见病患者的收入不足以支付生活费用；其生活方式也因此受到限制：超过70%的患者每年最多只和家人或朋友聚会几次。³¹正如董教授所言：“解决医疗负担相对容易，但与疾病相关的非医疗费用，以及教育与就业障碍却大大被忽视了。”

澳大利亚的情况比中国大陆好，但仍然落后。在最近的一项调查中，82%的罕见病患者表示他们有因失能产生的非医疗服务需求；而其中70%的人表示，澳大利亚国家失能保险计划仍未能满足这些需求。³²

在寻求解决罕见病患者更广泛的需求时，Vijayendran先生强调“缺乏可靠的亚洲罕见病患者心理社会需求的研究及分析。建立匿名罕见病患者登记计划以进行数据整合是个好的开始，但同时需确保数据的保密性及数据隐私保护。然而，我们不应就此止步，而应更深入地理解病人的故事。”

即使是在缺乏大规模数据的情况下，仍可以采取一些积极可行的行动，而这些行动亦不必是单独行动孤军奋战。台湾展示了社会行动可以多全面(详见专栏)。

³⁰ APEC, *Action Plan on Rare Diseases*, 2018.

³¹ Dong Dong and Yiyou Wang, “Challenges of rare diseases in China,” *Lancet*, 2016.

³² The McKell Institute, *Disability & Rare Disease: Towards Person Centred Care for Australians with Rare Diseases*, 2019.

专栏：台湾的全方位制度

在罕见病领域，亚太罕见病患者保护伞组织——健康无国界联盟的主席Gregory Vijayendran说道：“台湾在罕见病治疗方面脱颖而出；它的孤儿药立法真的相当有决心。”

台湾面对罕见病的基础是2000年通过的《罕见病防治及药物法》，尽管它本身算不上一部全面的法律。国民健康署吴朝军副署长表示，它规定了“对罕见病患者基本医疗生存权的法律保护”；更通过了罕见病法施行细则以落实社会保障。台湾罕见病基金会共同创始人曾敏杰补充道，该法案的一个特别有用的方面是，它“关注患者的权益，而非单纯的孤儿药研发”。

台湾的政策当然不会忽略医疗方面的问题。首先，他们力求为医疗系统提供多种方式照顾罕见病患者。举几个例子：医学院的相关课程和进行中的专业教育项目都试图加入罕见病的课程；政府已批准13个基因遗传和罕见病基因检测点及14个遗传咨询中心；法规流程精简以加速孤儿药的批准和进口，措施包括免除对在十大医药先进国中已获得批准的罕见病新药进行进一步测试。

台湾的全民健康保险对于已认定的罕见病的总体支出相当庞大；也就是说相较于一般疾病需自付部分负担，罕见病的治疗药物全额由健保给付。某些全民健保通常不会给付的项目，如居家诊断检测、居家医疗护理器材租赁及急救药物，对于低收入户或中低收入户将全额补助，而其他患者也仅需自付20%的费用。吴医生说，国外检测费用若经罕见病委员会审核通过，也适用

同样的给付条件。最后，满足罕见病患者的社会需求一直是台湾的政策目标。

曾敏杰报告，自2001年以来罕见病患者都有资格申请领取身心障碍手册；这项鉴定为获得生活补助、养老金福利和就业权利打开了大门。

最近，政府认为一般身心障碍福利不足以满足罕见病患者的多样化需求。2017年12月，政府通过了“罕见疾病及罕见遗传疾病缺陷照护服务办法”和“长期照护计划”以提供个性化的心理社会支持与教育协助。但没有一个系统是完美的。

例如，曾敏杰表示，由于各科专家散布在医院不同部门，多学科医疗护理受到阻碍。当医生发现病人罹患未认定的罕见病时，可提出申请将其纳入健保，但这并非易事。台中荣民总医院罕见病及血友病研究中心王建得主任指出：“申请过程既复杂又耗时，除非得到外力协助，大多数医生都放弃了。”

最后一个问题是，台湾社会福利只适用于官方认证的罕见病目录之中的疾病；而政府罕见病目录中目前只有223种罕见病。吴医生指出，由于罕见病的认定标准是临床症状而非基因标记，所以有些认定项目与Orphanet数据库所列不同。台湾的福利政策总共认定339个独立的ICD-10编码。对于未列在罕见病名单上的疾病，王医生认为，尽管政府与相关利益者(包括患者)透过“共同拟定会议”就如何分配有限的资金进行了磋商，但这一制度似乎仍有失公平。

结论：提高亚太地区对罕见病的关注

罕见病日益被认为是亚太医疗系统面临的重大挑战。亚太地区各国政府正在发起或加强政策倡议，扩大相关政策给付范围。透过这些措施，这些国家或经济体开始着手应对这项常令人不知所措的巨大挑战——罕见病领域的困难有时是很全面一致的问题，有时却有6000到7000种不同的表现形式。全方位地应对这种形态的疾病负担是相当复杂、需考虑多个层面、却又极为必要的。本调查研究发现亚太地区医疗系统面临以下这些罕见病问题：

- 尽管仍能发现一些质量较高且以人为本的整合医疗护理的案例，但大部分的罕见病患者仅能获得尚可、而非最佳的医疗护理。
- 大部分医生缺乏有效治疗罕见病的必要基础知识。
- 罕见病的医疗护理几乎每一个阶段都有其困难之处，尤其是确认诊断最为艰难。
- 为罕见病患者提供所需的整合社会福利与经济援助是一个美好的愿景，但很难实现。

Baynam博士指出，即使存在着这么多的困难与挑战，但在罕见病领域的长期努力仍能带来更大的影响。“挑战的背后是巨大的机会；那些可持续、高价值的罕见病护理机会尚待我们大规模地开发。”

正在进行的重要进展有：

- 不同的国家或地区开始为信息系统及罕见病登记报告计划收集数据，用以支持药物发展与临床决策。
- APEC正在寻找方法以确保这些数据能发挥最大作用。
- 在韩国和日本，针对未确诊罕见病的计划目前已帮助三分之一历经数年仍未能确诊的患者得到诊断。
- 台湾开创了一个先例，为整合医疗、财务及社会需求的罕见病政策提供了范例。

建立罕见病政策的倡议是绝对必要的，而非可有可无。正如Ahn医生在谈到韩国时所说，政策的变化和研究的进展意味着“患者的自我意识提高了，社会需求的声音也在逐渐增长”。患者们将期待各种非传染性疾病亦能获得与罕见病同样的以人为本的整合式医疗护理，这已成为未来医疗系统的最终目标。实现此目标将为所有医护人员提供宝贵的经验。正如Bellgard教授所解释的：“若我们能满足罕见病患者的需求，我们将拥有一个更优良的医疗系统。”

本报告经审慎编订，务求提供准确的资料。对于任何人因依据本报告或本报告所述的任何信息、观点或结论行事而造成的损失，经济学人智库（The Economist Intelligence Unit Ltd.）概不负责。报告中的调查结果和观点并不一定反映赞助方的观点。

LONDON

20 Cabot Square
London, E14 4QW
United Kingdom
Tel: (44.20) 7576 8000
Fax: (44.20) 7576 8500
Email: london@eiu.com

GENEVA

Rue de l'Athénée 32
1206 Geneva
Switzerland
Tel: (41) 22 566 2470
Fax: (41) 22 346 93 47
Email: geneva@eiu.com

NEW YORK

750 Third Avenue
5th Floor
New York, NY 10017
United States
Tel: (1.212) 554 0600
Fax: (1.212) 586 1181/2
Email: americas@eiu.com

DUBAI

Office 1301a
Aurora Tower
Dubai Media City
Dubai
Tel: (971) 4 433 4202
Fax: (971) 4 438 0224
Email: dubai@eiu.com

HONG KONG

1301
12 Taikoo Wan Road
Taikoo Shing
Hong Kong
Tel: (852) 2585 3888
Fax: (852) 2802 7638
Email: asia@eiu.com

SINGAPORE

8 Cross Street
#23-01 Manulife Tower
Singapore
048424
Tel: (65) 6534 5177
Fax: (65) 6534 5077
Email: asia@eiu.com