

“天价”救命药入医保 距破解罕见病医治难还有多远？

2022年跨年夜,山东枣庄4岁的脊髓性肌萎缩症(SMA)患儿李佳树收到了一份来之不易的“新年礼物”——顺利注射靶向治疗药物诺西那生钠,成为该药纳入医保后全国首个注射者。完成注射后,李佳树母亲李秀花喜极而泣。

脊髓性肌萎缩症仅是目前确认的7000多种罕见病之一。根据世界卫生组织的定义,罕见病是指患病人数占总人口0.65%至1%的疾病。中国罕见病联盟的数据显示,中国罕见病患者人数已达2000多万,每年新增患者超20万。

由于临床上病例少、经验少,导致高误诊、高漏诊、用药难等问题,罕见病往往被称为“医学的孤儿”。无特效药、药价昂贵、药品覆盖率低、部分地区诊疗水平有限、罕见病专业人才不足等原因,成为横亘在罕见病治疗上的一座座大山。如何让这一群体实现病有所医、医有所药、药有所保,让更多“天价药”变成患者可负担的救命药,罕见病保障体系仍需不断完善。



1月1日,在枣庄市妇幼保健院儿童ICU病房,医护人员为李佳树加油鼓劲。 新华社发

“天价”救命药纳入医保 患者家庭幸福感大幅提升

脊髓性肌萎缩症以脊髓和下脑干中运动神经元变性、丢失为特征,是一种遗传性神经肌肉疾病类的罕见病。中国脊髓性肌萎缩症在新生儿中发病率约为1/6000到1/10000,目前约有脊髓性肌萎缩症患者3万多名。诺西那生钠注射液是中国首个获批治疗脊髓性肌萎缩症的进口药物。患者第一年需要注射6次药物,从第二年开始每4个月需注射1针。患儿在注射用药后,运动能力会有一定程度恢复。

李秀花说,她所在的病友群中有几百人,几乎都是患儿的家

长,家长们期盼最多的就是救命药能够尽快引进国内。

“2019年诺西那生钠注射液被批准进入中国市场时,病友群内一度沸腾,大家讨论非常踊跃,当时感觉我们的孩子终于有救了。”李秀花告诉记者,让她印象深刻的是,当得知每针价格70万元时,热闹的微信群一下子变得沉寂了,很长一段时间内,群里没有人说话。

去年12月3日,在经过8轮谈判后,该药以3.3万元每针的“地板价”进入新版医保目录。也是自那天起,许多脊髓性肌萎缩症

病友群再次变得活跃。

目前,李佳树已经完成了四针注射,病情逐渐有了好转。在没有人搀扶的情况下,李佳树能够保持一段时间后背挺直坐坐。枣庄市妇幼保健院主管技师陆远告诉记者,从各项指标看,在使用靶向治疗药物后,李佳树完成各种动作的质量有明显改善。

李秀花说,诺西那生钠注射液纳入医保后大幅降价,让更多家庭有能力给孩子治疗。在康复一段时间后,与李佳树年龄相仿的孩子,都有了上学的可能,这让家庭的幸福感大幅提升。

有家欢喜有家忧 罕见病群体尚有多种期盼

记者了解到,自2018年成立以来,国家医疗保障局每年一次动态调整医保药品目录,罕见病用药也在调入之列。

今年进入医保目录的74种新药中,除了广受关注的诺西那生钠注射液,用于治疗罕见病“法布雷病”的药物阿加糖酶α注射液浓溶液,也一同纳入医保。“法布雷病”的发病概率仅有1/47600到1/117000,在中国确诊患者约几百人,此前使用该药治疗的年度费用也在百万元以上。

然而,脊髓性肌萎缩症、法布雷病仅仅是7000多种罕见病中的两种,目前中国所有罕见病患者人数已达2000多万,每年新增患者超20万。大量罕见病

用药仍然没有进入中国市场,或进入中国后暂未纳入医保,不少患者陷入无药可用或面临高额医疗负担的困境。

此外,即便是脊髓性肌萎缩症这类已纳入医保药物能够治疗的疾病,患者也有期盼。记者了解到,诺华研发的治疗脊髓性肌萎缩症的基因治疗药物索伐瑞韦(Zolgensma),患者只需接受一次静脉注射给药,就能实现长期缓解甚至治愈。

由于是一针治愈,索伐瑞韦的价格远比诺西那生钠注射液高,目前在美国的定价为212.5万美元(约合人民币1350万元),被称为制药史上单价最贵的药物。目前该药已经在全球近40

个国家和地区获批上市。而在今年,中国国家药监局药品审评中心的公示中显示,索伐瑞韦(Zolgensma)在中国递交的药物临床试验申请已获得临床试验默示许可。

与有药但用不起药的现实困难相比,更让多数罕见病患者期盼的是,缓解当前无药可治的“绝望”。记者了解到,在众多罕见病中,只有不到10%的疾病有治疗药物,大多数罕见病仍处于无药可医的状态。

专家认为,从药物研发的角度来说,罕见病患者基数少、研发投入回报极低,导致医药企业在罕见病药物研发方面动力不足。

突破罕见病医治难关 仍有诸多难题待解

用药难、用药贵,仅仅是治疗罕见病诸多难关中最为显而易见的,然而在这背后则是疾病确诊难、药物供给不足、专业人才匮乏等一系列深层问题等待破解。

首先是罕见病在确诊环节存在难度。种类繁多、临床表现复杂多样导致确诊难,是罕见病诊断和治疗面临的首要难题。

北京大学第一医院教授、北京医学会罕见病分会主任委员丁洁表示,以黏多糖贮积症II型(MPSII)为例,患者确诊普遍面

临多次辗转,有人甚至超过50次,从开始就诊到确诊差不多要五六年时间。而MPSII导致的器官系统损伤几乎是不可逆的,如果能在疾病早期确诊,给予及时的治疗,可以阻止和延缓疾病进程,避免严重并发症的出现。

其次是医疗资源分布不均、专业人才匮乏等问题进一步制约了罕见病的治疗。多位受访专家指出,罕见病涉及血液、骨科、神经、肾脏、呼吸、皮肤及重症等多个学科。由于医疗资源分布不均,除东部发达省份外,

不少地区医院的临床医师普遍缺乏罕见病的专业知识,多学科会诊机制也有待完善,导致无法第一时间给罕见病患者及时治疗。

第三是国内药企对于罕见病药物的研发稍显滞后。从2021年医保目录谈判结果来看,纳入医保的治疗罕见病的药物中,绝大多数由国外药企研发。由于罕见病新药开发难度大、单病种患病人数少、药品用量小、市场规模不确定,国内企业的研发和生产缺乏积极性。

多措并举形成政策合力 为更多罕见病患者“兜底”

近年来,我国正积极推进针对罕见病群体的医疗保障力度。2018年,国家卫健委、科技部等五部委联合发布《第一批罕见病名录》,共涉及罕见病121种,为中国医疗机构开展罕见病预防、筛查、诊断、治疗 and 康复,以及相关科技研发、社会保障、慈善救助政策提供参考和依据。

此外,相关部门对罕见病治疗药品实施优先审评审批。短短几年时间,60余种罕见病用药获批上市,40余种罕见病用药被纳入国家医保药品目录,涉及25种疾病。这些药品不仅填补了相关罕见病治疗用药的空白,也在悄然点亮一个个家庭的希望。

多位专家建议,仅靠单方力量解决罕见病的医疗保障仍然不够,未来需要在医疗体系建设、医药研发、科研激励、疾病防治宣传等多渠道共同发力,让一系列政策形成合力,才能为更多罕见病患者“兜底”。

一是鼓励各地尽快建立罕见病诊疗中心,形成多学科参与的诊疗体系。山东大学齐鲁医院成立了罕见病诊疗中心,已经对多位罕见病患者实施了救治,尤其是多学科、多部门共同参与的模式取得了良好效果。中华医学会儿科学分会副主任委员罗小平指出,在医疗资源发达省份的部分三甲医院,建立的罕见病诊疗中心诊疗水平已经与欧美国家

相当,这一模式需要在更多省份推广。

二是完善扶持措施,激励本土药企罕见病药物研发积极性。多位专家认为,对国内药企的罕见病药物研发、生产,应给予更多政策层面的支持,在税收减免、研发资金补贴等方面进行引导。例如,治疗罕见病药物可享受税收减免,减免金额上限为该药品相关临床试验费用的50%;为罕见病新药开辟审批“绿色通道”,药物获得上市批准后享有一定期限的市场独占期等激励政策。

三是建立多层次的医疗保障制度,切实减轻罕见病患者负担。业界共识认为,要发挥商业保险、社会救助等多方作用。记者了解到,由于近两年全国各地纷纷推出城市定制补充商业险,一些地区的脊髓性肌萎缩症患者治疗时,费用在医保基础上进行了二次报销,个人负担进一步减轻。

四是加强罕见病科普,让罕见病在群众的认知中“不罕见”。赵玉英说,在罕见病中有近80%是遗传病,但大多数病人都谈“遗传”色变,相关知识的普及,以及遗传咨询、高危家族产前筛查和优生优育的宣教工作在一些农村地区容易出现疏漏。在针对罕见病知识的科普上,未来还需要做大量普及性工作。

据新华社北京3月1日电