

# 《英国罕见病策略》分析及对我国的启示<sup>△</sup>

陈永法\*,石伟峰(中国药科大学国际医药商学院,南京 211198)

中图分类号 R951 文献标志码 A 文章编号 1001-0408(2018)04-0433-04  
DOI 10.6039/j.issn.1001-0408.2018.04.01

**摘要** 目的:借鉴《英国罕见病策略》实施经验,为我国罕见病医疗保障政策的制定提供参考。方法:介绍《英国罕见病策略》的出台背景、实施现状及内容主旨,分析并总结其实施经验,并为我国相应机制的建立提供借鉴。结果与结论:英国通过加强信息收集、提升服务质量及联合患者组织等行为强化患者赋能,同时推广先进的疾病筛查及基因检测技术,开展罕见病诊疗培训,积极吸纳患者参与研究等,形成了完善的罕见病医疗保障体系。我国应当借鉴英国经验,同时立足本国罕见病现状,建立全面的罕见病医疗保障框架,扶持患者组织发展、完善罕见病服务体系并加强罕见病研究,以期为我国罕见病患者提供更好的健康保障。

**关键词** 英国罕见病策略;患者赋能;患者组织;罕见病

## Analysis of UK Strategy for Rare Diseases and Its Enlightenment to China

CHEN Yongfa, SHI Weifeng (School of International Medical and Pharmaceutical Business, China Pharmaceutical University, Nanjing 211198, China)

**ABSTRACT** OBJECTIVE: To learn from the implementation experience of *UK Strategy for Rare Diseases*, and to provide reference for the formulation of the rare disease guarantee strategy in China. METHODS: The background, status quo and content of *UK Strategy for Rare Diseases* were introduced; its implementation experience was analyzed and summarized to provide enlightenment to the construction of relevant mechanism in China. RESULTS & CONCLUSIONS: British government took measure like strengthening the collection of message, improving service quality and uniting patient organization for patient empowerment, while spreading advanced disease screening and gene detection technology, developing training in diagnosis and treatment of rare disease and encouraging patients to participate in the research. The comprehensive and perfect guarantee system of rare disease had been formed. British experience is worth learning. Our country should construct comprehensive guarantee framework of rare disease, support patient organizations, improve service system for patient and strengthen rare disease research to provide health guarantee for rare disease patients.

**KEYWORDS** *UK Strategy for Rare Diseases*; Patient empowerment; Patient organization; Rare disease

根据世界卫生组织(WHO)的定义,罕见病是指患病人数占总人口0.65‰~1‰的疾病。我国人口基数大、罕见病病种多,因此罕见病患者总数较大。然而由于历史、经济等方面的原因,我国对罕见病的关注相对滞后,缺乏系统的管理政策,在罕见病的防治、研究等诸多方面都遭遇了诸多困境。相对而言,英国较早就开始关注罕见病,并系统开展了相应的保障工作。2013年,英国卫生部(Department of Health)制定并发布了《英国罕见病策略》(*UK Strategy for Rare Diseases*)<sup>[1]</sup>,以患者需求为核心,针对存在的问题,提出相应解决方案,并制定了保障框架。基于此,笔者分析了其出台背景、实施现状及内容主旨,总结了其实施经验,旨在为我国罕见病医疗保障政策的制定提供参考依据。

### 1 《英国罕见病策略》的出台背景和实施现状

△基金项目:国家社会科学基金重大项目(No.15ZDB167);江苏高校哲学社会科学研究一般项目(No.苏教社政函[2014]8号-2014SJD084)

\*教授,博士。研究方向:国内外药事法规及药物经济学。电话:025-86185183。E-mail:cyf990@163.com

#### 1.1 《英国罕见病策略》出台背景

为改善罕见病患者健康状况,2009年1月,欧洲理事会(The European Council)建议欧盟各成员国制订专门的罕见病国家计划或战略,以全面多样的方式为患者提供卫生服务和社会照顾<sup>[2]</sup>;2010年,英国首席医务官年度报告强调要采取一系列措施以保障罕见病患者的生存权益;2012年,英国卫生部根据欧洲理事会的建议,组织开展“建立国家罕见病策略”工作,并公开征求社会各界意见,共收到来自不同组织机构提出的300多条建议,内容包括如何发挥政府在罕见病研究方面的领导能力、建立并逐步完善罕见病服务体系和提升英国在罕见病研究领域的国际竞争力。经过多次修改,英国卫生部于2013年发布了《英国罕见病策略》,其涉及罕见病控制、疾病识别与筛选、诊断及早期干预、协作治疗、疾病研究等51项内容,并要求英国各地区在2020年时实现规划的目标。

#### 1.2 《英国罕见病策略》实施现状

《英国罕见病策略》覆盖罕见病的识别、诊断、治疗

及研究等多方面的国家计划,旨在为患者提供更好的诊疗服务,解决罕见病带来的一系列衍生问题。《英国罕见病策略》与英国各地区相关政策如在英格兰地区发布的“英国生命科学计划”、在威尔士地区发布的国民医疗保健服务体系(National Healthcare Service, NHS)“五年健康规划”等交相呼应,形成了相对完整的罕见病医疗保障体系。为更好地促进策略实施,英国各地区根据自身的不同情况相继提出了实施方案。苏格兰和威尔士政府分别于2014年6月和2015年2月发布《英国罕见病策略》的实施方案。为监督该策略的实施,英国卫生部于2016年2月28日首次举办了罕见病论坛(UK Rare Disease Forum),要求各地区在论坛上报告工作进度、存在的问题及解决方案<sup>[9]</sup>;同时,拟每2年举办1次论坛,通过论坛报告工作情况、存在的问题及拟采取的措施(或要求加快某项目目标的实施进度)等,并于下次论坛反馈结果。通过这种特定的论坛形式,英国卫生部向外界公开该策略的施行情况,发现罕见病医疗保障工作中出现的问题、提出改进方案,进而形成了完善的“制定-实施-监督”体系。

## 2 《英国罕见病策略》的内容主旨

### 2.1 联合多方加强患者赋能,增强患者自我决策能力

患者赋能(Patient empowerment)即授权赋能教育,指以治疗疾病为目的,通过教育患者,使其自主改变个人行为和社会生活状态<sup>[9]</sup>。在治疗过程中,患者自己决定需要解决的问题和学习内容,并制订疾病管理的具体计划;医务人员通过建立交流渠道、提供技术支持等方式与患者进行合作,帮助患者改善其生活状态。

《英国罕见病策略》提出应在以下3个方面采取措施促进患者赋能、提升患者的自我决策能力:第一,政府部门应联合医疗机构及社会组织采取措施加强信息收集。英国卫生部设立了国家先天性及罕见疾病数据库(National Congenital Anomaly and Rare Disease Registration Service, NCARDRS),为患者建立个人治疗档案并记录其具体的治疗情况。第二,提升医务人员的服务质量。英国NHS为此在《英国罕见病策略》的要求下为罕见病患者建立了相应的治疗路径,内容涉及标准化的治疗模式及程序、患者参与研究的方法,以及针对儿童患者的照顾方案(包含由幼年到成年的过渡阶段);并且要求专科中心收集数据用于研究,及时向患者反馈治疗信息。第三,将患者组织纳入罕见病医疗保障体系并与其开展合作。例如,公共卫生局(Public Health Agency, PHA)与地区性机构北爱尔兰罕见病合作组织(Northern Ireland Rare Disease Partnership, NIRDP)建立合作开展调查,收集患者及医师对于罕见病服务的建议,并向有关部门反馈,使调查结果可作为制订新政策的参考依据。

### 2.2 推广疾病筛查及基因检测技术应用,加强罕见病预防治疗

疾病筛查(Disease screening)指对公众进行罕见病

筛查,根据检查结果作出诊断,以便在疾病早期症状出现前开始治疗,避免病情恶化和并发症发生。例如,新生儿血液筛查在英国应用最为广泛,可检查包括苯丙酮尿症在内的6种疾病;产前筛查通常用于遗传咨询,可促进优生优育、降低遗传病儿童的出现率<sup>[1]</sup>。为扩大筛查的范围,英国公共健康部(Public Health England)建立了筛查计划,由英国疾病筛查委员会(UK National Screening Committee, UKNSC)评估疾病并向NHS推荐。《英国罕见病策略》指出,应加强与UKNSC的合作,以扩大罕见病的筛查范围,以期罕见病防治创造良好的条件。

NHS建立了许多临床研究中心以促进基因检测技术的发展及应用,在此基础上,英国卫生部联合NHS建立了英国基因检测网络组织(UK Genetic Testing Network, UKGTN)。由于罕见病多为基因变异导致的疾病,为提升临床诊断水平,《英国罕见病策略》提出应加强基因检测,并将结果应用于临床诊疗。例如,由UKGTN指导监督多项疾病的基因检测,已被制定成标准且载入疾病档案,以应用于临床诊断;同时,UKGTN积极推广新一代技术[如二代检测技术(Next generation sequencing, NGS)]的应用,并对已应用于NHS的基因检测技术进行评估,包括有效性及成本-效果评价等。

### 2.3 开展罕见病知识培训,提升医务人员诊断水平

罕见病诊断是患者获得有效治疗的基础,但是目前存在3个需要解决的问题<sup>[2]</sup>:第一,诊断受到不同程度的拖延,导致患者不能及时获得治疗;第二,患者经常求诊于不同的医师,但疾病却无法得到有效诊断,并有不同程度的误诊经历;第三,部分罕见病的症状与普通疾病相似,增加了诊断的难度。为此,《英国罕见病策略》提出应加强罕见病知识培训,包括对医学类本科及研究生进行罕见病基本知识普及,使在校医学生对罕见病有初步认知;同时,NHS在全科医师培训的基础上,开设罕见病相关课程,以提高医师对罕见病的识别能力。由于罕见病中遗传性疾病特别是单基因遗传病的比例较高,基因医学在罕见病诊疗领域得到广泛应用。英格兰健康指导局(Health Education England, HEE)基于《英国罕见病策略》要求建立了基因组学指导计划(Genomics Education Programme, GEP)<sup>[6]</sup>,为医疗人员提供基因医学的网络课程与信息支持,包括基础知识普及与专业课程学习。同时,GEP也包含进修计划,医疗工作者可通过向HEE申请进入指定的大学进修,课程费用由HEE承担。

### 2.4 积极吸纳患者参与研究,推动罕见病研究开展

罕见病研究作为了解和认识疾病机制的途径,在发现有效治疗手段的过程中发挥了重要作用。由于罕见病的发病率较低,科研机构通常无法获得足够的临床数据,因此患者积极参与研究将有助于提升治疗研究质量及效率<sup>[7]</sup>。然而,因研究方在受试者招募过程中宣传不到位、患者难以了解相关信息,增加了患者参与研究的

难度。对此,《英国罕见病策略》提出,科研机构应与患者组织建立合作,利用后者集中的患者资源推动研究开展;同时,制订激励政策鼓励开展与患者参与有关的疾病研究。根据《英国罕见病策略》建议,威尔士建立了科研信息发布计划,向患者及相关组织发布有关疾病研究的资讯;此外,英国国家健康研究所(National Institute for Health Research, NIHR)建立了罕见病转化研究合作组织(Rare Diseases Translational Research Collaboration, RD-TRC),联合NHS研究机构建立以患者参与为重点的科研合作。研究者从RD-TRC获得科研资金,同时提供详细的研究计划说明患者参与的程度,并定期向RD-TRC汇报研究进展。

### 3 《英国罕见病策略》实施的经验及对我国相应机制建立的启示

#### 3.1 建立综合全面的罕见病医疗保障框架

罕见病医疗保障框架对于建立完善全面的罕见病医疗保障体系具有指导作用。而由于我国目前尚未建立相应保障制度,相关罕见病服务不完善,罕见病保险覆盖范围狭窄、保障力度薄弱,因此应尽早制订罕见病策略、建立罕见病保障框架<sup>[8]</sup>。制订策略时应重点考虑以下方面:(1)罕见病策略的覆盖范围应尽可能全面,以充分保障患者的权益。《英国罕见病策略》涉及政府部门、医疗机构、科研中心、患者及患者组织等多方,范围包括研究、诊断治疗、患者授权等诸多方面,且重视地区合作及互补。我国可借鉴《英国罕见病策略》内容,逐步建立多层次的罕见病医疗保障体系,推动罕见病研究的发展,提升罕见病诊疗质量,为患者提供更好的服务。(2)罕见病策略应包含具体的工作目标与行动计划,并建立反馈机制,以促进策略的有效实施。定期对外公布实施进展,可以发现工作中存在的不足,及时获得外界反馈的建议,便于采取相应措施加以改进。

#### 3.2 扶持患者组织发展,加强合作交流

患者组织具有自愿性、非盈利性、灵活性的特征,可将最新的研究信息传递给患者,并提供心理咨询等服务。英国患者组织为患者提供了疾病信息及交流平台,在帮助加强患者赋能方面发挥了重要作用,弥补了政府在社会照顾方面的不足<sup>[1]</sup>。相比而言,我国的患者组织虽然也向患者提供支持服务,在保障患者健康方面发挥了重要作用,但仍存在各组织发展不均衡、合作意识薄弱等问题<sup>[9]</sup>。对此,政府应完善相关法律制度,明确罕见病患者组织的地位;同时,制订患者组织的扶持政策及管理制度,为其提供良好的环境,引导均衡发展。此外,由于患者组织能够比较有效和充分地汇聚罕见病患者,客观上能够提供更多的病例作为研究样本,因此也应加强与科研机构及医药企业的合作,进而共同推进罕见病防治的研究进展。加强合作一方面有助于促进患者组织自身的发展,另一方面也可为患者提供更多的服务渠

道。由于国外的患者组织具有丰富的罕见病防治和组织管理经验,值得学习借鉴,因此我国患者组织应树立国际合作意识,与国外患者组织开展交流合作,分享罕见病信息及资源。

#### 3.3 完善罕见病医疗保障体系,提升罕见病服务水平

目前,我国并未建立全面的罕见病医疗保障体系,相关服务也并不完善。相对于英国罕见病策略,我国的罕见病服务存在以下问题:(1)缺乏官方认可的罕见病网站,信息服务不完善。由于罕见病的特殊性 & 信息不对称性增加了患者寻求治疗的难度,因此应建立官方认可的罕见病网站,整合患者组织,并提供药品及临床试验的信息供患者查询。(2)医务人员对于罕见病了解不足,加之我国人口众多,罕见病病种又较繁多,因此更增加了诊疗的难度<sup>[10]</sup>。由于许多罕见病为基因源性疾病,医务人员对其识别意识不足,增加了患者诊疗的难度,因此需开展罕见病知识培训,提升医务人员的罕见病识别水平。另外,由于我国各地区医疗水平存在较大差异,应根据地区情况开展罕见病知识培训,或提供网络学习课程,以向卫生专业人员普及罕见病知识。(3)我国尚无专门针对罕见病的医疗保障体系,罕见病患者只是部分享受由政府主导的医疗保险,且保障水平有限<sup>[11]</sup>。而《英国罕见病策略》基于NHS的全民医疗保障体系,为罕见病患者建立了个人档案并设定了对应的治疗路径,给予了患者充分的保障。鉴于此,我国有必要建立长久可持续性发展的罕见病医疗保障体系,同时合理制订罕见病的筹资及保障标准,在兼顾持久性的前提下提高罕见病的医疗水平和服务水平。

### 4 结语

《英国罕见病策略》的制定及实施,助力形成了全面完善的罕见病医疗保障体系,其经验值得我国参考借鉴。然而,因各国卫生体制、人口规模、罕见病专业知识与治疗水平、卫生资源等方面均存在较大差异,借鉴国际经验时也应充分考虑其适用性。在建立适用于我国的罕见病医疗保障策略时,应立足本国罕见病现状,开展政策讨论磋商,积极吸纳各方建议;同时,鼓励开展疾病研究,提升诊疗服务质量,加强我国罕见病防治工作的开展力度,为罕见病患者提供更好的健康保障。

### 参考文献

- [1] Department of Health. *UK strategy for rare diseases*[EB/OL]. (2013-11-22) [2017-01-27]. [http://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/260562/UK\\_Strategy\\_for\\_Rare\\_Diseases.pdf](http://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/260562/UK_Strategy_for_Rare_Diseases.pdf).
- [2] 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.
- [3] Rare Disease UK Team. *Delivering for patients with rare diseases: implementing a strategy*[EB/OL]. (2016-02-29) [2017-01-27]. <http://www.raredisease.org.uk/documents/>

# 《儿科阿奇霉素注射使用的快速建议指南》实施方案介绍

周鹏翔<sup>1,2\*</sup>, 梁舒瑶<sup>1,2</sup>, 翟所迪<sup>1#</sup>(1. 北京大学第三医院药剂科, 北京 100191; 2. 北京大学药学院药事管理与临床药理学系, 北京 100191)

中图分类号 R978.1+5 文献标志码 A 文章编号 1001-0408(2018)04-0436-05  
DOI 10.6039/j.issn.1001-0408.2018.04.02

**摘要** 目的: 规范和指导指南制订流程, 保障科学和循证地完成《儿科阿奇霉素注射使用的快速建议指南》的制订。方法: 介绍本指南实施方案, 包括制订机构和指南注册, 项目组的组建, 指南适用范围, 利益声明和资金资助, 临床问题和结局指标的确定, 循证证据的检索与处理, 患者偏好和价值观调查, 经济学分析, 推荐意见的形成、外审和批准, 指南发布、传播、更新等过程。结果: 按本实施方案已完成指南指导委员会、专家组、秘书组的组建和指南的注册(注册号: IPGRP-2016CN013), 形成了适应证、用法用量、不良反应及护理、特殊人群用药等临床问题以及有效性和安全性结局指标; 并已于2017年末发布推荐意见, 拟于2018年发表本指南全文及解读, 计划于2022年对本指南进行更新。结论: 本实施方案提供了方法学和纲要性的指导, 可为科学和循证地制订指南提供依据, 进而促进临床合理用药。

**关键词** 阿奇霉素; 儿科; 注射剂; 快速建议指南; 指南实施方案

## A Protocol Introduction of Rapid Advice Guideline for Intravenous Azithromycin in Pediatrics

ZHOU Pengxiang<sup>1,2</sup>, LIANG Shuyao<sup>1,2</sup>, ZHAI Suodi<sup>1</sup> (1. Dept. of Pharmacy, Peking University Third Hospital, Beijing 100191, China; 2. Dept. of Pharmaceutical Administration and Clinical Pharmacy, School of Pharmaceutical Science, Peking University, Beijing 100191, China)

**ABSTRACT** OBJECTIVE: To standardize and guide the formulation process of guideline and guarantee the evidence-based formulation of *Rapid Advice Guideline for Intravenous Azithromycin in Pediatrics* scientifically. METHODS: The protocol of the guideline was introduced, such as guideline-making institution and registration, establishment of project group, scope of application, declaration of interest and funding support, identification of the clinical issues and outcome indexes, evidence retrieval and processing, investigation of patients preferences and values, economics analysis, development of recommendation, external review and approval, guideline release, dissemination and update, etc. RESULTS: The construction of guidance committee, expert group and secretarial group, the registration (registration number: IPGRP-2016CN013) of the guideline had been achieved according to this protocol; clinical issues (such as indications, usage and dosage, ADR and treatment, drug use in special population) and effectiveness, safety outcome indexes had been formed. The recommendations have been issued by the end of 2017; the full text and interpretation of the guideline will be published in 2018; the guideline will be updated in 2022.

- ukrarediseaseforum-progress-report-2016.pdf.
- [4] 温馨, 轧春妹. 授权教育在患者健康教育中的应用进展[J]. 解放军护理杂志, 2014, 31(19): 31-33.
- [5] Rare Disease UK Team. *The rare reality: an insight into the patient and family experience of rare disease*[EB/OL]. (2014-11-06) [2017-01-27]. <http://www.raredisease.org.uk/documents/Website20Documents20/patient-experiences-of-transition-between-care-providers.pdf>.
- [6] UK Genetic Testing Network. *Process and criteria for UKGTN laboratory membership diagnostic and technical service providers*[EB/OL]. (2016-03-14) [2017-01-27]. [http://ukgt.nhs.uk/fileadmin/uploads/ukgt/ Documents/Resources/Library/Policies\\_Procedures/Lab\\_Membership\\_criteria\\_REVISED\\_Mar16.pdf](http://ukgt.nhs.uk/fileadmin/uploads/ukgt/ Documents/Resources/Library/Policies_Procedures/Lab_Membership_criteria_REVISED_Mar16.pdf).
- [7] 吴诗瑜, 张勤. 中国建立罕见病研究和防治策略的机遇与未来挑战[J]. 上海医药, 2011, 32(10): 502-504.
- [8] 曾智, 杨悦, 令狐昌黎, 等. 拟建我国罕用药政策制度的探讨与建议[J]. 中国药房, 2009, 20(10): 737-740.
- [9] 李丹阳, 詹文英. 中国罕见病非营利组织发展的特点和困境[J]. 大家健康(学术版), 2013, 7(9): 1-4.
- [10] 李莹. 关于我国罕见病相关政策制度的探讨: 基于罕见病群体生活状况调研的分析[J]. 科技与社会, 2014(2): 77-89.
- [11] 信泉雄, 管晓东, 史录文. 基于5种罕见病可负担性评价的我国罕见病保障机制研究[J]. 中国药房, 2014, 25(5): 404-407.

\* 硕士研究生。研究方向: 循证药学。电话: 010-82266675。  
E-mail: pxzhou0427@163.com

# 通信作者: 主任药师, 教授。研究方向: 治疗药物监测、临床药理学。电话: 010-82266686。E-mail: zhaisuodi@163.com

(收稿日期: 2017-05-10 修回日期: 2017-11-28)  
(编辑: 段思怡)