

# 以青岛市戈谢病患者为例研究罕见病药物保障多方支付的可行性<sup>△</sup>

杨燕<sup>1\*</sup>,何江江<sup>1,2</sup>,王月强<sup>1</sup>,康琦<sup>1</sup>,胡善联<sup>2#</sup>(1.上海市卫生和健康发展研究中心/上海市医学科学技术情报研究所卫生政策研究部,上海 200040;2.复旦大学公共卫生学院,上海 200032)

中图分类号 R951 文献标志码 A 文章编号 1001-0408(2019)19-2593-05

DOI 10.6039/j.issn.1001-0408.2019.19.01

**摘要** 目的:探讨罕见病药物保障多方支付的可行性,为罕见病的治疗及相关政策的制订提供参考。方法:以青岛市戈谢病为例,分析相关医保政策、药品供应情况。以筹资来源划分,对青岛市戈谢病患者治疗药物经济负担进行测算,并以青岛市戈谢病患者总费用平均数为基础,按照相关流行病学调查数据对全国戈谢病患者药品费用负担进行模拟,分析青岛市罕见病医保模式存在的问题。结果与结论:青岛市制定了一系列医保政策,医保筹资模式包括社会资金(来源于青岛市慈善总会,由药品生产企业提供药品)、医保基金(用于医疗保险统筹范围内个人自付费用的救助)和民政救助(用于医疗保险统筹范围外费用的救助)。伊米苷酶是目前国内唯一经过批准的治疗戈谢病的特异性药物,青岛市采取了定点医师、定点治疗、定点取药制度。截至2017年底,青岛市8位患者的全年用药量为38~170瓶,合计686瓶;治疗年费用为78.66万~351.90万元,合计1420.02万元;自付费用为0.98万~19.74万元(自付比例为0.46%~8.87%),合计66.14万元;通过补充医保报销的费用为50.98万~178.98万元(占比为54.59%~65.94%),合计857.78万元;3位患者获得了民政救助,救助金额为2.31万~13.00万元(占比为1.89%~4.18%),合计24.14万元。按照相关流行病学调查数据(患病率为十万分之0.15)预估全国约有戈谢病患者2093人,参考青岛市多方共付模式,预计全国戈谢病患者总药品费用约为37.15亿元,慈善救助可承担12.38亿元,而医保需支出约22.55亿元,个人自付约2.22亿元。从治疗药物负担来看,青岛市多方共付的模式确实减轻了患者的个人负担,取得了较为显著的效果。但青岛市多方共付模式存在“医保移民”、药品可及性较低、药品价格垄断、疾病三级预防有待加强等问题,国家或各省市在制订罕见病相关政策时可参考青岛市的模式,但也需注意存在的问题。

**关键词** 青岛市;戈谢病;罕见病;药物;保障;负担

## Study Feasibility of Multi-payment for Drugs for Rare Diseases—Taking Gaucher's Disease in Qingdao as Example

YANG Yan<sup>1</sup>, HE Jiangjiang<sup>1,2</sup>, WANG Yueqiang<sup>1</sup>, KANG Qi<sup>1</sup>, HU Shanlian<sup>2</sup>(1.Dept. of Health Policy Research, Shanghai Health Development Research Center/Shanghai Institute of Medical Science and Technology Information, Shanghai 200040, China;2.School of Public Health, Fudan University, Shanghai 200032, China)

**ABSTRACT** OBJECTIVE: To investigate the feasibility of multi-payment for drugs for rare diseases and also provide reference for rare disease treatment and the formulation of related policy. METHODS: Taking Gaucher's disease in Qingdao as an example, the relevant medical insurance policies and drug supply were analyzed; according to the sources of financing, the economic burden of treatment drugs for patients with Gaucher's disease in Qingdao was estimated. Based on the average total cost of patients with Gaucher's disease in Qingdao, the drug cost burden of patients with Gaucher's disease in the whole country was simulated according to the relevant epidemiological survey data, and the problems of medical insurance model for rare diseases in Qingdao were analyzed. RESULTS & CONCLUSIONS: A series of medical insurance policies were formulated in Qingdao. The financing mode of medical insurance includes social funds (from Qingdao Charity Federation, drugs are provided by pharmaceutical manufacturers), medical insurance funds (used for personal self-payment assistance within the scope of medical insurance co-ordination) and civil assistance (used for assistance outside the scope of medical insurance co-ordination). Imidase is currently the only approved specific drug for Gaucher's disease in China. The designated physician, treatment and drug-taken system is adopted in Qingdao. By the end of 2017, the annual drug consumption of 8 patients in Qingdao was 38-170 bottles, totaling 686 bottles. The annual cost of treatment ranged from 786 600 to 3 519 000 yuan, totaling 1 420 200 yuan. The self-paid expenses ranged from 9 800 to 197 400 yuan (the self-paid ratio ranged from 0.46% to 8.87%), totaling

<sup>△</sup> 基金项目:美国中华医学基金会卫生系统研究与政策转化合作项目(No.14-190)

\* 研究实习生,硕士。研究方向:药物政策、药物经济学。电话:021-22121774。E-mail:yangyan\_213@126.com

# 通信作者:教授,硕士。研究方向:药物政策、药物经济学。电话:021-22121774。E-mail:Hushanl@hotmail.com

661 400 yuan. The reimbursement cost by supplementary medical insurance was 509 800 to 1 789 800 yuan (accounting for 54.59% to 65.94%), totaling 8 577 800 yuan. Three patients received civil assistance, the amount of which ranged from 23 100 to 13 000 yuan (accounting for 1.89% to 4.18%), totaling 241 400 yuan. According to the relevant epidemiological survey data (the prevalence rate was 0.15 per 100 000), it is estimated that there are about 2 093 patients with Gaucher's disease in China. Referring to Qingdao multi-payment model, it is estimated that the total cost of drugs for Gaucher's disease in China is about 3.715 billion yuan, charitable assistance can bear 1.238 billion yuan, while medical insurance expenditure is about 2.255 billion yuan, and individual self-payment is about 222 million yuan. From the point of view of drug cost burden, the multi-payment model in Qingdao has lightened the personal burden of patients' has achieved significant results. There are problems in Qingdao's multi-payment model, such as "medical insurance immigration", low drug accessibility, drug price monopoly, three-level disease prevention needs to be strengthened, etc. The state or provinces and cities can refer to Qingdao model when formulating policies related to rare diseases. Great importance should be paid attention to the existing problems.

**KEYWORDS** Qingdao; Gaucher's disease; Rare diseases; Drug; Guarantee; Burden

罕见病(Rare disease)又称孤儿病(Orphan diseases),是指发生概率小,危及个体身体健康或者生命的疾病。戈谢病(Gaucher's disease)即菌糖脑苷脂病,属于常染色体隐性遗传性疾病<sup>[1]</sup>,根据2018年国家卫生健康委员会等部门联合公布的《第一批罕见病目录》,戈谢病位列其中<sup>[2]</sup>。戈谢病在不同种族间发病率有很大差异,一般人群中,戈谢病发病率为十万分之一,而在犹太人群中,发病率高达1/450<sup>[3]</sup>,依据亚洲各国流行病学统计数据,可推测中国戈谢病患者总人数约1 000~2 000人,目前已明确诊断戈谢病患者人数为300~400人<sup>[4]</sup>。

戈谢病是目前有明确治疗方法和治疗效果的罕见病中药品费用最为昂贵的病种之一。目前最好的治疗方案是酶替代治疗,在中国已经上市的治疗药物中,伊米苷酶作为一种结构稳定、使用安全、疗效确切的药物,并受到患者一致肯定<sup>[5]</sup>,但其高昂的价格也给患者带来极大的经济负担。青岛率先建立起罕见病医疗保障制度,对于减轻罕见病患者的经济负担,改善其生存状况必将发挥重要作用。为此本文通过总结青岛市经验,分析其为减轻患者药品费用负担采用的由医保、民政、慈善等参与的多方共付模式,为其他省市将罕见病用药纳入医保目录提供参考。

## 1 医保政策

青岛市罕见病医疗保障源起于门诊大病政策,2005年,青岛市城镇居民医保将贝赫切特综合征、多发性硬化、重症肌无力3种罕见病纳入门诊大病<sup>[6]</sup>;2012年9月,青岛市人力资源社会保障局等部门发布《关于建立城镇大病医疗救助制度的意见(试行)》(青政办字[2012]92号)<sup>[7]</sup>,将肢端肥大症、原发性肺动脉高压、异型苯丙酮尿症3种罕见病纳入基本医疗保险门诊特殊疾病管理,同年10月,青岛市卫生局等部门发布《关于建立农村大病医疗救助制度的意见(试行)》(青政办字[2012]159号)<sup>[8]</sup>,将血友病和四氢生物蝶呤(BH4)缺乏症这2种罕见病纳入新农合大病医疗救助。2014年,青岛市人力资源和社会保障局在颁布的《关于实施大病医疗救助制度有关问题的意见》(青人社发[2014]24号)<sup>[9]</sup>中正式实施大病

医疗救助制度,将罕见病纳入大病医疗救助范围。2016年,青岛市人民政府发布《关于建立补充医疗保险制度的实施意见》(青政发[2016]35号)(简称“补充医疗保险”)<sup>[10]</sup>,由此,城镇职工基本医疗保险、城镇居民医疗保险、新型农村合作医疗实现统一,青岛市开始实施全民补充医疗保险,将特殊药品(主要是罕见病用药)、特殊医用耗材纳入补充医疗保险。

以戈谢病为例,医疗保险筹资模式包括医疗保险基金、民政救助和社会资金<sup>[11]</sup>。医疗保险基金用于医疗保险统筹范围内个人自付费用的救助,资金来源于财政、个人缴纳和医保资金结余部分;在补充医疗保险目录范围内,医保报销80%;剩余的20%若超过5万元,医保再报销其中的70%,但一年内不超过20万。民政救助用于医疗保险统筹范围外费用的救助,资金来源于财政投入,依据家庭收入情况,分为低保家庭(按90%的比例给予救助)、低保边缘家庭(按85%的比例给予救助)、中低收入家庭(个人自负超过3万元的部分按80%的比例给予救助),每人每年累计救助金额不超过13万元。社会资金补充作用(如捐赠、赞助),主要来源于青岛市慈善总会,由药品生产企业为戈谢病患者提供药品,参保患者在一年内购买8个月伊米苷酶,由慈善总会捐助其余4个月的用药,逐年循环运行。该慈善项目始于1999年,至2009年,项目正式更名为“思而赞慈善援助项目”并持续至今,持续为一年内购买8个月伊米苷酶的戈谢病患者提供4个月的无偿药品援助。

## 2 药品供应

伊米苷酶是目前国内唯一经过批准的戈谢病特异性治疗药物<sup>[12]</sup>,经治疗后患者基本恢复正常生活,但伊米苷酶对运输、储存条件要求很高(2~8℃环境冷链运输),同时药价昂贵(一般零售价为23 000元/支,青岛特供价为20 700元/支),使用患者数量少(截至2007年底仅有8人)。作为普通药物零售,可能会因为药品供应链层级复杂而使得供应成本升高。为此,青岛市借鉴美国专业药房(Specialty pharmacy)的模式,在1家定点的特供药店取药,并在该药店完成结算。专业药房是一个提

供配送药品和生物制剂的渠道,从支付方角度看,专业药房既创造了规模经济效益,又简化了昂贵药物或者要求专门技能的药物配送的过程<sup>[13]</sup>。伊米苷酶生产商绕过传统的配送渠道,直接给消费者配送产品。这种“靶向性”直接配送模式省去了花费在药品到患者手上的诸多环节的资源和本。

此外,青岛市采取定点医师、定点治疗制度,便于对青岛市戈谢病患者进行归口管理。目前,青岛市戈谢病患者均在青岛市第一人民医院两位定点医师处就诊,截至2017年12月,青岛市经市社会保险经办机构核准治疗的戈谢病患者有8人,性别不详。年龄在4~22岁之间,平均为10.6岁。

### 3 药品费用负担测算

伊米苷酶价格昂贵,为患者带来沉重的经济负担。笔者将对青岛市医疗保障模式下戈谢病患者负担进行测算。

#### 3.1 青岛市戈谢氏病患者的基本情况

2017年青岛戈谢氏病患者8人,年龄4~22岁。其中3人为原住青岛市户籍,5人为外地迁入青岛市户籍。患者用药剂量个体化,最初剂量每次2.5 U/kg,静滴1~2 h,1周3次;之后60 U/kg,每周1次或减少到每4周1次<sup>[6]</sup>。2017年青岛市戈谢病患者的用药情况见表1(注:伊米苷酶注射剂规格为400 U/瓶)。

表1 2017年青岛市戈谢病患者的用药情况

Tab 1 Drug use of patients with Gaucher's disease in Qingdao in 2017

患者编号	年龄,岁	体质量,kg	年用药量,瓶
1	22	55	102
2	13	45	70
3	16	56	170
4	19	51	144
5	4	20	59
6	4	13.5	38
7	7	18	51
8	7	23	52
合计			686

#### 3.2 患者的药品费用负担

本研究除慈善救助、补充医保报销之外,因患者家庭经济情况不同,按不同比例进行民政救助。根据实际情况,1号患者为低保家庭(在享受各类社会救助和经社会医疗保险支付后的个人自负部分基础上,民政给予报销90%),3号患者为低保边缘家庭(民政报销85%,13万封顶),5号患者为中低收入家庭(民政报销85%,此患者2017年6月才纳入救助范围),具体各类费用负担信息见表2。

从个人负担来看,青岛市8位患者的自付费用在0.98万~19.74万元之间,有两个家庭超过10万元,最高占比8.87%,总体看来多方共付政策确实减轻了患者的

个人负担。

表2 青岛市戈谢病患者药品费用情况

Tab 2 Drug cost of patients with Gaucher's disease in Qingdao

患者编号	全年用量,瓶	总费用,万元	慈善救助,万元(占比,%)	慈善救助外的费用,万元(占比,%)		
				补充医保	民政救助	自付
1	102	211.14	62.10(29.41)	139.23(65.94)	8.83(4.18)	0.98(0.46)
2	70	144.90	45.54(31.43)	89.90(62.04)	0	9.46(6.53)
3	170	351.90	132.48(37.65)	195.54(55.57)	13.00(3.69)	10.88(3.09)
4	144	298.08	99.36(33.33)	178.98(60.04)	0	19.74(6.62)
5	59	122.13	41.40(33.90)	75.89(62.14)	2.31(1.89)	2.53(2.08)
6	38	78.66	20.70(26.32)	50.98(64.81)	0	6.98(8.87)
7	51	105.57	28.98(27.45)	68.49(64.88)	0	8.10(7.67)
8	52	107.64	41.40(38.46)	58.77(54.59)	0	7.47(6.94)
合计	686	1 420.02	471.96	857.78	24.14	66.14

从医保基金负担来看,8位患者通过补充医保报销的费用占比为54.59%~65.94%,总费用857.78万元,占青岛市2017年特药特材支出(1.86亿元<sup>[14]</sup>)的4.6%。

#### 3.3 全国戈谢病患者药品费用模拟

本文以青岛市戈谢病患者总费用平均数为基础,测算全国戈谢病患者药品费用负担。根据《中国戈谢病诊疗专家共识(2015)》,目前暂无准确的流行病学数据。从发病率情况来看,2017年,上海新华医院利用免疫荧光进行中国新生儿戈谢病筛查,于筛查的80 855位新生儿中确诊了1位戈谢病患者<sup>[15]</sup>。我国台湾地区一项针对103 134名新生儿筛查的项目也确诊了1位戈谢病患者<sup>[16]</sup>。从患病率情况来看,仅我国台湾地区有过统计,截至2018年底,我国台湾地区上报数据显示,目前台湾戈谢病患者36人,患病率为十万分之0.15。因此本文参考我国台湾地区患病率,计算中国大陆戈谢病者人数。

以青岛市药品人均负担费用计算,全国药品费用负担=人均药品费用×全国人口数×患病率。截至2018年底,中国大陆总人口为13亿9 538万人<sup>[17]</sup>,根据十万分之0.15的患病率推测中国戈谢病患者总人数约2 093人。

参考青岛市多方共付模式,预计全国戈谢病患者总药品费用约37.15亿元,慈善救助约12.38亿元,医保报销约22.55亿元,个人自付约2.22亿元,若考虑民政救助部分,自付费用将进一步降低。全国戈谢病患者年药品费用估算见表3(表中,药品费用为平均值;慈善救助指每买8瓶伊米苷酶送4瓶;医保报销即目录范围内,医保报销80%,剩余20%超过5万元,医保再报销其中的70%,但一年内不超过20万)。

表3 全国戈谢病患者年药品费用估算

Tab 3 Estimation of annual drug cost for patients with Gaucher's disease in China

类别	人均费用负担,万元	总费用负担,亿元
药品费用	177.50	37.15
慈善救助	59.16	12.38
医保报销	107.74	22.55
自付	10.60	2.22

## 4 讨论

通过对青岛市戈谢氏病药品保障的模式可看出,其最大的亮点有二:第一是特殊药品模式,将部分罕见病用药(特别是有确切治疗效果价格昂贵的药品)以特殊药品的身份纳入医疗保障制度,避免了为罕见病专设相关制度,引起制度间的相互交叉等问题,使得操作相对简单。第二是多种筹资手段用于大病救助,实行专项资金管理,切实减轻了患者负担<sup>[18]</sup>。但在该模式运行的过程中,还存在一些问题和困难,为此,课题组借鉴国内外经验,提出改进的建议,具体如下。

一是“医保移民”。从统计数据看,8名患者中仅3位是青岛本地人,其余5位患者是因无法负担高昂的治疗费用而迁至青岛的“医保移民”。为此青岛收紧了患者准入条件,于2018年7月发布《关于公布<青岛市补充医疗保险特殊药品和特殊医用耗材及精准诊疗项目目录>及有关问题的通知》(青人社规[2018]15号)<sup>[19]</sup>,提到“从外地转入本市户籍,申请注射用伊米苷酶特药保障待遇,需获得青岛市户籍满5年;年龄不满5周岁的,需其父母一方获得青岛市户籍满5年。职工社会保险参保人申请注射用伊米苷酶特药保障待遇,需在青岛市连续缴费满5年(不含补缴)”。

如何在基金不“穿底”和人文关怀之间保持平衡?这也许是政策制定者最为关心的问题,根据本文对全国戈谢病患者用药费用的推测,全国层面医保基金需要承担的费用约为22.55亿元,而根据2017年底基本医疗保险统筹基金累计结存13 234亿元<sup>[20]</sup>。要如何在兼顾其他罕见病患者的基础上实现医保基金的可持续,需要进一步探讨。

二是药品可及。调查发现医院出于药品使用安全和较低的经济利润因素,拒绝为戈谢病患者注射其自身携带的药物。因此出于“高风险、低利润”的行为考量,青岛市医疗机构在对院外戈谢病患者药物注射方面不得已采取“不敢、不愿”的态度。尽管国家出台政策,将罕见病用药豁免于“药占比”考核,但医院还有采购数量限制,医保总额预算限制。因此建议针对罕见病药品设立专项通道,采用定点报销政策,并定期审核,及时调整。

三是药品价格垄断。从药品费用测算看,戈谢病患者药品费用负担重的重要原因是药价高,这一方面与药物本身的成本有关,另一方面也与该药为独家产品,缺少竞争有关。因此建议针对高价药设立罕见病药物的国家级专项谈判,以量换价;另外建议借鉴国外罕见病药品激励政策的成功经验,通过采取罕用药税收减免、资金扶持、优先审批、减免评审费等手段,鼓励医药研发

机构及医药企业研发罕见病药品,提高罕见病药品的国产供给率。

四是疾病的三级预防。提高人口素质是我国的基本国策,世界卫生组织提出的出生缺陷三级预防是降低罕见病发生十分有效的措施。建议对于生育过戈谢病患者如有生育计划,必须强调一级和二级预防,最大限度地避免出生缺陷。

青岛市药物保障模式是国内罕见病用药保障模式的重要探索,但目前全球已知罕见病700多种,如何权衡保障的纳入排除标准?如何兼顾效率与公平?如何保障资金的可持续性?也许需要更多探索,以便为更多罕见病患者带来福音。

(致谢:感谢青岛市医疗保障局、青岛市人民医院对课题组的支持)

## 参考文献

- [1] 中华医学会儿科学分会遗传代谢内分泌学组,中华医学会儿科学分会血液学组,中华医学会血液学分会红细胞疾病(贫血)学组.中国戈谢病诊治专家共识(2015)[J].中华儿科杂志,2015,53(4):256-262.
- [2] 国家卫生健康委员会,科学技术部,工业和信息化部,等.第一批罕见病目录[EB/OL].(2018-05-22)[2019-07-17].[http://www.sohu.com/a/232464779\\_434123](http://www.sohu.com/a/232464779_434123).
- [3] 张为民,邓亮生,孟岩,等.中国人戈谢病基因突变的分析[J].中华医学杂志,2009,89(48):3397-3400.
- [4] 杨守京.中国戈谢病的现状与未来[EB/OL].(2018-11-18)[2019-05-03].<http://blog.sciencenet.cn/blog-548274-1146881.html>.
- [5] 孔建,梅丹,张波.我院伊米苷酶用药分析及其对罕见病用药保障体系的启示[J].中国药学杂志,2016,51(15):1345-1348.
- [6] 青岛市劳动和社会保障局.关于完善医疗保险门诊大病管理有关问题的通知[EB/OL].(2005-05-18)[2019-07-18].<http://www.qingdao.gov.cn/n172/n68422/n68743/n68-824/n2700554/1000200602154-52854.html>.
- [7] 青岛市人民政府.转发市人力资源社会保障局等部门《关于建立城镇大病医疗救助制度的意见(试行)的通知》[EB/OL].(2012-10-18)[2019-07-18].<http://www.qingdao.gov.cn/n172/n68422/n1527/n27217087/121018100219-573382.html>.
- [8] 青岛市人民政府.转发市卫生局等部门《关于建立农村大病医疗救助制度的意见(试行)的通知》[EB/OL].(2012-12-26)[2019-07-18].<http://www.qingdao.gov.cn/n172/n68422/n1527/n28172963/121226112135470258.html>.
- [9] 青岛市人力资源和社会保障局.关于印发《青岛市人力资源和社会保障局关于实施大病医疗救助制度有关问题的意见》的通知[EB/OL].(2014-12-30)[2019-07-18].

# 我国儿童治疗方案经济学评价的现状与不足<sup>△</sup>

李文君\*, 王 媛, 谢雯雯, 席晓宇<sup>#</sup>(中国药科大学国家药物政策与医药产业经济研究中心, 南京 211198)

中图分类号 R956 文献标志码 A 文章编号 1001-0408(2019)19-2597-06

DOI 10.6039/j.issn.1001-0408.2019.19.02

**摘要** 目的:为提高我国儿童治疗方案经济学评价研究水平提供参考。方法:通过检索2009年1月1日—2018年12月31日国内期刊发表的我国儿童治疗方案经济学研究相关文献,探索成本(包括时间范围、成本计算)与健康产出(包括结果指标、测量量表)测量的研究现状,并结合国内外相关文献,总结我国儿童治疗方案经济学评价在上述两方面存在的不足,提出相应的对策。结果与结论:最终纳入140篇相关文献。在成本测量方面,短期(≤1年)研究占比最高(109篇,77.86%),成本计算多未明确研究角度(125篇,89.29%),均未涉及儿童生产力成本,主要存在时间范围不明确、成本计算不完整(生产力缺失、隐形成本)等不足;在健康产出测量方面,103篇(73.57%)采用成本-效果分析的方法,23篇(16.43%)采用成本-效益分析的方法,仅有4篇(2.86%)涉及测量量表的使用,主要存在结果指标获取困难、儿童健康产出测量量表缺乏等不足。基于此,笔者建议在进行经济学评价研究前应严格按照相关要求,明确研究角度,制订统一、规范的成本测量方式,根据研究目的与疾病特征合理选择技术分析方法和健康产出指标,并根据不同年龄段患儿的生理、心理特征开发适宜的测量量表,同时,未来研究可以在报告儿童相关状况时报道其家庭成员的状况,以家庭为单位进行治疗方案的经济学评估。

**关键词** 儿童;治疗方案;经济学评价;现状与不足;文献回顾

- <http://www.qingdao.gov.cn/n172/n24624151/n24626255/n24626269/n24626283/150122153700143211.html>
- [10] 青岛市人民政府.关于建立补充医疗保险制度的实施意见[EB/OL].(2016-12-01)[2019-07-18].<http://www.qingdao.gov.cn/n172/n68422/n68424/n31280703/n31280704/161201155915129302.html>
- [11] 贺小林,梁鸿,刘军帅.青岛市高值药品救助政策的实践与创新[J].中国医疗保险,2014(8):36-38.
- [12] BESHAWY AE, MURVIGESAN V, MISTRY PK, et al. Reversal of life-threatening hepatopulmonary syndrome in Gaucher disease by imiglucerase enzyme replacement therapy[J]. *Mol Genet Metab Rep*, 2019.DOI: 10.1016/j.ymgmr.2019.100490.
- [13] 许焱,王英晓,龚时薇.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.
- [14] 新京报.罕见病医保体系待完善 慈善赠药仍为部分患者用药途径[EB/OL].(2019-02-28)[2019-05-03].<https://baijiahao.baidu.com/s?id=1626684497749634361&wfr=spider&for=pc>
- [15] KANG L, ZHAN X, GU X, et al. Successful newborn screening for Gaucher disease using fluorometric assay in China[J]. *J Hum Genet*, 2017, 62(8):763-768.
- [16] LIAO HC, CHIANG CC, NIU DM, et al. Detecting multiple lysosomal storage diseases by tandem mass spectrometry-anational newborn screening program in Taiwan[J]. *Clin Chim*, 2014.DOI:10.1016/j.cca.2014.01.030.
- [17] 国家统计局.2018年国民经济和社会发展统计公报[EB/OL].(2019-02-28)[2019-05-19].[http://www.stats.gov.cn/tjsj/zxfb/201902/t20190228\\_1651265.html](http://www.stats.gov.cn/tjsj/zxfb/201902/t20190228_1651265.html)
- [18] 林苡竹,陈文.青岛城镇大病医疗救助项目的政策分析[J].中国卫生资源,2015,18(3):203-207.
- [19] 青岛市人力资源和社会保障局,青岛市财政局.关于公布《青岛市补充医疗保险特殊药品和特殊医用耗材及精准诊疗项目目录》及有关问题的通知[EB/OL].(2018-07-30)[2019-07-18].<http://www.qingdao.gov.cn/n172/n24624151/n24626255/n24626269/n24626283/180730141602-738230.html>
- [20] 人力资源和社会保障部.2017年度人力资源和社会保障事业发展统计公报[EB/OL].(2018-05-21)[2019-05-19].<http://www.mohrss.gov.cn/SYrlzyshbzb/zwgk/szrs/tjgb/201805/W020180521567611022649.pdf>

△ 基金项目:国家科技重大专项课题(No.2018ZX09721-003);中国药科大学“双一流”学科创新团队建设项目(No.CPU2018GY39)

\* 硕士研究生。研究方向:卫生经济学与医药卫生政策。电话:025-86185211。E-mail:15850655627@163.com

<sup>#</sup> 通信作者:讲师,博士。研究方向:卫生经济学与医药卫生政策。电话:025-86185211。E-mail:cpuxixiaoyu@163.com

(收稿日期:2019-05-24 修回日期:2019-07-18)

(编辑:刘明伟)