

中国残疾人事业发展研究系列（二）  
郑功成 杜鹏 主编

# 中国罕见病群体生存状况 调研报告

李莹 鲁全 等著

中国劳动社会保障出版社



中国残疾人事业发展研究系列(二)

郑功成 杜 鹏 主 编

# 中国罕见病群体生存 状况调研报告

李莹 鲁全 等著

中国劳动社会保障出版社

## 图书在版编目(CIP)数据

中国罕见病群体生存状况调研报告/李莹, 鲁全等著. —北京: 中国劳动社会保障出版社, 2014

(中国残疾人事业发展研究系列. 第2辑)

ISBN 978-7-5167-0929-0

I. ①中… II. ①李…②鲁… III. ①残疾人-生活状况-研究-中国  
IV. ①D669.69

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014)第 054227 号

## 中国劳动社会保障出版社出版发行

(北京市惠新东街1号 邮政编码: 100029)

\*

北京市艺辉印刷有限公司印刷装订 新华书店经销

787 毫米×1092 毫米 16 开本 27.5 印张 1 插页 399 千字

2014 年 5 月第 1 版 2014 年 5 月第 1 次印刷

定价: 58.00 元

读者服务部电话: (010) 64929211/64921644/84643933

发行部电话: (010) 64961894

出版社网址: <http://www.class.com.cn>

版权专有 侵权必究

如有印装差错, 请与本社联系调换: (010) 80497374

我社将与版权执法机关配合, 大力打击盗印、销售和使用盗版图书活动, 敬请广大读者协助举报, 经查实将给予举报者奖励。

举报电话: (010) 64954652

# 总 序

郑功成<sup>\*</sup>

早在 20 世纪 80 年代，邓朴方同志就积极倡导并实践人道主义思想，对残疾人事业中的很多重大理论问题进行过深入思考。一些残疾人工作者和专家也从不同角度对残疾人事业发展中的问题进行了探索，但总体而言，上个世纪的残疾人事业发展研究仍然是苍白的，它始终局限于少数残疾人工作者范围。正是基于残疾人事业发展对理论研究的需要，2007 年 6 月，中国人民大学残疾人事业发展研究院正式成立，这是我国高等院校成立的第一家跨院系、跨学科的综合性和残疾人事业理论研究机构。随后，一批高校也相继成立专门的残疾人事业理论研究机构，越来越多的专家学者和残疾人工作者参与其中，残疾人事业理论研究呈现出日益繁荣的可喜发展态势。

中国人民大学残疾人事业发展研究院成立伊始，就将组织、编辑出版《中国残疾人事业发展研究系列》作为一项重要任务，目的是通过整合研究院内外力量，凝聚集体智慧，形成系列化的残疾人事业研究成果，以为我国残疾人事业的健康、快速发展提供应有的理论支撑。经过几年的努力，开始进入收获季节。《中国残疾人事业发展研究系列》（5 部著作）于 2010 年起由人民出版社陆续出版。到 2014 年 4 月，《中国残疾人事业发展研究系列（二）》也已完成了研究、编辑工作。这套丛书包括 6 部专著，其作者都是对残疾人事业有热情并投入了相当时间与精力开展深入研究的青年专家学者，他们年轻但不失理性，理性却充满着深厚的人文关怀精神，既代表了我国青年学者群体研究残疾

---

<sup>\*</sup> 郑功成，全国人大常委会委员、全国人大内务司法委员会委员、中国人民大学教授。

人事业的真实水平，也从一个侧面展示了我国残疾人事业发展研究的青年学者群体形象。

由郭春宁博士所著的《人权视角下的中国残疾人社会保障》一书，是在其博士后出站报告的基础上修改而成的。该书从人权视角考察了残疾人社会保障的发展历程，系统、全面地对残疾人社会保障的基础理论、目标、制度安排和发展路径等做出了分析和阐述，厘清了残疾人社会保障的理念、制度安排和发展路径。

由李莹博士、鲁全博士等合著的《中国罕见病群体生存状况调研报告》一书，则选择了一个很容易被人遗忘的残疾人弱势群体作为对象，通过深入的调查研究，对我国罕见病群体的总体生存状况、社会保障、治疗与就医、教育获得、就业情况、罕见病组织发展等进行专门分析，堪称这一领域具有开拓意义的著作。

由张金峰博士所著《中国老年残疾人口康复服务问题研究》一书，则总结归纳了我国老年残疾人口的康复服务需求特征，分析评估了老年残疾人口的康复服务利用状况，探究了影响老年残疾人口康复服务供给的相关因素，并对如何优化完善老年残疾人口康复服务的未来发展路径进行了系统性研究。

由何欣博士所著《中国残疾人自助组织发展的社会性影响因素》一书，对残疾人组织进行了实证调查，分析了中国残疾人自助组织发展的现状、存在的问题和改善的途径，探讨了影响残疾人自助组织发展的主要社会性因素。

由高圆圆博士所著《中国残疾儿童福利研究》一书，对我国残疾儿童福利制度的历史沿革进行了梳理，对残疾儿童养护福利、康复福利和教育福利建设进行了理论探讨，并对当前残疾儿童接受养护、康复和教育服务的现状进行了实证分析。

由陈响博士所著《中国老年残疾人“精神养老”问题研究》一书，从“精神养老”的概念内涵入手，结合老年残疾人特殊性问题，研究了老年残疾人“精神养老”的现状、内容、特征、作用机制和体系构建，它在国内还缺乏专门研究老年残疾人“精神养老”专著的背景下，无疑具有填补空白的意义。

在此，应当对上述作者在残疾人事业发展研究领域取得的丰硕成果表示热

热烈祝贺！

在本套丛书出版之际，还要特别感谢原全国人大常委会、香港著名实业家曾宪梓先生。是曾先生的慷慨捐助，中国人民大学残疾人事业发展研究院才得以设置“曾宪梓助残研究基金”。正是在这一基金的支持下，包括“中国残疾人事业发展论坛”、“中国残疾人事业发展研究系列”等一批在全国有影响力的残疾人事业理论平台、园地才得以产生并得到持续发展。本套丛书的出版，就是“曾宪梓助残研究基金”资助的结果。

期待着有更多的青年学者关注残疾人事业，为残疾人事业理论研究的繁荣做出自己有益的贡献。

2014 年 2 月于北京

# 目 录

## 总 报 告

|                    |   |
|--------------------|---|
| 罕见病群体生存状况总报告 ..... | 3 |
|--------------------|---|

## 分 报 告

|                              |     |
|------------------------------|-----|
| 罕见病患者生存现状报告——基于个案的分析 .....   | 39  |
| 罕见病群体社会保障的现状、分析及建议 .....     | 58  |
| 罕见病患者的治疗与就医情况报告 .....        | 76  |
| 罕见病患者的教育状况与问题分析 .....        | 109 |
| 罕见病患者群体的就业现状及改善措施 .....      | 124 |
| 中国罕见病组织发展问题研究 .....          | 144 |
| 北京市罕见病群体生存状况调查报告 .....       | 162 |
| 重症肌无力人群生存状况调查报告 .....        | 181 |
| 2013 中国成骨不全症患者生存状况调研报告 ..... | 212 |

## 典型国家/地区的立法经验

|                      |     |
|----------------------|-----|
| 美国罕见疾病相关立法政策研究 ..... | 241 |
| 台湾地区罕见病法制建设 .....    | 283 |

|                                     |     |
|-------------------------------------|-----|
| 附录 .....                            | 315 |
| 附录 1 罕见病群体生存状况调查总报告—附表 .....        | 317 |
| 附录 2 北京市罕见病群体生存状况调查报告—附表 .....      | 349 |
| 附录 3 “我国罕见病群体生存状况调查项目” 调研进程 .....   | 379 |
| 附录 4 “我国罕见病群体生存状况调查项目” 调查问卷 .....   | 382 |
| 附录 5 “我国罕见病群体生存状况调查项目” 深度访谈提纲 ..... | 395 |
| 附录 6 “我国罕见病群体生存状况调查项目” 深度访谈目录 ..... | 397 |
| 附录 7 中国成骨不全症患者生存状况调研问卷 .....        | 402 |
| 附录 8 美国罕见病相关法案 .....                | 413 |
| 后记 .....                            | 431 |

总 报 告





# 罕见病群体生存状况总报告

李莹 鲁全

**【摘要】** 罕见病 (Rare Disease), 是指发病率很低、很少见的疾病。目前我国缺乏罕见病定义的官方标准, 缺乏对于罕见病患者生活状况的了解。受瓷娃娃罕见病关爱中心的委托, 中国人民大学残疾人事业发展研究院与瓷娃娃罕见病关爱中心于 2012 年合作启动“中国罕见病群体生存状况调查”研究项目。调查发现, 罕见病患者在疾病诊断与治疗、医药费用负担、教育与就业、生活护理、社会交往与社会参与方面的需求满足面临诸多问题与困难。建议我国政府进一步完善现有社会保障与服务体系, 将罕见病患者考虑在内, 同时还应关注罕见病患者的特定特点与需求, 出台各项专门政策与措施。

**【关键词】** 罕见病; 生存状况; 调查报告

## 1. 罕 见 病

罕见病 (Rare Disease), 顾名思义, 是指发病率很低、很少见的疾病。2004 年国外学者对欧盟 25 国罕见病的分析指出, 80% 的罕见病为遗传病, 20% 由细菌、病毒、过敏原或化学制品、放射性物质所致。<sup>①</sup>

目前各国在对罕见病认定的标准上存在一定的差异。美国的《罕用药法案》(Orphan Drug Act) 和《罕见病法案》(Rare Disease Act) 规定, 每年患

---

作者单位: 中国人民大学残疾人事业发展研究院。

① 龚时薇, 张敏, 邓秀玲, 何惠君, 李燕, 王伟. 对我国罕见病与罕用药界定的思考. 中国新药杂志, 2006 (15): 15.

病人数少于 20 万（约占总人口的 0.75‰）或高于 20 万但药物研制和生产无商业回报的疾病为罕见病。日本的《罕用药管理条例》指出，罕见病为患病人数少于 5 万人（约占总人口的 0.4‰）的疾病。澳大利亚的《罕用药计划》明确罕见病是指每年患病人数少于 2 000 人（约占总人口的 0.11‰）的疾病。欧盟《罕药品管理法规》规定，罕见病是指患病率低于 0.5‰的疾病（患病人数相当于 18.5 万），欧盟还强调此类疾病应为严重危及生命的退化性或慢性疾病。

我国尚无关于罕见病的官方界定标准，医学界有观点认为，患病率低于 50 万分之一（0.002‰）或新生儿发病率低于万分之一（0.1‰）的疾病可认定为罕见病，并将其划分为四大类 43 种，有 1 000 万~2 000 万病例。<sup>①</sup>

## 2. 罕见病的特点与罕见病患者的社会需求

应该说，罕见病某种程度上可视为重大疾病。罕见病患者的社会需求也有一些与一般重大疾病患者共同的特点，主要是医疗需求巨大、持续时间长甚至终身需要治疗。此外，罕见病患者与残障人士的需求也具有一些共同点，尤其是那些受疾病影响，身体行动、智力或精神受到困扰的罕见病患者，具有一些同残障人士类似的需求。但是，从国内外经验来看，罕见病不同于一般重大疾病，而罕见病患者，由于其疾病的特殊性，也存在该群体自身的特有需求。

首先是罕见病的诊断、治疗手段极为缺乏。很多罕见病患者处于无处可医、无药可用的状况，这是罕见病患者不同于一般重大疾病的最大特点。由于罕见病患者数量少，药品生产厂商研发动力不足，导致罕见病的诊断、治疗手段极其缺乏。据估计，欧盟国家仅有 1% 的罕见病有官方认可的罕见病用药，

---

① 马端，李定国，张学，贺林. 中国罕见病防治的机遇与挑战. 中国循证儿科杂志，2011，6  
(2). 李定国专访. 中国医学论坛报，2013-3-28 (A9). //临床检验杂志，关于罕见病的定义和发病率，2013，31 (3).

且费用昂贵。<sup>①</sup> 并且罕见病患者往往遭受多种并发症，罕见病的诊疗可能涉及多个专业学科，对于医疗服务的专业协调性也具有极高要求。

其次，虽然罕见病患者在某些方面的需求类似于重大疾病患者或残疾人，但由于疾病或残疾的致因不同，对于罕见病患者的社会服务与支持提供需要考虑其特定的疾病类型与表现，服务人员需要特别的专业知识与训练。如国外已有研究指出，由于疾病的罕见性，社工、教师、照护人员对应如何对罕见病患者提供支持以及其后果的知识严重不足。<sup>②</sup>

最后，由于罕见病患者数量少，社会大众对罕见病认知度不高，罕见病患者在社会中受到各种歧视、误解的可能性更大，社会关注与支持严重不足。突出的表现是，一般公众对于“罕见病”一词基本没有概念，而我国的各大慈善基金会与公益组织，也鲜有明确将罕见病患者作为其特定服务对象并切实采取有力行动的。

以上特点表明，由于其疾病的罕见性，罕见病患者的医疗、照护等社会需求满足更为困难、复杂，需要专门的关注与研究。

### 3. 调查背景

由于患病概率低、患病总体人数相对较小，罕见病群体及其面临的各种困难尚未引起各级政府和社会公众的普遍关注。为了了解罕见病群体的生活状况，让全社会更加充分、全面地了解这个群体，同时也为建立健全相关的政策制度提供有益的政策建议，中国人民大学残疾人事业发展研究院与瓷娃娃罕见病关爱中心于2012年合作启动“中国罕见病群体生存状况调查”研究项目。

本次调查采取网上调查、电话调查与实地调查相结合的方式进行。根据各

---

<sup>①</sup> Wills Hughes-Wilson, Ana Palma, Ad Schuurman, Steven Simoens. Paying for the orphan drug system: break or bend? Is it time for a new evaluation system for payers in Europe to take account of new rare disease treatments? Orphanet Journal of Rare Diseases, 2012, 7: 74.

<sup>②</sup> Lene Jensen, Birthe Byskov Holm. Social Profiles-a dialogue tool, Orphanet Journal of Rare Diseases, 2010, 5: 14.

罕见病组织提供的关于不同罕见病患者的数量规模，我们采取配额抽样的方法确定各罕见病类型患者的抽样数量。对于可联系到的罕见病患者数量达不到分配样本数量额度的，对可联系到的罕见病患者全部进行调查。同时，为了保证达到一定的样本规模，适当增加其他可联系到的罕见病患者。最终，通过网络与邮件返回问卷 2 022 份，电话调查问卷 168 份，经过问卷审核，最终获得有效问卷 2 133 份，有效问卷率为 97%。此外，为了对罕见病患者的生活状况有更加深入、细致的了解，除问卷调查外，我们在济南、西安、北京、武汉四地选取 19 个典型个案，进行深度访谈。访谈对象基本信息详见附录。

问卷调查与深入访谈均围绕罕见病群体在个体与家庭状况、诊疗与康复、教育与就业、社会保障、心理状况与人际关系以及社会参与等方面的实际状况与主观感受展开，力求全面并较为详细的刻画我国罕见病患者当前的生存状况。

#### 4. 调查结果：罕见病患者的基本信息与生存状况

根据问卷调查与深入访谈，下面对我国罕见病患者的基本信息与生存状况进行报告。为了行文连贯，所有表格详见本书附录。

##### 4.1 调查样本基本情况

###### 4.1.1 年龄、性别、婚姻状况

本次调查的对象涵盖各个年龄段的罕见病患者（见表 1）。以 26~35 岁、6 岁以下、19~25 岁、36~45 岁及 7~12 岁的居多。总体来看，18 岁及以下的占 38%，19 岁及以上的成年人占到 62%。性别结构来看，男性占绝大多数，占到 86%（见表 2）。未婚者居大多数，占到 60%以上，已婚者约占 30%（见表 3）。

###### 4.1.2 教育水平

调查对象中，具有小学、初中、高中或中专文化程度的人分别占 16%左右。学历在大专和本科及以上的均在 14%左右。文盲和学龄前儿童约占 24%（见表 4）。可见，罕见病患者的受教育程度整体偏低，并且在各层次教育水平

上分布分散，既有一定比例受到大中专水平教育，也有一定比例仅为小学教育水平或更低。分病种来看（见图 1），可以发现，不同病种间教育水平相差很大。一些对智力影响较小或发病可能在成年期的疾病，比如庞贝氏、克氏综合征、生长激素缺乏症患者，被调查对象的教育水平均在高中或以上。而对智力、身体行动能力影响较大的，如瑞特综合征患者、结节性硬化症患者，调查对象中很多未接受正规教育。这说明，罕见病群体因为不同的罕见病类型，在接受教育能力上存在显著差异。

#### 4.1.3 省份、民族、宗教信仰与城乡分布

被调查对象分布涵盖了我国几乎所有省份，其中，又以山东、江苏、广东、河北和北京最多。少数民族地区和偏远省份较少（见表 5）。调查对象中，汉族占绝大多数（见表 6）。大多数受访者无宗教信仰，仅有 10% 左右信仰佛教、基督、天主或其他宗教（见表 7）。从城乡分布来看，农村人口比例略高于城市（见表 8），样本具有较好代表性。

### 4.2 罕见病情况

调查的罕见病患者涉及 20 余种罕见病，血友病最多，重症肌无力其次，脊髓小脑共济失调症再次，苯丙酮尿症、成骨不全症、白塞氏病、结节性硬化症患者比例也较多（见表 9）。调查对象中，超过一半为先天性疾病（见表 10），并且 18% 罕见病患者家中还有其他成员患有该罕见病（见表 11），表明罕见病具有遗传性疾病的特征。将近一半的调查对象表示患有罕见病的各种并发症（见表 12）。受疾病困扰，超过一半的受访者自评自己身体状况为较差或很差（见表 13）。

#### 4.3 居住情况

除极少数（4.8%）罕见病患者独居外，绝大多数与其他家庭成员同住。其中与父母同住的最多，超过 60%；其次为与配偶同住，约占 1/3；与子女、兄弟姐妹等同住的比例相对较小（见表 14）。

被调查对象的住房绝大多数（62%）为自有住房，但也有将近 1/4 自己租房，其余住在单位或政府提供的房屋里（见表 15）。可见罕见病患者家庭拥有自主产权住房的情况不甚理想。从住房面积来看，66% 的调查对象人均住房面

积在 15 平方米以上，其余人均住房面积小于 15 平方米，其中有 7.3% 甚至小于 5 平方米（见表 16）。有约 1/4 的人对自己的住房条件满意，其他人（42%）多认为住房条件一般，但也有将近 1/3 的人表示对当前住房不太满意或者很不满意（见表 17）。

#### 4.4 生活自理与照料情况

调查的罕见病患者中，基本或完全能自理的占到 67%，基本或完全不能自理的占到约 1/3（见表 18）。有约 26% 的人表示日常生活不要照料。其他多依靠家人和亲戚照料，占到约 63%。需要注意的是，有约 6% 的人表示生活中需要但没人照料（见表 19）。

罕见病患者中，绝大多数人表示日常生活中不要辅助工具，约有 1/4 的人表示经常需要或完全需要依靠辅助工具（见表 20）。但是，调查对象认为出行不太方便或很不方便的达到 44%，显著高于需要辅助工具的调查对象比例（见表 21）。可见，除一般的物理障碍外，其他因素亦可能阻碍罕见病患者的对外交往活动。比如，深入访谈发现，有些罕见病患者出行中有各种禁忌，如血友病、脆骨病应尽力避免磕碰，白化病应避免强烈阳光。对于这些患者，出行需格外小心，稍不留意便可能引发严重后果，这也是限制罕见病患者出行的因素之一。

#### 4.5 家庭经济状况

罕见病患者中，多数家庭（41%）只有 1 人工作，仅有 29% 的家庭有 2 人（或以上）工作，还有 31% 的家庭中没人工作（见表 22）。事实上，我们通过深入访谈发现，很多有罕见病患者的家庭，须有 1 人专门照顾患者，通常为患儿的母亲，家中只有父亲 1 人工作的情况极为普遍。

罕见病患者家庭经济的主要来源为自己、家人的劳动收入或养老金，来自于政府、社会组织的帮助和捐赠微乎其微（见表 23）。调查发现，家庭人均月收入在各个收入段均有一定比例，分布较为分散，但是总体偏低。由表 24 可见，家庭人均月收入在 1 000 元及以下的占到 43%，在 1 001~3 000 元之间的占到 40%，在 3 000 元以上的约为 18%。受收入所限，罕见病患者家庭的人均月支出水平最多是在 1 000 元及以下，占到 47%，在 1 001~3 000 元之间的

为 39%，3 000 元以上的占到 14.3%（见表 25）。

毋庸置疑，家庭人均收支指标不能反映个体家庭的收支状况。调研发现，仅有约 27% 的调查对象表示当前的收入够用或基本够用，其他多认为当前家庭的收入不太够用或完全不够用（见表 26）。可以推断，罕见病患者家庭当前收入状况尚无法满足其所有需求，受收入所限，很多重要需求可能被刻意忽略。比如，深入访谈后发现，很多罕见病患者家庭居住条件恶劣；在疾病的控制方面，很多患者本可以接受更好的康复与治疗，但是因为缺乏经济能力，也只能放弃，比如案例 12、案例 23 和案例 28，这一点我们在治疗与就医部分会有专门阐述。

#### 4.6 治疗与就医

总体来看，将近半数罕见病患者曾经被误诊（见表 27）。分病种来看，除外部特征表现明显的白化病，其他罕见病患者曾被误诊的现象较为严重（见图 2）。说明现在对于罕见病的诊断水平亟待提高。调研小组对典型病患家庭进行的深度访谈后也发现，误诊现象严重，并给患者家庭带来沉重的时间、经济与心理成本。比如 11 号个案在被诊断为瑞特综合征之前，先后被误诊为孤独症、智力低下，直到患者父母带其到北京某大医院诊治，才确诊为瑞特综合征。整个过程花费高达 50 万。这一家庭收入尚可，若是普通工薪家庭，恐怕早已负债累累。

调查发现，64% 的罕见病患者在过去一年曾前往医疗机构接受针对该罕见病的治疗（见表 28）。但各病种间存在差异。总体来看，多数患者曾经接受治疗，但瑞特综合征、脊髓性肌萎缩、白化病、亨廷顿舞蹈症以及成骨不全症患者治疗状况不甚理想，超过半数过去 1 年内未有就医（见图 3）。笔者深入访谈后发现，以上这些就医情况不甚理想的疾病，除成骨不全症外，多是当前缺少有效药物与治疗的疾病，患者处于无处可医、无药可用的状态。比如深入访谈的案例 11，患有瑞特综合征的患儿、案例 24 的白化病患者，确诊后就没有再治疗，原因是根本没有特效药。

在过去 1 年内曾前往医疗机构治疗罕见病的患者中，每月要去至少 1 次的占到 46%，其他有的两三个月 1 次、半年 1 次或者 1 年 1 次，各项比例在