

为消除地贫而行动

Take Action to Eliminate Thalassemia

中国地中海贫血蓝皮书

Blue Book of Thalassemia in China

中国地中海贫血防治状况调查报告(2015)

北京天使妈妈慈善基金会

中华思源工程扶贫基金会

北京师范大学中国公益研究院

编著



中国社会科学出版社

国家一级出版社·全国百佳图书出版单位

中国地中海贫血蓝皮书

北京天使妈妈慈善基金会
中华思源工程扶贫基金会 编著
北京师范大学中国公益研究院

 中国社会出版社

国家一级出版社·全国百佳图书出版单位

图书在版编目 (CIP) 数据

中国地中海贫血蓝皮书/北京天使妈妈慈善基金会, 中华思源工程扶贫基金会, 北京师范大学中国公益研究院编著. —北京: 中国社会出版社, 2016. 5
ISBN 978 - 7 - 5087 - 5332 - 4

I. ①中… II. ①北… ②中… ③北… III. ①地中海贫血—防治—白皮书—中国 IV. ①R556. 6

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2016) 第 093353 号

书 名: 中国地中海贫血蓝皮书
编 著: 北京天使妈妈慈善基金会
中华思源工程扶贫基金会
北京师范大学中国公益研究院

出 版 人: 浦善新
终 审 人: 王 前
责任编辑: 杜 康

责任校对: 王银霞

出版发行: 中国社会出版社 邮政编码: 100032

通联方法: 北京市西城区二龙路甲 33 号

电 话: 编辑室: (010) 58124864
邮购部: (010) 58124848
销售部: (010) 58124845

传 真: (010) 58124856

网 址: www.shcbs.com.cn
shcbs.mca.gov.cn

经 销: 各地新华书店



中国社会出版社天猫旗舰店

印刷装订: 中国电影出版社印刷厂

开 本: 170mm × 240mm 1/16

印 张: 7

字 数: 80 千字

版 次: 2016 年 5 月第 1 版

印 次: 2016 年 5 月第 1 次印刷

定 价: 45.00 元



中国社会出版社微信公众号

为消除地贫而行动

陈昌智

陈昌智

全国人大常委会副委员长

民建中央主席

中华思源工程扶贫基金会理事长

版 权

本报告是北京师范大学中国公益研究院为北京天使妈妈慈善基金会和中华思源工程扶贫基金会准备的研究报告，欢迎第三方引用或使用本报告信息，但请获得授权或注明出处。

致 谢

本次研究中，国家卫计委基层卫生司合作医疗处、民政部社会救助司医疗救助处、广西壮族自治区卫计委、海南省卫计委、海南省民政厅等有关专家领导为研究提供了宝贵的意见。广西地贫防治协会、广东地贫防治协会、海南地贫防治协会等医疗专家提供了丰富的经验，还有塞浦路斯国际地贫联盟总部（TIF）、意大利热那亚地贫中心、都灵地贫中心、香港地贫组织和中国地贫联盟的近100家成员单位以及所有中国地贫家长组织对调研方面的大力支持，同时感谢支付宝公益、腾讯乐捐平台等筹款平台及爱心网友，以及心平公益基金会等捐款人提供了资金支持，使本报告的研究工作得以顺利完成。

我们如何看待地中海贫血病 >>

这里说的“我们”，当然是指我们中国人。因为我们看待世界的方式确实有独特性，这里面集中体现了文化传统的优势与劣势。关于地中海贫血病的认识就是一个典型的案例。

与发达国家比较，我国社会整体认识地中海贫血病的时间较晚。严格意义上说，将地中海贫血病纳入医疗保障体系并制定相应的社会政策从而发起广泛的社会行动，在中国还只是广西壮族自治区最为突出。国际社会传说的故事就是前些年担任自治区主席的马飏先生访问塞浦路斯，非常仔细地了解了这一疾病的产生和防治体系与标准，回到广西以后即采取了全面的社会行动。而广西南宁与桂林和广东深圳与广州等地的有关领导人与医院的专家学者，则在这个方面作出了突出的贡献。国家卫计委基层卫生司、民政部社会救助司对该疾病给予了高度重视并采取了多项政策措施以促进防治体系的建设。

北京师范大学中国公益研究院进入这个课题的研究是由于北京天使妈妈慈善基金会的推动。因为，天使妈妈团队，一直走在社会需求的第一线，她们了解社会的急迫需求，并能够动员全球的社会资源从而促成社会问题的持续解决。而天使妈妈团队则在许多方面得到了中华思源工程扶贫基金会的支持。中国公益研究院正是被天使妈妈团队动员的对象之一，她们要求我们进入调查研究领域，与各个方面接触，甚至到塞浦路斯和意大利访问，与有关的国际组织和专家直接交流。正是在这样的过程中，我们研究院儿童福利研究中心深度地参与了地中海贫血病的研究工作。

我们的研究报告中有几个结论是需要特别提请社会关注的：

第一，大家对地中海贫血病既要高度重视，也不要过于恐慌。这一疾病是地中海与东南亚地区的常见病，是一种遗传性血液病，而不是传染病。在地中海沿岸的发达国家，包括意大利、法国，甚至英国，都有一定的基因携带者。

第二，在我国，地中海贫血病的发病区域主要集中在长江以南的广东、广西、福建、江西、湖南、海南、重庆、四川、云南、贵州等地，在有的省份，地贫基因携带者占到总人口的10%左右，需要我们高度重视并采取积极应对措施。

第三，预防与治疗同等重要，两者不可偏废。当前，规范化治疗在我国还存在着较大的困难，需要在医疗保险与医疗救助等多个领域加强这一工作。

第四，专业化的医疗体系建设十分重要，政府和社会力量应该对这一体系的建设进行全方位的投入。

第五，应当鼓励中国社会力量进入地贫防治领域。我们已经有不少的经验，但还需要更多社会力量的引入，以形成社会防治机制，并且和政府有关部门与地方政府之间形成良性的互动。

第六，国际的专业化力量交流与合作机制的建设是十分必要的，需要进一步推动与以国际地贫联盟为代表的国际性组织之间的交流与合作。意大利的地中海贫血病组织的有关专家告诉我，即使在意大利，也有300多万地贫基因携带者，同时也有几十万地中海贫血病患者。而在塞浦路斯，比例则更高一些。外国专家特别提醒我，不要把这一疾病当作包袱，其实，这一疾病的存在给予了我们更多的机会来发展科技，欧洲已经把这一疾病的防治科研工作开展了起来，有的还纳入了财政预算。

2015年11月3日，在访问塞浦路斯期间，刘昕生大使特地在中国驻塞浦路斯大使馆接见了我们的考察团并嘱托：一定要将国际经验与中国的需求结合起来，希望中国公益研究院要像国际智库那样展开专项行动，推动中国地贫防治工作的发展。

写了以上这些，大家也许能够看出我们中国人对于一个社会问题的认知模式。由发展水平与传统认知模式所决定，我们对地贫的认识相对较晚一些；

个别专家介入较早，但不能与社会行动结合起来；而一旦地方领导人出国访问并系统了解，则可能促成地方的普遍行动；社会力量的进入是将地方经验普及化的一个重要环节；而社会组织再促进知识界进入政策研究领域，建立社会政策倡导机制，并不断得到政府有关支持，则有可能促成整个国家对于这一问题认识的提升。

在2016年春天的全国“两会”期间，有的人大代表和政协委员已经开始呼吁政府和社会关注地中海贫血病的防治和救助体系建设工作。现在看来，一个较为良性的社会互动机制，一个整体性的社会行动正在形成。

我期盼着“我们”对地中海贫血病的防治体系建设得到更为迅速的进展！希望我们的这份研究报告能够促成“我们”对于地中海贫血病的进一步认知！

北京师范大学中国公益研究院 院长、教授 王振耀
2016年4月于北京

我们为什么出这本蓝皮书 >>

很多朋友都记得，天使妈妈基金会的名字来源于“天使的名字叫妈妈”这个小故事，故事是这样的：

有一个婴儿即将出生。

一天，这个小孩问上帝：“他们告诉我明天你将要把我送到地球，不过为什么我在那儿会那么小和无助呢？”

上帝说：“在所有的天使之中，我已经选中了一个给你。她将会等待你和照顾你。”

“不过，”小孩问了，“请告诉我——在天堂我除了歌唱和微笑之外什么都不做。这些是我快乐所需要的！”

上帝说：“你的天使每天将会为你歌唱和微笑。你将会感受到你的天使的爱，你会感到快乐。”

“还有，”小孩又问了，“如果我不懂他们说的语言，当人们对我说话的时候我怎样才能理解呢？”

“这很简单，”上帝说，“你的天使将教会你语言中最美丽和最甜蜜的词语，带着最大的耐心和关怀，你的天使将教会你怎样说话。”

小孩抬头看着上帝说：“我想和你说话的时候我该怎么做呢？”

上帝微笑着对小孩说：“你的天使会把你的双手放在一起然后教会你怎样祈祷。”

小孩说：“我听说地球上有坏人，谁将会保护我呢？”

上帝把手放在小孩身上，说：“你的天使将会保护你，甚至会冒生命的危险！”

小孩看起来有些悲伤，他说：“我将会一直感到悲伤，因为我再也看不到



你了。”

上帝拥抱着小孩：“你的天使以后会一直跟你说有关我的事情，还会教你回到我身边的方法，虽说我一直与你同在。”

这一刻，小孩在天堂感到了无比的安详，不过已经可以听到从地球传来的声音。小孩有点儿急促，温柔地问：“上帝啊，如果我现在将要离开，请告诉我我的天使的名字！”

上帝回答说：“你的天使的名字并不那么重要，你可以简单地叫她‘妈妈’。”

这虽然是一个西方故事，但我们东方梁启超《新民说》中也曾言：“西儒姚哥氏有言：‘妇人弱也，而为母则强。’夫弱妇何以能为强母？唯其爱儿至诚之一念，则虽平生娇不胜衣，情如小鸟，而以其儿之故，可以独往独来于千山万壑中，虎狼吼咻，魑魍出没，而无所于恐，无所于避。大矣哉！热诚之爱之能易人度也。”

是的，全世界所有的妈妈都一样，正如天使的名字叫妈妈，亦如为母则强。

曾有朋友说你们天使妈妈把世界上最美好的两个字儿都占了，天使和妈妈，慈爱而有力。正是秉承着这些温暖，天使妈妈们十年来一直在行动，陪伴几千名大病儿童免于死亡和残疾的噩运，在为孩子们追寻生命、健康、生存、发展的道路上一直在向前。

在十年的行动之路上，天使妈妈们发现，仅仅着手在儿童大病救助个案上是不够的，要从源头治理，要让孩子减少意外伤害和出生缺陷以及罹患重大疾病，要让孩子在需要的时候有优秀的医疗系统和完善的医保政策有病可医。而这些体系上的改变比个案救助更难，往往是牵一发而动全身，对于我们这样一个仍然在发展中的大国，更是难上加难。

虽然改变很难，但我们仍然有信心有决心去行动，去改变，所以自2009年开始天使妈妈就不仅仅只做个案救助，七年来天使妈妈已经在儿童意外伤害、儿童器官移植、地中海贫血等多领域开展诸如基层医生培训、推动医疗技术标准、推动医保完善等多领域整体着手。2015年初我们联合国内几十家组织发起成立中国地贫联盟，以为地贫孩子的系统化救助奠定基础。为了摸

清地贫孩子的生存状况，为有关部门出具决策基础，现特委托中国公益研究院制定《中国地中海贫血蓝皮书》。

我们也知道，要帮助地贫孩子，还有很多错综复杂的问题，可能并不是一本蓝皮书就能解决的，但正如十年前我们做儿童大病救助个案时，朋友们的规劝，“这样的孩子太多了，救不过来的”，当时激励我们的是“这条小鱼在乎”的故事：

在暴风雨后的一个早晨，一个男人来到海边散步。他一边沿海边走着，一边注意到，在沙滩的浅水洼里，有许多被昨夜的暴风雨卷上岸来的小鱼。它们被困在浅水洼里，回不了大海了，虽然近在咫尺。被困的小鱼，也许有几百条，甚至几千条。用不了多久，浅水洼里的水就会被沙粒吸干，被太阳蒸干，这些小鱼都会干死的。

男人继续朝前走着。他忽然看见前面有一个小男孩，走得很慢，而且不停地在每一个水洼旁弯下腰去——他在捡起水洼里的小鱼，并且用力把它们扔回大海。这个男人停下来，注视着这个小男孩，看他是那样坚定和执着地拯救着小鱼们的生命。

终于，这个男人忍不住走过去：“孩子，这水洼里有几百几千条小鱼，你救不过来的。”

“我知道。”小男孩头也不抬地回答。

“哦？你为什么还在扔？谁在乎呢？”

“这条小鱼在乎！”男孩儿一边回答，一边拾起一条鱼扔进大海。“这条在乎，这条也在乎！还有这一条、这一条、这一条……”

故，我们一直认为需要救的孩子很多，我们救一个是一个；需要解决的问题很多，我们解决一个是一个。

“推动世界的手，是摇篮的手”！

此致——

感恩并致敬所有参与这本蓝皮书修订和捐助的朋友们！

天使妈妈团队

2016年4月12日写于北京飞南宁航班

前言

“地中海贫血”（以下简称“地贫”）是一种遗传性血液疾病，曾因高发于地中海沿岸国家而得名。目前我国长江以南的广东、广西、海南、福建、云南、贵州、四川、湖南、江西、重庆 10 省（区、市）已成为高发区，并且随着人口流动性增加，已呈现向北方扩散的趋势。

据不完全统计，目前我国共有重型和中间型地贫患者 30 万人，地贫基因携带者高达 3000 万人，防治形势非常严峻。地贫患者治疗有两种选择，一是输血替代治疗，即终生输血和使用去铁剂，年均治疗费用高达 10 万元以上；二是移植治疗（造血干细胞移植、脐带血移植），这是目前唯一能够根治地贫的方法，平均医疗费用 40 万元左右。因家庭贫困和医疗保障和救助水平不高，患者得不到规范化治疗，饱受病痛折磨，甚至出现因医治绝望而将患儿遗弃街头、杀害等恶性事件。地贫患儿的出现，降低了我国人口素质，造成了巨大的经济损失，也容易导致冲击社会道德和心理底线事件的发生，影响社会和谐。

为了深入了解我国地中海贫血防治情况，北京天使妈妈慈善基金会委托中国公益研究院开展地中海贫血防治专题研究。旨在对我国地贫预防、治疗、医疗保障和救助、社会支持等情况进行调研分析，发现我国地贫防治中存在的薄弱环节，提出合理化建议，为地贫规范化治疗和救助提供依据。

本研究是首份由公益慈善组织联合智库机构发布的地中海贫血防治现状的调研报告，具有多重意义。一是战略意义，为国家“一带一路”和精准扶贫战略的落地建言献策；二是国际意义，推动国内外地贫组织携手解决我

国地贫问题；三是政策意义，推动国家和地方医疗保障和救助政策的专业化调整；四是研究意义，填补了国内地贫防治和救助领域研究的空白，具有唯一性和权威性；五是实践意义，由民间组织推动开展单病种救助，具有实践引领作用。

本研究的数据主要来源于四个方面，一是对截至目前的地贫防治文献进行汇总分析；二是在广西、广东、海南、贵州等十余个省份开展问卷调研，回收有效问卷 1045 份；三是研究团队赴意大利、塞浦路斯开展国际地贫防治考察；四是研究团队赴香港特区和广西、广东、海南等省份开展实地调研，对地贫患者、家长互助组织负责人、医疗专家、民政和卫计委工作人员进行面对面访谈。通过这四方面的资料进行汇总分析，最终得出结论。

研究发现，自 2012 年国家卫计委实施“地中海贫血防控试点”项目以来，我国地贫预防取得了重大突破，部分地区已经实现了“零出生”。但仍存在以下问题：一是公众对地贫的认识不足，预防宣传不到位，导致婚检、产检未能有效预防地贫患儿出生；二是大部分地贫患者家庭普遍收入较低，加之部分省（区、市）未将地贫治疗纳入医保范围，导致患者家庭经济负担过重；三是部分高发地区缺乏地贫治疗标准，很难开展规范化治疗。四是各地区地贫患者普遍输血困难，经常要互助献血才能维持生命。五是造血干细胞库容量过小，配型成功率极低，移植排队情况严重。

鉴于上述情况，我们提出如下建议：第一，建立三级预防体系，有效防止地贫患儿出生。一是广泛开展公众教育，特别是初、高中学生全面普及地贫预防教育，提高公众预防意识；二是实现婚检地贫基因检测全免费，将夫妻双方都是地贫基因携带者纳入监测范围；三是对夫妻双方都是地贫基因携带者孕检时免费开展胎儿地贫基因检测，同步开展生育咨询服务。第二，在条件成熟的医院设立地贫治疗中心，推行规范化治疗。一是规范化输血治疗，因我国地贫患者多为儿童，考虑到生长发育因素，应该制定相应的输血标准；二是规范化去铁治疗，组织专家编写去铁治疗操作标准，对相关医务人员进行培训；三是内科专家、社会学专家、心理学专家和专业社工协同配合，共同保证地贫患儿生长发育和心理健康，为成功融入社会打好基础。第三，开

设绿色通道，提高医疗保障水平。一是打通门诊治疗和住院治疗通道，在门诊进行的输血和排铁治疗也给予报销；二是降低或取消输血和排铁治疗起付线；三是将排铁药物纳入新型农村医疗和城镇居民医疗保险报销范围；四是政府出面与排铁药物企业协商，降低排铁药价格，确保药物供应。第四，将地贫患者家庭纳入大病救助范围，鼓励社会组织开展多种形式救助，形成政府主导、社会力量参与的救助模式。第五，创新输血保障机制，消除“血荒”。一是创新管理机制，允许无障碍互助献血；二是开展广泛宣传动员，提高血液供应；三是加强监督，确保血液安全。第六，开展公众教育，提高造血干细胞库存量，减少移植手术排队情况。

虽然面临各种各样的问题，但地贫可防可治，且效果良好。因此，建议卫生计生、社会保障、民政等有关部门高度重视地贫防治和保障救助工作，与社会组织形成合力，有效降低地贫患儿出生率，提高地贫患者的生存质量。

目录

前言	(001)
第一章 关于地中海贫血症	(001)
一、名称及分类	(001)
二、在我国的发展历程	(001)
三、病因、诊断及相关特征	(003)
四、发病率	(006)
五、预防方法	(006)
六、治疗方法	(009)
七、经济社会影响	(010)
八、关于国际地中海贫血症日	(012)
第二章 研究缘起	(013)
一、研究背景	(013)
二、研究意义	(014)
三、研究目的和方法	(015)
四、研究发现	(016)
第三章 数据统计与分析	(019)
一、患者个人情况：地贫患儿发育明显迟缓	(019)

二、患者家庭情况：因病致贫风险较大	(021)
三、当地预防宣传及婚检、孕检：未能有效阻止地贫 患儿出生	(025)
四、患者输血治疗：“血荒”成为规范化输血治疗 最大障碍	(029)
五、患者去铁治疗：去铁治疗费用远超家庭可承受范围	(033)
六、地贫患者移植治疗：配型困难及费用过高成为 两大障碍	(038)
七、地贫患者医疗保障：保障范围和力度有待加强	(046)
八、地贫患者医疗救助及社会支持：期盼开展多元化救助 ..	(047)
 第四章 地方政府开展地贫救治经验模式	(050)
一、广西模式：有效预防患儿出生，门诊治疗纳入报销	(050)
二、广东（深圳）模式：血液供应充足，治疗纳入 少儿医保	(051)
三、海南模式：治疗纳入大病救助，医疗费用一站式报销 ..	(053)
 第五章 国内社会组织开展地贫救助经验	(054)
一、救助力度不断加大，专业化程度稳步提升	(054)
二、注重防治结合，以消除地贫为己任	(055)
三、孵化地贫患者（家长）组织，打造地贫支持 网络	(055)
四、促进国际合作，推进地贫规范化治疗	(056)
五、开展政策倡导，推动形成地贫防治长效机制	(056)
 第六章 国际地贫防治经验	(057)
一、国际地贫联盟：孵化和支持世界各地地贫患者组织	(057)
二、Makarios 医院世卫组织地贫中心：建立患者信息管理系统，	

开展规范化治疗	(058)
三、The San Luigi Gonzaga 大学医院地贫中心：地贫临床治疗、 基因研究与药物研发及教育培训结合在一起	(059)
四、热那亚 Galliera 医院地贫中心：为地贫患者提供综合性 治疗方案	(059)
第七章 我国地贫造血干细胞移植治疗技术发展情况	(061)
第八章 结论与建议	(063)
一、主要结论	(063)
二、行动建议	(066)
附录	
附录 1：地中海贫血防治计划项目调查问卷（患者/家庭）	(069)
附录 2：国家卫计委及各省（市、自治区）地贫医疗保障及 救助政策汇总	(081)
附录 3：2014 年地中海贫血防控试点项目试点县（市、区） 名单	(087)
附录 4：预防控制地中海贫血·出生缺陷《南宁宣言》	(089)