

# 以患者为中心，以价值医疗为抓手 ——推动罕见病患者组织数据登记和专题调研能力 建设，辅助政府决策

武田(中国)投资有限公司

## 摘要

在临床专家和政府部门的关怀与推动下，罕见病诊疗和用药保障工作在我国得到了快速的发展。由于罕见病的特点，进一步推动罕见病医疗服务事业亟需一手的真实数据和证据收集。当前，我国的罕见病患者组织在社会的关爱和各方力量扶持下获得了长足的发展。近年来，我国罕见病患者组织已开始积极参与开展病友群体的数据登记和专题调研工作。

有序、系统地开展患者登记和调研工作，能够直接服务于罕见病患者群体的用药可及性；助力以患者为中心、以价值医疗为抓手的医疗改革；并推动患者参与相关工作和健康结果真实世界数据体系建设、辅助政府的医药医保决策。整体而言，我国患者组织的相关工作近年来取得了显著的进步。罕见病患者组织已普遍开展患者登记工作，开展形式日益多元，不少患者组织也已开展专题调研工作，实际产出的数量和质量都得到了提升，在行业内形成了一定的规范和引导，在推动罕见病诊疗和用药保障工作的发展上发挥了重要的作用。但在看到可喜进步的同时，我们也观察到患者组织相关工作在数据收集维度全面性、数据质量、调研项目延续性等方面的问题。这些问题

影响了患者组织数据和证据的应用，使其不能发挥最大价值助力相关医疗服务和保障体系优化。

从国际上发展的实践经验来看，为了帮助患者组织的数据和证据在患者全病程管理体系中发挥最大的价值，本报告建议有关部门在政策制定过程中加强患者参与，并提供强有力的支撑体系，鼓励和指导患者组织规范、有序地开展相关工作，具体建议包括：

**1. 鼓励并指导患者组织开展数据登记与调研工作。**认可患者组织的数据证据价值，鼓励患者组织开展数据登记和调研工作，提升患者组织对登记调研的认识和重视程度。同时，有关部门也需要公开或推动专业机构提供规范和方法指导，例如明确相关部门的数据需求，制定数据收集、分析和透明度的标准，推动工作的系统化和专业化。

**2. 在医疗、医保等相关政策制定中引入患者声音、加强患者参与。**卫健、医保等相关的政策制定部门需要开放沟通渠道，以便患者组织定向沟通，提供数据证据，支持中央和地方政府的政策制定和优化。

**3. 引导专业机构和慈善力量参与，形成相关公益生态圈。**相关指导部门应鼓励学术机构、智库机构、咨询调研等各类专业机构，更系统的参与协助罕见病患者组织收集病友数据、完成调研报告等工作；并引导社会慈善组织，尤其是大型基金会，关注罕见病领域，助力行业生态圈的系统搭建。

## 一、前言

在临床专家和政府部门的关怀与推动下，罕见病诊疗和用药保障工作在我国得到了快速的发展。由于罕见病的特点，进一步推动罕见病医疗服务事业亟需一手的真实数据和证据收集。当前，我国临床和学术界已经陆续开展了许多相关的患者登记和研究工作。例如，2004 年我国血友病协作组成立并开发了患者登记系统，并于 2009 年被卫生部指定为国家血友病病例信息管理系统；2016 年北京协和医院联合国内多家医院，共同建立了中国国家罕见病注册系统（简称 NRDRS）。但这些临床和学术的注册登记系统均由医生进行填报，聚焦患者的疾病表现和治疗情况，未纳入患者视角的现状以及需求。推动我国罕见病价值医疗事业发展亟需来自患者的一手真实数据和证据收集，在该背景下，患者组织开展的病友数据登记和调研工作具有极其重要的价值。

我国的罕见病患者组织在社会的关爱和各方力量扶持下获得了长足的发展。自千禧年以来，血友病、白塞病等罕见病患者以单病种组织为单位开始行动，通过线上社群等形式初步建立了自身的患者组织架构雏形。随着组织的发展，这些患者组织从最初的互助社团，慢慢开始向有序、专业的组织转变，通过线上资讯和线下活动等形式开展患者服务工作，聚焦病友教育、资金救助、公众倡导和社会支持等主题。我国患者社群在 2012 年后进入了加速发展阶段，多个单病种社群成立了正式的患者组织。同时，平台型患者组织开始出现，代表罕见病患者整个群体进行发声，并为单病种的患者组织提供支持。此外，患者组织也寻求与更多的外部相关方合作，通过搭建更大的平台整合社会资源。经过二十余年的发展，目前国内名称固定、活动规律的罕见病患者组织已有 130 家<sup>1</sup>。

---

<sup>1</sup> 陈懿玮. (2021). 中国罕见病综合报告 2021. <http://www.diagnoschina.com/research/detail/nid-83>

近年来，我国罕见病患者组织已开始积极参与开展病友群体的数据登记和专题调研工作，以了解发病人数、确诊经历、治疗现状、经济负担和社会发展等多方面情况，并通过合适的形式和渠道进行传播倡导，推进罕见病的诊疗服务与医保政策制定。在我国的当前发展背景下，罕见病患者登记指由病友在患者组织的平台上进行注册并填报数据和相关信息，包含病友基本信息、疾病情况、诊疗经历、用药情况（包括不良反应）、以及医疗保障和费用支出情况等。患者常规登记一般发生在新病友加入的时候，患者组织会进行新病友基本信息的收集。在通过常规登记建立一定的数据基础后，患者组织通常会进一步开展特定主题的患者调研，例如对病友历年信息进行汇总分析，对病友生存情况和经济负担开展综合研究等，以期更全面、客观地反映患者生存现状与诉求。基于掌握的患者数据和调研成果，患者组织可以面向社会群体、制药产业和政府部门等进行沟通、合作与倡导，推动相关的社会支持和用药保障政策。

## **二、患者组织开展罕见病患者登记和调研的重要性和时代意义**

有序、系统地开展患者登记和调研工作，不仅对内能够服务于罕见病患者组织自身关于诊疗指导、病友关爱、疾病宣传教育、以及政策倡导的工作目标与使命，对于患者、医疗服务体系和有关政府部门，还存在以下重要意义：

**第一、直接服务于罕见病患者群体的用药可及性：**通过患者组织登记数据和调研证据，掌握我国各罕见病病种患者的分布与患病情况，系统了解患者的诊治现状与未满足需求，有助于推动一系列的工作。从罕见病诊疗和管理全周期体系的路径来看，如图 2.1 所示，患者登记数据和调研产出可以服务于这个链条上的各个环节：

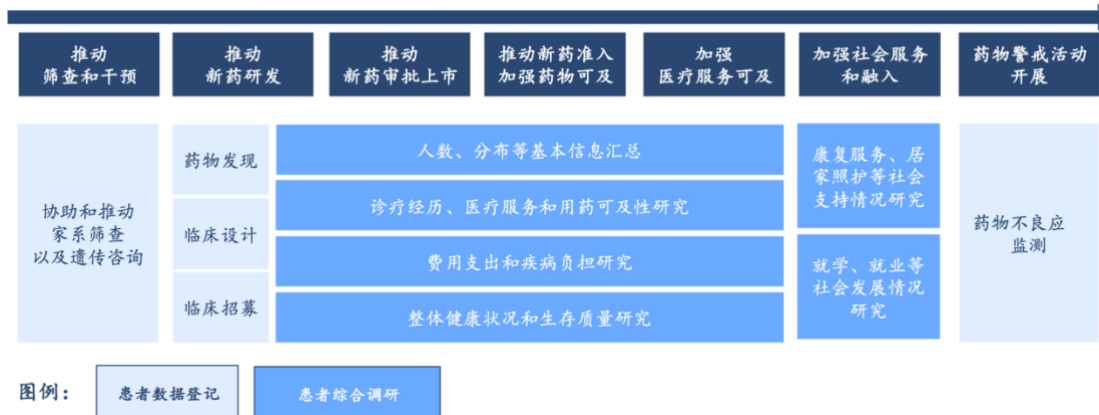


图 2.1 患者登记和调研对患者组织工作目标的支持

**第二、助力以患者为中心、以价值医疗为抓手的医疗改革：**目前我国医药卫生体制改革进入深水区，我国政府在政策环境、医疗体系和支付方式等方面对价值医疗进行了积极探索，期望以更少的医疗成本获得更大的医疗价值。“价值医疗”（value-based healthcare, VBHC）以患者为中心，充分考虑患者在医疗全流程中的需求和体验，通过监控患者群体的医疗效果，控制消耗的医疗资源和成本，为患者提供更高价值的医疗服务<sup>2</sup>。这需要通过患者视角对医疗效果进行评估，从而关注特定疾病患者的整个医护过程，持续改进医疗服务的效果和效率，提升医疗服务价值。罕见病因其多数都无法治愈，需要长期用药、带病生存的特性，更需要多方位的患者数据进行持续评估和反馈，以基于价值的全周期医疗服务体系帮助患者在可控的成本下获得高质量的医疗服务。

**第三、推动患者参与度和健康结果真实世界数据体系建设、辅助政府的医药医保决策：**询证不仅仅是临床医学的要求，对于政府的医疗医保政策而

<sup>2</sup> 石晶金,晏雪鸣,王淼,崔文彬,吴丹麦,于广军.价值医疗推动我国医疗服务模式转型.(2021).中国医院,2021,25(1):30-32.

言，数据和证据也应是决策的基础。从价值医疗的角度出发，政策制定者应当要求相关组织跟踪患者治疗需求、临床体验和健康结果，制定数据收集、分析和透明度的标准，并推动患者参与度的提升。我国患者组织开展了大量的罕见病患者登记和调研，在这个方向上做出了高质量的产出和良好的模式示范，在辅助政府的相关政策制定方面也卓有成效。

### **三、罕见病患者组织登记和调研工作的开展现状**

得益于罕见病保障环境的整体提升，和平台型机构、相关企业等多个重要相关方的助力，近几年来，我国不少罕见病患者组织已开展病友群体的数据登记和专题调研工作，在推动罕见病诊疗和用药保障工作的发展上发挥了重要的作用。

#### **（一）我国当前患者登记工作的开展情况与成就**

目前我国罕见病患者组织已普遍开展患者登记工作，开展形式日益多元，在数据收集维度、数据质量和登记工具应用方面显著提升，并在推动登记数据的外部应用上形成了四种主要模式。

据病痛挑战基金会统计，我国 75.4% 的患者组织曾开展过患者登记<sup>3</sup>。多数患者组织开展的常规登记工作已主要涵盖病友的人口社会学信息、患病信息、确诊和治疗信息。而近年来，也有近 40 家患者组织与第三方机构协同开展患者的综合调研，在原有患者登记的数据维度上深化了诊疗信息的数据颗粒度，并拓宽了数据收集维度，将患者经济负担、生命质量、社会融入情况等也纳入了登记范围，为更好地服务患者、推动与外部相关方的沟通提供了有力的支撑。

罕见病患者组织登记数据的整体准确性可以基本满足患者组织的工作需

---

<sup>3</sup> 王奕鸥. (2021). 罕见病议题中的患者参与和患者角色创新. 2021 罕见病合作交流会发言

求，平台型患者组织以及部分由平台型机构支持的单病种患者组织，也已具备在数据登记表设计和后期质控方面进行多方位审核质控的能力。而在获取登记数据后，部分患者组织也已将经过处理的数据通过合作的形式得以应用，从而更好的服务病友。目前，患者登记数据的外部应用主要包括四种模式：协助新疗法的临床开展、协助临床专家掌握患者情况、协助优化药物供应以及协助保障政策和救济措施的制定。

## **（二）我国当前患者调研工作的开展情况与成就**

患者组织调研工作的发展历程较短但发展迅速，罕见病患者组织作为一个整体，在对患者调研的重视程度和规划工作上已有了显著的突破，调研产出质量也不断提升，并形成了面向不同对象的有序传播方式。

2018年以来，随着政府和社会各界对罕见病关注的不断提升，罕见病联盟等相关机构的成立聚集了更多的社会力量，以及罕见病患者组织专业度的不断提升，各类调研项目和产出开始呈现快速发展的势态。根据最近的行业调研和统计，有37家患者组织曾开展相关患者调研项目。少数单病种患者组织已开展了专题的深入调研，在常规调研的分析维度上增加了社会融入和性别视角等方面，为提升调研工作的覆盖面和质量做出大量努力，并在一次性横断面研究的基础上，开展了定期综合调研或追踪调研等纵向研究、以及持续的年报研究规划。而平台型机构一方面协助单病种组织的工作开展，另一方面也在推动区域调研、整体保障制度、行业发展以及国际实践等宏观主题的研究和倡导工作。

经过几年的发展，患者组织的调研方法更为严谨科学，调研产出质量有显著提升，并且能够结合政府保障政策和用药可及性等方面的变化，产出具有针对性的调研成果。在调研报告的传播上，当前患者组织基于不同的倡导

目标，已将生成的调研成果向相关医务工作者、卫健部门、医保和民政等保障部门和社会大众进行广泛传播。调研成果的传播和倡导，为推动罕见病诊疗和用药保障事业的发展，提升社会公众对罕见病的关注与支持发挥了重要作用。

#### **四、政策建议**

整体而言，我国患者组织的相关工作近年来取得了显著的进步，实际产出的数量和质量都得到了提升，在行业内形成了一定的规范和引导。但在看到可喜进步的同时，我们也观察到了一些问题，例如：在患者登记方面，当前的数据收集维度不全面、数据质量参差不齐；在开展患者调研方面，高质量的产出集中在少数患者组织、调研项目缺乏延续性；在传播和倡导方面，缺乏畅通的渠道和系统的执行方法、触达效果差异较大等。这些问题影响了患者组织数据和证据的应用，使其不能发挥最大价值助力相关医疗服务和保障体系优化。从提升空间来看，现有的患者登记和调研工作还远远不够成熟，在规范性、系统性和执行效率等多方面仍有改进空间。

究其原因，首先，由于我国患者组织发展阶段差异较大，许多机构还没有从组织使命的高度来重视和规划患者登记和相关调研工作；其次，部分机构意识到其重要性，但内部成员的专业能力和实践经验比较欠缺；第三，业内的部分机构已经形成了优秀的实践经验和产出，但在行业层面没有形成公认的规范以及具体的工具指导；最后，患者组织的外部合作生态圈正在逐步形成，但对于大部分患者组织而言仍缺乏具体指引，无法及时有效的开展外部合作和获取支持。

从各国发展的实践经验来看，为了帮助患者组织的数据和证据在患者全病程管理体系中发挥最大的价值，需要政府在政策制定过程中引入患者声音、



加强患者参与，并提供强有力的支撑体系，鼓励和指导患者组织规范、有序地开展相关工作：

### **（一）鼓励并指导患者组织开展数据登记与调研工作**

患者组织的现行登记与调研情况，在一定程度上受到其内部意识和能力的制约。为更好推动患者组织开展相关工作，有关部门需要发声：

**（1）认可患者组织的数据证据价值，鼓励患者组织开展数据登记和调研工作，并提升患者组织对登记调研的认识和重视程度。**例如，在罕见病创新疗法开发方面，有关部门可以鼓励院校等科研机构在相关创新疗法的研究中与患者组织开展合作，由患者组织收集患者人口学、确诊情况、用药情况、实际疗效等相关真实世界数据，为创新疗法的开发助力，并对药品临床试验设计方案提供反馈，协助临床试验招募，以便加速创新疗法开发。

**（2）提供相关规范和方法指导，例如明确有关部门的相关数据需求，制定数据收集、分析和透明度的标准，推动工作的系统化和专业化。**有关部门可以发文，为患者组织的数据收集提供指导、制定标准。例如，向患者组织公示哪些真实世界数据是卫健、医保部门需求程度较高的内容，同时，告知患者组织，若希望其数据证据在政策制定过程中创造价值，其数据需要符合什么标准，以便罕见病患者组织收集和提交更为科学有效的证据。

### **（二）在医疗、医保等相关政策制定中引入患者声音、加强患者参与**

罕见病患者相关数据和生存状况等调研产生的证据，可以很好地支持中央和地方政府的政策制定和优化。因而，建议有关部门：

**（1）开放沟通渠道，以便患者组织定向沟通，提供数据证据。**一些欧洲国家的监管部门已在药品医疗保障准入的过程中，通过流程设计让患者组织

和代表参与卫生技术评估。从国际经验来看，通过患者组织数据证据呈现支持政策制定的实践也已经较为成熟。不少国际患者组织已通过提供询证证据的方式，说明患者群体的现存问题，推动本国的保障政策制定。患者组织提供的真实世界数据，能够推动相关部门充分考虑患者视角，作出更合理、有利于患者的决定。过去，我国相关监管和决策部门已经做出相关探索，给与患者和产业相关政策和技術指导，加强患者的参与度和发言权。例如，2022年7月国家药品监督管理局药品审评中心发布的《组织患者参与药物研发的一般考虑指导原则（征求意见稿）》，充分体现了获取患者实际需求和治疗经验的重要意义。未来，我国的药监和医保部门，在进行新药审批、医保目录纳入等决策过程中，可以更多引入罕见病患者声音，更好的协助政府部门进行相关决策。

### **（三）引导专业机构和慈善力量参与，形成相关公益生态圈**

建议政府鼓励相关方参与，联合专业资源多方共建患者登记调研工作的生态圈。

**（1）引导学术机构、智库机构、咨询调研等各类专业机构，更系统的参与协助罕见病患者组织收集病友数据、完成调研报告等工作。**行业规范的制定、方法论的整理以及协助患者组织提高产出质量的工具开发，都涉及到调研、总结和策略制定等专业能力，需要专业机构的参与，进行各方意见整合和整体项目管理。相关管理部门可引导专业机构关注罕见病患者数据登记和专项调研领域，在制定行业规范和标准时引入专业机构的参与，推动行业升级转型。

**（2）引导社会慈善组织，尤其是大型基金会，关注罕见病领域，助力行业生态圈的系統搭建。**社会慈善组织，在慈善资金筹集和项目资助等方面较

为专业，而基层患者组织在项目资金募集方面的痛点较多，建议民政等部门鼓励与医疗救助和公益支持相关的基金会参与制定系统的专项计划，探索项目资金支持方面的可持续发展路径，为罕见病患者组织的登记和调研工作提供更多的慈善资源。同时，建议有关部门也引导专注基层组织成长、公益人才培养等话题的基金会，关注罕见病患者组织领域，为这个领域的基层组织和公益人才提供更多的行业支持。

## **五、免责声明**

1、本报告由武田制药中国关联企业武田(中国)投资有限公司（以下简称“武田中国”）组织编写，相关起草等由艾社康（上海）健康咨询有限公司负责执行。在此过程中，武田中国未参与具体患者信息的处理等。

2、本报告仅对仅对搜集到的信息情况进行客观陈述，不代表武田中国认可本报告中提及的做法，不承担相应的责任。