

DOI:10.19296/j.cnki.1008-2409.2024-02-018

· 论 著 ·

· ORIGINAL ARTICLE ·

## 我国罕见病患者托养服务现状及对策

农丰羽,周艳娥,农圣,刘灵光

(右江民族医学院公共卫生与管理学院,百色 533500)

**摘要** **目的** 分析罕见病患者托养服务现状并提出改进建议,以完善罕见病群体托养服务体系,提高罕见病患者及其家庭的生活质量,促进社会对罕见病的关注和支持。**方法** 运用文献研究法进行相关的政策梳理和文献分析,评估罕见病患者托养服务的需求,分析我国现有的相关政策制度、机构设置、服务模式现状及存在的问题,并探讨其对托养服务质量和可及性的影响。**结果** 罕见病患者的康复护理在医疗服务系统仍处于空白,家庭照料无法满足患者及其家庭的照料需求,亟需专业的托养服务。但我国托养服务政策对于罕见病存在一定的局限性,且现有的托养服务数量和质量无法满足日益增长的托养需求。**结论** 推进罕见病患者托养服务体系的建设,提高罕见病托养服务的质量和可及性,需要政府及社会各界的支持,完善罕见病患者托养服务的政策保障,丰富资金获得渠道,充实专业服务人员队伍,同时积极促进社会参与和创新合作。

**关键词**: 罕见病;托养服务;社会支持;生活质量

中图分类号:R197.1

文献标志码:A

文章编号:1008-2409(2024)02-0126-06

## The present situation and countermeasures of nursing service for patients with rare diseases in China

NONG Fengyu, ZHOU Yan'e, NONG Sheng, LIU Lingguang

(College of Public Health and Management, Youjiang Medical University for Nationalities, Baise 533500, China)

**Abstract** **Objective** To analyze the current situation of care services for rare diseases and put forward suggestions for improvement, in order to propose group care services system for rare diseases, improve the quality of life of rare diseases and their families, and promote social attention and support for rare diseases. **Methods** The literature research method was used to analyze relevant policies and literature analysis, evaluate the needs of care services for patients with rare diseases, analyze the existing relevant policies, systems, institutions, service mode and existing problems in China, and explore their impact on the quality and accessibility of care services. **Results** The rehabilitation care for patients with rare diseases is still blank in the medical service system. Family care cannot meet the care needs of patients and their families, and professional care services are in urgent need. However, care service

基金项目:广西自然科学基金课题(2020GXNSFAA238028)。

第一作者:农丰羽,本科,讲师,研究方向为公共卫生政策与管理。

通信作者:刘灵光,liulingguang@gxmu.edu.cn。

policy in China has certain limitations for rare diseases, and the quantity and quality of existing care services cannot meet the growing demand for care. **Conclusion** To promote the construction of the care service system for rare diseases and improve the quality and accessibility of care services for rare diseases needs the support of the government and all sectors of society, improve the policy guarantee of care services for rare diseases, enrich the channels for obtaining funds, enrich the team of professional service personnel, and actively promote social participation and innovation cooperation.

**Keywords:** rare disease; nursing services; social support; quality of life

罕见病是一类患病率极低、患者总数少的疾病统称。在《中国罕见病定义研究报告 2021》<sup>[1]</sup>中将罕见病定义为“新生儿发病率小于 1/万、患病率小于 1/万、患病人数小于 14 万人的疾病”。罕见病具有复杂性、严重性和恶化性等特点,具有极高的致死率和致残率,给患者在生理和经济上造成沉重的负担<sup>[2]</sup>。部分罕见病会导致患者躯体重度残疾及社会功能障碍,给患者的生活质量造成严重影响,同时也使其在就业、教育、社会融入等方面遭遇阻力,影响正常生活<sup>[3]</sup>。近年来,罕见病已成为一个亟待解决的社会问题,在国内外受到越来越多的关注。

罕见病托养服务可以为罕见病患者提供全面的医疗、康复、心理和社会支持。然而,目前我国罕见病托养服务体系面临着政策覆盖不足、资源有限和缺乏标准化合作等问题。本文针对罕见病托养服务现状进行全面分析,探讨存在的问题,并基于此提出改善罕见病托养服务质量的对策与建议。

## 1 罕见病患者患病现状及托养服务需求分析

### 1.1 我国罕见病群体现状

罕见病具有以遗传为主、疾病种类多、诊断难、病情重、治愈率低、治疗费用昂贵等特点<sup>[4]</sup>。世界范围内大概有超过 7 000 种罕见病,其中约 80%与基因缺陷有关,约 50%的罕见病在出生时或者儿童期即可发病<sup>[5]</sup>。罕见病几乎无法治愈,6%~8%的人口受到影响,仅 10%的罕见病有药可医,而我国目前已知的罕见病数量有 1 400 余种,患者群体已超过 2 000 万人<sup>[6]</sup>。近年来,随着罕见病预防与诊疗、药物研发、药品注册和生产流通、患者医疗保障等一系列政策陆续出台,罕见病医疗、医药、医保事业取得显著进步<sup>[7]</sup>,但由于患病人数相对较少,缺少流行病

学数据支撑,罕见病的科学研究、临床诊疗、药物研发、医疗保障等发展相对缓慢,罕见病群体仍面临诊疗资源分布不均衡、药物可及性差、医疗负担重、多样化需求仍未被满足等主要问题<sup>[8]</sup>。目前,政府和社会各界针对罕见病的研究还处于起步阶段,对患者就医、就学、就业、就养等社会支持方面存在的问题尚未给予足够重视。在对罕见病群体社会工作服务的实证研究<sup>[9]</sup>中,患者均表示对疾病诊断、护理、康复、营养、心理支持等有需求,尤其是康复护理需求。然而,多方调研<sup>[10]</sup>结果表明,当前针对罕见病群体的康复护理存在资源短缺、费用负担重等堵点,需要多部门联合推动解决。我国要建立罕见病筛查—诊治—康复—管理全生命周期医疗综合服务体系仍任重道远。

### 1.2 罕见病患者托养服务需求分析

1) 罕见病致残率高,患者生活无法自理。2020 年的罕见病综合社会调研<sup>[14]</sup>结果显示,调研患者中仅有 21.7%的患者办理残疾证。办证患者中 68.6%为肢体残疾,其中持有二级残疾证的患者比例高达 45.6%,最严重的残障类型一级残疾证的人数比例为 23.3%;参与调研的患者中有 60.2%的成年患者表示在日常生活中不能完全自理,有 4.9%的患者表示完全不能自理。杨玲双<sup>[12]</sup>在对 SMA 患者及其家属调研中发现,大部分的患者身体健康状况差,需要他人护理照料以及康复训练。王桢颜等<sup>[13]</sup>对 16 组进行性肌营养不良患者家庭调研中,半数以上的受访患者不同程度地需要依赖辅具,均随家人生活。同时,除了生理疾病外,罕见病患者还伴有其他严重的并发症和心理疾病。患者在精神上、心理上、身体上,都长期处于崩溃边缘。

2) 长期居家照顾患者不利于家庭照料者身心健康,加重家庭经济负担。随着社会的发展和转型,传

统中家庭的经济供养和照护服务的基本功能面临挑战,家庭照护责任不断发展成社会的公共事务。但当前罕见病患者健康照料的社会分担机制存在明显的短板。调研<sup>[17]</sup>结果表明,目前罕见病患者的照料护理工作主要是由家庭成员承担,家庭照顾可以给予患者足够的安全感,但由于长期缺乏替代性照顾,造成主要照顾者身心负荷过重,其生活质量和幸福感也明显低于普通人,同时还要承担高昂的医药费用及照料所造成的机会成本。由此可见,仅由家庭全部承担照料责任的家庭护理模式无法满足患者的照护需求,只会给家属和患者带来沉重的经济、心理压力,罕见病患者及其家属对康复护理有强烈需求。

3) 罕见病患者的康复护理在医疗服务系统仍处于空白。目前,绝大多数罕见病没有有效的药物和治疗方法,病程往往呈慢性、进行性、耗竭性发展态势,而康复护理治疗可以帮助患者提升临床治疗效果、缓解病痛症状、延缓疾病进展。罕见病具有共同的康复护理特点,但因诊断困难、治疗方案稀缺、缺乏结构化的护理途径,大多数罕见病成了共享康复护理途径的孤儿。由于罕见病领域知识和技能的缺乏,加上经济、政策和社会文化等因素影响,罕见病康复护理途径的发展和存在明显不平等<sup>[18-19]</sup>。面对日益精细化、专业化、复杂化的康复护理,罕见病患者照料需要一系列健康专业人士的参与。但目前我国在罕见病的医疗服务还处于空白期,针对罕见病群体的康复治疗及护理,仍存在康复资源短缺、费用高、专业护理人员不足等问题。

## 2 我国罕见病托养服务存在的问题

### 2.1 我国针对罕见病的托养服务政策存在一定局限性

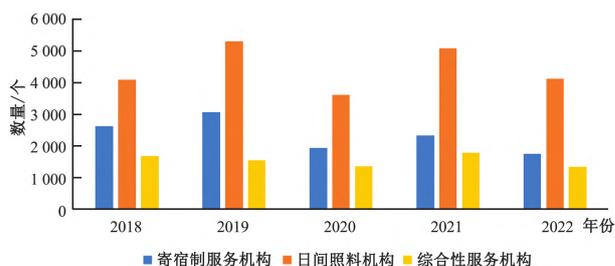
经过梳理近年来国家出台的罕见病相关政策,发现目前对于罕见病托养服务暂未有特定政策出台。当前的托养服务政策以就业年龄段的智力、精神及生活不能自理或基本不能自理的残疾人为重点对象<sup>[20]</sup>,主要为其提供生活照护和医疗康复照护,并未特别考虑罕见病群体的特殊性,政策的覆盖面具有局限性,无法满足罕见病群体的长期照护需求。从病种来看,托养政策上规定的是智力、精神及重度肢体残疾人可以享受托养服务,而罕见病患者因病

致残的程度不一且类别多样,某些罕见病患者虽然存在严重的身体或认知障碍,但并未被明确列入托养政策的范围内,因此无法获得相应的托养服务支持。仅有部分符合托养服务要求的患者能获得来自残联部门或社会组织的支持与服务,但是由于残联和社会组织的资源有限,能获取的支持力度较小。由于罕见病的稀有性和病患人数少,在政策的制定和实施过程中,罕见病患者的需求和利益容易被忽视或被较为广泛的残疾群体所掩盖。

### 2.2 托养机构数量及服务质量无法满足日益增长的托管需求

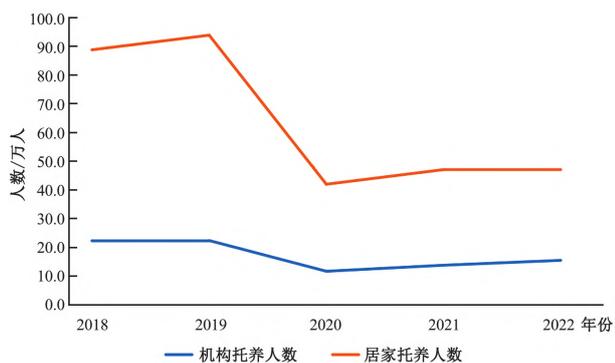
在国家政策逐步规范,残疾人需求持续增加的背景下,我国残疾人托养服务工作受到重视。据中国残疾人联合会统计数据,截至2022年,开展残疾人托养服务的各级各类机构达8906个,较2021年减少2372个,同比下降21.03%(图1);机构托养和居家托养的残疾人数量在2019—2020年下滑约50%。截至目前,全国残疾人口数量保持相同的水平(图2和图3)。在托养机构数量和服务人数下滑的同时,同期残疾人口基础库数量却呈现逐年递增的趋势。从托养服务供给与需求来看,托养机构数量及服务数量与实际人群的需求还有较大差距。

2018—2020年,服务人员数量减少,虽在2021年有上升的趋势,但相较于2018年仍然较低(图4)。面对“无人可用”的困境,托养服务机构多采取“以一对多”的服务模式,在管理及服务提供上属于粗放型。托养服务规定提供的服务包括生活照料、康复训练、健康护理、心理辅导、职业培训等,而对于心理辅导、康复训练、就业支持等层面的多元化服务还难以开展,无法满足患者的多样化需求,这在一定程度上影响托养服务的供给质量。



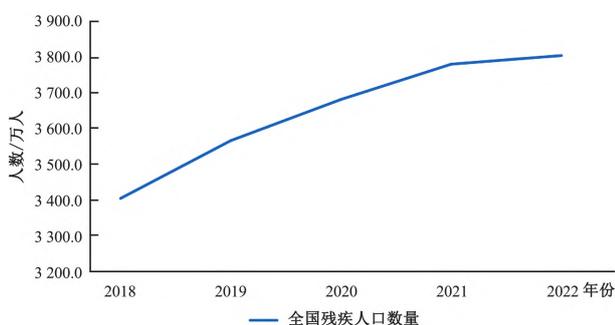
注:数据来自中国残疾人联合会官网。

图1 2018—2022年托养服务机构的数量



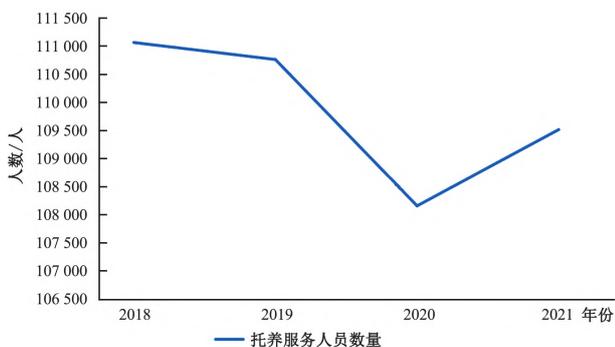
注:数据来自中国残疾人联合会官网。

图2 2018—2022年接受机构托养和居家托养的残疾人数量



注:数据来自中国残疾人联合会官网。

图3 2018—2022年全国残疾人口数量



注:数据来自中国残疾人联合会官网。

图4 2018—2021年托养服务人员数量

### 2.3 托养服务缺乏长效经费筹集机制

资金是托养机构运行的基础,资金投入不足,是制约其发展的主要因素。当前,残疾人托养服务的经费主要来自于政府,资金来源单一。而有限的政府购买服务根本无法满足广大残疾人对托养服务的迫切需求。据统计,托养服务经费来源主要为:中央

政府以每人每年划拨定额补助,再由省级政府部门资助、下级地方政府配套适量资金叠加实施残疾人托养服务,托养项目补贴标准偏低<sup>[21]</sup>。资金短缺导致托养机构建设很难全面铺开,相关康复设备无法购买,专业人员难以聘请也难以留住人才,多元化高层次的服务内容无法开展。罕见病的护理康复成本及辅具成本相对于普通残障人士较高,大部分托养机构无力承担托养罕见病患者的成本与风险,从而打击了托养服务机构为罕见病患者提供服务的热情。

### 2.4 托养服务模式多样化,但服务过程注重标准化而忽略个性化

目前,我国托养机构主要采取“公办民营”或“民办公助”等方式建立运营,也有依托医疗机构、福利院、特殊学校、康复机构等形式而延生的托养服务机构<sup>[22]</sup>,但都在不同程度上存在机构运营成本高、机构数量分布不均、服务内容有限、机构运行资源短缺等困难,无法满足当前庞大患病群体的托养服务需求<sup>[23]</sup>。托养服务的运行模式包括寄宿制服务模式、日间照料服务模式和居家服务模式,其中居家服务模式覆盖面广,能满足残障人士多样化需求。托养服务机构在服务过程中建立并实施一整套的托养服务标准体系,以提高服务效率,确保服务质量。但是,由于服务对象差异、基础条件差异等因素,标准化的服务一般只能满足入托人的一般需求,而对于有特殊需求的罕见病群体,一般的标准化服务无法满足其个性化需求。

## 3 罕见病患者托养服务的改进措施及建议

### 3.1 进一步健全覆盖罕见病患者的托养服务政策体系

当前是我国探索罕见病保障制度的关键阶段,也是为罕见病群体福利发声的重要窗口期。在现有的托养制度上探索出一套更能满足罕见病患者托养需求的制度体系还需要付出多方面的努力。在政策规划时,要从现实照护需求和经济负担程度上进行界定,建立托养服务需求统一评估机制,准确预测服务需求类型、程度和数量,做到“保障急需”。梳理罕见病照料需求的共性问题,结合罕见病特点提出相

应改革意见,优化罕见病患者的需求评估和服务对象识别机制,为政策制定提供依据。如肌萎缩侧索硬化症患者的年龄不应该受到托养制度的限制,而是应该根据疾病自身特点考虑。同时,加强探索罕见病患者托养服务与养老服务、就业服务、康复服务、教育服务、社区服务的衔接机制建设,确保不同层段服务的连接性与整体性,提升罕见病患者的社会融入。只有满足更多特殊人群的托养需求,提升托养服务社会支持的精准性、适用性和主动性,才能提升托养服务的质量和效能,实现托养服务的普及和推广。

### 3.2 强化刚需服务,以需求为导向,完善罕见病患者托养机构建设

长期性、严重性且伴有多并发症的罕见病失能患者,急需获得专业性的医疗康复护理支持。根据罕见病的疾病特点及护理需求,不断发展“医养结合”服务模式,找到罕见病患者托养服务的契合点,形成以专业医疗为主体,以“护”为核心服务,集“护、医、养”为一体的罕见病患者托养体系。可整合基层公立医院或国有房屋的部分闲置资源,打造依托基层医院的“医养结合”社会托养服务机构,为有托养需求及医疗需求的特殊病种、重疾、重残人群提供服务。建议将符合医疗条件的托养中心确定为医保定点单位,通过购买服务床位的方式为有需求的对象开展有偿托养服务,按服务内容进行收费,提供包括身体功能康复、认知康复、特定病种医疗和住院医疗等医疗服务支持,费用可由政府补贴、社会捐赠和入住患者三方负担,满足多元化、多层次的需求。作为政府主导下的公共服务供给机构,托养机构的运营与维护、辅助器具配置等均需要资金投入支持,需要财政、民政、残联等相关部门给托养机构提供运营补贴和建设补贴,同时整合社会力量和资源,以支持各地“医养结合”托养服务机构工作的建设与运行。

### 3.3 加大对罕见病患者托养费用的补助补贴制度

经济困难是罕见病家庭普遍存在的问题。调研<sup>[11]</sup>结果显示,受访患者一年的医疗费用支出中自付部分占总医疗支出的73.3%,占家庭年收入的63.18%;受调查患者平均个人负担约80%的医药费用。此外,除直接医疗开支外的很多间接医疗开支

(求医过程、康复、辅助用具)绝大多部分都需要自费。在医疗保障上,有超过70%的患者有三大基本医疗保险,但也有近15%的患者没有任何医疗保障。罕见病患者需要长期服用价格高昂的药物,家庭经济承受能力脆弱,从而影响其选择托养服务。建议政府进一步完善罕见病患者托养经费来源多元化机制,采用政府经费支持、社会救助捐助、商业保险补充、家庭合理承担等方式,多渠道完善补助补贴机制,切实帮助罕见病家庭有能力接受机构托养服务。近年来试行的长护险极大推动了我国慢性疾病照料体系的建设,很多罕见病具备慢性病特征,建议在未来长护险的设计中充分考虑罕见病群体的特点,将其纳入长护险的保障范围内。

### 3.4 加快托养机构专业队伍建设,提高服务供给能力

人才的建设与培育始终是托养服务体系建设的突出问题。无论是专业的正式照料人员、非正式的家庭照料者,还是社会志愿服务者都存在短缺问题,这成为照护服务体系发展中面临的难题。托养服务涉及生活照料、精神慰藉、心理疏导、医疗救助、康复护理等方面,服务内容覆盖面广且专业化程度高,要求相关的从业人员必须具备一定的专业背景知识和操作技能。但当前托养服务机构对护理、康复、教育、就业等领域的专业人员吸引力相对不足。托养服务的核心和最终目的是“服务”,力求实现高质量可持续发展。随着托养服务内容的不断完善,提升托养服务工作的专业化水平,是促进托养服务体系建设的 key 一步。因此,建议政府部门和托养机构应结合当地经济水平,因地制宜地解决托养服务机构中护理、康复、医务等专业技术人员的薪资福利待遇、工作环境、职业发展等问题,吸引和留住专业人才,建立一支稳定的、高素质的专业化队伍。

### 3.5 加强罕见病托养服务信息化建设

结合全国罕见病服务状况,利用罕见病登记注册平台、罕见病诊疗服务信息系统、罕见病联盟、罕见病信息网等信息平台,对有托养需求的患者分布情况进行信息收集、数据统计及分析,为托养机构建设的进一步科学规划、具体工作的分步落实提供依据,也可为罕见病患者提供及时、高效、便捷的居家安养护理知识。亦可通过完善医养结合智能服务平

台或“互联网+托养”智慧平台,为患者提供线上指导、线下随访门诊服务。

#### 4 结束语

推进罕见病患者托养服务体系建设,需要政府及社会各界的重视与关注,完善罕见病患者托养机构政策保障,丰富资金获得渠道,充实专业服务人员队伍,同时应积极促进社会参与和创新合作。只有为罕见病托养服务提供可靠、多样化和贴合需求的支持,才能进一步优化升级罕见病服务体系协同机制,构建一个公平、可及、可负担的罕见病服务保障体系,确保罕见病群体的福祉和社会融合。

#### 参考文献

- [1] 潘锋.罕见病需要构建多层次医疗服务与保障体系[J].中国医药导报,2022,19(7):1-6.
- [2] 曾淑金,吴良森,翁开源.多层次视角下国内外罕见病用药保障支持体系研究[J].医学与社会,2023,36(3):30-35.
- [3] 高嘉敏,马正.罕见病患者社会支持、社会保障与就医选择行为的关联研究[J].中国卫生政策研究,2021,14(4):35-41.
- [4] 刘鑫,李建涛,张鹏霄,等.中国孤儿药现状及与国外对比分析研究[J].中国药学杂志,2019,54(10):839-846.
- [5] 冀希炜,梁家彬,季双敏.罕见病治疗国内外的研究现状[J].中国临床药理学杂志,2019,35(3):305-308.
- [6] 张抒扬.关爱罕见病,从保障用药开始[J].中国卫生,2019(5):64-65.
- [7] 陶立波,王芳旭,贾方红,等.中国罕见病多元保障体系建设的分析与探讨[J].罕见病研究,2023,2(1):135-142.
- [8] 李林康,陶雪怡.我国罕见病诊疗与保障事业现状及展望[J].中国新药与临床杂志,2023,42(2):65-70.
- [9] 荆雯雯.罕见病群体社会工作服务项目的评估研究:以瓷爱一对一陪伴支持项目为例[D].济南:山东大学,2022.
- [10] 杜丽群.推动罕见病康复资源扩容[J].中国卫生,2023(3):46.
- [11] 张抒扬,董咚.2020中国罕见病综合社会调研[M].北京:人民卫生出版社,2020:12-35.
- [12] 杨玲双.多方联动模式下脊髓性肌萎缩症的社会工作介入研究:以北京市M机构为例[J].黑龙江人力资源和社会保障,2022(11):28-30.
- [13] 王桢颜,郇建立.罕见病患者家庭的压力分析及社会工作介入路径探讨[J].重庆医学,2020,49(14):2415-2417.
- [14] 纪文晓,王宁.罕见病儿童家庭福利资源供给体系的优化[J].青年研究,2023(1):35-44.
- [15] 高嘉敏,马正.罕见病患者社会支持与生命质量的关系研究[J].中国卫生政策研究,2020,13(4):38-44.
- [16] 杜宜娇.社会工作介入罕见病患家庭照料者压力调适研究[D].长沙:湖南师范大学,2021.
- [17] 张培源.社会支持视角下渐冻症患者的需求研究[J].社会工作与管理,2019,19(2):49-56.
- [18] WARD A J, MURPHY D, MARRON R, et al. Designing rare disease care pathways in the Republic of Ireland: a co-operative model[J].Orphanet J Rare Dis,2022,17(1):162.
- [19] YAN X, DONG D, HE S J, et al. Examining trans-provincial diagnosis of rare diseases in China: the importance of healthcare resource distribution and patient mobility[J].Sustainability,2020,12(13):5444.
- [20] 冯善伟,李凌之.国家标准《就业年龄段智力、精神及重度肢体残疾人托养服务规范》解读[J].残疾人研究,2019(3):39-45.
- [21] 张中亮.完善财政支持农村重度残疾人照护服务机制的思考与建议[J].财政科学,2021(8):126-132.
- [22] 刘战旗,谭奇元,阳庆云,等.我国残疾人托养服务模式与运行机制研究[J].残疾人研究,2020(2):3-11.
- [23] 李艳艳,侯泽楠.福利多元主义视角下残障人士托养服务社会支持体系完善研究:以吉林省为例[J].吉林大学社会科学学报,2022,62(6):146-158.

[收稿日期:2023-10-10]

[责任编辑:桂根浩 英文编辑:李佳睿,王彦翔]