



罕见病医疗援助工程 项目模式评估报告

北京七悦社会公益服务中心
2022 年 10 月

要点导读

罕见病——令人望而生畏的疾病。人们一旦患上了罕见病，便有了一种难治之症的感觉。而全球已知的罕见病近 6000-8000 种¹。由于它们的罕见，其诊疗水平的不足、部分病种医疗花费巨大，并且由于它难以治愈而造成的生理性伤害又很大，因而为人们带来很大的生理痛苦和心理痛苦。

在与疾病长久的抗争过程中，如何保持一份对生命的希望，又构成了更大的挑战。该项目呈现的是，面对这样一种极其艰难困苦的环境，一家公益组织如何行动起来。在这里，他们的做法包括三个分明的台阶：第一，从为罕见病患者筹款开始，进而介入到对他们整个诊疗过程的帮助；第二，介入到罕见病领域里的政策倡导，由此进入到对患者更系统化的帮助；第三，介入到患者的回归生活、回归社会的完整社会生活之中。

该基金会（北京病痛挑战公益基金会）的价值贡献又可表述为：首先，他们是国内罕见病领域里唯一推动体系化帮助罕见病患者的公益组织，其实际意义上为整个领域的人带来了希望；其次，他们的行动又构成了一个系统化的公益行动体系。

通过对该项目的分析，不仅可以记载他们的业绩，而且可以看到一个组织如何瞄准某个领域里的系统建构；或者说，可以看到针对一类人群进行系统化服务的公益项目的完整面貌以及当我们将人的生存和发展作为最高目标瞄准之后，它又是怎样具体展现出来的。

综上，该项目作为一个关注罕见病群体综合服务的项目，从整体领域来说其具有稀缺性和必要性。该项目围绕罕见病群体面临的困境进行解决的服务方式，从募款救治到多学科诊疗机制的推动，再到政策倡导和回归生活与社会的价值目标追求，能看到该项目解决问题的系统性与体系化，这样的做法目前在领域中是唯一的，值得示范与肯定。此外，该项目还贡献了在罕见病群体未来的回归生活与社会的价值潜力空间在哪里，让人相信生而不凡的力量。

¹ 数字来源于：北京病痛挑战公益基金会官网，<http://www.chinaicf.org/Category/info/id/42>。

致谢

本次评估对北京病痛挑战公益基金会团队、受益人、捐赠人兼志愿者、评审委员会专家等约 86 人进行深度对话与交流，感谢你们的坦诚与投入。同时也感谢资助方腾讯公益慈善基金会对我们的开放与尊重。

评估组成员

陶传进 北京师范大学社会发展与公共政策学院教授、北京师范大学社会公益研究中心主任、北京七悦社会公益服务中心理事长

范娟娟 北京七悦社会公益服务中心研究人员、澳大利亚悉尼大学公共政策硕士

马 莎 北京七悦社会公益服务中心研究人员、北京师范大学社会发展与公共政策学院硕士

何明婧 北京七悦社会公益服务中心研究人员、北京师范大学社会发展与公共政策学院硕士

目 录

一、评估概述	1
(一) 组织及项目简介	1
(二) 项目模式的评估思路与目标	1
(三) 资料收集方法	2
1. 深度访谈与焦点小组	2
2. 实地调研与参与观察	2
3. 文献研究和资料整理	2
二、项目所瞄准的问题：罕见病患者的艰难	2
(一) 诊疗难	3
(二) 保障难	4
(三) 回归难	4
三、价值分析：公益组织的行动	5
(一) 为罕见病患者捐款	5
1. 筹款的难题与努力	5
2. 资助所产生的价值	6
(二) 综合诊疗体系：多学科联合门诊(MDT)	8
(三) 医疗保障方面的潜力开发	8
1. 罕见病医疗保障政策的发展脉络与现状	8
2. 推动部分省市试点多方共付的罕见病保障政策	9
3. 归总	9
(四) 更高的目标：瞄准患者的生活与社会回归	10
1. 从纯逻辑关系上的论述	10
2. 基金会所做的努力	11
四、项目模式分析：节点问题与技术积累	12
(一) 基础慈善方面的节点问题及解决方案	12
1. 如何能够筹到钱？	13
2. 如何有效地花好钱？	14

3. 归总	15
(二) 综合诊疗体系的推动	16
1. 节点问题 1: 如何能够进入医院?	16
2. 节点问题 2: 进入之后, 如何能够嵌入到医院的服务体系中, 支持建立多学科门诊体系?	17
3. 归总	18
(三) 政策倡导工作	18
1. 节点问题 1: 如何能够嵌入到政府政策体系中, 实现行动对接? ..	18
2. 节点问题 2: 如何让政府看到倡导政策落地的可能性与价值空间? ..	19
3. 归总	20
(四) 回归正常生活与回归社会	20
1. 节点问题 1: 如何将公益服务触角探索瞄准到最高价值的追求? ..	20
2. 节点问题 2: 通过何种方式找到让服务对象真正的回归生活和回归社会的切入点?	21
3. 节点问题 3: 在医院服务过程中如何引导罕见病患者接纳自我, 并能够进入共同体或社会中生活?	22
4. 归总	22
五、主要结论与未来展望	22
附录: 三省地方专项保障政策	24
(一) 罕见病医疗援助工程浙江专项	24
(二) 罕见病医疗援助工程山东专项	25
(三) 罕见病医疗援助工程山西专项	25

一、评估概述

（一）组织及项目简介

北京病痛挑战公益基金会（以下简称“病痛挑战基金会”）缘起“冰桶挑战”，2014 年瓷娃娃罕见病关爱中心借“冰桶挑战”席卷全球之机，在国内开展网络倡导和筹款活动，倡导公众关注和支持肌萎缩侧索硬化症（ALS）等罕见病群体。2016 年瓷娃娃罕见病关爱中心与南都公益基金会联合发起了北京病痛挑战公益基金会。基金会的使命是：“以患者为核心，通过赋能、创新、链接相关方，共同解决罕见病群体面临的迫切问题。”

为了推动罕见病诊疗和防治工作，病痛挑战基金会于 2018 年 2 月与中华社会救助基金会合作发起“罕见病医疗援助工程”，该项目通过腾讯公益、美团公益、支付宝公益、轻松公益等多家互联网募捐平台开展线上线下的筹款活动及工作，用社会化筹款的方式将社会公众捐赠的善款汇集起来，为病友提供医疗援助资金支持，同时提供医疗资源转介、医保信息、最新药物信息和医务社工等多种服务，支持病友治疗可及。此外，该基金会通过分析援助积累的数据和病友需求，积极开展社会倡导和政策倡导，联合政府、企业、医院等多个相关方探索建立罕见病患者的多方支付多层次保障机制并推动形成综合诊疗门诊的医疗协作模式。

截至 2022 年 6 月 30 日，该项目累计援助患者 1658 人次，累计拨付善款 2128 万余元，涉及病种 210 余个，覆盖全国 29 个省市自治区。腾讯公益平台为该项目的第四大筹资来源，累计为其中 301 人次提供医疗援助 449.84 万元²。

（二）项目模式的评估思路与目标

本次评估并不是纯粹测量式的效果评估，而是还原到项目模式本身，项目模式指的是机构一套系统化的“生产加工”单元，让我们能够看到该公益项目生产的具体的“产品”是什么，给受益对象带来怎样的价值，并且该价值在运作体系中是如何生产出来的。项目模式评估包含的内容包括：

- 项目生产的具体价值是什么？例如给受益对象带来怎样的改变，给社会带来怎样贡献等；

- 项目如何生产出怎样的价值？评估关注项目干预过程整体的专业化程度、

² 来源：本报告中使用的数据除特殊注明外，均来自于北京病痛挑战公益基金会“罕见病医疗援助工程”项目团队提供。

有效性的动作组合是怎样的，过程之中需要回答哪些节点问题，该机构是如何做的。

整体上，本次评估以项目模式为核心，开展系统性、综合性、整体性的评估。在有效把握当前项目模式和价值的基础之上，梳理其在腾讯公益平台上募集资金的实际成效，分析其背后所隐藏的作用机制及原理。基于对公益项目模式的梳理，分析其所释放出的价值点和其中的运作模式。简而言之，通过此次评估，不仅能够知道“做的价值是什么”、“怎么做”，还要知道“为什么这么做”和“做的具体效果怎样”。

（三）资料收集方法

本次评估主要对已有项目模式进行解构，进而对项目模式从运转加工到价值产出的因果链条展开梳理与剖析，通过质性研究方法进行干预模式建构，再用“抽检”的思维进行实际效果的核证。具体方法如下：

1. 深度访谈与焦点小组

评估通过典型个案抽取和随机抽取两种方式选择利益相关方进行一对一访谈，最终共完成 79 位访谈对象，包括 2 位审核专家库成员（其中一人为医疗专家，一人为捐赠人兼志愿者）、77 位受益人。此外，在评估过程之中，七悦团队与病痛挑战基金会项目组共进行了 3 次深度对话和焦点小组讨论，全面梳理了罕见病医疗援助项目团队的具体做法和相关前沿探索。

2. 实地调研与参与观察

评估组成员实地走访项目组办公室，核实受益人员档案和项目资料。评估人员作为观察员参加了罕见病医疗援助工程第五期第二次审核会，参与观察受益人审核全过程。

3. 文献研究和资料整理

评估过程之中进行了相关文献查阅、项目资料收集等工作，同时也从病痛挑战基金会网站和公开平台获取公开信息。

二、项目所瞄准的问题：罕见病患者的艰难

罕见病顾名思义是指发病率低、患者数量少的疾病。全球目前已知的罕见病有 6000-8000 种。据估算，中国的罕见病患者数量超过 2000 万人³。罕见病绝大

³ http://www.gov.cn/xinwen/2019-03/02/content_5369882.htm.

多数无法治愈，且部分疾病需要终身用药，有的甚至无药可用，这些都是当前医学难以攻克的难题。罕见病患者一生所要面临的困难与挑战是我们很多常人难以想象的，他们的艰难体现在以下几方面：

（一）诊疗难

罕见病作为一类极其罕见的疾病，往往在诊断和治疗方面面临巨大的挑战。根据全球最大的罕见病数据库 Orphanet 在 2019 年对 6172 种罕见病统计后发现，71.9% 的罕见病与基因有关⁴。深受罕见病影响的群体是儿童和青壮年，有 69.9% 的罕见病在儿童期发病，有近 1/3 的患儿在五岁之前因无法获得有效治疗而死亡^{5,6,7}。在《第一批罕见病目录》中公布的 121 种罕见病中，有 108 种罕见病是从儿童期开始产生影响。在 108 种儿童罕见病中，有 8 种疾病有特效治疗药物，长期用药可支持患者恢复常规生活。其余 100 种儿童罕见病需要长期的对症治疗药物或长期护理康复等。诊断和治疗罕见病如今仍是国际难题，我国罕见病患者面临的诊疗困境尤甚。

此外，在以患病率来定义的 5304 种罕见病中，有 84.5% 低于百万分之一⁸。如此数量的罕见病种中仅有不足 10%，罕见病拥有有效治疗方案^{9,10}。换句话说，90% 的罕见病是没有有效治疗方案的，只能对应治症。比如成骨不全症¹¹（又称“瓷娃娃”），目前没有一个特效药能够根本解决骨代谢的问题，只能是骨折了去处理骨折的问题，如果有腰椎、脊柱的问题，就去处理腰椎、脊柱的问题。换句话说就只能“头痛医头，脚痛医脚”，无法直接根治。在确诊之后面临的治疗难题也非常之大，对于大多数的患者或者是普通病友，生病之后都在追寻最优的科学

⁴ Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165–173.

⁵ APEC. (2018). Action Plan on Rare Diseases.

⁶ Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development. (2010). *Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development* (M. Field & T. Boat Eds.): National Academies Press.

⁷ NORD. (2019). Rare Diseases Facts. Retrieved from <https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/11/nord-rareinsights-rd-facts-2019.pdf>

⁸ Wakap, S. N., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., . . . Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165–173.

⁹ NORD. (2019). Rare Diseases Facts. Retrieved from <https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/11/nord-rareinsights-rd-facts-2019.pdf>

¹⁰ Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165–173.

¹¹ 成骨不全 (Osteogenesis Imperfecta) 又称脆骨症 (Fragililis ossium)，原发性骨质疏松 (idiopathic osteopsathyrosis) 及骨膜发育不良 (periosteal dysplasia) 等。其特征为骨质脆弱、蓝巩膜、耳聋、关节松弛，是一种由于间充质组织发育不全，胶原形成障碍而造成的先天性遗传性疼痛。

的治疗方案,但是对于罕见病患者而言他们也想找到最适合自己的最优治疗方案,可现实中并没有,只能无奈地对应治症。

（二）保障难

罕见病患者在保障层面主要面临高昂的罕见病药物费用和医疗保障体系保障不足。**其一,在高值罕见药物方面**,由于罕见病药物的研发成本极其高昂再加上使用患者有限,导致罕见病的药物价格高昂,一般患者难以负担,比如庞贝病¹²和戈谢病¹³,目前每年的花费在 200-300 万元左右,而且需要终身用药。这一类问题对于目前我国的医疗保障体系而言是最棘手和最具挑战性的。

其二是针对罕见病的医疗保障政策的不足和缺失。一般大多数罕见病患者的治疗费用并不高,平均家庭医疗支出在 6 万元及以下,比如该项目援助数量第一的病种—结节性硬化症¹⁴就是其中的代表,它的用药负担年费大概就在两万块钱左右。但是罕见病患者面临的并不单单是钱多钱少的问题。由于罕见病的治疗相对复杂,往往用药是一般超适应症的,也就是很多还没有纳入国家医保目录的药物,没有办法享受医保报销。2018 年以后在浙江、山东、山西和江苏做了一些省级政策的保障探索,但是在国家层面推动罕见病的制度保障还在过程之中。现在大部分的罕见病患者享受不到普通人的医疗保险,甚至是享受不到普通人能够享受的基本医保,或者是大病医保这样一些待遇的。目前不仅看到我们国家对医疗保障政策的探索和实践,也看到保障政策的迭代和升级,实际上政策保障是解决罕见病问题的一个根本途径。

（三）回归难

正因为大多数罕见病没有治疗的特效药和有效治疗方式,尤其是在 90%都没

¹² 庞贝病又叫“糖原贮积病”是由于遗传性糖原代谢障碍致使糖原在组织内过多沉积而引起的疾病根据引起糖原代谢障碍的酶缺陷和过量糖原在体内沉积的组织不同,而将糖原贮积病分为 11 种类型。糖原贮积病 II 型 (Pompe 病) 又称酸性麦芽糖酶缺陷病, 本病属常染色体隐性遗传, 也可散发。临床可分婴儿型、儿童型和成人型。糖原贮积病 II 型, 由酸性麦芽糖酶缺乏而引起糖原在溶酶体内沉积、溶酶体增生、破坏, 甚至释放不正常的溶酶体酶而致一系列的血细胞结构破坏。糖原贮积病 II 型的神经系统表现主要是运动障碍, 以四肢肌无力、肌萎缩假性肥大等肌病表现多见。

¹³ 戈谢病 (GD) 即葡萄糖脑苷脂病, 是一种家族性糖脂代谢疾病, 为染色体隐性遗传, 是溶酶体沉积病中最常见的一种。葡萄糖脑苷脂是一种可溶性的糖脂类物质, 是细胞的组成成分之一, 在人体内广泛存在。由于葡萄糖脑苷脂酶的缺乏而引起葡萄糖脑苷脂在肝、脾、骨骼和中枢神经系统的单核-巨噬细胞内蓄积而发病, 产生相应的临床表现。戈谢病在世界各地均有发病。犹太人群发病率较高。我国在 1948 年首次报道以来, 各地均有报告, 尤其河北、山东、河南及辽宁病例报告较多。

¹⁴ 结节性硬化症 (TSC) 又称 Bourneville 病, 是一种常染色体显性遗传的神经皮肤综合征, 也有散发病例, 多由外胚叶组织的器官发育异常, 可出现脑、皮肤、周围神经、肾等多器官受累, 临床特征是面部皮脂腺瘤、癫痫发作和智能减退。发病率约为 1/6000 活婴, 男女之比为 2: 1。2018 年 5 月 11 日, 国家卫生健康委员会等 5 部门联合制定了《第一批罕见病目录》, 结节性硬化症被收录其中。

有有效治疗方案的前提下，如何在已有的条件下去提高罕见病患者的生活质量，去帮助其回归正常的社会生活，活出生命的本来的精彩，这是一份巨大的潜力空间和挑战。罕见病群体不仅仅承受着生理上病痛折磨，往往还面临着因为疾病本身而带来的被歧视或者因为压力带来的心理痛苦和影响。大多数罕见病患者会因为患病带来生理的病痛和长期服药的痛苦，觉得看不到生的希望选择自我放弃，或者是因为患病就一直专注于治疗，而忽视了正常的生活。即使是疾病治好了，也再难以回归到正常的生活。那么，如何在现有的条件下既能够保证自己的治疗又能够回归到正常的生活，比如，孩子除了治病还可以上学，成年人除了治病还有工作，在现有的条件下尽可能地回归正常的生活，活出现有条件下生命的精彩是值得每个患者及家属，甚至是全社会倡导的一种价值观念，即在有限的生命里活出无限的精彩。

三、价值分析：公益组织的行动

通过这一部分的勾勒，可以显示出，在一个特定公益领域里的公益组织可以做怎样的事情。恰好，该基金会（病痛挑战基金会）已经在为这一人群的服务过程中形成了一套系统化的行动方案，我们可以将它分为三个价值台阶来分别描述。三个台阶依次递进，它也让我们看到，我们作为一个生活在世上的人，自己的目标从基础到高端，都是怎样展开来的。

（一）为罕见病患者捐款

1. 筹款的难题与努力

通过募捐进行资金性质的帮助是一种基础性的慈善行为，在试图帮助罕见病患者这样一个群体时，这样一种行为自然必不可少。但是，由于罕见病患者很少进入大家的视野，所以，这样一种基础慈善行为也并不容易做到。但从另外一个方面讲，罕见病患者在诊断治疗过程中的资金需求却又是急迫的。在上一部分中，我们对此也有过描述，比如，针对高值罕见病药物的价格是极其昂贵的，庞贝病和戈谢病每年的年费在 200-300 万元，且需要终身用药，这样巨额的治疗费用对于大多数的家庭都是无力承担的。可以看到，他们是何等地需要社会公众的捐赠。

为了能够筹款，项目团队创造性地想出了各种办法，其中在公益领域有影响力的一次筹款实践便是所谓的“冰桶挑战”事件。2014 年夏天，瓷娃娃罕见病

关爱中心与新浪微博将火爆全球的“冰桶挑战¹⁵”落地中国，倡导公众支持 ALS 等罕见病群体。基金会的成立也缘于此，希望整合社会资源，搭建更大的平台，将各界对罕见病群体的支持，转化为建立长期解决该群体问题的有效机制。2019 年以来，病痛挑战基金年团队尝试搭建多方共付的罕见病多层次保障体系，并成功在浙江、山东、山西、江苏落地成功，促进超高值罕见病支付可及（如：浙江地区，政府设立针对浙江地区的罕见病专项基金，结合罕见病医疗援助工程慈善补充和社会救助，患者自负从 200-300 万降低到了 5 万以内）。

而在当下，一份最值得感谢的事情则是借助于包括腾讯公益平台在内的互联网募捐平台的资金筹募，这一渠道使得基金会有了一份数量可观的资金来源。截止 2022 年 6 月初，该项目筹款金额超过 2100 万，其中腾讯公益平台筹款超过 500 万元，累计援助人数超过 1600 人，共援助了 61 个病种，其中援助人数最多的病种是结节性硬化、戈谢病和糖原累积症（庞贝病），结节性硬化是资助历史上患者最多的疾病，戈谢病和庞贝病成为重点援助对象是因为有特效药物，对患者进行援助是为了防止他们因病致贫。平均援助金额在 13000 元左右，这意味着承担了个人支付的 10-20%，也就是国家医保报销（50-60%）、公益慈善援助（罕见病医疗援助工程项目资助）10-20%，剩下的 10-20%进行个人支付，大大减轻了个人的经济负担。

2. 资助所产生的价值

从上文可知：对于大多数的罕见病是无法治愈，且终身用药的。那么，该项目平均援助金额为 13000 元，尤其是一类资助为 1 万元及以下，即使在实施地方专项多层次保障的地区申请的资助金额也不超过 5 万元，整体对于病友的资助金额并不高。那么，这笔资助到底对于罕见病患者而言意味着什么？能够给他们带来什么样的价值？

带着这样的疑问，评估团队通过重点抽样和随机电话访谈的方式，对 77 位受益人进行回访后发现：虽然这笔资助金额不能完全解决罕见病患者家庭的灾难

¹⁵ 2014 年由美国波士顿学院（BOSTON COLLEGE）前棒球选手发起的 ALS 冰桶挑战（Ice Bucket Challenge）风靡全球，各界大佬纷纷湿身挑战。ALS 冰桶挑战赛（ALS Ice Bucket Challenge）简称冰桶挑战赛或冰桶挑战，要求参与者在网络上发布自己被冰水浇遍全身的视频内容，然后该参与者便可以要求其他人来参与这一活动。活动规定，被邀请者要么在 24 小时内接受挑战，要么就选择为对抗“肌肉萎缩性侧索硬化症”捐出 100 美元。该活动旨在是让更多人知道被称为渐冻人的罕见疾病，同时也达到募款帮助治疗的目的。“ALS 冰桶挑战赛”在全美科技界大佬、职业运动员中风靡。已扩散至中国，科技界大佬纷纷响应。

性医疗支出¹⁶，但对于大家也弥足珍贵。

实际上，可以发现这笔资金并不仅仅是一份经济层面的帮助，从而减轻罕见病患者及家庭的经济压力，其更多的是承载着社会公众对罕见病患者的关心与关注，传递一份社会温暖，给罕见病患者带去生的希望与力量。正如项目团队所说：“我们项目的slogan，为每一个罕见病家庭去点亮一束希望之光，让这些罕见的生命能够多一些时间，多一些等待的时间和力量。可能我们之前对他的帮助几万块钱，没法去解决天价药的问题，但可以在一些辅具或者说一些其他方面去提高他的生活质量，让他多一些时间等到这个希望，然后来解决他之后更大的一个问题。”这样一笔资助有助于提升患者继续治疗的信心和勇气，帮助他们挺过黎明前的黑暗，帮助他们渡过人生的关键时期，等来药物治疗，使他们以更积极的心态去面对未来的治疗和生活。

案例：SMA 病友依靠资助渡过人生的关键时期等来药物

一位 SMA 的病友小 A，也就是脊髓性肌萎缩症¹⁷，其实我们（病痛挑战基金会）已经援助过她几次了，女孩主要依靠呼吸机，她每天晚上睡觉的时候就要使用呼吸机。因为这种疾病对她造成的影响也是全身肌肉的萎缩和无力，已经影响了她呼吸和吞咽肌肉的功能，所以她晚上睡觉的时候要呼吸机去保证这一夜的睡眠，能保证她第二天能够有一个比较充沛的状态去学习和生活。在之前（医保谈判前）因为特效药是非常昂贵的，可能一年就要几百万，这样上百万的费用导致她没法用药。基金会给她辅具援助，她的家长就买了这个呼吸机给她用。但是在去年（2021 年）年底这个药物进入医保了，就可以来使用了。她今年年初的时候已经开始注射特效药了，每一个小群体都不该被放弃的，尤其是那个有药物的病种。

这意味着这笔资助帮她度过了人生一个非常关键的时期，多一些等待的机会，等到了药物的到来，让患者获得多一份生的希望，如果没有那1-2万元的资助，

¹⁶ 灾难性医疗支出：根据世界卫生组织关于家庭“灾难性医疗支出”的定义，一个家庭强制性医疗支出，大于或者超过家庭一般消费的 40%，就被认为出现了医疗灾难性支出。也就是说，当城镇居民、农民当年个人负担医疗费用分别达到当地城镇居民年人均可支配收入、农民年人均纯收入时，就会发生灾难性医疗支出。

¹⁷ 脊髓性肌萎缩症（SMA），是一类由脊髓前角运动神经元变性导致肌无力、肌萎缩的疾病。属常染色体隐性遗传病，临床并不少见。本病临床表现差异较大，根据患者起病年龄和临床病程，将 SMA 由重到轻分为 4 型。共同特点是脊髓前角细胞变性，临床表现为进行性、对称性，肢体近端为主的广泛性弛缓性麻痹与肌萎缩，智力发育及感觉均正常。随着病情的进展，肌无力可进一步导致骨骼系统、呼吸系统、消化系统及其他系统异常，其中呼吸衰竭是最常见的死亡原因。

他们可能连份生的希望都等不到。

（二）综合诊疗体系：多学科联合门诊(MDT)¹⁸

通常把资金捐赠看作是基础性诊疗层面上的帮助行为。同时，位于同一层面上的还有该基金会在医疗水平本身上所做的努力。而在这里能找到的潜力点就是让医院对罕见病进行多学科联合门诊（MDT）综合诊断，即通过联合医院内多个科室的医疗专家共同为患者诊断，以便提升治疗的效果。该基金会目前在山东省已经试点成功。在现有国家卫健委 2019 年 2 月份发布的 324 家全国罕见病诊疗协作网的政策背景下，积极响应政策落地实践，通过进入山东第一医科大学附属省立医院开展合作试点合作；通过建立区域性的线下罕见病综合服务中心来承载和推动医院多学科联合门诊机制的建立，为患者提供就医咨询、就医协作、一站式多学科诊疗服务和康乐活动。同时，该模式在上海、广州等地都有所实践和探索。

不管是进行公益募捐，还是在医疗治疗水平上下工夫，都体现出了最基本的公益特征。通常的公益行为也到此为止，但在该项目中，这却是起点而并非终点。接下来，一个新台阶（医疗保障）上的帮助行为则比这更有高度与难度，更具有开发的潜力点，具体如下。

（三）医疗保障方面的潜力开发

1. 罕见病医疗保障政策的发展脉络与现状

针对罕见病，我国的医疗保障政策也是经历了一个从无到有的逐步递进的发展过程，或许这与它的“罕见”相关。当下，相关政策也正在前行之中，2020 年初，中共中央、国务院颁布《关于深化医疗保障制度改革的意见》中明确提出要“探索罕见病用药保障机制”。实际上，我国从中央到地方对罕见病医疗的保障模式从未间断。早在 10 年前，安徽铜陵、山东青岛等地，已经开始通过自主申报和财政出资来保障罕见病用药。从 2019 年开始，罕见病地方保障政策集中出台，山西省、浙江省、广东佛山等省市分别出台了针对罕见病的医保政策，加上罕见病政策有所突破的山东青岛、天津和上海等地出台了一系列具有地方特色

¹⁸ 多学科联合门诊(Multi disciplinary team, MDT)是指由多学科团队合作的资深专家团队合作进行的治疗过程，是现代国际医疗领域广为推崇的领先诊疗模式。在 MDT 模式下，多位学科专家可以在第一时间综合分析患者病情，确保能考虑到所有的治疗方案，给患者制定最合理的治疗方案，从而避免了误诊，更好地推动了疑难病患者的精准诊疗。另外，MDT 模式的推广，可以避免患者在多个科室间辗转求医的艰辛，完成了由患者围着医生转到医生围着患者转的转变。

的罕见病保障政策。已经实践的地方主要是从多层次保障模式（国家基本医疗保险、大病保险、医疗救助、专项基金城市普惠险和民间慈善救助等）、病种纳入（将罕见病纳入国家医保名录）、基金来源（大病保险基金、政府专项救助、个人缴费互助、福彩公益金以及民间的慈善社会捐赠）和待遇标准（分段报销，个人支付比例和支付封顶报销等）等方面进行探索¹⁹。

2. 推动部分省市试点多方共付的罕见病保障政策

但不得不说，在这样一种探索过程中，也拥有着该基金会本身的努力，他们早在 2016 年成立基金会之初，就把自己努力的方向瞄准到了公共政策的推动之中。其一，开展相关的社会学调研，为相关职能部门提供研究报告。从 2016 年开始，每两年开展一次罕见病群体的大规模社会调研，比如 2019 年做了全球最大的一个罕见病社会学调研，通过专业的调研数据方便相关国家职能部门了解罕见病，为其相关的政策建议提供一些参考数据和依据，比如 2022 年政府工作报告中医保部分涉及到罕见病的数据有向该基金会征集意见和建议。

其二，倡导多方共付的保障模式，通过“1+N”的多方共付的多层次保障模式，即 1 是指国家，通过国家提供基本的医疗保险和大病保险，成为定海神针做兜底性保障，同时，通过商业保险、普惠保险、爱心企业、慈善力量和个人自付等多方主体作为 N，共同探索罕见病群体的保障模式。

其三，在地方专项实践中探索多方共付机制的可行性。2020 年开始该基金会在重点地区、重点病种开始了新的服务实践，尤其是罕见病医疗援助工程的地方专项开展。在浙江省、山东省、山西省通过联合当地政府、社会公益力量、爱心企业等开展罕见病医疗援助工程专项实践探索（详细见附录，三省具体的政策做法）。

目前，该基金会通过在地方专项政策的实际行动中探索 1+N 的多方共付多层次保障机制，并将其各地实践的经验特点进行总结梳理，形成相应的《2020 年罕见病医疗援助工程多方共付实践报告》进行公开发布，以便为相关的政府部门提供参考意见和建议。

3. 归总

综上，政策倡导也代表着社会力量与政府合作一同推动社会进步的一种方式，

¹⁹ 来源于：《2020 年罕见病医疗援助工程多方共付实践报告》

在该项目中可以看到，它既代表了政府对社会的一种开放，又代表了社会以自己独特的资源优势、对事情的独特观察和把握，而将其对接到政府的政策层面进行推动。两大主体的合作可以对问题的感知与回应更灵敏和准确。

政策倡导是公益组织进行活动的一种方式，在公益项目五层级²⁰中，它位于第五层级，这意味着在特定的行业中政策推动会有助于整个领域的整体性改变。由于政策倡导位于第五层级，因此，该公益组织在这里做出努力就已经显示出了相当程度的不简单，不可否认的是现实的运作也很是艰难。

但非常有趣的是，由于该基金会涉及到的是一整个领域，涉及到的是一个如此需要改变命运的人群。因而，病痛挑战基金会的公益触角还没停留在这里，而是继续向上前行一步。

（四）更高的目标：瞄准患者的生活与社会回归

1. 从纯逻辑关系上的论述

公益行动的价值台阶还有更高的一个层面，这就是让罕见病患者回归生活、回归社会。这不仅意味着该基金会的努力本身，还意味着公益组织在将患者的人生目标确定到一个更高的高度上。对于该高度的描述，有助于增进我们对此的理解，进而有助于我们明确一份有关患者生活的价值高地。

第一，回归，在该基金会被称为是“康复”，但它的含义不限于生理意义上的，而是“全人康复”，即关注全生命周期的康复，强调在生命过程中康复，比如孩子应该在上学中康复，成人应该在工作中康复，重点关注到人的社会参与，社会融入能力的提升。因而，使用“回归”更容易理解。

第二，国际上，罕见病患者的这一目标被称为是社会融合，认为患病作为一种障碍或挑战会伴随人的一生，人需要在克服障碍或挑战的过程中发展自我，融入到正常的社会生活，而不能因为这个障碍或挑战就放弃了自身的正常生活，需要回归到正常的社会生活中去康复。

第三，评估团队对于基金会目标的描述是：回归包含回归生活与回归社会。二者又统一称之为“回归”，并再分解为以下三个方面：其一，使得患者不至于因为疾病造成身体方面的困境，而影响他们回归到正常生活与社会活动的轨道。

²⁰ 陶传进、朱照南、刘程程等著《公益项目模式：理论框架及其应用》，社会科学文献出版社，2020年7月，P59页，公益项目的五个层级，第一层级是散财/基础慈善，第二层级是流程化公共服务；第三层级是社会服务，第四层级是公共治理，第五层级是社会系统变革，社会创新性系统性解决问题。

其二，使得患者不至于因为个人心理原因而难以回归到正常生活与社会活动的轨道。这份心理原因包括，他们由于自己能量感不足而难以重新驾驭起自己的生活；或者由于他们执着地进入到治疗之中，而将自己整个社会生活空间全部放弃，从而产生一种悲情式的生命状态。其三，使得患者不至于因为社会对他们的接纳程度不足，而影响他们回归到正常生活与社会活动的轨道。

显然，这三个层面的回归，意味着我们对于罕见病患者人生目标体系与价值体系的重新定位；我们瞄准他们能够作为一个健全的人而生活起来，而不是被疾病击垮。

这样一种价值的瞄准，本身就给我们一份启发，让我们看到原来每一个人都¹不应该因为疾病，因为生理上的问题，而影响到我们对生命精彩的追求。或者，尤其是在他们生理上已经遭受打击的情况下，我们更应该去寻找一种特定的方式把生命过得精彩。在社会服务与社会工作领域，我们看到很多的例子都在表达出这样的一种公益努力的结果：由于残疾、重病或其他打击，在人们已经进入到身体方面的致命伤残之后，反而开始悟出生命本身的最高端的价值，这让我们看到一份原来没有看到的生命景观。

然而，在发现这是一份机会与曙光之后，却又发现这是一份艰巨的挑战。我们能够看到这里的目标价值的确存在，但这份使命的完成则颇具难度。

2. 基金会所做的努力

在这一最具挑战性的领域，该基金会已经开始一些尝试性的做法探索，我们不妨欣赏一下他们的做法，沿着他们的行动脉络，感受一下他们面临的困难与挑战，同时也感受一下生命的潜力空间是有打开的可能性的。

病痛挑战基金会通过建立区域罕见病线下综合服务中心和搭建线上交流平台为患者服务。

首先，建立区域罕见病线下综合服务中心是在响应国家卫健委已经发布的 324 家罕见病医疗协作诊疗网的制度框架下将其服务具体落地，通过建立区域线下罕见病综合服务中心为患者提供就医咨询、就医协作、一站式的多学科联合门诊诊疗和后期的康乐活动。其中涉及到两个关键的部分，一方面是通过医院多学科门诊机制的搭建与完善，促进一站式的多学科联合门诊服务，从而提高整体诊疗水平；另外一方面是通过医务社会工作的方法对患者提供志愿服务，关注到患

者的软性服务。目前已经在山东、广州、上海等地落地推广。

其次，由于受疫情影响以及区域资源有限，通过搭建线上交流平台，提供患教课、病友会和罕见病合作交流会等方式，提升患者对罕见病的认知水平，能够更好地理解与照料自身，同时提升医生对罕见病疾病的认知与治疗水平。

最后，在推动整体的线下罕见病综合服务中心落地的过程中，该基金会主要做了以下事情：一是提供基础服务，基于基金会本身的探索和经验积累，梳理一些罕见病群体的服务和其他群体服务不同的特点，让医院的伙伴能够更好地为罕见病患者提供服务；二是推动建立服务更好落地的载体，提供相应的信息支持。实际上，线下服务中心是整个罕见病医疗援助工程中一个推动服务更好落地的方向。从 2020 年开始病痛挑战基金会会为线下的服务中心去匹配一些援助的资源，这些服务中心除了能够提供院内服务之外，还能够提供一些像罕见病医疗援助工程的资金和信息支持。三是提供人员资金支持，承担部分服务中心的人员费用。如果这个医院在资金上有一些压力的话，该基金会在一定程度上也会支持一些人员的费用。

目前，能够看到该基金会已经在努力的探索和实践，但是罕见病的服务确实依然有难点。基于基金会现在的经验，“我觉得还达不到服务的范式或者服务的标准化流程，我们可能更多的还是一些经验的提炼，让它更精炼的让这些伙伴们能够了解到，能很快上手。这方面其实是接下来我们会遇到的一些困难，有的时候这些经验我们尝试去做一些梳理，但是又有很强的一线服务的压力。也是我们接下来会重点做的事情（来自于基金会负责人访谈）”。

四、项目模式分析：节点问题与技术积累

该项目涉及到为罕见病患者进行帮助的整个行业，其中既有基础慈善与医疗服务，又有政策倡导和综合化的社会回归。在这样一个庞大的体系中，包含公益项目从第一层级向第五层级过渡的完整谱系，因此，其中所会呈现出来的社会公益专业技术将十分丰富，对于该基金会既有的技术积累进行勾勒，既是对他们努力的认可，也可以为更多的公益机构做出有益的示范。

（一）基础慈善方面的节点问题及解决方案

在基础医疗慈善领域面临的关键节点问题，主要是如何筹到款和如何花好

钱？即如何能够筹到钱和如何保证资助的精准性与有效性？接下来将展开论述：

1. 如何能够筹到钱？

在筹款方面，该基金会遇到了与所有的筹款机构相同的难题，那就是筹款不易。但对于该基金会来说，筹款则更具难度与挑战性，因为全社会中的公众对于罕见病领域知之甚少。因而，以社会公众为基础的筹款行为就遭遇了难题与挑战。在这种情况下，筹款该走怎样的路径就成为一个节点问题。

而在这方面该基金会有着独特的做法和探索。该基金会成立之初就源于国际性“冰桶挑战”事件，基金会的名称“病痛挑战基金会”亦来源于此。它的起点是由少数公益行动人士共同发起挑战，他们努力投入撬动了整个公益领域一同助力，进而撬动整个社会的关注点，形成社会性事件。这样一系列的依次放大性传播，是他们的行动策略之一。

起源于此，其在后续筹款中，也会有借此传播的筹款思路与策略。在整个项目筹款团队中更关注的是借助筹款传播，让社会公众更加的了解罕见病群体，不仅仅是为了筹款。其目前的主要做法是：**一是借助特定节日进行专题筹款，通过国际罕见病日、六一儿童节和特定人群节日等进行节点筹款，创新各种主题活动，**比如 2021 年的国际罕见病日通过故事短片、记录片的形式向社会公众宣传罕见病群体，让捐赠人了解基金会具体的服务对象是谁，他们在其中做了哪些工作。一方面增加曝光量和影响力，让更多的公众了解罕见病群体；另一方面借助公益音乐会+创新等主题活动传播让社会公众看到“因为罕见而骄傲”，看到罕见病群体本身的生命不凡与精彩。**二是借助腾讯公益平台的“99 公益日”和月捐平台等互联网募捐信息平台进行筹款。**三是在捐赠人服务方面，基金会不仅更注重捐赠人服务，而且为能够触达和了解的捐赠人，通过定期反馈季报、线下活动参与（比如捐赠人参与线下审核会）和在有限资金下的贺卡礼物或者是捐赠人答谢会等，让捐赠人了解项目的实际进展与开展成效，让捐赠人感受自己捐赠的价值。

目前，该项目每年的筹款在 1500-2000 万之间。截至 2022 年 6 月 30 日，项目累计援助患者 1658 人次，累计拨付善款 2128 万余元，涉及病种 210 余个，覆盖全国 29 个省市自治区。腾讯公益平台为该项目的第四大筹资来源，累计为其中 301 人次提供医疗援助 449.84 万元。

2. 如何有效地花好钱？

在基础慈善领域，筹到的公益资金是有限的，如何能够有效的利用好有限的公益资金，自然会面临一系列的节点问题，比如，如何保证受益人的真实性、公平性、资助流程的公开性等等，但这一系列节点问题的核心是要保证其资助的精准性和有效性，即能够真正地帮助到有真实需求的受益人群，并产生相应的资助价值。在这一核心节点问题，该基金会的做法如下：

首先，援助服务对象的筛选标准与要求。一是有明确诊断的中国患者；二是确诊病种属于国家卫健委公布的《关于公布第一批罕见病目录的通知》中所列明的病种；三是正进行本病种治疗，产生或即将产生相应医疗费用。四是地方专项根据地方情况适当调整援助对象范围。主要分两类资助情况，一类是上限为 5 万元，用于罕见病治疗的特效药、特食费用的援助，这个主要是有地方专项项目申请资助的标准；二类是上限为 1 万元，用于罕见病病友的药费、住院费、康复费、手术费、辅具适配等费用，目前仅限于全国项目申请。特殊情况下，有独立资助方单独支持的，依据资助方意向动态调整援助上限。

其次，有限援助，更聚焦有急迫性需求的服务对象。由于资金有限，其在考虑上述资助的医学筛选标准与要求的同时，会综合考虑符合以下条件的资助对象：一是未成年及罕见病儿童优先援助；二是首次申请个案优先援助；三是低保、低收入的罕见病家庭优先援助；四是已纳入医保或有其他联合援助，但依然无力支付的罕见病病友优先援助。

再次，形成一套制度化的做法保证项目审批流程清晰与高效。该项目整体的援助机制原则坚持“公平、公正、透明、量入为出、有限援助和多方合作援助”。该项目团队基于多年的工作经验探索，从项目审核、拨款、披露、进展、总结等环节形成了一套相对完整和成熟的制度化的做法，保证其资助流程的清晰、规范和高效（详细见图 1）。



图 1：罕见病医疗工程援助项目申请审批与执行流程

综上，可以看到该项目在保证资助的精准性和有效性层面，形成了一套相对成熟的体系化制度化的做法。目前该项目筹款的 86-90%主要用于基础慈善的援助费用，用于援助对象的特效药购买、治疗费和辅具支持等费用，3%费用用于患者服务，中华社会救助基金会作为公募合作机构和项目监管机构收取项目筹款总额的 3%作为管理费，病痛挑战基金会根据预算和项目执行情况定期向中华社会救助基金会申请款用于支出。项目支出主要是直接或委托其它组织（病友组织）资助给受益人的款物，约不到 10%用于项目执行费用（包括差旅、培训、审计评估、机构运营和项目执行人员²¹费用等）²²。

3. 归总

从上述可知：当下，该项目团队基于多年的医疗援助工程项目的实践探索，积累了一套相对成熟完整的资助体系并形成相应的制度化做法，以保障资金资助的精准性和有效性。不过资金的募捐方面还是该项目当前的挑战与难点。虽然在筹款上项目团队每年都在借助特定节日、“99 公益日”等开展相关的筹款活动，但受限于公众对罕见病群体的认知有限，筹款的资金量有限，帮助的受益人群有限。从该项目团队那里了解到我国对于罕见病群体的资金缺口预计在 200 亿元左

²¹ 病痛挑战基金会有员工 19 人，其中 8 人专职从事本项目。
²² 此数据符合机构年度审计报告、项目专项审计报告和腾讯财务披露报告。

右，当下该项目在基础慈善领域推动筹款能力是其瓶颈点。

（二）综合诊疗体系的推动

综合诊疗工作的具体内容在上面也得到了描述，在当下基金会在推进区域线下罕见病服务中心落地过程中，也会涉及到这一部分的内容。

在这里，要想推动这样一份工作，大家普遍性地遇到一个难点，即如何将公益的触角探入医院的医疗服务体系，并且嵌入进去与对方整合，进而帮助他们建立一个综合诊疗体系，提升诊疗水平。在这一方面，该基金会已经通过试点探索出成功的经验，解决了相应的节点问题，有了可见示范的项目模式。目前，该项目在山东、广州、上海等地建立区域线下罕见病服务中心，由于山东是其最早引进且试点成功的地区，接下来将以山东模式进行展开论述：

1. 节点问题 1：如何能够进入医院？

作为一个外来的公益组织，如何能够进入医院，让医院愿意接受你的进入，是很多公益组织在进入医院层面开展相关医务社会工作领域服务必须面临的关键节点问题，如果无法进入，其后续的相关服务就无从谈起。

病痛挑战基金会能够进入山东第一医科大学附属省立医院（以下简称“山东省医院”，并且能够推动其综合诊疗体系的建立，有其相应的原因和做法。其一，前期良好的合作基础和信任关系，得到院方领导的认可与重视。山东是该基金会开展项目服务最多的地区，从 2010 年该团队就开始与山东省医院有相关罕见病医疗援助工程项目的合作，在前期十多年的合作中积累了良好的合作基础和信任关系。当该基金会提出建立罕见病多学科综合门诊时，得到了医院领导的重视与支持，因而双方很快签署了战略合作协议；其二，当前国家卫健委也出台了相关政策的支持，基金会有了政策依据，同时，对于罕见病的探索也是医院探索创新的前沿点。尤其是罕见病群体的多学科联合门诊综合诊疗机制，当下在该领域中还处于空白，有助于医院的探索创新；其三是该基金会有一套可以支持政策落地的可行方案，该基金会基于前期对于罕见病群体的服务实践探索积累，能够提出建立区域性线下罕见病综合服务中心的方案，并且愿意派驻相应的医务社工人员，协助医院建立多学科诊疗机制和服务活动的开展。该团队从 2019 年派社工进驻，用了半年多的时间才将其罕见病综合服务中心运作起来。因此，在以上条件的支持下能够保证该团队进入医院。

2. 节点问题 2：进入之后，如何能够嵌入到医院的服务体系中，支持建立多学科门诊体系？

在进入之后，如何能够真正的嵌入到医院的服务体系中，将各个科室动员起来，医生愿意拿出时间来支持和配合多学科门诊的工作这又是一个关键难题，不然很容易签了战略合作协议也不一定能够落地执行。

病痛挑战基金会能够推动医院多学科门诊机制的建立主要是因为：

第一，在进入端得到医院相关领导的重视与支持，从而借助行政力量整体自上而下的推动落地。在院方领导的支持下与相关分院领导-分管科室-具体科室负责人达成共识，让其意识到推动医院建立罕见病多学科综合门诊的机制即是响应国家政策的要求也是推动政策落地的探索，同时，探索医院自身的罕见病多学科诊疗机制的创新点，需要多方的参与与共同行动支持。

第二，该基金会能够打破建立多学科联合门诊原有的行政沟通壁垒，得到一线医学专家的响应与支持。对于一线的医学专家而言，他们本身很愿意去推动罕见病群体的多学科诊疗服务，这样更能够帮助到罕见病患者，但是前期由于涉及到各个科室之间的协调和沟通，其中存在一定的行政障碍，而该基金会的进入能够帮助其打通行政体系上的限制，因而更容易建立多学科诊疗机制，也得到了

第三，医务社会工作者在罕见病多学科诊疗服务中所发挥的作用与价值。以往医院里一般只有医生和护士两种角色，医院尚不清楚医务社工到底能够在其中发挥什么样的价值与作用。该基金会通过医院中层领导干部交流会、罕见病例会等形式不断地让医院认识到医务社工的工作与价值。其一，提供罕见病相关的基础服务与护理知识，由于该基金会团队长期专注于罕见病群体的服务，对于每类罕见病的病理特征与照顾要求有相应的积累，能够为其提供咨询支持；其二，能够协助医院联动多个科室的协作诊疗，减轻了医院的行政沟通成本，让整体的沟通机制更顺畅；其三，该服务中心除了基础就医咨询与协作外，还提供相应的康乐活动，对于患者的康复有益，且有助于医患关系的缓解，减轻医院的压力。

当然，当下并不是所有的医院都适合或者说是有能力建立多学科综合门诊，为罕见病患者提供一站式的诊疗服务。因为有的医院的专业能力不够或者是没有相应的病种科室，一般也比较难建立多学科综合门诊，目前主要选择在全国 324

家罕见病协作诊疗网覆盖的省级医院进行试点开展，其医学专业性能够在一定程度上支撑其多学科联合门诊的开展。

3. 归总

综上，在支持医院建立罕见病多学科综合门诊的综合诊疗体系上，目前病痛挑战基金会在山东地区已经探索出了相应成功的做法和其中的关键要素。首先，需要有良好的合作和信任关系；其次是响应政策并得到医院领导的认可与支持，能够与医院的整体发展服务方向相契合；再次，打通建立多学科门诊体系上的行政障碍，得到一线医学专家的支持；最后，其整体进入医院的医务社工开展的相关服务工作得到医院的认可与支持。虽然，其在山东建立罕见病多学科诊疗体系已经有成功经验，但其在复制过程中依然面临着与医院建立良好信任关系和医院医学专业性的挑战。

（三）政策倡导工作

政策倡导领域的看点不只是由此产生了多大的价值，而是还包括基金会以怎样的方式来完成政策倡导工作的。在各行各业中通过公益的方式做政策倡导，历来是一个价值高但难度更大的事情，对于该基金会来说，也是其所有公益行动模块中难点最大的一件事情。但令人高兴的是，该基金会在此取得了一定的成效，所以需要将他们取得成效的方式总结出来，以供人们参考。我们使用节点问题的方式来分析。

1. 节点问题 1：如何能够嵌入到政府政策体系中，实现行动对接？

公益组织通过怎样的方式、怎样的脉络，才能嵌入到政府的政策体系之中，而不是各说各话？从本质上说，政策推进工作本身是为社会提供福利的一件事情，在这里政府与社会力量的目标是一致的。但如果社会公益力量所提出的话语体系与政策推进脉络与政府当下的政策热点关联较低、相隔较远时，则政府未必会加以采纳。在该项目中，病痛挑战基金会是怎样做的呢？

首先，与国家罕见病群体政策关注方向与目标一致。病痛挑战基金会本身就是源于罕见病病友发起的公益组织，其本身也有关注到罕见病群体面临的现实艰难，罕见病本身的复杂性与面临的挑战更需要国家政策层面的保障与支持。早在 10 年前国家就已经关注到罕见病群体的问题，在安徽铜陵、山东等地进行探索实践。但并没有相关政策的支持，而后，2018 年国家卫健委公布了《国家第一

批罕见病名录》，2019 年发布了 324 家全国罕见病协作诊疗网，2020 年初中共中央、国务院颁布《关于深化医疗保障制度改革的意见》中明确提出要“探索罕见病用药保障机制”。病痛挑战基金会认识到国家在罕见病群体的用药保障机制的倡导，与其设计目标一致；其次，基金会本身致力于推进罕见病问题的制度保障，解决罕见病群体在医疗康复、教育就业、社会融入等方面的迫切问题，使每一个生命个体无论身患何种疾病、面临何种不便，都能受到尊重与支持，共同实现公平正义、多元共融的美好社会。其使命中承载着政策倡导与用制度保障的方式解决罕见病群体的困难，其基于前期的服务实践，成立了政策研究团队，每两年进行大规模的罕见病群体的社会学调研，为相关政府部门提供相关科学合理的数据，为其政策部分决策提供参考依据。最后，充分认识到国家在罕见病群体制度保障中的重要性，需要发挥政府主导作用。根据国际经验及现实实践可以发现，罕见病群体的诊疗难、保障难和回归难的问题都需要政府的支持，尤其是保障难方面，罕见病高昂的药物费用和终身用药等特殊状况，需要国家医保政策进行兜底支持，政府成为了定海神针，如没有政府的支持，很难得到保障，因此，其一直在倡导 1+N 的多方共付多层次保障机制，1 代表国家，N 代表其他社会力量。

2. 节点问题 2：如何让政府看到倡导政策落地的可能性与价值空间？

通常，即便我们嵌入到政策体系之中，政策倡导也存在着一个循序渐进的过程。比如我们通过一个地方试点，然后再在全国范围内推动。在局部地区嵌入进去开始试点，便意味着一种初步的成功；但只有政策在全国范围内推广，才能体现出更大的价值点来。因此，政策倡导会体现出一种由低到高的依次递进。在这里，他们是怎样体现的？整个路径已经走到了哪里？其相关经验能给我们做怎样的启示？

病痛挑战基金会基于国际和实际经验来看，目前 1+N 的多方共付机制是当下能够解决罕见病群体保障的唯一可行的路径，在明确这一实现路径后。其主要通过以下路径进行探索和实践：一是协助支持地方专项实践，探索 1+N 多方共付机制的可行性。其通过罕见病医疗工程援助项目建立浙江省、山东省、山西省、江苏省等四地的专项实践行动，选择山东、山西其主要罕见病高发地区进行合作，联合了当地政府、爱心企业、商业保险、公益慈善力量的参与，最终推动 1+N 多方共付机制实践的可能性。比如，浙江省的罕见病保障政策纳入了 4 个病种，

5 种药品的保障，大大解决了相关病种罕见病群体的用药可及问题。二是通过研究报告的形式将各地专项实践探索经验总结出来，并向社会公开发布、也向相关政府职能部门提交，看到政策落地的可行性，增加政府部门的信心与压力。

3. 归总

在政策倡导层面，尤其是 1+N 的多方共付的多层次保障机制层面，该基金会在浙江、山东、山西和江苏四省的实践证明，1+N 的多方共付的多层次保障机制是可行的。该机制核心需要政府作为 1 提供政策兜底保障，主要是将相关罕见病纳入医保，为罕见病群体提供基本医保和大病医保作为兜底保障；N 则是社会中的商业保险、爱心企业、公益慈善力量和个体自付作为主要的主体，与政府共同形成罕见病群体的多层次保障机制。当前在四个省的实践如何能够成为推动全国范围内的整体性政策倡导是当下基金会面临的挑战与思考点。

（四）回归正常生活与回归社会

回归是一个更庞大、更有深度的体系，它意味着一份巨大价值量的潜力源，同时也对应着一个巨大的难点与挑战。如果将自己的努力瞄准这一方向，就会有一系列的节点问题产生，对它们的回答可以给我们一个有效的启示。

由于该基金会在这里还只是处于初级的探索阶段，因而，我们的节点问题也与此相呼应，沿着从总体框架逐步落到细节的方式加以提问。

1. 节点问题 1：如何将公益服务触角探索瞄准到最高价值的追求？

该基金会是如何将服务触角探索到这一最高价值模块上来的？现实中可以看到，这里的理想生活模式追求，意味着罕见病患者最高的康复目标，但是要瞄准这里需要勇气。即便是利益当事人，他们也未必有勇气瞄准这里。所以，基金会本身在起点处是因何种缘由将目标定位于这里，是一个值得回答的问题。

这样一份坚守与追求，与基金会的创始人王奕鸥女士相关，其作为瓷娃娃罕见病患者发起者，从发起之初就坚持“生而不凡”的口号，致力于推进罕见病问题的制度保障，解决罕见病群体在医疗康复、教育就业、社会融入等方面的迫切问题，使每一个生命个体无论身患何种疾病、面临何种不便，都能受到尊重与支持，共同实现公平正义、多元共融的美好社会²³。

其基金会三分之一的工作人员为罕见病患者，他们亦在努力工作，除了服务

²³ 来源于：病痛挑战基金会官网介绍。

相关罕见病群体之外，他们也在阐述着自身的价值与生命的意义，不因为疾病就放弃自身生命的精彩。基金会作为这份价值的倡导者，在工作环境中就是这么对待自己的员工的，这样员工也能够在服务其他罕见病病友的时候传递这份价值。比如，单位有的员工无法久坐，在办公室内可能经常趴着办公，不仅没有感受到歧视和不便，还觉得这是一个很舒服的环境。事实上，在合理便利设施条件下和良好文化的影响下，人们会发现，病友员工工作成效十分突出。那么，他们在与服务对象沟通时，也是这样来影响大家的。

现在基金会在社会倡导层面做的“生而不凡人物志”²⁴的纪实系列短片，记录罕见病病友的生命经历与感悟；还有生而不凡艺术发声²⁵，通过乐队、艺术创作等多种丰富多元的形式让公众了解罕见病群体的真实现状与生活，也表现出罕见病群体的可能性，让罕见病病友看到更多的可能性与希望。

2. 节点问题 2：通过何种方式找到让服务对象真正的回归生活和回归社会的切入点？

在人们试图进入到这样一个庞大的潜力体系时，他们能否找到恰当的切入点和展开路径？基金会对于回归生活、回归社会的工具手法，是否已经有了大致准确的把握？

依照国际上一些先行者的做法、社会工作理论的相应勾勒依据，以及国内其他领域里的先行探索，可以知道在这里实现目标包含着一整套的工作手法。这些手法如：在医院里进行术前术后的陪伴、接纳与影响患者，使患者接纳自己病情；也包括形成患者小组，出院之后的患者建构共同体，让患者有一个归宿感和互助的共同体；还包括外界的医疗专家、社工专家、公益人士，以及那些有着相对成功经验的患者加入其中，这是一个完整的建构体系。

目前，该基金会主要是通过建立线下区域罕见病服务中心和搭建线上交流平

²⁴ ICF 以“生而不凡”为主题，推出系列纪实短片，记录罕见病病友的生命经历与人生感悟。通过自媒体平台“生而不凡影像汇”，ICF 与多方合作媒体传播，激发公众与病友的深度情感共鸣，还病友以尊严，给公众以力量。截至 2019 年 8 月，已上线 24 部作品，总阅读量逾 3400 万。ICF 联合基因科普公益号“豌豆 Sir”，每期以漫画形式讲述罕见病病友的暖心故事，附有相应罕见病的科普知识，每月两期，让公众通过趣味漫画感受不凡人生的同时，认知相应罕见病。截至 2019 年 8 月，已上线 40 余期作品，总阅读量约数百万，为多个罕见病公益项目筹集善款逾百万。

²⁵ ICF 在多年工作中，看到艺术对病友的改变有着不可替代的作用，同时艺术也是最具包容性链接社会公众的方式。“生而不凡·艺术发声”计划，通过艺术互动的形式，多元呈现罕见病群体的真实现状，倡导公众关注罕见病群体面临的迫切问题。艺术发声计划包括但不限于：8772 乐队、演讲特训营、艺术创作工作坊、共生舞工作坊等，以丰富多元的艺术形式，充分调动病友和病友组织的积极性和潜能，并通过所产生的音乐、舞蹈、舞台剧、演讲等公共艺术作品，进行生命教育，深度链接公众。

台开展服务工作，线下服务中心主要承载就医咨询、就医协助、一站式诊疗的多学科门诊和康乐活动，前三者主要是偏向疾病本身方面的服务与努力，后者的康乐活动如何能够进入到深层次的关于如何接纳自身的病情，给到患者更多的心理支持，认识到自身的生命价值愿意回归到生活中，甚至回归到社会中去康复，这对于当前基金会团队是挑战也是其未来继续努力和探索的方向。

此外，该基金会在社群服务层面，通过病友会的形式进行病友之间的互助支持，目前已经有相应的社群基础，但如何将社群服务的发展方向引导至关注生命本身的精彩与价值，尤其是回归到生命层面有待进一步的挖掘和探索。

3. 节点问题 3：在医院服务过程中如何引导罕见病患者接纳自我，并能够进入共同体或社会中生活？

在每一个模块上，比如在医院里的陪伴，以及引导病人自我接纳的过程，在出院之后的患者共同体的建构等，都各自遇到了自己整套的节点问题。由于该基金对此还缺少较为深度的探索，所以暂时没有这方面太多的积累。但项目团队已经意识到这方面发展与探索的价值，未来将重点在这部分发力与探索。

4. 归总

在回归正常生活与回归社会这一最高的价值目标追求中，从该基金会的发起初心、使命坚持与追求和现有的服务实践探索来看，该基金会一直在这个最高价值目标的追寻与实践探索中，虽然还没有一套完全成熟的体系化做法出来，但是该项目团队目前的价值追求方向与已有探索积累是值得肯定和认可的，在这一条路上继续探索，未来借助医务社会工作服务去打开患者回归生活和回归社会的价值潜力空间巨大。

五、主要结论与未来展望

病痛挑战基金会所发起的“罕见病医疗援助工程项目”是一个从第一层级基础慈善过渡第五层级政策倡导的综合性服务项目。其现有的行动价值主要体现在以下几方面：

其一，在基础慈善方面，该项目作为医疗领域的基础慈善项目，通过筹款为罕见病患者提供资助，这笔资助虽然不能完全解决罕见病患者及其家庭的灾难性医疗支出，但能够传递一份社会关爱与温暖，带给罕见病患者更多等待特效药面市和生的希望与信心。当然，目前对于该基金会面临的筹款压力依然是巨大的，

在现有的资助体系下，资金依然是很大的缺口，需要更多社会力量的关注与共同参与，也希望推动公众对罕见病群体的认知与关注。

其二，在推动综合诊疗体系的多学科联合门诊（MDT）的建立与落地方面，该基金会已经在山东、广州、上海等地有相应的实践探索，目前山东是第一家落地的也是目前最成功的，其有相对完整成熟的推进做法与体系。但在规模化复制推广中依然面临医院端信任关系建立与医院医学专业水平的挑战。

其三，在政策倡导方面，该基金会积极响应政策诉求并结合自身的服务实践探索和国际经验，提出 1+N 的多方共付机制，并且通过地方专项的方式进行落地实践，探索了多方共付机制落地的可行性与可能性，为政府政策倡导提供了可参考的依据。不过，当下也面临如何借助现有的地方专项政策推动全国性的罕见病群体的多方共付多层次保障机制的挑战。

其四，在回归正常生活与回归社会方面，该基金会基于自身的使命价值观、现实探索已经有一些积累，但相对处于初级探索阶段，未来在深度的医务社会工作服务方面有很大的价值探索空间。

综上，该项目作为一个关注罕见病群体综合服务的项目，从整体领域来说其具有稀缺性和必要性。该项目围绕罕见病群体的困境从募款救治到多学科诊疗机制的推动，再到政策倡导和回归生活与社会的价值目标追求，能看到该项目解决问题的系统性与体系化，这样的做法目前在领域中是唯一的，值得示范与肯定，其也贡献了在罕见病群体未来的回归生活与社会的价值潜力空间在哪里，让人相信生而不凡的力量。

附录：三省地方专项保障政策

（一）罕见病医疗援助工程浙江专项

2019 年 12 月 30 日，浙江省医疗保障局、财政厅、卫生健康委员会、民政厅联合发布了《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》²⁶，该政策明确了罕见病保障的对象、统筹机制、待遇水平和慈善力量等的纳入。

保障对象	参加浙江省基本医疗保险，获得我省户籍满5年的患者；或参加我省基本医疗保险，年龄不满5周岁，但其父母一方获得我省户籍满5年的我省户籍患者。		
统筹层次	罕见病医疗保障实行省级统筹，全省实行统一政策体系、统一筹资标准、统一待遇水平，基金实行统收统支。		
筹资机制	建立了罕见病保障基金，资金来源采用大病保险基金划转和省级财政适当补助的方式。		
药品准入	根据国家罕见病目录，建立罕见病特殊药品动态调整机制。		
待遇水平	根据国家罕见病目录，建立罕见病特殊药品动态调整机制。	罕见病医疗保障 罕见病医疗保障按照自然年度进行结算，参保人员在一个结算年度内发生药品费用，实行分段报销，个人负担封顶的办法。0-30万元的报销比例为80%；30-70万元的报销比例为90%；70万元以上费用的全额予以报销。	
		医疗救助 罕见病医疗保障后的剩余特殊药品费用，符合医疗救助条件的人员由参保地人民政府按规定予以医疗救助，其中特困供养人员救助比例为100%，最低生活保障家庭成员救助比例为70%，最低生活保障边缘家庭成员救助比例为60%，因病致贫人员救助比例为50%，最高支付限额为10万元。	
		慈善帮扶 对经医疗救助后仍确有困难的，剩余医疗费用，由省慈善总会等慈善组织通过慈善形式予以帮扶。	

图 2：浙江省罕见病用药保障机制概况²⁷

基于浙江省医保政策的支持与保障，病痛挑战基金会 2020 年 6 月联合多方社会力量在浙江成立了罕见病医疗援助工程专项，成为第一个罕见病医疗援助工程项目的第一个地方专项实践，探索 1+N 多方共付的样板工程，为浙江罕见病患者提供医疗资源转介、医保信息、最新药物信息、资金援助等全方位的支持，助力患者用药最后一公里，浙江专项机制成为全国多方共付罕见病患者保障模式探

²⁶ 政策原文：关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知
http://ybj.zj.gov.cn/art/2019/12/31/art_1229113757_601196.html

²⁷ 来源：《2020 年罕见病多方共付实践报告》

索中有价值的实践。

目前，罕见病医疗援助工程浙江专项四期累计援助罕见病患者 50 人次，涉及 9 个病种，累计拨付善款 1131999 元。其中通过腾讯公益支持患者 2 人，拨付善款 100000 元²⁸。

（二）罕见病医疗援助工程山东专项

2018 年，为了推动山东省罕见病群体的医疗救治与防治工作，帮助更多罕见病群体早诊早治，用药可及，山东省罕见病疾病防治协会、山东省第一医科大学附属省立医院、北京病痛挑战基金会、中华社会救助基金会、水滴公益等多方联合行动发起罕见病医疗援助工程山东专项，推动山东地方罕见病政策的落地²⁹。2020 年 12 月，山东省医保局、山东省发改委等联合六部门发布《关于进一步完善我省大病保险制度的通知》³⁰，从调整大病保险医疗费用范围、完善支付政策、健全运行机制三个方面完善了山东省的大病保险制度³¹。主要体现在以下几方面：

一是大病保险医疗范围：自付金额为 0-2 万元（不含 2 万元）不保障；2 万元-40 万元以下部分，医保报销 80%；40 万元及以上部分，医保报销支付 85%，一个医疗年度内每人最高支付 90 万元。同时，纳入职工大病保险的政策范围住院个人负担费用，按统筹地区上年度全口径城镇单位就业人员平均工资的 30%左右确定起伏线，并由各市确定支付比例和最高支付金额。

二是罕见病药物纳入医保范围：通过医保谈判将戈谢病、庞贝病和法布雷病等三种罕见病特殊疗效药品纳入医保。

目前，罕见病医疗援助工程山东专项四期累计援助罕见病患者 133 人次，涉及 23 个病种，累计拨付善款 2004708.01 元。其中通过腾讯公益支持患者 25 人，拨付善款 205118.96 元。

（三）罕见病医疗援助工程山西专项

2019 年 2 月 28 日，山西省医保局、财政厅和卫健委三部门联合发布了《山西省关于部分高额费用“罕见病”医疗问题的通知》³²提出了，针对戈谢病、庞

²⁸ <https://mp.weixin.qq.com/s/IyXgHtEP7haaQ830SAFzSA>

²⁹ <https://new.qq.com/rain/a/20201208A0D1RJ00>/http://www.sph.com.cn/Html/News/Articles/20319.html

³⁰ 政策原文：关于进一步完善我省大病保险制度的通知
http://ybj.shandong.gov.cn/art/2020/12/14/art_113602_10138619.html

³² 政策原文：山西省关于部分高额费用“罕见病”医疗问题的通知：

贝病两个高额罕见病纳入特殊保障范围，采取医保医保、大病医保、医疗救助专项和社会援助五重保障的综合措施。同时，明确提出了“慈善社会帮扶”在罕见病保障中的特殊作用³³。2020 年 7 月 25 日山西省重大疾病救助帮扶中心和病痛挑战基金会联合社会多方力量发动了山西专项实践³⁴，助力多方共付机制进一步的实践落地。

表 1：山西省罕见病保障政策机制概况³⁵

保障层次	保障政策	备注
基本医疗保险	对符合条件的罕见病患者由医疗救助对个人缴费予以资助，享受基本医疗保险待遇	
大病保险	通过谈判将治疗戈谢病、庞贝氏病的特效药注射用伊米苷酶、注射用阿糖苷酶 α 纳入我省大病保险用药范围，由大病保险支付 50%，支付金额计入年度最高支付限额。	上限不同地市不同，基本为 40 万
专项救助	省财政每年安排一定额度的专项救助资金，对戈谢病、庞贝氏病患者特效药个人自付部分再按 60% 给予专项救助	本部分救助无上限
医疗救助	戈谢病、庞贝氏病患者各项保障报销后的合规医疗费用，符合医疗救助条件的，在年度救助限额内按不低于 70% 的比例给予医疗救助。	各地市有各自的医疗救助上限，省级要求不低于 1.5 万元，经过调查晋中无上限，临汾市上限为 3 万元，其他地市为 1.5 万元。
社会援助	支持和鼓励慈善组织、社会团体、企业等募集资金，进一步对罕见病患者	

http://ybj.shanxi.gov.cn/xxfb/xxgkml/202001/t20200121_2736967.html

³³ <https://m.gmw.cn/baijia/2020-07/26/1301399723.html>

³⁴ http://www.sxgov.cn/content/2020-07/26/content_10102292.htm

³⁵ 《2020 年罕见病多方共付实践报告》。

	的医疗、生活及精神进行特殊服务和援助。	
--	---------------------	--

目前，罕见病医疗援助工程山西专项四期累计援助罕见病患者 54 人次，涉及 11 个病种，累计拨付善款 779135.442 元。其中通过腾讯公益支持患者 3 人，拨付善款 150000 元。