韩国罕见疾病的防治与保障体系介绍及其对我国的启示Δ

杨伊凡*,谢金平,邵　蓉#(中国药科大学国家药物政策与医药产业经济研究中心,南京　211198)

中图分类号　R95　　**文献标志码**　A　　**文章编号**　1001-0408(2022)22-2689-05
DOI　10.6039/j.issn.1001-0408.2022.22.01

摘　要　目的　为完善我国罕见疾病管理提供参考。**方法**　通过查阅韩国罕见疾病管理综合规划及相关法规,总结韩国针对罕见疾病典型的防治做法和保障措施,并结合我国的实际情况为我国罕见疾病管理提出完善建议。**结果与结论**　韩国通过动态增补的罕见疾病目录、差异化的罕见疾病费用援助计划以及提供补充社会保障的患者组织构建了较为完整的罕见疾病防治与保障体系。我国可以从建立罕见疾病管理的纲领性行动计划、完善罕见疾病目录遴选程序、探索建立罕见疾病补助策略和支持发展罕见疾病患者组织4个方面,优化罕见疾病的管理工作。

关键词　罕见疾病;韩国;防治;保障;孤儿药;中国

Introduction of the prevention and guarantee system of rare diseases in South Korea and its enlightenment to China

YANG Yifan, XIE Jinping, SHAO Rong (Research Center of National Drug Policy & Ecosystem, China Pharmaceutical University, Nanjing 211198, China)

ABSTRACT　OBJECTIVE To provide reference for improving the management of rare diseases in China. **METHODS** Through consulting the comprehensive plan for rare disease management in South Korea and relevant laws and regulations, typical prevention and treatment practices and guarantee measures for rare diseases in South Korea were summarized, and suggestions on improving the management of rare diseases in China were put forward based on the actual situation in China. **RESULTS & CONCLUSIONS** South Korea has established a relatively complete prevention and guarantee system of rare diseases through dynamic supplementary rare disease list, differentiated rare disease cost assistance programs, and patient organizations providing supplementary social security. Our country can optimize the management of rare diseases from 4 aspects: establishing a programmatic action plan for rare disease management, improving the selection procedure of rare disease catalogue, exploring the establishment of rare disease subsidy strategies and supporting the development of rare disease patient organization.

KEYWORDS　rare diseases; South Korea; prevention and treatment; guarantee; orphan drug; China

近年来,国家和社会各界对罕见疾病十分关注,相关部门也在致力于推进罕见疾病诊疗发展、推动孤儿药研发以及医疗保障的进步。《关于改革药品医疗器械审评审批制度的意见》《“十三五”卫生与健康科技创新专项规划》等文件均明确指出要开展罕见疾病的流行病学研究,鼓励孤儿药研发。国家还将罕见疾病防治纳入《“十四五”国民健康规划》《“健康中国2030”规划纲要》等卫生和健康领域重大战略规划当中,并相继成立全国罕见病诊疗协作网、罕见病诊疗与保障专家委员会及罕见病国家重点实验室,力求推动罕见疾病防治水平的提高。在相关部门的落实下,罕见疾病领域的政策也取得了显著成效。但是,我国的罕见疾病管理工作仍然存在目录涵盖病种较少、保障水平有限、诊疗水平及社会关注度较低等问题[1-2],还需要进一步优化。

韩国于20世纪90年代开始聚焦罕见疾病领域,至今已就罕见疾病的防治与保障工作形成针对性措施和策略,先后探索构建了罕见疾病全国性登记系统、罕见疾病筛查项目和罕见疾病医疗费用援助计划,在罕见疾病的管理上具有丰富的实践经验[3]。同时,韩国针对罕见疾病采用“目录管理”的方式,与我国管理现状具有一定的相似性。在此背景下,从罕见疾病认定方式、医疗保障计划等方面剖析韩国的罕见疾病防治与保障体系,将为我国罕见疾病管理工作的优化提供一定参考。

1　韩国罕见疾病防治与保障的主要管理部门和规定

1.1　罕见疾病防治与保障的主要管理部门

韩国对于罕见疾病的管理涉及多个部门的相互配合。其中,韩国保健福祉部负责协调与健康和福利有关

Δ**基金项目**　国家社会科学基金重大项目(No.15ZDB167)

＊**第一作者**　博士研究生。研究方向:医药政策与法规。电话:025-86185188。E-mail:m18052039521@163.com

＃**通信作者**　教授,博士生导师,博士。研究方向:医药政策与法规。电话:025-86185188。E-mail:shaorong118@163.com

的事务，包括制定罕见疾病认定标准、发布罕见疾病管理规划纲要和相关福利政策等。韩国疾病管理厅是实施罕见疾病管理政策的主要机构，负责认定罕见疾病，管理罕见疾病的研究和统计工作。韩国食品药品管理局负责孤儿药的指定和审批工作。韩国国民健康保险公团是提供罕见疾病医疗保障福利及支持项目的主要机构，负责按照国民健康保险和社会福利制度的相关规定，给予罕见疾病患者医疗保障支持和费用援助。

1.2 罕见疾病管理相关法规

2003年，韩国出台《孤儿药指导法案》，旨在规范孤儿药的使用和管理工作[4]。2016年，韩国颁布《罕见疾病管理法》，界定了罕见疾病及孤儿药的相关概念，并正式确立罕见疾病管理制度及主要管理部门。同年，《罕见疾病管理法实施细则》出台，进一步细化了罕见疾病的认定标准和管理措施。

以《罕见疾病管理法》为核心，韩国还修订了系列配套法律。《医疗法》补充规定了医务人员和医疗机构负责人应当积极配合国家和各地市开展罕见疾病管理工作。《药事法》明确了针对孤儿药的特殊研发激励措施，包括优先审评审批、延长再审查期和减免审评费用等。此外，韩国通过《国家健康保险法》《医疗福利法》《社会保障基本法》确立了罕见疾病患者的医疗保障和资金援助的基本办法。上述法律文件共同构成的完整法规体系，为韩国罕见疾病的管理提供了基础依据和法律背书。

1.3 罕见疾病管理综合规划

2017年，韩国以《罕见疾病管理法》为基础，发布了第一期《罕见疾病管理综合规划》，有效推动了罕见疾病防治和保障体系的发展和完善。2022年2月28日，韩国保健福祉部发布了《罕见疾病管理综合规划（2022—2026）》，提出要“构建、运营罕见疾病管理的良性循环体系，提高患者及其家人的生活质量”[5]。该规划涉及提高罕见疾病诊疗可及性、加强罕见疾病诊断支持、加强孤儿药可及性、扩大罕见疾病治疗研究、加大患者保障、优化罕见疾病认定体系、强化罕见疾病登记统计、构建统一数据库、培养相关人才以及强化罕见疾病管理合作体系共10个战略目标，为韩国罕见疾病管理的未来发展搭建了基本框架。

2 韩国罕见疾病的认定与防治

2.1 罕见疾病认定标准及程序

韩国在《罕见疾病管理法》中将罕见疾病界定为患病人数少于2万人或难以诊断、患病人群不明的疾病，并对罕见疾病采用“目录管理”的方式，由韩国疾病管理厅按照规定的标准和程序认定罕见疾病，并纳入“罕见疾病清单”以划定罕见疾病防治及保障的范围。《罕见疾病管理法实施细则》明确指出，罕见疾病的认定要综合考虑5个标准，即患病人数、疾病诊断水平、诊断疾病的人员和设备水平、治疗疾病的可能性、疾病诊疗的社会经济成本。此外，韩国疾病管理厅对罕见疾病的认定还具有一定的裁量权，其认为有必要的其他标准（如疾病的病因、性质和类型等），经罕见疾病管理委员会审议后也可纳入考虑。

韩国罕见疾病认定可由个人进行申请，韩国疾病管理厅受理申请后将进入罕见疾病认定程序。整个认定程序可分为4个阶段（表1），包括基础调查/事实调查、疾病特定专科医师协会审查、专业委员会审查以及最终认定。其间，韩国疾病管理厅将针对疾病的流行病学情况、疾病的基础特征、诊疗水平等内容进行数据收集和专家审议，最终在其官网公告审议结果。截至2022年8月，韩国疾病管理厅共公布了1 147种疾病，其中包括1 123种罕见疾病和24种其他疾病（满足其他认定标准）[6]。

表1 罕见疾病认定程序及具体内容

认定程序	认定阶段	具体内容
第一阶段	基础调查/事实调查	收集疾病的患病率、治愈率、医疗费用规模等数据（韩国国民健康保险公团资料、文献收集等）
第二阶段	疾病特定专科医师协会审查	审查疾病基础资料，并收集患病率、诊断可能性、疾病特征、诊断技术和所需的医疗支持等专业资料
第三阶段	专业委员会审查	评审疾病的罕见性、严重程度、医疗费用负担程度等
第四阶段	最终认定	审议专业委员会审查结果，最终认定罕见疾病并公告结果

2.2 罕见疾病诊疗与研究支持

韩国在全国范围内各个地区指定“罕见疾病区域医疗中心”，并依托医疗中心指定的合作医疗机构形成区域范围内的医疗协作体系，为患者提供诊疗服务。具体来看，2019年，首尔国立大学医院被指定为“罕见疾病中央支持中心”，负责为各“罕见疾病区域医疗中心”提供运营支持、开发并传播培养专业医疗人才的教育内容、协助制定国家罕见疾病研究计划、协助进行罕见疾病注册统计、培训罕见疾病专业机构人才等事务。此外，韩国还指定了包括仁济大学釜山白医院、仁荷大学医院在内的11个“罕见疾病区域医疗中心”，每个中心均承担着提供罕见疾病的诊疗和咨询、培训罕见疾病专家和进行罕见疾病研究和统计等多重职能。

韩国疾病管理厅针对罕见疾病研究和统计设立了单独的资助项目。其中，罕见疾病研究资助项目主要用于罕见疾病的预防、诊断和治疗技术的发展以及孤儿药的开发；罕见疾病统计资助项目主要用于完善罕见疾病流行病学数据。韩国疾病管理厅还负责运行罕见疾病综合信息管理系统，各医务人员、医疗机构及与罕见疾病相关的组织/个人按规定提交统计资料并配合数据登记。

2.3 罕见疾病诊断与遗传咨询

罕见疾病大多数是遗传性疾病，且病因复杂，导致临床上难以进行及时和准确的诊断，而做好出生缺陷的预防工作，对于罕见疾病的防治有至关重要的作用[7]。基于此，韩国疾病管理厅下设的国立卫生研究院在2017年启动了韩国的未确诊疾病计划，通过组织专家会议和建立针对性基因检测策略等方式，为病因不明或无法确诊的罕见疾病患者提供诊断支持；并设立罕见疾病诊断支持项目，为216种超罕见疾病（患病人数在200人以下或没有单独疾病代码的疾病）提供基因检测和样品运输费用[8]。

与此同时，韩国还为罕见疾病患者提供了遗传咨询支持和早期筛查服务，很大程度上促进了罕见疾病的防治。韩国指定医疗机构内设立遗传咨询室，由专家提供遗传咨询服务。针对白血病、罕见遗传性疾病（包括遗传性血液病和遗传性免疫缺陷疾病）患者，医疗机构还将提供基因诊断的专门检测室和单独的检测服务，以促进罕见疾病的早期防治与筛查。

3 韩国罕见疾病的保障与支持

3.1 罕见疾病医疗保障支持

韩国采取全民医疗保障制度，按照当前的报销规定，住院费用自付率为20%，门诊费用自付率为30%～60%，并面向全部参保人额外提供辅助器具免费租赁、慢性肾衰竭患者现金补贴等。

针对罕见疾病患者，韩国国民健康保险公团进行了特殊的保障规定。首先，对符合要求的罕见疾病患者，将减免30%的保费，以减轻其参保负担。其次，韩国对于超罕见疾病及病因不明的罕见疾病设置了更高的医疗保障待遇和补助水平。根据《韩国关于计算个人负担金的标准》的相关规定，如果属于上述2种特殊情况的罕见疾病患者，在向韩国国民健康保险公团提出申请后，其住院费用自付率和门诊费用自付率将降至10%[9]。但2种特殊情况的适用期限有所差异，超罕见疾病适用期限为5年，病因不明的罕见疾病适用期限为1年。

3.2 罕见疾病医疗费用援助计划

韩国针对罕见疾病患者单独设立了“罕见疾病医疗费用援助计划”，旨在向收入水平较低的罕见疾病患者及家庭提供援助，以减轻其医疗费用负担，增进受助者及其家庭的福祉、提高国民健康和福利水平[10]。该援助计划面向的目标疾病是经韩国疾病管理厅认定并公告的所有罕见疾病，受助对象是低于一定财产和收入标准的目标疾病患者或患者监护人。对于患者，其收入水平应低于中等收入标准的120%，财产总计应低于所在地区的财产标准；对于患者监护人，其收入水平应低于中等收入标准的200%（即低于1倍），财产总计应低于所在地区的财产标准。此外，血友病患者中抗体阳性患者和艾滋病病毒感染者可以豁免收入和财产调查，直接纳入受助范围。

“罕见疾病医疗费用援助计划”立足于罕见疾病治疗和护理的需求，设置了疗养补助、护理补助和特殊营养补助3个补助项目，并对补助项目的保障范围进行了细化规定（表2）。援助计划内所有受助人都可获得疗养费用补助和慢性肾衰竭疗养费补助，其余的补助则需要受助人患有目标疾病或满足额外的受助标准才可获得。目标疾病是在所有罕见疾病中根据疾病的诊疗特点、严重程度、特殊医疗需求等要素细分确定的，进一步提高了补助的精准性和科学性。以特殊营养补助项目为例，目标疾病包含了苯丙酮尿症、枫糖尿症等28种疾病，而这些疾病治疗的特殊性在于需要进行饮食控制，只能食用特殊配方食品。

表2 罕见疾病医疗费用援助计划实施细则

补助项目	补贴内容	保障范围
疗养补助		
疗养费用	因该疾病或其并发症引起的疗养费用[a]（自付部分）	援助计划内所有受助人
慢性肾衰竭疗养费（N18）	在医疗机构以外的医药品销售处购买腹膜灌流液或耗材的费用（自付部分）	援助计划内所有受助人
残疾人辅助器具购入费	购买残疾人辅助器具费用（自付部分）	患有目标疾病（93种）的受助人
呼吸机、咳嗽辅助器等租赁费	租赁呼吸机、咳嗽辅助器等的费用（自付部分）	患有目标疾病（103种）的受助人
护理补助	30万韩元/年	患有目标疾病（97种）或达到一定残疾程度的受助人
特殊营养补助	特殊配方奶粉360万韩元/年；低蛋白食品168万韩元/年	患有目标疾病（28种）的受助人

a：在医疗机构进行疗养的费用，包括检查、诊疗材料、治疗、手术、预防、康复、住院、看护及陪护、移送等费用

3.3 罕见疾病社会保障支持

韩国一共有50多个患者协会和社会福利法人组织为罕见疾病患者提供补充的社会保障支持。患者可通过韩国疾病管理厅的网站，集中查看对应的患者协会和社会福利法人组织，并向其寻求资金援助和社会支持。

患者协会一般由患者及其家属的代表组成，是在保健福祉部注册的非营利民间团体。患者协会多是基于某一类罕见疾病设立，主要为患者提供专业的疾病管理建议和补充资助，并通过整合患者资源来促进疾病统计和研究，其运营资金主要依靠国家支持和社会各界的捐赠。在诸多非营利民间团体中，对罕见疾病患者社会保障发挥典型支持作用的是罕见疾病疑难杂症联合会。该组织属于非政府性质的公益组织，主要通过私人公司、基金会和赞助者的捐赠以及韩国疾病管理厅基金支持积累运营基金，以提供各种医疗和康复治疗费用、特殊营养餐的费用和医疗辅助用品的援助。其日常工作内容包括医疗福利事业、文化福利事业、教育支持事业和赞助宣传。目前，该联合会在韩国疾病管理厅国家健

康促进基金的支持下，建立了罕见和疑难疾病患者收容所。收容所将为到“指定医疗机构”就诊的罕见疾病患者提供短期住宿，并通过专家咨询支持计划和轮椅使用康复计划为患者提供稳定的治疗和康复环境。此外，该联合会还联合韩国健康管理协会、儿童发展协会等机构共同开展罕见疾病儿童家庭教育项目，旨在保障罕见疾病患儿的受教育权利。

社会福利法人组织是提供社会福利服务的法人组织，其利用国家提供的资金从事国家委托的福利事业并接受国家和社会的监督[11]。在罕见疾病领域，社会福利法人组织也属于提供社会保障支持的核心机构。以韩国血友病财团为例，其承担了针对血友病患者的补充保障和合作研究工作。一方面，该财团对因超过财产和收入标准而被排除在“罕见疾病医疗费用援助计划”以外的患者，按自付额的50%提供费用补助；同时设置无薪患者医疗费用补贴、慢性肝炎治疗费用补贴、家庭护理补贴等项目，填补了“罕见疾病医疗费用援助计划”的保障空白。该财团还建立了就业培训费用支持、游泳健身费用支持、大学入学奖学金等社会支持项目，以促进患者的社会融入。另一方面，该财团与研究机构合作进行前瞻性的血友病研究和患者信息登记，并总结与血友病相关的政策建议，以提高疾病管理的科学性。

4 韩国经验对我国的启示

4.1 完善罕见疾病管理法规体系，制定纲领性行动计划

我国针对罕见疾病的诊治和研究出台了一系列的支持政策，但研究领域的布局仍然缺乏一定的整体性和全局观[12]。由于缺乏罕见疾病的针对性立法和专项行动计划，我国罕见疾病及孤儿药相关政策分散，加之各部门出台的文件对“罕见病用药”“罕见病”“罕见疾病”等术语表述有所差异，不利于统一管理和政策协调，政策联动性不足。从疾病管理的角度出发，我国需要实现对罕见疾病预防、诊断、治疗、用药等多个环节的全程管理，涉及多个部门之间的协同合作。因此，我国还应尽快完善罕见疾病防治与保障的法规体系，加速疾病管理工作的联动和落实。

长期来看，我国可以立足于疾病研究和统计结果，立法明确罕见疾病及孤儿药的定义及认定标准，统一“罕见疾病”“孤儿药”等表述，划定罕见疾病管理的范畴和对象。短期来看，我国可以通过出台罕见疾病管理的纲领性行动计划布局全盘管理思路，实现罕见疾病的全程管理。行动计划中应明确我国罕见疾病防治与保障的重点攻关方向和目标，并细化具体目标下涉及的管理部门和主要工作内容。实践中，各部门可依照行动计划在各自职责范围内有针对性地攻关罕见疾病诊疗和研发难点，保障罕见疾病患者的用药可及性，减轻其治疗负担。

4.2 细化罕见疾病目录遴选程序，衔接罕见疾病定义与目录管理

由于罕见疾病是一个相对概念，定期遴选、增补和调整目录内的罕见疾病病种应作为罕见疾病管理的基础工作。2018年，我国发布《第一批罕见病目录》及《罕见病目录制订工作程序》，并明确接收各相关机构申请动态更新罕见疾病目录。截至2022年10月，我国采取目录清单制的形式共纳入了121个罕见疾病，但由于罕见疾病的官方定义并未明确，目录涵盖的病种数与实际罕见疾病数量仍然存在较大差异。同时，我国公开发布的罕见疾病遴选标准和工作程序仍缺乏明确的量化指标，不利于罕见疾病目录的增补和调整。从韩国的做法来看，其通过明确的罕见疾病认定标准和“申请制”的目录增补方式，形成了相对完整的目录遴选程序，目前已将1 123种罕见疾病纳入目录当中。

基于韩国经验，我国应尽快明确罕见疾病定义，采用“定义”和“目录”并存的管理方式，逐步扩大目录覆盖范围。罕见疾病定义作为确定目录遴选依据的基础，能够以可量化的流行病学指标提升罕见疾病目录遴选的科学性。因此，我国应在统一罕见疾病定义的基础上，进一步细化罕见疾病目录遴选标准和程序，以指导目录的制定工作。当然，目录遴选标准应在定义的基础上，增加包括疾病诊疗现状、患者疾病负担和对医保基金的影响程度在内的具体指标，划定罕见疾病的保障范围。在遴选程序上，我国依然可以延续当前的方式，由国家组织专家分批确定罕见病目录并公布，但还应细化认定的具体步骤。一方面，建议在原申请要求的基础上补充开放罕见疾病目录的个人申请渠道，既保证定期增补罕见疾病目录的稳定性，又关注到患者需求、扩大覆盖范围，增加调整的灵活性。另一方面，建议我国细化罕见疾病遴选的流程，分步骤、分小组收集疾病的诊疗现状、医疗费用负担程度、疾病罕见性及严重性的数据，最后统一由专家审查，提高遴选效率和科学性。

4.3 探索建立罕见疾病保障基金，形成差异化援助策略

目前，我国部分省市已开展对罕见疾病保障制度的实践探索，形成了多样的保障形式，并明显提升了罕见疾病医疗保障水平，但部分省市之间的保障力度、参保要求仍然存在差异[13]。因此，我国可以基于各省市之间的实践经验，探索建立国家层面的罕见疾病医疗保障制度，提升保障的公平性和统筹水平。对纳入罕见疾病目录的病种实行统一的报销管理，降低罕见疾病患者住院及门诊的报销自付比例。对于收入水平较低的群体，在报销统一的自付比例以外，还应允许其申请单独的保费减免。

此外，罕见疾病往往致残率高、病情严重，对于罕见疾病的保障应当关注到患者的特殊需求。除建立医疗保障制度以外，我国还应通过相关基金会对罕见疾病患者提供专项援助。在具体的援助策略上，可以参照韩国的相关经验，按照罕见疾病患者所患疾病的特性进行差异化的专项援助。例如针对苯丙酮尿症等需要特殊配方食品的疾病患者，设立单独的特殊营养补助；对易致残、运动机能受损较严重的罕见疾病患者，设立提供器械支持费用和出行补贴；对呼吸技能受损较严重的罕见疾病患者，设立提供呼吸机使用费用及家属陪同的护理补贴；对病因尚不明确的罕见疾病患者，设立提供就诊的出行补助和护理补贴，以减轻这一特殊人群的治疗负担。在申请程序上，应要求患者及家属通过诊断证书和在国家罕见疾病注册平台的登记结果对应申请不同项目的援助，既能促进平台登记数据的完善，又能确保患者信息的真实性和有效性。

4.4 鼓励发展罕见疾病患者组织，提供多途径发展支持

罕见疾病患者组织对于提高罕见疾病保障水平和社会支持、完善罕见疾病信息登记十分重要。对于疾病保障而言，患者组织主要起补充支持的作用，满足医疗保险系统未关注到的特殊医疗需求或专业护理需求，并促进患者的社会融入。对于疾病研究而言，患者组织可以汇集患者，以支持罕见疾病诊疗研究和流行病学统计。同时，很多孤儿药研发面临临床试验对象招募困难的问题，而患者组织能够在一定程度上帮助找到目标患者群体。我国现已建立了部分罕见疾病患者组织，但大多数未登记注册且缺乏资金来源，公众认知度不高，并未完全发挥作用[14]。因此，我国应鼓励罕见疾病患者组织的发展，通过整合宣传、财政支持等方式提高患者组织的运营活力，充分发挥其积极作用。其一，国家可以利用官方平台整合各个患者组织的网站信息并统一公示，以扩大患者组织的影响力。这样既能够帮助患者找到相关组织的信息，也有利于患者组织进行企业合作，吸纳更多企业赞助和个人捐款。其二，政府可以提供部分财政支持、加大患者组织的减税力度，或者引导福利基金会加大对罕见疾病患者组织的基金支持。通过联合成立专项援助计划、社会融入支持项目等，引导患者组织提高资金利用度，充分发挥其对罕见疾病患者及其家庭的补充保障和社会支持作用。

5 结语

罕见疾病的防治与保障是疾病管理工作中的重要一环，对提高全民健康水平、落实健康中国战略具有重大意义。韩国在《罕见疾病管理综合规划》的统筹指导下，通过规范的罕见疾病认定程序、多层次的罕见疾病保障计划，显著提升了罕见疾病的防治效率和保障深度。因此，我国可以在吸收韩国经验的基础上，建立罕见疾病管理的纲领性行动计划，优化防治保障工作的整体布局；完善罕见疾病目录遴选程序，提高罕见疾病目录的覆盖率；根据我国国情探索建立罕见疾病补助策略和支持发展罕见疾病患者组织，减轻患者的治疗负担，为罕见疾病群体提供多维度的保障支持和社会关怀。

参考文献

[1] 陈立铭，贾蒙，何正阳，等. 罕见病群体现状研究及对策分析[J]. 医学与哲学(B)，2016，37(11)：3-6.

[2] 吕有标，黄春芝，张保寅，等. 中国罕见病研究现状及对策建议[J]. 中国药物经济学，2021，16(2)：9-13.

[3] 顾一纯，张琴华，黄镇，等. 韩国高值罕用药使用保障机制[J]. 中国卫生资源，2021，24(6)：641-645，825.

[4] 褚淑贞，李伟霞. 亚洲部分国家和地区针对罕用药开发的激励措施以及对我国的启示[J]. 中国药科大学学报，2014，45(1)：125-128.

[5] MOHW. Second comprehensive plan for the management of rare diseases：2022-2026[EB/OL].(2022-02-28)[2022- 03-22]. http://www. mohw. go. kr/react/al/sal0301vw. jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&page=1&CONT_SEQ=370404.

[6] Office of Disease Management. Rare disease information [EB/OL]. [2022-03-23]. https://helpline. kdca. go. kr/cdchelp/ph/rdiz/selectRdizInfList.do?menu=A0100.

[7] 王远玭，胡晓敏，弓孟春，等. 罕见病诊断的相关技术及发展[J]. 科技导报，2017，35(16)：26-30.

[8] KIM S Y，LIM B C，LEE J S，et al. The Korean undiagnosed diseases program：lessons from a one-year pilot project[J]. Orphanet J Rare Dis，2019，14(1)：68.

[9] NHIS. Severe disease calculation special case[EB/OL]. [2022-03-21]. https://www.nhis.or.kr/nhis/together.

[10] KDCA. Medical expenses assistance project[EB/OL]. [2022-03-21]. https://helpline. kdca. go. kr/cdchelp/ph/ptlcontents/selectPtlConSent.do?schSno=112&menu=B0101.

[11] 高春兰. 韩国社会福利法人组织的运作模式研究[J]. 社会工作，2012(3)：12-15.

[12] 朱以诚，张抒扬. 我国罕见病诊疗和研究平台建立现状和回顾[J]. 罕见病研究，2022，1(2)：93-96.

[13] 黄如方. 中国罕见病药物可及性报告：2019[R/OL]. [2022-02-21]. http://www.cord.org.cn/news/528.html.

[14] 何山，高仕奇，何欣悦，等. 中国罕见病领域新进展：2020－2021[J]. 协和医学杂志，2022，13(1)：39-45.

（收稿日期：2022-05-16　修回日期：2022-09-05）

（编辑：邹丽娟）