
2019年遗传性大疱性表皮松解症患者调研报告

目录

1. 调研概况	2
2. 患者地理分布	4
3. 人口学信息	6
1) 性别	6
2) 年龄	7
3) 婚姻与生育状况	8
4) 教育程度	9
5) 就业状况	9
6) 自理能力	10
4. 疾病信息和就诊经历	11
1) 疾病分型	11
2) 疾病严重程度 (自评)	12
3) 首次发病症状	13
4) 目前症状	13
5) 确诊	14
a) 确诊年限	14
b) 不同年龄段的确诊所需年限	15
c) 疾病严重程度与确诊所需年限	16
d) 确诊医院	16
e) 异地确诊	17
f) 异地确诊医院	18
6) 误诊	19
a) 误诊比例	19
b) 患者认为误诊的原因	19
7) 随访情况	20
8) 异地就诊	21
a) 异地就诊路径	21
b) 异地就诊医院	22
5. 治疗情况和药物使用	23
1) 目前治疗情况	23
2) 治疗手段	23
3) 从未治疗过的原因	24
4) 停止治疗的原因	25
5) 药物获取渠道	26
6) 选择药物的考虑因素	27
7) 药物的可获得性和可负担性	28
a) 药物可获得性	28
b) 药物可负担性	29
6. 患者的家庭和经济情况	34

1) 家庭成员患有 EB 的情况.....	34
2) 经济情况.....	35
a) 所有患者家庭年收入.....	35
b) 成年患者个人年收入.....	36
7. 医疗支出及支付意愿.....	37
1) 医疗费用.....	37
2) 医疗负担.....	38
3) 医疗开承受能力.....	38
4) 支付意愿.....	39
8. 生活质量和社会支持.....	40
1) 患者生活质量.....	40
2) 患者主要照顾者的生活质量.....	41
3) 社会支持：患者 vs 患者家属.....	44
9. 患者及家属对罕见病相关政策的建议.....	45
1) 罕见病相关政策应当覆盖的群体.....	45
2) 罕见病定义的问题.....	45
3) 患者支付医疗费用的资金来源和分配比例.....	46

1. 疾病简介¹

定义

遗传性大疱性表皮松懈症 (EB) 包括 30 多种表型或基因型不同的 种类，共同特点是体内和体表上皮组织的机械脆性。所有 EB 的共同特征是这些组织即使受到轻微的摩擦，也会反复产生水疱或糜烂。

分类

总的来说，基于水疱在皮肤超微结构中的位置，遗传方式，以及临床、电镜、免疫组织化学、基因型特点的组合，来区分 EB 患者的类型 和亚型。

遗传性 EB 主要有四种：单纯型 (EBS)，交界型 (JEB)，营养不良型 (DEB) 和金德乐综合征。它们的表现型和基因型各不一样，但更重要的是皮肤分裂的超微结构位置不同。表皮内大疱是 EBS 的标志。单纯型可进一步根据大疱发生在表皮的基底层（最下层）或基底上层（外层）再细分。而 JEB 和 DEB 患者的大疱分别位于皮肤基底膜（真皮和表皮的交界）区的透明板中和致密板下。金德乐综合征可以在一份皮肤样本中见到多处分离面。

流行病学

用不同的采样方法对世界上不同人群做过多次 EB 发病率和流行率的估计，但最可信的

¹ 节选自“遗传性大疱性表皮松懈症” (<https://www.debra.org.cn/intro/eb2010/>)。原文链接：

<http://www.ojrd.com/content/5/1/12>。作者：Jo-David Fine。原文发表于 2010 年。翻译：周迎春（疾病名称和一些其它内容参考了林志淼博士的译法）。初次翻译：2013 年 3 月。最后更新：2013/04/05。

是国家 EB 登记 (NEBR) 的数据, 这是对整个美国大陆 EB 患者做的横断面和纵向流行病学研究。在国立卫生研究院正式资助的 16 年间 (1986-2002), 对大约 3300 名 EB 患者做了确认、登记、分型、临床描述, 并对后续情况做了跟踪。在这一人群中, 估计 1990 年 EB 的流行率是每百万人中 8 人, 1986-1990 年间的发病率为每百万新生儿中 19 人。

所有遗传性 EB 的亚型都伴随着皮肤的机械性脆弱。轻轻的摩擦或旋转皮肤可以产生水疱。一般来说, JEB 和 RDEB 患者的皮肤比 EBS 患者更加脆弱。尽管在多数 EB 患者身上能看到是完整的水疱, 但在一些浅表性 (基底膜上) EBS 亚型患者身上可能只有糜烂。EB 的皮肤脆弱在天气或居住环境热的时候一般会加重, 因此患者家里使用空调很重要。在部分 EBS-DM 患者中有一种特别的现象, 在发烧的时候会看到短期内水疱减少。水疱的季节 (如夏天) 依赖性在一些温和型或局限型 (特别是 EBS) 患者中更明显。而最严重的患者 (特别是泛发 JEB 和 RDEB) 全身持续有水疱, 所以温度的影响在临床上可以忽略。

诊断方法

出生后诊断

如果家族中没有已经明确诊断的先证者, 每个怀疑有遗传性 EB 的患者都应该取一到几块皮肤样本, 恰当处理后做免疫荧光抗原检测 (IAM) 和扫描电子显微镜检查 (TEM)。使用上述一种或同时使用两种方法可以确定机械性脆弱和水疱的准确超微结构位置。需要强调的是, 诊断 EB 时不推荐常规的皮肤组织学检查, 因为在光学显微镜下甚至无法区分某些活检的分层位于表皮内还是表皮下。

产前诊断

在 1990 年代早期, 产前诊断的常规方法是在怀孕 17 周或以后使用超声引导胎儿镜取胎儿皮肤样本, 再做 IAM 或 TEM 分析。从 1990 年代中期开始, 通过取绒毛膜绒毛样本做 DNA 突变分析成了标准的做法。

鉴别诊断

对皮肤有水疱的儿童或成年人的鉴别诊断的精确性和正确性反映了医生的训练和经验水平。多数情况下皮肤科医生识别遗传性 EB 比较容易; 在很少情况下, 在组织学验证之前需要做更广泛的鉴别诊断。但是, 对新生儿需要考虑宫内感染单纯性疱疹, 特别是当没有家族大疱病病史或临床表现与 EB 不太相符时。

治疗

所有 EB 患者护理的基本原则是预防水疱 (细心的使用防护垫) 和继发感染 (细致的创伤护理, 可以使用无菌合成不粘连水凝胶敷料)。皮肤外并发症风险较高的 EB 亚型患者需要监控这些并发症并在受损器官发生严重病变前做适当干预 (药物、手术、牙科、营养、心理等)。例如, 前兆角膜疾病需要及时找眼科医生评估, 防止永久角膜瘢痕影响视力。能感觉到的食道狭窄需要扩张 (通常要反复做), 以便维持充足的经口营养摄入。无法经口获得充足营养的儿童可以通过胃造口术补充食物。如果不能通过细致的夜间手指包扎防止手畸形, 可以考虑做分指手术。严重泛发型 RDEB 和 JEB-H 患者从十几岁开始就可能患鳞状细胞癌, 发现后要做广泛切除, 按时随访看是否有局部或区域性复发。泛发性 JEB 和 RDEB 患者需要经常监测骨质疏松或骨量减少。另外一些 EB 亚型需要做其它实验室检测 (血液, 肾脏) 或临床检查 (超声心动图)。现在也有一些试验性的治疗方案正在做尝试。

预后

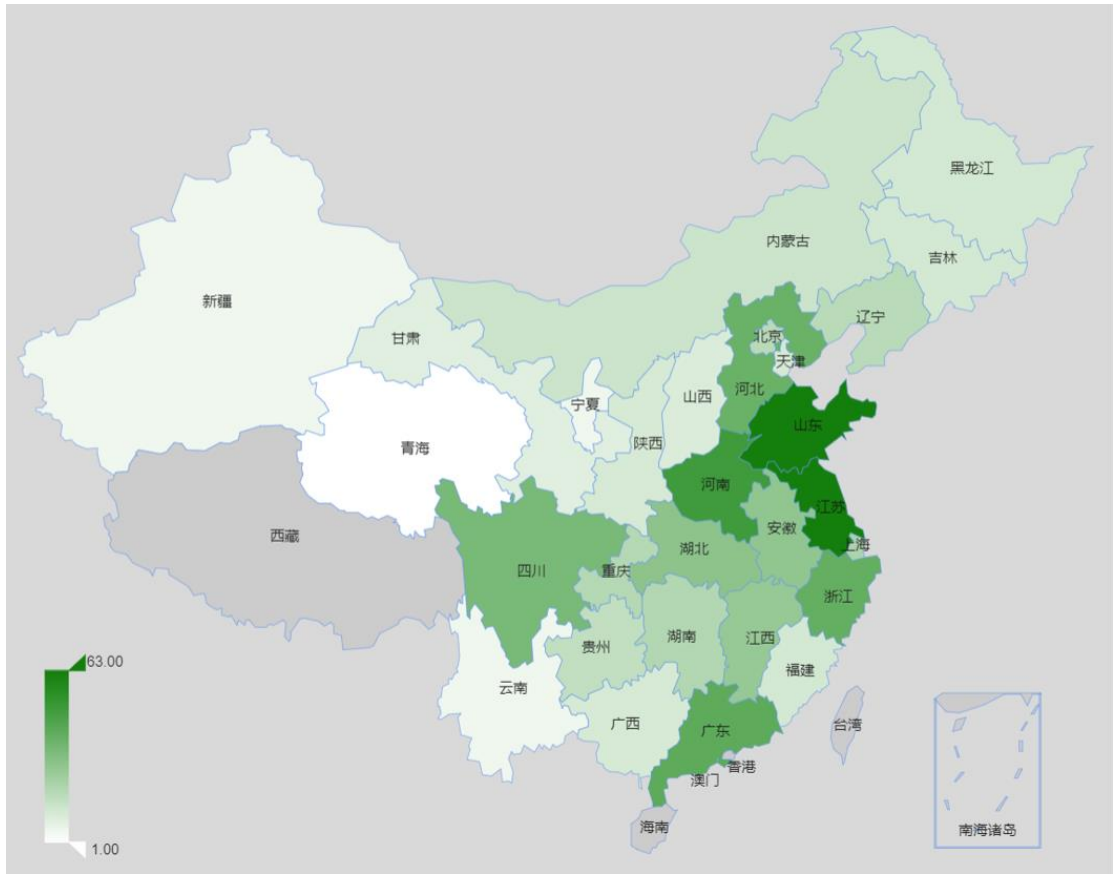
EB 患者的未来病情发展与亚型有极大的关系。多数 EB 患者，特别是 EBS 和 DDEB 患者，的预期寿命正常，但病情严重的会受些影响。明显不同的是，JEB 患者，特别是 JEB-H 患者，在婴幼儿阶段死亡率很高。RDEB 患者，特别是严重泛发型 RDEB，在青年期有死于鳞状细胞癌扩散的危险。

2. 调研概况

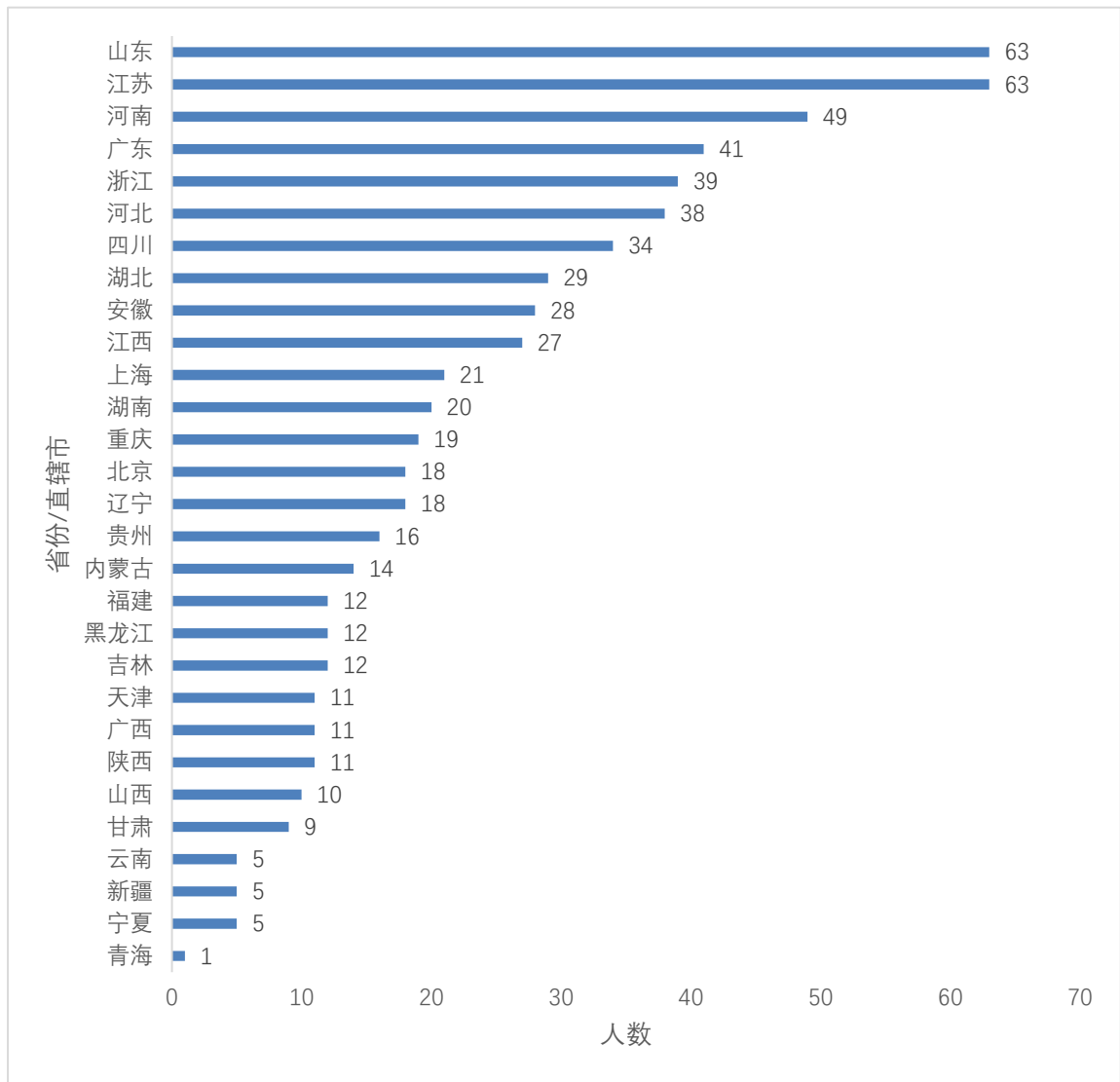
2019 国遗传性大疱性表皮松解症 (EB) 患者调研是 2019 中国罕见病患者综合社会调查的一部分。该调研由中国罕见病联盟牵头，北京协和医院共同发起，北京病痛挑战公益基金会和上海德博蝴蝶宝贝关爱中心协作，香港中文大学赛马会公共卫生与基层医疗学院负责实施的，针对 EB 患者关于基本人口学特征、诊断、治疗、疾病经济负担、用药情况和生存质量等做的线上调查。自 2019 年 6 月 15 日项目正式启动。从组织意见预调研开始，患者和患者组织共同积极协助设计和修改问卷内容，贡献他们的经验与观察。从 2019 年 8 月 25 日问卷正式发放到 2019 年 12 月 31 日正式截至，总共收到有效问卷为 641 份。在有效问卷中，由患者自行填写的共计 170 份，由患者家属或其他主要照顾者代填的共计 471 份。此报告即是根据这 641 份问卷分析、书写而成。

3. 患者地理分布

受访患者来自于除西藏、海南和台湾之外的全国省、直辖市和自治区，其中来自山东和江苏的 EB 患者最多，各有 63 人。



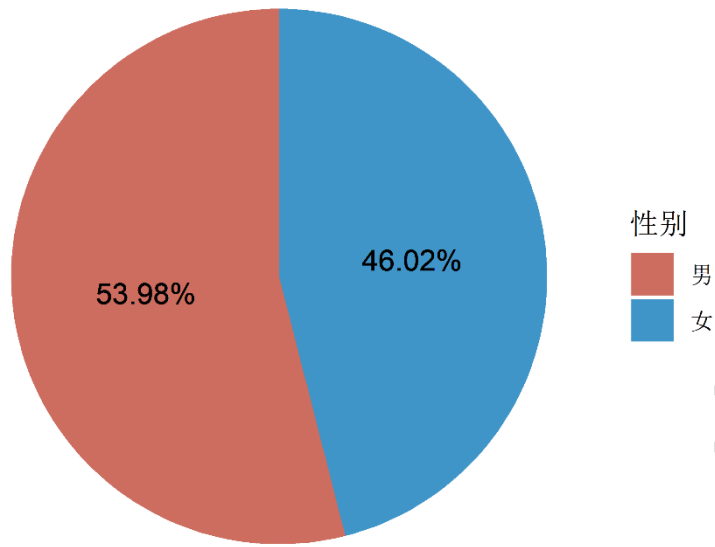
上海德博蝴蝶王



4. 人口学信息

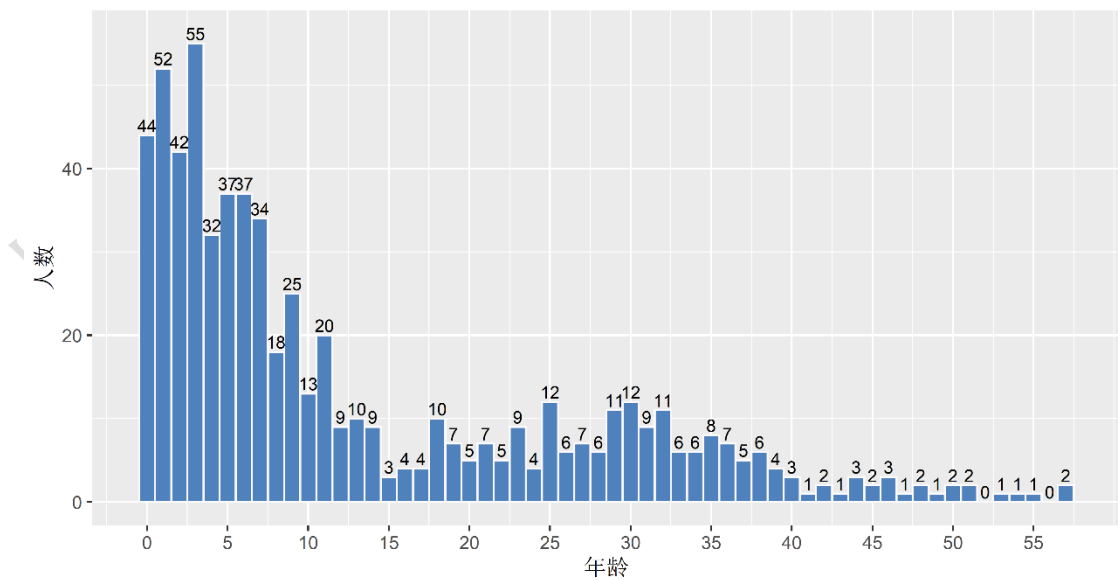
1) 性别

在 641 名受访病友中，男性患者 346 人，占比 53.98%，女性患者 295 名，占比 46.02%。



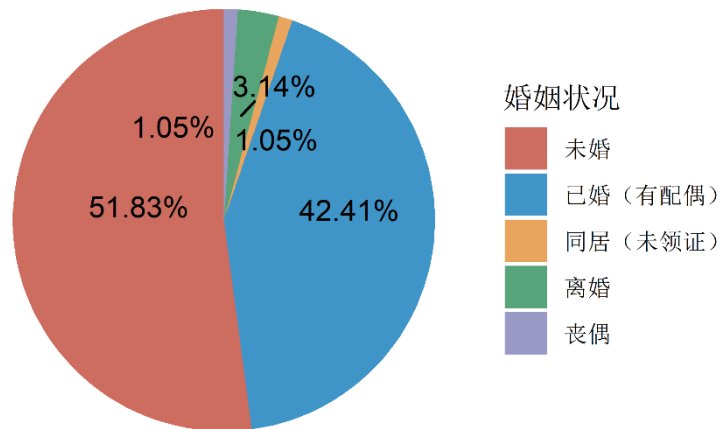
2) 年龄

本次调查的受访患者以未成年人为主，共 448 位患者年龄在 18 岁以下，占总人数的 72.96%。总的来看，受访患者的平均年龄为 12.91 岁，中位数是 7 岁。年龄最小的患者为 0 岁，最大的为 57 岁。

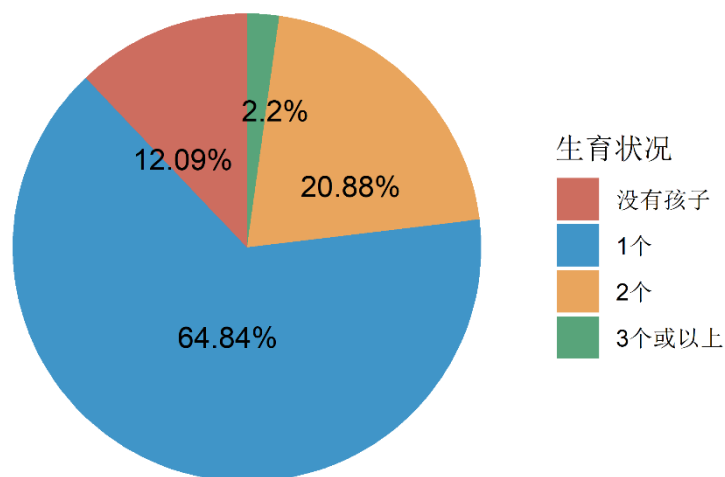


3) 婚姻与生育状况

在 18 岁或 18 岁以上的成年患者中 (N = 191) ，未婚患者占 51.83%，已婚（有配偶）患者占比 42.41%。



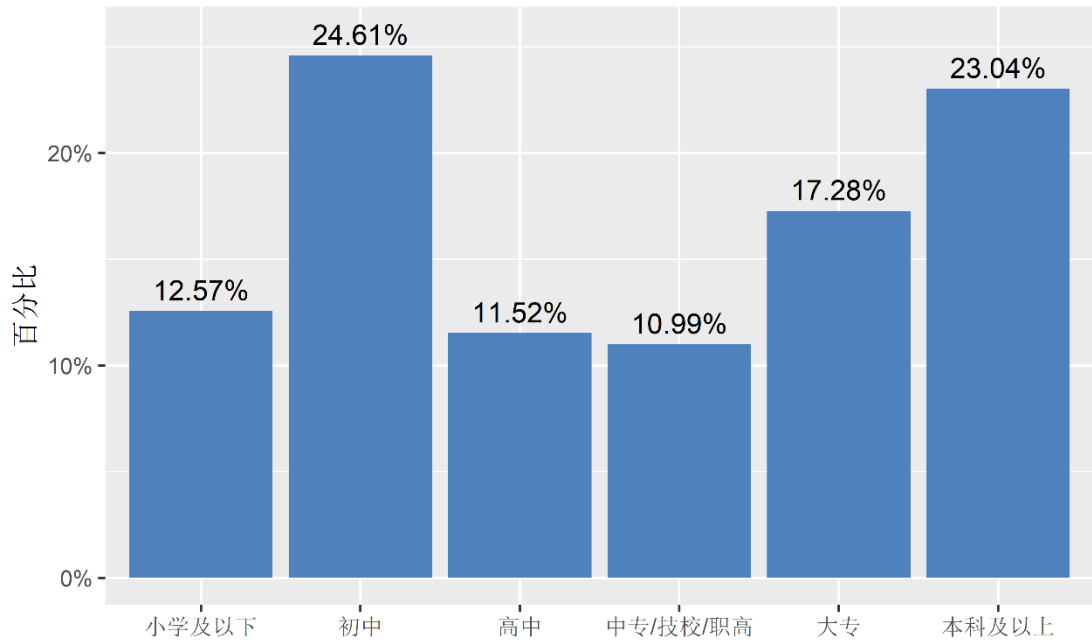
除了 52.83% 的未婚患者，在剩余的患者中，超过 60% 的受访者有 1 个孩子，五分之一的受访者有 2 个，没有孩子或者有 3 个或以上的孩子的受访者分别占比 12.09% 和 2.2%。



4) 教育程度

在所有成年患者中，40.32%的患者拥有大专或以上的学历；然而，近四分之一仅完成初中教育（占比 24.61%），有 12.57%的人仅完成了小学或以下的教育。

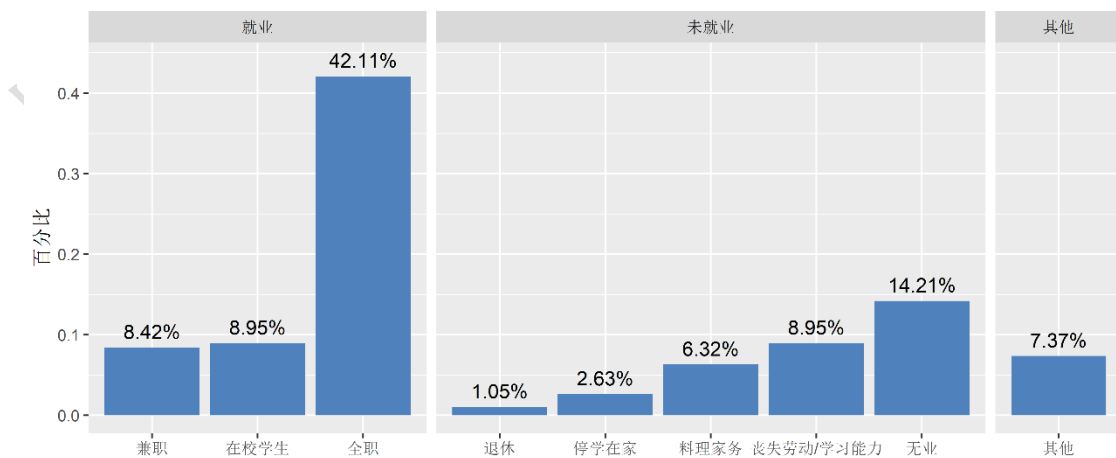
教育水平



5) 就业状况

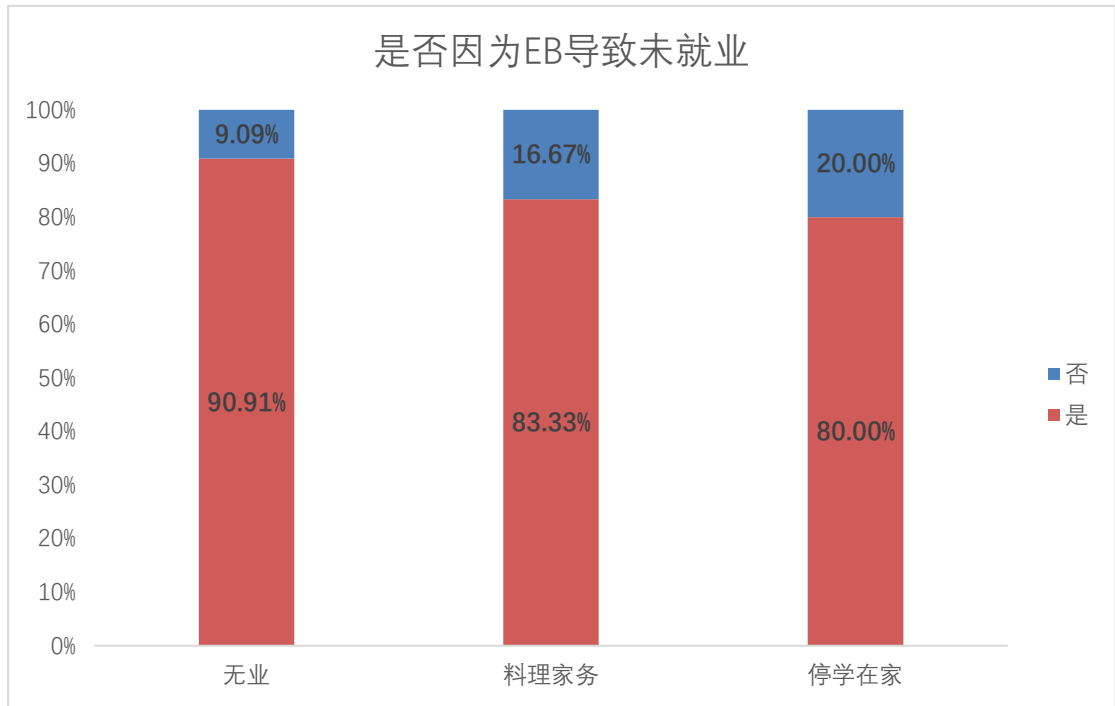
共计 61 位成年患者的工作状态为未就业，占比 32.11%，其中 17 名患者因为丧失劳动能力或学习能力而没办法就业。

就业状况



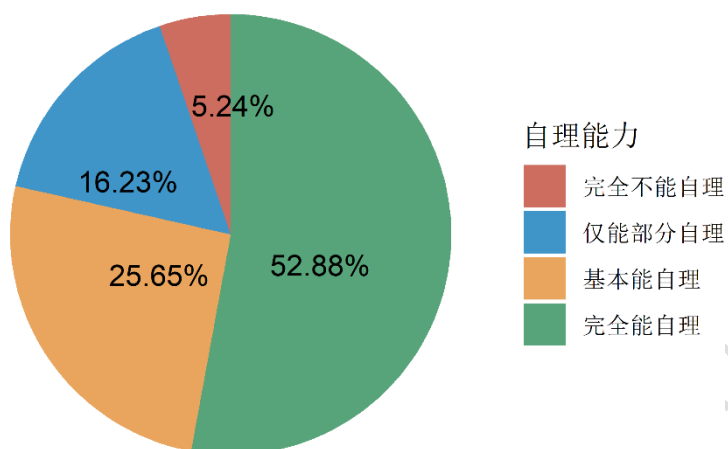
疾病是导致绝大多数患者未就业/未就学或者停薪留职的原因。未就业的患者中，有 87.18%是由于遗传性大疱性表皮松解症导致。因为 EB 而导致“无业”的占所有无业的

90.91%；导致“料理家务”的患者占有全职主妇/主夫的 83.33%；导致“停学在家”的占比 80.00%。



6) 自理能力

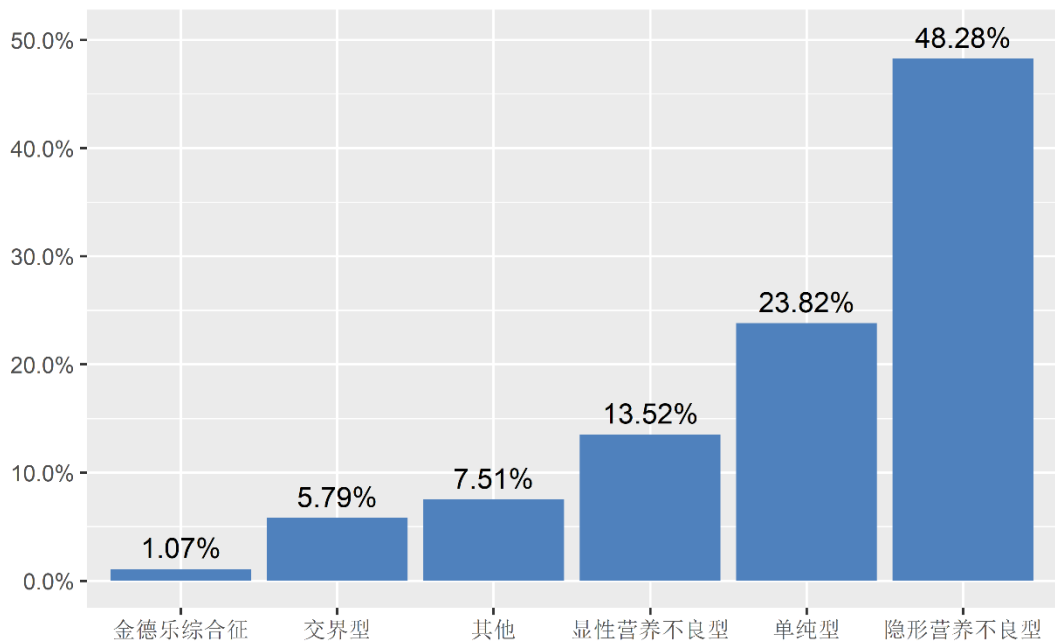
47.12%的遗传性大疱性表皮松解症患者在日常生活中是不能完全自理的；其中，5.24%的患者是完全不能自理。



5. 疾病信息和就诊经历

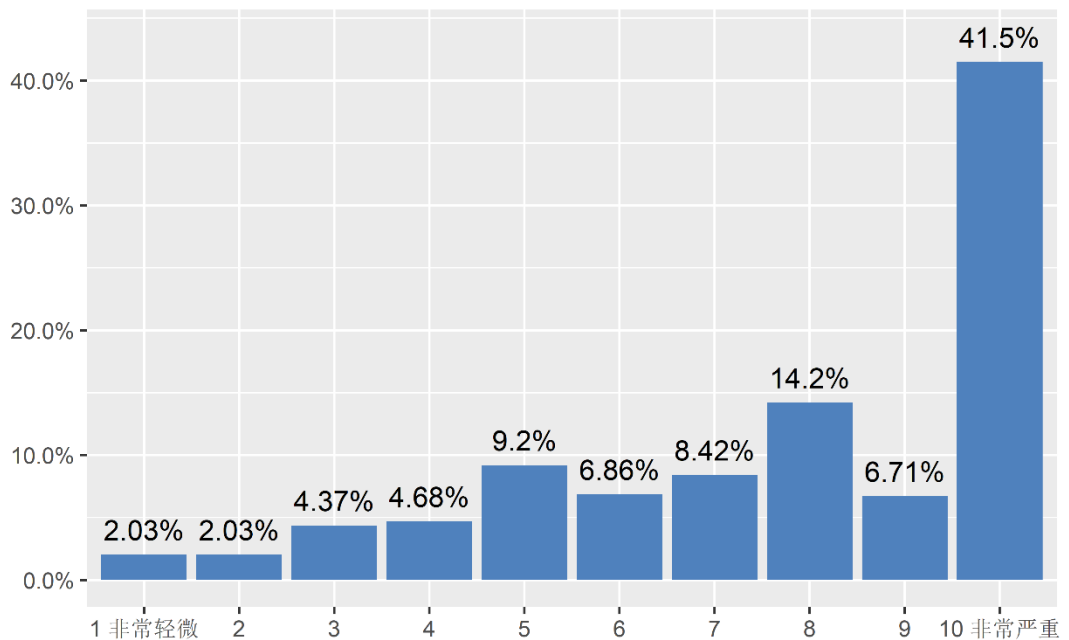
1) 疾病分型

除了 2 位患者不清楚自己的疾病分型，在其他 639 位明确清楚自己分型的患者里，接近一半的人为隐性营养不良型（共计 225 人，占比 48.28%）。



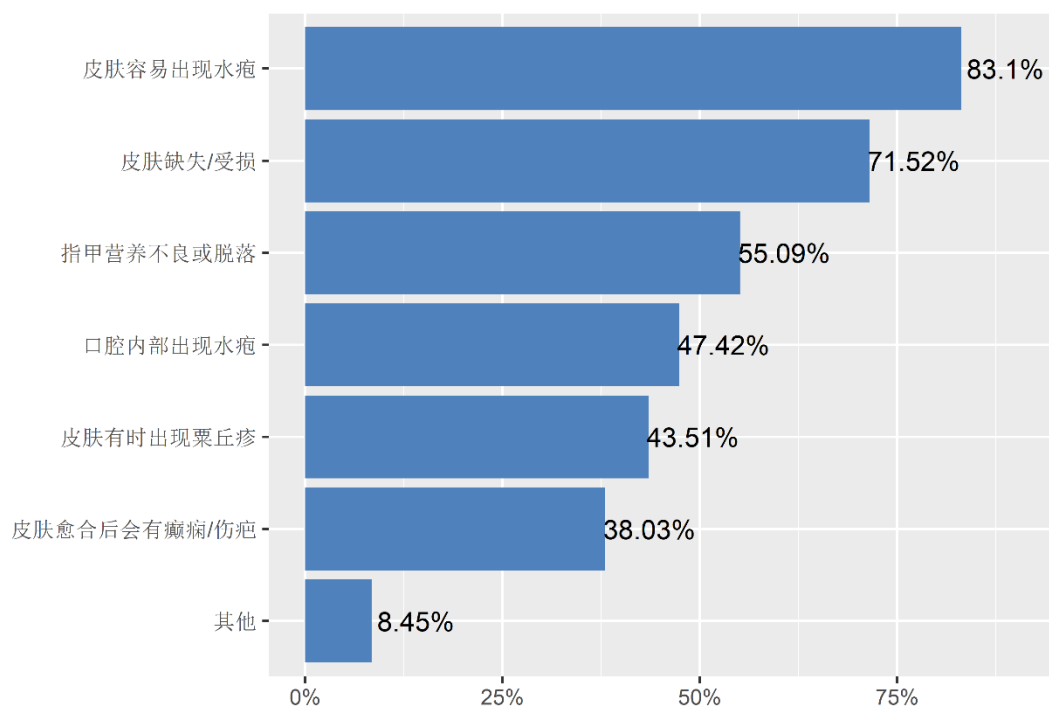
2) 疾病严重程度 (自评)

41.5%的患者认为自身所患的疾病非常严重，而认为病情非常轻微的患者，比例仅占2.03%。由1至10，受访患者对所患疾病的严重程度的平均评分为7.73。



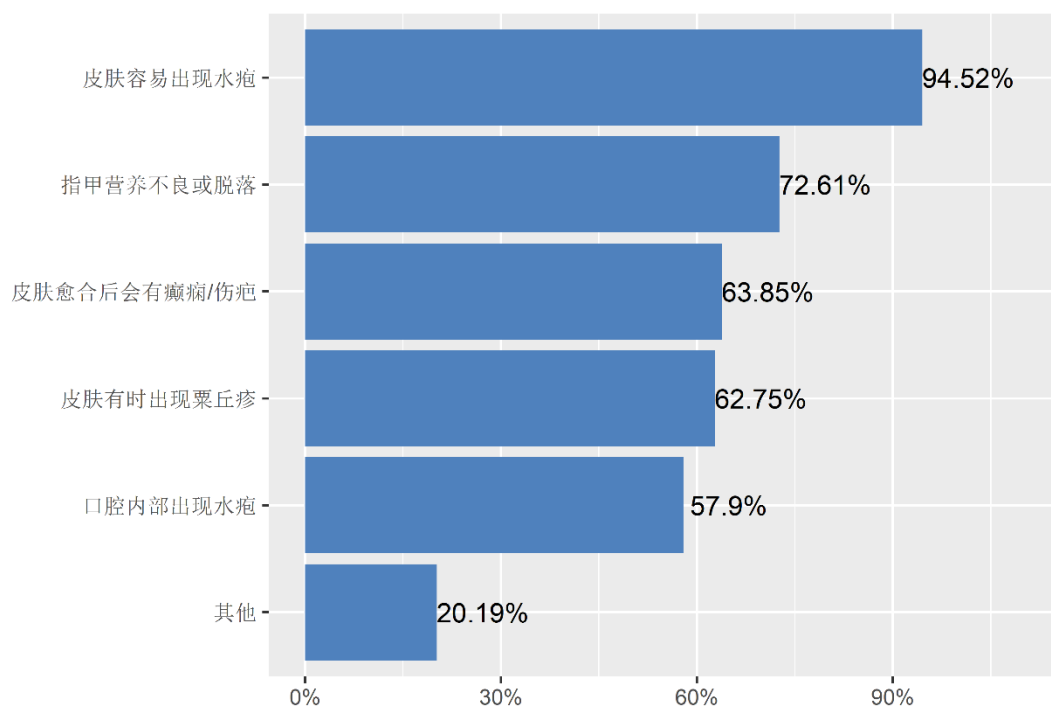
3) 首次发病症状

受访的 EB 患者所表现的首次发病症状中，“皮肤容易出现水疱”和“皮肤缺乏/受损”的占比最高，比例分别为 83.1%和 71.52%，其次为“指甲营养不良或脱落”，比例为 55.09%。



4) 目前症状

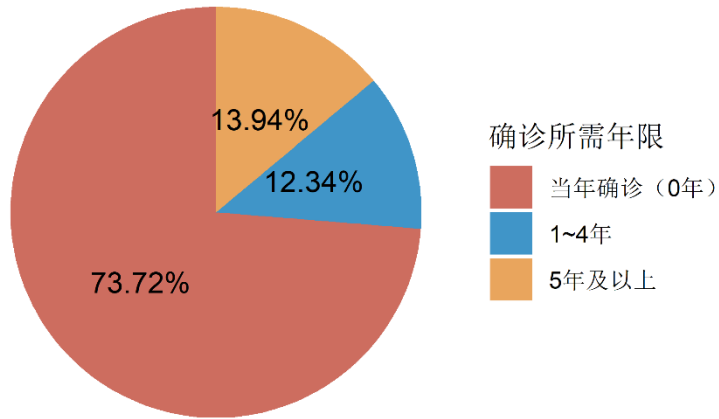
患者目前的症状，“皮肤容易出现水疱”的比例仍然最高。而指甲营养不良/脱落、皮肤会出现瘢痕/疤痕、皮肤有时出现粟丘疹的比例明显比首次发病症状的比例更高。



5) 确诊

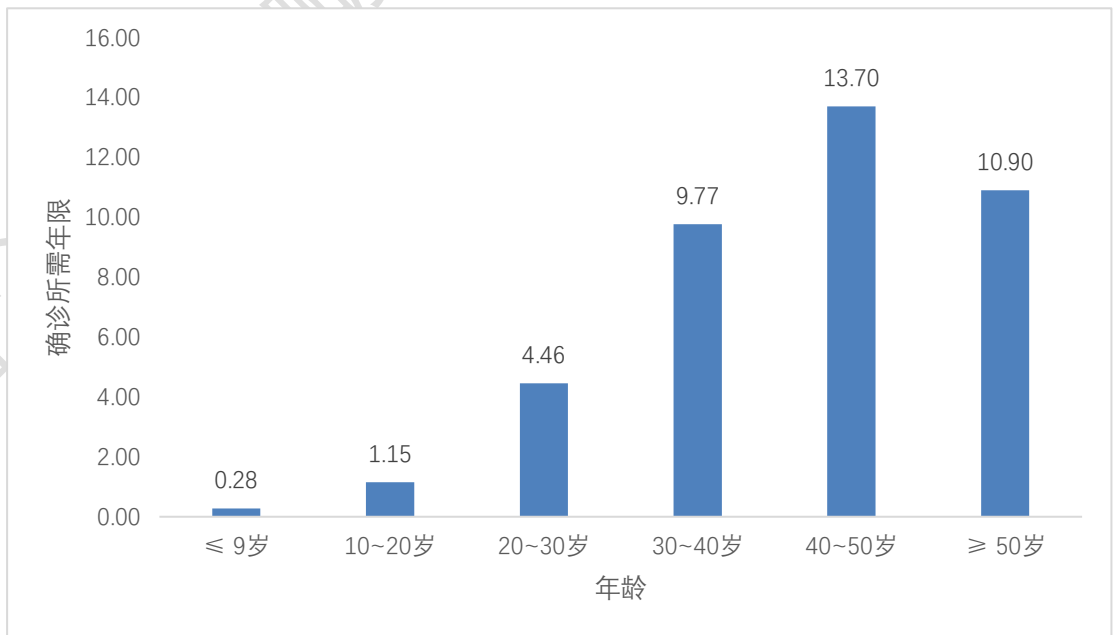
a) 确诊年限

在 624 个有效回答里，有 73.72% 的患者能在求医当年就得到确诊，12.34% 的病友从第一次去看病到最终确诊需要花费 1~4 年的时间，剩下的 13.94% 的患者甚至需要花 5 年或以上的时间才能知道自己得了什么病。患者的平均确诊年限为 2.49 年；在所有无法当年获得确诊的病友中，人均需要花费 9.48 年的时间得到确诊。



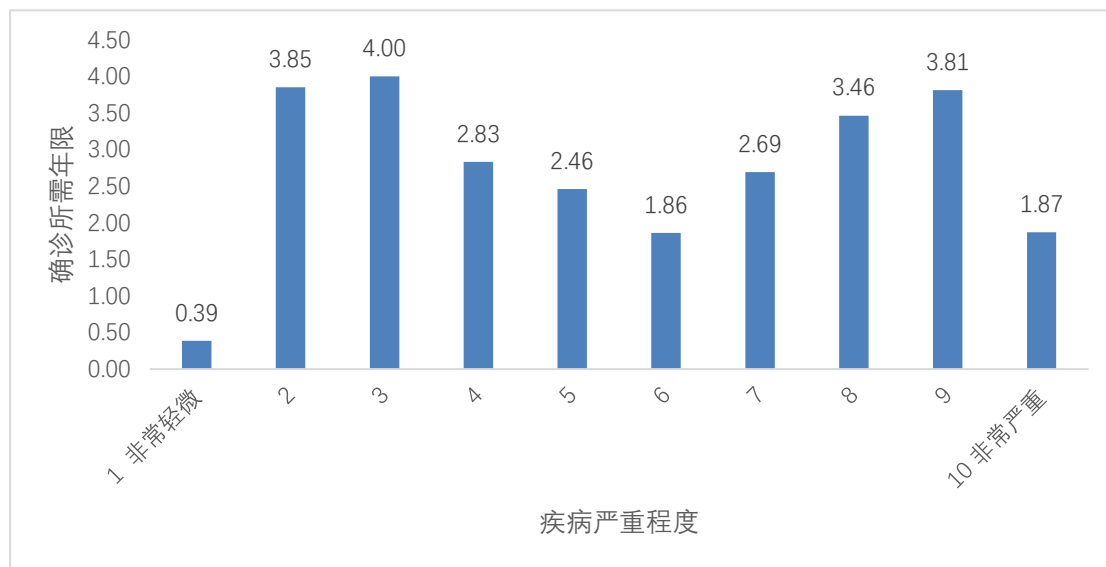
b) 不同年龄段的确诊所需年限

年龄越小的患者，确诊所需的年限越短。9岁或以下的EB患者从求医到确诊的平均所需年限仅为0.28年；而年龄在30岁或以上的患者，平均都需要花费近10年的时间才能得到确诊。



c) 疾病严重程度与确诊所需年限

疾病严重程度为非常轻微、非常严重或中等（6级）的患者，其确诊所需年限都在2年以下，明显短于其他程度的患者。



d) 确诊医院

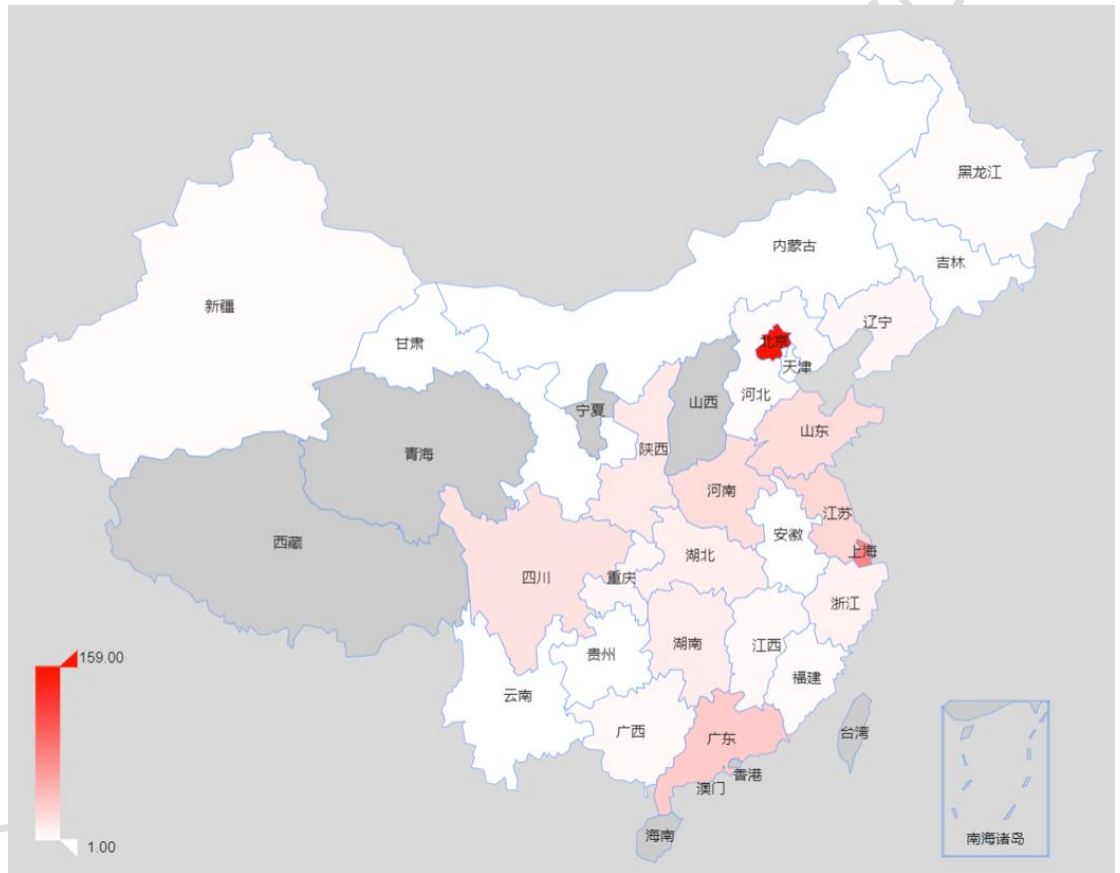
确诊医院名单	人数
北京大学第一医院	96
首都医科大学附属北京儿童医院	33
上海交通大学医学院附属新华医院	28
四川大学华西医院	20
北京大学医院	17
复旦大学附属儿科医院	17
北京协和医院	13
重庆医科大学附属儿童医院（重庆儿童医院）	13
中国医学科学院皮肤病研究所	12
湖南省儿童医院	11
郑州大学第一附属医院	9
南京市儿童医院	8
广州市妇女儿童医疗中心（保健院/妇婴/儿童医院）	7
河南省人民医院	7
首都儿科研究所（儿研所）	7
西安市儿童医院	7
北京同春堂中医医院	6
华中科技大学同济医学院附属同济医院（武汉同济医院）	6
青岛市妇女儿童医院	6
山东省立医院	6

复旦大学附属华山医院	5
广东省妇幼保健院（妇产/儿童医院）	5
山东大学齐鲁儿童医院（济南市儿童医院）	5
山东大学齐鲁医院	5
浙江大学医学院附属儿童医院	5

注：仅列出患者人数>4 的医院名单

e) 异地确诊

451 位 EB 患者选择去户籍地以外的省份或者城市就医。多数患者会选择到医疗资源较为集中的地区或者省会城市看病。绝大多数异地就诊的 EB 患者是在北京确诊（159 人），其次为上海（76 人）。



对于户籍在医疗资源较为匮乏的地区（如青海、山西、安徽、内蒙古、云南等地）的患者，往往需要去省外医院获得确诊；但即使具有一定医疗资源的省份，如陕西和广东，因为资源分布不均衡、大多集中在省会城市，多数患者会以省内异地确诊为主。

省份/城市(患者户籍所在地)	省外异地确诊 (百分比)	省内异地确诊 (百分比)	非异地确诊 (百分比)	总人数/人
青海	100%	0%	0%	1
山西	90%	0%	10%	10
安徽	89%	4%	7%	28
内蒙古	86%	7%	7%	14
云南	80%	0%	20%	5

黑龙江	75%	8%	17%	12
江西	74%	19%	7%	27
河北	71%	5%	24%	38
贵州	69%	6%	25%	16
天津	64%	0%	36%	11
宁夏	60%	0%	40%	5
江苏	57%	25%	17%	63
甘肃	56%	22%	22%	9
广西	55%	36%	9%	11
湖南	45%	40%	15%	20
辽宁	44%	17%	39%	18
浙江	44%	21%	36%	39
新疆	40%	40%	20%	5
河南	39%	43%	18%	49
山东	37%	33%	30%	63
四川	35%	38%	26%	34
湖北	34%	34%	31%	29
吉林	33%	17%	50%	12
重庆	32%	0%	68%	19
上海	24%	0%	76%	21
陕西	18%	64%	18%	11
广东	17%	49%	34%	41
福建	17%	17%	67%	12
北京	0%	0%	100%	18

注：直辖市仅统计“省内异地确诊”和“无异地确诊”这两种情况。

f) 异地确诊医院

有异地确诊经历的 EB 患者的就医医院多为全国知名医院，其中到北京大学第一医院和首都医科大学附属北京儿童医院确诊的人数最多，分别为 92 人和 26 人。

异地确诊医院名单	人数
北京大学第一医院	92
首都医科大学附属北京儿童医院	26
上海交通大学医学院附属新华医院	25
北京大学医院	16
四川大学华西医院	15
北京协和医院	13
复旦大学附属儿科医院	12
中国医学科学院皮肤病研究所	12
湖南省儿童医院	9
河南省人民医院	7
西安市儿童医院	7
郑州大学第一附属医院	7

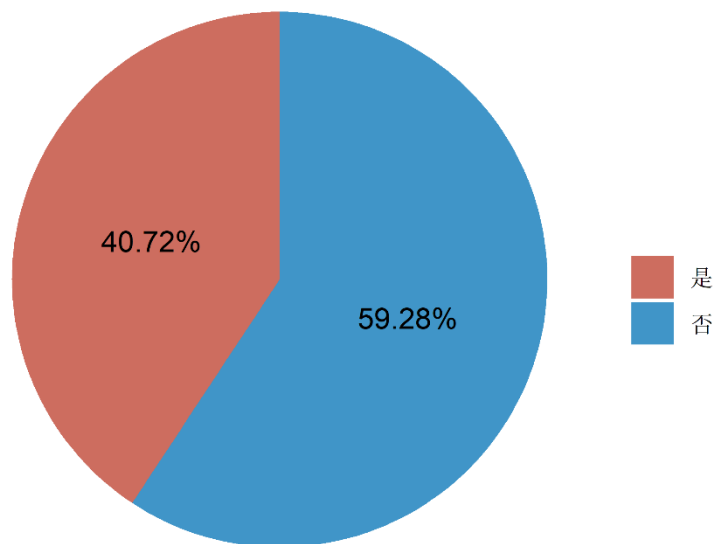
广州市妇女儿童医疗中心（保健院/妇婴/儿童医院）	6
南京市儿童医院	6
首都儿科研究所（儿研所）	6
北京同春堂中医医院	5
广东省妇幼保健院（妇产/儿童医院）	5
山东大学齐鲁医院	5
山东省立医院	5
重庆医科大学附属儿童医院（重庆儿童医院）	5

注：仅列出患者人数>4 的医院名单

6) 误诊

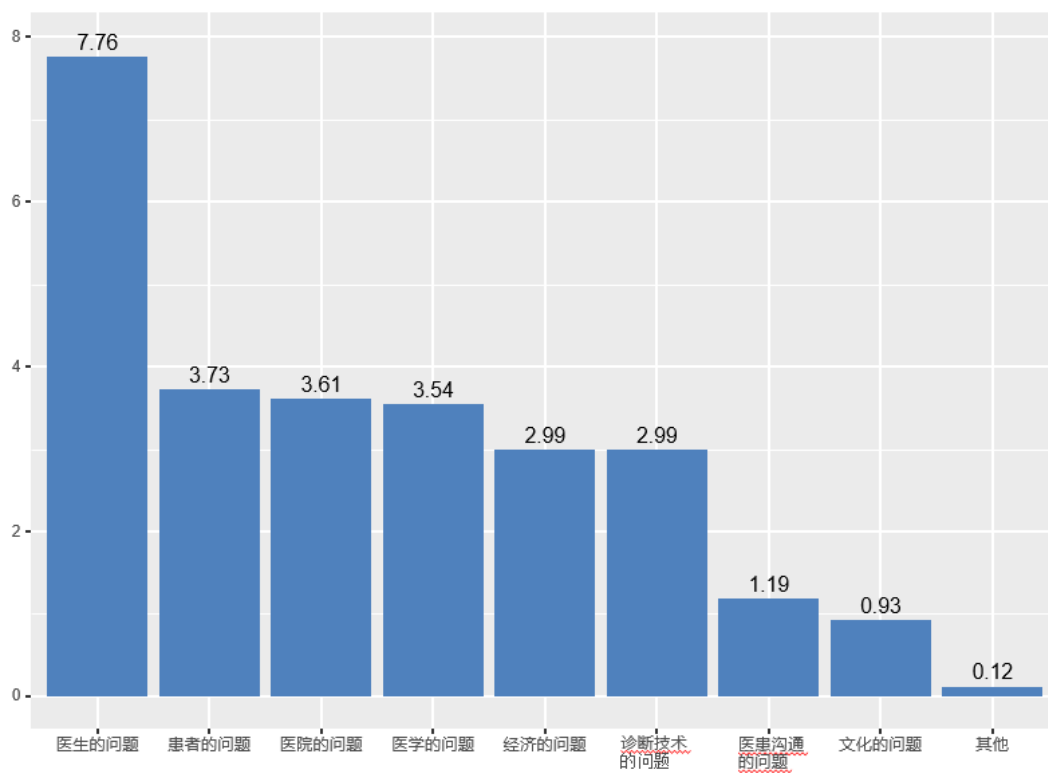
a) 误诊比例

在本次调查的 641 位患者里，261 名病友都曾经被误诊过，占比 40.72%。



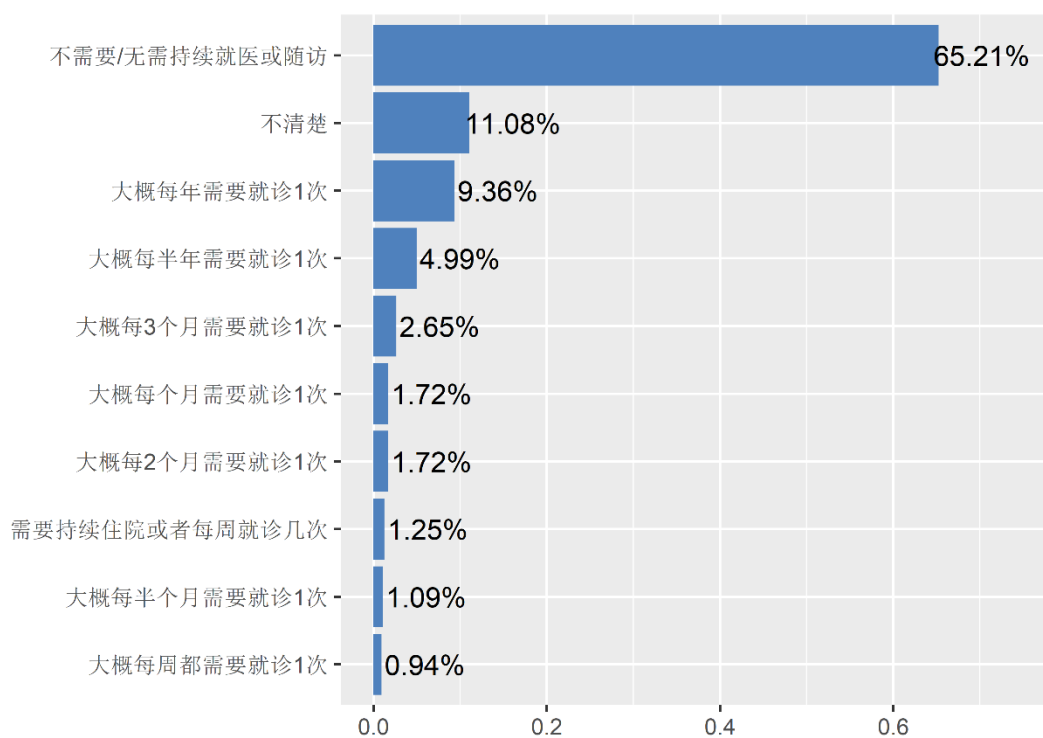
b) 患者认为误诊的原因

对于被误诊过的患者来说，他们认为被误诊的最主要的原因是医生的问题（例如，医生对这个病的知晓率太低），其次是患者的问题（例如，患者缺乏有效的信息渠道导致无法找到可以确诊这个疾病的医院/科室/专科）。医院的问题（例如，医院没有针对该疾病的诊断筛查手段）和医学的问题（例如，各医学学科之间壁垒森严，专业性太强）也被患者认为是误诊的主要原因之一。



7) 随访情况

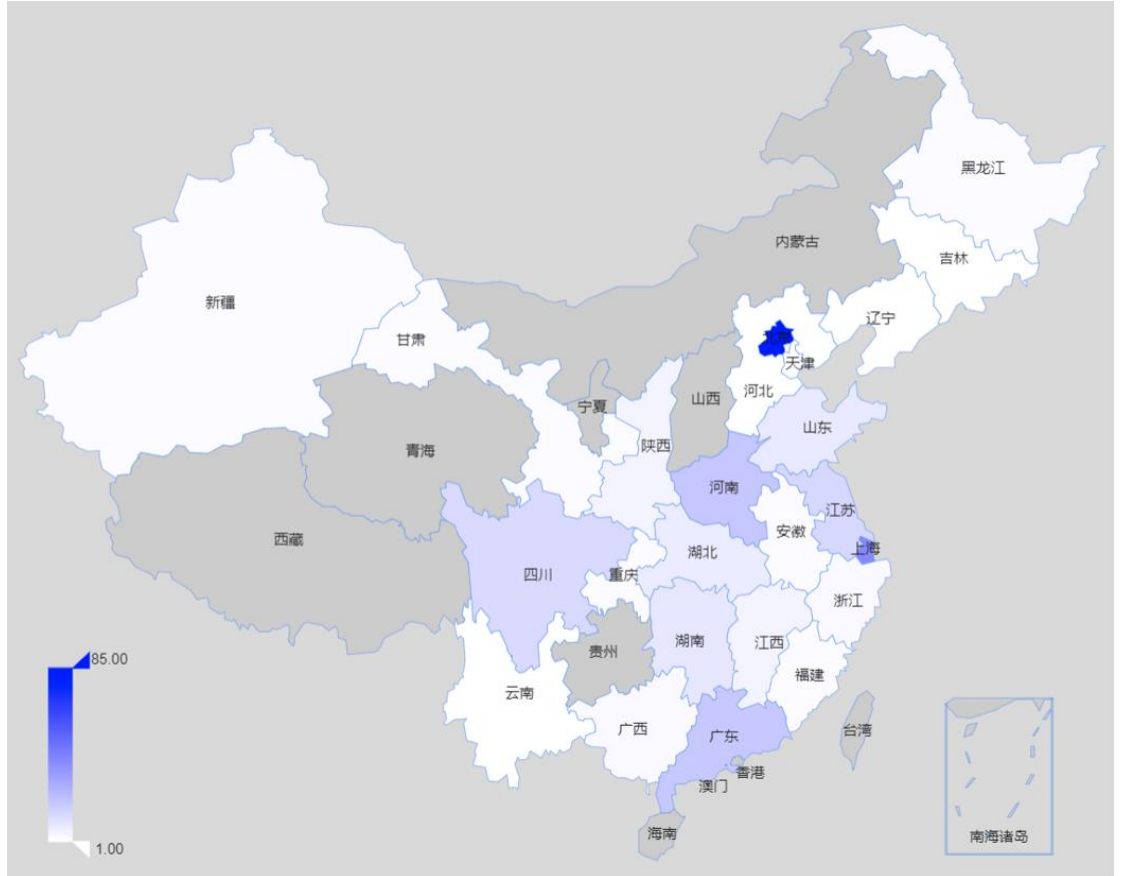
绝大多数EB患者表示不需要持续就医或者随访,大概每年需要就诊1次的患者占比9.36%,大概每半年需要就诊1次的有4.99%。



8) 异地就诊

a) 异地就诊路径

有 248 位患者平常需要去到户籍市以外的地区接受治疗。EB 患者的异地就诊地图和异地确诊的相似：患者都是去医疗资源较为集中的直辖市（如北京、上海）或者省份（如广东、四川）才能获得治疗。



b) 异地就诊医院

患者异地就诊的常去医院主要集中在全国知名医院,其中北京大学第一医院是最多患者常去就医的医院。除了北京和上海的医院,四川大学华西医院和江苏省的中国医学科学院皮肤病研究所也是相对较多患者常去的医院。

异地就诊医院名单	人数
北京大学第一医院	49
上海交通大学医学院附属新华医院	17
复旦大学附属儿科医院	13
四川大学华西医院	10
首都医科大学附属北京儿童医院	9
中国医学科学院皮肤病研究所	7
湖南省儿童医院	5
北京同春堂中医医院	4
郑州大学第二附属医院	4
北京协和医院	3
河南省人民医院	3
山东大学齐鲁医院	3
郑州大学第一附属医院	3
河南省儿童医院(郑州儿童医院)	2
兰州大学第二医院	2
山东大学齐鲁儿童医院(济南市儿童医院)	2

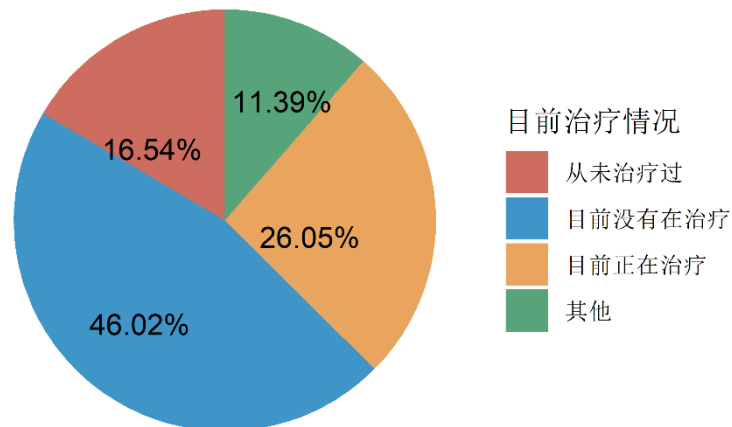
上海市儿童医院（上海交通大学附属儿童医院）	2
首都儿科研究所（儿研所）	2
武汉大学人民医院（湖北省人民医院）	2
重庆医科大学附属儿童医院（重庆儿童医院）	2

注：仅列出患者人数>1 的医院名单

6. 治疗情况和药物使用

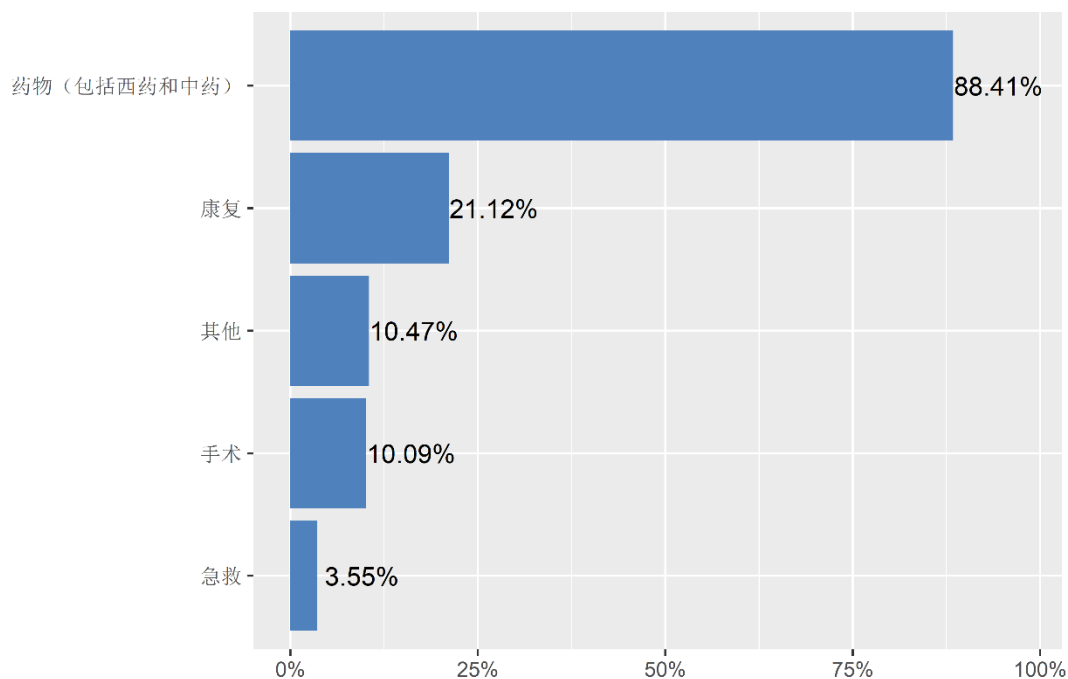
1) 目前治疗情况

只有大概四分之一（26.05%）的患者目前正在接受治疗，另有 46.02% 的患者虽然以前有过治疗，但目前没有在治疗，甚至有 16.54% 的患者从未接受过治疗。



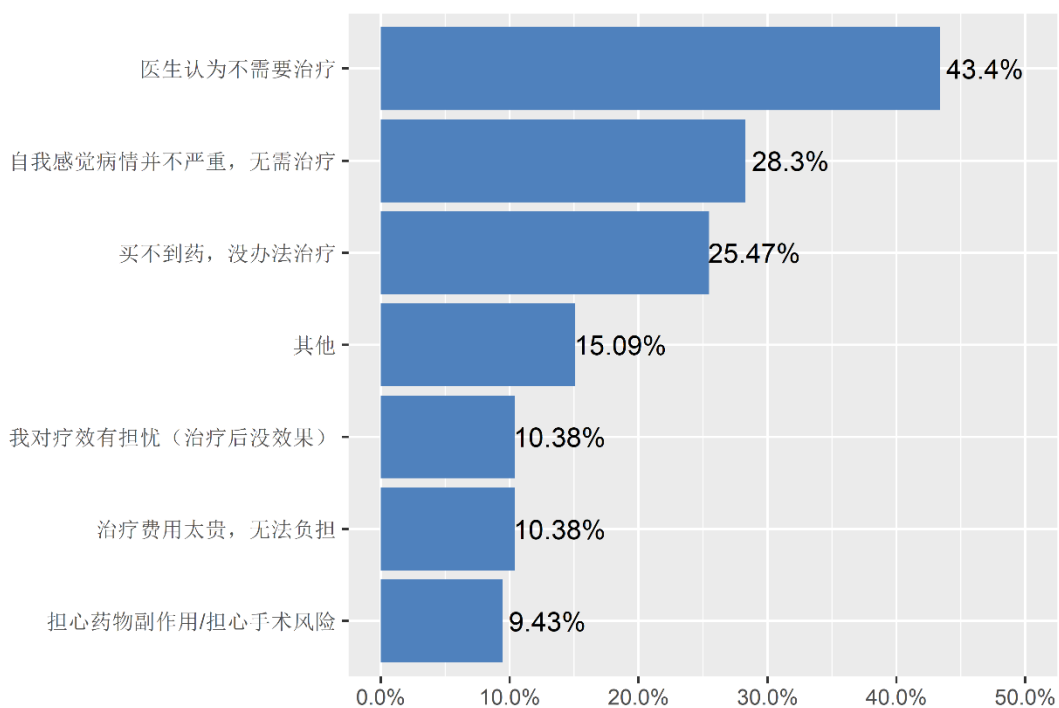
2) 治疗手段

在 535 位有接受过治疗或者正在接受治疗的患者里，绝大多数人都使用过药物治疗（占比 88.41%），其次较多的为康复治疗（21.12%），10.09% 有做过手术治疗。



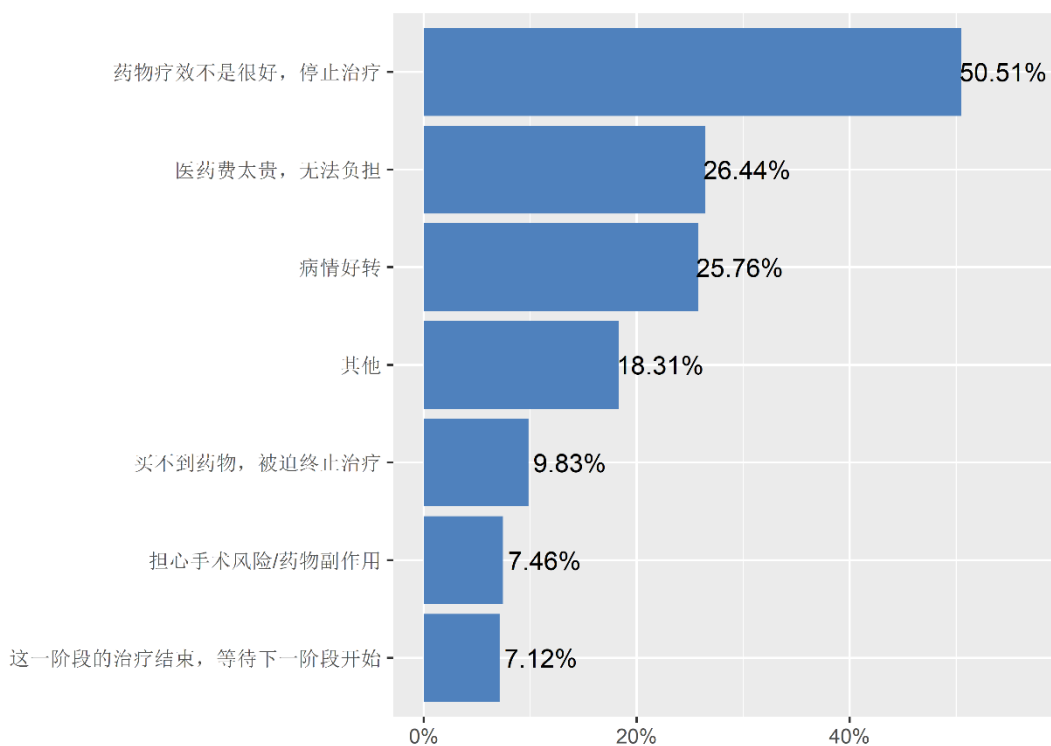
3) 从未治疗过的原因

当询问那些从未接受过治疗的 EB 患者 (N = 106)，其从未接受过治疗的原因时，超过 43.4% 的受访患者表示“医生认为不需要治疗”，有 28.3% 的患者则是因为“自我感觉病情并不严重，无需治疗”，25.47% 表示“买不到药，没办法治疗”。



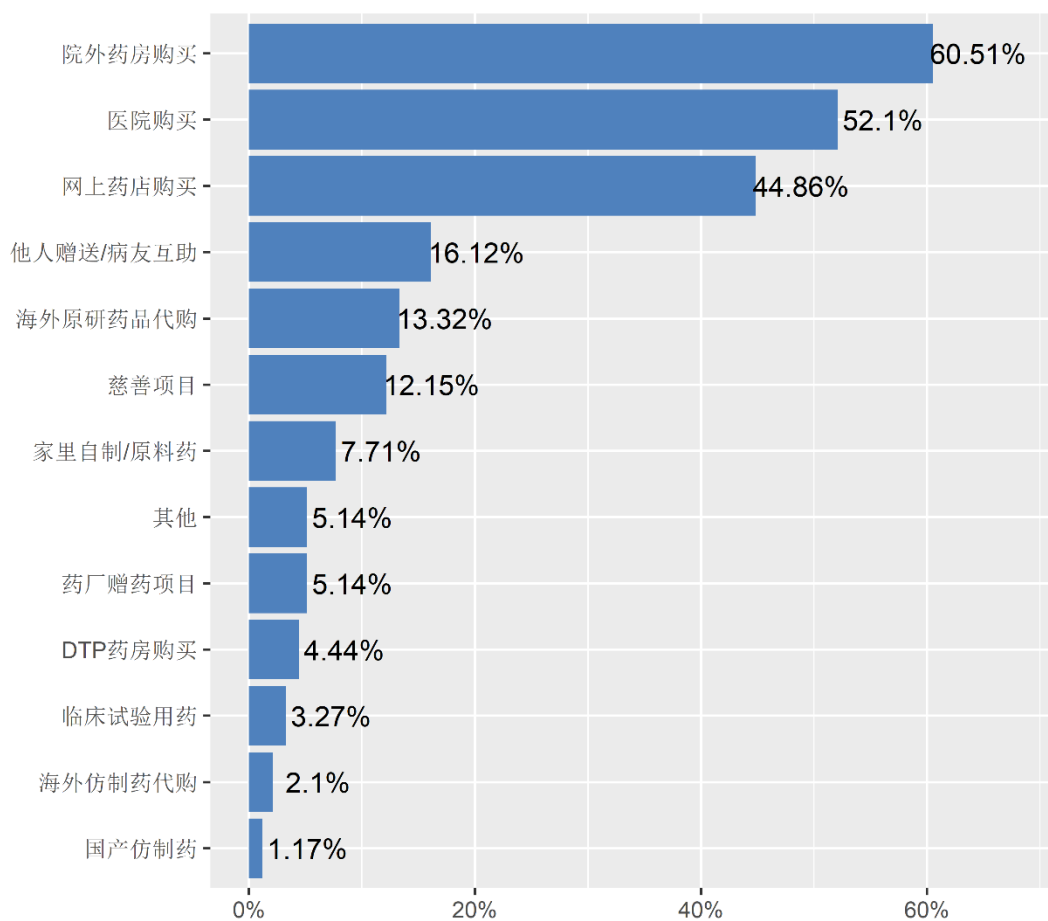
4) 停止治疗的原因

在 295 位曾经有治疗, 但现在停止了治疗的 EB 患者里, 超过一半的患者将他们停止治疗的原因归咎于“药效不是很好, 停止治疗”, 也有 26.44% 的患者则是因为“医药费太贵, 无法负担”。虽然有近四分之一的患者是因为病情好转而停药, 也有近 10% 的患者是“买不到药”而被迫停药。综合而言, 由于药物的可及性和治疗费用的可负担性差而无法持续治疗的患者占了 36.27%。



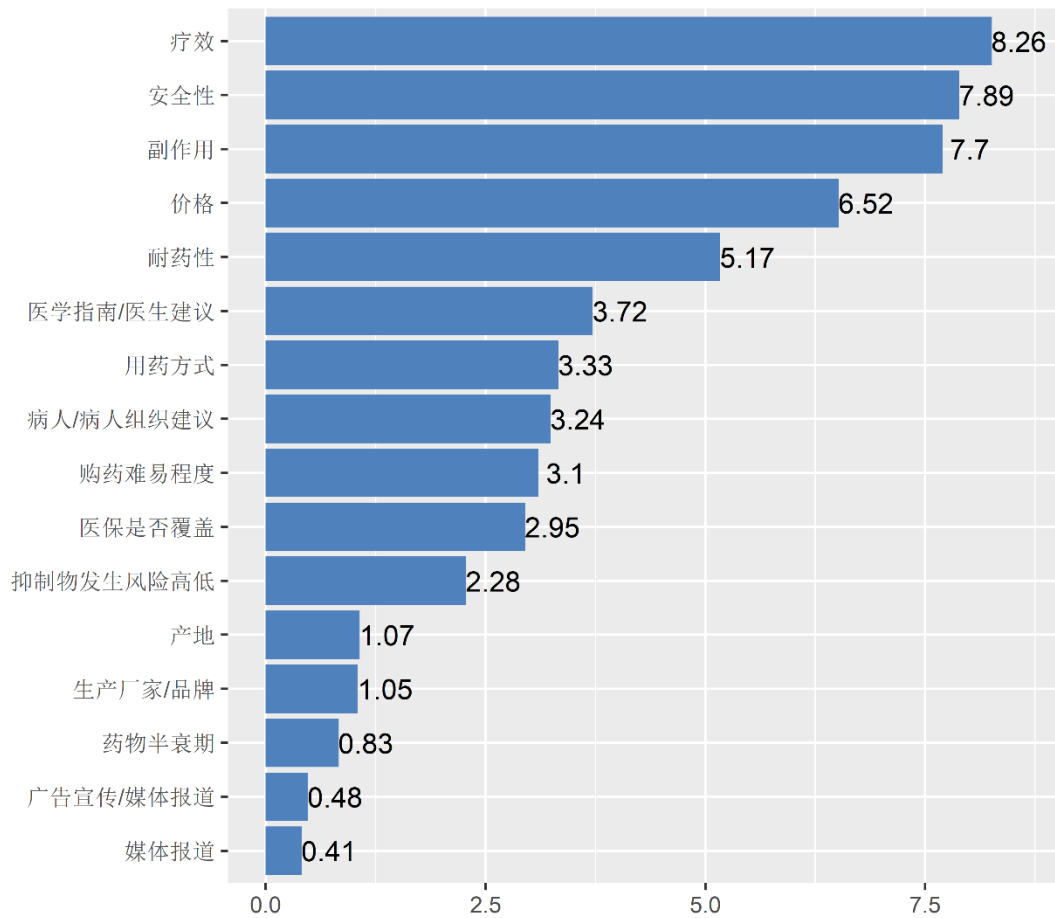
5) 药物获取渠道

对于 428 位正在使用药物的 EB 患者，院外药房 (60.51%)、医院 (52.10%) 和网上药店 (44.86%) 是他们购买药物的重要渠道。对于那些通过海外代购来获得药物的患者来说，有 13.32% 购买的是原研药，2.10% 是仿制药。



6) 选择药物的考虑因素

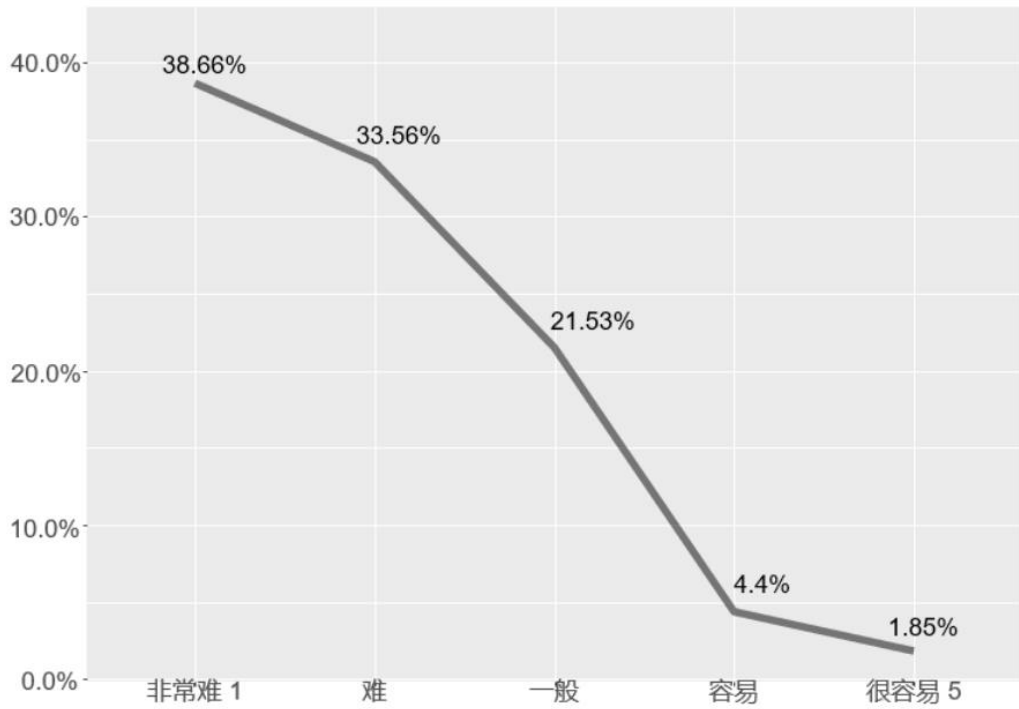
药物的“疗效”、“安全性”和“副作用”被认为是在选择药物的时候，最重要的三个考虑因素。紧随其后被受访患者认为比较重要的因素是“价格”和“耐药性”。而通过市场推广手段来广告宣传药物或者媒体对药物的报道，则被认为是最不重要的考虑因素。



7) 药物的可获得性和可负担性

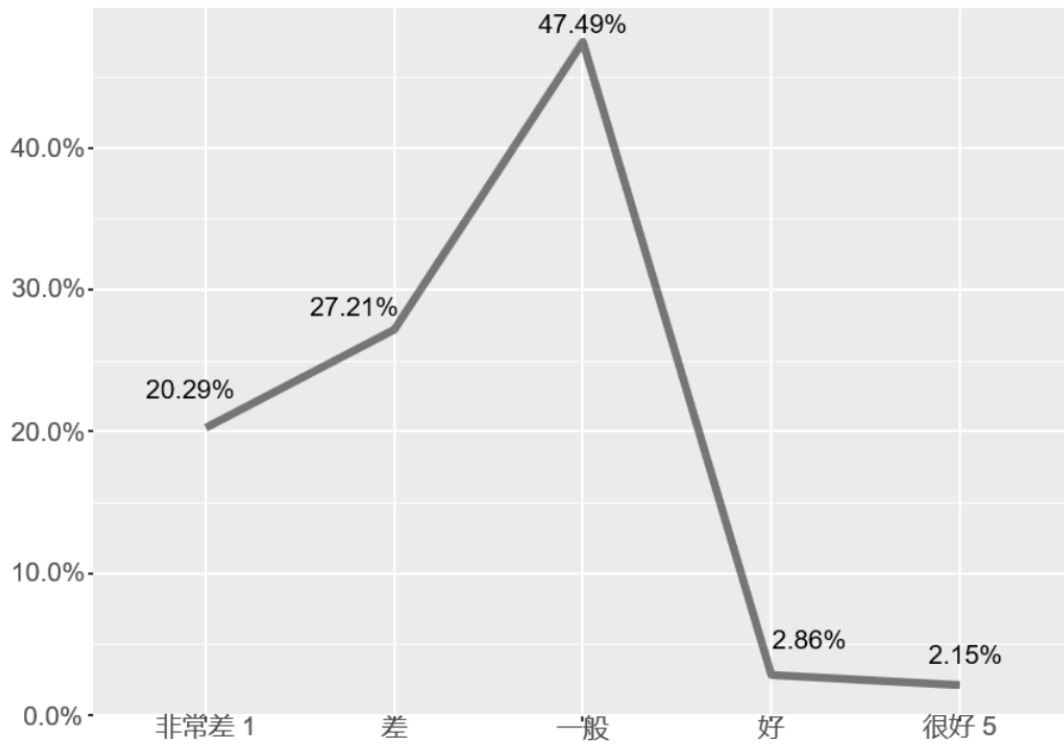
a) 药物可获得性

38.66%的受访患者认为治疗药物的可获得性是“非常难”，33.56%的人认为治疗药物的可获得性是“难”，仅有 1.85%的患者认为治疗药物很容易获得。由 1（非常难）到 5（很容易），治疗药物的可获得性的平均得分为 1.97 分，反映了受访患者普遍认为药物的可获得性是“难”。



b) 药物可负担性

47.89%患者认为当前疾病的药物可负担性为“一般”，接近一半的受访患者认为治疗药物的可负担性为“非常差”或者“差”。由1（非常差）到5（很好），药物可负担性的平均得分为 2.39 分，表明药品的可获得性更接近“差”。



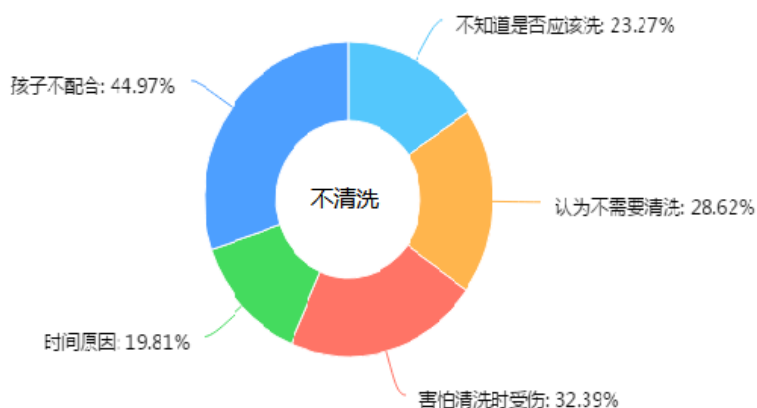
7. EB 患者的护理情况

--以《2018EB 患者生存情况调查报告》中的数据为例

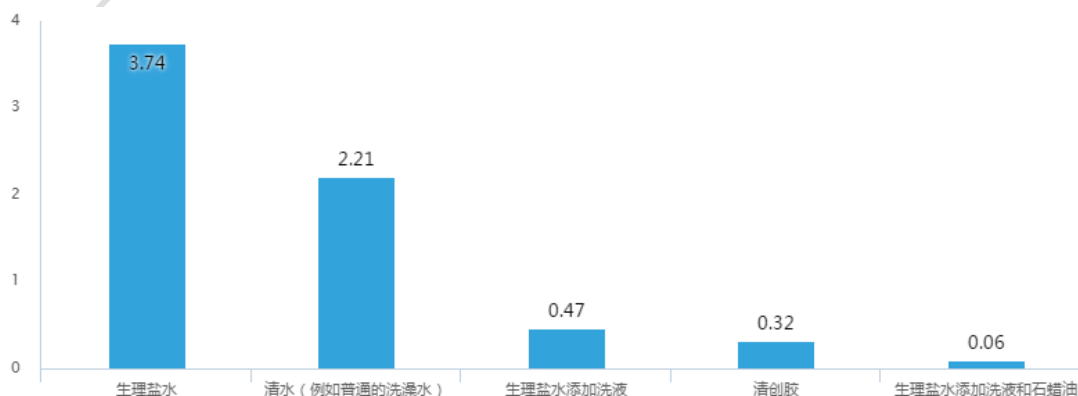
2018 年 9 月至 10 月间，上海德博蝴蝶宝贝关爱中心对在其中心登记的 EB 患者进行了全面的摸底调研。最终收到有效问卷 318 份。患者来自全国的 30 个省、直辖市和自治区。由于 EB 患者并没有任何有效的治疗药物，一般疗法以保护皮肤为主，防止摩擦和压迫。如果出现水泡或者皮损，可以使用非粘连性合成敷料，无菌纱布及抗生素软膏防治感染。在 2018 年的调研中，德博蝴蝶宝贝关爱中心的注册患者详细汇报了其日常护理情况，为患者群体和医护人员提供了宝贵的经验。在此，特节选报告的护理部分内容，以补充和加深大众对 EB 患者现状的了解。

1. 清洗伤口

在 318 位受访者中，有 81.8% 的患者对伤口进行清洗，有 18.2% 患者不清洗。不清洗的原因有，孩子不配合占比达到 45%，害怕清洗时受伤占比 32.4%，由于时间原因占比 19.8%，不知道是否应该洗的占比 23.3%，有 28.6% 的患者家庭认为不需要清洗。

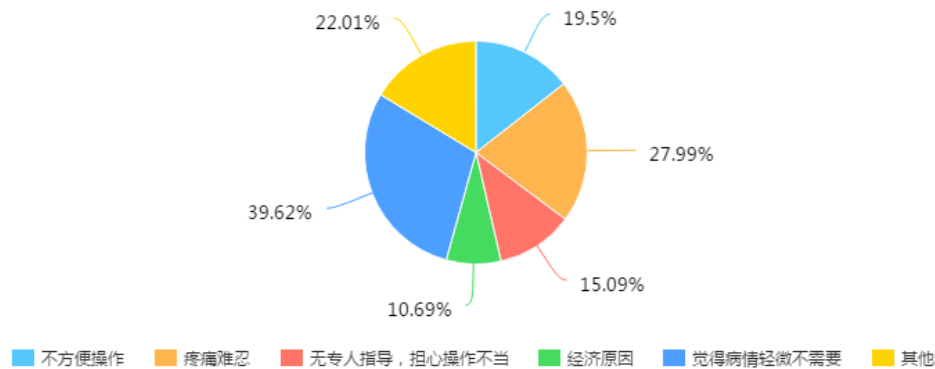


选择清洗的 260 位患者（家庭）通常选择生理盐水来清洗，综合分值达到 3.74 分。其次为清水，分值为 2.21 分。

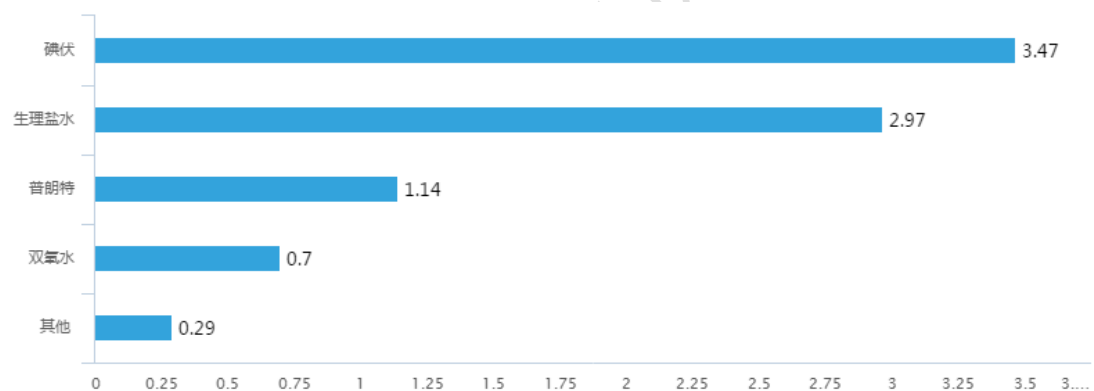


2. 消毒

在受访的患者（家庭）中，有 80.2%选择消毒，19.8%选择不消毒。在选择不消毒的患者（家庭）中，有 39.6%的认为病情轻微不需要消毒，有 28%的患者选择了消毒时会疼痛难忍，分别有 19.5%和 15.1%的患者认为不方便操作或者因为无人指导担心操作不当而选择不消毒。



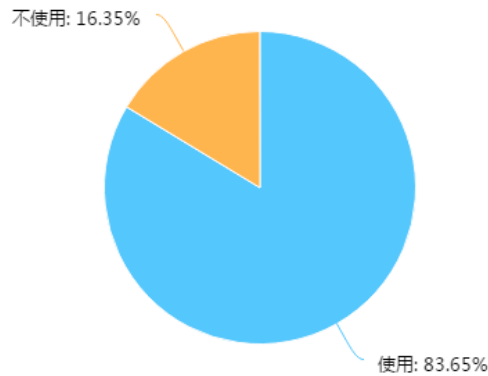
将近 20%的患者不做消毒操作，不仅仅只是因为患者对消毒不够重视。在消毒人群中，碘伏和生理盐水的被使用率远远高于其他消毒用品，分值分别为 3.47 和 2.97。也有人使用双氧水。消毒产品本身对患者造成的痛苦可能是成为患者或其家属不愿意做消毒的主要障碍。



3. 使用药膏

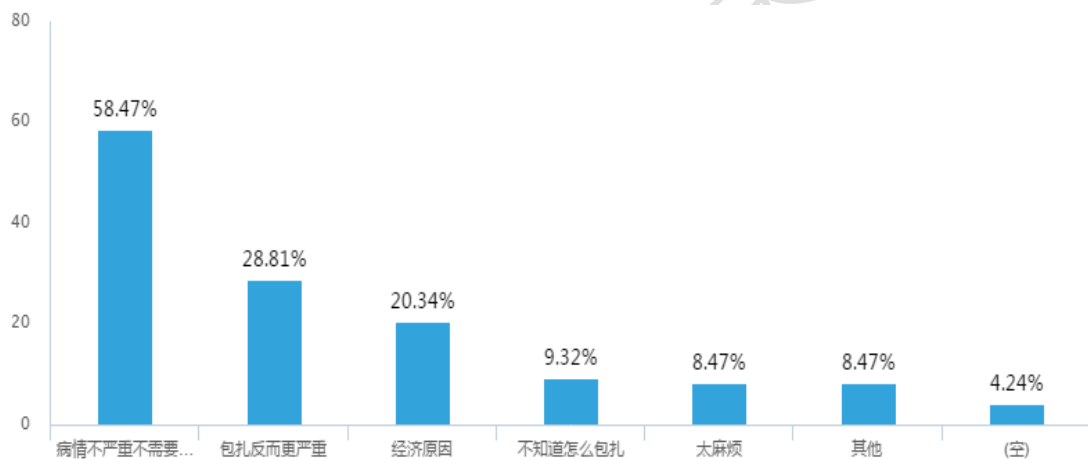
有约 83.7%的患者使用药膏，不使用药膏的患者占比 16.3%。

不使用药膏的原因：病情轻微不需要使用的占比 38.5%；不知道使用哪种和害怕副作用的占比都为 36.5%；出于经济原因考虑的占比 15.4%。

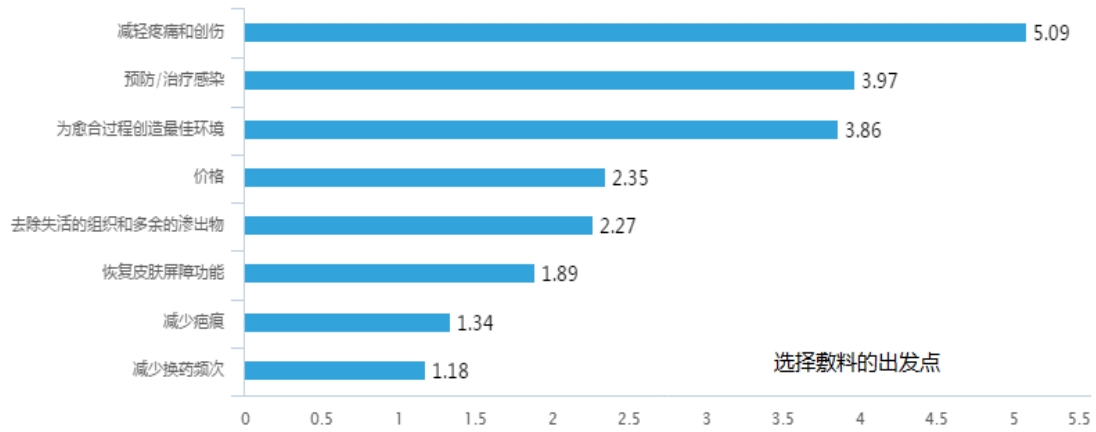


4. 包扎

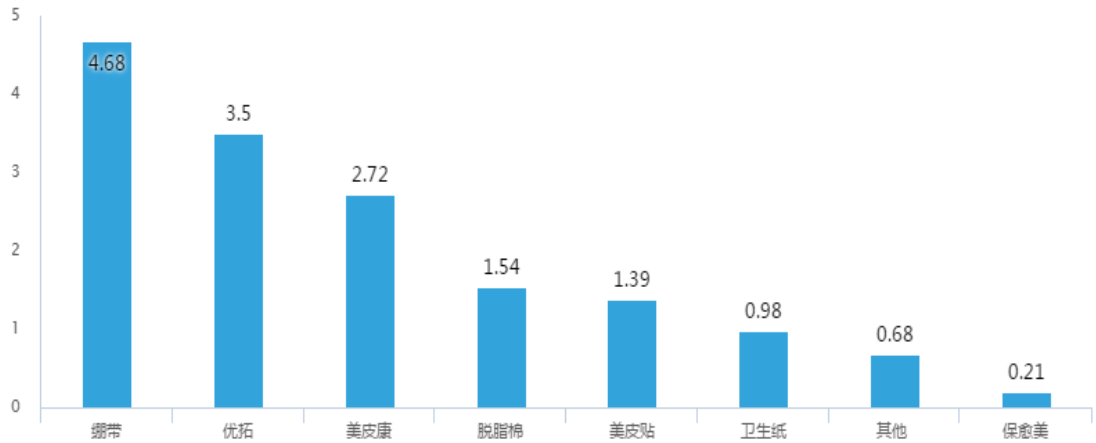
在使用敷料包扎伤口时，有 200 名患者选择包扎，118 名选择不包扎。不包扎的原因中，病情轻微不需要占比 58.5%；其次有些患者不适合进行包扎，包扎了反而更严重，这种情况会受包扎方法及是否使用优质敷料来进行包扎的影响。劣质敷料例如卫生纸；或者使用粘性强的敷料，都有加重病情的可能。由于需要长期大量地使用敷料，经济原因也是考虑的重要因素。



在选择敷料上，自学和摸索以及别人推荐的途径综合排名靠前。患者们选择敷料的出发点首先是减轻患者的疼痛和创伤为主。其次为价格，由于敷料使用较频繁及优质敷料多为进口耗材，对于经济不宽裕的患者家庭来说，昂贵的优质敷料也很难获得。相对而言减少换药次数和疤痕是不那么需要考虑的因素。



从使用频率来看，绷带的使用频率最高，其次为优拓、美皮康、美皮贴等优质敷料。仍然有经济不宽裕的患者在使用卫生纸做敷料。实际上绷带是作为二级敷料使用的，并不能直接接触伤口，主要作用是固定优拓，美皮康等一级敷料，还有些家庭会在未受伤但容易受伤的膝盖，手肘等部位用绷带做防护，因此绷带成为每个家庭必备品。

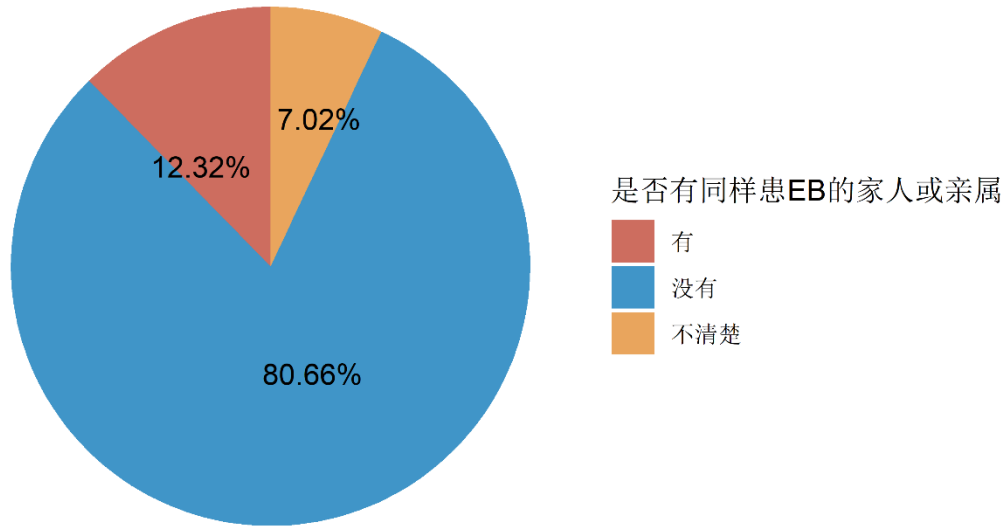


上海德信

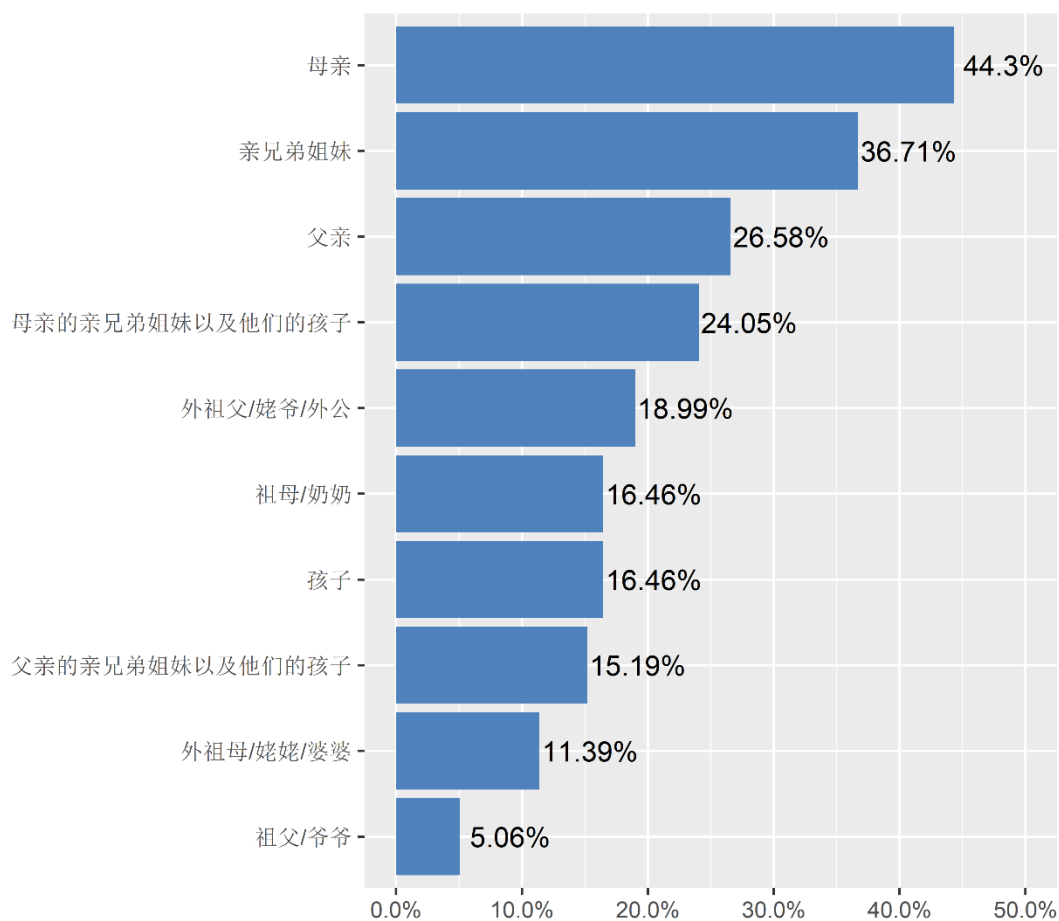
8. 患者的家庭和经济情况

1) 家庭成员患有 EB 的情况

部分 EB 患者有遗传性大疱性表皮松解症的家族史；在本次 641 份有效回答里，有 12.32% (79 人) EB 患者表示，有直系或旁系血亲患有相同的疾病。



当问及是哪一位具体的家庭成员时，患者的母亲是也患有同种 EB 的人数比例最多的，(共 35 人，占比 44.30%)，其次是患者自己的亲兄弟姐妹，占比 36.71%。

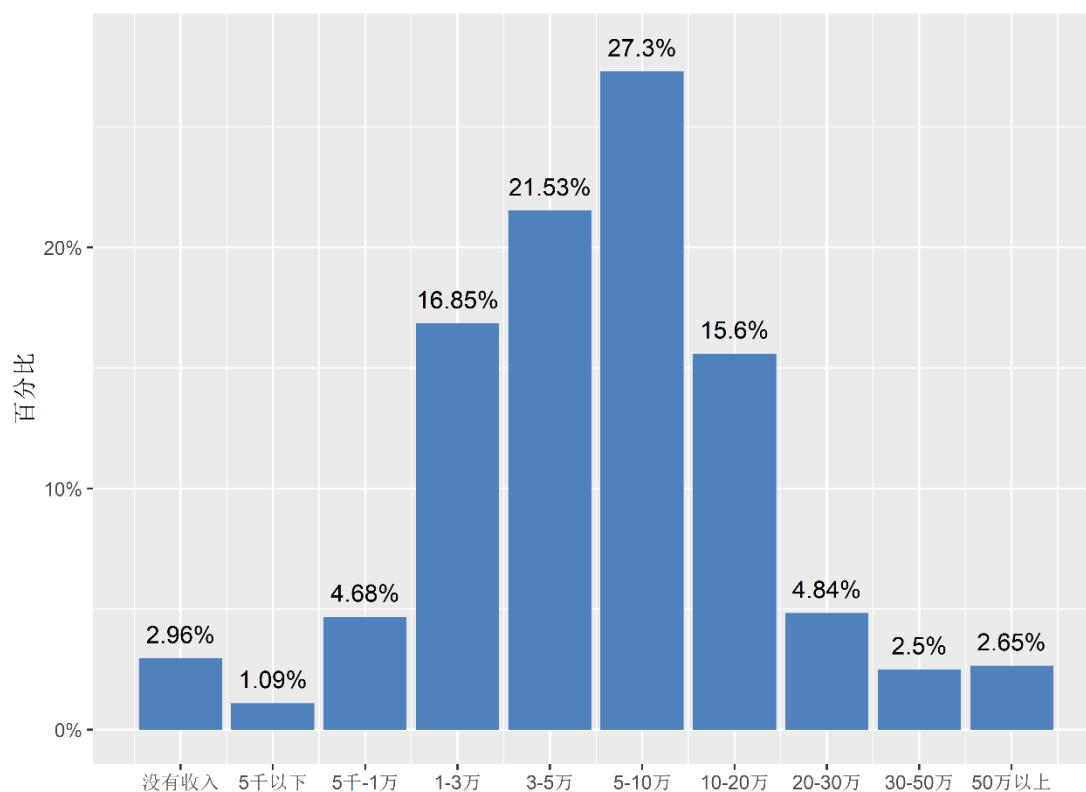


2) 经济情况

a) 所有患者家庭年收入

在本次调查的 641 位 EB 患者中，接近一半的患者家庭年收入在 5 万元以下 (47.11%)，其中包括了 2.96% 的家庭在 2018 年完全没有收入。此外，27.30% 患者的家庭年收入在 5~10 万，25.59% 的患者家庭年收入超过了 10 万元。平均来看，641 位患者家庭在 2018 年的家庭年收入为 109193.36 元，成年患者的家庭年收入为 101927.90 元，儿童患者的为 112160.00 元。如果除去没有收入的家庭，其余有收入的患者家庭平均年收入为 112534.22 元，其中成年患者的平均家庭年收入为 104667.90 元，儿童患者的平均家庭年收入仍高于成年患者，为 115786.40 元

家庭年收入



b) 成年患者个人年收入

在 191 名成年患者中，有 35.60% 的人表示自己在 2018 年一整年是没有收入的；27.23% 的患者的年收入是在 1-5 万这个范围。只有不到 10% 的患者 2018 年全年收入在 10 万元以上。显而易见，绝大多数患者的个人年收入都偏低。在所有有收入的成年患者中，人均年收入为 41905.54 元，如果只计算有收入的成年患者，则均值为 65851.56 元。

总计支出	57153.90
可报销的费用	
医保报销金额	3477.90
其他保险/通过众筹获得的捐赠金额	1961.36
总计报销	5439.25
个人自付金额	51714.65

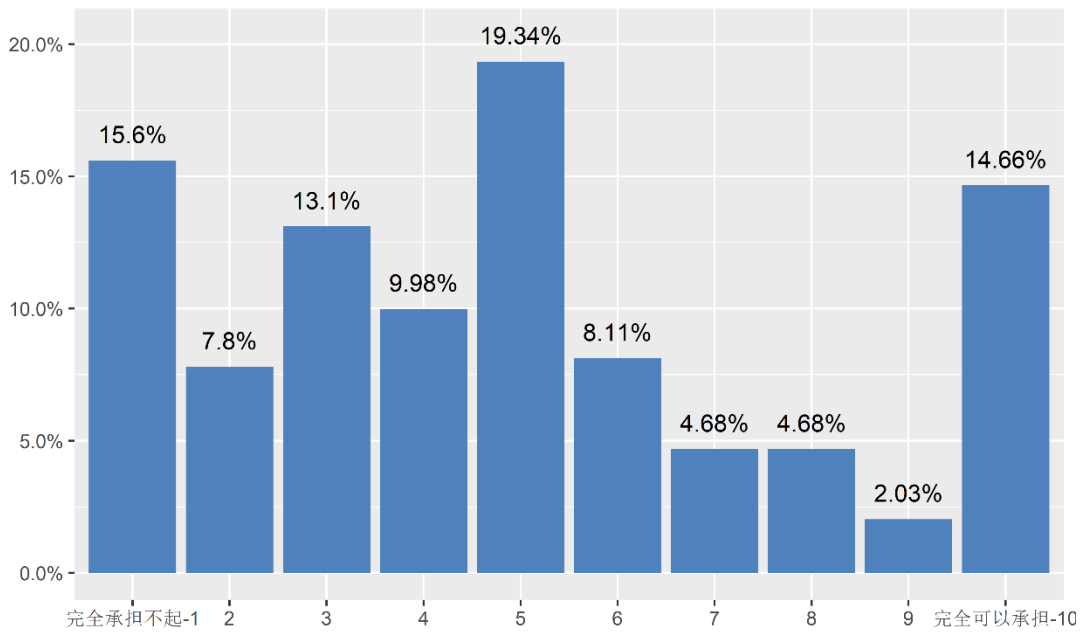
2) 医疗负担

2018 年全年, 受访 EB 患者平均而言, 他们个人自费的医疗支出占家庭年收入的 47.36%。其中, 成年患者的医疗自费支出平均为 27401.07 元, 占成年患者家庭年收入的 26.88%; 未成年患者的医疗支出平均为 62294.56 元, 占家庭年收入的 55.54%。未成年患者家庭的医疗负担明显要比成年患者的更重。

类别	自费医疗支出	家庭年收入	医疗负担
所有患者	51714.65	109193.36	47.36%
成年患者	27401.07	101927.90	26.88%
未成年患者	62294.56	112160.00	55.54%

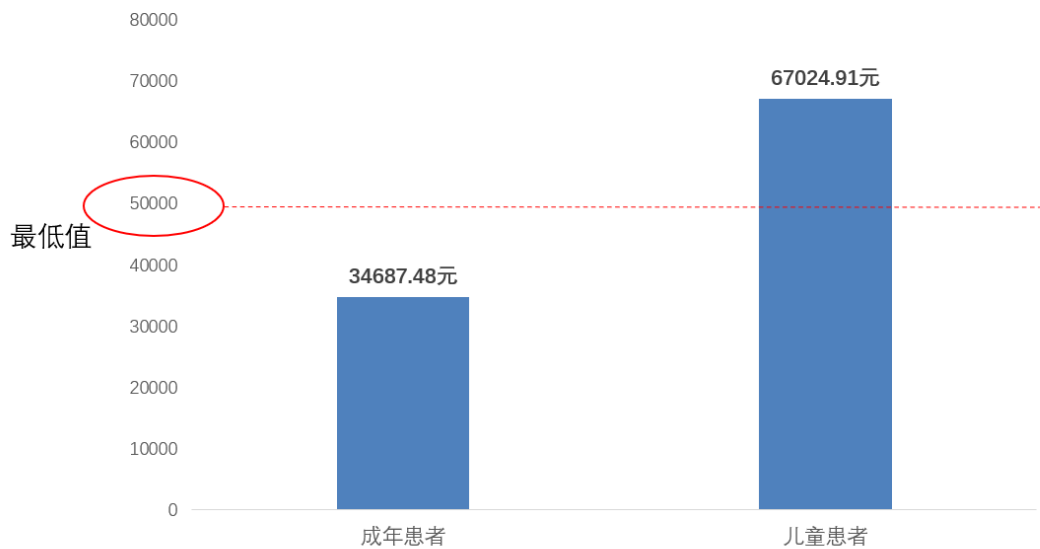
3) 医疗开支承受能力

正是因为医疗负担明显偏重, 有 15.60% 的患者表示自己完全承担不起治疗疾病的费用。医疗开支承受能力自我评估的平均值为 4.91, 表明了本次调查参与者并不认为 EB 相关的医疗开支是较重的。



4) 支付意愿

我们依据每一种 EB 治疗的现状，将支付意愿调研中的价格最低值设置为 50000 元。总的来看，EB 患者每年愿意支付 57321.00 元购买治疗的药物，略高于药物费用范围的最低值。然而，当将成年患者的支付意愿和儿童患者的分开，我们发现成年患者的支付意愿远低于儿童患者（34687.48 元 vs 67024.91 元），甚至低于药物费用的建议最低值（<50000 元）。



整体而言，EB 患者的意愿高于他们在 2018 年实际上的自付医疗金额，相差仅为 5.13 个

百分点。对于儿童患者的家庭来说，他们的支付意愿占到家庭收入的 59.76%，超过了公认的以医疗支出占家庭可支配收入 40%为界限的灾难性医疗支出标准，这意味着，未成年罕见病患者家庭愿意几乎倾其所有来帮助孩子战胜疾病。

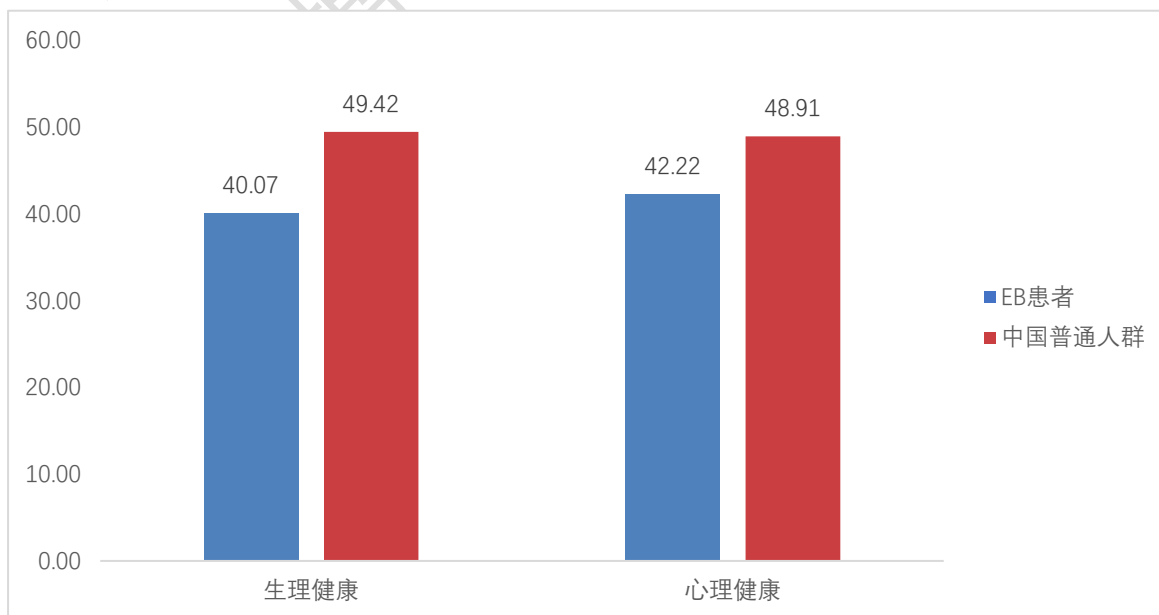
类别	支付意愿	家庭年收入	支付意愿占家庭收入的比例	实际医疗自费金额占家庭收入的比例	意愿比-实际比
所有人	57321.00	109193.36	52.49%	47.36%	5.13%
成年患者	34687.48	101927.90	34.03%	26.88%	7.15%
儿童患者	67024.91	112160.00	59.76%	55.54%	4.22%

10. 生活质量和社会支持

1) 患者生活质量

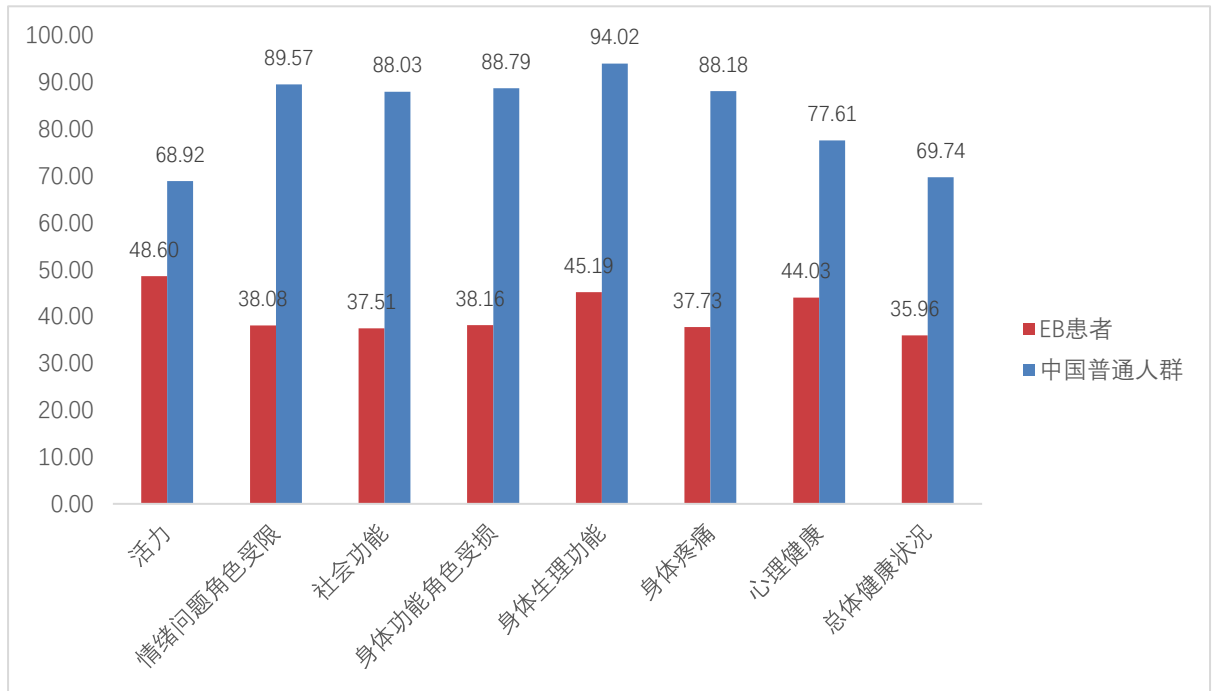
本次调研运用了一系列与健康相关的生活质量量表来测量和展示罕见病患者的生活质量。在第一阶段的报告中，将集中讨论 SF-12 量表。SF-12 生活质量量表由 12 道题目组成，被广泛用于测量与健康相关的 8 个维度的生活质量得分：身体功能、身体功能角色受损、身体疼痛、总体健康状况、活力、社会功能、情绪问题角色受损和心理健康。而这八个维度的得分又可以转换为两个总评分：生理总分 (PCS) 和心理总分 (MCS)。SF-12 每一个维度的满分为 100 分，两个总评分的满分也是 100 分。得分越高，代表患者的生活质量越好。

综合来看，受访的 EB 患者在生理健康与心理健康两个总评分邻域的平均得分为 40.07 分和 42.22 分，明显得分低于中国普通人群的得分。



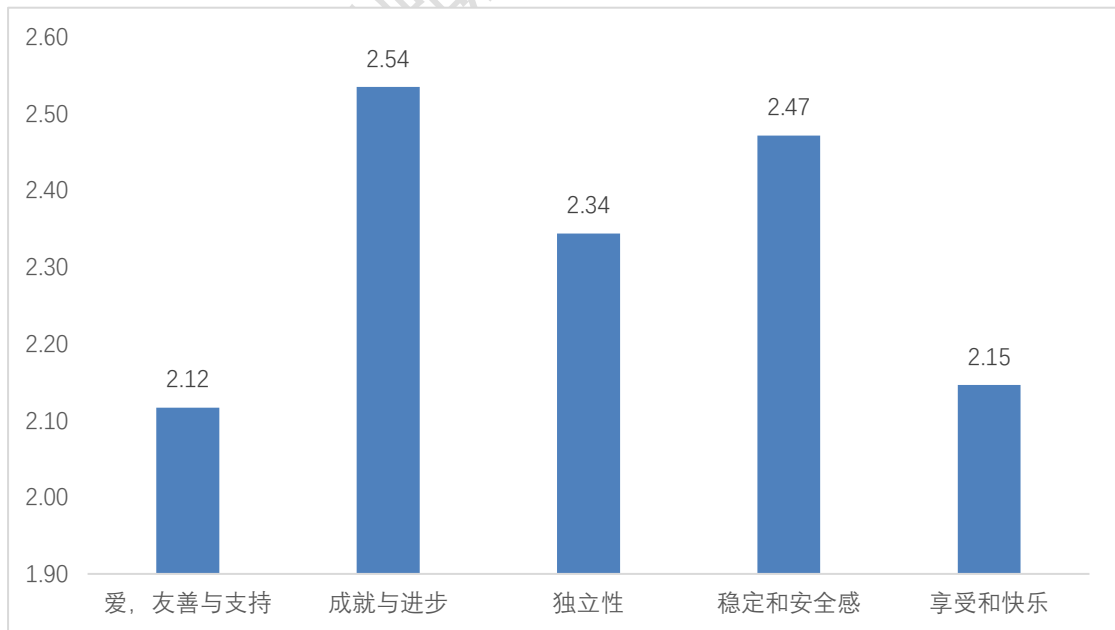
通过与普通人群的生活质量得分对比，可以很明显的看出 EB 患者的生活质量得分在八个维

度都远低于普通人群的得分，非常直观的说明了 EB 患者的生活质量较差。



2) 患者主要照顾者的生活质量

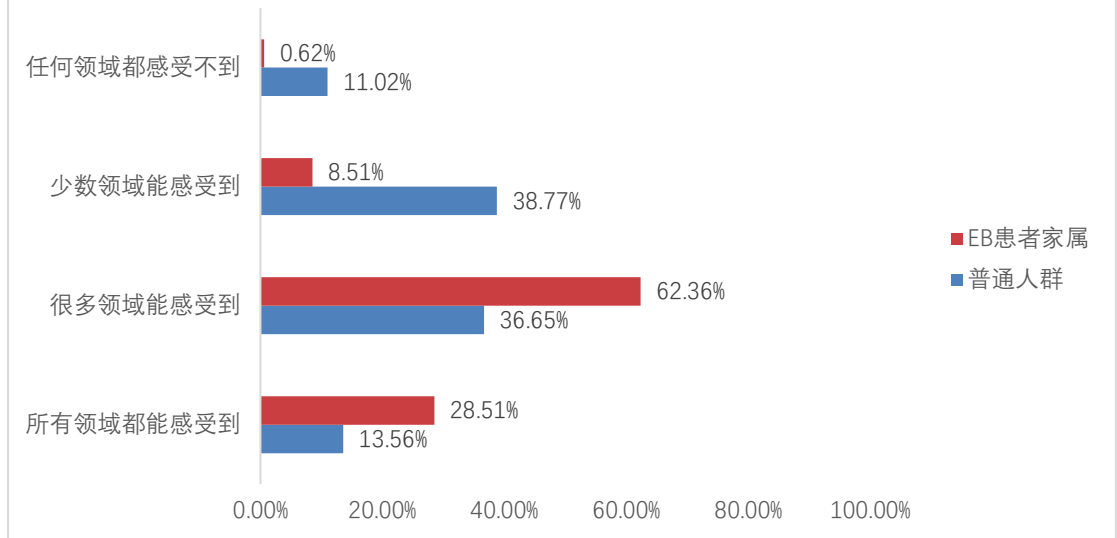
EB 不仅会影响患者生活质量，还可能对其主要照顾者的幸福感受产生影响。通过使用 ICECAP 幸福感量表进行测量，患者家属幸福感的五个维度得分都比较低。得分相对较高的是“成就与进步”（2.54分），其次是“稳定和安全感”（2.47分），而在“爱、友善与支持”方面的感受最差，仅有 2.12 分。



更具体的来看，将 EB 患者的主要照顾者幸福感的每一个维度得分与中国普通人群的得分相比，很明显可以看到，在每一个维度，主要照顾者的幸福感受都要远远低于普通人群。

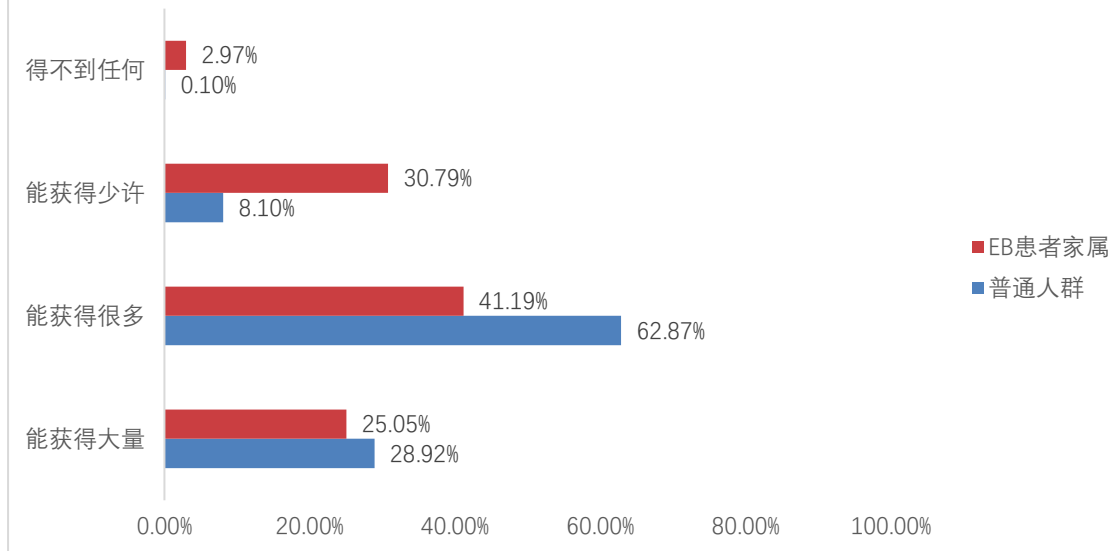
稳定和安全感

我能在生活中哪些领域感受到稳定和安全感.....

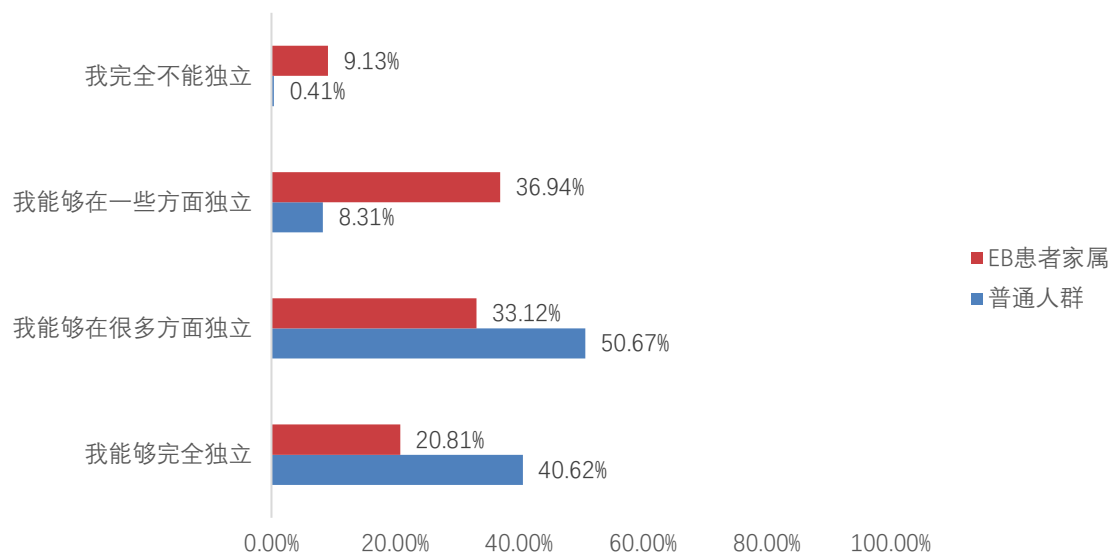


爱、友善与支持

我能得到多少爱、友善与支持

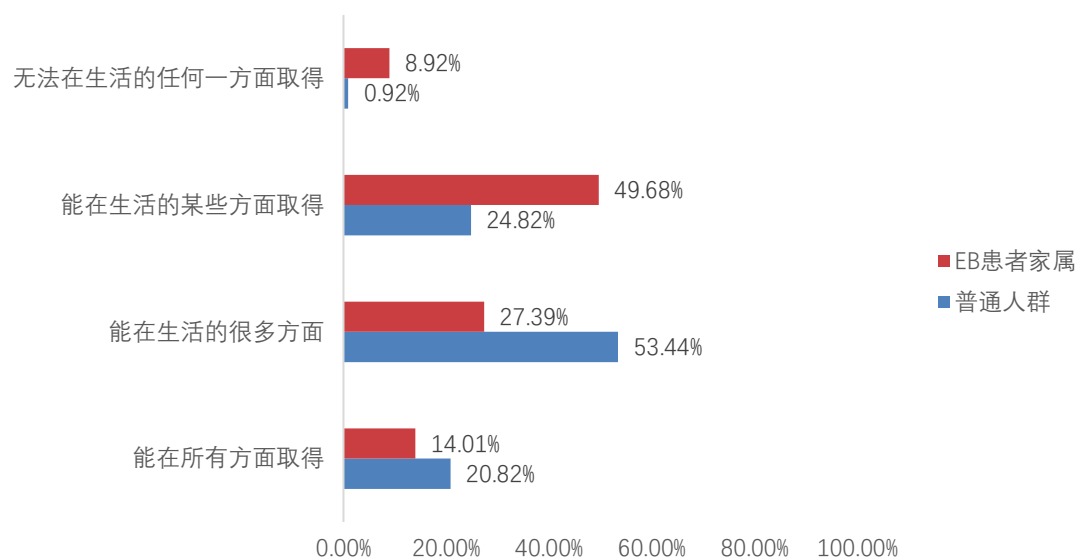


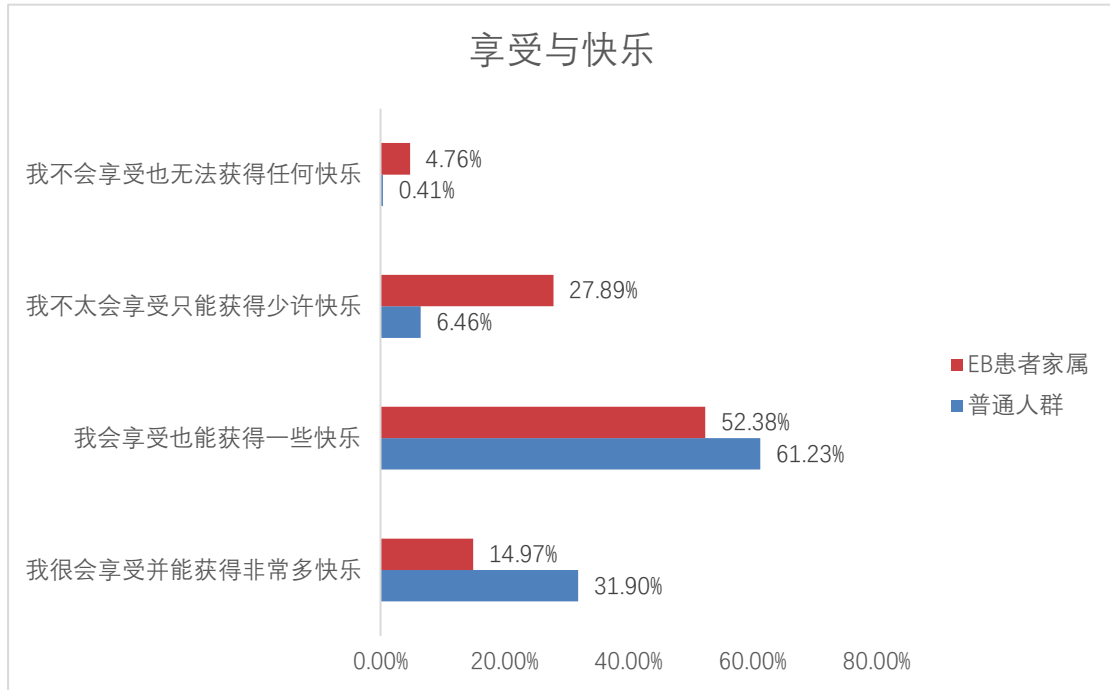
独立性



成就与进步

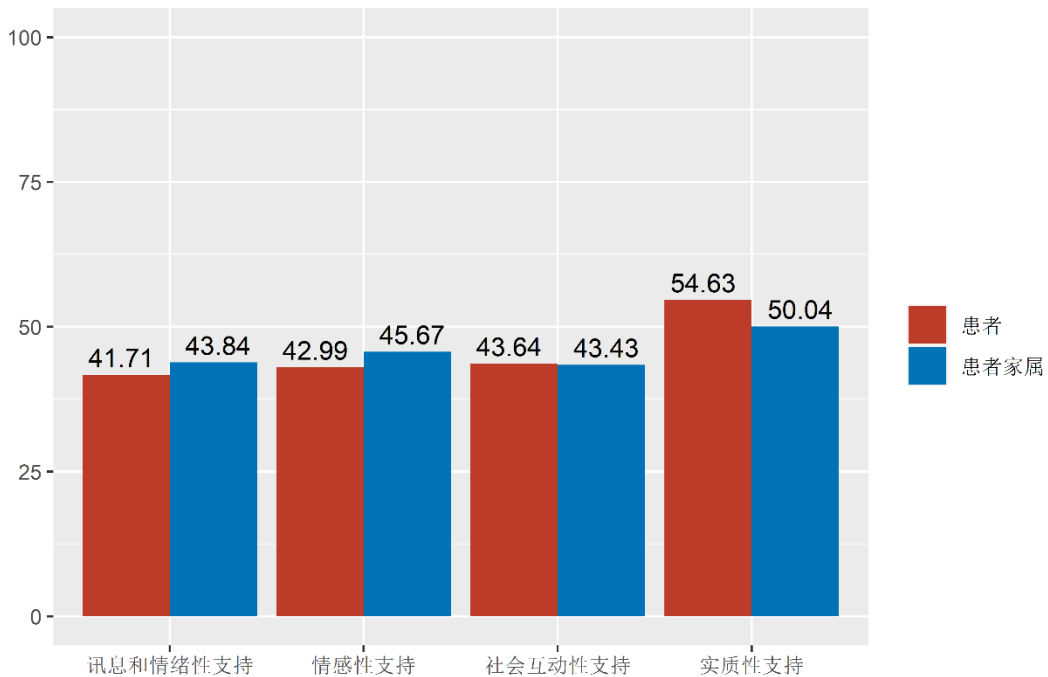
我能在生活中哪些方面取得成就与进步...





3) 社会支持：患者 vs 患者家属

过往研究表明，生活质量与社会支持有着非常紧密的联系。通过对患者自评的社会支持和主要照顾者的社会支持的平均得分进行比较，可以发现患者和主要照顾者在社会支持的四个方面相差不多；在实质性支持这一维度，患者家属的得分都略低于患者（分别为 50.04 分和 54.63）。

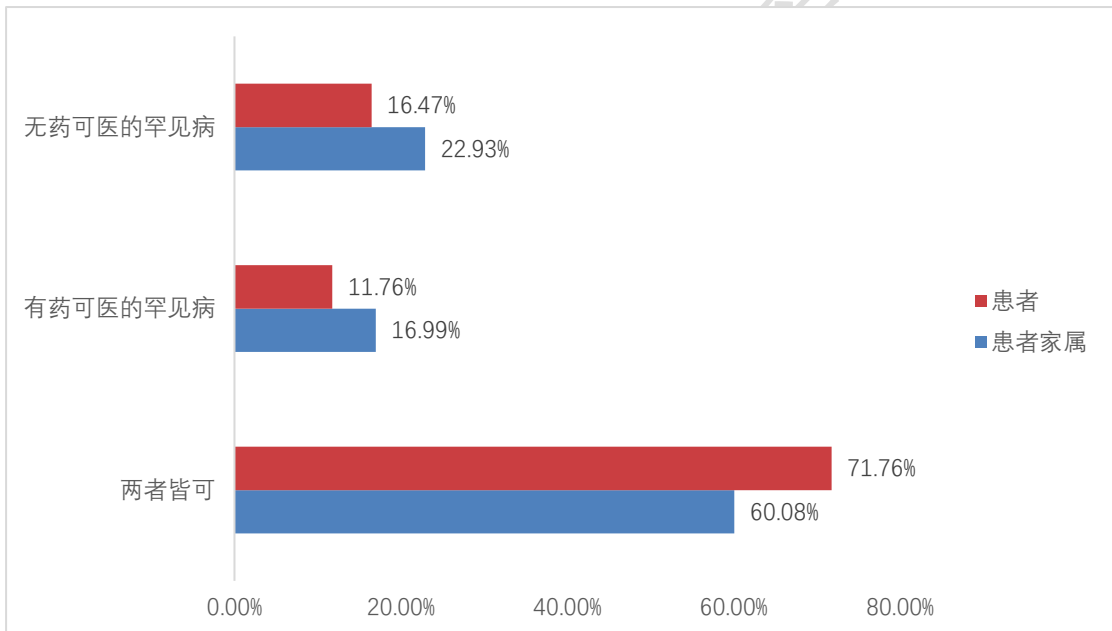


11.患者及家属对罕见病相关政策的建议

为了更好地为罕见病相关政策的制定提供参考意见,此次调研中也设置了政策偏好方面的问题,让受访者就以下四个方面问题提出自己的建议。

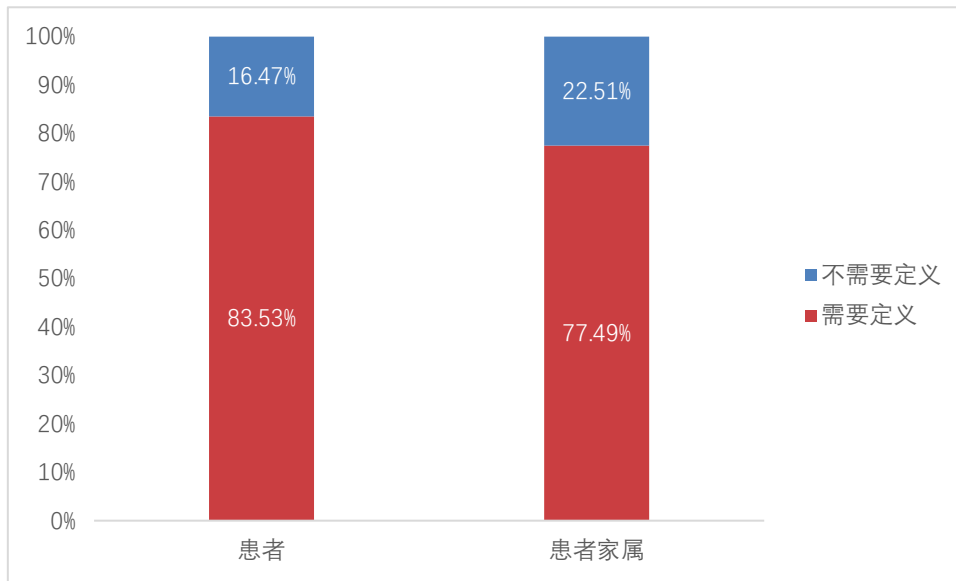
1) 罕见病相关政策应当覆盖的群体

有大约三分之一的患者或家属认为罕见病政策仅应覆盖有药可医的罕见病。绝大多数患者(71.76%)和患者家属(60.08%)都认为罕见病的相关政策应该是既适用于有药可医的罕见病,又适用于无药可医的罕见病。

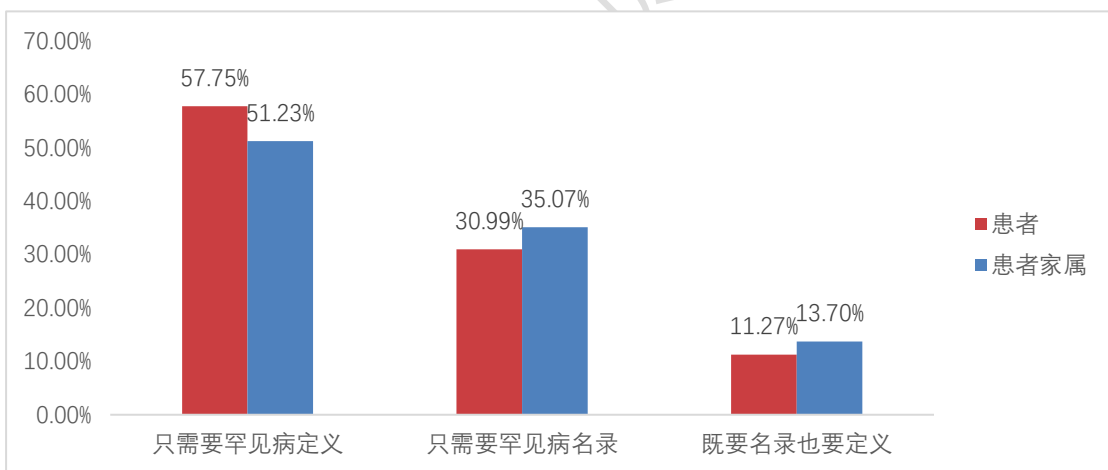


2) 罕见病定义的问题

罕见病相关政策的出台绕不开是否需要定义的问题。大部分的患者和家属认为需要有一个明确罕见病的定义。



在认为罕见病定义需要明确的受访者中，超过 50% 的患者或患者家属认为罕见病定义需要基于一个明确的数值（例如，罕见病的患病率或者患病人数）。认为基于罕见病名录就足够了患者和患者家属有约三分之一。只有 11.27% 的 EB 患者和 13.70% 家属认为罕见病定义既需要基于数值又需要有一个名录。

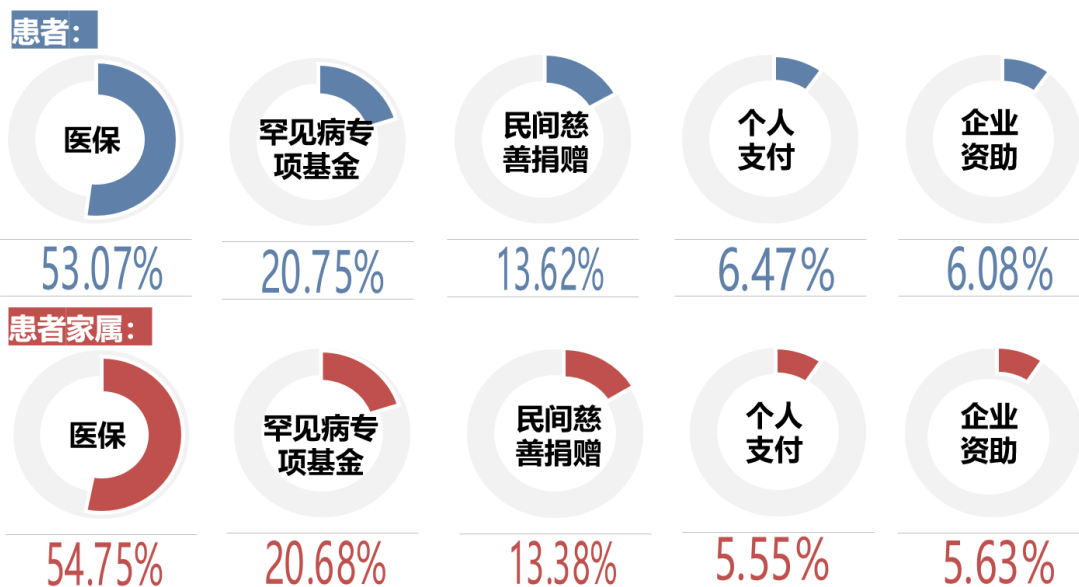


3) 患者支付医疗费用的资金来源和分配比例

药物及治疗可负担性是罕见病患者经常会遇到的问题。经验证明，多方共付的模式将比较好的解决这一问题。然而，对于共付的各方，应该按照怎样的比例来承担患者的医疗支出，迄今未有共识。因此，本次调研假定由五方来共同承担罕见病患者的医疗费用，分别是：医保资金，罕见病专项基金，患者个人，企业，和民间慈善捐款。而这五方中的每一方应该具体承担多大比例的费用，EB 患者和 EB 患者家属分别给出了自己的答案。

参与调研的 EB 患者和家属的看法是非常接近的。他们普遍认为医保应该覆盖大概 53~55% 左右的医疗支出。此外，由罕见病专项基金报销为 20% 左右，患者应该个人支付大约 5~7% 的费用，而企业捐助和民间慈善筹款可以各占约 5%。综合来看，在资金

来源和分配上，患者和患者家属的意见保持一致。



这个专门的罕见病政策里，除了罕见病医疗报销之外，可能还包括其他方面提供资助，分别是：病友医疗方面、病友非医疗方面、病友组织资金方面、高校/医学机构的罕见病相关研究和企业的罕见病相关研究。EB 患者和患者家属都认为大部分（39~43%）资金应该给予患者医疗方面的报销是比较合适的。

