

中国重型 β -地中海贫血 成人患者疾病经济负担报告



北京新阳光慈善基金会
New Sunshine Charity Foundation



山东大学卫生管理与政策研究中心
Center for Health Management and Policy Research, Shandong University

国家卫健委卫生经济与政策研究重点实验室
山东省重点新型智库

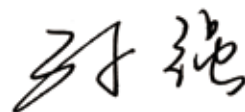
2022年2月

序言

地中海贫血（地贫）是一种严重威胁人类健康的遗传性血液疾病，临床上以 α - 和 β -地贫最为常见，如果不进行规范治疗，会导致患者残疾或者死亡。这种疾病具有较强的地域性，我国南方的广东、广西、福建、云南、贵州、四川、海南等省份是 β -地贫的高发地区。重型 β -地贫患者需要终生输血和祛铁治疗，由于治疗周期长、血源紧张、费用昂贵、容易产生不良反应和并发症等原因，患者的治疗依从性和生命质量较差，家庭经济负担沉重，平均寿命较短。而与儿童患者相比，成人患者身体状况更差、心理压力更大，面临更多困境。

目前我国重型地贫的预防、治疗和患者整体生存状况如何？患者家庭的疾病经济负担到底有多重？得到了怎样的社会支持？生命质量状况如何？在此之前，还没有以成人患者为研究对象的全国范围内的调研资料。2021年11月，山东大学卫生管理与政策研究中心（山东省重点新型智库）/山东大学公共卫生学院、国家卫生健康委员会卫生经济与政策研究重点实验室孙晓杰教授及其团队，以服务国家和社会为己任，携手北京新阳光慈善基金会以重型 β -地贫成人患者及照护者为研究对象，针对治疗状况、经济负担、社会支持、生命质量、照护者负担等内容开展研究，最终形成了这份《中国重型 β -地中海贫血成人患者疾病经济负担报告》。据了解，这也是国内第一份针对 β -地贫成人患者的研究报告，填补了我国成人地贫患者疾病负担研究的空白，对于进一步完善成人地贫的防治和医疗保障政策，具有重要的参考价值。

消除贫困、改善民生、逐步实现共同富裕，是我们的长期奋斗目标。地贫防治工作的有效开展对于长期保持地贫高发地区的“健康扶贫”成果，促进相关地区尤其是相关民族地区人口的健康发展，具有极为重要的现实意义和政治意义。本研究报告在完善血制品供应配置机制、提高祛铁药物可及性、扩大医疗保障力度、推动创新药物研发和准入、支持患者回归社会等方面提出了一系列好的建议，并鼓励积极探索和实践，切实减轻患者疾病负担，建立全周期、可持续的地贫防控体系，以期在未来惠及更多中国地贫患者。



国家卫生健康委员会卫生经济与政策研究重点实验室常务副主任
山东大学公共卫生学院常务副院长

2022年3月6日于济南

致谢

在《中国重型 β -地中海贫血成人患者疾病经济负担报告》的研究设计、实地调研、访谈咨询、报告撰写等过程中，非常感谢复旦大学公共卫生学院 胡善联教授、国家卫生健康委药物与卫生技术评估中心 赵琨主任、复旦大学公共卫生学院 陈英耀院长、苏州大学附属第一医院 吴德沛主任、中山大学孙逸仙纪念医院 方建培主任、广西医科大学第一附属医院 赖永榕主任、厦门大学附属中山医院 鹿全意主任、中国人民解放军联勤保障部队第九二〇医院 王三斌主任、海南省人民医院 姚红霞主任提供的宝贵指导意见。

同时也感谢广东省广州市荔湾区人民医院、广东省清远市人民医院、广西省玉林市桂南医院、广西医科大学第一附属医院、海南省人民医院、云南省临沧市人民医院、云南省西双版纳傣族自治州人民医院、福建省龙岩市第一医院、福建省漳州市医院等医院的一线医生专家，以及广东省地中海贫血防治协会、广州市心连心地贫服务中心、广西省玉林市向日葵志愿者协会、海南省地中海贫血病防治关爱协会、海南地贫关爱网等组织为我们提供的调研支持。

在此，特别感谢所有地贫成人患者及家庭的积极参与。感谢你们付出了宝贵的时间参与问卷调查和访谈，使报告能够顺利完成，也正因为你们的声音，我们的研究才有了意义。

最后，针对政府和社会各界力量对地中海贫血患者群体的关注和支持，我们表示由衷的感谢！

摘要

研究背景：地中海贫血（简称地贫）具有较强的地域性，已成为一个全球性的公共卫生问题。据估计，我国 β 型地贫的平均患病率为2.2%，主要集中在南方地区，其中广西壮族自治区、广东省、福建省、云南省、海南省、贵州省、湖南省、湖北省、四川省、重庆市等共计9省1市发病率相对较高。重型 β -地贫因治疗周期长、费用昂贵、容易产生诸多并发症等原因，严重影响患者的生存质量和心理健康。病患照护者在承担照护重任的同时，也承受着经济与精神的双重压力。文献回顾显示，我国已有研究多为病理学、临床治疗研究，较少关注患者及其家庭的经济负担、生存质量、心理状况；多关注儿童患者，忽视了成人患者较儿童患者身体状况更差、心理更加脆弱的特点，以及他们面临的择业择校、住所不定等困境；多数研究的样本量较小，缺乏全国范围调查和多省份的调查；较少有研究采用定量和定性相结合的混合研究方法。

研究目的：本研究拟分析重型 β -地贫成人患者的预防、诊断、治疗及社会支持状况，量化因患病带来的社会经济负担，并通过典型案例的方式深入展示患者及其家庭的境遇，从而为改善地贫患者的生存状况，减轻患者家庭的经济负担，提供若干科学的政策建议。

研究方法：本研究采用定量和定性相结合的混合研究方法和滚雪球抽样方法。调查对象包括基因诊断为重型 β -地贫的成人患者、患者的1名主要照护者、从事地贫相关工作的有经验的临床医生。定量调查内容包括社会人口学特征、家庭基本特征、患病基本情况、疾病经济负担情况、生命质量状况（SF-36量表）、社会支持状况（SSRS社会支持评定量表）、照护者负担状况（Zarit照护者负担量表）等患者或照护者信息。定性调查特别针对患病对患者学业/工作/心理状况/性格/人际交往的影响、对照护者的心理/生活/工作/家庭的影响、以及患者和照护者对诊断治疗/医保报销等方面的政策建议进行了深入访谈。此外，定性访谈也从临床医生角度，了解了目前开展的预防/诊断/治疗项目现状以及医生视角下的患者的生存质量/经济负担/社会支持状况。

针对定量资料，我们从直接疾病经济负担的直接医疗费用（临床路径标准下和真实世界下两种测算角度）、直接非医疗费用、间接经济负担（地贫患者误工和照护者误工两个角度）、无形经济负担（患者的生命质量和照护者负担两个角度）等层面进行了分析，并计算了家庭灾难性支出生率。针对定性资料，我们采用主题框架法进行编码和归类分析，并对典型案例进行了总结和展示。

研究结果：定量调查共纳入81名重型 β -地贫成人患者和照护者，定性调查共访谈9组家庭（包括4名患者和9名照护者）和10名地贫相关临床医生。

在预防、诊断和治疗现状方面，本研究发现公众和部分基层医务工作者的地贫防控知识较为匮乏，地贫相关健康宣传教育活动的力度和效果有待加强。患者既往和目前的治疗方式都是以输血和祛铁治疗为主。42.0%的患者曾中断输血治疗（主要原因是没有

充足的血源和输血费用昂贵等)，38.3%的患者曾中断祛铁治疗（主要原因是费用昂贵，经济负担重），54.3%的患者有异地就医经历。

在社会支持状况方面，患者的社会支持总分为29.01分，100%的患者社会支持处于中低水平，患者的社会支持来源主要是亲属。

在疾病经济负担状况方面，从直接医疗费用来看：基于临床路径标准下的估算，医保报销前，平均每年每位体重60kg的重型 β -地贫成人患者的直接医疗费用为9.6万元，与体重呈正相关。在真实世界条件下，估算医保报销前，每位患者从确诊到接受调查前的时间段内，累计直接医疗费用的中位数为81万元，治疗年数的中位数为21年；医保报销后约为41万元。患者的家庭灾难性卫生支出的发生率为77.8%；患者家庭整体经济状况较差，因病致贫、因病返贫的现象很常见；中断治疗、不规范治疗的主要原因是经济因素。从直接非医疗费用来看：平均每年每位患者的直接非医疗费用为0.7万元；这一费用与患者就医方式紧密相关，异地就医产生的直接非医疗费用明显更高。从间接经济负担来看：每位患者的因患病误工天数的中位数为3天，照护者因照顾患者产生的每月误工天数的中位数为7天；每年每位患者间接经济负担的中位数为2.4万元；长期的定量规律性输血祛铁治疗需求和身体素质差等因素严重影响患者的入学和就业。从无形经济负担来看：地贫对患者的生理健康和心理健康均产生负面影响；每位患者的生命质量平均得分为50.1分（满分100分），其中生理维度中，躯体疼痛方面得分最低（29.4分），心理维度中社会功能方面得分最低（44.3分）。近40.7%的照护者存在中重度照护负担；照顾地贫患者对照护者的生理、心理、家庭、工作、娱乐等方面产生了不同程度的负面影响。

研究结论和建议：我国重型 β -地贫成人患者的经济负担极重，输血、祛铁等直接医疗费用是疾病经济负担的最主要构成部分，且与患者的体重呈正相关；目前的医保报销额度尚不能满足患者的开支需求，因病致贫、因病返贫的现象很常见；患者的生存质量远低于普通人群，其学业或工作面临巨大挑战，也给社会带来了巨大的生产力损失；患者及照护者的生理和心理健康受到严重的负面影响；地贫成人患者的社会支持主要来源于亲属；成人患者的治疗手段十分局限，缺乏创新药物，导致治疗依从性差，严重影响其生存状况。

基于以上研究结论，本研究提出如下政策建议。具体包括：

针对地贫治疗方式和防控的建议：（1）加强对成年地贫患者创新疗法的评估，积极推动地贫创新药物研发和准入，促进地贫治疗手段多样化；（2）完善血制品供应配置机制，缓解血源紧张问题，减轻地贫患者输血压力；（3）提高祛铁药物的可及性，打通“最后一公里”，保证地贫成人患者及时足量用药；（4）加强婚前孕前预防、产前预防，开展多样的地贫防治宣传，从源头上减少重症地贫患儿的出生；（5）倡导地贫患儿早诊早治，加强对儿童地贫患者造血干细胞移植的经济学评估和基金支持，提高治愈率。

针对患者疾病经济负担的建议：（1）建议国家医疗保障局加强对成年地贫患者创新治疗方法的待遇保障，在医保准入评估和谈判时，对取得科技突破的创新药物给予政策倾斜；（2）建议国家医疗保障局优化待遇保障清单，为地方高发疾病的药物评估、医保目录和待遇保障提供差异化指导，因地制宜探索地方高发疾病待遇保障模式，降低因病致贫的可能性；（3）建议各省医疗保障局将地贫纳入门诊特殊慢性病范围；（4）建议医疗保障局将地贫纳入异地门诊特殊慢性病范围，减少异地就医报销政策限制；（5）积极推动地贫分级诊疗制度，加强基层医疗机构医务人员的地贫知识培训，推动地贫规范化诊疗，减轻因异地就医产生的交通、住宿等直接非医疗支出负担。

针对支持患者回归社会的建议：（1）鼓励各地人力资源社会保障部门建立慢病患者就业计划，对地贫成人患者就业予以制度保障，提高其生存能力；（2）开展多样的地贫科普知识宣传，提升全社会对地贫的认知，减少社会歧视。

目录

第 1 章 引言 01–03

1.1 研究背景	01
1.2 研究目标和研究目的	03
1.3 研究意义	03

第 2 章 研究方法 04–09

2.1 疾病经济负担分析框架	04
2.2 数据收集方法	04
2.2.1 二手资料收集	04
2.2.2 定量调查方法	05
2.2.3 定性调查方法	06
2.3 资料分析方法	06
2.3.1 定量资料分析	06
2.3.2 定性资料分析	07
2.4 质量控制方法	08
2.5 技术路线	09

第 3 章 研究结果 10–37

3.1 调查对象的基本人口学特征	10
3.1.1 定量调查对象	10
3.1.2 定性调查对象	14
3.2 重型 β -地贫成人患者的预防、诊断和治疗现状	15
3.2.1 定量研究结果	15
3.2.2 定性研究结果	20
3.3 重型 β -地贫成人患者社会支持状况	24
3.3.1 定量研究结果	24
3.3.2 定性研究结果	24

第 3 章 研究结果 10–37

3.4 重型 β -地贫成人患者的疾病经济负担状况	26
3.4.1 定量研究结果	26
3.4.2 定性研究结果	30
3.5 典型案例分析	37

第 4 章 讨论 38–40

4.1 重型 β -地贫成人患者的直接经济负担	38
4.2 重型 β -地贫成人患者的间接经济负担	39
4.3 重型 β -地贫成人患者的无形经济负担	39
4.4 加强地贫社会支持的重要性	39
4.5 加强地贫预防的重要性	40
4.6 本研究的创新与不足	40

第 5 章 政策建议 41–43

5.1 针对地贫治疗方式和防控的建议	41
5.2 针对患者疾病经济负担的建议	42
5.3 针对支持患者回归社会的建议	42

参考文献 44–45

附录 46–55

第 1 章 引言

1.1 研究背景

开展地中海贫血防治的现实意义和政治意义

消除贫困、改善民生、逐步实现共同富裕，是中国特色社会主义的本质要求，是中国共产党的重要使命。党的十九大之后，党中央把打好脱贫攻坚战作为全面建成小康社会的三大攻坚战之一，坚决克服新冠肺炎疫情疫情影响，如期完成了脱贫攻坚任务，兑现了“到 2020 年现行标准下的农村贫困人口全部脱贫”的郑重承诺。中共中央国务院提出通过建立健全防止返贫动态监测和治理的长效机制，实现 2022 年全面推进乡村振兴重点工作中“坚决守住不发生规模性返贫底线”的任务。根据中国社会科学院 2017 年发布的中国扶贫开发报告，因病致贫、因病返贫贫困户占建档立卡贫困户总数的 44.1%^[1]。因此，我们必须清醒地认识到，如果不能消除因病致贫，即使 2020 年所有贫困人口都脱贫，后续也还会有很多人因病致贫或因病返贫。地中海贫血（简称地贫）又称海洋性贫血，是由于球蛋白基因突变而引起的一组常染色体隐性遗传病，是一类严重威胁人类健康的致死、致残的遗传性血液病^[2]。已有的研究表明，这一疾病给家庭、社会和个人带来了非常沉重的疾病经济负担。同时，地中海贫血在部分少数民族地区存在高发态势。有资料显示，在广西、云南等省份的少数民族人口中，地贫的发病率和基因携带率相对较高^[3]。加快少数民族和民族地区发展，是我们党的根本宗旨和社会主义本质要求在民族工作上的体现，也是维护团结统一、铸牢中华民族共同体意识的必然要求。因此，作为一种存在高度因病致贫、因病返贫风险的重大疾病，作为一种影响部分少数民族地区人口发展的地域性疾病，地贫的防治必须引起国家和社会的高度重视。地贫防治工作的有效开展对于长期保持地贫高发地区的“健康扶贫”成果，促进相关地区尤其是相关民族地区人口的健康发展，助力《“健康中国 2030”规划纲要》目标的实现，具有极为重要的现实意义和政治意义。

β 型地中海贫血的疾病流行状况

根据血红蛋白中珠蛋白肽链受损类别的不同，地贫主要分为 α 和 β 型^[4]。地贫根据严重程度可分为三类：轻型患者一般没有较明显的症状，疾病不会对生活造成大的困扰；中间型患者会有轻度至中度贫血，常常伴有头晕目眩、四肢乏力、精神不振等状况，但严重程度不及重型患者；重型患者常在婴儿期发病，呈慢性进行性贫血，肝脾逐渐肿大，严重威胁患儿生存质量甚至生命。重症 α -地贫胎儿一般因严重水肿在胎儿期或出生后数小时死亡，重型 β -地贫患儿在出生后 3-6 个月开始出现进行性加重的贫血，需要终生输血和祛铁治疗^[5]。

据估计，全世界范围内约 1.5% 的人口携带 β -地贫基因（8000-9000 万人），每年至少有上万例重型 β -地贫患儿出生^[6]。地贫发病具有较强的地域性，主要集中在地中海、东南亚、中东、北非、印度次大陆和太平洋地区。目前全球已报道过的地贫基因达 200 余种，我国常见的地贫基因有 23 个亚型。多数人只是携带地贫基因但不表现出任何贫血症状，称之为地贫基因携带者。如果夫妻只有一方携带地贫基因，那么下一代是基因携带者的概率为 50%；如果夫妻双方都携带地贫基因，他们的孩子有 50% 的概率是地贫基因携带者，1/4 的概率会是重型地贫患儿^[2]。20 世纪 80 年代，我国开展的一项 20 省 / 市 / 自治区近 60 万人口的流行病学调查研究显示， β -地贫的患病率为 0.7%^[5]。广东、广西、福建、湖南、云南、贵州、四川等均是 β -地贫的高发地区，根据 2017 年一项综述研究的粗略估计，我国 β -地贫的平均患病率约为 2.2%^[7]。但目前很多地区，包括地贫严重高发的区域，由于缺乏科学的流调数据，尚不能提供准确的地贫携带者的发病率和基因型分布信息。

重型 β -地贫患者，尤其成人患者面临严重疾病经济负担

重型 β -地贫患者的长期治疗给个人和家庭带来了沉重的疾病经济负担。1997 年，Jonathan Karnon 等人估计平均每个英国重型 β -地贫患者终身的医疗负担（包括产检、基因诊断、输血、祛铁治疗及并发症的治疗）

约为 80.3 万英镑，其中个人仅需承担 21.9 万英镑^[8]。2015 年，Firooz Esmailzadeh 等人估计平均每位伊朗重型 β - 地贫患者的每年的经济负担估计为 8321.8 美元，其中直接医疗费用为 7286.8 美元，直接非医疗费用为 461.4 美元，间接经济负担为 573.5 美元^[9]。2020 年，Hamish Reed-Embleton 等人从医院视角估计，在斯里兰卡，每年每位 β - 地贫患儿带来的平均医疗成本为 2601 美元，其中直接成本为 2092 美元，间接成本为 509 美元，26.5% 的家庭经历了灾难性医疗支出^[10]。2015 年林华照等人对广东省地贫患者的研究估算重型 β - 地贫患者的人均年直接疾病经济负担为 43058.7 元，人均年间接疾病经济负担为 20474.5 元，人均无形疾病经济负担为 302466.7 元^[11]。《中国地贫蓝皮书（2020）》显示，我国地贫患者年均治疗费用为 6 万元以上，20-50 岁成人患者治疗费用高达 11.4 万元，而 91.4% 的地贫患者家庭年收入低于 6 万元^[2]。据方建培教授估计，1 例体重 20kg 的重型 β - 地贫患儿若进行规律输血联合祛铁治疗，1 年的医疗费用支出约有 3 万元^[12]。输血和祛铁的费用随着年龄和体重的增加而增加；因此，成人患者的经济负担较儿童期更大。同时，输血、血液配型、输注铁螯合剂等相关治疗每月耗费地贫患者 3-5 天时间，使成人患者只能选择一些对工作时间要求不太严格的零散工种，甚至被很多单位拒之门外^[13-14]。

另外，重型 β - 地贫患者的生命质量显著低于普通人群，甚至远低于其他慢性病患者^[13-14]，且成年患者的生活质量显著低于儿童患者^[15]。重型 β - 地贫患者往往需要家人的长期照料，患者家属等照护者承受着严重的心理负担^[16]。目前针对重型 β - 地贫患者，尤其是成人患者的疾病经济负担的研究极为缺乏，现有研究存在样本量较小，以定量研究方法为主等局限性。

地贫有效治疗手段缺乏严重制约患者的预期寿命和生命质量

虽然目前地贫已成为一个全球性的公共卫生问题，但有效的治疗方法十分有限，且存在一定的局限性。造血干细胞移植术是目前临床治愈该病的唯一办法，但由于配型成功率低、费用高、并发症多、成人风险较儿童更大等局限性，规律输血和足量祛铁仍然是治疗该病的主要办法^[17]。终身贫血及输血造成的铁过载会引发多种并发症，导致全身脏器的不可逆损害，导致患者期望寿命减少^[2]。有专家指出，如不进行输血治疗，患者的预期寿命仅为 5 岁；若输血不规律，则预期寿命为 13-19 岁；若长期输血但未联合祛铁治疗，机体铁过载，会导致严重的并发症而死亡，预期寿命仅为 20 多岁；若规律输血联合正规的祛铁治疗，可长期存活，但相关治疗费用非常昂贵，且终身输血和祛铁治疗使很多患者依从性较低^[4]。相关研究显示，希腊 89% 的重型 β - 地贫患者可以活过 40 岁，英国 80% 的患者可以活过 45 岁^[18]，而文献报道的我国广西患者的最高寿命仅为 28 岁^[19]。

重型 β - 地贫因治疗周期长、费用昂贵、产生诸多并发症等原因，严重影响患者的身心健康和生命质量。例如，由于输血周期短导致的频繁就诊及住院，大幅增加了地贫患者的生活及出行负担，显著降低其生命质量。一项针对重型 β - 地贫患者的国际研究显示，受多个器官的功能障碍、慢性疼痛的影响，成年患者的生命质量显著低于儿童患者^[15]。同时，地贫患者的照护者不仅承担着照护的重任，还承受着经济、精神的双重压力，生命质量也受到很大影响^[16]。因此，国家和有关部门需要探索和推广更为有效的治疗手段，比如创新药物、基因治疗等；这对切实改善我国重型 β - 地贫患者的生存状况，不断提高其预期寿命，具有重要的现实意义。

我国政府和社会组织地贫防控开展情况

对于重型地贫应该以预防为主已经成为共识，主要措施是在地贫高发地区广泛开展地贫健康教育，全面系统开展婚前、孕前群体筛查和产前诊断，从而减少乃至杜绝重型地贫患儿的出生，降低家庭和社会疾病负担^[2]。目前，越来越多的国家或地区实施了政府主导的地贫人群筛查、产前筛查干预项目；塞浦路斯、希腊等地中海国家以及印度、马来西亚群岛、泰国和我国香港、台湾等地区的经验均表明，这一策略非常成功^[20]。近年来，我国政府越来越重视地贫防控工作。广西壮族自治区自 2001 年以来发布了 30 多项地贫相关的法规和政策，包括加强对出生缺陷和地贫的综合防治、将地贫作为专项救治病种、将重型和中间型地贫纳入门诊特殊慢性病、将部分地贫药物纳入医保报销范围、加强地贫基因诊断和产前诊断、健全地贫患者健康信息管理机制、支持地贫防治研究实验室建设、开设地贫临床诊疗新进展培训班等内容。广东省

自 2006 年以来发布了 20 多项地贫相关的法规和政策，包括重点开展地贫产前筛查、大力宣传地贫防控等内容。虽然近年来高发地区在地贫的防控、宣传、筛查及诊疗方面的政策相对较多，但目前还停留在政策颁布和早期实施阶段；同时，地贫高发地区的全民筛查、全民登记、全民流行病学调查等工作尚未开展，缺少精准可靠的疾病流行数据。相比于两广地区，海南、贵州、江西等地区虽然有一定规模的患者群体，但地贫的防治宣传、诊疗及医保报销等方面的政策体系还有待进一步完善。随着人们对地贫的认知及重视程度的逐渐加深，社会各界对地贫患者及其家庭的关注度也越来越高。据不完全统计，约有 23 家基金会和社会组织正在或曾经从事地贫的防控或救治工作^[2]。国家卫生健康委员会联合中国出生缺陷干预救助基金会四个省份启动了贫困地贫患儿救助项目，积极发挥政社联合的力量，已经为 1000 名贫困家庭地贫患儿提供了医疗费用补助。但国家和社会的支持多聚焦于患儿和高发地区，对于成人患者缺少针对性的帮扶和支持；而低发地区的患者和基层医务人员知识匮乏、相关政策不配套、治疗不规范等问题比较突出。

综上所述，目前我国已有地贫相关研究多为病理学、临床治疗研究，较少关注患者及其家庭的经济负担、生存质量、心理状况；且已有研究主要关注儿童患者，忽视了成人患者较儿童患者身体状况更差、心理更加脆弱的情况，以及他们面临的择业择校、居住场所不固定等困境；多数研究的样本量较少，缺乏全国范围调查和多省份的调查；较少有研究采用定量和定性相结合的方法。针对以上问题，本研究拟采用定量和定性相结合的方法，开展以高发区为重点的全国范围的重型 β -地贫成人患者的疾病经济负担调查，了解患者的预防、诊断、治疗、社会支持状况和疾病经济负担，并以典型案例的方法深入展示患者家庭的境遇，从而为改善地贫患者的生存状况、减轻患者家庭的经济负担提供政策参考依据。

1.2 研究目标和研究目的

本研究通过定量和定性相结合的方法分析重型 β -地贫成人患者的预防、诊断、治疗状况及社会支持状况，量化因患病带来的社会经济负担，并通过典型案例的方法深入展示患者及家庭的境遇，为改善地贫患者的生存状况、减轻患者家庭的经济负担提供若干科学的政策建议。

具体目的如下：

- 1) 分析重型 β -地贫成人患者的预防、诊断和治疗状况；
- 2) 分析重型 β -地贫成人患者的社会支持状况；
- 3) 量化重型 β -地贫成人患者的疾病经济负担，包括直接经济负担、间接经济负担和无形经济负担；
- 4) 以典型案例的方法深入展示患者及家庭的境遇；
- 5) 为改善地贫患者的生存状况，减轻患者家庭的经济负担，提供若干科学的政策建议。

1.3 研究意义

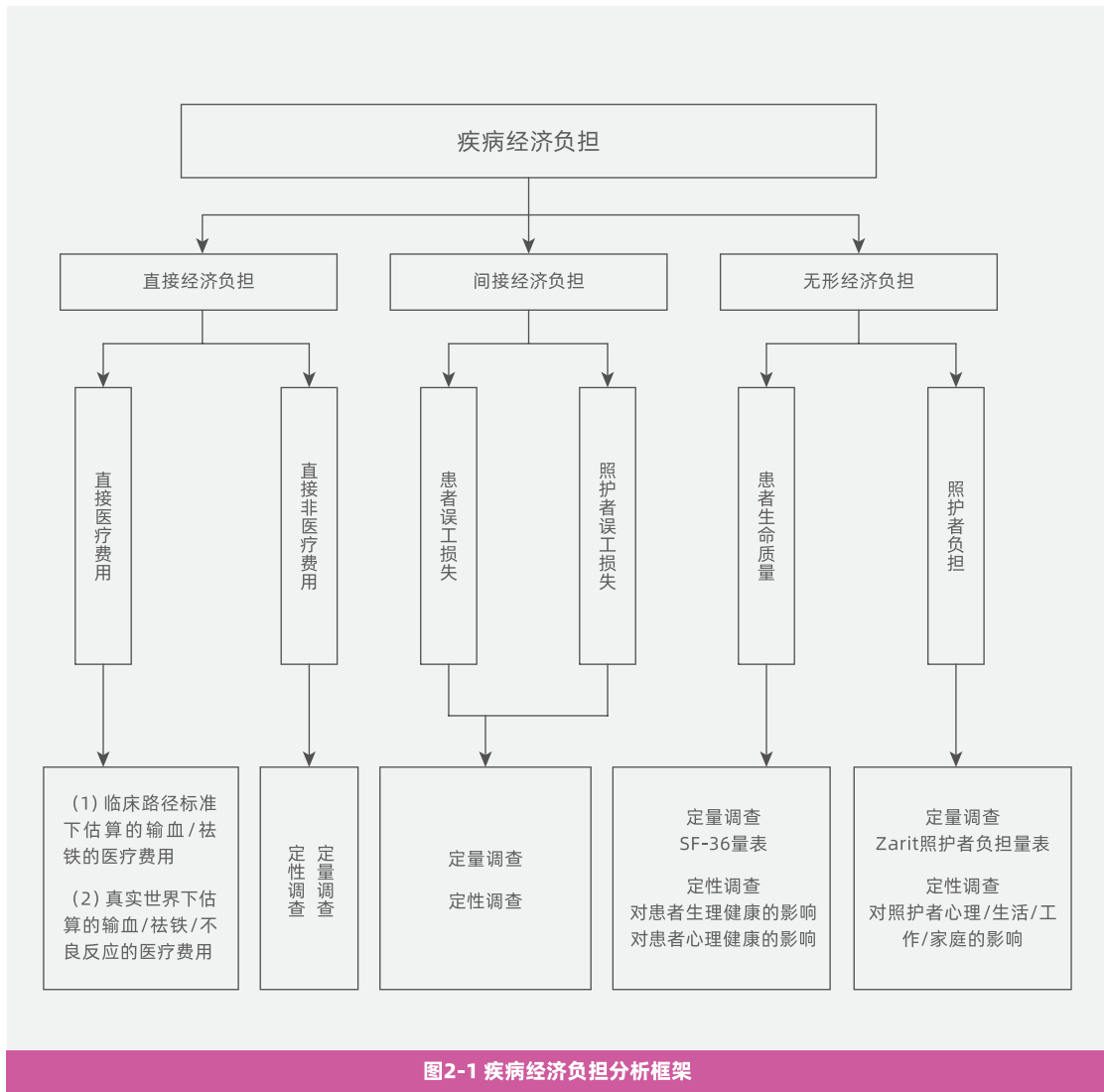
1) 本研究基于真实世界数据，旨在全面了解地贫患者的预防、诊断、治疗、社会支持和疾病经济负担状况，梳理和总结地贫患者及其家庭面临的困难，为加强政府和社会对该群体的重视程度，为未来推出更具针对性的地贫防治政策提供有力的参考依据。

2) 国内已有地贫疾病负担研究主要关注儿童患者，而相较儿童患者，成人患者身体状况更差、心理更加脆弱，且面临择业择校、居住场所不固定等多种困境。本研究聚焦重型 β -地贫成人患者这一弱势群体，深入揭示了其疾病经济负担状况和预防、诊断、治疗、社会支持等环节的影响，突出了其面临的特殊困境，丰富了我国地贫患者疾病经济负担的研究成果。

第 2 章 研究方法

2.1 疾病经济负担分析框架

本研究疾病经济负担的分析框架如下图所示（图 2-1）：



2.2 数据收集方法

2.2.1 二手资料收集

检索中国知网、维普信息资源、万方数据库、Web of science、PubMed 等中外文数据库，对国内外相关文献进行梳理，了解地贫的流行病学、预防、诊断、治疗、社会支持、经济负担状况的相关研究现状、进展与方法等，为本研究提供指导。在卫生健康委员会、医疗保障局等政府官方网站搜集与地贫防治、医保报销、救助等相关的政策文件，为研究结果的解读提供参考。

2.2.2 定量调查方法

(1) 调查方法

本研究已申请山东大学卫生管理与政策研究中心医学伦理委员会审批(编号:ECSHCMSDU20211101),将对患者的隐私进行严格保密。

本研究采用线上问卷调查和线下面对面调查两种途径同时进行;其中,线上调查问卷基于问卷星平台(www.wjx.cn)开展。在下发问卷前,调查员会进行相关的调查说明(调查背景、目的、内容等),并获得访谈对象的知情书面同意。

(2) 抽样方法

考虑到地贫是一种有着区域分布特点的遗传性疾病,且地贫患病率的全国分布情况并不明确,重型 β -地贫成人患者较少,同时受时间、经费等条件限制,本项目采用了滚雪球抽样方法(滚雪球抽样是一种在稀疏总体中寻找调查对象的抽样方法,先随机选取一组调查对象,访问这些被调查者之后,再让他们提供另外一些目标群体,循环往复,形成滚雪球的效果)和招募志愿者方法,开展了以地贫高发地区为重点的全国范围的调查,主要集中在广东省、广西壮族自治区、福建省、云南省、海南省等相对高发省份。本研究一方面通过北京新阳光慈善基金会公众号、各省市地贫互助微信群转载和转发调查招募信息;另一方面,课题组也通过中山大学孙逸仙纪念医院、广东省广州市荔湾区人民医院、广西医科大学第一附属医院、广西省玉林市桂南医院、厦门大学附属中山医院、福建省龙岩市第一医院、中国人民解放军联勤保障部队第九二〇医院、云南省临沧市人民医院、海南省肿瘤医院、海南省人民医院等医疗机构的医生推荐进行了患者招募。

(3) 调查对象的选取

本研究的问卷研究对象包括基因诊断是重型 β -地贫的成人患者和患者的1名主要照护者。患者诊断标准按照由中华医学会儿科学分会血液组制定的《重型 β 地中海贫血的诊断和治疗指南(2017年)》^[5]。患者的纳入标准:①年龄 ≥ 18 周岁的成年人;②基因型为 β -地贫;③严重程度为重型;④没有严重的发育、视听、认知障碍等问题;⑤完成质量控制的患者。

(4) 调查的内容

调查问卷内容参考以往研究和文献综述自行设计,包括:

患者本人信息:①社会人口学背景,主要涉及性别、年龄、常住地址、民族、医保类型、教育程度、就业状况、职业等;②家庭基本情况,主要涉及患者家庭的总收入、生活消费性支出、药品等医疗服务支出、家庭主要经济来源;③患病基本情况,主要涉及基因型、血型、共存疾病、治疗方式、输血情况、祛铁情况、异地就医经历;④患病经济负担,主要涉及直接医疗费用、交通等直接非医疗费用、误工/误学时间;⑤生命质量状况;⑥社会支持状况。

患者照护者信息:①照护者的社会人口学背景,主要涉及性别、年龄、婚姻状况、户口类型、医保类型、受教育程度、民族、职业;②照顾患者导致的误工天数;③照护者负担。

(5) 调查中使用的量表

本研究通过社会支持评定量表(social support rating scale, SSRS)来衡量患者的社会支持水平。SSRS量表包含客观支持、主观支持和社会支持的利用度3个维度,分为10个条目,各维度得分及总得分越高,提示社会支持水平越高。总分22分及以下提示社会支持水平低;23-44分提示社会支持水平中等;45-66分提示社会支持水平高^[21]。

本研究通过健康调查简表(short form 36 questionnaire, SF-36)来评估患者的生命质量。SF-36量表包括生理健康和心理健康两个方面,从生理功能、生理职能、躯体疼痛、总体疼痛、活力、社会功能、情感职能、精神健康8个维度来全面调查患者的健康状态及生命质量,前4个维度主要反映生理健康,后4个维度主要反映心理健康。得分越高代表患者的生理、心理状况越好,生命质量越好,反之患者的生命质

量降低^[22]。

本研究通过 Zarit 照护者负担量表 (Zarit burden interview, ZBI) 来评估照护者负担。ZBI 量表共 22 个条目, 采用 Likert5 级评分法, 评分从 0 分 (几乎没有) 到 4 分 (总是), 总分为 0-88 分, 分数越高表示照护负担越重。负担严重分级如下: 无负担为 <20 分, 轻度负担为 20-39 分, 中度负担为 40-59 分, 重度负担为 ≥ 60 分^[23]。

2.2.3 定性调查方法

(1) 调查方法

本研究的定性调查方法为关键人物访谈法。根据已有知识和文献资料制定半结构访谈提纲, 对患者和 / 或照护者、地贫相关临床医生进行深入访谈。访谈开始之前, 访谈者会进行相关的访谈说明 (访谈背景、目的、内容等), 并获得访谈对象的知情口头同意。访谈中, 在取得调查对象同意的前提下对访谈过程录音。

(2) 抽样方法及调查对象选取

访谈对象的选取采用目的抽样的方法。根据访谈意向、年龄、性别、诊断 / 治疗经历、经济负担状况、身体状况等因素, 从接受问卷调查的患者和照护者中选出患者及照护者访谈对象; 从广东省、广西壮族自治区、福建省、云南省和海南省的省级或地市级医院中, 选出从事或熟悉当地地贫防治相关工作的临床专家作为临床医生访谈对象。定性访谈样本量的确定依据信息饱和的原则。

(3) 调查的内容

定性访谈的内容主要包括:

患者本人: ①基本情况, 主要涉及患者的性别、年龄、工作或学习状况、目前的健康状况; ②预防、诊断、治疗状况; ③社会支持状况; ④治疗带来的经济负担状况; ⑤患病对学业 / 工作的影响、对心理状况 / 性格 / 人际交往的影响; ⑥对诊断治疗、医保报销等政策的建议。

患者照护者: ①基本情况, 主要涉及照护者的性别、年龄、与患者的关系等; ②患病对照护者的心理、生活、工作、家庭的影响; ③对诊断治疗、医保报销等政策的建议。

临床医生: ①基本情况: 主要涉及医生的性别、年龄、职称、工作岗位、从事地贫相关工作的年限等; ②目前开展的预防、诊断、治疗项目; ③医生视角的患者生存质量、经济负担、社会支持状况。

2.3 资料分析方法

2.3.1 定量资料分析

(1) 描述性分析

对患者本人和照护者的社会人口学特征、治疗状况、社会支持、生命质量、照护者负担等指标进行描述性统计分析, 计数资料用数量和构成比表示, 计量资料采用均数 (标准差) 或中位数 (四分位间距) 来表示。

(2) 疾病经济负担分析

疾病经济负担是指疾病、残疾 (失能)、过早死亡对患者本人以及社会带来的经济损失, 以及为了防治疾病而消耗的卫生资源, 包括直接经济负担、间接经济负担和无形经济负担。

1) 直接经济负担包括直接医疗费用和直接非医疗费用。直接医疗费用是指患者由于就医或住院所花费的一切费用, 包括输血费、祛铁费、不良反应治疗费用等, 从医保报销前后两个角度估算。真实世界情况下, 很多重型 β- 地贫成人患者由于主观和客观原因, 无法坚持定期规律性治疗。因此, 本研究采用两种方法对直接医疗费用进行测算:

①临床路径标准下的直接医疗费用。2017 年版的重型 β- 地中海贫血的诊断和治疗指南显示地贫治疗临床路径为^[5,24]: a. 输血计划: 血红蛋白 <90g/L 时启动输血计划; 每 2-5 周输血 1 次, 每次输红细胞 0.5-1.0

单位 /10kg (国内将 200ml 全血中提取的红细胞定义为 1 单位) ; 输血后血红蛋白维持在 90-140g/L。b. 祛铁药物及选择: 去铁胺的标准计量为 20-40mg/ (kg.d), 每周连续应用 5-7d, 49.16 元 / 瓶, 500mg/ 瓶; 去铁酮的标准计量为 75-100mg/ (kg.d), 3 次 /d, 533 元 / 盒, 500mg*30 片 / 盒; 地拉罗司 (恩瑞格) 的常用标准剂量为 20-40mg (kg.d), 1 次 /d, 550 元 / 盒, 125mg*28 片 / 盒。本研究根据临床路径标准估算出规律输血和定量祛铁情况下的直接医疗费用, 采用均值 (低值 - 高值) 来表示 (表 2-1)。

输血/祛铁	种类	频率	输血/药物用量	价格 (元)	药物剂量
输血计划	浓缩/洗涤红细胞	2-5周/次	0.5-1.0单位/ (10kg.次)	210-305/单位	--
祛铁药物及选择	去铁胺	2-7d/周	20-40mg/ (kg.d)	49.16/瓶	500mg/瓶
	去铁酮	3次/d	75-100mg/ (kg.d)	533/盒	500mg*30片/盒
	地拉罗司 (恩瑞格)	1次/d	20-40mg/ (kg.d)	550/盒	125mg*28片/盒

②真实世界下的直接医疗费用, 即受主、客观因素影响, 非规律输血、非定量祛铁治疗情况下的直接医疗费用。考虑到地贫疾病的特殊性, 其输血、祛铁等费用与患者的体重密切相关, 年均治疗费用随年龄增长有较大变动; 此外, 地贫确诊前医疗费用和儿童期尝试移植手术治疗等费用高昂, 如果仅回顾近 1 年的医疗花费, 则会忽视治疗前期沉重的经济负担, 与实际情况差异较大。故本研究让患者或照护者回顾了从确诊到调查时的直接医疗费用。由于时间跨度较大, 这一方式可能存在一定的回顾性偏倚; 而且, 由于无法让患者回顾每一年的医疗费用, 也无法收集其历年的诊疗费用信息, 也就无法进行不同年份费用的贴现; 实际的疾病经济负担大概率高于本次调查的数据。虽然这一患者自报的累计医疗费用调查方式存在较大误差, 但仍可以在一定程度上大致反映其疾病经济负担。

直接非医疗费用是指在治疗疾病过程中支持性活动的费用和疾病导致的财产损失, 包括交通费、住宿费、营养费等, 通过问卷调查获得, 即: 年直接非医疗费用 = 月直接非医疗费用 *12 个月。

2) 间接经济负担通过人力资本法来衡量。根据劳动价值理论, 国民生产总值或国民收入都是由劳动力劳动创造的, 劳动力因病损失的有效工作时间, 其经济价值应等于这一时间内劳动力劳动所创造的价值。劳动价值理论是将因疾病损失的时间转化为货币价值的方法。本次调查仅收集了患者的个人年收入, 但未收集患者照护者的相关信息, 故用人均国民生产总值或人均国民收入来计算每人年工作损失所带来的间接经济负担。本研究将患者因地贫导致的误工天数和照护者因照顾患者导致的误工天数作为地贫疾病给家庭带来的间接经济损失, 即: 间接经济负担 = 患者误工天数 * 人均年收入 /365+ 照护者误工天数 * 人均GDP/365^[25]。

3) 无形经济负担从患者的生命质量和照护者的负担两个角度来评估。

(3) 家庭灾难性支出发生率分析

根据世界卫生组织的定义, 当一个家庭的自付卫生支出 (用于购买医疗卫生服务、药品、医疗耗材等报销后产生的自付支出) 等于或大于该家庭的支付能力的 40%, 即认为该家庭发生了灾难性卫生支出 (Catastrophic Health Expenditure, CHE)^[26]。考虑到大部分中国人喜欢储蓄, 以及有些地贫患者需要借钱才能看病, 患者的年家庭支出一般高于其家庭年可支配收入 (家庭年支付能力); 因此本研究的支付能力通过家庭总收入来衡量^[27]。

2.3.2 定性资料分析

对半结构访谈录音进行文字转录后, 采用主题框架法, 借助定性分析软件 Nvivo12 对访谈资料进行整理分析, 在此基础上形成描述性分析。具体过程如下: 根据访谈目的和内容建立编码库; 三级编码过程始

始终保持价值中立原则，以确保直观呈现访谈文本状态；二级编码过程对已经存在的编码进行分析、归纳并发现它们之间的关联；一级编码过程进一步分析之前归纳的逻辑关系，形成几个核心类属，最终使核心类属囊括全部编码；每次编码形成一个参考点，当某个访谈文本中同一内容可归纳至多个子节点时，则进行多次编码，形成相应次数的参考点数^[28]。

最后，通过典型案例，以故事串联的形式，分享患者和 / 或照护者从确诊以来的诊断、治疗、社会支持、经济负担、心理负担等情况，希望读者身临其境感受地贫患者及家庭的境遇。

2.4 质量控制方法

(1) 研究设计阶段，在阅读大量的国内外文献的基础上召开多次专家和内部讨论会，反复讨论调查方案的设计、调查问卷和访谈提纲，并通过预调查验证调查问卷和访谈提纲内容的适宜性及调查工作流程的合理性，发现问题及时进行修订和完善，以提高调查的准确性和可接受性。

(2) 调查准备阶段，调查前对所有调查员进行培训，详细说明调查目的、问卷内容、调查流程及时间安排，统一调查口径、询问方式和问卷填写方式。在收集到调查对象填写好的问卷后，根据质量控制计划，通过一对一打电话形式开展问卷填写情况严格检查，确保无漏项、逻辑错误或填写不规范。访谈由两位调查员同时进行，课题组成员担任主要提问者，另一人负责记录访谈要点、录音并辅助提问。

(3) 资料整理与分析阶段，在进行定量数据分析前，对数据进行预处理，具体步骤包括：数据复查、剔除重复数据、剔除缺失数据、剔除异常数据等。采用 Excel 建立数据库，核查无误后用 Stata15 进行数据统计分析。在进行定性分析前，首先将录音逐字逐句转成本形式，而后采用 Nvivo12 软件进行主题框架分析。在对分析人员进行培训后，由两个分析员对访谈内容进行二次编码，尽量排除个人主观性造成的偏倚。典型案例书写前，详细了解该患者及照护者的问卷调查和定性访谈的内容，尽量避免信息遗漏。

2.5 技术路线



第3章 研究结果

3.1 调查对象的基本人口学特征

3.1.1 定量调查对象

(1) 患者基本人口学特征

本次调查纳入共计 81 名重型 β -地贫成人患者。其中男性 41 人，占比 50.6%，男女性别比例非常接近。年龄中位数（四分位间距）为 22（22，26）岁，年龄在 25 岁及以下的患者共 57 人，占比 70.4%。多数为汉族，共 69 人，占比 85.2%，且多数没有宗教信仰，共 73 人，占比 90.1%。户籍方面，城镇户口的患者共 45 人，占比 55.6%，略多于农村户口患者。来自广东、广西的患者居多，各有 49 人和 24 人，分别占比 60.5%、29.6%，其次为福建、湖南、江西（各占 2.5%）和江苏、新疆（各占 1.2%）。婚姻状况方面，95.1% 的患者为非在婚，共 77 人。未生育患者共 74 人，占比达 91.4%（表 3-1）。

表3-1 重型 β -地贫患者基本人口学特征1

变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
性别	男性	41	50.6
	女性	40	49.4
年龄	≤ 25 岁	57	70.4
	> 25 岁	24	29.6
民族	汉族	69	85.2
	其他	12	14.8
宗教信仰	无信仰	73	90.1
	有信仰	8	9.9
常住地	广东省	49	60.5
	广西壮族自治区	24	29.6
	福建省	2	2.5
	湖南省	2	2.5
	江西省	2	2.5
	江苏省	1	1.2
	新疆维吾尔自治区	1	1.2
户口类型	城镇户口	45	55.6
	农村户口	36	44.4
婚姻状况	非在婚	77	95.1
	在婚	4	4.9
生育状况	未生育	74	91.4
	已生育	7	8.6

注：是否在婚以法律中的婚姻状况为准。

最高学历方面，大专学历的患者最多（34.6%），其次为高中/中专/技校/职高学历（24.7%），本科学历（17.3%），初中学历（16.0%），小学及以下学历占比最少，仅为7.4%。就业状况方面，失业或无业的患者居多，共有29人，占比35.8%；在业（灵活就业）患者共23人，占比28.4%；部分患者仍为在校学生，共计29人，占比35.8%。职业类型方面，在23名在业患者中，为普通职员的最多，占比30.4%；其次为普通工人（26.1%），商业服务业职工（17.4%）和个体经营者/自由职业者（8.7%）；专业人员者仅占4.3%。除去29名在校患者，其余52名患者的个人年收入中位数（四分位间距）为4300（0, 23400）元。参保情况方面，参加城乡居民医疗保险的最多，共64人，占比79.0%；参加城镇职工基本医疗保险的13人，占比16.0%；额外购买商业保险的仅1人，占比1.2%；此外，无医疗保险的4人，占比4.9%（表3-2）。

表3-2 重型 β -地贫患者基本人口学特征2

变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
最高学历	小学及以下	6	7.4
	初中	13	16.0
	高中/中专/技校/职高	20	24.7
	大专	28	34.6
	大学本科	14	17.3
就业情况	在业（灵活就业）	23	28.4
	在校学生	29	35.8
	失业或无业	29	35.8
职业类型	普通职员（办公室/写字楼工作人员等）	7	30.4
	普通工人（工厂工人/体力劳动者等）	6	26.1
	商业服务业职工（销售人员/商店职员/服务员等）	4	17.4
	个体经营者/自由职业者	2	8.7
	专业人员（医生/律师/文体/记者/老师）	1	4.3
	其他职业人员	3	13.0
医疗保险类型	城乡居民医疗保险	64	79.0
	城镇职工医疗保险	13	16.0
	商业医疗保险	1	1.2
	无医疗保险	4	4.9

（2）照护者基本人口学特征

本次共计调查81名重型 β -地贫成人患者的照护者。多数为女性，共58人，占比71.6%。汉族共68人，占比84.0%。90.1%的照护者没有宗教信仰，共73人。在婚照护者共59人，占比72.8%。生育状况方面，有2个子女的照护者最多，共38人，占比46.9%；其次为有1个子女的照护者，共21人，占比25.9%；再次为有3个及以上子女的照护者，共16人，占比19.8%；无子女的照护者最少，仅6人，占比7.4%。城镇户口的共46人，占比56.8%，多于农村户口的照护者。居住地为城市的共33人，占比为40.7%，其次为农村的照护者，共29人，占比35.8%，为城乡结合部的最少，共19人，占比23.5%（表3-3）。照护者年龄中位数（四分位间距）为51（47, 55）岁。

表3-3 重型β-地贫患者照护者基本人口学特征1

变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
性别	男性	23	28.4
	女性	58	71.6
民族	汉族	68	84.0
	非汉族	13	16.0
宗教信仰	无	73	90.1
	有	8	9.9
婚姻	在婚	59	72.8
	非在婚	22	27.2
生育状况	0个子女	6	7.4
	1个子女	21	25.9
	2个子女	38	46.9
	3个及以上子女	16	19.8
户口类型	城镇居民	46	56.8
	农村居民	35	43.2
居住地	城市	33	40.7
	农村	29	35.8
	城乡结合部	19	23.5

注：是否在婚以法律中的婚姻状况为准。

最高学历为初中的照护者最多，共 32 人，占比 39.5%；其他依次为小学及以下学历（18.5%）、高中 / 中专 / 技校 / 职高学历（16.0%）、大专学历（16.0%）、大学本科学历（9.9%）。就业状况方面，在业的共 49 人，占比 60.5%；其次为失业或无业共 21 人，占比 25.9%；离退休的最少，共 11 人，占比 13.6%。其中，49 名在业照护者中，普通工人最多，共 27 人，占比 45.0%；其次为普通职员（16.7%）、个体经营者 / 承包商 / 自由职业者（8.3%）、政府 / 机关干部 / 公务员（6.7%）、专业人员（6.7%）、商业服务业职工（5.0%）；农林牧渔劳动者最少，共 2 人，占比 3.3%。照护者参保情况方面，参加城乡居民医疗保险的最多，共 48 人，占比 59.3%；其次为参加城镇职工基本医疗保险的 28 人，占比 34.6%；购买商业保险的照护者仅 5 人，占比 6.2%（表 3-4）。

表3-4 重型β-地贫患者照护者基本人口学特征2			
变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
最高学历	小学及以下	15	18.5
	初中	32	39.5
	高中/中专/技校/职高	13	16.0
	大专	13	16.0
	大学本科	8	9.9
就业情况	在业	49	60.5
	失业或无业	21	25.9
	离退休	11	13.6
职业	普通工人 (工厂工人/体力劳动者等)	27	45.0
	普通职员 (办公室/写字楼工作人员等)	10	16.7
	个体经营者/承包商/自由职业者	5	8.3
	政府/机关干部/公务员	4	6.7
	专业人员 (医生/律师/文体/记者/老师等)	4	6.7
	商业服务业职工 (销售人员/商店职员/服务员等)	3	5.0
	农林牧渔劳动者 (农民、渔民等)	2	3.3
	其他职业人员	5	8.3
医疗保险类型	城乡居民医疗保险	48	59.3
	城镇职工医疗保险	28	34.6
	商业医疗保险	5	6.2

照护者与患者关系方面，照护者是患者父母的共 70 人，占比 86.4%；其次为家庭其他成员，共 5 人，占比 6.2%；是患者配偶的最少，共 3 人，仅占比 3.7%。无共同照护者的占多数，共 57 人，占比 70.4% (表 3-5)。有的照护者还需要照护除地贫患者之外的其他人；照护者需照护总人数的中位数 (四分位间距) 为 2 (1, 3) 人。

表3-5 重型β-地贫照护者基本人口学特征3			
变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
与患者关系	父母	70	86.4
	家庭其他成员	5	6.2
	配偶	3	3.7
	其他	3	3.7
共同照护者	无	57	70.4
	有	24	29.6

(3) 患者家庭基本信息

患者家庭常住人口数中位数 (四分位间距) 为 4 (3, 5) 人。家庭经济来源方面，来自工资性收入的最多，共 58 人，占比 71.6%；其次为政府补助 (16.0%)、亲戚家人救助 (14.8%)、个体经济收入 (12.3%)、

离退休工资收入 (11.1%)、利息及出租房屋收入 (7.4%)；来自农林渔牧收入最少，仅 4 人，占比 4.9% (表 3-6)。

变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
家庭经济来源	工资性收入	58	71.6
	政府补助	13	16.0
	亲戚家人救助	12	14.8
	个体经营收入	10	12.3
	离退休工资收入	9	11.1
	利息、出租房屋收入	6	7.4
	农林渔牧收入	4	4.9
	其他收入	3	3.7

3.1.2 定性调查对象

(1) 患者或照护者的基本信息

在本次定性访谈中，共访谈 4 名患者。其中，女性和男性各 2 名，患者的年龄范围为 19-34 岁，患病年份范围为 16-30 年，分别来自广东 (2 人)、广西 (1 人)、湖南 (1 人)。

本次共访谈 9 名患者照护者，分别来自广东 (5 人)、广西 (2 人)、福建 (1 人)、湖南 (1 人)，其中，77.8% 的照护者为患者母亲 (表 3-7)。

访谈对象	性别	与患者的关系	患者年龄 (岁)	患病年份 (年)	地区 (省/市/自治区)
P1	女	患者母亲	30	30	广东
P2	女	患者母亲	24	24	广东
P3-1	男	患者本人	20	20	广东
P3-2	女	患者母亲			广东
P4	男	患者父亲	22	22	广东
P5	男	患者父亲	20	19	福建
P6-1	女	患者本人	19	19	广西
P6-2	女	患者母亲			广西
P7-1	男	患者本人	34	29	广东
P7-2	女	患者母亲			广东
P8-1	女	患者本人	26	25	湖南
P8-2	女	患者母亲			湖南
P9	女	患者母亲	20	16	广西

(2) 临床医生的基本信息

本研究还访谈了 10 名地贫相关临床医生，其年龄和从事地贫相关工作年限的中位数分别为 52.5 岁和 20 年。其中：男性 5 人，占 50%；主任医师 7 人，占 70%；7 人来自三级甲等医院，1 人来自三级乙等医院，2 人来自二级甲等医院（表 3-8）。

访谈对象	性别	年龄（岁）	职称	从事地贫相关工作年限（年）	医院级别	地区（省/市/自治区）
D1-1	男	59	主任医师	20	三甲	广东
D1-2	女	53	副主任医师	20	二甲	广东
D2-1	女	45	主任医师	20	三甲	广西
D2-2	男	48	副主任医师	10	二甲	广西
D3-1	男	55	主任医师	17	三甲	福建
D3-2	女	57	主任医师	35	三甲	福建
D4-1	男	50	主任医师	24	三甲	云南
D4-2	男	52	主任医师	32	三乙	云南
D5-1	女	43	副主任医师	20	三甲	海南
D5-2	女	53	主任医师	27	三甲	海南

3.2 重型β-地贫成人患者的预防、诊断和治疗现状

3.2.1 定量研究结果

(1) 患者疾病基本情况

本次调查的 81 名患者中，血型为 O 型的最多，共 40 人，占比 49.4%，其次为 B 型（25.9%）、A 型（19.8%）；AB 型患者最少，仅 4 人，占比 4.9%。有共存疾病的共 52 人，占比 64.2%。其中，多名患者同时患有多种共存疾病：患有骨质疏松的患者共 30 人，占患者总人数的 37.0%；其次为患有肝脏疾病（27.2%）、糖尿病（13.6%）、心血管疾病（8.6%）、性腺功能障碍（8.6%）、甲状腺功能减退（3.7%）、甲状旁腺功能减退（1.2%）的患者；其他共存疾病者共 10 人，占比 12.3%（表 3-9）。

表3-9 重型β-地贫患者疾病基本信息

变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
血型	A型	16	19.8
	B型	21	25.9
	AB型	4	4.9
	O型	40	49.4
共存疾病	没有共存疾病	29	35.8
	骨质疏松	30	37.0
	肝脏疾病	22	27.2
	糖尿病	11	13.6
	心血管疾病	7	8.6
	性腺功能障碍	7	8.6
	甲状腺功能减退	3	3.7
	甲状旁腺功能减退	1	1.2
	其他共存疾病	10	12.3

(2) 患者就医相关信息

自确诊以来曾有异地就医经历的患者共 44 人，占比 54.3%，略多于未曾有异地就医经历的患者。最主要的异地就医原因为药品、血源等资源充足，占比 63.6%；其次为医疗服务质量高（36.4%）、参考他人就诊经历（18.2%）、医疗环境好（9.1%）、候诊时间短（4.5%）、交通便捷（4.5%）；因报销比例高和医生服务态度好的各占 2.3%。

曾经治疗方式方面，97.5% 的患者都选择了“输血和祛铁治疗为主”；其次为一般治疗（40.7%）、西药治疗（32.1%）、姑息治疗或脾切除（22.2%）、中药治疗（14.8%）、移植治疗（2.4%）。多名患者曾有多种治疗方式。

目前治疗方式以输血和祛铁治疗为主的患者共 68 人，占比 84.0%；以一般治疗为主的患者和以输血为主的患者分别各 3 人，分别占比 3.7%（表 3-10）。

表3-10 重型β-地贫患者就医相关信息

变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
异地就医	有	44	54.3
	无	37	45.7
异地原因	药品、血源等资源充足	28	63.6
	医疗服务质量高	16	36.4
	参考他人就诊经历	8	18.2
	医疗环境好	4	9.1
	候诊时间短	2	4.5
	交通便捷	2	4.5
	报销比例高	1	2.3
	医生服务态度好	1	2.3
	其他原因	13	16.0
曾经治疗方案	输血和祛铁治疗为主	79	97.5
	一般治疗 (充分休息和补充营养)	33	40.7
	西药治疗	26	32.1
	姑息治疗 (脾切除)	18	22.2
	中药治疗	12	14.8
	移植	2	2.4
	其他治疗	2	2.5
目前治疗方案	输血和祛铁治疗为主	68	84.0
	一般治疗 (充分休息和补充营养)	3	3.7
	以输血为主	3	3.7
	其他治疗方式	7	8.6

(3) 患者输血治疗相关情况

输血依从性方面, 81 名患者中, 近一年有中断输血的患者共 34 人, 占比 42.0%。其中, 中断输血原因最多的是没有充足血源, 占比 26.5%; 其次为新冠疫情影响 (17.6%)、输血费用昂贵 (14.7%)、输血带来的不良反应 (2.9%)。中断输血次数的中位数 (四分位间距) 为 2 (2, 5) 次。

81 名患者中, 输血前血色素水平的中位数 (四分位间距) 为 80 (67.5, 85) g/L, 输血量的中位数 (四分位间距) 为 400 (400, 600) ml。在县 / 县级市 / 省辖市区属卫生机构输血的患者最多, 共 36 人, 占比 44.4%; 其次为省 / 自治区 / 直辖市属及以上卫生机构 (32.1%)、省辖市 / 地区 / 直辖市属卫生机构 (22.2%); 在其他医疗机构输血的患者最少, 仅占比 1.2%。选择上述输血地点的原因中, 有充足的血源为最主要的原因, 占比 50.6%; 其次为离家比较近 (40.7%)、定点医疗机构及报销比例高 (38.3%)、医生技术水平高 (21.0%)、医院医疗环境好 (18.5%)、参考他人输血经历 (13.6%)。产生输血不良反应的患者共 28 人, 占比 34.6%; 其中, 发热反应、过敏反应的各 14 人, 各占患者总人数的 17.3%; 发生溶血反应的共 5 人, 占患者总人数的 6.2% (表 3-11)。

表3-11 重型β-地贫患者输血治疗相关情况

变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
中断输血	是	34	42.0
	否	47	58.0
中断输血原因	没有充足的血源	9	26.5
	新冠疫情的影响	6	17.6
	输血费用昂贵	5	14.7
	输血带来的不良反应	1	2.9
	其他原因	13	38.2
输血地点	省/自治区/直辖市属及以上医疗机构	26	32.1
	省辖市/地区/直辖市属医疗机构	18	22.2
	县/县级市/省辖市区属医疗机构	36	44.4
	其他医疗机构	1	1.2
选择上述输血地点原因	有充足的血源	41	50.6
	离家比较近	33	40.7
	定点医疗机构, 报销比例高	31	38.3
	医生技术水平高	17	21.0
	医院医疗环境好	15	18.5
	参考他人的输血经历	11	13.6
	其他原因	6	7.4
输血不良反应	没有不良反应	53	65.4
	发热反应	14	17.3
	过敏反应	14	17.3
	溶血反应	5	6.2
	其他不良反应	1	1.2

(4) 患者祛铁治疗相关情况

祛铁依从性方面, 81 名患者中, 近一年有中断使用祛铁药的患者共 31 人, 占比 38.3%。其中, 中断祛铁治疗最主要原因是药物费用昂贵、负担重, 占比 61.3%; 其次为不良反应 (12.9%)、没有充足的祛铁药物 (9.7%)、受新冠疫情影响 (3.2%) (表 3-12)。中断用药天数中位数为 15 (5, 30) 天。

有祛铁不良反应的患者共 61 人, 占比达 75.3%。淡红色 / 棕色尿不良反应的患者最多, 共 38 人, 占比 46.9%; 其次为关节痛 (28.4%)、恶心 (25.9%)、胃肠道异常 (23.5%)、注射部位反应 (19.8%)、呕吐 (12.3%)、皮疹或瘙痒 (9.9%)、腹痛 (9.9%)、肌痛 (8.6%) (表 3-12)。

表3-12 重型β-地贫患者祛铁治疗相关情况1			
变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
中断使用祛铁药	是	31	38.3
	否	50	61.7
中断用药原因	药物费用昂贵、负担重	19	61.3
	祛铁药物的不良反应	4	12.9
	没有充足的祛铁药物	3	9.7
	受新冠疫情的影响	1	3.2
	其他原因	4	12.9
祛铁不良反应	没有不良反应	20	24.7
	淡红色/棕色尿	38	46.9
	关节痛	23	28.4
	恶心	21	25.9
	胃肠道异常	19	23.5
	注射部位反应	16	19.8
	呕吐	10	12.3
	皮疹、瘙痒	8	9.9
	腹痛	8	9.9
	肌痛	7	8.6
	其他不良反应	2	2.5

使用去铁酮的患者最多，共 55 人，占比 67.9%；其次为地拉罗司（63.0%）、去铁胺（53.1%）。在省 / 自治区 / 直辖市属及以上医疗机构购买祛铁药物的患者最多，共 23 人，占比 28.4%；其次为县 / 县级市 / 省辖市区属医疗机构（27.2%）、省辖市 / 地区 / 直辖市属医疗机构（23.5%）、药店（6.2%）；在乡镇卫生院购买祛铁药物的患者最少，仅 1.2%。选择上述购药地点原因主要为有充足的药物配备（53.1%）；其次分别为定点医疗机构、报销比例高（48.1%），离家比较近（17.3%），医生技术水平高（13.6%），参考他人的治疗经历（13.6%），医院医疗环境好（12.3%）（表 3-13）。

表3-13 重型β-地贫患者祛铁治疗相关情况2

变量	分类	频数 (N)	比例 (%)
祛铁药物种类	去铁酮	55	67.9
	地拉罗司	51	63.0
	去铁胺	43	53.1
	其他祛铁剂	3	3.7
购买祛铁药地点	省/自治区/直辖市属及以上医疗机构	23	28.4
	省辖市/地区/直辖市市区属医疗机构	19	23.5
	县/县级市/省辖市区属医疗机构	22	27.2
	药店	5	6.2
	乡镇卫生院	1	1.2
	其他卫生机构	11	13.6
选择上述 购药地点原因	有充足的药物配备	43	53.1
	定点医疗机构, 报销比例高	39	48.1
	离家比较近	14	17.3
	医生技术水平高	11	13.6
	参考他人的治疗经历	11	13.6
	医院医疗环境好	10	12.3
	其他原因	10	12.3

3.2.2 定性研究结果

(1) 地贫预防现状

在对临床医生、地贫患者和 / 或照护者的定性访谈中发现, 目前各地开展的地贫预防手段主要包括: 婚前检查、孕前检查、产前检查以及民众健康科普等。个别地区强制要求产前地贫检查。民众和部分医生 (尤其是基层医生) 的地贫知识较为匮乏。

例如, 有医生提到“我们这里产前 (地贫) 检查是强制性的”。但是, 也有部分患者表示, 婚前检查并不包含地贫相关的检查项目; 医生在对患者进行产前检查中, 地贫疾病检查的意识较弱。部分医生和患者表示, 基层医疗机构的医生以及民众的地贫疾病相关知识较为匮乏。此外, 还有患者表示“生病之前根本不了解地贫, 也没法获得地贫的任何信息” (表 3-14)。

表3-14 重型β-地贫预防现状

一级节点	二级节点	临床医生角度	地贫患者和/或照护者角度
		三级节点	三级节点
预防现状	婚前检查	可正常开展	地贫未列入
	孕前检查	可正常开展	医生判断可以妊娠，但出生为重型
	产前检查	可正常开展	无意识
		强制性	
	民众健康科普	民众认知不足	患病前完全不了解
			没有相关信息获取途径
医生地贫知识	基层医疗机构医生地贫知识匮乏	基层医疗机构医生地贫信息匮乏	

(2) 地贫诊断现状

在对临床医生、地贫患者和 / 或照护者的定性访谈中发现，目前医院的地贫诊断手段主要包括血常规一般检查、基因筛查、血红蛋白电泳以及不良反应检查（各个脏器检查）。其中，所有接受访谈的医院（100%）均可开展血常规一般检查和基因筛查，30% 的医院能够开展血红蛋白电泳，还有 10% 的医院可以开展不良反应检查（各个脏器检查）。

一半以上的患者所用到的诊断手段为血常规一般检查和基因筛查，仅少数患者用到血红蛋白电泳和骨髓穿刺。此外，绝大多数患者表示，确诊过程十分曲折，辗转多个医院才得以确诊地贫。例如，P4 照护者谈到“儿子出生 6 个月的时候发烧住院了，治好之后没过多久又开始发烧，反反复复，我们也不知道什么原因，到了一周岁又发烧，但是没去之前那个医院，直接去了市人民医院，然后就确诊了”（表 3-15）。

表3-15 重型β-地贫诊断现状

一级节点	临床医生角度		患者和/或照护者角度	
	二级节点	参考点数	二级节点	参考点数
诊断现状	可开展血常规一般检查	6	可开展血色素等血常规一般检查	5
	可开展基因筛查	6	可开展基因筛查	3
	可开展血红蛋白电泳	3	可开展血红蛋白电泳	1
	可开展不良反应检查(各个脏器检查)	1	可开展骨髓穿刺	1
	核磁共振评估铁沉积未开展	1	确诊过程曲折	6

(3) 地贫治疗现状

在对临床医生、地贫患者和 / 或照护者的定性访谈中发现，目前医院的地贫治疗手段主要包括输血治疗、祛铁治疗、手术治疗和其他治疗。不规律输血现象普遍存在；原因主要包括血源紧张、部分患者和基层医生的输血知识匮乏、输血费用无力承担、输血时间过长、输血位置受限、输血操作不规范等。

例如，D2-1 医生提到，“现在血制品供应很紧张的，可能会出现输不上血的这种情况，这是很常见的事情，很常见的情况。但是政府还有医院尽量保证这帮孩子，特别是一些定点输血的孩子，尽量让他们输上血，但是还会遇到比如说过节，比如说天气突然变化的时候，没有志愿者去献血，那也是很无能为力的事情”。P1 照护者谈到，“疫情期间主要是输血方面，就是血荒了”。关于不规律输血的原因，D3-1 医生提到，“那第一个，就是他没有这么多钱，再一个，就是当地的也不给他输血，因为血液很紧张嘛，你这个没有到很严重的时候他不给你输血”。P2 照护者谈到，“凡是超过 14 岁的，不能在那里输血了，所以现在又有 14 岁以上的小孩那又陷入了困境，就不知道去哪里输血了”。

不规律输血的直接后果是患者输血标准普遍低于国家标准（血色素 ≤ 90 ），导致并发症频发、患者寿命减少。例如，D3-2 医生提到，“不到一半吧，很多病人就是贫血到不行了才倒回来，因为，特别是农村的吧，他依从性没那么好”。P8-1 患者谈到，“平时一般是半个月输一次血，那一次我们真的是拖了一个多月才收到才输到血。而且第二次输血的时候又往后拖了，拖了还没有给我们足量”。

在祛铁治疗方面，不规律祛铁现象也普遍存在；原因主要包括祛铁药价格昂贵、药源短缺、祛铁知识匮乏等。例如，D3-2 医生提到“要持续地用这个祛铁药，对他们有些人来讲还是有困难的，所以他会不规律地用”。P9 照护者谈到，“我没有按方教授开的那个量，吃这个去铁酮”。D3-2 医生提到，“他虽然说有报销，有医保，但是患者自己也负担也蛮重的，祛铁治疗，因为他长期要用药，可以开得到，就是说给患者造成的经济负担还是比较重的”。P6-1 患者谈到，“以前我们吃不起祛铁药”。不规律祛铁治疗导致的直接后果包括铁过载，并发症多和患者寿命减少。例如，P1 照护者谈到，“导致内脏，还有那个器官衰竭就走了嘛，其实每年都有”。

在手术治疗方面，有些基层医院不能开展移植手术治疗，存在配型困难、排异严重、供体难寻、费用高昂等问题；同时，成人期较儿童期成功率低。如 D1-2 医生提到“除了这些检查，还有这个治疗的话，手术方面我们是不可以做的”。P9 照护者谈到，“报了骨髓库，有一个初步是合适的，结果那边就反悔了，就不过来，不给我们供了”。

在其他疗法方面，新型疗法，如新型药物存在临床经验不足、疗效不明、费用昂贵等问题，基因疗法存在治疗门槛高、手段不成熟、临床经验不足、技术难度大、伦理争议大、医疗费用高等问题，导致国内很多医院尚未推广使用，很多患者也对此持观望态度。

另外，很多患者的治疗过程十分曲折，他们尝试了中医、土方、理疗等各种方法，花费了不少钱，但效果并不明显（表 3-16）。

表3-16 重型β-地贫患者治疗的定性研究结果

一级节点	二级节点	临床医生角度	患者和/或照护者角度
		三级节点	三级节点
治疗现状	输血治疗	血源供应紧张	血源紧张
		输血标准低于国家标准（血色素≤90）	部分患者和基层医生的输血知识匮乏
		输血地点不固定（门诊/住院、不同级别医疗机构）	输血费用重
		有些基层医疗机构输血操作不规范	输血花费时间长
		没有纳入门诊特殊病的地区需要住院输血治疗	输血操作不规范
		存在不按医嘱定量规律性输血现象	输血位置受限
		存在输血不良反应	中断、不规律输血
			不规律输血导致并发症
			不规律输血导致期望寿命减少
			受误导输血标准低
	祛铁治疗	基层医疗机构祛铁药物处方不规范	祛铁药物贵
		基层医疗机构祛铁药物供应匮乏	药源短缺，需要异地购买
		存在不按医嘱定量规律性祛铁现象	部分患者和基层医生的祛铁知识匮乏
		存在祛铁不良反应	中断、不规律祛铁
			不规律祛铁导致铁过载，并发症多
			不规律祛铁导致期望寿命减少
	手术治疗	成人阶段较儿童阶段成功率低	配型困难、排异严重、供体难寻
		有些区县级医院不能开展手术治疗	费用高昂
			成人阶段较儿童阶段成功率低
	其他治疗	中草药治疗因地域原因或历史原因未推广	新型药物临床经验不足、疗效不明
		基因治疗因技术、伦理等原因未开展或大规模推广	基因疗法治疗门槛高、手段不成熟、临床经验不足
			中医无效、费用高
			土方无效、费用高
		理疗没有效果	

3.3 重型β-地贫成人患者社会支持状况

3.3.1 定量研究结果

81 名患者中，社会支持总分为 (29.0±5.4) 分，客观支持得分 (6.4±1.6) 分，主观支持得分 (16.2±4.0) 分，社会支持利用度得分 (6.4±1.8) 分。其中，社会支持处于低水平者 (总分 22 分及以下) 9 人，占比 11.1%；中等水平者 (总分 23-44 分) 72 人，占比 88.9%；没有患者社会支持得分处于高水平 (总分 45-66 分) (表 3-17)。

维度	中位数	四分位间距	均数	标准差
客观支持	6	6-7	6.4	1.6
主观支持	16	13-19	16.2	4.0
社会支持利用度	6	5-8	6.4	1.8
社会支持总分	29	25-32	29.0	5.4

3.3.2 定性研究结果

在对临床医生、地贫患者和 / 或照护者的定性访谈中发现，目前患者的社会支持来源包括：民政局救助，医疗保障局帮助，社会组织援助，电视台援助，工作单位或社会爱心人士援助，地贫患者互助，患者家人、亲戚、朋友援助以及医生的帮助等。

其中，民政局为低保或低收入患病人群提供生活或医疗方面的援助；医疗保障局将部分药物或医疗项目纳入报销范围内，但也存在报销比例低、异地报销困难、部分医疗项目无报销等不足。如 P4 照护者提到，“新农合报销太少了，有一次看病用了 2300 多块钱，新农合好像只报了五六十块钱”。

慈善基金会或协会能够帮助患者线上众筹、提供一定的资金援助或提供指定的优惠药物，但是专门对地贫成人患者的援助项目较少。如 P1 照护者提到，“有一个深圳的基金会是救助早产儿和血液病、地贫的儿童，没怎么听过有成人患者的救助或者帮扶”。

电视台、工作单位、社会爱心人士通过宣传或捐款等方式为地贫患者提供帮助，但仅有少数患者能够获得其资助。如 P7-1 患者提到，“希望能够有得到一些社会人士、社会机构的资助”。

民间及社会组织（工会 / 基督教青年会 / 九九公益 / 心连心）则会为患者提供地贫相关信息、生活物资援助或资金援助，但仅有少数患者能够获得他们的帮助。而且，地贫相关民间组织自身也存在运行资金不足的问题。例如，有医生提到，“民间组织没有受到当地政府部门的帮助，缺少运作资金，仅能为极少数患者提供援助”。

此外，即使地贫患者的亲友和医生能为其提供生活、治疗、信息、资金等方面的帮助，但部分患者因心理负担重等原因难以利用这类资源。例如，P9 照护者表示，“亲戚朋友之间来往的少了，都不怎么敢联系了，心里感觉这是自己家的丑事，不怎么敢跟别人接触”（表 3-18）。

表3-18 重型β-地贫患者社会支持现状

一级节点	二级节点	临床医生角度	患者和/或照护者角度
		三级节点	三级节点
社会支持	民政局救助		低保或低收入
			没有接受过民政局的补助
	医疗保障局帮助	异地就医不能报销	部分药物或医疗项目能够享受报销
		有些地区输血/祛铁治疗需自费	部分医疗项目无报销
		更多关注儿童	没有享受大病救助
			新农合报销少
			异地就医不能报销
	慈善基金会、协会援助	提供资金援助	帮助患者线上众筹
		提供心理帮助	提供资金援助
		健康宣教	提供优惠药物
			无地贫成人患者的援助
	电视台援助		资助或宣传等
	工作单位及社会爱心人士援助		捐款等资金援助
	民间救助	地贫家长、医生、志愿者协会牵头成立	生活物资援助
		缺乏当地政府部门的帮助	希望得到民间组织相关帮助
		缺乏资金运作	资金援助
		缺乏员工	没有接受过民间组织救助
	社会组织援助	提供资金援助	工会帮助（资金援助）
		健康宣教	基督教青年会帮助（推动医保）
			九九公益组织援助（发动募捐）
			向日葵协会援助（提供地贫相关信息）
	地贫患者互助	地贫微信群或QQ群内的病友信息分享	病友或地贫家属互助
			地贫微信群或QQ群内的病友信息分享
	患者家人、亲戚、朋友援助	互助献血	生活方面得到的援助
		生活方面得到的援助	输血方面得到的援助
			资金方面得到的援助
			没有得到过家人、亲戚、朋友援助
	医生帮助	组建地贫微信群或QQ群	举办地贫讲座
		举办地贫讲座	开展地贫联谊会促进患者间的交流
		成立地贫协会	医生为患者提供治疗、输血和报销信息
组织献血			
为患者提供治疗、输血和报销信息			

3.4 重型β-地贫成人患者的疾病经济负担状况

3.4.1 定量研究结果

(1) 直接经济负担

1) 临床路径标准下的直接医疗费用

根据已有的临床路径治疗指南（2017）和对患者和 / 或照护者、地贫相关临床医生的定性访谈得知，地贫患者随着体重的增长，输血和祛铁药物的用量不断增长，直接医疗费用也随之增加。

临床路径标准下，患者的直接医疗费用与体重呈正相关，10-70kg的直接医疗费用情况如表3-19和图3-1所示。假设重型β-地贫成人患者的体重为60kg，在医保报销前，平均每年的直接医疗费用（低值 - 高值）是9.6万（5.5万 - 13.8万）元。其中，输血费用（低值 - 高值）是1.6万（0.4-2.7万）元，平均每年的祛铁费用（低值 - 高值）是8.1万（5.1万 - 11.0万）元（表3-19）。

表3-19 临床路径标准下重型β-地贫患者年直接医疗费用（医保报销前）

体重 (kg)	年直接医疗费用 (万元)			年输血费用 (万元)			年祛铁费用 (万元)		
	均值	低值	高值	均值	低值	高值	均值	低值	高值
10	1.6	0.9	2.3	0.3	0.1	0.5	1.3	0.9	1.8
20	3.2	1.8	4.6	0.5	0.1	0.9	2.7	1.7	3.7
30	4.8	2.8	6.9	0.8	0.2	1.4	4.0	2.6	5.5
40	6.4	3.7	9.2	1.0	0.3	1.8	5.4	3.4	7.4
50	8.0	4.6	11.5	1.3	0.3	2.3	6.7	4.3	9.2
60	9.6	5.5	13.8	1.6	0.4	2.7	8.1	5.1	11.0
70	11.3	6.4	16.1	1.8	0.4	3.2	9.4	6.0	12.9

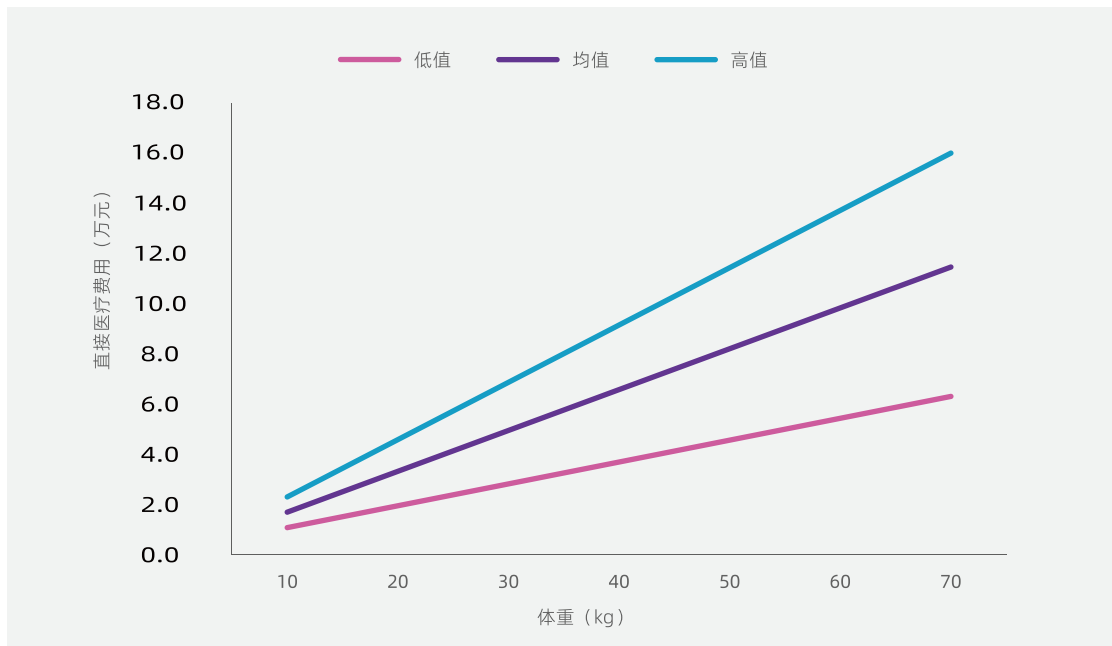


图3-1 临床路径标准下的重型β-地贫患者的年直接医疗费用（医保报销前）

由于各省关于地贫的医保报销政策不同，各省地贫患者的自付费用也不相同。本研究整理了广西壮族自治区、广东省、福建省、云南省、海南省、贵州省、湖南省、湖北省、四川省、重庆市等共计9省1市的关于地贫疾病的医保报销政策。广西壮族自治区、广东省、云南省、海南省、湖南省、四川省将地贫纳入了门诊慢性特殊疾病病种，湖北省将地贫纳入门诊重症病种，各省市关于地贫具体政策细节不同（表3-20）。

省份	是否纳入
广东省	是
广西壮族自治区	是
福建省	否
云南省	是
贵州省	否
海南省	是
湖南省	是
湖北省	是
重庆市	否
四川省	是

2) 真实世界下的直接医疗费用

在真实世界下，81名重型 β -地贫成人患者的累计治疗年数中位数（四分位数间距）为21年（18-24年）。在不考虑贴现，根据患者的回忆粗略计算的情况下，从确诊到调查的这段时间中，医保报销前地贫患者的人均累计直接医疗总费用中位数（四分位数间距）为81万元（41.7-120万元），其中人均累计输血治疗费用、祛铁治疗费用、不良反应费用分别为30万元（15-56万元）、25万元（10-50万元）、0.8万元（0-5万元）（表3-21）。

变量	中位数	四分位数间距
累计直接医疗总费用（万元）	81	41.7-120
-输血治疗费用	30	15-56
-祛铁治疗费用	25	10-50
-不良反应费用	0.8	0-5
治疗年数（年）	21	18-24

注：人均累计直接医疗费用指从确诊到调查前的总费用。

在真实世界下，从确诊到调查的这段时间中，医保报销后地贫患者的人均累计直接医疗总费用中位数（四分位数间距）为41万元（28.5-75.5万元），其中人均累计的输血治疗费用、祛铁治疗费用、不良反应治疗费用分别为20万元（8.7-30万元）、15万元（10-30万元）、0.5万元（0-3万元）（表3-22）。

费用（万元）	中位数	四分位数间距
累计直接医疗总费用（万元）	41	28.5-75.5
-输血治疗费用	20	8.7-30
-祛铁治疗费用	15	10-30
-不良反应费用	0.5	0-3

注：人均累计直接医疗费用指从确诊到调查前的总费用。

3) 直接非医疗费用

每位重型β-地贫成人患者每年的直接非医疗费用中位数（四分位数间距）为0.7万元（0.3-1.1万元）（表3-23）。

直接非医疗费用	中位数	四分位数间距
费用（万元）	0.7	0.3-1.1

注：直接非医疗费用包括治疗期间花费的交通费、餐饮费、住宿费、陪护费。

4) 家庭灾难性卫生支出发生率

重型β-地贫成人患者每年的家庭总收入和医疗卫生支出中位数（四分位数间距）分别为6万元（3-9万元）和4万元（1.7-5万元）；其中，77.8%的家庭发生了灾难性卫生支出（表3-24）。

变量	中位数	四分位数间距
家庭年收入（万元）	6	3-9
年医疗卫生支出（万元）	4	1.7-5
家庭灾难性支出发生率（%）	77.8	

(2) 间接经济负担

平均每位重型β-地贫成人患者因患病每月误工天数的中位数为3天（2-5天），个人年收入为0.4万元（0-2.3万元）。照护者因照顾患者每月的误工天数为7天（3-27天）；每位地贫患者的照顾总人数为1人（1-2人）；2021年全国人均生产总值（GDP）为7.2万元（表3-25）。

变量	中位数	四分位数间距
患者月误工天数（天）	3	2-5
患者个人年收入（万元）	0.4	0-2.3
照护者因照顾患者的月误工天数（天）	7	3-27
地贫患者的照顾总人数（人）	1	1-2
全国人均生产总值（万元）	7.2	

每位重型β-地贫成人患者年间接经济负担中位数（四分位数间距）为2.4万元（0.8-7.1万元）；其中因患者患病误工带来的间接经济负担为0.1万元（0.1-0.2万元），照护者因照顾患者误工带来的间接经济负担为2.4万元（0.7-7.1万元）（表3-26）。

表3-26 重型β-地贫成人患者的人均间接经济负担

费用 (万元)	中位数	四分位数间距
间接经济负担	2.4	0.8-7.1
患者因误工带来的间接经济负担	0.1	0.1-0.2
照护者因照顾患者误工带来的间接经济负担	2.4	0.7-7.1

(3) 无形经济负担

1) 患者生命质量

每位重型 β- 地贫成人患者的生命质量评分的平均值 ± 标准差为 50.1±12.8 分，其中生理功能、生理职能、躯体疼痛、总体健康、活力、社会功能、情感职能、精神健康的平均分 ± 标准差分别为 65.6±20.1 分、34.3±40.4、29.4±23.5 分、57.4±11.3 分、56.9±13.3 分、44.3±11.9 分、54.7±47.5 分、58.2±12.9 分（表 3-27）。

表3-27 重型β-地贫成人患者的生命质量SF-36量表得分情况

方面	维度	均数±标准差	中位数	四分位数间距
生理健康	生理功能 (PF)	65.6±20.1	70.0	55.0-80.0
	生理职能 (RP)	34.3±40.4	25.0	0.0-75.0
	躯体疼痛 (BP)	29.4±23.5	33.3	11.1-44.4
	总体健康 (GH)	57.4±11.3	55.0	50.0-65.0
心理健康	活力 (VT)	56.9±13.3	55.0	50.0-65.0
	社会功能 (SF)	44.3±11.9	50.0	37.5-50.0
	情感职能 (RE)	54.7±47.5	66.7	0.0-100.0
	精神健康 (MH)	58.2±12.9	60.0	52.0-68.0
总分		50.1±12.8	55.8	36.8-58.0

2) 照护者负担

81 名重型 β- 地贫成人患者的照护者中，11 人处于无负担状态，占比 13.6%；37 人处于轻度负担状态，占比 45.7%；26 人处于中度负担状态，占比 32.1%；7 人处于重度负担状态，占比 8.6%（表 3-28）。

表3-28 重型β-地贫患者照护者负担情况

分类	频率	百分比 (%)
无负担 (<20)	11.0	13.6
轻度负担 (20-39)	37.0	45.7
中度负担 (40-59)	26.0	32.1
重度负担 (≥60)	7.0	8.6
总计	81.0	100.0

3.4.2 定性研究结果

(1) 直接经济负担

1) 直接医疗费用

从临床医生的定性访谈中发现，患者家庭经济负担与经济收入和患者病情密切相关。多数家庭来自于贫困地区，环境、教育、交通落后，封建迷信思想相对较重，患者整体经济状况差，因病致贫或者因病返贫的现象很常见，能按时进行规范治疗的家庭少之又少，中断治疗或不规范治疗的原因主要是经济原因（表 3-29）。

患者受经济水平限制，难以承受新药、基因疗法等治疗手段高昂的费用，输血和祛铁治疗是目前最常见、最常规的治疗手段。如 D1-1 医生提到“像欧洲批准的地中海贫血的基因治疗，用蓝鸟公司的那个细胞，是 170 万美金，150 万欧元，折合人民币 1000 多万，那么能承受这个高费用的家庭是非常罕见的”。

患者的直接医疗费用情况较重、家庭收入水平较低，存在因病致贫、因病返贫的现象。在与 10 位临床医生的定性访谈中，直接医疗费用较重是常被提起的主题，总共被提及 10 次，因病致贫现象被提起 3 次。无一位医生认为地贫患者直接医疗费用一般或较轻。站在医生的角度，文化水平低、社会地位低、工作环境差是导致患者家庭收入水平低的主要因素。如 D1-1 医生提到“地中海贫血重型，甚至中间型这个群体，大部分都是文化水平相对比较低，经济状况相对比较差的，这个相对弱势的群体”；D4-2 医生提到“我觉得地贫这个人群他有特定的地域，有特定的民族，并且基于这些特定的民族，它的发病率相对的而言比较高，但是他的文化、认知也比较落后”；D2-1 医生提到“由于长期的生病，他们自幼都要接受医疗的输血祛铁，所以家庭负担是很重的，因病致贫或者因病返贫的状态还是很常见的，非常常见”。

患者中断治疗、不规律治疗现象严重，造成期望寿命减少，产生一系列不良反应或并发症，其中肝脏疾病最为常见，糖尿病、内分泌疾病、骨骼发育不良等现象也屡见不鲜。如 D4-1 医生提到“我们能接触到的重型患者就是二十岁，这种还是比较相对罕见的”；D5-1 医生提到“有一些并发症，像心功能衰竭也就是心力衰竭、肝脾肿大等”。

表3-29 重型β-地贫直接医疗费用的定性研究结果（临床医生角度）

一级节点	二级节点	三级节点	参考点数
新型治疗方式费用	新药费用高昂		1
	基因疗法费用高昂		1
直接医疗费用情况	现状	较重	10
		因病致贫	3
	患者家庭收入水平低	文化水平低	6
		社会地位低	4
		工作环境差	2
	中断、不规范治疗带来的不良后果	糖尿病	6
		溶血反应	1
		躯体疼痛	1
		期望寿命减少	17
		内分泌疾病	6
		免疫反应	1
		骨骼发育不良	6
		肝脏疾病	12
病毒感染	1		

在地贫患者和 / 或照护者的定性访谈中发现, 地贫家庭经济负担沉重, 大多数家庭难以独立支付医疗费用, 需通过借款、变卖家产乃至政府社会的救助来维持治疗进度, 医疗费用支付举步维艰; 尤其是对于收入本就很少, 病情严重, 并发症频发的家庭更是雪上加霜。但随着我国对地贫群体愈加重视, 医保政策不断完善, 报销范围和报销比例不断提高, 地贫家庭的经济负担程度有所降低 (表 3-30)。

输血费用与祛铁费用为直接医疗费用的主要构成部分。报销前, 地贫家庭的输血费用与祛铁费用开支极大, 经济负担极其沉重。与 13 位患者和照护者的访谈中, “输血费用非常重, 难以承受” 被提及 14 次, “输血费用较重” 被提及 9 次; “祛铁费用非常重, 难以承受” 被提及 18 次, “祛铁费用较重” 被提及 13 次。如 P1 照护者提到 “就是基本上我们国内的这些患者, 每年的输血排铁已经是真的倾其所有了”; P7-2 照护者提到 “经济上, 因为他规律性的去输血啊打针啊, 这算起来一笔账就不少了”。

部分地区受疫情影响血源短缺, 导致部分地贫家庭需跨省输血, 报销限制颇多, 医疗费用增加, 因医疗费用支出过重而不规范治疗的现象频发。如 P7-1 患者谈到 “就是广州没有血源, 我就跑到二线附近、二线城市输血这样子。因为我跑去二线城市, 医保不能报销”; P4 照护者谈到 “以前为了省钱治疗不规律, 那个时候因为我们都不懂, 真的是不懂, 加上经济又困难, 输一次血好像就要 2000 到 3000 块”; P9 照护者谈到 “我直接都没有那么多的经济能力给他吃那么多的祛铁药”。

报销后, 几乎全部患者都反映输血、祛铁费用较报销前有减轻, 几乎无人认为报销后的输血或祛铁费用 “非常重, 无法承受”, 医疗经济负担明显降低, 如 P1 照护者谈到 “近几年因为有了一定的医疗保障, 有了门特, 相对来说还是减轻了一部分的压力”; P2 照护者谈到 “住院的话, 反正有医保之后现在的是报 65%~70%”。但仍存在极小部分家庭因报销力度小等因素认为输血费用与祛铁费用较报销前无减轻。如 P4 照护者谈到 “新农合报很少的。如果你用 1600 块, 也就才报 10 多块, 有一次用了 2300 多块, 报了五六十块”。

仍有患者家庭存在因医疗费用过多造成经济负担过重的现象, 较为常见的后果是需要借钱、变卖家产、透支信用卡、取消移植手术计划等。如 P4 照护者谈到 “那个时候呢我们就没钱了, 我们就打算把这个房子卖掉”; 如 P6-1 患者谈到 “那时候收入也很低, 所以我们家总是欠费”。

表3-30 重型β-地贫直接医疗费用的定性研究结果（患者和/或照护者角度）			
一级节点	二级节点	三级节点	参考点数
直接医疗费用 (报销前)	输血费用	非常重, 难以承受	14
		较重	9
		一般	1
	祛铁费用	非常重, 难以承受	18
		较重	13
		一般	2
	治疗并发症费用	非常重, 难以承受	2
		较重	5
		一般	1
	移植手术费用	非常重, 难以承受	2
中医等其他治疗方式的费用	较重	2	
因医疗费用支出过重造成的影响	不规范治疗	7	
受疫情影响	医疗费用增加	3	
直接医疗费用 (报销后)	输血费用	非常重, 难以承受	1
		较重	8
		一般	3
		较轻	3
		较报销前有减轻	16
		较报销前无减轻	1
	祛铁费用	非常重, 难以承受	0
		较重	7
		一般	5
		较轻	5
		较报销前有减轻	15
		较报销前无减轻	0
	因医疗费用支出过重造成的影响	信用卡透支	1
		无力进行移植手术	1
		借钱	5
		变卖家产	1
		不规范治疗	0

地贫的直接医疗费用主要与患者的体重、病情程度和医保报销比例有关系。除此以外，成人阶段较于儿童阶段的治疗费用、救助政策、并发症数量、就医需求方面存在较大差异，其中，在治疗费用方面差异尤为明显：成人患者相较于儿童患者体重基数大，输血量、祛铁药量更大，因此年龄越大费用越高；且患者年龄越大，贫血越重，并发症越多，就医需求越大，额外增加了患者家庭的医疗支出（表 3-31）。

在定性访谈中发现，地贫患者和 / 或照护者与临床医生均认为成人患者较儿童患者直接医疗费用高。部分受访人提出儿童的救助途径较于成人要更加丰富。如 D2-1 医生提出“因为病人随着年龄增加会有很多的并发症”；D5-1 医生提出“我们祛铁药物的话是根据患者的体重来进行核算的，如果这个病人体重越重，他的祛铁的用量可能越大，那这个花费就越大”；P1 患者家庭谈到“我们这些成人的患者，其实真的没有帮扶、救助，成人的筹款这一块特别特难的”。

表3-31 重型β-地贫成人阶段与儿童阶段差异的定性研究结果

一级节点	二级节点	三级节点	参考点数
成人与儿童阶段的差异 (地贫患者和/ 或照护者角度)	治疗费用	年龄越大费用越高	6
	救助政策	儿童救助途径更丰富	1
		成人救助途径更匮乏	1
成人与儿童阶段的差异 (临床医生角度)	治疗费用	年龄越大费用越高	4
	就医需求	年龄越大，贫血越重，就医需求越大	1
	救助政策	儿童救助政策更丰富	1
	并发症数量	年龄越大，并发症越多	1

2) 直接非医疗费用

在重型 β- 地贫成人患者和 / 或照护者的定性访谈中发现，直接非医疗费用与患者就医方式有关，异地就医产生的直接非医疗费用明显更高（表 3-32）。

部分患者提及营养费，认为营养费昂贵，无力承担其开支。如 P7-1 患者谈到“有吃过螺旋藻啊、软灵芝。也试过很多吃那些阿胶啊，中药啊，也是占了大概 1/4~1/3 吧”；P9 照护者谈到“这种小孩要有什么营养品啊？我估计很多家庭都没有什么营养品给吃了，能够正常维持他们的药物都已经不错了”。

交通费和住宿费为直接非医疗费用的主要构成要素。交通费、住宿费与患者居住地与就诊医院血源是否充足有关，可就近治疗的患者认为交通费、住宿费轻；异地工作、异地学习导致需要远途往返进行治疗的患者认为交通费、住宿费重。如 P6-2 照护者家庭谈到“我们从来没去过外省或者哪里，一直都在南宁，所以这个费用来说很少”；P8-1 患者谈到“去广州住的费用全都是自费的，没有报销的。因为我们在衡阳，每次都要坐高铁去长沙。上午拿药，下午马上就返回来。这个费用也很高，每次需要花费 300 元”。受疫情影响，医院血源不足，部分患者输血困难，跨省就医次数频繁，导致直接非医疗费用增加。如 P4 照护者谈到“疫情爆发的时候，我们去输血，我们去了深圳、东莞、深圳、广州、珠海、中山，要去到佛山才输到血，真的是去了五六个城市啊，真的车费要这么多”。

表3-32 重型β-地贫直接非医疗费用的定性研究结果（患者和/或照护者角度）

一级节点	二级节点	三级节点	参考点数
直接非医疗费用	营养费	非常重，难以承受	1
		较重	2
		一般	2
	交通费、住宿费等	非常重，难以承受	0
		较重	4
		轻	4
	受疫情影响	直接非医疗费用增加	3

(2) 间接经济负担

在重型 β -地贫成人患者和 / 或照护者的定性访谈中发现, 定期规律性输血、祛铁治疗、身体素质差等因素会导致患者误工、误学, 甚至部分地区存在社会歧视, 从而降低了患者入学率、就业率(表 3-33)。

据患者和照护者反映, 请假频繁、成绩下降是地贫对学习最常见的影响。如 P9 照护者谈到“经常是去住院, 都去不了学校, 成绩从初中二年级就开始就不行了, 初一的时候还可以跟得上, 初二就跟不上了”。此外, 部分学校拒收地贫患者, 导致患者入学困难; 部分患者入校后受到校园霸凌。P7-1 患者谈到“因为我小时候读幼儿园的时候, 是被老师关在小黑房那里的, 就是因为我有这个病, 那时候老师以为我这种病是会传染给其他小朋友的”。

地贫会对患者的工作产生影响。患者会因身体机能达不到健康指标、入职体检通过率低、社会歧视等现象导致入职困难; 因多数岗位加班要求频繁, 部分患者因身体压力大、精神状态差选择辞职; 部分患者因定期治疗、身体易劳累的原因需要频繁请假, 工作出勤率下降; 部分患者表示地贫导致其工作种类受限、工作效率低、工作位置受限、工作收入不稳定。如 P6-1 患者谈到“今年上半年出去做过服务员, 但是因为那个时候血不太够, 经常在工位的时候提不起精神, 就没有特别好的一个状态, 后面就辞职了”; P6-2 照护者谈到“都是出来工作, 但按照规定的时间来上班很难”。

表3-33 重型 β -地贫间接经济负担的定性研究结果 (患者和/或照护者角度)

一级节点	二级节点	三级节点	参考点数
间接经济负担	对学习的影响	校园霸凌	2
		入学困难	3
		请假频繁	6
		成绩下降	6
	对工作的影响	入职困难	4
		请假频繁	3
		工作种类受限	2
		工作效率低	2
		工作位置受限	1
		工作收入不稳定	1
		辞职	2

(3) 无形经济负担

1) 患者的生命质量

对重型 β -地贫成人患者的定性访谈中发现, 该群体长期、大量的输血需求和高铁负荷导致其感染风险增加, 发育迟缓。患者治疗依从性差, 不规范的治疗易导致不良反应: 患者产生并发症、全身多脏器损伤的风险逐年增加, 死亡风险较大, 预期寿命较短。患者平均输血周期短, 且生理功能显著低于正常人。频繁的治疗增加了患者生活及出行负担, 降低了其行动能力、自我照顾能力、日常活动能力, 为其带来疼痛、焦虑或沮丧情绪; 患者受社会关注较少, 受他人歧视现象频发, 容易产生心理问题, 生命质量较差(表 3-34)。

地贫会影响患者的生理健康。患者和 / 或照护者最频繁提及的影响为并发症带来的身体痛苦, 其余依次为地贫特殊面容、体格弱小、体力差、脸色苍白、抵抗力弱等。如 P9 照护者谈到“她一直不长了, 那些同学都比他高好多”; P8-2 照护者谈到“他的体力走路去上学, 我们走 10 多分钟路程, 他就要走半个小时”; P1 照护者谈到“万一感染生病的话, 她会很长时间都好不了, 人家感冒可能一个星期好了, 她可能半个月、一个月都好不了, 就是症状还是比较猛的那种, 她一生病就好辛苦的”。

地贫会影响患者的心理健康。患者因自小身体素质差，需定期治疗，导致其较少接触新鲜事物，缺少童趣欢乐，内向封闭，易受社会歧视与他人排挤，影响正常社交。其中，自卑敏感是最常被患者和/或照护者提及的心理影响，总共被提及12次。如P7-1患者谈到“这个病会让我感觉自卑，别人听你这个病，会带有一种歧视的目光看你”。部分患者表示地贫会导致感情不顺，影响情感需求，尤其体现在恋爱、结婚、生子等方面。如P7-2照护者谈到“那个找朋友都聊得来的话，再跟她说他有这个病，然后就人家就分手了”；但仍有患者表示受家庭影响，性格积极阳光。如P3-1患者谈到“对于我来说，可能我觉得还是家庭教育的关系吧，比较乐观”。

表3-34 重型β-地贫患者生命质量的定性研究结果（地贫患者和/或照护者角度）

一级节点	二级节点	三级节点	参考点数
生命质量	对生理健康的影响	治疗导致的骨骼发育不好、躯体疼痛	3
		药物副作用带来的不良反应	6
		外貌变化、体格弱小	10
		体力差、容易累	8
		身体情况良好	1
		脸色苍白	7
		精神状态差	4
		抵抗力弱	6
		不能过度锻炼	1
		并发症带来的身体痛苦	15
	对心理健康的影响	自卑敏感	12
		影响情感需求	3
		抑郁症	2
		情绪不稳定	5
		积极阳光	4

2) 照护者负担

在重型β-地贫成人患者的照护者的定性访谈中发现，地贫群体中单亲家庭居多，受访照护者大多数为患者父母，大多数家庭至少需要一位照护者在患者治疗过程中全程陪同，进行治疗决策和日常生活护理；部分家庭成员面临着失业或者因经常请假收入减半的情况，收入减少的同时支出增加，造成了严重的经济负担；照顾地贫患者对照护者的心理、家庭、工作、娱乐等方面产生了明显的负面影响，其中心理因素在照护者负担中占比最重（表3-35）。

地贫会加重照护者的身体负担，使照护者身体劳累，有照护者表示会因照护压力、经济负担、心理冲击等因素患病。如P9照护者谈到“爸爸又比较暴躁，有一段时间也经常喝酒，然后他也比较累，后来肝出问题了，得了肝癌”；P3-2照护者谈到“我觉得我筋疲力尽了，我好累，我照顾小孩这么多年，真的没睡过一个好觉”。

地贫会加重照护者的心理负担，使照护者产生担心、害怕、压力、煎熬、心疼、愧疚等情绪，严重者会因此患上抑郁症，产生轻生等极端想法。在针对照护者的访谈中，上述心理负担被频繁提及25次，是照护者面临的最沉重的负担。如P9照护者谈到“我当时很无助、很恐惧、很焦虑，我觉得好难，就是也很沮丧，也很痛苦”；P1照护者谈到“我做了很多傻事，吃安眠药、割腕、跳楼跳桥，就很疯狂”。仍有部分照护者

保持乐观态度。P2 照护者谈到“我还是比较乐观的，反正有什么困难我都会此路不通，走其他路，都是我想方设法地去弄”。

地贫会对家庭产生负面影响。地贫家庭经济负担重、心理压力大，外出打工的情况常见，对患者的日常沟通、生活关心较少，导致一定程度上的疏远，影响家庭和睦，亲友减少往来；有患者表示父母因医疗费用高昂或担心基因遗传下一代等选择离异。如 P8-1 患者谈到“我老公就到深圳去打工，在深圳就待了十几年，我基本上是一个人带两个孩子，还要上班，所以两夫妻两地分居，造成我们最终也离婚了”；P1 照护者谈到“我丈夫就觉得，不能再生一个健康的孩子，所以他就有一个离别心，就想离婚，跟没有基因携带的人再结婚生一个健康的孩子”。

地贫会对照护者的工作产生消极影响。照护者会因频繁请假导致收入减少；为保证工作时间灵活，部分照护者会改变工作性质或选择辞职。如 P6-2 照护者谈到“你不能朝九晚五的上班，所以我们是搞装修的，自己开公司，就比较自由一点，时间就可以自己控制”；P4 照护者谈到“以前要天天上班，请个假就没有年终奖、全勤奖，什么都没有，都没拿过什么成绩”。

地贫会影响照护者的生活娱乐，导致其自由时间减少、无法旅游、日常娱乐活动减少等。如 P3-2 照护者谈到“根本自己都不是属于自己的，我除了地贫这一块，其他的真的没时间去享受，没时间去理会，有时候真的自己姓什么都知道了，整个人就是崩溃的”；P6-2 照护者谈到“她体力不支，所以我们都不敢去旅游，哪里都不敢去”。

表3-35 重型β-地贫患者照护者负担的定性研究结果（患者和/或照护者角度）

一级节点	二级节点	三级节点	参考点数
照护者负担	身体方面	劳累	4
		患病	2
	心理方面	自卑	1
		抑郁症	1
		压力、煎熬	7
		心疼、愧疚	5
		轻生等极端想法	1
		乐观	1
		精神状态差	1
		担心、害怕	8
	家庭方面	减少亲友往来	1
		离异	2
		不和睦	3
	工作方面	收入减少	5
		工作性质发生变动	2
		辞职	1
	娱乐方面	自由时间减少	5
		无法旅游	2

3.5 典型案例分析

- (1) 典型案例 1 (附件一)
- (2) 典型案例 2 (附件二)
- (3) 典型案例 3 (附件三)
- (4) 典型案例 4 (附件四)
- (5) 典型案例 5 (附件五)

第4章 讨论

本研究通过定量和定性相结合的方法，开展了以地贫高发区为重点的全国范围的重型β-地贫成人患者的疾病经济负担研究，向公众、患者、医务人员、卫生决策者等利益相关方呈现了地贫给我国社会经济发展、患者及家庭带来的负面影响，也展示了我国在地贫预防、诊断、治疗、社会支持等方面存在的问题。

本研究表明，我国重型β-地贫成人患者的经济负担极重，输血、祛铁等直接医疗费用是疾病经济负担的最主要构成部分，费用与患者的体重呈正相关；目前的医保报销额度尚不能满足患者的需求（尤其体现在异地就医方面），因病致贫、因病返贫的现象很常见；患者的生命质量远低于普通人群，学业、工作面临巨大挑战，给社会带来巨大的生产力损失；照护者的生理和心理健康受到极大负面影响；公众和部分基层医生的地贫防控知识较为匮乏；地贫成人患者的社会支持主要来源于亲属；成人患者的治疗手段十分局限，缺乏创新药物支持，导致治疗依从性差，严重影响患者生存状况。

各级政府和全社会对该群体应给予充分的重视，这对坚持患者至上的理念、巩固脱贫攻坚战果、守住不发生规模性返贫底线、助力健康中国2030目标的实现，具有极其重要的社会意义。

4.1 重型β-地贫成人患者的直接经济负担

本研究的结果表明，我国重型β-地贫患者的直接医疗费用十分高昂。输血、祛铁等医疗费用是疾病经济负担的最主要构成部分，费用与患者的体重呈正相关；随着体重的增长，输血和祛铁药物用量不断增大，直接医疗费用也随之增加^[9]。来自泰国的一项研究显示，重型β-地贫患者59%的疾病经济负担来自直接医疗费用支出^[29]；伊朗重型β-地贫患者每年的直接医疗费用为7286.8美元^[9]。本研究结果显示，医保报销前，从临床路径标准下估计，平均每年每位60kg的重型β-地贫患者的直接医疗费用为9.6万元（5.5-13.8万元）；在真实世界条件下，通过患者和照护者定量调查数据估算，从确诊时到调查前累计直接医疗费用为81万元（41.7-120万元）。临床路径标准下和真实世界下的直接医疗费用可能存在差距，一是由于患者依从性差，不定量规律性输血和祛铁治疗所致；二是真实世界下的累计直接医疗费用无法贴现。

近年来，国家医保政策不断完善，加大了对地贫治疗的支持力度，报销范围与比例显著提高。各省关于地贫的医保报销政策不尽相同，地贫患者仍需自付50%左右的直接医疗费用。而每个英国重型β-地贫患者在终身治疗过程中仅需承担不到30%的医疗花费^[8]。本研究定性结果也显示，即使医保报销后，大多数家庭仍难以承受直接经济负担；地贫患者的家庭多数来自贫困地区，环境、教育、交通落后，封建迷信思想相对较重，患者家庭的整体经济状况较差，因病致贫、因病返贫的现象很常见，家庭灾难性卫生支出的发生率高达77.8%。患者的个人年收入中位数为4300元，远低于2021年全国居民人均可支配收入（32188.8元）；部分家庭因医疗费用支出过重而通过借款、变卖家产等维持治疗，甚至中断治疗；由此可见，目前的医保报销制度尚不能满足患者的需求。另外，成人患者的输血、祛铁等治疗需求更大，并发症更多；同时，目前来自社会组织、慈善组织的经济支持较多关注儿童地贫患者，而地贫成人患者获得此类支持的途径较少，导致因病致贫、因病返贫的现象在成人患者家庭中更为显著。

本研究显示，地贫高发区相比于低发区，在诊断和治疗的技术水平、血源和祛铁药品的供应等方面存在明显优势。超过一半的地贫患者曾有异地就医经历；异地就医报销比例低甚至无法报销，且需要患者承担交通、住房等直接非医疗支出，进一步加重了患者家庭的经济负担。目前，我国的优质医疗资源主要集中在大城市的大型公立医院，即使在同一地区的城乡之间配置也不均衡；来自偏远区县的患者在当地医疗机构难以确诊疾病，往往选择前往大城市的权威医疗机构就诊。因此，地贫患者群体，尤其是身处欠发达地区、偏远地区或农村的地贫患者群体很难在当地的医疗机构得到有效诊治，往往因被拒诊而需要异地远途就医，间接增加了该群体的经济压力^[30]。异地就医直接结算是一项重要的民生工程，但目前地贫患者异地就医报销仍存在困难，地贫患者每月检查及用药费用从几千元到几万元不等，且需终身输血和用药；如患者在异地就医时无法进行即时报销，将使家庭面临更大的经济压力。

4.2 重型β-地贫成人患者的间接经济负担

疾病的间接经济负担指的是劳动力因病损失的价值，虽然这部分损失不直接出自患者家庭或社会的腰包，但是它却预示着社会劳动力有效工作时间的减少和工作能力的降低。从某种意义上说，与直接经济负担相比，间接经济负担更能反映出疾病对社会危害程度的大小^[31]。本研究结果显示，每年每位重型β-地贫成人患者带来的间接经济损失约为2.4万元，与林华照等人估算的广东省中重型地贫患者的2.0万元的间接经济负担较为接近。在伊朗和斯里兰卡开展的研究估算，每个重型β-地贫患者每年的间接经济负担分别为573.5美元和509美元^[9-10]。成人患者处于中青年阶段，是家庭和社会的中流砥柱，但因患地贫，身体机能和行动能力等生理功能受限，致使患者无法处理日常生活和承担正常工作，再加上频繁进行输血、祛铁等相关治疗，患者面临更多来自工作、求职等多个方面的挑战。本研究结果显示，输血、祛铁等相关治疗使地贫患者每月损失2-5天的工作时间，这与英国、美国和意大利的重型β-地贫患者的研究结果相似^[13]。本研究结果也显示，每位地贫患者在治疗过程中需要1-2位照护者全程陪同，照护者因照顾患者每月损失3-27天的工作时间，失业或因请假频繁收入减半的情况较为突出，给社会带来巨大的生产力损失，进一步加剧了患者家庭的经济压力。

4.3 重型β-地贫成人患者的无形经济负担

疾病不仅导致地贫成人患者失去工作能力，家属减少工作时间，带来了较大的间接经济负担，而且严重影响了患者及照护者的生理和心理健康，造成了沉重的无形经济负担。本研究采用SF-36量表评估的重型β-地贫成人患者的生命质量平均得分为50.1分，远低于普通人群的生命质量得分（86.2分）^[32]，与1个包含26篇重型β-地贫患者生命质量研究文献的meta分析结果的51.6分值近似^[33]。其中，生理维度中躯体疼痛方面得分最低，可能是因为重型β-地贫患者依赖于终身输血和祛铁治疗，在治疗过程中会伴随不同程度的并发症和不良反应，造成身体不适和疼痛；心理维度中社会功能方面得分最低，这表明地贫对患者社交和社会参与产生明显影响，可能是由于患病后与正常人的差异性，导致患者出现焦虑、沮丧等情绪。患者易受他人歧视，无法融入正常的社交圈，带来心理问题。也有研究指出，患者存在因频繁就医导致的缺课、身体疼痛及地贫特殊面容等问题。多数患者对治疗和生活产生厌恶情绪，甚至拒绝治疗^[14]。

同时，对患者的照护使得照护者的日常生活受限，给照护者带来了严重的身体和心理负担。本研究发现重型β-地贫成人患者的照护者多处于中老年阶段，近40.7%的照护者存在中重度照护负担。2020年中国地贫防治状况调查问卷使用与本研究相同的Zarit照护者负担量表考察了地贫患者照护者的看护负担状况，结果显示，1/3照护者的看护负担达到中重度水平。一项在马来西亚进行的横断面研究评估了重型β-地贫患儿照护者的生活质量，发现近一半的照护者承受着焦虑或抑郁的精神问题^[16]。

4.4 加强地贫社会支持的重要性

社会支持是他人或社会给予个体的一般或特定的支持行为，有利于提高个体的社会适应性，减轻个体遭受的身体负担、心理负担、经济负担等不利影响^[34]。本研究结果显示，重型β-地贫成人患者的社会支持利用度得分较低。相比于其他患者，该群体由于特殊的地贫面容、药物的副作用等易造成缺乏社会接纳，不愿意与别人诉说自身遭遇，不愿主动寻求帮助；其社会支持主要来源于亲属。有研究指出，社会支持有助于负面心理情绪的缓解和宣泄，使患者和家属减少对疾病的焦虑和恐惧；因此，对于重型β-地贫成人患者和照护者而言，除了亲属等社会支持资源外，充分调动并利用其它社会支持资源显得尤为重要。

4.5 加强地贫预防的重要性

对大部分重型 β -地贫患者来说,规范的输血和祛铁治疗是最常用的治疗方法。造血干细胞移植是根治地贫的临床方法,但成人患者已经错过最佳移植手术年龄。随着年龄和体重的增长,输血和祛铁的使用量、频率在不断增加,由贫血和铁沉积产生的并发症越来越严重,治疗费用也在不断增加。由于需要终身输血和祛铁,多数患者家庭无法承担如此沉重的经济负担,很多患者在治疗上依从性不佳,导致其选择中断或放弃治疗,极大影响了患者的生存状况。另外,由于现有祛铁剂效果有限、供应短缺等问题,很多患者存在联合用药的情况;同时,因缺乏创新药物和治疗手段,成人患者的治疗选择较为有限。实际上,婚前检查、产前诊断、疑似患者基因检测是预防地贫的最有效、最经济的手段,可大大地降低重型幼儿地贫的发生率,从根本上减轻医疗机构、家庭及社会的负担和压力。但本研究结果发现,部分医生和公众的地贫防控知识较为匮乏,很多患者在患病前根本不了解地贫,地贫相关健康宣传教育活动的力度和效果有待加强。地贫高发地区的政府、社会组织等需要进一步加强对于地贫防控工作的重视程度,努力形成全社会共同参与的氛围。

4.6 本研究的创新与不足

本研究具有一定的创新性。目前,我国地贫相关研究多为病理学、临床治疗研究,较少关注患者及其家庭的经济负担、生存质量、心理状况;已有研究主要关注儿童患者,忽视了成人患者较儿童患者身体状况更差、心理更加脆弱以及面临择业择校、居住场所不固定等困境;多数研究的样本量较少,缺乏全国范围调查和多省份的调查;较少有研究采用定量和定性相结合的方法。本研究采用定量和定性相结合的方法,开展以高发区为重点的全国范围的重型 β -地贫成人的疾病经济负担调查,了解患者的预防、诊断、治疗、社会支持状况和疾病经济负担,并以典型案例的方法深入展示患者家庭的境遇,较为全面深入地探讨了重型 β -地贫成人患者及其家庭的疾病经济负担状况及预防、诊断、治疗、社会支持状况。

但是,本研究也存在一些不足之处。首先,由于地贫患病的全国分布情况并不明确,虽然本研究的定位是以高发区为重点的全国范围的重型 β -地贫成人患者,但并未完全覆盖到全国各个地区,研究数据的全国代表性有待提高。其次,本研究样本量相对较小,主要原因包括地贫患者存活到成人期的人数较少、无法找到因经济等原因中断或放弃治疗的患者、患者较敏感不愿意接受调查,以及受疫情影响无法深入开展线下调研等。最后,本研究为回顾性研究,在回顾从确诊到调查前的累计直接医疗费用等信息时,可能存在较大的主观回顾偏倚;但我们分别基于临床路径标准和真实世界条件两种情况估算了直接医疗费用,尽量减少回顾偏倚带来的影响。在今后的研究中,在条件允许的前提下,课题组拟进一步开展多中心的、大样本量的、前瞻性队列研究弥补上述不足。

第 5 章 政策建议

地贫在我国高发地区已经成为一个重大的公共卫生问题，因病致贫、因病返贫现象严峻，严重威胁患者和照护者的生理和心理健康，对这些地区保持脱贫攻坚战胜利成果、守住不发生规模性返贫底线形成了严峻的挑战，也非常不利于“健康中国 2030”目标的实现。因此，根据本研究的相关结果，提出如下政策建议：

5.1 针对地贫治疗方式和防控的建议

(1) 加强对成年地贫患者创新疗法的评估，积极推动地贫创新药物研发和准入，促进地贫治疗手段多样化。地贫成人患者已经错过了造血干细胞移植的最佳年龄，根治地贫的几率较小。定期规范的输血祛铁治疗虽然能暂时缓解症状，但治疗过程不仅对患者及其照护者的工作生活造成不便，也消耗了大量血制品资源。因此，我们建议：第一，药品研发单位应积极开发推广地贫新型药物和新型诊疗手段，关注患者及家庭的未满足需求，着力降低输血依赖，减少祛铁需求。第二，国家相关部门应提高对地贫的重视，鼓励新型治疗手段的研发，积极推动地贫相关新型药物的科技评估和药物经济学评估、基因疗法的临床研究，逐步实现覆盖所有地贫患者的精准治疗方案。

(2) 完善血制品供应配置机制，缓解血源紧张问题，减轻地贫患者输血压力。随着年龄体重的增长，地贫患者输血频数增加，但血源供应持续紧张；受新冠疫情的影响，血源供应问题更加严峻，导致患者中断输血、不规律输血等现象频发，严重影响其生存质量。因此，我们建议：第一，各级卫生行政部门利用各种媒体宣传形式广泛开展无偿献血宣传动员；疫情期间可联合街道办、村居委会在社区层面设立流动献血站，提高血源供应。第二，在地贫高发地区，可考虑设立地贫血制品配置制度，根据当地地贫患者用量指导地方血站做好血液供应规划，确保将一定比例的血源专门配给地贫患者；也可考虑设立地贫定点医院，开启地贫患者输血治疗的绿色通道。

(3) 提高祛铁药物的可及性，打通“最后一公里”，保证地贫成人患者及时足量用药。长期输血治疗极易造成铁过载，危及生命，因此规范性祛铁尤为重要，但部分基层医疗机构没有采购祛铁药物，导致部分患者需要异地购买，无法报销。而新冠疫情严重影响了患者异地购买药物，导致出现不规律使用或中断祛铁药物的现象。部分患者没有条件频繁造访医疗机构，未足量用药。因此，我们建议：第一，要鼓励在各省成立地贫患者组织，有效统计当地患者数量和用药需求，并将相关数据与当地卫生行政部门、定点医院、定点药房实时共享，便于根据当地需求供应祛铁药物。第二，地贫高发区的卫生行政部门可探索“专业药房模式”，在三线及以上城市每市设立 1 家定点药房，确保祛铁药物供应；有条件的地区，可以探索开通线上药房。第三，地贫高发区的卫生行政部门可持续关注国家卫生健康委员会和国家医疗保障局关于长期处方管理规范上的动向，将地贫纳入地方长期处方适用疾病病种，将祛铁药物纳入地方长期处方用药范围。

(4) 加强婚前孕产预防、产前预防，开展多样地贫防治宣传，从源头上减少重症地贫患儿的出生。因此，我们建议：第一，国家层面要着手组织开展大规模地贫流行病学调查，完善相关流行病学资料库和监测网络，摸清高发地区的地贫患者病情、基因型、数量，实现高发地区监测的全覆盖。第二，在地贫高发地区，卫健委可考虑将婚前、孕前地贫医学检查制度化，组织各级医院对育龄人群开展地贫筛查、基因诊断、产前诊断，逐步实现重型地贫患儿零出生。第三，各级卫生部门要积极组织开展形式多样的地贫防控健康教育，营造全社会参与地贫防控的良好氛围。

(5) 倡导地贫患儿早诊早治，加强对儿童地贫患者造血干细胞移植的经济学评估和基金支持，提高治愈率。大部分儿童患者可以通过造血干细胞移植疗法根治，建议国家医疗保障局加强待遇保障措施，例如在国家医疗救助资金中设立地贫移植根治专项基金，提高报销比例和医疗救助水平。如患者获得根治，可节约一生的地贫治疗医保基金支出，节约出来的资金可用于更多创新药物的支付和保障。

5.2 针对患者疾病经济负担的建议

(1) 建议国家医疗保障局加强对成年地贫患者创新治疗方法的待遇保障，在医保准入评估和谈判时，对取得科技突破的创新药物给予政策倾斜。地贫作为长期缺乏创新药物且容易危及生命的特殊慢性病，亟需能够从根源上打破传统治疗手段限制、缓解现有治疗手段压力的治疗方案。国家医保谈判可以适当向取得科技突破的创新药物倾斜，如修复地贫患者自身造血功能、降低输血依赖的药物。医疗保障局可与药品研发单位进行价格谈判，推动医保准入和（或）降低药品费用，提高药物可负担性。

(2) 建议国家医疗保障局优化待遇保障清单，为地方高发疾病的药物评估、医保目录和待遇保障提供差异化指导，因地制宜探索地方高发疾病待遇保障模式，降低因病致贫的可能性。地贫患者及家庭整体文化水平较低，经济状况较差，灾难性卫生支出现象突出，因病致贫、因病返贫现象普遍。同时，地贫属于地方高发性疾病，对各省医保基金负担轻重不一。因此，我们建议：第一，国家医疗保障局指导地中海贫血地方高发疾病省份进行药品目录调整和医保支付方式的专项试点，统筹医保基金、大病基金、救助基金，放宽治疗药物/项目的报销范围，允许有条件的省份在国家医疗保障局指导下先行先试。第二，医疗保障局要与医院医保相关科室紧密沟通协作，提高医保政策的透明度和普及性，贯彻现有的地贫医保政策，做到政策允许范围内应保尽保；第三，各地民政部门应探索简化、加快针对因病致贫、因病返贫等重点救助群体的低保低收申请流程；第四，推动开展地贫患者陪同就医等社会化照护服务，积极培育和提高专业机构和社会组织参与度。

(3) 建议各省医疗保障局将地贫纳入门诊特殊慢性病范围。目前，地贫仅在广东、广西、海南、湖南、云南等高发地区列入门诊特殊慢性病范围。随着我国人口流动日趋活跃，地贫患病人群已呈现向北方省份蔓延趋势。地贫患者需要长期门诊治疗。为降低患者经济负担，节省治疗时间，减缓住院床位紧张，我们建议：各省医疗保障局将地贫列入门诊慢特病，将门诊进行的输血、祛铁治疗列入报销范围。

(4) 建议医疗保障局将地贫纳入异地门诊特殊慢性病范围，减少异地就医报销政策限制。各地地贫治疗水平尚有较大差异，致大量患者异地就医；此外，成人患者面临异地学习、就业问题，易受到异地报销政策限制。因此，我们建议：第一，国家医疗保障局扩大异地门诊特殊慢性病试点范围和病种范围，尽快推进地贫门诊跨省直接结算。第二，各省医疗保障局将地贫纳入省内异地门诊特殊慢性病范围，稳步推进地贫门诊省内直接结算。

(5) 积极推动地贫分级诊疗制度，加强基层医疗机构医务人员的地贫知识培训，推动地贫规范化诊疗。一方面基层医疗机构医务人员的地贫诊疗知识较匮乏，另一方面新冠疫情严重影响了患者前往技术水平高的大医院的就诊活动。基层医疗卫生机构诊疗水平的提高，有利于患者就近治疗，减轻因异地就医产生的交通、住宿等直接非医疗支出负担。因此，我们建议：卫生行政部门应积极推动地贫分级诊疗制度，提升基层地贫诊疗水平，加强基层医疗机构医务人员的地贫知识与技能培训，鼓励基层医疗机构医务人员前往地贫防治水平高的医疗机构学习交流，鼓励医疗水平较高的医院医务工作者下沉基层进行培训与科教宣传，加强高发地区与低发地区间医生治疗经验的交流和学习。

5.3 针对支持患者回归社会的建议

(1) 鼓励各地人力资源社会保障部门建立慢病患者就业计划，对地贫成人患者就业予以制度保障，提高其生存能力。地贫成人患者需要定期规律性输血和祛铁治疗，身体素质较弱，面临就业困境。因此，我们建议：第一，各地人力资源社会保障部门应开展地贫患者就业帮扶项目，联动社会力量，帮助地贫患者找到力所能及的、能实现个人价值的工作。第二，各地人力资源社会保障部门可考虑建立整体的慢病患者就业计划，对聘请慢病患者的用人单位，可根据慢病患者就业人数和请假就医时间等对用人单位进行适当补贴。

(2) 开展多样的地贫科普知识宣传，提升全社会对地贫的认知，减少社会歧视。由于部分公众对地贫疾病了解不足，对地贫患者的社会歧视现象屡见不鲜，严重影响患者和照护者的心理健康。因此，我们建议：第一，地贫高发地区卫生行政部门、民政部门可以联合公益组织，积极开展形式多样的地贫科普知识宣传活动，提高对地贫的认知度和对患者及其家庭的社会包容度；第二，医疗卫生与民政等相关部门应大力推动当地医务社会工作、社区社会工作的发展，从医院到社区，为患者提供全方位、多样化的专业服务支持。

参考文献

- [1] 李培林, 魏后凯, 黄承伟. 中国扶贫开发报告 2016[M]. 北京: 社会科学文献出版社, 2016: 24-25
- [2] 北京天使妈妈慈善基金会. 2020 中国地中海贫血蓝皮书. <http://www.angelmom.org/content/689>.
- [3] Yao H, Chen X, Lin L, Wu C, Fu X, Wang H, Yao Z, Chen W, Huang L, Tang R, Rao R, Wang S, Ding Y. The spectrum of alpha- and beta-thalassemia mutations of the Li people in Hainan Province of China[J]. *Blood Cells Mol Dis*. 2014; 53(1-2):16-20.
- [4] 曾庆青. 广西重型地中海贫血患者疾病经济负担及对策研究 [D]. 硕士学位论文, 广西医科大学, 2015.
- [5] 方建培, 许吕宏. 重型 β 地中海贫血的诊断和治疗指南 (2017 年版) [J]. *中华儿科杂志* 2018; 56(10):724-729.
- [6] Colah R, Gorakshakar A, Nadkarni A. Global burden, distribution and prevention of beta-thalassemias and hemoglobin E disorders[J]. *Expert Rev Hematol*. 2010; 3(1):103-117.
- [7] Lai K, Huang G, Su L, He Y. The prevalence of thalassemia in mainland China: evidence from epidemiological surveys[J]. *Sci Rep*. 2017; 7(1):920.
- [8] Karnon J, Zeuner D, Brown J, Ades AE, Wonke B, Modell B. Lifetime treatment costs of beta-thalassaemia major[J]. *Clin Lab Haematol*. 1999; 21(6):377-385.
- [9] Esmaeilzadeh F, Azarkeivan A, Emamgholipour S, Akbari SA, Yaseri M, Ahmadi B, Ghaffari M. Economic Burden of Thalassemia Major in Iran, 2015[J]. *J Res Health Sci*. 2016; 16(3):111-115.
- [10] Reed-Embleton H, Arambepola S, Dixon S, Maldonado BN, Premawardhena A, Arambepola M, Khan J, Allen S. A cost-of-illness analysis of beta-Thalassaemia major in children in Sri Lanka - experience from a tertiary level teaching hospital[J]. *BMC Pediatr*. 2020; 20(1):257.
- [11] 林华照, 彭伟彬, 马远珠, 缪华章, 李兵, 尹爱华, 赵庆国. 广东省中重型地中海贫血患者疾病经济负担分析 [J]. *医学研究生学报* 2015; 28(06):642-645.
- [12] 方建培, 许吕宏. 规范儿童重型 β 地中海贫血的诊治 [J]. *中华儿科杂志* 2010; 48(3):166-169.
- [13] Pakbaz Z, Treadwell M, Kim HY, Trachtenberg F, Parmar N, Kwiatkowski JL, Cunningham MJ, Martin M, Sweeters N, Neufeld EJ, Giardina PJ, Olivieri N, Yamashita RC, Vichinsky E. Education and employment status of children and adults with thalassemia in North America[J]. *Pediatr Blood Cancer*. 2010; 55(4):678-683.
- [14] Paramore C, Levine L, Bagshaw E, Ouyang C, Kudlac A, Larkin M. Patient- and caregiver-reported burden of transfusion-dependent beta-thalassemia measured using a digital application[J]. *Patient*. 2021; 14(2):197-208.
- [15] Klaassen RJ, Barrowman N, Merelles-Pulcini M, Vichinsky EP, Sweeters N, Kirby-Allen M, Neufeld EJ, Kwiatkowski JL, Wu J, Vickars L, Blanchette VS, Forgie M, Yamashita R, Wong-Rieger D, Young NL. Validation and reliability of a disease-specific quality of life measure (the TranQol) in adults and children with thalassaemia major[J]. *Br J Haematol*. 2014; 164(3):431-437.
- [16] Ismail M CCYN. Quality of life among thalassaemia children, adolescent and their caregivers[J]. *Sains Malaysiana*. 2013; 3(42):373-380.
- [17] 冯昭嫣. 重型 β 地中海贫血患儿父母创伤后成长状况及影响因素分析 [D]. 硕士学位论文, 广西医科大学, 2019.
- [18] Modell B, Khan M, Darlison M. Survival in beta-thalassaemia major in the UK: data from the UK Thalassaemia Register[J]. *Lancet*. 2000; 355(9220):2051-2052.
- [19] 李静, 周天红, 唐卒卒, 陈明星, 周钧宁, 农丕银, 卢晓雯, 尹晓林. 广西重型 β 地中海贫血患者贫血和

- 铁超载现状调查 [J]. 中国输血杂志 2019; 32(02):183-185.
- [20] 李兵. 广东省地中海贫血流行及防控现状评价 [D]. 博士学位论文, 南方医科大学, 2015.
- [21] 肖水源. 《社会支持评定量表》的理论基础与研究应用 [J]. 临床精神医学杂志 1994;(2):98-100.
- [22] 王红妹, 李鲁, 沈毅. 中文版 SF-36 量表用于杭州市区居民生命质量研究 [J]. 中华预防医学杂志 2001 ; 35(6):428-430.
- [23] 杨臻华. 基于家庭弹性视角的痴呆患者家庭照顾者负担研究 [D]. 硕士学位论文, 山东大学, 2021.
- [24] 高晓丹, 陈延, 唐汉庆. 地中海贫血临床路径的探讨和评价 [J]. 中外妇儿健康 2011 ; (4):228.
- [25] 赵国强. 白血病患者疾病经济负担及慈善医疗救助补偿效果研究 -- 以 Z 项目为例 [D]. 硕士学位论文, 山东大学, 2020.
- [26] Xu K, Evans DB, Kawabata K, Zeramdini R, Klavus J, Murray CJ. Household catastrophic health expenditure: a multicountry analysis[J]. Lancet. 2003; 362(9378):111-117.
- [27] Zhen X, Zhang H, Hu X, Gu S, Li Y, Gu Y, Huang M, Sun X, Wei J, Dong H. A comparative study of catastrophic health expenditure in Zhejiang and Qinghai province, China[J]. BMC Health Serv Res. 2018 ; 18(1):844.
- [28] 王峥, 许超. 23 省“健康规划纲要”中的老龄政策分析——健康老龄化视域下的 Nvivo 质性研究 [J]. 中国卫生政策研究 2021; 14(12):8-15.
- [29] Riewpaiboon A, Nuchprayoon I, Torcharus K, Indaratna K, Thavorncharoensap M, Ubol B. Economic burden of beta-thalassemia/Hb E and beta-thalassemia major in Thai children.[J]. BMC research notes. 2010; 3:29.
- [30] 陈馨仪, 符晓, 王安石, 李春生, 张滨. 罕见病患者治疗及保障研究 [J]. 卫生经济研究 2020 ; 37(09):40-42.
- [31] 王利燕. 山东省农村脑卒中患者经济负担及影响因素的研究 [D]. 硕士学位论文, 山东大学, 2007.
- [32] Wang R, Wu C, Zhao Y, Yan X, Ma X, Wu M, Liu W, Gu Z, Zhao J, He J. Health related quality of life measured by SF-36: a population-based study in Shanghai, China[J]. BMC Public Health. 2008; 8
- [33] Arian M, Mirmohammadkhani M, Ghorbani R, Soleimani M. Health-related quality of life (HRQoL) in beta-thalassemia major (beta-TM) patients assessed by 36-item short form health survey (SF-36): a meta-analysis[J]. Quality of Research. 2019; 28(2):321-334.
- [34] Goodfellow B, Kolves K, De Leo D. Contemporary classifications of suicidal behaviors[J]. Crisis. 2020 ; 41(3):179-186.

附录¹

附件 1（典型案例一）

成年地贫患者异地求学难

21 岁的嘉豪是一位来自广东广州的重型 β -地贫患者，现在就读于离广州 400 公里的广东三线城市西江市某大学。在地贫青年患者中，考上大学的并不多；许多患者因为身体虚弱、治疗时间长等原因耽误了学业。但嘉豪的父母一直对嘉豪有很高的期望，心态良好、热爱运动的嘉豪三年前顺利考上了本科。本以为大学会开启嘉豪人生新的篇章，可去异地读大学后，嘉豪的困境却接踵而至。

西江市治疗困境

虽然平时上学、住宿都在西江市，但嘉豪还是选择每二十天搭 3 个小时的高铁从西江回广州治疗。

由于相关政策宣传不到位、学校所处位置偏僻、嘉豪学业繁重、疾病缠身等原因，21 岁的嘉豪并未充分了解广东省内异地医保门诊特病相关政策，没有去到西江市的异地医保定点医院，而是选择了离学校相对较近的一所市区医院输血治疗，每次输血要自付 3000-4000 元。嘉豪家里是低保户，这三四千的费用对他来说是一笔不小的数目；如果在广州治疗，输血、祛铁报销的比例比西江高很多。

如果说费用是嘉豪在西江治疗的第一道门槛，那么让嘉豪坚持回广州治疗的根本原因是两地医疗水平的差距。西江市的医院接触的地贫患者极少，基层医生没有见过需要一次输血 6 个单位的患者，所以治疗方式较保守。他们不会让嘉豪一次输够需要的血量，而是让他分几天来医院输血。在广州 5 个小时就能完成的输血治疗，在西江要花费 3 天时间。嘉豪的大学离市区较远，多次往返医院不仅给他带来了昂贵的交通费，还让他心力交瘁。

除基层医院地贫知识水平偏低外，西江市的医院还面临着缺血的问题。在基层医院普遍面临缺血问题的今天，血红蛋白不低于 60g/L 的患者不给输血已经成了很多医院间不成文的无奈共识。然而，中华医学会发布的《重型 β 地中海贫血的诊断和治疗指南》明确规范：地贫患者血红蛋白低于 90g/L 应启动输血。嘉豪称，地贫患者体质和其他患者不同，血红蛋白低于 80g/L 他爬楼梯就会大喘气，很难受，低于 60g/L 的话就会发烧。西江医院血红蛋白 60g/L 以下才能输血的“一刀切”对他的身体有很大的影响。

高昂的直接非医疗费用

嘉豪在广州的医院为地贫患者开通了输血绿色通道，医院与血库、患者组织合作，确保每个月为地贫患者预留一部分血源，所以嘉豪愿意回到广州输血。但这意味着嘉豪每二十天就要花费 1000 元在车费、杂费上，这对于家里是低保户的嘉豪来说是一笔不小的费用。

嘉豪的两难处境对于成年的地贫患者很有代表性：很多患者希望像同龄人一样，踏出离开家，独立生活的第一步。但异地就诊意味着这些成年不久的年轻人需要从头摸索一个陌生的医疗、医保体系，回家就诊又意味着高昂的时间成本和交通费用。

1 附录中所有人名及西江市、湘中市、浏县等地名已做匿名化处理。

疫情来袭，困难重重

2021年5月，广州疫情爆发，嘉豪的家、医院都属于封城范围。嘉豪无法回广州输血，身体受到了严重影响。嘉豪母亲只好紧急联系西江市的医院、血库。西江市的医院对地贫患者认知较少，担心为嘉豪一下输血6个单位的安全性，害怕承担责任。经过一天时间的沟通，对方终于同意为嘉豪输血，但要求嘉豪提供广州医院出具的盖公章的输血证明和医生证明，在封城的情况下，嘉豪母亲联系广州的医院，终于办理完了繁琐的手续，嘉豪也在西江市输上了血。嘉豪母亲说，孩子能输上血，她就已经很感恩了，但如果能有更多的选择，可以减少输血频率，这样所面临的挑战也不会那么多了。

如何让地贫政策更进一步

广西南宁的欣怡在不满一岁确诊重型 β -地中海贫血。现在 18 岁的她是一名输血依赖型的地贫病人，缺血的时候，她会出现严重的头晕、体力不支，非常影响学习和工作。17 岁时，中专二年级的欣怡因为病情放弃了学业。今年上半年，欣怡应聘了服务员的工作，当时恰逢疫情，血源非常紧张。输不上血的欣怡在工位上状态不是特别好，半年后因身体原因辞职，回家休整。

欣怡目前正处在人生的十字路口，如何让成年患者走出家门开启人生新的篇章，成为了欣怡母亲和许多患者家属的心头大事。让地贫患者敢于出门，敢于到其他城市上学工作，背后需要的是地贫政策的进一步完善。

地贫政策成果喜人

人生的前八年，欣怡的治疗全是自费的。每个月 4000-5000 元的开销一分钱都不能报销。当时欣怡家里收入很低，总是欠费，因为经济困难有时不能按时输血祛铁。2011 年去铁酮列入广西医保目录；2019 年，口服祛铁剂地拉罗司列入医保；2020 年，地中海贫血列入广西门诊慢病；2021 年 3、4 月，地贫列入广西大病保险，欣怡家的经济压力减轻了不少。

2021 年 12 月，欣怡在南宁输 4 个单位的血，费用在 1500 元左右，经过门诊慢病报销和大病医保报销之后，最终欣怡只需要承担三分之一。现在，欣怡每天需要吃十二粒的口服祛铁剂。假若没有医保的话，一个月药费要 7000 块钱，欣怡家无力承担。但是纳入医保之后，在定点医院报销比例最高可达 80%。这都得益于广西多年来在地中海防治、救助保障体系建设方面的努力。

异地门诊慢病报销难

欣怡在家人、医院的呵护下安全地长大了。如今，母亲最希望看到的是她敢于迈出门锻炼，欣怡因为治疗出不了远门成了母亲现在最大的担心。她从出生开始从没去过外省，甚至很少去其他城市旅游：欣怡的家人不仅要顾及她一个月两次的输血频率，还担心在外地遇到紧急情况没有血源、当地医院不接收或医疗条件不够等问题。

除了以上的担心以外，欣怡不能远行的另外一大阻碍是医保报销问题。目前，欣怡 50% 的治疗费用都是通过门诊慢病途径报销的。然而，南宁的门诊慢病政策限制患者只能在自选的三家定点医院报销，其中一家必须是基层诊所。欣怡母亲说，对于地贫患者来说，南宁的基层诊所满足不了治疗需求，所以实质上只能选择两家门诊慢病定点医院。欣怡每次回老家，都意味着她的治疗费用无法通过门诊慢病渠道报销。如果以后欣怡在广西其他城市学习工作，要面临省内异地就医门诊慢病的问题：欣怡在南宁参保，能够在省内其他城市走门诊慢病途径报销输血费用吗？欣怡一家对这个流程不熟悉，相关政策也并没有很明确的解答。

如果欣怡想在广西之外的地区生活的话，报销政策会更加复杂。目前，我国门诊慢特病医疗费用跨省直接结算尚在试点推行阶段，广西省的试点地区仅有北海市，且地贫在试点阶段尚未列入跨省门诊慢病报销范围。如果国家能加速推进门诊慢特病医疗费用跨省直接结算的工程，将地贫列入报销范围，广西省能将南宁市纳入试点地区，欣怡也许能更自信更自由地迈入人生的下一阶段。

欣怡母亲希望南宁市的门诊慢病能放宽条件，不限制在三个定点医院上。她认为，在血源异常紧张的

当下，定点医院时常没有血源，不能输血，她希望所有需要输血的地贫患者能得到更灵活的救治，最好哪个医院有血就能去哪里，也更希望创新的治疗手段能够尽快出来，从根源上减少限制。欣怡母亲说，“地贫的孩子从小就在医院长大，要让她们出去自己锻炼锻炼。限定输血医院是限定了他们的工作能力和生活环境。孩子们的生活质量好了，工作起来就会更有力气了。”

与好政策三次“擦肩而过”

王雨是一名 26 岁的重型 β -地中海贫血患者，出生在湖南省的一个三线小城市湘中市。王雨自一岁半被确诊为地中海贫血后，一直长期在湘中市的一所基层职工医院治疗。湘中市人口基数小，地贫患者较大城市少。据王雨所知，湘中市虽有一部分地贫患者，但是年龄均比她小，她是湘中市目前唯一一名存活到成年的地贫患者。王雨的故事体现了在小城市基层医院就诊的地贫患者的典型困境。

小时候，通向平价祛铁药的道路一波三折

王雨 6 岁时，家人了解到地贫相关知识，开始祛铁治疗。最初，口服祛铁剂或注射祛铁剂都没有纳入医保，王雨的家庭无法负担祛铁药物。2002 年，王雨的家庭从网络得知了注射祛铁剂被纳入当地基本医保报销的消息，得到了一丝希望。然而，药物可及性的“最后一公里”并未打通：因为湘中市的地贫患者较少，王雨家附近的医院均未采购该药。如果自己去其他省市买，又无法报销。

最后，王雨的母亲和基层医院协商，请求医院每个月购买 10 盒注射祛铁剂，并保证无论王雨是否能用完这十盒，她们都会负担所有 10 盒的自付费用。这样才保证了王雨十多年间的注射祛铁剂用药。

长大后，药物不可及再次导致工作受限

二十年间，王雨长大成人，大专毕业的她已经在岗位上工作三年。祛铁剂注射时间长，动辄需要注射十二个小时，对于上学、上班的患者十分不便。王雨近几年专用更方便的某口服祛铁剂。该口服祛铁剂在 2020 年纳入全国基本医保药品目录。但是二十年前的情节又在王雨身上重演。因为湘中市地贫患者少，附近的医院均未采购这种口服祛铁剂。

于是，王雨近年参加了一个口服祛铁剂的援助计划。每隔 28 天，她需要一早搭乘湘中到长沙的高铁，去长沙领取药品，下午马上返回，每次需花费交通费约 300 元，给王雨带来了不小的经济负担。援助的口服祛铁剂需要本人领取，领取时间也非常严格。王雨找工作时，会考虑工作是否会频繁出差。因为一旦出差，她便无法准时去长沙领祛铁药。无法就近获得平价祛铁药给她找工作带来了更多的限制。大专毕业后，王雨先找了一份全职工作。那份工作很辛苦，一个月只会休息几天，她不久后便辞去了工作。最终，王雨选择了湘中市一份时间相对自由的销售工作。疫情来临后，王雨的出行受到了一定影响，2021 年间，她曾两次中断祛铁药物。

王雨的大专同学很多都去了大城市打拼。随着父母逐渐老去，王雨也面临着未来生计的问题。她向往去大城市找一份薪资更高的工作，弥补治疗开销。但是她也意识到，如果去到其他城市，她的生活节奏将会被打破，要么要面临异地输血、异地开药的问题，要么回乡治疗，负担不小的交通费。她说，地贫把她“禁锢住了”。

基层医院地贫门特政策滞后

王雨从小到大一直在湘中市一家较小的职工医院治疗。除了药物供应匮乏的问题外，王雨截至 2021 年底访谈为止，还没有在该医院享受地贫门诊特殊病待遇：王雨在该医院门诊输血不可以报销，必须住院输血才可以报销。王雨的母亲曾向医院提起过广东广西的地贫门诊特殊病政策，这意味着地贫输血不再需要住院，门诊输血也可以报销。她们希望湘中的该职工医院也能采用这种政策。

然而，湘中市已于 2020 年印发了该市《基本医疗保险特殊病种门诊管理暂行办法》，将地中海贫血归入门诊特殊病范畴，2021 年 1 月 1 日起实施。也就是说，在政策层面上，湘中市自 2021 年 1 月 1 日起，地贫门诊输血已经可以报销了。但直到 2021 年底访谈这天，王雨和母亲对这个政策仍不了解。

王雨的母亲与医院协商，保证了她多年来能够接受输血祛铁治疗；在家人的支持，医院的体恤以及社会力量的照顾中长大，王雨无疑是幸运的。但患者与医院就药物采购方面的协商无法从根本上解决小城市地贫患者药品可及性的问题。从她的案例可以看出医保政策落实到基层的重要性：注射祛铁剂纳入医保，口服祛铁剂纳入医保，地贫纳入门特，这三个利民的好政策都可惜地与王雨擦肩而过。地贫药品可及性的“最后一公里”不仅涉及到祛铁药物，更涉及到治疗地贫并发症、地贫共存疾病的药物或地贫创新药物。湘中市这样的小城市或许更需要统计地贫患者信息，探索定点药房模式，由基层政府和基层医院联手解决药物采购的问题。

22岁和34岁的地贫职场故事：

让地贫患者在职场中获得系统性的帮助，还要等多久？

广东龙县，22岁的小俊是一名重型β-地贫患者，现在与父母一起生活，正在找工作。200公里外，34岁的伟杰现在待业。作为一名重型β-地中海贫血成人患者，母亲是他最主要的照护者。互不相识的小俊和伟杰有许多相似之处：伟杰大学毕业后从事IT工作；小俊对电脑也非常感兴趣，会自己买零配件组装电脑，是朋友间公认的修电脑能手。2021年三四月份疫情爆发导致血源紧张，二人都曾踏上寻血旅程，辗转广东五六个城市才输上血。伟杰和小俊都曾在上学时受到歧视，又因为病情在职场上屡屡损失机会。伟杰和小俊会在对方眼中看到镜像的自己吗？伟杰的现在是小俊的未来吗？小俊和伟杰的案例体现的是整个社会对地贫患者学习就业尚未建立起完善的支持体系，污名化的情况时有发生。

校园中的偏见

90年代，87年生的伟杰上学的时候，老师认为地贫会传染给其他小朋友，把他关进了小黑屋，给伟杰留下了心理阴影。十多年过去，00年生的小俊进入校园时，老师同学对地贫患者的恐惧、排斥并未彻底改善。小俊一个月要输两次血，每次从检查、住院到输血总共耽误三天左右。小俊的母亲回忆，入学的时候，很多学校拒绝接收像小俊一样的地贫患者。小俊的父母要签下保证书，保证如果小俊发生意外，学校不承担责任，小俊才能入学。小俊上学的时候总是在请假，请假多了，旁人也意识到了他患病的事实。“老师同学看他的眼光都是不一样的，就是有点歧视”，小俊母亲说。

没有传染病的小俊为什么拿不到健康证？

正在找工作的小俊被卡在健康证这一关。根据《食品安全法》、《公共场所卫生管理条例》等法规，小俊若想从事食品生产、服务业等行业，都需要健康证。健康证主要筛查有传染性的疾病，地中海贫血并无传染性，那么，小俊为什么拿不到健康证呢？

我国健康证主要有食品健康证和普通健康证两种。一般来说，食品健康证较普通健康证要求更严，但是2009年的《食品安全法》明确允许乙型肝炎病毒携带者从事食品行业，所以食品健康证对胆红素没有限制。

小俊从2020年开始采用医生建议的新的用药方案，之后输血频率减少。但这种疗法副作用大，小俊的胆红素水平飙升，而胆红素水平是肝功能的一个衡量标准，胆红素过高也是乙肝等传染病的症状之一。用人单位看到小俊胆红素过高，容易联想到是因为传染病导致，而不会联想到这是治疗地贫的副作用之一。小俊生活在五线城市下的一个县城，没有条件做下一步筛查，证明自己无传染性疾病。

因此十分讽刺的是，本身无传染病的小俊可以拿到要求较严的食品健康证，却拿不到他想从事的行业需要的，要求较松的普通健康证。

新的治疗方式本来意味着小俊能降低输血依赖性，更高效地投入到生活和工作当中，现在却成了小俊找工作的阻碍。

请假输血成为患者工作中的大问题

伟杰本科毕业之后从事IT行业很长时间，后来辗转各家公司，做过健康管理师和司机。现年34岁的他

已经进入职场 8 年了。因为病情，伟杰有时注意力很差，身体和心理都很疲惫，没办法从事加班多的工作。暂时待业的伟杰表示，因为很多公司不愿意录用地贫患者，地贫患者很难找到理想的工作。

即便能够入职，伟杰又面临着如何向单位请假的问题。每个月，伟杰都要请假输血、祛铁，一去就要花上 1-2 天。因为社会上对地贫患者的偏见和伟杰自己的自卑情绪，伟杰不好意思向单位提起自己的病情。他每次请假只能想个借口搪塞，但又感觉自己打乱了工作节奏，给公司添了麻烦。频繁的请假给伟杰带来了很大的心理负担。如果不用经常跑去医院输血，问题就好办多了。伟杰的母亲反映，伟杰的工作单位缺乏长效的病假机制，对慢病患者来说缺乏系统性的支持和保障。她期望能在政策的介入下成立一种大病慢病患者就医请假机制，用人单位能与伟杰达成协议，每个月允许动态调整一两天上班时间让伟杰接受治疗。

小俊和伟杰处在人生的不同阶段，一个希望进入职场，一个已在职场沉浮 8 年，但二人身上面临的问题均反映了地贫患者学习就业亟待社会各界更有力的支持。希望 34 岁的伟杰面临的问题在未来的小俊身上不会重复发生。希望社会各方力量能减少对地贫患者的污名化，加强对地贫患者系统性的帮助、照顾，让小俊和伟杰的未来更加美好。

30岁，能活着，真是太美好了

清清是一位来自广东省广州市的重型 β -地中海贫血成人患者，最近她刚度过了自己 30 岁的生日。29 年前，清清一岁生日的前夕，正是她确诊的时候。回想起上天给予的这份沉重的周岁礼物，清清的母亲既感伤又庆幸，因为确诊的时候医生说这样的孩子绝对活不过 20 岁，现实中也确实很少有重型 β -地中海贫血成人能存活到 30 岁。这几十年来，治疗途中的种种不易只有娘俩自己最清楚，也正是这些经历，让清清分外珍惜现在的生活。

难以挽回的那些年

在九几年的广州，根本没有人听说过什么是地中海贫血。清清的母亲也是在女儿确诊之后才开始了解相关的信息，在女儿小学五六年级的时候，接触到深圳的家长之后才知道要排铁。用药治疗不规范导致清清铁过载比较严重，内脏受损，十岁的时候就切除了脾脏，免疫力和抵抗力相对来说也比较差。这样的情况在大龄地贫患者中很常见——因为早年缺乏相关的知识，且祛铁药物尚未进医保，价格令多数家庭难以承受，患者经历了多年不规范治疗，导致内脏受损、器官衰竭。至今每年仍有这样的孩子离世。

疫情之后的血荒

平时清清每隔 20 天就会去医院输血，每次输 4 个单位的浓缩红细胞，医院已然成为了她的第二个“家”。但疫情期间，献血的人数骤减，用血紧张了起来，清清无奈之下减到两个单位，撑了两个月。据清清母亲的描述，她整个人看起来好像快死了一样，丝毫没有精神，嘴唇、脸、指甲全是惨白的，没有一丝血色，吃东西也没有胃口。但因为疫情限制出行，她们也无法去到别的地方，只能等医院通知有血了，再去输血，非常被动。有的地贫孩子血红蛋白低至 40g/L，低于急救标准，也未能及时输上血，严重影响了日常的工作、学习和生活，严重者甚至危及生命。

要治疗还是要生活的两难选择

地贫家庭中单亲家庭很多，清清也是妈妈一个人拉扯大的。高三那年，清清的身体状况比较糟糕，检查后专家说清清的心脏有点危险，所以虽然考上了大学，也只能放弃，后来一直在家里做一些网上的兼职工作。而现在清清的母亲已经退休，每个月的退休工资不到 3000 元，清清没有固定的工作，两个人的花销加上输血排铁的开支，已是倾其所有，没有多余的钱。而在广东地贫的患者群中，还有很多家庭收入在低保或低收入补助线上一点，虽然也很困难，但是没有低保或者低收入的补助，经济压力特别大。为了生活其他方面的开支，他们只能在治疗上降低成本，而无法做到规范治疗的直接后果就是对孩子身体的损害。尤其是 14 岁以上的患者，体重不断增加，治疗费用也相应增长，但家庭收入和政策补助却是一定的，如果无法提升对这些家庭的保障程度，最终只能迎来不理想的结局。

地贫成人患者家庭的自救

小时候，清清曾被不懂事的同学称为“吸血鬼”，这一直是清清母亲心中的痛，也是自那以后，清清的母亲立誓，一定要用下半辈子所有的努力，换社会对孩子的一个公平对待。她为了让女儿得到更好的治疗，

一天打好几份工赚钱，多年如一日；为了争取更好的医保政策，她跟着患者组织跑了几年的相关部门，才终于争取来广州市针对地贫每个月 3000 元的门诊特殊病政策，减轻了部分经济压力；为了提高社会公众对地贫的认识，她带头做了好几百场的高校宣讲，只为宣传地贫防治和无偿献血的知识……地贫儿童患者有不少救助政策和社会慈善项目，而错失了治愈（移植）最佳年龄段的地贫成人患者群体相对而言却在不知不觉中被“隐形”了，只能靠不断地自我倡导和呼吁提高社会对该群体的关注和支持。

清清在身体状况良好的时候经常会跟着妈妈去高校进行公益宣讲，她的乐观向上温暖着自己，也感染了身边的每一个人，略微异样的外貌和身体状况有时候虽然会招来异样的眼光，但更多时候也会带来陌生人的善意。但针对这种地方高发性疾病，还是希望能汇聚更多的力量，从更多的方面提高对地贫的认知度、对成人地贫患者及其家庭的支持，让他们的生存、治疗环境更好一点，寿命更长一点，共同实现健康中国的目标。