

为消除地贫而行动

Take Action to Eliminate Thalassemia

中国地中海贫血蓝皮书

Blue Book of Thalassemia in China

中国地中海贫血防治状况调查报告(2015)

北京天使妈妈慈善基金会
中华思源工程扶贫基金会 编著
北京师范大学中国公益研究院



中国社会出版社

国家一级出版社·全国百佳图书出版单位

版 权

本报告是中国公益研究院为中华思源工程扶贫基金会和北京天使妈妈慈善基金会准备，我们欢迎任何第三方对报告信息的使用，但建议获得授权或注明出处。

致 谢

本次研究中，国家卫计委基层卫生司合作医疗处、民政部社会救助司医疗救助处、广西自治区卫计委、海南省卫计委、海南省民政厅等有关专家领导为研究提供了宝贵的意见，广西地贫防治协会、广东地贫防治协会、海南地贫防治协会等医疗专家提供了丰富的经验，还有塞浦路斯国际地贫联盟总部、意大利热那亚地贫中心、都灵地贫中心、香港地贫组织和中国地贫联盟的近 100 家成员单位以及所有中国地贫家长组织对调研方面的大力支持，同时我们感谢支付宝公益、腾讯乐捐平台等筹款平台和心平基金会等捐款人提供了资金的支持，使本报告的研究工作得以顺利完成。

目 录

摘要	1
第一章 关于地中海贫血症	4
一、名称及分类	4
二、在我国的发展历程	4
三、病因、诊断及相关特征	6
（一）地中海贫血基因携带者	6
（二）中间型地中海贫血（Hb H 病和中间型 β -地贫）	8
（三）重型地中海贫血（Hb Bart's 胎儿水肿综合征和重型 β -地贫）	9
四、发病率	10
五、预防手段	11
六、治疗手段	13
七、经济社会影响	15
八、关于国际地中海贫血症日	17
第二章 研究缘起	18
一、研究背景	18
（一）社会背景	18
（二）群体背景	18
二、研究意义	19
（一）现实意义	19
（二）政策意义	19
（三）学术意义	19
三、研究目的和方法	20
（一）研究目的	20
（二）研究方法	20
四、研究发现	21
第三章 数据统计与分析	25

一、患者个人情况	25
1.与正常儿童相比，地贫患儿发育明显迟缓	25
2.患者血型分布呈现 O>A>B>AB 的特点	26
二、患者家庭情况	27
1.地贫患者父母文化程度以初中及以下为主，父亲受教育水平略高于母亲	27
2.地贫患者父母职业以务农和外出务工为主，母亲承担更多家庭责任	28
3.90%家庭年收入低于 6 万元，因病致贫风险较大	29
4.地贫患者家庭主要支出为医疗和日常开支，近 80%家庭有负债	30
三、当地预防宣传及婚检、孕检情况	31
1.受访地贫患者父母婚检率仅为三成，地贫基因检测不足一成	32
2.地贫患者母亲孕检率逾七成，包含地贫基因检测不足一成	33
3.95.4%的父母生育前不了解地贫，地贫预防宣传仍需加强	35
四、患者输血治疗情况	36
1.地贫患者平均输血周期 20 余天，月均输血总费用逾 1700 元	36
2.多种原因导致输血治疗报销比例偏低	37
3.血荒使地贫患者不能按需输血，直接影响生长发育甚至生命安全	39
4.互助献血存在的制度性和现实性障碍	40
五、患者去铁治疗情况	41
1.本市市级医院是去铁药主要获取渠道，去铁酮+去铁胺是主要去铁方式	41
2.地贫患者月均去铁费用 3300 余元，远超家庭承担能力	43
六、地贫患者移植治疗情况	46
1. 移植医疗资源相对集中，移植排队情况突出	46
2. 配型困难，医疗费用过高成为移植两大障碍	49
七、地贫患者医疗保障情况	55
1.自费是地贫治疗费用最主要支付方式，医疗保障有待加强	55

八、地贫患者医疗救助及社会支持情况	56
1.访谈对象经济困难家庭占四成,接受过医疗救助家庭比例较低	57
2.社会组织救助仍以传统救助为主,地贫家庭期盼地贫互助组织发挥多元作用	57
第四章 国内社会组织开展地贫救助经验分享	60
一、救助力度不断加大,专业化程度不断提升	60
二、注重防治结合,以消除地贫为己任	61
三、孵化地贫患者(家长)组织,打造地贫支持网络	62
四、促进国际合作,推进地贫规范化治疗	62
五、开展政策倡导,推动形成地贫防治长效机制	62
第五章 国际地贫防治经验	63
一、国际地贫联盟的经验	63
(一)国际地贫联盟简介	63
(二)国际地贫联盟主要防治经验	63
二、Makarios 医院世卫组织地贫中心的经验	64
(一)Makarios 医院世卫组织地贫中心简介	64
(二)Makarios 医院世卫组织地贫中心地贫防治经验介绍	64
三、The San Luigi Gonzaga 大学医院地贫中心的地贫防治经验	65
(一)The San Luigi Gonzaga 大学医院地贫中心简介	65
(二)The San Luigi Gonzaga 大学医院地贫中心地贫防治经验	65
四、热那亚 Galliera 医院地贫中心经验	65
(一)热那亚 Galliera 医院地贫中心简介	65
(二)热那亚 Galliera 医院地贫中心地贫防治经验	66
第六章 我国地贫造血干细胞移植治疗技术发展情况	67
第七章 结论与建议	71
一、主要结论	71
(一)与正常儿童相比,地贫患儿生长发育明显滞后	71

(二) 患者家庭收入底下, 因病致贫现象突出	71
(三) 地贫知晓率低, 婚检、孕检未能有效阻止地贫患儿出生	71
(四) 近七成患者不能按需输血, 血荒成为主要原因	72
(五) 去铁治疗月均逾 3000 元, 六成患者去铁治疗费用不能报销	72
(六) 移植排队现象突出, 配型困难和移植费用过高成为移植两大障碍	73
(七) 医疗保障水平较低, 自费仍是治疗主要途径	73
(八) 接受救助家庭不足两成, 期望社会组织提供多元化救助	74
(九) 规范化治疗是关键, 患者信息化管理可推广	74
二、行动建议	75
(一) 地中海贫血防治要契合我国的“一带一路”战略	75
(二) 拓展国际合作, 提升国内地贫防治水平	75
(三) 建立三级预防体系, 有效防止“地贫”患儿出生	75
(四) 在条件成熟的医院建立地贫治疗中心, 推行规范化治疗	76
(五) 开设绿色通道, 提高医疗保障水平	76
(六) 将“地贫”患者家庭纳入大病救助范围	76
(七) 创新输血保障机制, 消除“血荒”	77
(八) 开展公众教育, 提高造血干细胞库存量	77
(九) 孵化地贫患者(家长)组织, 不断提升其专业化水平	77
(十) 开发患者信息管理系统, 建立完整的患者档案	77

附录

附录 1: 地中海贫血防治计划项目调查问卷(患者/家庭)	78
附录 2: 国家及各省市地贫医疗保障及救助政策汇总	92
附录 3: 2014 年地中海贫血防控试点项目试点县(市、区)名单	97
附录 4: 预防控制地中海贫血·出生缺陷《南宁宣言》	98

摘 要

“地中海贫血”(以下简称“地贫”)是一种遗传性血液疾病,曾因高发于地中海沿岸和东南亚国家而得名。目前我国长江以南的广东、广西、海南、福建、云南、贵州、四川、湖南、江西、重庆 10 省(区、市)已成为高发区,并且随着人口流动性增加,已呈现向北方扩散的趋势。

据不完全统计,目前我国共有重型和中间型地贫患者 30 万人,地贫基因携带者高达 3000 万人,防治形势非常严峻。地贫患者治疗有两种选择,一是输血替代治疗,即终生输血和使用去铁剂,年均治疗费用高达 10 万元以上;二是移植治疗(造血干细胞移植、脐带血移植),这是目前唯一能够根治地贫的方法,平均医疗费用 40 万元左右。因家庭贫困和医疗保障和救助水平不高,患者得不到规范化治疗,饱受病痛折磨,甚至出现因医治绝望而将患儿遗弃街头、杀害等恶性事件。地贫患儿的出现,降低了我国人口素质,造成了巨大的经济损失,也容易导致冲击社会道德和心理底线事件的发生,影响社会和谐。

为了深入了解我国地中海贫血防治情况,北京天使妈妈慈善基金会委托中国公益研究院开展地中海贫血防治专题研究。旨在对我国地贫预防、治疗、医疗保障和救助、社会支持等情况进行调研分析,发现我国地贫防治中存在的薄弱环节,提出合理化建议,为地贫规范化治疗和救助提供依据。

本项研究是首份由公益慈善组织发布的地中海贫血防治现状的调研报告,具有多重意义。一是战略意义,为国家“一带一路”和精

准扶贫战略的落地建言献策：二是国际意义，推动国内外地贫组织携手解决我国地贫问题；三是政策意义，推动国家和地方医疗保障和救助政策的专业化调整；四是研究意义，填补了国内地贫防治和救助领域研究的空白，具有唯一性和权威性；五是实践意义，由民间组织推动开展单病种救助，具有实践引领作用。

本项研究的数据主要来源于四个方面，一是对截至目前的地贫防治文献进行汇总分析；二是在广西、广东、海南、贵州等十余个省份开展问卷调查，回收有效问卷 1045 份；三是研究团队赴意大利、塞浦路斯开展国际地贫防治考察；四是研究团队赴香港、广西、广东、海南等省份开展实地调研，对地贫患者、家长互助组织负责人、医疗专家、民政和卫计委工作人员进行面对面访谈。通过这四方面的资料进行汇总分析，最终得出结论。

研究发现，自 2012 年国家卫计委实施“地中海贫血防控试点”项目以来，我国地贫预防取得了重大突破，部分地区已经实现了“零出生”。但仍存在以下问题：一是公众对地贫的认识不足，预防宣传不到位，导致婚检、产检未能有效预防地贫患儿出生；二是大部分地贫患者家庭普遍收入较低，加之部分省（区、市）未将地贫治疗纳入医保范围，导致患者家庭经济负担过重；三是部分高发地区缺乏地贫治疗标准，很难开展规范化治疗。四是各地区地贫患者普遍输血困难，经常要互助献血才能维持生命。五是造血干细胞库容量过小，配型成功率极低，移植排队情况严重。

鉴于上述情况，我们提出如下建议：第一，建立三级预防体系，有效防止地贫患儿出生。一是广泛开展公众教育，特别是初、高中学生全面普及地贫预防教育，提高公众预防意识；二是实现婚检地贫基

因检测全免费，将夫妻双方都是地贫基因携带者纳入监测范围；三是对夫妻双方都是地贫基因携带者孕检时免费开展胎儿地贫基因检测，同步开展生育咨询服务。第二，在条件成熟的医院设立地贫治疗中心，推行规范化治疗。一是规范化输血治疗，因我国地贫患者多为儿童，考虑到生长发育因素，应该制定相应的输血标准；二是规范化去铁治疗，组织专家编写去铁治疗操作标准，对相关医务人员进行培训。三是内科专家、社会学专家、心理学专家和专业社工协同配合，共同保证地贫患儿生长发育和心理健康，为成功融入社会打好基础；第三，开设绿色通道，提高医疗保障水平。一是打通门诊治疗和住院治疗通道，在门诊进行的输血和排铁治疗也给予报销；二是降低或取消输血和排铁治疗起付线；三是将排铁药物纳入新型农村医疗和城镇居民医疗保险报销范围；四是政府出面与排铁药物企业谈判，降低排铁药价格，确保药物供应；第四，将地贫患者家庭纳入大病救助范围，鼓励社会组织开展多种形式救助，形成政府主导，社会力量参与的救助模式；第五，创新输血保障机制，消除“血荒”。一是创新管理机制，允许无障碍互助献血；二是开展广泛宣传动员，提高血液供应；三是加强监督，确保血液安全；第六，开展公众教育，提高造血干细胞库存量，减少移植手术排队情况。

虽然面临各种各样的问题，但地贫可防可治，且效果良好。因此，建议卫生计生、社会保障、民政等有关部门高度重视地贫防治和保障救助工作，与社会组织形成合力，有效降低地贫患儿出生率，提高地贫患者的生存质量。

第一章 关于地中海贫血症

一、名称及分类

地中海贫血又称海洋性贫血，在地中海、东南亚等地区多见¹，是一组严重威胁人类健康的致死、致残的遗传性血液病。由于早期报道的病例几乎都是来自于地中海地区的移民，该病遂被命名为地中海贫血（Thalassemia，以下简称“地贫”）。

根据基因缺陷的分类，临床上主要分为 α 链珠蛋白地中海贫血及 β 链珠蛋白地中海贫血²。 α 链珠蛋白地中海贫血基因位于16号染色体短臂13区3带（16P13.3）。 β 链珠蛋白地中海贫血基因位于11号染色体短臂1区2带（11P1.2）。根据基因分型，临床上分为 α 地中海贫血、 β 地中海贫血、 γ 地中海贫血及 γ 、 β 地中海贫血等。临床上高发的主要是前两者。 α 静止型及标准型及 β 地中海贫血杂合子由于无或仅有轻度贫血，一般称为 α 或 β 地中海贫血基因携带者，出现明显贫血症状者称为地中海贫血患者。

二、在我国的发展历程

1925年，国际上Cooley和Lee首先描述出地中海贫血。而1940年，我国广州报告地贫3例，北京协和大学报告1例³。从时间上看，我国地贫首次报告时间较早。血液学家郁知非与人合作，于1960年在浙江发现了地贫，于1964年在国内首先发现血红蛋白H和Bart’

¹ Hu H, Li C, Xiong Q, et al. Prenatal diagnosis of beta-thalassemia by chip-based capillary electrophoresis[J]. Prenat Diagn, 2008, 13(4): 123.

² 王燕燕, 李晓辉, 徐西华. 地中海贫血诊治进展与我国现状[J]. 中华实用儿科杂志, 2013年6月第28卷第6期: 473-476

³ 叶向化, 我国的地中海贫血症[J]. 铁道医学, 1980 (09).

s, 并于 1977 年在华中发现血红蛋白 E。

和国际比起来, 我国地贫研究起步相对晚, 代表性工作是 80 年代中期完成的全国 20 个省市(自治区)的 90 万人的大规模血红蛋白病调查, 通过此项研究基本上阐明了中国南方是地贫高发区的事实, 为随后的进一步研究和临床应用奠定了基础。此后, 曾溢滔、吴冠芸和张基增等一直追踪国际前沿将分子生物学与临床医学相结合, 开展地中海贫血的分子病理学基础和产前诊断技术应用的研究, 阐明了中国人 α -和 β -地贫的突变谱, 并于 1985 年首先成功地对已生育过重型地贫患儿的高风险家庭进行了产前基因诊断。随后于上世纪 80 年代末又开展了对 β -地贫的产前诊断, α -和 β -地贫的产前基因诊断是我国医学领域最早采用现代遗传学技术的应用成果之一。自上世纪 90 年代以来, 我国在地中海贫血领域的研究主要集中在我国南方高发区人群的分子流行病学、少见突变的鉴定和分子诊断新技术的研发, 其中广西和广东这二个地贫发生率最高的省级行政区的疾病基因频率、详细的基因突变谱和人群分布的基础资料已被研究阐明。我国已基本具备了自主研发的可满足人群筛查和产前诊断需要的与国际同步发展的先进分子诊断技术。在上述研究背景下, 国内学者从 1993 年开始在国内率先开展了基于医院水平的前瞻性地贫预防模式研究并推广到多家医院, 并于 1998 年开始在广东省珠海市这一行政区探索了基于社区水平的大规模人群预防计划实施的试点, 取得了一些成功的经验。此外, 由于经济发展水平和技术资源先进, 我国台湾省和香港特别行政区已先于内地在上世纪 80 年代开始即开展了大规模地贫人群预防计划, 并取得了显著的疾病控制效果。广西南宁市在 2005 年也开始了农村地区的地贫人群预防计划并已取得初步的成效。2012

年国家卫计委开始在地贫高发区实施“地中海贫血防控试点”项目，2014年进一步推广项目，实现了地贫高发区全覆盖。

据不完全统计,目前我国重度 and 中间型地贫患者在 30 万人左右,主要集中在长江以南的福建、江西、湖南、广东、广西、海南、重庆、四川、贵州、云南等省(区、市),尤以两广地区最为严重。由于基因携带率高和人口基数大,这类遗传病是我国南方人口出生缺陷的公共卫生问题,预防地贫是中国南方地贫高发区减少出生缺陷的战略需求。调查数据显示,广东地贫基因携带者超过 10%,以 2014 年人口数 10724 万人计算,地贫基因携带者超过 1000 万人。广西是我国南方地贫发生率最高的省级行政区,地贫是本地区主要的出生缺陷之一,人群中每 4~5 人就有 1 个地贫缺陷基因携带者,每 55 个家庭就有 1 个有重型地贫出生风险,如果没有严格的防控措施,每出生 200~250 个胎儿就有 1 个重型地贫(包括 Hb H 病)患儿,对于广西而言,其人群控制的重要性不言而喻。

三、病因、诊断及相关特征

地贫主要是由珠蛋白链不平衡所致,根据 α -和 β -链数量不平衡程度可将地贫分为以下三类:

(一)地中海贫血基因携带者

在 α -地贫和 β -地贫人群中,绝大部分只具有地贫特征,也称之为地贫基因携带者,此类个体无明显的临床症状,其智力、寿命和生长发育基本都不受到影响。其中 α -地贫携带者主要有两类:(1)静止型 α -地贫,该类型多为 α^+ -地贫杂合子,仅一条染色体上的一个 α 基因发生缺失或缺陷($-\alpha/\alpha\alpha$ 或 $\alpha\alpha^T/\alpha\alpha$ 或 $\alpha^T\alpha/\alpha\alpha$), α 链的合成受到部分抑制。由于只有一个 α 基因发生缺失或突变,该类个体

此类在临床上无症状、血液学无阳性表型、红细胞形态可无明显异常，除少数血液学红细胞指标可能有阳性发现外，这类个体和健康人无异。临床上通常难以发现，一般的血液学筛查也难以检查出来，只是在出生时其脐带血中含有 1% ~ 2% 的 Hb Bart's，但 3 个月后即消失。静止型 α -地贫为无症状个体，一般需做基因分析才能检查出来，但若和 α^0 -地贫杂合子通婚后则有可能生育较严重的 Hb H 病患儿。(2) 轻型 α -地贫，也称 α -地贫特征，包括 α^0 -地贫杂合子 ($-/-/\alpha\alpha$) 和 α^+ 地贫纯合子或双重杂合子 ($-\alpha/-\alpha$ 或 $-\alpha/\alpha^T\alpha$)，每条染色体上各有 1 个 α 基因发生了缺失或缺陷。该类地贫携带者由于还有 2 个 α 基因保持合成 α 珠蛋白链的功能，临床上表现为无症状携带者。出生时脐血中含有 5% ~ 10% 的 Hb Bart's；实验室血液学筛查表现为典型的小细胞低色素症(MCV<80fl 和/或 MCH<27pg)，儿童和成人 Hb A₂ 水平降低或正常。如前所述，某些非缺失型 α -地贫杂合子（如 $\alpha^{CS}\alpha/\alpha\alpha$ 、 $\alpha^{QS}\alpha/\alpha\alpha$ ）虽然定义为 α^+ -地贫，但可表现为轻型 α 地贫表型。

β -地贫基因携带者也分为 β^+ 和 β^0 地贫（见第一章第三节第三主题）杂合子两类，患者基因型主要为 (β^+/β^N) 或 (β^0/β^N) 杂合子，此外还有少数其他类型的地贫如 ($\delta\beta/\beta^N$) 也可类似表型。由于有一个正常的 β 基因能合成相当数量的 β 珠蛋白链，因此这两类地贫携带者跟 α^0 -地贫一样，通常无贫血症状或轻度贫血，同时 Hb A₂ ($\alpha_2\delta_2$) 或 Hb F ($\alpha_2\gamma_2$) 会增高，脾不大或轻度肿大，病程境况良好，能存活至老年。实验室检查表现为成熟红细胞有轻度形态改变；血液学筛查表现为典型的小细胞低色素贫血特征 (MCV<80fl 和/或 MCH<27pg)，血红蛋白电泳显示 Hb A₂ 含量增高，Hb F 含量正常或轻

度升高。其中 α^0 -地贫、 β^+ -和 β^0 -地贫在幼儿、孕妇期易误诊为缺铁性贫血，需与之区别。

（二）中间型地中海贫血（Hb H 病和中间型 β -地贫）

中间型地贫包括 Hb H 病和中间型 β -地贫两类。该型地贫的表型轻重不一，贫血程度有很大的差异。轻者只有轻度的地贫表征，没有明显的临床症状；重者则需要定期输血，出现肝脾肿大等明显的地贫特征。其中中间型 α -地贫血又称血红蛋白 H 病（Hb H 病），此类病人主要是由于 4 个 α 基因中有 3 个都发生了缺陷（基因型为 $-/-\alpha$ 或 $-/\alpha^T\alpha$ ）， α 链的合成量严重降低，多余的 β 链聚合为 β 四聚体（Hb H）， β 四聚体易分解为游离的 β 链并沉积聚集形成 H 包涵体，使红细胞受损导致慢性溶血性贫血；但也有部分 Hb H 病人为 Hb CS 或 Hb QS 纯合子（ $\alpha^{CS}\alpha/\alpha^{CS}\alpha$ 、 $\alpha^{QS}\alpha/\alpha^{QS}\alpha$ ）或双重杂合子（ $\alpha^{QS}\alpha/\alpha^{CS}\alpha$ ），此类突变由于累及功能较强的 $\alpha 2$ 基因，其产生的异常肽链对红细胞也有较强的破坏作用而导致慢性溶血性贫血。该类地贫临床症状多数表现为中度溶血性贫血，患儿出生时无明显症状，婴儿期以后逐渐出现贫血、疲乏无力、肝脾肿大、轻度黄疸等症状，年龄较大的患儿可出现类似重型 β -地贫的特殊面容，如果合并呼吸道感染或服用氧化性药物等可诱发急性溶血而加重贫血，甚至发生溶血危象。实验室血象检测表现为典型的小细胞低色素贫血特征，血红蛋白分析表现为 Hb A₂ 和 Hb F 含量正常或稍低，呈现出典型的 Hb H 带，脐血样品中可检测到 5 ~ 30% 的 Hb Bart's。

而中间型 β -地贫的表型变化范围更宽，其分子基础也相当复杂，具有很大的遗传异质性，基因缺陷主要为 β^+ 地贫纯合子或（ β^+/β^0 ）双重杂合子和 β -地贫复合 HPFH 或 $\delta\beta$ -地贫。该型患者贫血程

度不一，发病的严重程度与 β 链合成量的多少密切相关，多于幼童期出现症状，其临床表现为介于轻型和重型之间的中度贫血，脾脏轻或中度肿大，可有黄疸，不同程度的骨骼改变，性发育迟缓。在不同中间型 β -地贫个体间存在很大的变异范围：轻者临床症状不显著，查体时发现为小细胞低色素贫血及中度血红蛋白降低；重者与重型 β -地贫相类似，肝脾肿大，需不定期输血来维持生命。实验室检查表现为血象和骨髓象的改变如重型；Hb F 含量约为 40% ~ 80%，Hb A₂ 含量正常或增高。目前国际上通用的诊断中间型 β -地贫的标准为：发病年龄在 2 岁以后，或在成年期发病；血红蛋白维持在 60 ~ 100g/L，红细胞形态异常，不依赖规则输血治疗；伴随不同程度的脾肿大；对外界感染抵抗力弱。

（三）重型地中海贫血（Hb Bart's 胎儿水肿综合征和重型 β -地贫）

重型地贫包括重型 α -地贫和重型 β -地贫。重型 α 地贫又称为 Hb Bart's 胎儿水肿综合征，是由于父母双方都为 α^0 型（ α 基因单倍体上二个 α 基因都缺失，记为 $-/-\alpha\alpha$ ）地贫携带者，患儿遗传了父母各自缺陷的染色体，致使四个 α 基因都发生了缺失，其基因型为 $(-/-/-/-)$ ，此时多余的 γ 链聚合成 γ_4 （即 Hb Bart's），通过血红蛋白分析可检出 Hb Bart's 组分。Hb Bart's 胎儿水肿综合征为致死性血液病，受累胎儿由于严重贫血、缺氧常于妊娠 30 ~ 40 周时在宫内或娩后半小时内死亡。胎儿呈重度贫血、黄疸、全身水肿、肝脾肿大、发育不良、四肢短小，出现胎儿大小甚至比胎儿还大的巨大胎盘为该病典型特征之一。血红蛋白检测几乎全是 Hb Bart's 或有少量的 Hb H、Hb Poland，而无 Hb A、Hb A₂ 和 Hb F，在 10 周后可通过 B 超进行诊断。

重型 β -地贫又称 Cooley 贫血，其父母双方都为 β -地贫（ β^0 或 β^+ ）携带者，患儿遗传了父母各自带 β^0 或 β^+ 缺陷的染色体，致使患儿基因型为纯合子或双重杂合子（ β^0/β^0 或 β^0/β^+ ）。胎儿期表达的 γ 链在出生后自动关闭，而 β 链合成障碍导致成人 Hb A 减少，过剩的 α 链沉积在红细胞上引起严重的溶血反应，同时与代偿性生成的 γ 链形成 $\alpha_2\gamma_2$ （Hb F），致使 Hb F 升高。其疾病严重程度的基因型顺序的一般规律为（ β^+/β^0 ）<（ β^0/β^0 ）。重型 β -地贫患儿出生时无临床症状表现，通常在 3~6 个月开始出现症状，平均发病年龄为 13.1 ± 8.1 个月，发病年龄范围为 2 个月至 3 岁，一般发病年龄越早，病情越严重。如不加以治疗，患儿多于 5 岁前死亡。本病发病过程呈慢性进行性贫血，伴有轻度黄疸，肝脾肿大，发育不良，并具有典型的地贫特殊面容。患儿常并发支气管炎或肺炎，当并发有含铁血黄素沉着时，因过多的铁沉着而引起心脏、肝、胰腺、脑垂体等脏器的损害，其中最严重的是心肌损害而导致心力衰竭，此是导致患儿死亡的重要原因之一。实验室检查呈典型的小细胞低色素性贫血（MCV<80fl 和/或 MCH<27pg；MCHC<32%）；Hb F 含量明显增高（大多>40%），这是诊断重型 β -地贫的重要依据；网织红细胞正常或增高；X 片可见颅骨骨板变薄，骨皮质间出现放射状骨刺。

四、发病率

20 世纪 80 年代曾溢滔院士主持开展了我国 20 省（市）自治区近 60 万人口的地中海贫血流行病学调查工作。根据十二省地中海贫血的流调结果，该病主要分布在我国长江沿岸及以南的地区，包括 11 个省、直辖市和自治区，以及沿丝绸之路分布的陕西、甘肃、新疆等地。按当时的流调结果，该病的检出率为 3.62%，其中 α 和 β 地

中海贫血的检出率分别为 2.95% 及 0.67%⁴。

近 30 年来未再开展全国范围内本病的流行病学调查工作，只有广东、广西、云南等省开展区域性的流调工作。我国南方地区各地报道的地中海贫血基因缺陷率为 2.5% ~ 20%，而广东及广西两省地中海贫血基因缺陷发生率分别高达 10% 及 20%，两省地中海贫血的病例数占全国总数的 2/5 以上⁵。若按平均 3% 的 β 地中海贫血基因携带率估算，广东省每年出生重型 β 地中海贫血新生儿约 500 例，10 年累计约 5000 例。因此，地中海贫血已经成为广东等高发地区社会性公共卫生问题⁶。

五、预防手段

预防和控制是干预地中海贫血的重要措施。遗传病的防控措施主要是实施人群的三级预防。具体来说，就是人群基因携带者的筛查、对高危妊娠产前诊断以及选择性流产淘汰重症患儿，这也是目前国际社会公认的防治地贫的首选措施。但基于各地区经济发展水平及国情的不同，具体实施上大致可分为两种模式：

第一种是基于社区人群的大规模群体筛查（针对某一高发地区的全体居民、婚前人群或学校学生等）：人群筛查→检出携带者→对高危人群进行遗传咨询→对高危孕妇进行产前诊断。该模式又可分为自愿型和强制型（国家强制政策或宗教权力约束）。现普遍认为这种基于社区的人群筛查是最理想的预防模式。此种模式下人群筛查的覆盖范围广泛，能最大程度提高携带者检出率，所需求的实验室检测项目

⁴Zeng YT,&Hunag SZ.Disorders of Haemoglobin in China [J]. J Med Genet, 1987,24(10):578-583.

⁵李长钢.地中海贫血临床诊治中存在的问题[J].中华儿科杂志, 2010,48 (3) :166-169

⁶方建培, 许吕宏.规范儿童 β 重型地中海贫血的诊治[J].中华儿科杂志, 2010,48 (3) :166-169

数最少，患者对生育的选择范围较大。但由于筛查人群基数大，对医疗资源、实验室及专业技术人员的需求相对较高。此种模式以塞浦路斯、意大利等国家为代表。

第二种是基于医院的群体预防模式，主要是以医院为中心进行携带者筛查（孕前/产前），其目标人群为来院例行产检的孕妇或孕前人群。是以在有条件的医院范围内杜绝重症地贫儿出生为目标实施干预，其服务的人群对象较为有限。此种预防模式可操作性强，更具有针对性和实效性，既经济又易推广实施。这种模式以香港、泰国、印度、埃及等国家和地区为代表。

当然，人群筛查并不是唯一有效的预防措施：在近亲结婚普遍的地区（如巴基斯坦）或是携带者频率低（如葡萄牙）的区域，基于家庭的人群筛查则是更为有效而经济的一种方法。具体到某一个国家或地区，选择采用哪种预防策略受经济、医疗、社会、法律等多方因素的影响和限制，因此必须寻找出适合本地区且行之有效的疾病预防策略。

表 1 不同地区地贫预防模式列表

国家/地区	筛查对象	自愿/强制	产前诊断	选择性流产	实施效果	参考文献
意大利	婚前人群/	自愿	是	是	重型患儿出生率降低 90%	Clin Genet,1989,36:277-285;
	学校学生				（从 1:250 降至 1:4000）	Obstet Gynecol Clin North Am,
						2002,29:305-328
塞浦路斯	婚前人群	宗教强制	是	是	重型患儿出生率降低 98%	Lancet,1981,1:369-371;
					以上	Med Law,2007,26:291-307
加拿大	孕前人群/孕 妇	自愿	是	是	医院内杜绝重症患儿出生	J Obstet Gynaecol Can,2008,30:950-71

国家/地区	筛查对象	自愿/强制	产前诊断	选择性流产	实施效果	参考文献
以色列	风险社区人群	自愿	是	是	无重型患儿出生	Department of Community
					(除拒绝产前诊断或流产)	Genetics 2009
伊朗	婚前人群	法律强制	是(孕早	否	重型患儿出生率降低 93%	BMJ,2004, 329:1134-1137
			绒毛穿刺)	(120 天内可)		
印度	孕妇	自愿	是	是	医院内杜绝重症患儿出生	Genet Test, 2008,12:181-5
泰国	产前胎儿脐血	自愿	是	是	医院内杜绝重症患儿出生	Prenat Diagn,2000,20:229-34
斯里兰卡	重症患者亲属	自愿	否	否	—	Ceylon Med J,2000,45:12-6
香港	孕前人群/孕妇	自愿	是	是	医院内杜绝重症患儿出生	N Engl J Med,1997,336:1298-301
						Pediatr Hematol Oncol,1998,15:249-54

与发达国家相比，中国大陆受制于经济和医疗资源的差距，目前在地贫高发地区主要实施以医院为单位的人群预防计划。尽管已有较好的范例，例如，从 2012 年开始，广西开始对新婚夫妇地贫基因检测和孕妇产前诊断给予补贴，并且将检测机构设在民政结婚登记处旁边，使地贫患儿出生率大幅度下降，部分地区已实现“零出生”。但总体来说，地贫筛查和产前诊断仍局限于大中城市，人群覆盖率低。

六、治疗手段

目前国内外对地中海贫血治疗包括（1）主要方法：规范性长期输血和去铁治疗。输血是为了维持血红蛋白浓度接近正常水平，保障集体携氧能力，抑制自身骨髓产生的缺陷红细胞，而输血会造成铁在体内沉积出现铁过载的情况，所以要在输血的同时进行去铁治疗。（2）根治方法：HLA 相合的造血干细胞移植。（3）姑息方法：脾切除术等。每种治疗方法都有其优缺点和适用条件，患者应结合自身实际情况进行选择。下面是地中海贫血治疗的主要方法：

1. 红细胞输注

输血是治疗地贫的主要措施，最好输入洗涤红细胞，以避免输血反应。少量输注法仅适用于中间型 α 和 β 地贫，不主张用于重型 β 地贫。对于重型 β 地贫应从早期开始给予中、高量输血，以使患儿生长发育接近正常和防止骨骼病变。其方法是：先反复输注浓缩红细胞，使患儿血红蛋白含量达 $120 \sim 150\text{g/L}$ ；然后每隔 $2 \sim 4$ 周输注浓缩红细胞 $10 \sim 15\text{ml/kg}$ ，使血红蛋白含量维持在 $90 \sim 105\text{g/L}$ 以上。但本法容易导致含铁血黄素沉着症，故应同时给予去铁治疗。

2. 铁螯合剂

常用去铁胺，可以增加铁从尿液和粪便排出，但不能阻止胃肠道对铁的吸收。通常在规则输注红细胞 1 年或 $10 \sim 20$ 单位后进行铁负荷评估，如有铁超负荷则开始应用铁螯合剂。去铁胺，每晚 1 次连续皮下注射 12 小时，或加入等渗葡萄糖液中静滴 $8 \sim 12$ 小时；每周 $5 \sim 7$ 天，长期应用。或加入红细胞悬液中缓慢输注。去铁胺副作用不大，偶见过敏反应，长期使用偶可致白内障和长骨发育障碍，剂量过大可引起视力和听觉减退。

3. 脾切除

脾切除对血红蛋白 H 病和中间型 β 地贫的疗效较好，对重型 β 地贫效果差。脾切除可致免疫功能减弱，应在 $5 \sim 6$ 岁以后施行并严格掌握适应症。

4. 造血干细胞移植

造血干细胞移植是目前能根治重型 β 地贫的方法。如有 HLA 相配的造血干细胞供者，应作为治疗重型 β 地贫的首选方法。

5. 基因活化治疗

应用化学药物可增加 γ 基因表达或减少 α 基因表达,以改善 β 地贫的症状,已用于临床的药物有羟(经)基脲、5-氮杂胞苷(5~AZC)、阿糖胞苷、马利兰、异烟肼等,目前在法国、希腊等欧美国家已经有成功案例。

七、经济社会影响

1. 地中海贫血对我国人口素质的影响

身体健康是非常重要的人力资本,地中海贫血患者的大量出现不仅是患者个人及家庭人力资本的损失,也是全社会人力资本的损失。地中海贫血是全世界许多国家都关注的重要出生缺陷,估计全球约有 3.45 亿人是地中海贫血基因携带者,由于地贫携带者婚配可使下一代有 1/4 机会罹患重型地贫,故可产生严重影响高发区人口质量的遗传负荷。地贫患者的人口素质可以从三个方面来看:身体素质、文化素质和区域社会经济背景。

身体素质方面,地贫患者的平均预期寿命更短,死亡率比正常人高,而且患者的平均身高和体重都明显低于正常水平。地贫患者,特别是重型地贫患者常常需要家人的照料,给家人带来负担,而且患者的医疗支出也给家庭造成沉重的经济负担。地贫患者身体素质差,需要占用更多的医疗资源,给整个社会带来医疗负担。

文化素质方面,重型地贫患者由于身体原因难以接受正常的持续的教育,平均受教育年限短,他们的文化水平偏低,掌握的劳动技能不够,难以满足市场上的就业需求。

区域社会经济背景与地中海贫血的发病情况有相互影响的作用,在社会经济发展水平低下的地区,因财力有限,政府和社会对地中海贫血的医疗投入不够,人口卫生资源不足,地贫患者生活更加艰难,

因病致贫、因贫致病的现象比较突出，这进一步限制了患者身体素质和素质地提高，限制经济发展，造成恶性循环。

在未来几年内，如果不对地中海贫血的发病情况进行控制，将会给社会带来严重的人力资本损失。提高人口素质，特别是提高出生人口的素质非常重要，所以应大力加强社会宣教、遗传咨询、产前诊断等医疗保健服务。

2. 地中海贫血给我国带来的经济损失

如前所述，目前输血、排铁治疗和移植治疗是地贫的主流治疗手段，所需治疗费用大致如下：

表 2 重型地贫患者每月输血、去铁治疗费估算

2 岁地贫患者 (约 10 公斤)	每 20 天输血一次，每次一个单位（滤白细胞红细胞），共 18 次，合计 6000 元。两岁以下患者无需使用除铁药。
3 岁地贫患者 (约 15 公斤)	每 20 天输血一次，每次 1.5 个单位（滤白细胞红细胞），共 18 次，合计 8400 元。每月用去铁胺注射剂 30 瓶，共 360 瓶，合计约 21600 元。全年输血和除铁总费用约 30000 元。
5 岁地贫患者 (约 20 公斤)	每 20 天输血一次，每次 2 个单位（滤白细胞红细胞），共 18 次，合计 11160 元。每月用去铁胺注射剂 40 瓶，共 480 瓶，合计约 28800 元。全年输血和除铁总费用约 39960 元。
10 岁地贫患者 (约 30 公斤)	每 20 天输血一次，每次 3 个单位（滤白细胞红细胞），共 18 次，合计 16740 元。每月用去铁胺注射剂 60 瓶，共 720 瓶，合计约 43200 元。全年输血和除铁总费用约 59940 元。
20 岁地贫患者 (约 60 公斤)	每 20 天输血一次，每次 5 个单位（滤白细胞红细胞），共 18 次，合计 27900 元。每月用去铁胺注射剂 120 瓶，共 1440 瓶，合计约 86400 元。全年输血和除铁总费用约 114300 元。

注：部分地区已将去铁胺和去铁酮纳入医保报销范围，每月使用经费相近。地贫患者输血要求输“滤白细胞红细胞”，每次输血价格较“红细胞悬液”高 60 元。

输血加排铁治疗：假如患者可以存活到 50 岁，0-20 岁每年输血去铁治疗费用平均 6 万元/年，20 岁-50 岁输血去铁治疗费用平均 11.43 万元/年，每次输血去铁治疗检查费 200 元，简单推算一个地贫患者一生需要花费医疗费用 480 余万元，平均花费近 10 万元/年。按目前全国有 1.5 万名重型地贫患者计算，需要 720 亿元，每年造成的经济损失超过 14 亿元。

移植治疗：根据目前已经成功移植的案例来看，移植加相关费用需要 40 万/例，假如所有患者都可以做移植治疗，按照按目前全国有 1.5 万名重型地贫患者计算，需要 60 亿元。

据医疗专家介绍，以上仅为重型地贫患者的治疗费用，其实很多中间型地贫到成年后也需要输血和排铁治疗，全国中间型地贫患者约 30 万人，需要的医疗费用高达数千亿元，不仅对患者家庭造成巨大的经济压力，也会给社会造成巨大的医疗资源和资金浪费。

八、关于国际地中海贫血症日

1994 年，世界卫生组织（WHO）将每年的 5 月 8 日确定为国际地中海贫血日，简称国际地贫日，以呼吁政府和公众关注地贫患者。国际地贫联盟（TIF）鼓励各国政府和相关组织在这一天举行活动，以提高人们对地贫的认识，并加强对研究的重视，同时呼吁预防和规范化地贫治疗，以帮助地贫患者像正常人一样生活。

2015 年 5 月 8 日是第 22 个“国际地贫日”，作为高发区的广东省卫生计生委开展了丰富多彩的宣传活动，宣传主题是“地贫可防控，你我共参与”。各地市纷纷开展相应的宣传活动。这些行动对倡导社会关注地贫患者，促进政府完善政策等方面起到了积极作用。

第二章 研究缘起

一、研究背景

（一）社会背景

根据世界卫生组织估计，世界人口中约有 4.5% 的人群携带地中海贫血基因，每年出生的各类重症地贫（包括与其他血红蛋白病的复合型）患儿数至少 20 万。

目前我国重度地贫患者主要集中在长江以南的福建、江西、湖南、广东、广西、海南、重庆、四川、贵州、云南等省，尤以两广地区最为严重。随着人口流动性的增加，地贫呈现向北方扩散的趋势。

我国政府非常重视地贫预防和治疗工作，2012 年国家卫生计生委启动实施地中海贫血防控试点项目，在广西等 7 个地中海贫血高发省份免费为育龄夫妇提供地贫筛查、基因检测和产前诊断服务。截至 2013 年，试点地区共为 15.3 万对夫妇提供免费地贫筛查。2014 年，第二届地中海贫血·出生缺陷预防国际研讨会在南宁举行，通过“南宁宣言”，加速世界各国联合防控地贫出生缺陷的步伐。项目实施范围进一步扩大至 10 个省（区、市）的 71 个县（市、区），实现地贫高发省份全覆盖。

（二）群体背景

据不完全统计，目前我国重型地贫患者在 1.5 万人左右，与中间型地贫患者合计 30 万人左右，主要集中在长江以南的福建、江西、湖南、广东、广西、海南、重庆、四川、贵州、云南等省，尤以两广地区最为严重。调查数据显示，广东地贫基因携带者超过 10%，以

2014 年人口数 10724 万人计算，地贫基因携带者超过 1000 万人。广西地贫基因携带者超过 20%，以 2014 年底总人口 4754 万人计算，地贫基因携带者近 1000 万人。据初步估算，我国地贫基因携带者高达 3000 万人。随着人口流动性的增加，地贫呈现向北方扩散的趋势。

为了深入了解我国地中海贫血防治情况，北京天使妈妈慈善基金会委托中国公益研究院开展地中海贫血防治专题研究。对我国地中海贫血预防、发病、治疗、医疗保障、医疗救助和社会支持等情况进行调研分析，发现我国地贫防治中存在的薄弱环节，提出合理化建议，以便后续政府与民间力量联合开展规范化预防和治疗。

二、研究意义

（一）现实意义

通过详细的问卷调查和实地调研，更加全面的了解地贫预防、治疗、医疗保障、社会救助和支持方面的状况，通过面对面访谈和数据分析发现地贫患者及其家庭面临的问题，为民政、卫生等部门以及北京天使妈妈慈善基金会在内的各类社会组织开展救助工作提供依据。

（二）政策意义

了解地中海贫血预防、治疗、医疗保障和救助、社会支持方面的状况，可以为国家医疗保障和救助政策的出台和修订提供依据。

（三）学术意义

在全国范围内，对于重度地贫患者整体情况的研究几乎空白。主要原因在于重度地贫患者群体总体少，分布呈现地域性，社会和政府对该群体重视程度仍显不足。本研究的开展将在很大程度上弥补学术研究上的空白，搜集的数据能够为后续研究提供有价值的借鉴。

三、研究目的和方法

（一）研究目的

本研究将从地贫患者基本情况（个人及家庭情况）、疾病预防、疾病治疗（输血、排铁和移植治疗等）、患者医疗保障及救助、社会支持等角度全面展现地贫防治现状，找出存在的问题，探索我国地贫防治切实可行的路径，为政府制定政策和社会组织开展救助提出建议。

（二）研究方法

本研究采用定量研究与定性研究相结合的研究方法。定量研究主要是借助高发区十省（区、市）地贫患者家长组织、医院等开展问卷调查。定性研究主要是调研组赴香港、广西、广东、海南等省与地贫患者及家长开展面对面访谈。

1.定量研究

本次调查的地中海贫血患者来自广西、广东、福建等 10 个省（市、自治区）90 个地级市，发放问卷 1158 份，回收有效问卷 1143 份，其中有效问卷 1045 份，有效回收率 90.24%。回收的问卷录入 SPSS21.0 进行统计分析。

在性别分布上，男性占 57%，女性占 43%，需要说明的是，虽然此次问卷调查为随机调查，但该比例并不代表流行病学调查中疾病与性别的相关关系。

在年龄分布上，0-5 岁患者占 48%，6-10 岁患者占 36%，11-15 岁患者占 11.5%，16-20 岁患者占 3.5%，20 岁以上的患者仅占 1%（见图 1）。

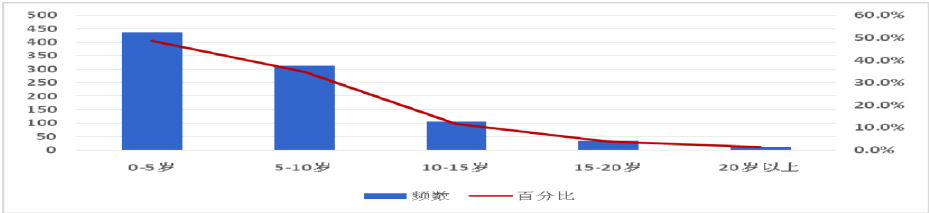


图 1 我国地贫患者年龄分布图

在患者血型构成上，A 型血占 28%，B 型血占 24%，O 型血占 44%，AB 型占 4%。

总的来说，此次调研所收集的数据资料能够较好的展现重度地贫患者的生活状况，研究组将从患者个人及家庭基本情况、预防宣传、疾病治疗（包括输血、排铁和移植治疗等）、医疗保障和救助、社会支持等方面进行详细的研究和陈述。

2.定性研究

2015 年 8 月-12 月，中国地中海贫血防治计划项目课题组分别赴塞浦路斯、意大利等国进行国际考察学习，赴香港、广西、广东、海南等地与医疗专家、患者家长开展面对面访谈，合计访谈 30 余名地贫患者家长。

四、研究发现

患者个人情况

- 重度地贫患儿在生长发育方面明显滞后于正常儿童，通过规范化治疗，这些差异可以弥补；
- 地贫患者的血型分布为 O > A > B > AB，地贫高发区地方血液管理部门可以根据该分布为地贫患者输血提供支持。

患者家庭情况

- 从父母文化程度来看，大部分父母受教育程度为初中及以下，

父亲受教育程度略高于母亲；

- 从父母职业类型来看，地贫患者父母职业类型以外出务工和务农为主，母亲承担家庭主要照顾者的角色；

- 90%以上的家庭年收入低于 6 万元，父亲承担起家庭收入的主要贡献者，因病致贫现象相当突出；

- 地贫患者家庭主要支出为医疗费用和日常开支，近 80%家庭有负债。

预防宣传及婚检、孕检情况

- 受访地贫患者父母婚检率仅为三成，婚检包含地贫基因检测者不足一成，地贫预防的第一道防线形同虚设；

- 地贫患者母亲做孕检的比例超过了七成，但是孕检中包含胎儿地贫基因检测也不足一成，孕检仍未有效防止地贫患儿的出生；

- 在生育地贫患儿之前，95.4%的父母对地贫一无所知，主要原因是当地并未开展地贫预防宣传活动。

输血治疗情况

- 当前我国地贫患者平均输血周期为 23.85 天，平均输血量 of 2.04 个单位，月均输血费用为 1718.16 元；

- 不能正常输血的原因主要是家庭经济困难（26.9%）和血荒（64.9%）两个方面，而血荒是导致大多数地贫患者不能每次按需求输血的最重要原因；

- 互助献血存在的最主要的障碍是长期要求亲友献血不现实，其次是缺乏互助平台。

去铁治疗情况

- 本市市级医院是去铁药主要获取渠道，去铁酮+去铁胺是主

要去铁方式；

- 去铁治疗的平均总费用为 3349.97 元，远超大部分家庭的经济承受能力；

- 59.4%的调查患者去铁药物不能报销，未将去铁药物纳入医保目录是主要原因。

移植治疗情况

- 我国地贫造血干细胞移植医疗资源相对集中，移植排队情况突出；

- 配型困难和医疗费用过高成为移植开展的两大障碍。

医疗保障情况

- 自费仍然是我国地贫患者支付医疗费用的主要方式，主要原因在于部分地区输血和排铁治疗未纳入医保报销范围；报销起付线、封顶线、异地就医等导致实际报销比例较低。

医疗救助及社会支持情况

- 我国地贫患者家庭经济困难的约占四成，民政救助仍显不足；
- 社会组织对地贫患者及其家庭的救助仍以捐款、捐物为主，地贫家庭盼望社会组织发挥政策倡导、资源对接、知识培训和心理疏导等多元化作用。

国际经验

- 地贫预防方面：应联合政府、医疗机构和宣传机构开展预防宣传活动，使公众具备预防知识，并提供咨询服务；

- 地贫治疗方面：应建立综合性、规范化的地贫治疗中心，把各科医疗专家、社会学专家和心理学专家整合在一起，一起为地贫患者提供发展性的治疗方案；

- 地贫科研方面：整合政府和社会力量，开展地贫药物研发、基因研究和检测技术研究，为地贫患者提供更为专业和精细化的服务；
- 信息管理方面：建立患者管理信息系统，一人一档，动态管理，实施监测患者的治疗情况和身体状况。

第三章 数据统计与分析

本部分依据中国地中海贫血防治状况调查问卷的数据,从患者个人情况、家庭情况、地贫预防、患者治疗、医疗保障及救助、患者及家庭接受社会支持等角度,分别对地贫患者及家庭所面临的现状进行分析和阐述。

一、患者个人情况

患者个人的基本情况是描述地贫影响及提供后续支持的重要依据,该部分将主要从地中海贫血症对儿童的生长发育和地贫患者血型分布等方面描述地贫患者的基本情况。

1.与正常儿童相比,地贫患儿发育明显迟缓

本研究所谓发育情况,将主要从身高和体重两个维度进行对比。目前最权威的数据是国家卫生计生委(原国家卫生部)2009年6月发布的我国0-7岁儿童的标准身高体重数据⁷,我们将用所调研儿童身高体重数据和国家公布的标准体重进行对比分析(见图2)。

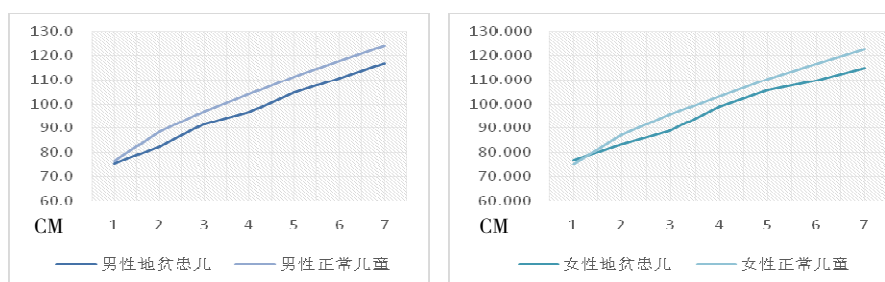


图2 地贫患儿与正常儿童身高发育情况对比

⁷ 卫生部妇社司关于印发《中国7岁以下儿童生长发育参照标准》的通知, <http://www.nhfpc.gov.cn/zhuzhan/wsbmgz/201304/b64543eaaec1463992e8ce97441c59bb.shtml>, 2016年1月12日访问。

如上图所示,对比国家卫生计生委公布的我国 7 岁及以下儿童身高发育标准,地贫患儿的身高发育与正常儿童相比有显著差距。同一年龄段的儿童,不论男性还是女性地贫患儿都要比正常儿童矮 5-6cm,且随着年龄增长,差距有逐步扩大的趋势。

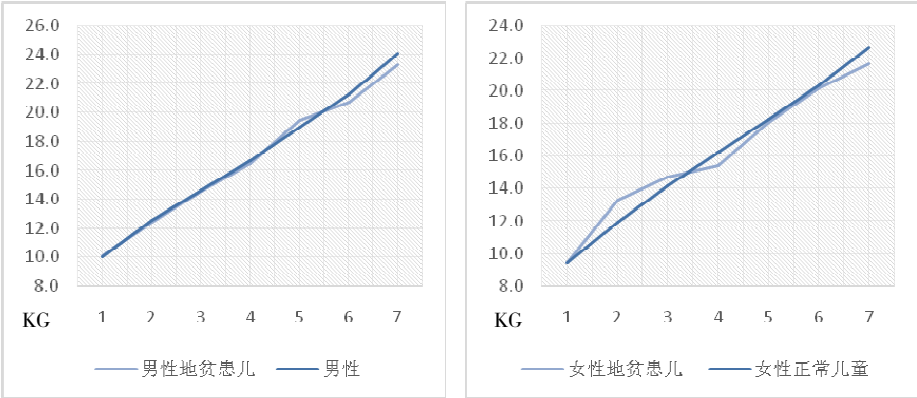


图 3 地贫患儿与正常儿童体重发育对比

在体重发育方面,对比国家卫生计生委公布的我国 7 岁及以下儿童体重发育标准,不论男性还是女性地贫患儿,在 5 岁之前体重发育与正常儿童没有明显差距,但是从 6 岁开始差距逐渐拉大(见图 3)。

据地贫治疗专家介绍,调查中所反映出的地贫患儿在生长发育方面与正常儿童的差距是人为因素造成的,如果地贫患儿从一开始就接受规范化的治疗,生长发育方面的差距会显著缩小,甚至可以完全实现“零差距”。

2.患者血型分布呈现 O>A>B>AB 的特点

输血治疗是“地贫”最重要的常规治疗手段之一,了解“地贫”患者的血型分布可以为血液管理部门采集血液提供参考依据。

从调研数据来看,地贫患者血型分布情况为,A 型血占 28.1%,

B 型血占 23.4%，O 型血占 43.1%，AB 型血占 5.1%（见图 4）。

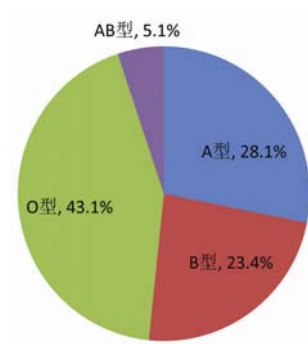


图 4 受访地贫患者血型比例

该比例与我国人口血型比例基本一致，该血型比例也可以为南方地贫高发省市的血液管理部门提供依据。

二、患者家庭情况

家庭是地贫患者最直接、最重要的支持方。本研究将从患者父母学历、职业、家庭收入、家庭主要支出和欠债等方面考察家庭的支持情况，有助于整体了解地贫患者群体面临的生存状况。

1. 地贫患者父母文化程度以初中及以下为主，父亲受教育水平略高于母亲

本研究考察了地贫患者父母的教育水平，调查结果显示，地贫患者父母文化程度大多集中在初中及以下。

调查数据显示，地贫患者父亲文化程度小学及未上学占 10.9%，初中占 52.5%，高中占 24.2%，大专及以上占 11.9%，初中及以下合并占比 63.4%（见图 5）。

地贫患者母亲文化程度小学及未上学占 18.3%，初中占 52.4%，高中占 18.1%，大专及以上占 10.5%，初中及以下合并占比 70.7%（见图 6）。

从以上数据可以看出，父亲受教育程度略高于母亲，但整体上受教育程度不高，父母受教育程度跟职业类型和家庭收入有较强的相关关系，地贫患者父母受教育程度普遍不高，家庭对地贫患者的经济 and 知识支持不容乐观。

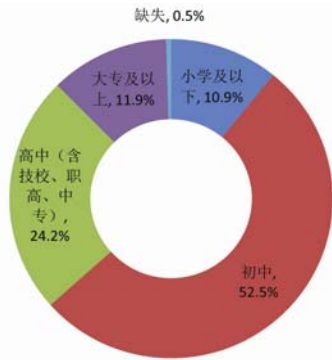


图 5 地贫患者父亲学历情况

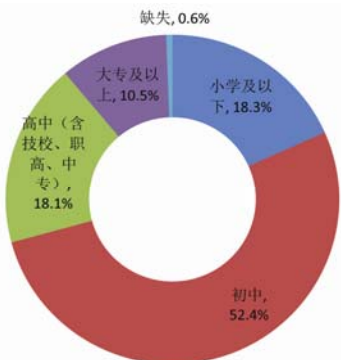


图 6 地贫患者母亲学历情况

2.地贫患者父母职业以务农和外出务工为主，母亲承担更多家庭责任

本研究考察了地贫患者父母的职业情况，调查结果显示，地贫患者父母以务农和外出务工为主。

地贫患者父亲的职业类型务农占 22.6%，外出务工占 46.6%，两者合并占比高达 69.2%。

地贫患者母亲职业类型务农占 30.7%，外出务工占 20.8%，另外母亲无业或失业人数较多，占比达到 24.0%，三项合并占比达到 75.5%（见图 7）。

从上述数据可以看出，地贫患者父母的职业类型具有较强的一致性，务农和外出务工占到了大部分，但是母亲无业或失业的占比较高，可能与母亲承担家庭照顾者得角色有较大关系，这一假设也在访谈中得到了印证。

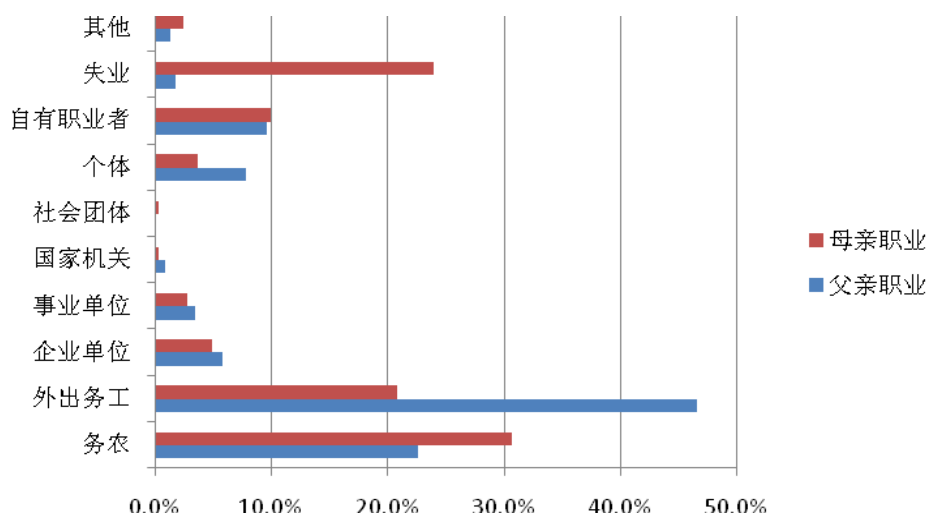


图7 地贫患者父母职业类型对比

3.90%家庭年收入低于6万元，因病致贫风险较大

家庭经济收入水平直接影响到家庭给予地贫患者的支持情况，从调查结果来看，绝大部分家庭难以支撑地贫患者开展规范治疗。

从具体数据来看，地贫患者父亲年收入1万元以下占25.9%，1-3万元占52.2%，3-6万元占17.8%，6-9万元占2.5%，9-12万元占0.9%，12万元以上占0.8%，3万元以下合并占比达到78.1%。

地贫患者母亲年收入1万元以下占66.0%，1-3万元占27.6%，3-6万元5.2%，6-9万元占1.0%，9-12万元占0.2%，12万元以上为0，3万元以下合并占比93.6%。

从家庭年收入来看，1万元及以下占17.1%，1-3万元占45.6%，3-6万元占27.4%，6-9万元占6.6%，9-12万元占2.0%，12万元以上占1.3%，年收入3万元以下家庭合并占比62.7%，年收入6万元以下家庭合并占比90.1%（见图8）。

从上述数据我们可以看出，父母的收入水平与职业类型呈现高度相关性，父亲外出务工的比例显著高于母亲，收入水平也普遍高于母

亲，成为家庭经济收入的主要贡献者。

从表 2 我们可以看到，一个 5 岁体重 20 公斤的地贫患儿每年治疗费用需要近 4 万元；一个 10 岁体重 30 公斤的地贫患儿，每年治疗需要费用近 6 万元，而地贫患者家庭年收入 6 万元的占 90.1%，也就是说绝大部分的地贫患者家庭将会陷入灾难性医疗支出，因病致贫的风险较大。

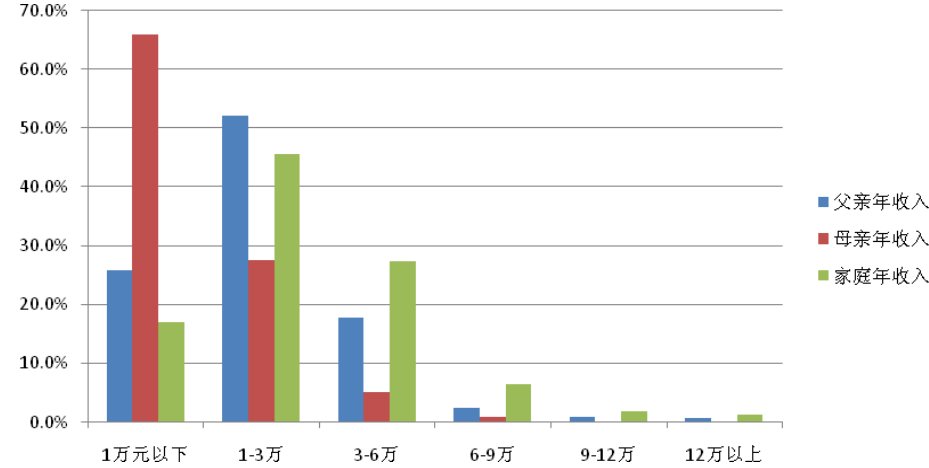


图 8 地贫患者父母及家庭年收入情况

4.地贫患者家庭主要支出为医疗和日常开支，近 80%家庭有负债

关于地贫患者家庭主要支出情况，问卷设置为多选题，让患者或家长选出家庭最主要、主要和次主要的开支项目。80.9%的家庭选择医疗支出为最主要支出，28.2%的家庭选择日常及日用开支为主要开支项目，34.6%的家庭选择家庭日常及日用开支为次主要开支项目(见图 9)。

该结果与患者年龄及家庭经济状况密切相关，目前我国的地贫患者大多为儿童，0-5 岁地贫患者占到 48%。地贫一般从 3-6 个月发病，一旦发病就要开始不间断的常规治疗，0-5 岁的儿童正常输血排铁治疗每年就需要 2-3 万元，而根据我们的调研地贫患者家庭年收入 3 万元以下的占 62.7%，这也是 80.9%的人选择医疗支出为家庭最主要

开支的原因。

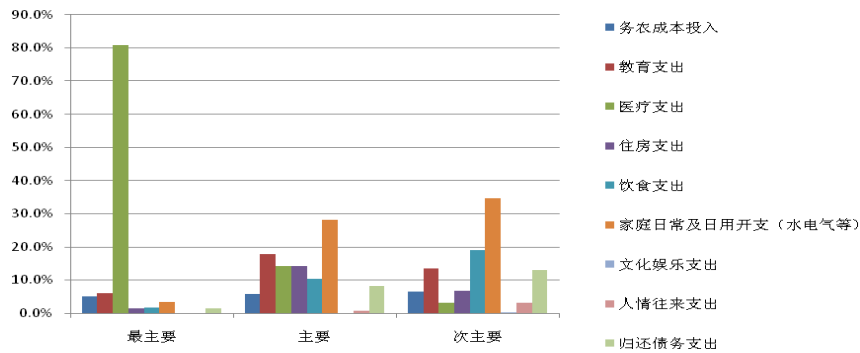


图 9 地贫患者家庭主要支出情况

本研究还考察了地贫患者家庭欠债情况，调查结果显示，77.7%的地贫患者家庭有欠债（见图 10），其中欠债 1 万元以下的占 8.7%，欠债 1-5 万元的占 48.7%，欠债 5-10 万元的占 22.6%，欠债 10 万元以上的占 20.1%（见图 11）。

我们知道，随着地贫患者的年龄增长，其需要输血排铁的费用会快速增加，如果家庭收入水平没有改观，国家医疗保障政策不能加大支持力度，大部分地贫患者家庭将会陷入贫困。

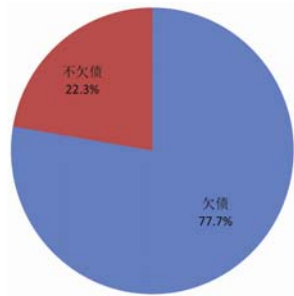
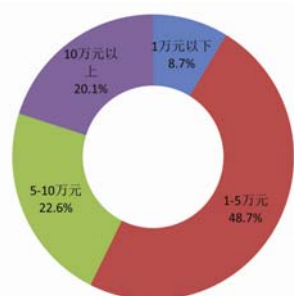


图 10 地贫患者家庭欠债比例图



11 地贫患者家庭欠债额度情况

三、当地预防宣传及婚检、孕检情况

预防宣传和婚检、孕检是预防地贫患儿出生三道防线，直接关系到地贫知晓率和出生率。由于此次调研的对象本身是地贫患者或家

长，并不代表当前各省市地贫预防宣传和婚检、孕检水平，仅用于阐述地贫出生和预防宣传、婚检和孕检的相关关系。

1. 受访地贫患者父母婚检率仅为三成，地贫基因检测不足一成

我国强制婚检制度从 1995 年 6 月 1 日实施的《中华人民共和国母婴保健法》开始，到 2003 年 10 月份取消，历时 18 年。

强制婚检取消后，婚检率大幅度下降，也伴随着出生缺陷率明显上升。据中国新闻网报道，自 2003 年起，北京市婚检率从 100% 下降至 2013 年的不足 10%，而婚检人群检出疾病率则由 1996 年的 5% 升至 2013 年的 12% 左右。通过对 2002 年、2004 年、2008 年、2009 年江门市江海区人民医院门诊收治的 1600 例孕妇患者的临床资料进行分析，发现取消强制婚检后，婚检率呈现逐年下降的趋势，孕期疾病和出生缺陷率相应增加，一些可以通过婚前检查的疾病出现了遗漏现象。

本研究考察了受访地贫患者家长的结婚时间和婚检情况，调研数据显示，地贫患者家长 1995 年及之前结婚的占 6.5%（即强制婚检制度实施之前），1996 年–2003 年结婚的占 28.3%（即强制婚检制度实施期间），2004 年–2012 年结婚的占 58.0%（即强制婚检制度取消后，国家地贫防控试点项目实施前），2013 年至今结婚的占 6.7%（即国家地贫防控试点项目实施至今），地贫患者父母处于非强制婚检制度实施期间结婚的占到了 71.7%，这也是受访地贫患者婚检比例不高的主要原因（见图 12）。

从婚检率来看，仅有 30.9% 的受访地贫患者家长参加了婚检，高达 69.1% 的地贫患者父母从未参加婚检（见图 13）。

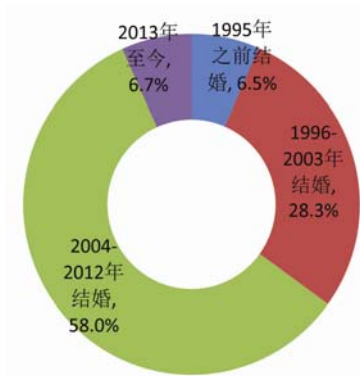


图 12 地贫患者父母结婚时间

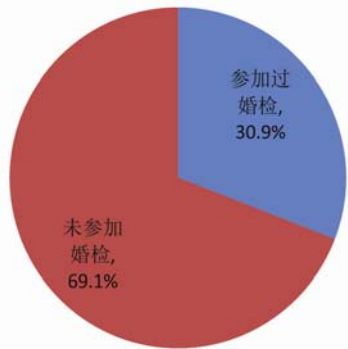


图 13 地贫患者父母参加婚检情况

从婚检是否包含地贫基因检测来看,明确知道婚检中包括地贫基因检测的只有 8.1%，明确知道婚检中未包含地贫基因检测的高达 54.7%，另外 37.2%的人不清楚自己的婚检中是否包括了地贫基因检测（见图 14）。

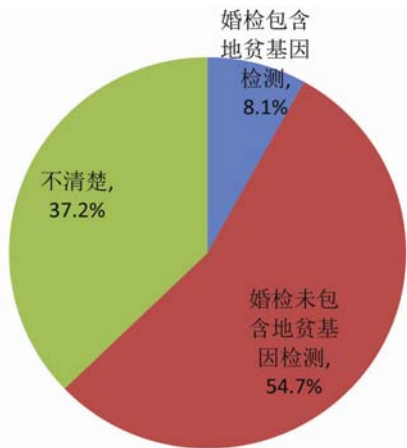


图 14 地贫患者父母婚检中包含地贫基因检测情况

2. 地贫患者母亲孕检率逾七成，包含地贫基因检测不足一成

本研究进一步考察了地贫患者母亲在怀孕期间孕检的情况,以进一步论证孕检与地贫患儿出生的关系。

调研数据显示，地贫患者母亲在怀孕期间参加孕检的比率较高，

75.5%的母亲在怀孕时做了孕检（见图 15）。这主要得益于优生优育意识的逐渐提高，城市怀孕妇女做孕产检几乎达到 100%，但是在一些边远的农村地区，受孕检意识和服务可及性的影响，孕检率与城市仍有差距。

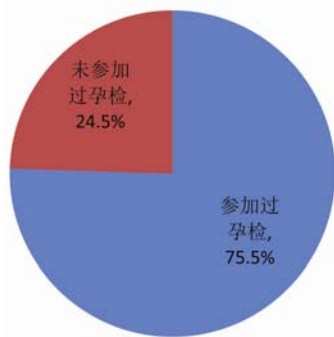


图 15 地贫患者母亲参加孕检情况

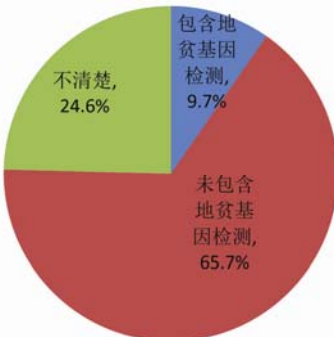


图 16 地贫患者母亲孕检包含地贫基因检测情况

关于孕检中是否包含胎儿地贫基因检测，调研数据显示，受访对象明确表示孕检中包含地贫基因检测项目的只占 9.7%，明确知道未包含地贫基因检测项目的高达 65.7%，不清楚是否包含地贫基因检测项目的占 24.6%。

调研中反映的孕检中包含的地贫基因检测率低包括以下几个原因，第一，此次调研对象本身就是地贫患者家长，她们可能本身就是孕检中未做地贫基因检测的那部分人；第二，该部分地贫患者父母有 93.3%的都是 2012 年之前结婚的，当时对地贫检测的重视力度不够，很多地方孕检中并未包含胎儿地贫基因检测这一项目。

当然，我们可以从另一个角度看待这一问题，孕检中缺少地贫基因检测这一项，必然会导致地贫患儿出生率居高不下，实现地贫高发区孕、产检地贫基因检测全覆盖是降低地贫患儿出生最直接、最有效

的方法。

3. 95.4%的父母生育前不了解地贫，地贫预防宣传仍需加强

广泛开展地贫预防宣传和知识培训,提高公众对地贫的认识是地贫预防措施发生作用的前提和基础。

本研究考察了地贫患者家长对地贫知识的了解情况,调研数据表明,95.4%的家长在生育地贫患儿前从未参加过地贫知识宣传或培训(见图17)。进一步考察地贫患者父母未参加地贫知识培训的原因,88.9%的人选择了当地没有开展,其他都是因为觉得没用,活动地点距离太远,没时间参加,不感兴趣等原因未参加地贫知识培训(见图18)。通过访谈我们了解到,在明知胎儿是地贫仍然坚持生产的情况是极少的。

从上述数据来看,要想获得良好的预防效果,提高公众对地贫知识的知晓率是第一步。而要提高知晓率,一方面要更多的开展预防宣传活动,另一方面要创新宣传方法,让公众就近方便的学习到地贫预防知识。

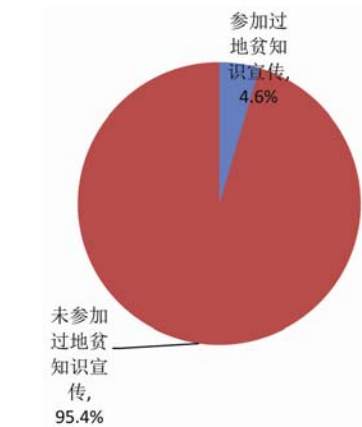


图 17 地贫患者父母参加地贫知识宣传情况

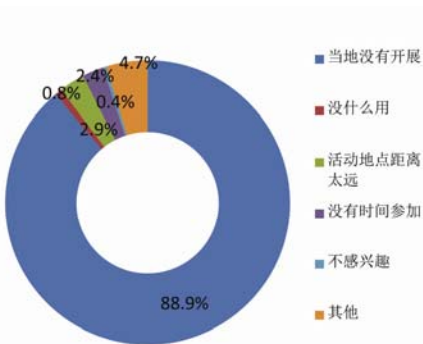


图 18 地贫患者父母未参加地贫知识宣传原因分析

四、患者输血治疗情况

输血治疗是地贫患者最重要的常规治疗手段之一，根据体重和生长发育情况不同的输血量，维持地贫患者生存和生命质量。每月输血总费用，输血地点，输血报销，是否能按需求输血等角度进行分析。

1. 地贫患者平均输血周期 20 余天，月均输血总费用逾 1700 元

前文表 2 展现了输血费用与患者体重的正相关关系，是基本的输血治疗标准。该部分展现的是调查对象实际的输血治疗情况。

统计结果显示，基于目前我国地贫患者的年龄和体重情况下，地贫患者的平均输血周期为 23.85 天，平均输血量 of 2.04 个单位，平均每月输血总费用为 1718.16 元。而地贫患者输血周期的中值为 20 天，输血量的中值为 2 个单位，每月输血总费用的中值为 1500 元。这说明部分患者输血周期很长，输血总费用也较多（见表 3，注：这里输血总费用指的是报销之前的总花费）。

表 3 地贫患者输血周期、输血量及输血费用分析

	49-1 输血周期(多少天 一次)	49-2 每次输血量 (几 个单位)	50. 每月输血总费 用 (元)
均值	23.8457	2.0422	1718.16
均值的标准误	.45359	.03479	44.717
中值	20.0000	2.0000	1500.00
众数	20.00	2.00	2000
标准差	13.89197	1.06492	1360.026
方差	192.987	1.134	1849670.875
极小值	1.00	.00	2
极大值	180.00	20.00	17000

从输血地点方面来看，地贫患者主要选择当地县（市、区）级医院和本市市级医院（地级市）作为输血治疗医院。虽然本次调查发现

地贫患者多来自农村，但由于城乡医疗卫生资源差距较大，农村地区普遍医疗卫生条件差，大多数地贫患者会选择进城就医，到县级医院和市级医院输血。还有 6% 的患者会选择到其他省市的医院就医，这一方面是因为部分地贫患儿的父母认为省外医院医疗技术水平更高；另一方面是因为部分地贫患儿跟随外出务工的父母，只能在父母的务工地就近就医（见图 19）。

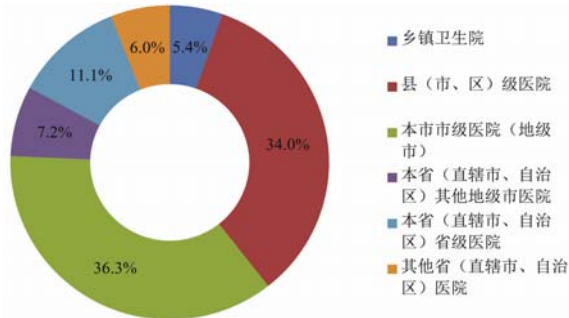


图 19 地贫患者平时输血地点分析

2. 多种原因导致输血治疗报销比例偏低

本研究考察了患者输血治疗费用报销情况，数据显示， 64.2% 的被访者回答他们的输血费用可以得到报销，而仍有 35.8% 的患者输血费用得不到报销（见图 20）。这部分患者输血费用不能报销的原因有以下方面：一是当地政策规定只有住院输血才能保险，但是因为住院排队等原因只能选择门诊治疗，因此不能报销；二是由于户口问题，部分地贫患儿暂未参加城乡居民基本医疗保险，因而不能通过基本医保报销，更无法通过大病医保报销；三是部分地贫患儿父母未认识到基本医保的参保必要性，选择参加了商业保险，所以得不到报销；四是部分地贫患儿跟随外出务工的父母在外就医，异地就医难以获得父母务工地的医疗报销；五是部分地区规定涵盖输血报销的城乡居民基本医保缴费更多，患儿父母参保时为减轻家庭负担，并未参加涵

盖输血报销的医疗保险类型；六是输血报销的起付线太高，患者的输血费用达不到要求，而且输血费用不可累积报销；七是地贫患儿出生时错过了参保时间，未能及时参加基本医保，只能等到第二年年再参保；八是地贫患儿父母缺乏基本的医疗保险知识，不知道怎样进行输血费用报销；九是当地规定血色素不低于 60g/L 没有报销，而患者的输血标准不符合要求，所以不能报销。

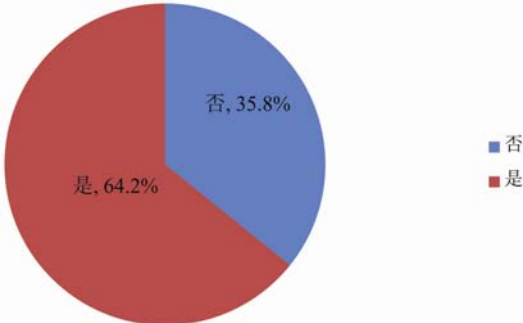


图 20 地贫患者输血费用报销情况分析

在输血治疗可以得到报销的地贫患者中，报销起付线的均值为 538.62 元，报销比例的均值为 55.30%；而报销起付线的中值为 500 元，报销比例中值为 60%，见表 4）。这意味着部分患者报销起付线较高，而报销比例较低。

表 4 地贫患者输血费用报销情况

	54-1 报销起付线（元）	54-2 报销比例（%）
均值	538.62	55.30
均值的标准误	32.245	.845
中值	500.00	60.00
众数	500	70
标准差	666.309	19.725
方差	443967.115	389.080
极小值	0	0
极大值	10000	100

3. 血荒使地贫患者不能按需输血，直接影响生长发育甚至生命安全

通过国际考察得知，塞浦路斯、意大利等国地贫患者输血标准为不低于 90g/L。因我国地贫患者多为儿童，考虑到生长发育的因素，我国地贫患者的输血标准不应低于 90g/L。但实际情况是，我国临床输血的标准是 60g/L，这是对所有病患的输血标准，并没有针对地贫患者特别是地贫患儿有特殊规定。

调研数据显示，只有 32.1% 的地贫患者每次都可以按需求输血，大多数患者难以每次都按需求输血（见图 21）。

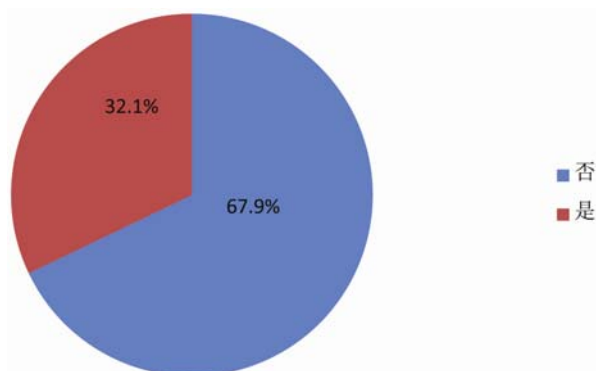


图 21 地贫患者按需输血情况分析

不能正常输血的原因主要是血荒（64.9%）和家庭经济困难（26.9%）两个方面，而血荒是导致大多数地贫患者不能每次按需求输血的最重要原因（见图 22）。其他原因主要有政策规定血色素不低于 60g/L 不能输血，以及互助献血存在障碍等。

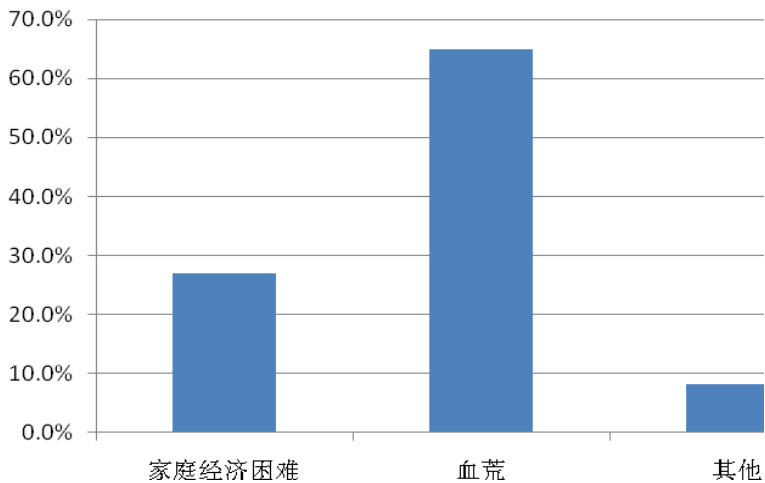


图 22 地贫患者不能按需输血的原因分析

4.互助献血存在的制度性和现实性障碍

互助献血是当前血液供应不足情况下的无奈之举,多地规定亲戚朋友献血,地贫患者就可以免费试用等量的血液。即使如此,互助献血仍然存在许多障碍。

对于当地是否可以互助献血,69.7%的地贫患者家长认为当地可以互助献血,10.5%的贫患者家长认为当地不能互助献血,还有 19.7%的地贫患者家长对互助献血的情况并不清楚(见图 23)。

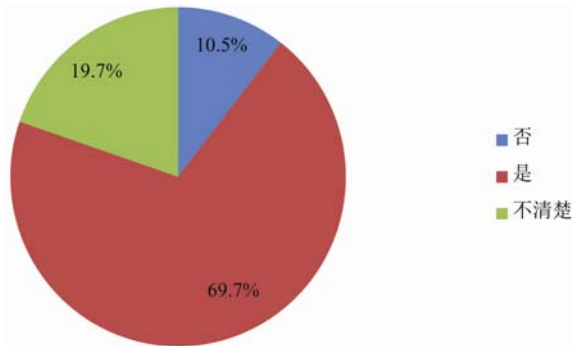


图 23 地贫患者所在地区互助献血情况分析

互助献血存在的最主要的障碍是长期要求亲友献血不现实,其次是缺乏互助平台,三是不能跨区域互助献血,最后是当地政策不允许和其他原因。其他原因主要有家人或亲友有传染性疾病,不能互助献血等(见图 24)。

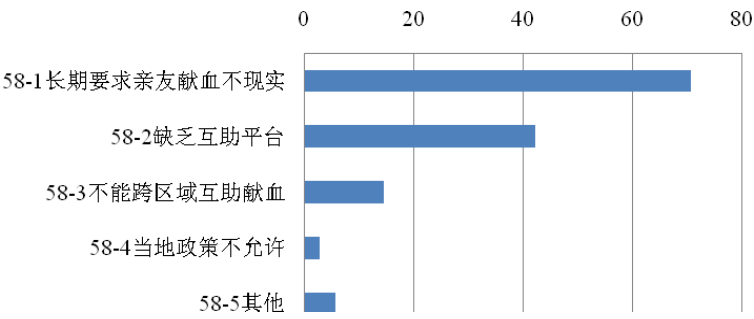


图 24 互助献血存在的障碍分析

五、患者去铁治疗情况

去铁治疗是和输血治疗紧密相连的治疗手段,地贫患者在连续输血半年之后就必须开始做排铁治疗,以避免铁元素在血液及内脏沉积,导致内脏纤维化,进而给患者生命带来威胁。

1. 本市市级医院是去铁药主要获取渠道,去铁酮+去铁胺是主要去铁方式

调查发现,目前我国地贫患者去铁药物的最主要获取渠道为本市市级医院,占 29.2%,其次为省级医院(14.5%)和县级医院(13.8%),其他患者家长也是重要的去铁药物获取渠道,占 13.6%,还有 2.1%的患者选择其他来源渠道,主要是从当地药店购买。另外,11.2%的地贫患者暂未开始排铁(见图 25)。去铁治疗一般是输血治疗开始后血液铁过载采取的治疗方式,这是部分地贫患者暂未开始排铁的主要原因。

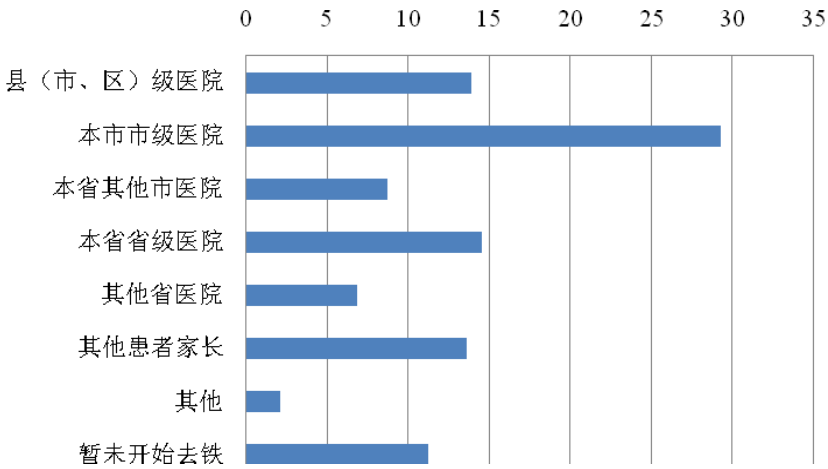


图 25 地贫患者去铁药主要获取渠道分析

在去铁药物使用的主要方式方面,目前我国地贫患者主要采取去铁胺和去铁酮相结合的药物治疗方式, 占有所有调查患者的 38.9%, 其次是单独使用去铁胺、恩瑞格和去铁酮, 少部分患者采用恩瑞格和去铁胺合用、恩瑞格和去铁酮合用的方式。还有 1.6%的地贫患者选择了其他, 主要是三种去铁药物相结合的方式。

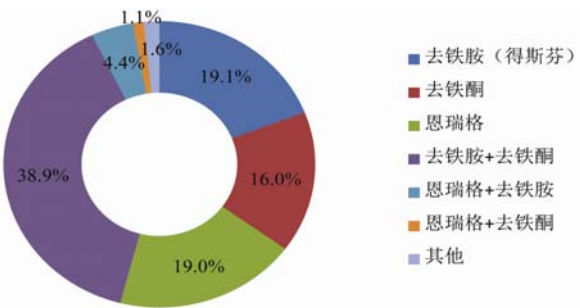


图 26 我国地贫患者使用的主要去铁药物分析

在三种去铁药物的使用方面,去铁胺的平均使用量约为每天 1.72 支,去铁酮的平均用量约为每天 3.03 片,恩瑞格的平均用量约为每天 3.73 片。

表 5 去铁药每天使用量分析

	61.去铁胺用量（支/天）	62.去铁酮用量（片/天）	63.恩瑞格用量（片/天）
均值	1.7158	3.0297	3.7290
均值的标准误	.07960	.08429	.19578
中值	1.0000	3.0000	3.0000
众数	1.00	3.00	3.00
标准差	1.69415	1.74792	2.76868
方差	2.870	3.055	7.666
极小值	.00	.00	.00
极大值	30.00	9.50	20.00

2. 地贫患者月均去铁费用 3300 余元，远超家庭承担能力

去铁治疗的平均总费用为 3349.97 元，中值为 3000 元（见表 6）。目前我国已将去铁胺纳入医保报销目录，但仅广西把去铁酮纳入医保报销目录，而恩瑞格并未纳入医保报销目录。而采用恩瑞格去铁，用量普遍较大，这是导致去铁费用支出较大的主要原因。去铁治疗费用情况与家庭欠债及欠债数额存在显著的相关性：去铁治疗费用与家庭欠债（虚拟变量，1 表示不欠债，0 表示欠债）存在显著的负相关，去铁治疗费用与家庭欠债数额存在显著的正相关。去铁治疗费用越多的地贫家庭约有可能欠债；去铁治疗费用月多，家庭欠债数额也可能越多。

表 6 去铁治疗费用及报销情况

	64.去铁治疗总费用（元/月）	67-1 报销起付线（元）	67-2 报销比例（%）
均值	3349.97	1081.63	60.89
均值的标准误	105.756	150.513	2.581
中值	3000.00	500.00	60.00
众数	3000	300	50
标准差	2540.349	2063.729	42.563
方差	6453371.786	4258979.185	1811.636

极小值	0	0	5
极大值	20000	11000	680

与输血情况类似,排铁药用量也是随着患者年龄和体重的增加而快速增加,这是医疗保障和救助需要着重考虑的。

表 7 去铁治疗费用与家庭欠债情况的相关性分析

		15.家庭是否欠债	16.目前欠债数额	64.去铁治疗总费用（元/月）
15.家庭是否欠债	Pearson 相关性	1	.122**	-.096*
	显著性（双侧）		.004	.032
	N	834	545	500
16.目前欠债数额	Pearson 相关性	.122**	1	.105*
	显著性（双侧）	.004		.036
	N	545	598	399
64.去铁治疗总费用（元/月）	Pearson 相关性	-.096*	.105*	1
	显著性（双侧）	.032	.036	
	N	500	399	577

**．在 .01 水平（双侧）上显著相关。*．在 0.05 水平（双侧）上显著相关。

调查发现，59.4%的调查患者去铁药物不能报销，仅有 40.6%的患者去铁药物得到报销。不能报销的原因主要有以下方面：一是目前只有去铁胺纳入药品报销目录，去铁酮只有广西纳入药品目录，而恩瑞格暂未纳入药品报销目录；二是当地医疗机构没有相关去铁药物，只能在外地购买或通过其他地贫患者家长获取，无法报销；三是去铁药物只有指定药房才有，而这些药房不能开门诊发票，故不能报销；四是部分地贫患者由于种种原因没有参保，因而不能报销。目前，纳入药品报销目录的去铁药物报销起付线的平均水平为 1081.63 元，报销比例的平均水平为 60.89%；报销起付线的中值为 500 元，报销比例中值为 60%。这说明部分患者去铁药物报销起付线水平较高。

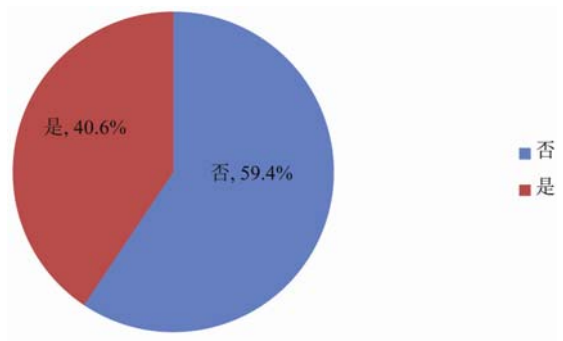


图 27 地贫去铁药物报销情况

根据调查结果，地贫患者血液铁载量检测平均每年 3.94 次，内脏铁载量检测平均每年 1.63 次；血液铁载量检测的中值为每年 4 次，内脏铁载量的中值为每年 1 次（见表 8）。部分患者血液和内脏铁载量检测次数不足，有的患者还因为检测费用过高而没有进行铁载量检测，难以合理地进行后续的去铁治疗。

表 8 铁过载检测及其报销比例情况

	68-1 血液铁载量检测（次/年）	68-2 内脏铁载量检测（次/年）	71.如果可以报销，报销比例是%
均值	3.94	1.63	60.91
均值的标准误	.123	.124	1.603
中值	4.00	1.00	67.50
众数	4	1	70
标准差	2.780	2.249	20.017
方差	7.730	5.057	400.676
极小值	0	0	0
极大值	20	12	100

铁载量检测费用是否可以获得报销方面，仅有 25.3%的地贫患者铁载量检测的相关费用可以报销（见图 28）。铁载量检测不能报销的原因主要有以下方面：一是铁载量检测暂未纳入当地报销目录，不能

报销；二是当地医疗机构医疗技术水平不够高，不能进行铁载量检测，地贫患者需前往外地就医，异地就医难以报销；三是由于各种原因没有参保，因而不能报销；四是住院时铁载量检测才可报销，但只进行铁载量检测一般不需要住院，门诊检测不可报销；五是部分地贫患者不清楚报销流程，不了解如何报销。

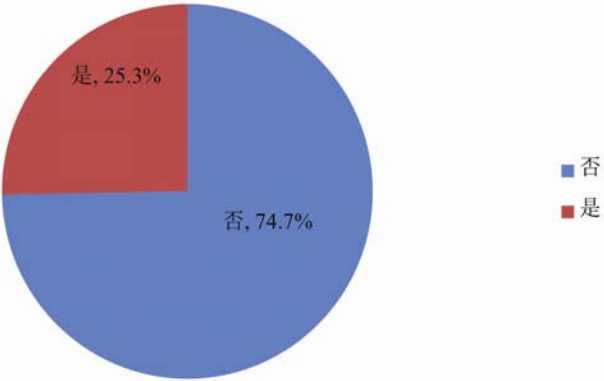


图 28 铁过载检测报销情况分析

六、地贫患者移植治疗情况

造血干细胞移植是目前较为成熟的根治手段，优点是可以使地贫患者过上正常人生活和为国家和个人节省 10 倍于终身输血去铁的费用，缺点是移植存在一定的风险，可能会危及生命。

1. 移植医疗资源相对集中，移植排队情况突出

从本次调查的地贫患者来看，仅 5.7% 的地贫患者进行了移植手术，绝大部分地贫患者暂未进行移植手术（见图 28）。这一是因为移植手术费用昂贵；二是因为移植手术对地贫患者及供者类型有一定要求，部分地贫患者的身体条件达不到相关要求，或者难以找到合适的供者；三是移植手术存在一定风险，手术失败有一定危害，所以地贫患儿父母选择移植手术比较慎重。

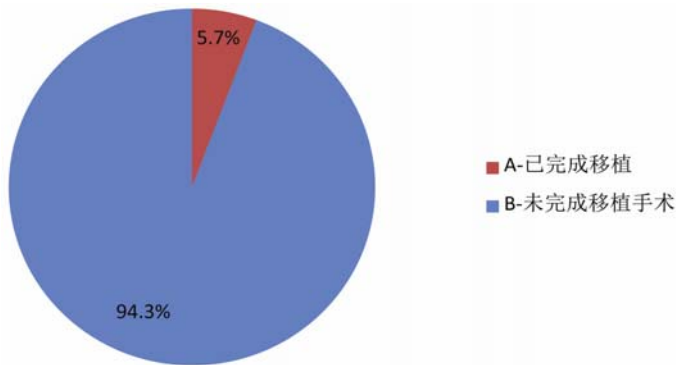


图 29 受访地贫患者完成移植手术比例

在尚未进行移植治疗的地贫患者中，只有 19%的地贫患者身体条件适合移植,而身体条件不适合移植和不清楚身体条件是否适合移植的患者都较多。配型方面，调查结果显示 56%的调查患者配型不成功，仅有 25.8%的患者配型成功，而 18.1%的调查患者对自己的配型情况并不清楚。

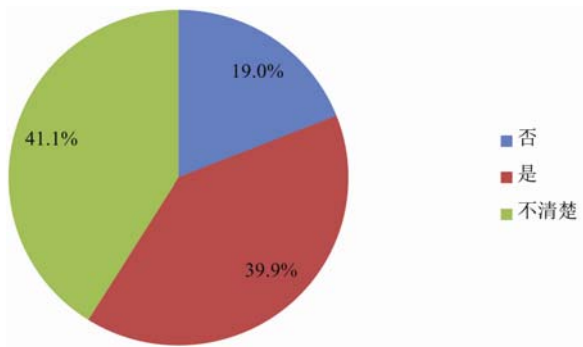


图 30 受访地贫患者身体条件是否适合移植情况

调查发现准备给地贫患儿做移植治疗的父母将近一半，为 47.8%，略多于不准备给地贫患儿做移植治疗的父母，还有 6.5%的父母并不清楚地贫患儿在将来是否准备做移植手术。这些父母不准备做移植手术的最重要原因是移植手术费用高昂,后期巩固治疗也需要较

大花费,另外,移植手术对供者和受者的身体条件和配型有较高要求,且存在一定风险。

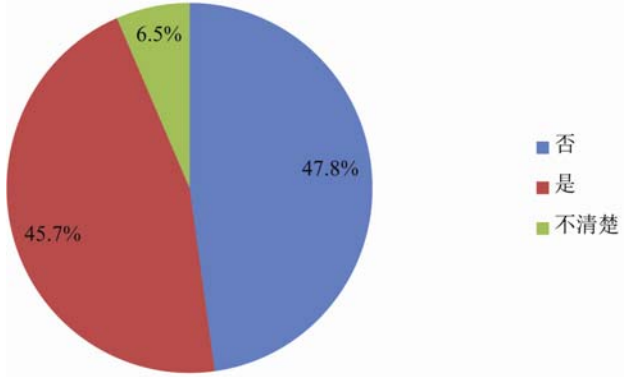


图 31 父母为地贫患儿做移植治疗意愿分析

进行了移植手术的患者共 39 例，主要选择到广西医科大学第一附属医院、广西军区总医院、南方医科大学第一临床医学院（南方医院）、厦门大学附属中山医院进行移植手术。其中，到南方医院进行移植手术的地贫患者最多，达到 61.5%。南方医院在儿童造血干细胞移植方面处于领先地位。早在 2012 年，南方医院就公布了一项有关治疗地中海贫血的临床研究论文——《新移植方案改善了地中海贫血非亲缘供者移植的结果》。国际权威专家评论该成果代表了当前国际上造血干细胞移植治疗地贫的显著进步,标志着我国在该领域的临床研究已达国际领先水平（科技日报，2012）。

表 9 已完成移植手术患者手术医院选择情况

移植手术医院	患者数量	比例
广西医科大学第一附属医院	13	33.3%

广州军区总医院	1	2.6%
南方医科大学第一临床医学院	24	61.5%
厦门大学附属中山医院	1	2.6%
合计	39	100%

打算做移植的地贫患者也主要是选择广西医科大学第一附属医院和南方医科大学第一临床医学院,另外还有部分患者也打算到省市级妇幼保健院、儿童医院、人民医院等进行移植手术,主要是广州、深圳、厦门、上海等市的大型三甲医院。

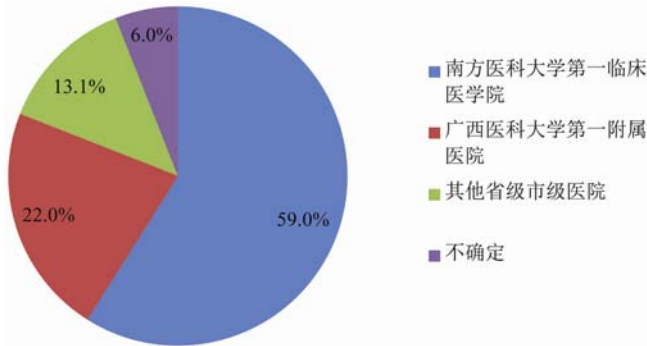


图 32 未完成移植手术患者拟进行移植手术医院选择分析

2. 配型困难，医疗费用过高成为移植两大障碍

在进行了移植手术的地贫患者中，同胞是最主要的供者类型，其次是非血缘相关供者，最后是父母（见图 33）。移植手术对供者和受者的组织特异性均有一定要求,如造血干细胞移植要求供者和受者有相匹配的人类白细胞抗原（HLA）系统。HLA 系统存在于人类第 6 对染色体上，称为 HLA-A，B，C 和 DR 位点，而 HLA-DR 位点对移植能否成功的关系尤其大。供者和受者 HLA-DR 位点相合，移植成功的机会大，风险较小。同胞之间，两个 HLA 单元型完全相同（全

相合)的概率为 1/4,半相合的概率为 1/2,而不相合的概率为 1/4,这是同胞为主要供者类型的重要原因。

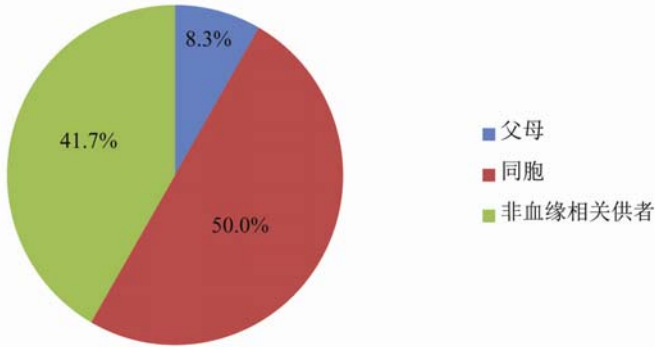


图 33 已完成移植手术的地贫患者供者类型分析

未完成移植手术的地贫患者中,同胞和非血缘相关供者是这些患者拟进行移植手术的主要供者,其次是父母,另外还有少部分地贫患者选择其他亲属为供者(见图 34)。

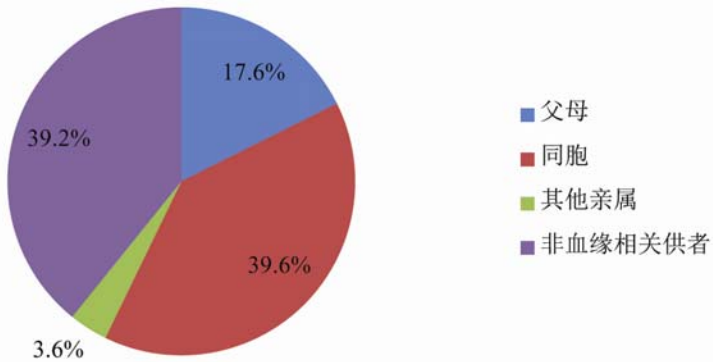


图 34 未完成移植手术的地贫患者拟进行移植手术的供者类型分析

但是仅有 12.7%的地贫患者可以接受半相合移植,超过一半的患者明确表示不接受半相合移植,而 1/3 的患者对此还不确定(见图 35)。地贫患者接受半相合移植的比例较少,这意味着这些患者进行移植手术对配型有着很高的要求。

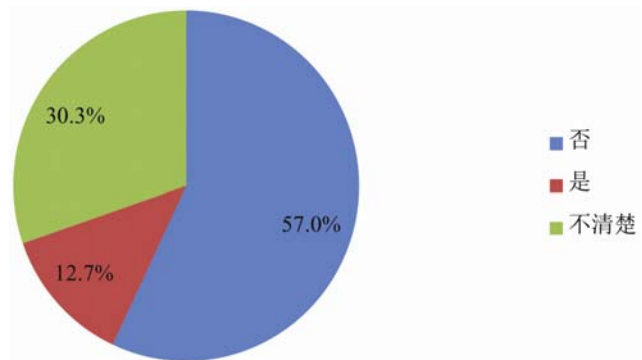


图 35 未完成移植手术的地贫患者对半相合移植的接受情况分析

在进行了移植手术的地贫患者中，移植手术的平均费用为 43.03 万元，中值为 40 万元，进行移植手术费用较高。

表 10 移植手术费用及报销情况

	74.移植手术总费用 (万元)	77-1.如果可以报销， 起付线(元)	77-2.如果可以报 销，报销比例(%)
均值	43.03	2700.00	39.32
均值的标准误	3.341	1738.599	2.739
中值	40.00	800.00	40.00
众数	40	800	30
标准差	18.901	5766.281	12.845
方差	357.257	33250000.000	164.989
极小值	19	200	20
极大值	110	20000	70

而在这些患者中，86.2%的患者移植手术费用可以报销，而 13.8% 的患者不能进行报销。一方面是因为部分患者进行移植手术时，移植手术暂未纳入医疗报销；二是因为部分患者要求转诊到医疗技术水平更高的医院进行移植手术，异地就医和转诊制度上的障碍造成不能报销。在进行了医疗报销的地贫患者中，报销起付线的均值为 2700 元，报销比例的均值为 39.32%。根据近年来相关单位公布的医疗保险政

策，移植手术还有着较低的封顶线。报销比例和封顶线较低意味着进行移植手术的主要费用还是由地贫患者的家庭自己承担。

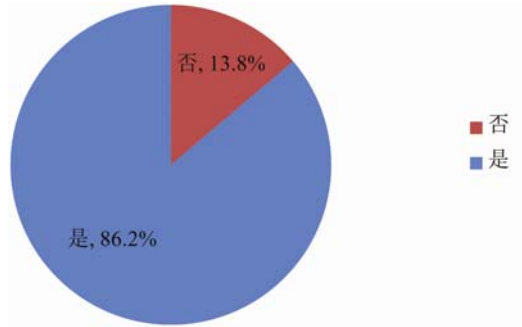


图 36 移植手术费用报销情况分析

移植后巩固治疗需要的平均费用为每月 9777.78 元，巩固治疗周期平均为 13.71 个月（见表 9）。移植手术后巩固治疗需要费用较高，且后期巩固治疗周期较长，给地贫患者家庭带来较大的医疗负担。

表 11 移植手术后巩固治疗费用及报销情况分析

	78-1.移植后巩固治 疗需要费用（元/月）	78-2.巩固治疗 周期（月）	81-1.如果可以报 销，起付线（元）	81-2.如果可以报 销，报销比例（%）
均值	9777.78	13.71	1714.29	29.29
均值的标准误	1511.515	1.233	599.773	1.700
中值	10000.00	12.00	1000.00	30.00
众数	10000	12	1000	30
标准差	6412.814	5.084	1586.851	4.499
方差	41124183.007	25.846	2518095.238	20.238
极小值	1000	6	200	20
极大值	25000	24	5000	35

调查结果显示，超过一半的调查患者移植后期巩固治疗费用不可以报销（见图 36），一是因为后期巩固治疗属于门诊治疗，大部分省市暂未纳入报销范围；二是因为部分患者异地就医难以进行报销。而

对可以报销的地贫患者而言，报销起付线平均为 1714.29 元，而报销比例平均仅为 29.29%，报销水平较低使得后期治疗也为地贫家庭带来沉重的医疗负担。

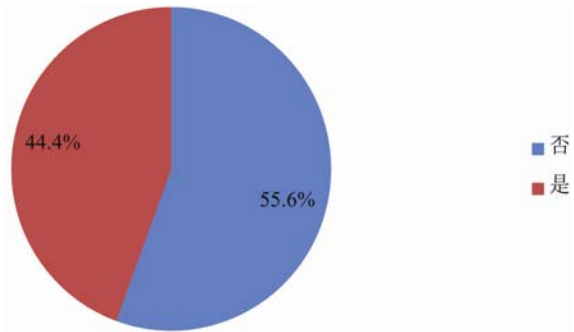


图 37 移植后巩固治疗花费报销情况分析

在未完成移植手术的地贫患者中，47.6%的患者现有移植费用在 10 万元左右，27.5%的地贫家庭都认为他们在移植时可备好相关费用，6.4%的地贫患者家庭现有 20–30 万元移植费用，而不足 10 万的地贫家庭为 3.9%（见图 37）。根据前面已经完成移植手术的相关数据，移植手术平均费用为 43.03 万元，且移植手术后巩固治疗的平均费用为每月 9777.78 元，巩固治疗周期平均为 13.71 个月，未完成移植手术的地贫家庭现有费用远远不够进行移植手术，当然也不能进行后期的巩固治疗。

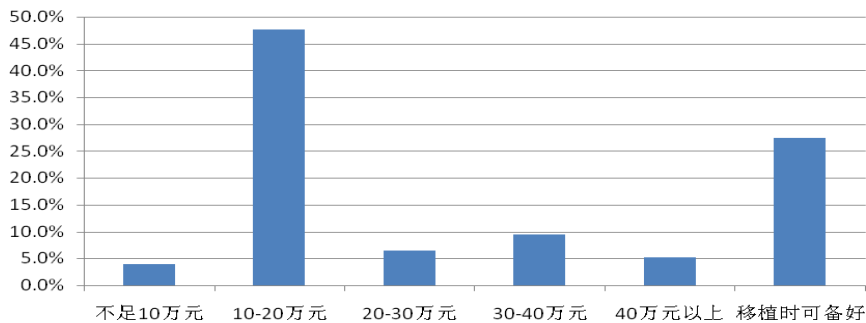


图 38 拟开展移植手术患者准备手术费用情况

虽然大多数准备给地贫患儿进行移植治疗的父母都希望越早进行移植越好（见图 39），但从这些家庭现有的移植费用来看，如果没有政府和社会的支持，这些家庭目前难以为地贫患儿进行移植手术。

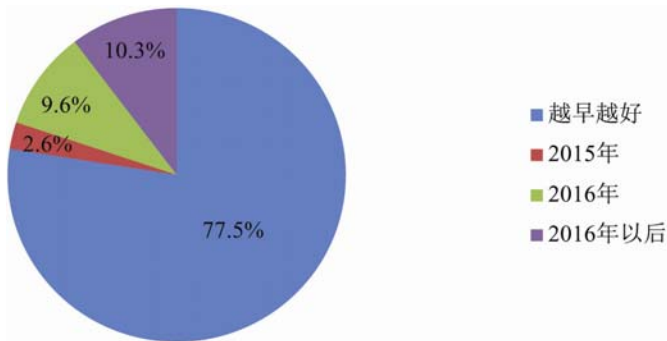


图 39 地贫患者家长希望患者移植时间分析

未完成移植手术的地贫患者认为进行移植手术的报销起付线的平均水平为 7887.45 元，中值为 5000 元；报销比例的平均水平为 50.11%，中值为 50%。这反映出在未完成移植手术的地贫患者中，部分患者对移植手术的报销情况并不了解，认为移植手术报销起付线过高，这种错误的认识不符合实际政策水平，担心起付线太高和报销比例过低是这部分患者暂时没有进行移植手术的重要原因。政府和社会应更多地宣传普及医疗保险的相关知识，使地贫患者家庭能够合理运用医疗资源治疗地贫，减轻家庭的医疗负担。

表 12 未完成移植手术的地贫患者对报销情况的认识分析

	91.根据当地政策，移植报销起付线（元）	91.根据当地政策，移植报销比例（%）
均值	7887.45	50.11
均值的标准误	4182.083	2.036
中值	500.00	50.00
众数	500	30
标准差	38783.044	19.743

方差	1504124470.745	389.774
极小值	0	10
极大值	300000	100

七、地贫患者医疗保障情况

无论是常规治疗手段还是造血干细胞移植,医疗费用对患者家庭来说都是沉重的负担,如果没有政府医疗保障的支撑,地贫家庭很难做到规范化治疗,也就难以保障患者的生存质量。

1.自费是地贫治疗费用最主要支付方式,医疗保障有待加强

根据前面的分析,我国地贫患者每年输血费用的平均值为 20617.92 元,每年排铁费用的平均值为 40199.64 元,两者合计为 60817.56 元。

调研数据显示,有 42.0%的家庭认为自费是其支付地贫治疗费用最主要的方式,36.9%的家庭认为新型农村合作医疗是其支付地贫治疗费用最主要的方式(如图 40)。

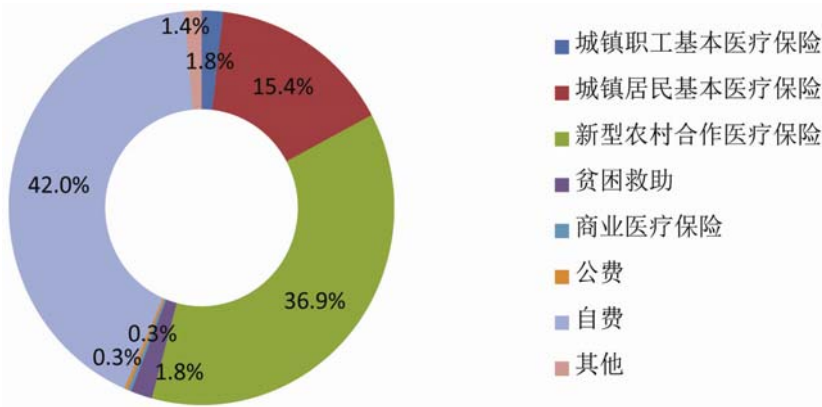


图 40 地贫患者家庭地贫治疗费用主要支付方式

在所调查的患者中,基本医疗保险保障情况,输血治疗 45.2%的

可以报销，排铁治疗有 23.2%的可以报销，移植治疗有 11.7%的可以报销，有 11.7%的受访者所在的地区将整个病种纳入报销范围。但是高达 46.4%的人不清楚这些治疗方式是否纳入基本医疗保险。

关于大病医疗保险，有 22.8%的人选择输血治疗可以获得大病医疗保险报销，13.8%的人选择排铁治疗可以获得大病医疗保险报销，有 15.3%的人选择移植治疗可以获得大病医疗保险报销，有 10.8%的人选择整个病种纳入大病医疗保险报销范围，高达 64.2%的人选择不清楚（见图 41）。

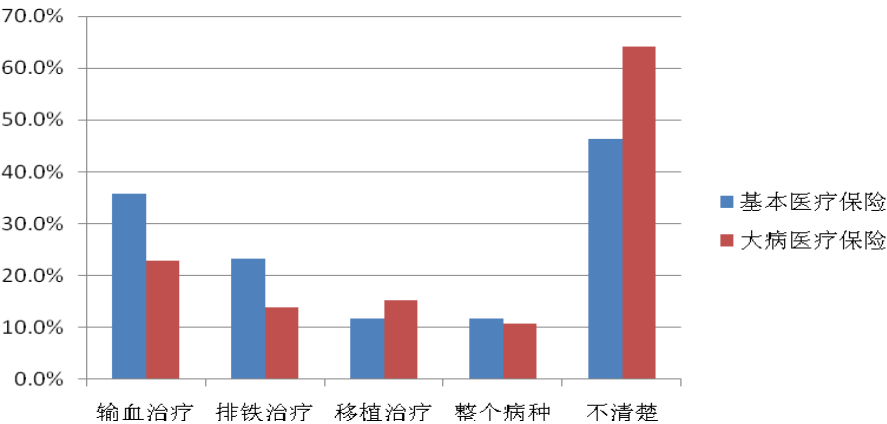


图 41 各地将地贫纳入基本医保和大病保险情况分析

八、地贫患者医疗救助及社会支持情况

地贫患者及家庭不仅需要资金支持，也需要医疗保障政策、专业知识培训、社会资源对接及心理疏导等支持，在为地贫患者及家庭提供服务方面，政府和社会组织各有优势，需要政府和社会组织协作提供服务。

1. 访谈对象经济困难家庭占四成，接受过医疗救助家庭比例较低

被访谈对象中，普通家庭为 60.1%，低保家庭占 36.0%，五保家庭占 0.2%，其他困难家庭占 3.7%（见图 42）。

除了政府每个月给低保、五保和其他困难群体的救助外，只有 16.3% 的家庭享受过民政部门的医疗救助，83.7% 的家庭从未接受过救助（见图 43）。

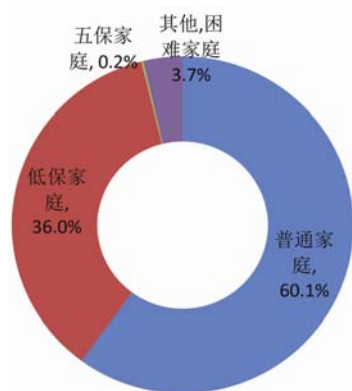


图 42 地贫患者家庭类型分析

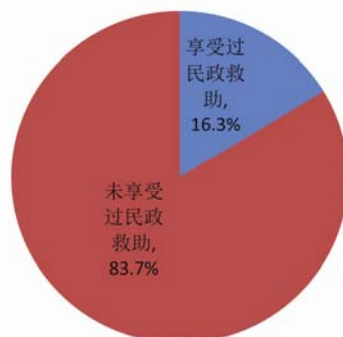


图 43 地贫患者享受民政救助情况

2. 社会组织救助仍以传统救助为主，地贫家庭期盼地贫互助组织发挥多元作用

支持地贫在调查地贫患者是否接受过社会爱心援助时，29.3% 的地贫患者家庭接受过社会爱心援助，70.7% 的地贫患者家庭从未接受过社会爱心援助（见图 44）。

从地贫患者接收到的社会援助形式来看，捐款占 49.8%，捐助物品占 21.0%，开展地贫知识培训占 16.9%，其他 12.2%。传统援助方式仍然占据主流，捐款及捐物合计占比达到 66.7%（见图 45）。

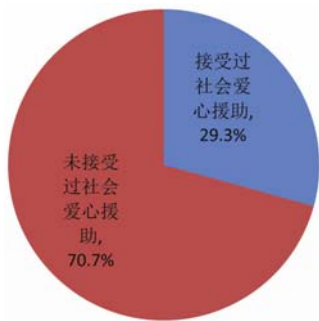


图 44 地贫患者接受过的社会援助分析

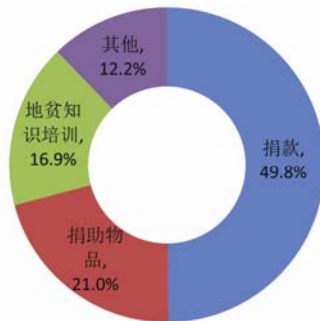


图 45 地贫患者接受过的社会援助形式分析

政府主要是政策支持和经济救助方面发挥作用,社会组织以其灵活性和专业性等特点,在专业知识培训、社会资源对接及心理疏导等方面可发挥更大作用。将尽可能多的地贫家庭纳入地贫互助组织,是地贫互助组织发挥作用的第一步。数据显示,访谈对象中有 55.9%的家庭已经加入地贫家庭互助组织,但仍有 44.1%的家庭未参加地贫家庭社会组织。

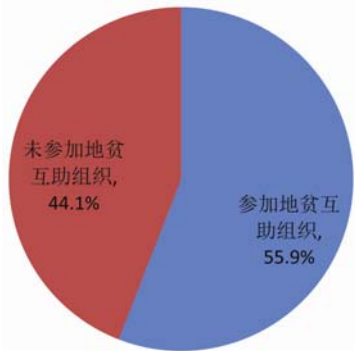


图 46 地贫患者家长参加地贫互助组织情况

地贫家庭期望社会发挥多元化作用,其中有 83.1%的人希望其发挥争取政策支持的作用,有 66.6%的家庭希望其帮助对接社会资源,64.8%的家庭希望其帮助购买去铁药物,63.4%的家庭希望其开展地

贫知识培训，63.2%的家庭希望其发挥互助献血的功能，36.1%的家庭希望其发挥情感宣泄和疏导的作用（见图 47）。

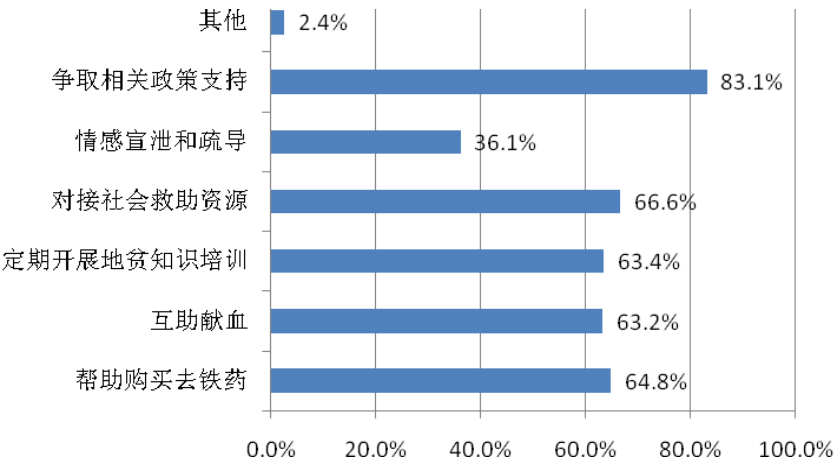


图 47 地贫患者期望家长互助组织发挥的作用

第四章 国内社会组织开展地贫救助经验分享

国内开展地贫救助和服务的社会组织大致分为三类,第一类是地贫家长互助组织,这类组织通常由地贫患者家长自发组织,主要起到心理疏导,交流经验,互相支持的作用,多数处于初期发展阶段;第二类是志愿服务组织,这些组织大多是群团组织或专业化公益组织的外围力量,会不定期开展一些地贫领域的志愿服务工作;第三类是一些基金会和专业化的社会组织,这一类机构比较少,以北京天使妈妈慈善基金会最具代表性。

2015 年 1 月由北京天使妈妈慈善基金会牵头发起的中国地贫联盟成立,截止 2015 年 12 月第二届中国地贫联盟大会召开为止已经吸纳了近一百家成员单位,几乎涵盖了国内所有开展地贫救助和服务的所有机构,含医疗单位、家长组织、新闻媒体、社会组织等。

下面就以北京天使妈妈慈善基金会为例来分享一下国内地贫救助组织的经验。北京天使妈妈慈善基金会救助地贫患者始于 2012 年的“限量天使”项目,主要资助重度地贫患者开展造血干细胞移植手术,后来也资助部分困难家庭地贫患者开展输血去铁治疗和切脾手术。

一、救助力度不断加大,专业化程度不断提升

自 2012 年开始,北京天使妈妈慈善基金会对地贫的移植手术救助力度不断加大,2012 年救助地贫患者 13 人,支出救助资金 25 万元;2013 年救助地贫患者 50 人,支出救助资金 153 万元;2014 年救助地贫患者 26 人,支出救助资金 120 万;2015 年救助地贫患者 108

人，支出救助资金 408 万。虽然救助人数和资金有所起伏，但是整体呈现较快增长趋势（见图 48）。

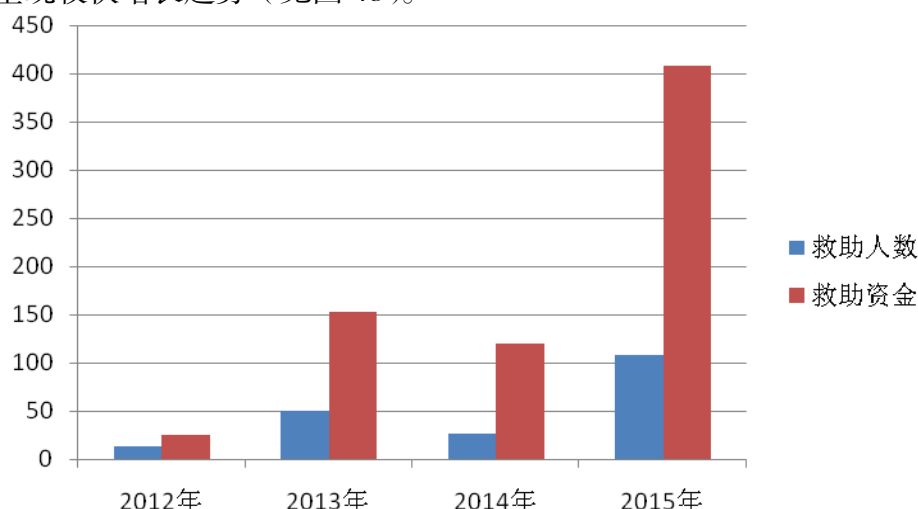


图 48 北京天使妈妈慈善基金会地贫救助情况

同时，救助专业化水平不断提升，主要体现在以下几个方面：一是建立了专业化的救助团队和流程；二是与腾讯、新浪、支付宝等筹款平台建立了地贫专项筹款平台；三是与南方医院、解放军三零三医院等地贫治疗专业机构合作，制定《中国地中海贫血救治专家共识》推行规范化治疗。

二、注重防治结合，以消除地贫为己任

在地贫救助的过程中，北京天使妈妈慈善基金会发现地贫是可防可治的。通过充分的预防宣传和筛查，可有效预防地贫患儿出生；通过常规输血去铁治疗或造血干细胞移植治疗，可以提高患者的生命质量。

因此，天使妈妈基金会在继续开展救助的同时，委托北京师范大学中国公益研究院开展我国地贫防治状况调查，旨在摸清底数，为下一步推动地贫预防、治疗和保障救助工作提供依据。目标是在未来五

年内，有效控制地贫患儿出生率，建立规范化的治疗标准，使地贫患者也能享受正常人的生活。

三、孵化地贫患者（家长）组织，打造地贫支持网络

本着助人自助的原则，在中国地贫家长会的基础上，帮助更多地贫患者或家长成立一批互助组织，在政策倡导、心理疏导、资讯互通、知识培训、救助辅导等方面发挥作用，打造成地贫患者和家庭身边的支持网络。

四、促进国际合作，推进地贫规范化治疗

2015年11月，北京天使妈妈慈善基金会牵头发起的中国地贫联盟在广西桂林召开第二届地贫大会，会上中国地贫联盟与国际地贫联盟签署战略合作协议，着力推动地贫规范化治疗和标准化服务，在成熟的医院成立了一批国际地贫中心。

五、开展政策倡导，推动形成地贫防治长效机制

2016年，北京天使妈妈慈善基金会将第二次通过两会提（议）案的方式倡导医疗保障和救助政策的改变。今年的提案是建议将地中海贫血患者救助纳入国家精准扶贫战略，希望提高治疗报销比例，将地中海贫血家庭纳入大病救助范围，推动形成地贫防治的长效机制。

我们相信，政府与社会组织形成合力，我国在地方预防和治疗方面将赶上塞浦路斯、意大利等传统高发区，实现消除地贫的目标。

第五章 国际地贫防治经验

为学习国际地中海贫血防治经验,建立国内外地贫防治长效合作机制,2015年11月1-9日由卫生计生委、北京天使妈妈慈善基金会和北京师范大学中国公益研究院组成的联合考察组对塞浦路斯和意大利进行了考察,此次考察参访了包括世界地贫协会(TIF)、塞浦路斯卫生部、世卫组织地贫中心等在内的10余家机构,经过细致地参访和交流,我们对国际地中海贫血防治状况有了较为清晰地认识,也将对我国地中海贫血防治工作提供宝贵的借鉴。

一、国际地贫联盟的经验

(一) 国际地贫联盟简介

国际地贫联盟使命与愿景:在每个受地贫影响的国家成立有关地中海贫血以及其他血红蛋白疾患的预防和治疗性的国际控制项目;为全世界每一个地贫患者以及其他血红蛋白疾患创建一个平等地享受优质卫生保健的机会。

国际地贫联盟目标:重新建立并提升现有的为患者及其家属发声的国家级联盟;设立国际地贫日(每年的5月8日)以提高所有人(政策制定者,携带者,病人,父母,健康专家以及大型社群)的意识以及敏感度;建立国家、欧洲以及国际性的合作网;协调和参与国家、欧洲以及国际项目以改善地贫现状;为医疗专家、病人及其家属建立一个具有教育、沟通以及提高意识价值的项目。

(二) 国际地贫联盟主要防治经验

1. 国际地贫联盟充分发挥孵化和支持功能,为60多个国家和地

区的 117 个地贫患者组织提供帮助,不仅教授他们地贫防治知识和技能,也帮助他们与决策者沟通,倡导政策的改变;

2. 开展地贫防治教育项目,利用研讨会、工作坊、出版物等向地贫防治从业者和地贫患者讲授地贫防治知识,并开创首个硕士课程,为地贫防治培养专业人才;

3. 开发地贫防治教育网络平台,跨越时间和地域限制,为全球地贫患者、家庭和医护人员提供地贫防治知识和技能;

4. 编印地中海贫血治疗指导手册,无偿提供给医护人员和患者,确保患者一开始就接受规范化治疗,以享受较高的生活质量;

二、Makarios 医院世卫组织地贫中心的经验

(一) Makarios 医院世卫组织地贫中心简介

Makarios 医院世卫组织地贫中心是全球最早的地贫中心之一,目前有 300 余名地贫患者长期在该中心接受治疗,占塞浦路斯地贫患者的一多半。该机构之所以称为世卫组织地贫中心,是因为他们与 WHO 是合作伙伴关系,负责为其他国家和地区的地贫从业人员提供培训。

Makarios 医院世卫组织地贫中心分为治疗门诊、基因检测和基因咨询三部分。治疗中心负责输血和排铁等常规治疗;基因检测部门负责为检查对象提取基因样本,送到塞浦路斯神经学和遗传学研究所进行基因检测;基因咨询诊所负责为地贫携带者和地贫患者提供婚育咨询服务。

(二) Makarios 医院世卫组织地贫中心地贫防治经验介绍

1. 为每位患者建立详细的档案,包括患者基本信息,输血去铁治疗情况,身体检查结果等详细数据,电子版和纸质版同时保存;

2. 建立综合性的地贫治疗中心，集地贫基因检测、地贫遗传与预防咨询、地贫输血和去铁治疗、信息数据采集和保存为一体；

3. 为了保持较好的生活质量，Makarios 医院世卫组织地贫中心给患者输血的标准是 90g/dl，考虑到中国的患者多为儿童，建议不低于这个标准。

三、The San Luigi Gonzaga 大学医院地贫中心的地贫防治经验

(一) The San Luigi Gonzaga 大学医院地贫中心简介

The San Luigi Gonzaga 大学建立于上世纪八十年代，目前该大学地贫中心拥有最先进的肝铁检测装置，可以详细检测出肝脏铁含量，每次检测需要 300 欧元。

The San Luigi Gonzaga 大学研制了一种药物，可有效延缓红细胞减少的速度，患者不需要输那么多血，相应地铁过载的速度也会降低。目前已有 40 余名患者服用过该药物，治疗效果明显。希望最终能够纳入保险公司和医疗保障体系，造福地贫患者。

(二) The San Luigi Gonzaga 大学医院地贫中心地贫防治经验

1. 一个理想的地贫中心应该包含三块业务：临床治疗、基因研究和药物研发及教育培训；

2. 医疗系统不能只从经济角度看问题，不能把病人看成一种负担，健康的国民是国家强盛的基础。

四、热那亚 Galliera 医院地贫中心经验

(一) 热那亚 Galliera 医院地贫中心简介

热那亚 Galliera 医院建于 1885 年，由法国巴黎的 Galliera 夫人捐赠设立，初衷是为看不起病的孩子、妇女和老人而建。

（二）热那亚 Galliera 医院地贫中心地贫防治经验

1. 对地贫患者数据进行长期监测，可以有效展示不同干预措施对地贫的效果；
2. 地贫中心不仅是治疗机构，还是研发机构，他们研发的肝铁检测装置可以比核磁共振更加有效检测患者肝铁载量；
3. 注重为地贫患者提供综合性治疗方案，地贫并不仅仅是血液疾病，对心脏、肝脏、骨骼等都有影响，因此这些部门会以病人的导向，制定更加切合地贫患者的诊疗方案；
4. 利用患者信息系统，所有相关科室都可以共享地贫患者的信息，可以更有效的提供治疗方案。

第六章 我国地贫造血干细胞移植治疗技术发展情况

造血干细胞移植(HSCT)治疗地贫已有三十多年的历史,是目前唯一广泛开展的临床治愈地贫和性价比最高的治疗方法,而且长期的生存质量也好于未接受 HSCT 的地贫病人。意大利 Pesaro 移植中心早期报道了 900 例接受人类白细胞抗原(HLA)全相合同胞 HSCT 的地贫患儿获得 20 年 85%无地贫生存(TFS)。目前,随着移植技术不断进步及移植经验的积累,地贫移植的临床结果变得更好,移植相关并发症及死亡率明显下降。与此同时,移植供者也发展到非亲缘供者和 HLA 半相合亲缘供者;干细胞来源包含骨髓、外周血干细胞、脐血和干细胞混合移植。

国内南方医院是展开 HSCT 治疗地贫最早和最多的单位。到 2015 年底完成地贫移植 547 例,其中同胞移植(MSD)235 例,非亲缘移植(MUD)241 例,单倍体相合移植(HRD)71 例。欧洲移植组 2015 年报告,2012 年完成 18 岁以下地贫移植 175 例。南方医院单中心近 3 年平均完成 18 岁以下地贫移植 77.7 例,几乎达到欧洲移植数量的一半。自从 2009 年采用 NF-08-TM 移植方案以来,疗效明显提高,且高于国外水平。同胞移植治愈率达 94.9%(见图 49),而欧洲移植组报告为 88%。

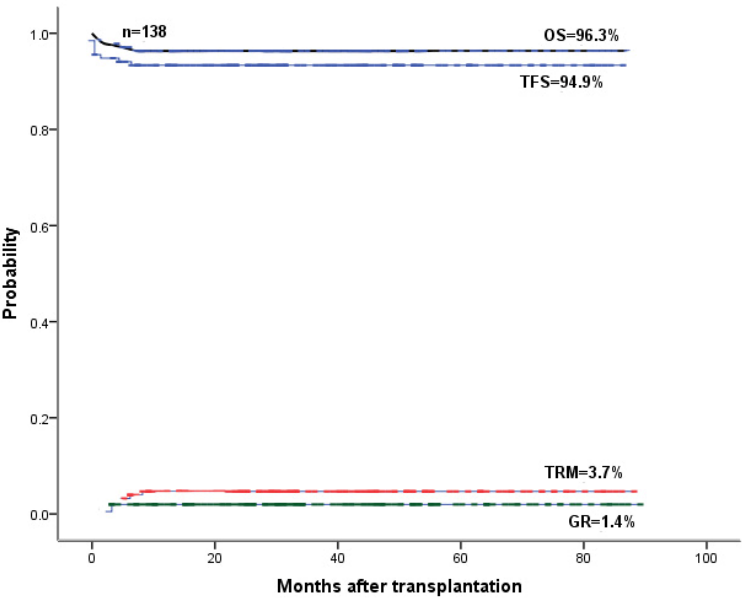


图 49 同胞移植治愈率

非亲缘移植治愈率达 90.0%(见图 50),欧洲移植组报告为 82%。

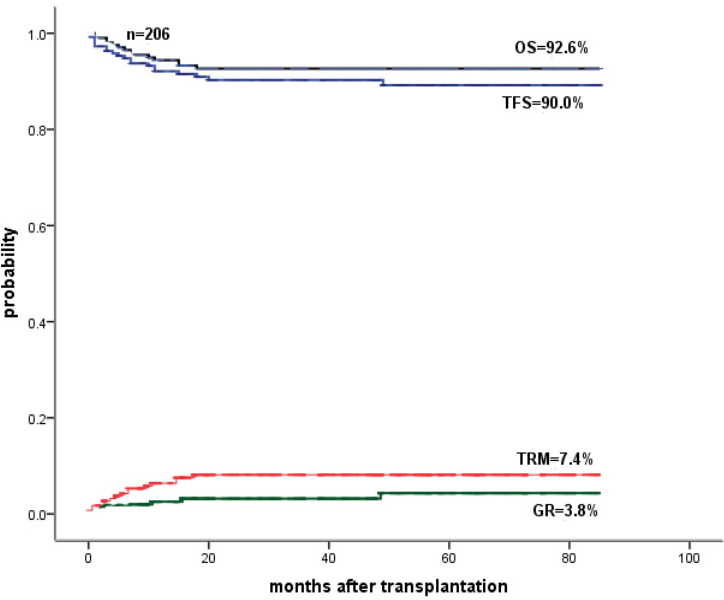


图 50 非亲缘移植治愈率

同胞新鲜脐带血移植治愈率达 94.3%（见图 51），欧洲移植组报告为 83%；

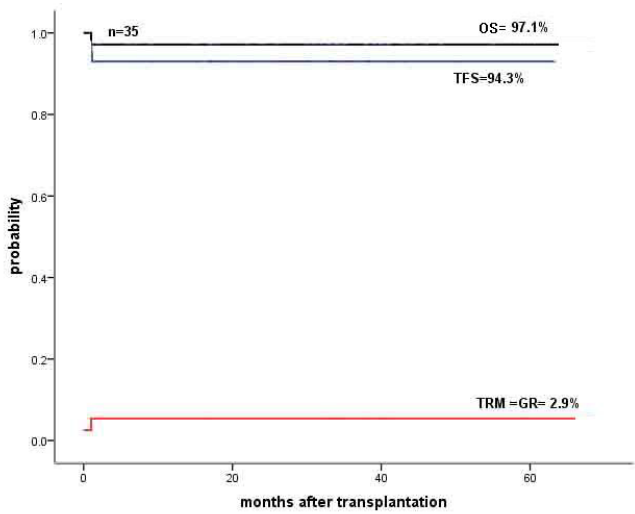


图 51 同胞新鲜脐带血移植治愈率

半相合移植改用 NF-14-HRD-TM 方案后治疗了 15 例地贫病人，治愈率 100%（见图 52），意大利报告为 70%。

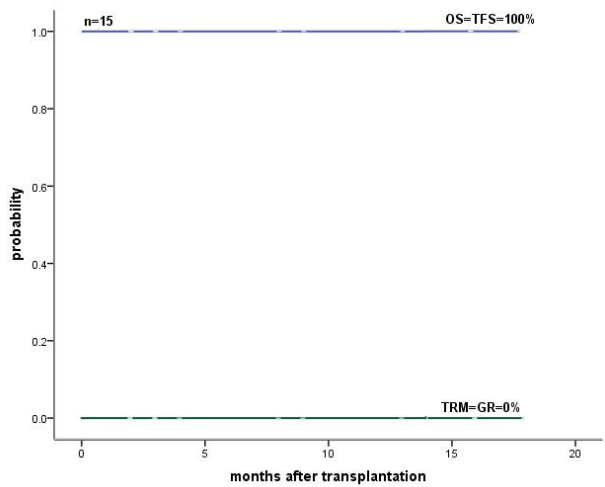


图 52 半相合移植治愈率情况

正因为目前地贫移植的高成功率和治愈率，目前到南方医院寻找

移植供者准备移植的人数达 2255 人，已经找到供者待床移植人数为 697 人。按每年完成 78 例地贫移植计算，仅这 697 人最长待床期为 8.9 年。如果把半相合移植（有父母即可为供者）算上，目前未找到供者的这 2255 人，待床期就是一个天文数字了，政府应该关注这些问题。

目前移植的有两个主要问题：一是移植费用巨大（相对于终身输血去铁还是便宜的，约为终身去铁治疗的 1/10），短期内几十万元对于大多数家庭来说都是一个不小的数字，即便在发达国家，个人也无法承受移植费用，通常都是政府和社会资助这些家庭；二是仍有一定的死亡率，这对地贫这种非恶性疾病来说仍然是不可忽视的危险。为了进一步改善地贫移植的疗效，降低移植风险，我们正与美国洛杉矶 City of Hope 医院开展非清髓地贫移植研究，一旦成功，病人移植无需住院治疗，死亡率几乎为零，费用也可能降低至现在费用的 1/10。这种移植的另一个好处是适合目前不适合移植的所有患者。

第七章 结论与建议

一、主要结论

（一）与正常儿童相比，地贫患儿生长发育明显滞后

根据调研所得地贫患儿的生长发育指标与国家卫计委发布的指标对比发现，地贫患儿的身高与正常儿童有显著差异，体重指标在 5 岁之前差异较小，但是从 6 岁开始差异逐渐显现。这些差异的主要原因是治疗不规范造成的，通过规范化治疗，这些差异几乎可以忽略不计。

从调研数据来看，地贫患者的血型分布为 $O > A > B > AB$ ，地贫高发区地方血液管理部门可以该分布为地贫患者输血提供支持。

（二）患者家庭收入底下，因病致贫现象突出

从父母文化程度来看，地贫患者父母受教育程度普遍较低，大部分父母受教育程度为初中及以下，父亲受教育程度略高于母亲。

从父母职业类型来看，地贫患者父母职业类型以外出务工和务农为主，母亲无业和失业情况占比较高，这与母亲承担家庭照顾者的角色有关。

90%以上的家庭年收入低于 6 万元，父亲承担起家庭收入的主要贡献者，因病致贫现象相当突出。

地贫患者家庭主要支出为医疗和日常开支，近 80%家庭有负债，主要借债额度区间为 1-5 万元，主要借债渠道为亲戚朋友。

（三）地贫知晓率低，婚检、孕检未能有效阻止地贫患儿出生

预防宣传和婚检、孕检是有效预防地贫患儿出生的重要关口，直

接关系到地贫知晓率和出生率。

研究发现,受访地贫患者父母婚检率仅为三成,婚检包含地贫基因检测者不足一成,地贫预防的第一道防线形同虚设。

受优生优育意识提高的影响,地贫患者母亲做孕检的比例超过了七成,但是孕检中包含胎儿地贫基因检测也不足一成,孕检仍未有效防止地贫患儿的出生。

在生育地贫患儿之前,95.4%的父母对地贫一无所知,主要原因是当地并未开展地贫预防宣传活动。

(四) 近七成患者不能按需输血,血荒成为主要原因

输血治疗是地贫患者最重要的常规治疗手段之一,根据体重和生长发育情况不同的输血量,维持地贫患者生存和生命质量。

研究发现,受我国地贫患者年龄影响,当前我国地贫患者平均输血周期为 23.85 天,平均输血量为 2.04 个单位,月均输血费用为 1718.16 元。

不能正常输血的原因主要是家庭经济困难(26.9%)和血荒(64.9%)两个方面,而血荒是导致大多数地贫患者不能每次按需求输血的最重要原因

互助献血存在的最主要的障碍是长期要求亲友献血不现实,其次是缺乏互助平台,三是不能跨区域互助献血,最后是当地政策不允许和其他原因。

(五) 去铁治疗月均逾 3000 元,六成患者去铁治疗费用不能报销

去铁治疗是和输血治疗紧密相连的治疗手段,地贫患者在连续输血半年之后就必须开始做排铁治疗,以避免铁元素在血液及内脏沉

积，导致内脏纤维化，进而给患者生命带来威胁。

研究发现，本市市级医院是去铁药主要获取渠道，去铁酮+去铁胺是主要去铁方式。

去铁治疗的平均每月花费 3349.97 元，远超大部分家庭的经济承受能力。

调查发现，59.4%的调查患者去铁药物不能报销，仅有 40.6%的患者去铁药物得到报销。不能报销的原因主要有以下方面：一是目前只有去铁胺纳入药品报销目录，去铁酮只有广西纳入药品目录，而恩瑞格暂未纳入药品报销目录；二是当地医疗机构没有相关去铁药物，只能在外地购买或通过其他地贫患者家长获取，难以报销；三是去铁药物只有指定药房才有，而这些药房不能开门诊发票，故不能报销；四是部分地贫患者由于种种原因没有参保，因而不能报销。

（六）移植排队现象突出，配型困难和移植费用过高成为移植两大障碍

造血干细胞移植是目前较为成熟的治疗手段，优点是可以使地贫患者摆脱日常输血排铁带来的不便，缺点是移植存在一定的风险，一旦移植失败可能会危及生命。

研究表明，我国地贫造血干细胞移植医疗资源相对集中，移植排队情况突出。除此之外，配型困难和医疗费用过高成为移植开展的两大障碍。

（七）医疗保障水平较低，自费仍是治疗主要途径

无论是常规治疗手段还是造血干细胞移植，医疗费用对患者家庭来说都是沉重的负担，如果没有政府医疗保障的支撑，地贫家庭很难做到规范化治疗，也就难以保障患者的生存质量。

研究表明，自费仍然是我国地贫患者支付医疗费用的主要方式，主要原因在于，第一，部分地区输血和排铁治疗未纳入医保报销范围；第二，报销起付线、封顶线、异地就医等导致实际报销比例较低。

（八）接受救助家庭不足两成，期望社会组织提供多元化救助

地贫患者及家庭不仅需要资金支持，也需要医疗保障政策、专业知识培训、社会资源对接及心理疏导等支持，在为地贫患者及家庭提供服务方面，政府和社会组织各有优势，需要政府和社会组织协作提供服务。

研究表明，我国地贫患者家庭经济困难的约占四成，接受过民政救助的家庭仅有 16.3%。

社会组织对地贫患者及其家庭的救助仍以捐款、捐物等传统方式为主，地贫家庭盼望社会组织发挥政策倡导、资源对接、知识培训和心理疏导等多元化作用。

（九）规范化治疗是关键，患者信息化管理可推广

西方发达国家开展地贫防治已有 50 余年的历史，他们在地贫预防，药物研发，造血干细胞移植，规范化治疗等方面积累的丰富的经验，可以为我国的地方防治提供宝贵的借鉴。

地贫预防方面：应联合政府、医疗机构和宣传机构开展预防宣传活动，使公众具备预防知识，并提供咨询服务；

地贫治疗方面：应建立综合性、规范化的地贫治疗中心，把各科医疗专家、社会学专家和心理学专家整合在一起，一起为地贫患者提供发展性的治疗方案；

地贫科研方面：整合政府和社会力量，开展地贫药物研发、基因研究和检测技术研究，为地贫患者提供更为专业和精细化的服务；

信息管理方面：建立患者管理信息系统，一人一档，动态管理，实施监测患者的治疗情况和身体状况。

二、行动建议

（一）地中海贫血防治要契合我国的“一带一路”战略

地中海贫血高发地区与我国“一带一路”中 21 世纪海上丝绸之路走向正好吻合，加强与沿线国家的医疗合作和公益交流是“一带一路”战略的重要内容。为贯彻国家的“一带一路”战略，加强与沿线国家的地中海贫血防治交流，建议中国地中海贫血关爱联盟发挥资源对接，技术交流，科研合作，经验分享等作用，为中国乃至世界地贫防治做出贡献。

（二）拓展国际合作，提升国内地贫防治水平

地中海沿岸的塞浦路斯、意大利等国已有 50 余年的地贫防治历史，有丰富的经验和技術积累，建议国内政府和民间机构加强交流，缩小差距。

中国地贫关爱联盟与世界地贫协会建立战略合作关系，开展地贫预防、规范化治疗、地贫治疗团队能力提升、地贫公众教育等全方位合作。

密切关注国际上对地贫基因疗法和新药物研发的新动向，技术成熟后尽快引入国内，让国内地贫患者尽早受益。

常态化开展国际地贫防治交流活动，聘请世界地贫协议、The San Luigi Gonzaga 大学医院地贫中心、塞浦路斯世卫组织地贫中心等机构专家一对一开展培训支持，提升国内地贫防治团队能力。

（三）建立三级预防体系，有效防止“地贫”患儿出生

研究表明，地贫预防和治疗花费比为 1：5，即全面预防零出生

所需要花费仅为全出生地贫患儿所需治疗费用的 20%。无论从经济、医疗资源、人口素质、社会稳定等角度出发,预防都是解决地贫问题的最佳路径。建议建立三级预防体系,有效防止地贫患儿出生,一是广泛开展公众教育,特别是初、高中学生全面普及地贫预防教育,提高公众预防意识;二是实现婚检地贫基因检测全免费,将夫妻双方都是地贫基因携带者纳入监测范围;三是对夫妻双方都是地贫基因携带者孕检时免费开展胎儿地贫基因检测,同步开展生育咨询服务。三级预防体系建立后,将有效预防地贫患儿出生,甚至达到“零出生”。

(四) 在条件成熟的医院建立地贫治疗中心,推行规范化治疗

目前作为传统地贫高发区的意大利、塞浦路斯等国家,已经全面普及规范化治疗,其主要做法就是设立综合性的“地贫”治疗中心。该做法值得国内借鉴,主要做法如下:一是规范化输血治疗,考虑到我国的患者多为儿童,血色素低于 9 克就应该输血;二是规范化排铁治疗,组织专家编写排铁治疗操作标准,对相关医务人员进行培训。三是内科专家、社会学专家、心理学专家和专业社工协同配合,共同保证“地贫”患儿生长发育和心理健康,并成功融入社会。

(五) 开设绿色通道,提高医疗保障水平

建议:一是打通门诊治疗和住院治疗通道,在门诊进行的输血和排铁治疗也给予报销;二是降低或取消输血和排铁治疗起付线;三是将排铁药物纳入新农合和城居保报销范围;四是政府出面与排铁药物企业谈判,降低排铁药价格,确保药物供应。

(六) 将“地贫”患者家庭纳入大病救助范围

调查结果显示,90%以上的地贫患者家庭本身就是贫困家庭或有因病致贫风险,建议将这部分家庭全部纳入大病医疗救助范围,鼓励

社会组织开展多种形式救助，形成政府主导，社会力量参与的救助模式。

（七）创新输血保障机制，消除“血荒”

建议：一是创新管理机制，允许无障碍互助献血；二是开展广泛宣传动员，提高血液供应；三是加强监督，确保血液安全。“血荒”问题的解决不仅仅使地贫患者受益，也会改善我国整体医疗环境。

（八）开展公众教育，提高造血干细胞库存量

由于传统观念和知识缺乏等原因，导致公众不愿意捐献造血干细胞，有关部门应该加强宣传和公众教育，如果捐赠人数达到总人口的1%，将大大提高配型成功比例，我国地中海贫血、白血病和再障等病患的移植需求将得到极大程度的缓解。

（九）孵化地贫患者（家长）组织，不断提升其专业化水平

根据塞浦路斯和意大利患者组织的经验，能够迅速专业化并成为有国际影响力的组织，主要在于注重吸纳医疗专家、康复专家和专业社工组成专业工作团队，同时善于发声，这对我国地贫患者（家长）组织的发展具有重要借鉴意义。

（十）开发患者信息管理系统，建立完整的患者档案

塞浦路斯和意大利负责地贫治疗的医院或地贫中心都使用统一的地贫患者管理信息系统，从患者建档开始，每次诊断和治疗的信息都会录入信息系统，这样可以为后续诊断和治疗提供依据，也可以为地贫临床研究提供基础数据。

建议我国卫生行政机构和中国地贫关爱联盟推动地贫治疗医院或地贫中心引入地贫患者信息管理系统，以为我国的地贫防治和科研打好基础。

附 录

附录 1：地中海贫血防治计划项目调查问卷（患者/家庭）

问卷编号									
------	--	--	--	--	--	--	--	--	--

保密：本资料属于私人、家庭的单项调查资料，非经本人同意，不得泄露。

地中海贫血防治计划项目调查问卷（患者/家庭）

父亲姓名		民族		身份证号码	
户籍地址				地贫基因携带情况	☐ 地贫患者 ☐ 地贫基因携带者 ☐ 不清楚
母亲姓名		民族		身份证号码	
户籍地址				地贫基因携带情况	☐ 地贫患者 ☐ 地贫基因携带者 ☐ 不清楚
地贫患者姓名		性别		年龄	
户籍所在地		民族		身份证号码	
地贫患者兄弟姐妹1姓名		性别		年龄	地贫基因携带情况 ☐ 地贫患者 ☐ 地贫基因携带者 ☐ 正常 ☐ 不清楚
地贫患者兄弟姐妹2姓名		性别		年龄	地贫基因携带情况 ☐ 地贫患者 ☐ 地贫基因携带者 ☐ 正常 ☐ 不清楚
地贫患者兄弟姐妹3姓名		性别		年龄	地贫基因携带情况 ☐ 地贫患者 ☐ 地贫基因携带者 ☐ 正常 ☐ 不清楚
地贫患者兄弟姐妹4姓名		性别		年龄	地贫基因携带情况 ☐ 地贫患者 ☐ 地贫基因携带者 ☐ 正常 ☐ 不清楚
地贫患者兄弟姐妹5姓名		性别		年龄	地贫基因携带情况 ☐ 地贫患者 ☐ 地贫基因携带者 ☐ 正常 ☐ 不清楚
联系方式1				联系方式2	
通讯地址 (现住址)	_____省_____市_____县/市/区_____乡镇/街道 _____村/居委会 ☐ 同父亲户籍地址 ☐ 同母亲户籍地址				

地中海贫血防治计划研究课题组

二〇一五年八月

调查员自我介绍

您好！

为更好地了解地中海贫血（以下简称“地贫”）防治的情况，我们组织了本次问卷调查。

本问卷由调查员协助填写，以下任何问题或选项无对错之分，请根据自己的想法和实际情况填写。本问卷任何信息我们承诺不会告诉任何人（包括你的家人、老师、同学等），不作任何其他用途。感谢你的配合与支持！

填答说明：

1. 在每个适合自己情况的答案选项上或者表格内打勾“✓”即可；
2. 若无特殊说明，每个问题都需要作答，并根据要求跳答；
3. 选择题若无特殊说明则为单选题，多选题后面有标注；
4. 若对选项有补充，请填在该题“其他”选项后的“_____”上。

提示：请用黑色中性笔填写。

一、患者个人基本信息（提示：18 岁以上患者自己填写，18 岁以下患者由监护人填写）

1. 你的身高 cm，体重 kg；
2. 你的血型？
[1]A 型 [2]B 型 [3]AB 型 [4]O 型 [5]其他
3. 你在家中排行老几？
[1]老大 [2]老二 [3]老三 [4]老四
[5]我是独生子女 [6]其他
4. 你的诊断结果是？

- | | | |
|--------------------|--------------------|--------------------|
| [1]重型 α 地贫 | [2]中间型 α 地贫 | [3]标准型 α 地贫 |
| [4]静止型 α 地贫 | [5]重型 β 地贫 | [6]中间型 β 地贫 |
| [7]轻型 β 地贫 | [8]其他 | |

5. 确诊你患有地贫的医院？

二、家庭基本信息（提示：18 岁以上患者自己填写，18 岁以下患者由监护人填写）

6. 爸爸的学历？

- | | | |
|----------|--------|------------------|
| [1]小学及以下 | [2]初中 | [3]高中（含技校、职高、中专） |
| [4]大专及以上 | [5]不清楚 | |

7. 爸爸的职业类型？

- | | | | |
|---------|---------|---------|----------|
| [1]务农 | [2]外出务工 | [3]企业单位 | [4]国家机关 |
| [5]事业单位 | [6]社会团体 | [7]个体 | [8]自由职业者 |
| [9]无业 | [10]其他 | | |

8. 爸爸的年收入元/年。

- | | | | |
|------------|------------|-----------|-----------|
| [1]1 万元以下 | [2]1-3 万元 | [3]3-6 万元 | [4]6-9 万元 |
| [5]9-12 万元 | [6]12 万元以上 | | |

9. 妈妈的学历？

- | | | |
|----------|--------|------------------|
| [1]小学及以下 | [2]初中 | [3]高中（含技校、职高、中专） |
| [4]大专及以上 | [5]不清楚 | |

10. 妈妈的职业类型？

- | | | | |
|---------|---------|---------|----------|
| [1]务农 | [2]外出务工 | [3]企业单位 | [4]国家机关 |
| [5]事业单位 | [6]社会团体 | [7]个体 | [8]自由职业者 |
| [9]无业 | [10]其他 | | |

11. 妈妈的年收入元/年。

- [1]1 万元以下 [2]1-3 万元 [3]3-6 万元 [4]6-9 万元
[5]9-12 万元 [6]12 万元以上

12. 家庭年收入元/年。

- [1]1 万元以下 [2]1-3 万元 [3]3-6 万元 [4]6-9 万元
[5]9-12 万元 [6]12 万元以上

13. 家庭主要经济来源？最主要_____；主要_____；次主要_____。（限选 3 项，按重要程度排序）

- [1]务农 [2]务工 [3]个体经商
[4]正常工薪 [5]财产性收入（出租房屋、投资收益等）
[6]转移性收入（土地流转等） [7]其他

14. 家庭主要支出是？最主要_____；主要_____；次主要_____。

（限选 3 项，按重要程度排序）

- [1]务农成本投入 [2]教育 [3]医疗 [4]住房 [5]饮食
[6]家庭日常及日用开支（水电气等） [7]文化娱乐
[8]人情世故礼金 [9]归还债务 [10]其他

15. 家庭是否欠债？

- [1]否（跳至 18 题） [2]是（请答 16 题）

16. 目前欠债数额元。

- [1]1 万元以下 [2]1-5 万元 [3]5-10 万元 [4]10 万元以上

17. 家庭主要借债渠道？

- [1]亲戚朋友 [2]金融机构 [3]高利贷 [4]其他

18. 你的家庭类型？

- [1]普通家庭 [2]低保家庭 [3]五保家庭 [4]其他

19. 你父母是否参加了地贫家庭互助组织？

[1]否（跳至 21 题） [2]是（请答 20 题）

20. 你参加地贫家庭互助组织的名是。

21. 你们期望地贫家庭互助组织发生哪些作用（可多选）？

- [1]帮助购买去铁药物 [2]互助献血 [3]定期开展地贫治疗知识培训
[4]对接社会救助资源 [5]情感宣泄和疏导 [6]争取相关政策支持
[7]其他

三、患者父母婚检、孕检及当地预防宣传情况（提示：18 岁以上患者自己填写，18 岁以下患者由监护人填写）

22. 你父母是年结婚的。（填写年份）

23. 你父母是否参加过婚检？

[1]否（跳至 29 题） [2]是（请答 24 题）

24. 当地婚检是否包含地贫基因检测？

[1]否 [2]是 [3]不清楚

25. 婚检医院？

26. 根据婚检结果，你父亲是否为地贫基因携带者？

[1]否 [2]是，地贫基因类型为 [3]不清楚

27. 根据婚检结果，你母亲是否为地贫基因携带者？

[1]否 [2]是，地贫基因类型为 [3]不清楚

28. 婚检的费用是否可以报销？

[1]否 [2]是，报销比例% [3]不清楚

29. 你母亲怀孕期间是否参加过孕检？

[1]否（跳至 32 题） [2]是（请答 30 题）

30. 孕检是否包含地贫基因检测？

[1]否 [2]是 [3]不清楚

31. 孕检时胎儿的地贫基因检测结果是？
[1]地贫患者 [2]地贫基因携带者 [3]正常
32. 孕检医院是否推荐你的母亲做地贫基因检测？
[1]否 [2]是 [3]不清楚
33. 孕检医院？
34. 孕检的费用是否可以报销？
[1]否 [2]是，报销比例% [3]不清楚
35. 你父母在婚育期间是否参加过遗传咨询与地中海知识宣传活动？
[1]否（请答 36 题） [2]是（跳至 37 题）
36. 你父母没有参加遗传咨询与地中海知识宣传活动的原因是？
[1]当地没有开展 [2]没什么用 [3]活动地点距离太远
[4]没有时间 [5]不感兴趣 [6]其他
37. 你所在县（市、区）是否纳入国家地中海防控试点项目？
[1]否 [2]是 [3]不清楚

四、患者学习就业情况

如果正在上学请回答 A 部分，未上学或辍学儿童请回答 B 部分，成年患者请回答 C 部分。

A 部分-正在上学儿童填写

38. 你现在读？
[1]学前班 [2]小学 [3]初中 [4]高中（含技校、职高、中专）
[5]大专及以上
39. 你喜欢上学吗？
[1]非常喜欢 [2]比较喜欢 [3]一般 [4]不太喜欢 [5]非常不喜欢
40. 你在班上的成绩如何？

[1]非常好 [2]比较好 [3]一般 [4]较差 [5]很差

41. 你的老师和同学知道你患病情况吗？

[1]都知道 [2]只有老师知道 [3]只有同学知道 [4]都不知道

B 部分-未上学、辍学儿童填写

42. 你未上学或辍学的原因是？

[1]未到上学年龄（跳至第五板块） [2]家庭经济困难 [3]身体原因
[4]学校不接收 [5]其他

43. 你喜欢上学吗？

[1]非常喜欢 [2]比较喜欢 [3]一般 [4]不太喜欢 [5]非常不喜欢

44. 上学期间，你在班上的成绩如何？

[1]非常好 [2]比较好 [3]一般 [4]较差 [5]很差

C 部分-成年地贫患者填写

45. 你的工作状态？

[1]正在工作 [2]失业未找工作 [3]失业正在找工作 [4]非劳动力

46. 最近一次就业，你的职业类型？

[1]务农 [2]外出务工 [3]企业单位 [4]国家机关
[5]事业单位 [6]社会团体 [7]个体 [8]自由职业者
[9]无业 [10]其他

47. 你的学历？

[1]小学及以下 [2]初中 [3]高中（含技校、职高、中专）
[4]大专及以上

48. 你的同事是否知道你患病情况？

[1]否 [2]是 [3]不清楚

五、输血治疗情况

49. 你的输血周期是天 1 次，每次输血量个单位。

50. 每月输血总费用元/月（**报销之前的总花费**）。

51. 你平时的输血地点？

[1]乡镇卫生院 [2]县（市、区）级医院 [3]本市市级医院（地级市）

[4]本省（直辖市、自治区）其他地级市医院

[5]本省（直辖市、自治区）省级医院

[6]其他省（直辖市、自治区）医院，请注明

52. 输血是否可以报销？

[1]否（**请答 53 题**） [2]是（**跳至 54 题**）

53. 如果不能报销，原因是？

54. 如果可以报销，报销起付线是元，报销比例%。

（说明：报销起付线指的是单次花费多少钱才给予报销）

55. 是否每次都可以按需求输血？

[1]否（**请答 56 题**） [2]是（**跳至 57 题**）

56. 不能正常输血的原因？

[1]家庭经济困难 [2]血荒 [3]其他

57. 当地是否可以互助献血？

[1]否 [2]是 [3]不清楚

58. 互助献血存在的主要障碍是什么？

[1]长期要求亲友献血不现实 [2]缺乏互助平台

[3]不能跨区域互助献血（跨省市县） [4]当地政策不允许

[5]其他

六、去铁治疗情况

59. 去铁药物主要获取渠道？

- [1]县（市、区）级医院 [2]本市市级医院 [3]本省其他市医院
[4]本省省级医院 [5]其他省医院 [6]其他患者家长 [7]其他

60. 去铁主要是用下列哪种药物？

- [1]去铁胺（得斯芬） [2]去铁酮 [3]恩瑞格
[4]去铁胺+去铁酮 [5]恩瑞格+去铁胺
[6]恩瑞格+去铁酮 [7]其他

61. 去铁胺用量支/天。

62. 去铁酮用量片/天。

63. 恩瑞格用量片/天。

64. 去铁治疗总费用元/月。

65. 去铁药物是否可以报销？

- [1]否（请答 66 题） [2]是（跳至 67 题）

66. 如果不能报销，原因是？

67. 如果可以报销，报销起付线是元，报销比例是%。

68. 血液铁载量检测次/年，内脏铁载量检测次/年。

69. 检测铁载量是否可以报销？

- [1]否（请答 70 题） [2]是（跳至 71 题）

70. 如果不能报销，原因是？

71. 如果可以报销，报销比例是%。

七、移植治疗情况

你是否已完成移植，完成的回答 **A 部分**，未完成的回答 **B 部分**。

A 部分（已完成移植手术患者填写）

72. 你进行移植手术的医院是
73. 你的供者类型？
[1]父母 [2]同胞 [3]其他亲属 [4]非血缘相关供者
74. 移植手术总费用元
75. 移植手术费是否可以报销？
[1]否（请答 76 题） [2]是（跳至 77 题）
76. 如果不能报销，原因是？
77. 如果可以报销，报销起付线是元，报销比例是%。
78. 移植后巩固治疗需要费用元/月，巩固治疗周期月。
79. 移植后巩固治疗花费是否可以报销？
[1]否（请答 80 题） [2]是（跳至 81 题）
80. 如果不能报销，原因是？
81. 如果可以报销，报销起付线元，报销比例是%。

B 部分（未完成移植手术患者填写）

82. 你的身体条件是否适合移植？
[1]否（跳到第八板块） [2]是 [3]不清楚
83. 父母是否准备给你做移植治疗？
[1]否 [2]是（跳至 85 题） [3]不清楚
84. 不做移植治疗的原因？
[1]经济条件不允许 [2]常规治疗（输血排铁）风险更低 [3]其他
85. 拟展开移植手术的医院？
86. 你配型是否成功？
[1]否 [2]是 [3]不清楚
87. 你的供者类型是？

[1]父母 [2]同胞 [3]其他亲属 [4]非血缘相关供者

88. 是否半相合移植？

[1]否 [2]是 [3]不清楚

89. 现有移植费用（元）？

[1]10 万 [2]20 万 [3]30 万 [4]40 万 [5]移植时可备好

90. 期待移植时间？

[1]越早越好 [2]2015 年 [3]2016 年 [4]2016 年以后

91. 根据当地医疗保险政策，报销起付线是元，移植可报销比例%。

八、医疗保障情况

92. 你治疗地贫费用的主要支付方式？最主要_____；主要_____；次要_____。（限选 3 项，按重要程度排序）

[1]城镇职工基本医疗保险 [2]城镇居民基本医疗保险
[3]新型农村合作医疗保险 [4]贫困救助
[5]商业医疗保险 [6]公费
[7]自费 [8]其他

93. 你家人参加医疗保险情况？（可多选）

[1]无任何医疗保险 [2]新型农村合作医疗保险
[3]城镇居民基本医疗保险 [4]城镇职工基本医疗保险
[5]商业医疗保险 [6]其他

94. 你所在地区将地贫治疗的哪些部分纳入基本医疗保险（可多选）？

[1]输血治疗 [2]排铁治疗 [3]移植治疗 [4]整个病种纳入
[5]不清楚

95. 你所在地区将地贫治疗的哪些部分纳入大病医疗保险（可多选）？

[1]输血治疗 [2]排铁治疗 [3]移植治疗 [4]整个病种纳入

[5]不清楚

96. 你所在地区是否设立地贫专项基金？

[1]否 [2]是 [3]不清楚

97. 你是否享受过民政部门医疗救助？

[1]否（**跳至 97 题**） [2]是（**请答 96 题**）

98. 医疗救助额度为元/年。

99. 你是否享受到社会的爱心援助（如爱心人士、公益机构等）？

[1]否 [2]是

100. 社会爱心援助的形式是？

[1]捐款 [2]捐助物品 [3]地贫防治知识培训 [4]其他

101. 为你提供爱心援助的机构名称：

102. 你所在地方政府及相关机构是否还提供其他救助政策？如有，请简要说明。

103. 对于地贫防治，你有什么建议吗？

问卷至此结束，非常感谢您的配合！

调查员签字：_____

时间：_____年_____月_____日

以下题目，请 10 岁及以上患者自己填写，低于 10 岁患者不用填写

心情小调查

104. 你是否一直感到伤心或难过？

[1]没有 [2]很少时间 [3]较多时间 [4]绝大部分或全部时间

105. 你是否感到自己的将来没有希望？

[1]没有 [2]很少时间 [3]较多时间 [4]绝大部分或全部时间

106. 你是否觉得自己很没用、很失败？

[1]没有 [2]很少时间 [3]较多时间 [4]绝大部分或全部时间

107. 你是否觉得自己再怎么努力也不如别人？

[1]没有 [2]很少时间 [3]较多时间 [4]绝大部分或全部时间

108. 你是否很容易责怪自己？

[1]没有 [2]很少时间 [3]较多时间 [4]绝大部分或全部时间

109. 这段时间你是否经常感到生气和不开心？

[1]没有 [2]很少时间 [3]较多时间 [4]绝大部分或全部时间

110. 你是否感到做任何事情都没有动力？

[1]没有 [2]很少时间 [3]较多时间 [4]绝大部分或全部时间

111. 你是否认为自己活着没意思？

[1]没有 [2]很少时间 [3]较多时间 [4]绝大部分或全部时间

112. 在学校或单位交新朋友对我来说很容易。

[1]非常不同意 [2]不同意 [3]一般 [4]同意 [5]非常同意

113. 没有人愿意跟我说话。

[1]非常不同意 [2]不同意 [3]一般 [4]同意 [5]非常同意

114. 我喜欢跟别的同学（同事、朋友）在一块学习、玩耍（聚会）。

[1]非常不同意 [2]不同意 [3]一般 [4]同意 [5]非常同意

115. 我有许多朋友。

[1]非常不同意 [2]不同意 [3]一般[4]同意 [5]非常同意

116. 需要时我可以找到我的朋友们。

[1]非常不同意[2]不同意[3]一般 [4]同意[5]非常同意

117. 我不是很讨人喜欢。

[1]非常不同意 [2]不同意 [3]一般[4]同意 [5]非常同意

118. 没有人跟我一块玩（聚会）。

[1]非常不同意 [2]不同意 [3]一般 [4]同意[5]非常同意

119. 我觉得在跟大家一起时受到了排挤。

[1]非常不同意[2]不同意[3]一般 [4]同意 [5]非常同意

附录 2：国家及各省市地贫医疗保障及救助政策汇总

省份	基本医保	大病医保	社会救助（含医疗救助）	其他
国家			2012 年国家卫计委启动实施地中海贫血防控试点项目，在广西等 7 个地中海贫血高发省份免费为育龄夫妇提供地贫筛查、基因检测和产前诊断服务。截至 2013 年，试点地区共为 15.3 万对夫妇提供免费地贫筛查。2014 年，项目实施范围进一步扩大至 10 个省（区、市）的 71 个县（市、区），实现地贫高发省份全覆盖	卫计委：出生缺陷预防宣传活动；地中海贫血防控专业技术培训、地中海贫血防控项目培训；国家免费孕前优生健康检查；地中海贫血暨出生缺陷预防国际研讨会。《地中海贫血防控试点项目技术服务规范（试行）》；预防控制地中海贫血暨出生缺陷《南宁宣言》。
广西	重型和中间型地中海贫血纳入基本医疗保险门诊慢性病病种，享受城镇居民基本医疗保险待遇。		桂林市、北海市、贺州市和防城港市等将重型和中间型地中海贫血患者纳入门诊医疗救助对象，每人每年门诊医疗救助标准为准为当年新型农村合作医疗个人缴费标准的 10 倍。 地贫防治的“六补”政策。对结婚登记青年男女每对给予 160 元免费婚前医学检查；在国家每对补助 192 元的基础上，广西另外为农村户籍育龄夫妇每对再补助 108 元；对农村户籍的夫妇进行地贫基因诊断、产前诊断，并分别给予 800 元/对和 1300 元/例补助；对农村孕妇进行先天性缺陷和遗传性疾病的产前筛查给予	2014 年 25 个地贫防治试点县，启动实施《地中海贫血防治计划》和母婴健康“一免二补”幸福工程（免费婚检，补贴孕检和产检）。 部分地地区民政开展扶贫帮困活动，看望地中海贫血患者家庭。

省份	基本医保	大病医保	社会救助（含医疗救助）	其他
			115 元/人补助；对农村新生儿先天性代谢性疾病筛查给予 52 元/人补助；对全区农村户籍的住院分娩新生儿进行听力初筛、复筛、诊断分别给予 50 元/例、50 元/例和 200 元/例补助，早期发现、预防和减轻听力残疾的程度。	
云南	云南德宏州参加新农合的地中海贫血患者住院治疗可享受补偿比分别是乡级 90%、县级 75%、州级 60%、省级 55%。	德宏州费用过大的患者在获得以上补偿后，还可以按德宏州新农合大病补充保险实施办法以不低于 50% 的补偿政策再次得到补偿	德宏州符合民政部门救助对象的患者还可以得到民政救助。	2012 年，文山、德宏、西双版纳州被列为试点地区。
海南	海南省在国家规定的 19 项免费孕检项目中增加了地中海贫血的初筛和基因诊断，以确定父母是否为基因携带者，费用由省、市、县（市）财政分担。		将地中海贫血患者纳入城乡低保保障对象。	2013 年，海南省把国家免费孕前优生健康检查拓展的“地中海贫血筛查及关联产前诊断服务”列入省政府为民办的十件实事。
广东	广州于 2010 年把重型地贫纳入“慢性病		省政府自 2012 年起连续用十年，每年投入 3500 万元开展地贫防控项目，对全省	2011 年，设立广东省地中海贫血干预项目，组织制定了《广东省地中海贫血

省份	基本医保	大病医保	社会救助（含医疗救助）	其他
	医保和特种门诊”，并且于3年前启动婚检免费项目。广州市将β重型地贫门诊纳入基本医疗保险门诊特定项目范围。		经济欠发达地区的育龄夫妇给予地贫产前诊断服务和补助。2014年，广东省妇幼保健院和广东省红十字会联合开展“生命远航-关爱重型地贫患儿”救助项目。2015年起，广东省财政加大对14个经济欠发达地市和3个经济欠发达县(区)户籍的新婚夫妇或计划怀孕夫妇的补助力度，实施全程免费检测。 佛山市南海区将地中海贫血患者纳入城乡特困居民医疗救助对象。	干预项目管理方案（试行）》。
贵州	在免费孕前优生健康检查全覆盖的基础上，全省各地自筹经费在项目规定内容外增加地中海贫血初筛内容，扩大筛查服务范围	2013年8月，将新农合患者在定点医疗机构救治地中海贫血实施输血、祛铁维持治疗、造血干细胞移植治疗，纳入了新农合重大疾病医疗保障范围。		2012年，在黔东南州的榕江县和从江县，黔南州的长顺县和荔波县实施地中海防控试点项目工作。
江西	孕前优生健康检查，育龄妇女免费补服叶酸，新生儿疾病筛查1+7网络			地中海贫血防控试点项目和地中海贫血防控技术人员培训项目
福建		2012年大病救助政策，救助对象调整为4类人		2013年底福建省选取了地贫发生率较高的漳州、三明、南平和龙岩等4个设

省份	基本医保	大病医保	社会救助（含医疗救助）	其他
		群，救助病种增加地中海贫血（5种）和血友病2个病组，并实行差额累进救助的补助办法，救助金发放计算基数和计算方式都进行了调整		区市的11个县（市、区）为项目地区，组织实施地贫防控试点项目。财政补助金、项目培训班。
湖南			“恩瑞格”项目，是中华慈善总会为城镇及农村低保户及贫困患儿因频繁输血而导致慢性铁过载的援助项目，主要分一级援助和二级援助。 2015年7月，长沙市人民政府办公厅试行低保试点工作，将地中海贫血患者纳入低保保障对象，且本人保障标准上浮30%。	湖南省温暖工程基金会关爱地中海贫血症儿童公益活动募捐3万元。 2013年，湖南株洲醴陵市慈善会关爱地贫儿童基金会资助地中海贫血症儿童53000元进行骨髓移植手术。 常德市福利院组织妇幼保健院医生护士开展福利院孤儿儿童（含地中海贫血儿童）传染病筛查活动。 长沙市开展“关爱困境儿童”活动（含地中海贫血儿童），发放生活补贴。 永州市民政局给地贫患者送慰问金，并送米、油、电风扇等生活所需物资，通过助学、助医等方式，帮助他们走出生活困境。
四川	去铁胺已列入《四川省基本医疗保险、工		对地贫患者的贫困程度认定提出标准，将病种纳入救助范围，并采取有效措施进行	省红十字会将积极配合有关部门加大对地中海贫血疾病预防、治疗等方面知

省份	基本医保	大病医保	社会救助（含医疗救助）	其他
	工伤保险和生育保险药品目录》。目前四川未将地中海贫血婚检和孕检项目。		救助，符合条件的贫困地贫患者将得到救助	识的宣传普及力度，切实加大组织推动力度，让更多的公民理解支持和自愿加入到骨髓库来，促进骨髓库加速扩容，让更多患者配型成功，达到挽救患儿生命的目的。
重庆	纳入城乡合作医疗保险的地中海中度或重度疾病，医保可支付部分治疗项目和检查项目。	重庆市从2013年10月1日起，纳入城乡居民合作医疗保险特殊疾病重大疾病范围。		地中海中型或重型病患者必须参加特殊病种医保才能按比例报销医疗费，参加后，门诊医疗费报销和住院报销比例和起付线相同，但封顶线是门诊和住院合并计算。

附录 3：2014 年地中海贫血防控试点项目试点县（市、区）名单

省份	试点县数量	所在地市	试点县（市、区）
福建	13	南平市	延平区、邵武市、建阳市
		三明市	梅列区、三元区、大田县
		漳州市	芗城区、云霄县、漳浦县、平和县
		龙岩市	新罗区、长汀县、连城县
江西	2	赣州市	信丰县、大余县
湖南	1	永州市	宁远县
广东	4	清远市	英德市
		韶关市	南雄市
		梅州市	五华县
		阳江市	阳春市
广西	25	南宁市	青秀区、兴宁区、江南区、西乡塘区、良庆区、邕宁区、武鸣县、横县、宾阳县、上林县、隆安县、马山县
		贵港市	平南县
		百色市	右江区、田阳县、田东县、平果县、德保县、靖西县、那坡县、凌云县、乐业县、西林县、田林县、隆林县
海南	4		东方市、安定县、陵水县、保亭县
重庆	1		渝中区
四川	1	资阳市	简阳市
贵州	4	黔东南州	榕江县、从江县
		黔南州	荔波县、长顺县
云南	16	德宏州	芒市、瑞丽市、梁河县、盈江县、陇川县
		文山州	文山市、砚山县、西畴县、麻栗坡县、马关县、丘北县、广南县、富宁县
		西双版纳州	景洪市、勐海县、勐腊县
合计	10 个省（区、市）71 个县（市、区）		

附录 4： 预防控制地中海贫血·出生缺陷《南宁宣言》

2014 年 10 月 11 日，中国国家卫生计生委与国际地中海贫血联盟在中国南宁联合举办第二届地中海贫血·出生缺陷预防国际研讨会。中国、塞浦路斯、印度尼西亚、泰国的政府官员和专家共 100 余名与会代表，深刻分析了地中海贫血和出生缺陷的严峻形势，深入研讨了地中海贫血高发区的预防控制技术和经验，全面交流了与会国家推进预防控制出生缺陷的长期战略。为尊重生命，维护尊严，有效预防控制出生缺陷，提高出生人口素质，与会代表提出五项倡议：

一、政府主导，共同担当

各国政府应加强领导，高度重视“预防控制出生缺陷、提高出生人口素质”的民生工程，建立“政府主导、社会参与、家喻户晓、人人行动”的出生缺陷预防控制机制。政府主导事关民族兴旺、社会发展的强国大政；社会参与事关全民健康、社会和谐の民生大计；家喻户晓事关人人健康、家庭幸福的家族大局；人人行动事关后代健康、素质优秀的人生大事。

二、加强宣传，社会参与

出生缺陷已经成为影响人类健康发展的重要瓶颈，科学预防控制出生缺陷是国际社会共同关注的重要议题。应动员社会各界积极参与，加大出生缺陷预防知识的宣传力度，普及科学育儿知识，组织社会力量奉献爱心，建立出生缺陷预防控制基金，救助贫困家庭诊治出生缺陷问题，降低经济负担。

三、转变策略，关口前移

各国应加大投入、因地制宜地研究和制定预防控制出生缺陷的可持续性发展规划，实现“产前-围产期预防模式”向“孕前-围孕期预防模式”的有效转变，实现“预防缺陷儿出生”向“预防缺陷儿发生”的有效转变，着力落实“三级预防”，有序坚守各道防线，有效降低出生缺陷发生风险，减少缺陷发生。

四、深入研究，服务健康

国际社会应采取积极行动，组织专家共同努力，加强科学研究，加快新技术研发，加强服务体系建设，切实提升服务能力，加快推进预防控制出生缺陷的进程。

五、积极协作，扩大交流

各国应积极协作，扩大国际间出生缺陷预防控制的策略交流、技术交流、信息交流和人员交流，全球携手，共同推进全人类出生人口素质健康均衡发展。

研究院团队

项目总负责人：

王振耀 北京师范大学中国公益研究院院长，教授

项目执行负责人：

高华俊 北京师范大学中国公益研究院常务副院长，副教授

报告起草组：

葛均泊 北京师范大学中国公益研究院儿童福利研究中心 副主任

邓自洪 北京师范大学中国公益研究院儿童福利研究中心 分析员

报告审定组：

王振耀 北京师范大学中国公益研究院 院长，教授

高华俊 北京师范大学中国公益研究院 常务副院长，副教授

高玉荣 北京师范大学中国公益研究院 助理院长

柳永法 北京师范大学中国公益研究院 政策研究专员

李 洁 北京师范大学中国公益研究院儿童福利研究中心 主任

项目特别支持：

徐 珊 北京师范大学中国公益研究院儿童福利研究中心 副主任

基金会团队

邱莉莉 北京天使妈妈慈善基金会 常务副理事长

沈 利 北京天使妈妈慈善基金会 秘书长

毛玉涛 北京天使妈妈慈善基金会 救助中心主任

项目特别鸣谢医疗专家：

张新华 广西自治区地贫防治协会会长，教授

李春富 广东省地贫防治协会会长，教授

姚红霞 海南省地贫防治协会会长，教授



中国公益研究院
China Philanthropy Research Institute

电话: 010-58801928-868; 传真: 010-58801966

Email: cw@bnu1.org

地址: 北京市海淀区新街口外大街 19 号京师大厦 1010

邮编: 100875

网址: www.bnu1.org



“扫一扫”关注儿
童福利研究中心官
方微信平台



Beijing AngelMom Charity Foundation
北京天使妈妈慈善基金会

电话: 40006-21885;

微薄: 天使妈妈基金会

地址: 北京市丰台区西四环中路 82 号汉唐国际大厦
二层 2032 室

邮编: 100039

网址: www.angelmom.org



“扫一扫”关注天使
妈妈并下载本报告



中华思源工程扶贫基金会
CHINA SIYUAN FOUNDATION FOR POVERTY ALLEVIATION

电话: 010-85698220 85698222 传真: 85698221

E-mail: office@sygoc.org.cn

地址: 北京市朝阳区朝外大街吉祥里 208 号

邮编: 100020

网址: www.sygoc.org.cn



扫一扫关注“思源
工程”机构网站

责任编辑：杜 康

封面设计：孙 明



2016 年中央财政支持“地中海贫血防治救助”试点项目

ISBN 978-7-5087-5332-4



9 787508 753324 >

定价：45.00 元