



# مدیریت بیماری‌های نادر در ایران و سایر کشورها



شماره مسلسل: ۱۸۹۷۴

کد موضوعی: ۲۲۰

شناسنامه گزارش

عنوان گزارش: مدیریت بیماری‌های نادر در ایران و سایر کشورها

نام دفتر: مطالعات اجتماعی (گروه سلامت)

تهیه و تدوین‌کنندگان: سمیه صدیقی، منال اعتمادی

همکار خارج از مرکز: ماهان محمدی (پژوهشگر حوزه سلامت)

ناظران علمی: محمد بختیاری علی‌آباد، مهدی مختاری پیام

ناظر علمی خارج از مرکز: دکتر مهدی شادنوش (عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی شهید بهشتی)

ویراستار ادبی: نادیا عطاردی

صفحه آرایی: محمد دهقانی شهرابی

واژه‌های کلیدی:

۱. بیماری‌های نادر

۲. صندوق بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج

۳. سند ملی بیماری‌های نادر ایران



تاریخ انتشار: ۱۴۰۲/۳/۱۶

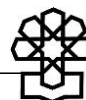
## فهرست مطالب

۱	چکیده
۲	خلاصه مدیریتی
۳	مقدمه
۵	تقسیم‌بندی بیماری‌های نادر
۶	چالش‌های نظام سلامت در مواجهه با بیماری‌های نادر
۷	دیدگاه‌های اخلاقی در خصوص تأمین مالی بیماری‌های نادر
۸	بیماری‌های نادر در اسناد بین‌المللی
۸	مقایسه سازوکارهای تأمین مالی بیماری‌های نادر در کشورهای منتخب
۱۳	بیماری‌های نادر در ایران
۱۹	سند ملی بیماری‌های نادر ایران
۲۰	تأمین مالی بیماری‌های نادر در ایران
۲۴	چالش‌های مدیریت بیماری‌های نادر در کشور
۲۷	جمع‌بندی و پیشنهادها
۲۸	منابع و مآخذ

## فهرست جداول و نمودار

۳	جدول ۱. تعاریف بیماری نادر در کشورهای مختلف
۱۵	جدول ۲. آمار بیماران خاص و صعب‌العلاج به تفکیک استان در سال ۱۴۰۰
۱۸	نمودار ۱. تعداد بیماری به تفکیک استان (۱۴۰۱/۰۹/۳۰)
۲۰	جدول ۳. اعتبارات حمایت از بیماران خاص، صعب‌العلاج و نادر در قوانین بودجه سنواتی (۱۴۰۱ - ۱۳۹۵)
۲۲	جدول ۴. فهرست بیماری‌های نادر و صعب‌العلاج تحت پوشش صندوق حمایت از بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج





## مدیریت بیماری‌های نادر در ایران و سایر کشورها

### چکیده

در سال‌های اخیر تصویب قوانینی معطوف به حمایت از بیماران نادر از قبیل گسترش پوشش بیمه پایه، تشکیل صندوق بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج (موضوع بند «ن» تبصره «۱۷» قانون بودجه سال ۱۴۰۱) و تصویب سند ملی بیماری‌های نادر ایران (مصوب ۱۴۰۱) گام مؤثری در این حوزه بوده است، اما به نظر می‌رسد همچنان برخی چالش‌ها از جمله پراکندگی اعتبارات مرتبط با این حوزه، مشخص نبودن وظایف دستگاه‌های ذی‌نفع در مدیریت بیماری‌های نادر در سند ملی، پراکندگی اطلاعات بیماری‌های نادر وجود داشته و نیازمند توجه سیاستگذاران است. بر این اساس ضرورت دارد ملاحظات زیر در راستای مدیریت بیماری‌های نادر در کشور در نظر گرفته شود:

- تبیین بیماری‌های نادر (منطبق با تعاریف بین‌المللی و با در نظر داشتن معیارهای عینی، میزان شیوع بیماری و ... ) و یکپارچگی اطلاعات بیماری‌ها و بیماران،

- تأمین اعتبار کافی و تجمیع اعتبارات مربوط به بیماری‌های نادر در قوانین بودجه سنواتی،

- پوشش بیمه‌ای مشاوره‌های پیش از ازدواج و انجام آزمایش‌های تشخیصی لازم، به‌منظور پیشگیری از شیوع و شناسایی به‌موقع بیماری‌ها (با توجه به ژنتیکی بودن غالب بیماری‌های نادر در کشور)،

- تبیین الگوی بهینه تأمین مالی بیماری‌های نادر در کشور در راستای کاهش بار مالی ناشی از درمان و حمایت از بیماران مبتلا،

- حمایت و ترویج تحقیق و توسعه در ابعاد مختلف بیماری‌های نادر (تشخیص زودرس بیماری‌ها، پیشگیری از بروز موارد جدید و ارائه خدمات به‌موقع، و همچنین تولید داروهای کمیاب به‌منظور کاهش هزینه‌های تأمین داروهای مرتبط با بیماری‌های نادر)،

- تبیین اقدام‌های اجرایی دستگاه‌های متولی و همکار در راستای تحقق اهداف سند ملی منطبق با منابع در نظر گرفته شده.

## خلاصه مدیریتی

بیماری‌های نادر ویژگی‌هایی دارند که آنها را به یکی از چالش‌های مهم نظام سلامت تبدیل کرده است. تاکنون حدود ۵۰۰۰ تا ۸۰۰۰ بیماری نادر در سراسر جهان شناسایی شده که به دلیل شایع نبودن در جامعه، به آنها نادر گفته می‌شود. بیماری‌های نادر عموماً از حیث نادر بودن و روند شیوع آن در جهان و همچنین فقدان دانش و گزینه‌های درمانی مناسب، بیماران و خانواده‌های آنان و یا ارائه‌کنندگان خدمات را با مشکلات متعددی روبرو می‌کند. در این میان نظام‌های اقتصادی و مراقبت‌های بهداشتی - درمانی متناسب با نیاز بیماران عامل مؤثری در مرتفع کردن مشکلات پیش‌روی آنها خواهند بود.

مروری بر قوانین بودجه سنواتی و سایر قوانین مرتبط با بیماری‌های نادر در کشور نشان می‌دهد که تأمین مالی مراقبت‌های مربوط به بیماری‌های نادر در ایران تا پیش از تصویب بند «ن» تبصره «۱۷» قانون بودجه سال ۱۴۰۱ دچار پراکندگی بود. به‌نحوی که در طی سال‌های ۱۳۹۵ تا ۱۴۰۰، از محل‌های مختلف از جمله بنیاد امور بیماری‌های خاص (هموفیلی، تالاسمی، سرطانی و ام‌اس و بیماری‌های نادر از جمله اوتیسم و ای‌بی)، طرح تحول سلامت (حمایت و حفاظت از بیماران خاص و صعب‌العلاج)، یارانه دارو و شیرخشک (پرداخت یارانه دارویی بیماران خاص، صعب‌العلاج و متابولیک)، درمان بیماران خاص و صعب‌العلاج و کمک به مجمع خیرین سلامت، زنجیره امید، بیمارستان محکم و مؤسسه محکم و بیماری اپیدرمولایزیس بلوزا و سلیاک، سازمان بیمه سلامت ایران (کمک‌هزینه درمان بیماران خاص (هموفیلی، تالاسمی، دیالیزی، سرطانی، ام‌اس)، هیئت‌امنای صرفه‌جویی ارزی در معالجه بیماران - کمک، مرکز مدیریت پیوند عضو (مدیریت بیماران نیازمند به پیوند)، کمک به تأمین هزینه‌های تحمل‌ناپذیر درمان (بیماران هموفیلی)، اعتباری معادل ۷۵،۳۶۶ میلیارد ریال در راستای حمایت از بیماران خاص، صعب‌العلاج (نادر) در قوانین بودجه سنواتی پیش‌بینی و مصوب شد.

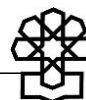
به‌رغم در نظر گرفتن اعتبارات موردنیاز برای درمان این بیماران در قوانین بودجه سنواتی، تعدد مراجع و تنوع در خدمات ارائه شده به آنان، همچنان وجود برخی چالش‌های مرتبط به این حوزه از قبیل: پراکندگی اعتبارات در نظر گرفته شده، هزینه‌های سنگین درمان بیماران، عدم کفایت پوشش بیمه‌ای برخی خدمات مرتبط با بیماران نادر، عدم یکپارچگی اطلاعات بیماری‌های نادر، نبود آگاهی و شناخت کافی از بیماری، مشخص نبودن سیاست‌های حمایتی و ... دسترسی بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر را به خدمات موردنیاز، با چالش مواجه کرده است.

در این راستا، تدوین سند ملی بیماری‌های نادر ایران و همچنین صندوق بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج در سال ۱۴۰۱ با هدف تجمیع منابع و مدیریت آنها در ارائه حمایت‌های بیمه‌ای و مالی به بیماران نادر و صعب‌العلاج اقدامات مؤثری در جهت مدیریت بیماری‌های نادر در کشور است.

اما به‌منظور ارتقای وضعیت موجود لازم است موارد ذیل در دستور کار قرار گیرند:

- تبیین بیماری‌های نادر (منطبق با تعاریف بین‌المللی و با در نظر داشتن معیارهای عینی، میزان شیوع بیماری و

...) و یکپارچگی اطلاعات بیماری‌ها و بیماران،



- تأمین اعتبار کافی و تجمیع اعتبارات مربوط به بیماری‌های نادر در قوانین بودجه سنواتی،
- تبیین الگوی بهینه تأمین مالی بیماری‌های نادر در کشور در راستای کاهش بار مالی ناشی از درمان و حمایت از بیماران مبتلا،
- پوشش بیمه‌ای مشاوره‌های پیش از ازدواج و انجام آزمایش‌های تشخیصی لازم، در جهت پیشگیری از شیوع و شناسایی به موقع بیماری‌ها (با توجه به ژنتیکی بودن غالب بیماری‌های نادر در کشور)،
- حمایت و ترویج تحقیق و توسعه در ابعاد مختلف بیماری‌های نادر (تشخیص زودرس بیماری‌ها، پیشگیری از بروز موارد جدید و ارائه خدمات به موقع و همچنین تولید داروهای کمیاب به منظور کاهش هزینه‌های تأمین داروهای مرتبط با بیماری‌های نادر)،
- تبیین اقدام‌های اجرایی دستگاه‌های متولی و همکار در راستای تحقق اهداف سند ملی منطبق با منابع در نظر گرفته شده.

### مقدمه

در یک تعریف ساده بیماری‌های نادر به بیماری‌هایی گفته می‌شود که فراوانی یا شیوع کمی در جمعیت‌های انسانی دارند. بیماری‌های نادر جزء بیماری‌های مزمن، پیشرونده و حادشونده هستند که به تدریج باعث ناتوانی فرد در انجام فعالیت‌ها می‌شوند. [۱] حتی در جایی که درمان در دسترس باشد، این بیماری احتمالاً یک وضعیت مادام‌العمر برای بیمار خواهد بود. درحالی‌که شیوع بیماری‌های نادر در هر کشور کم است، تعداد کل افرادی که از بیماری‌های نادر رنج می‌برند، حدود ۴۰۰ میلیون نفر در سراسر جهان است. [۲] توجه به این نکته ضروری است که شیوع بیماری‌های نادر براساس نوع بیماری متفاوت است، (جدول ۱) به طوری که برخی از بیماری‌های نادر یک نفر در هر ۱۰۰.۰۰۰ نفر جمعیت یا کمتر را مبتلا می‌کنند. [۳]

جدول ۱. تعاریف بیماری نادر در کشورهای مختلف [۴]

کشور	نسبت بیمار براساس تعریف	نسبت استاندارد شده بیمار برای مقایسه
برزیل	۶۵ نفر در هر ۱۰۰ هزار نفر جمعیت	۱ نفر در هر ۱۵۳۸ نفر جمعیت
آمریکا	کمتر از ۲۰۰ هزار نفر در کل جمعیت	۱ نفر در هر ۱۶۵۹ نفر جمعیت
آرژانتین	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
استرالیا	۵ نفر در هر ۱۰ هزار نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
شیلی	۵ نفر در هر ۱۰ هزار نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
کلمبیا	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
اتحادیه اروپا	۵ نفر در هر ۱۰ هزار نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
مکزیک	۵ نفر در هر ۱۰ هزار نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
نروژ	۵ نفر در هر ۱۰ هزار نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
پاناما	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
سنگاپور	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت

کشور	نسبت بیمار براساس تعریف	نسبت استاندارد شده بیمار برای مقایسه
انگلیس	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
سوئیس	۵ نفر در هر ۱۰ هزار نفر جمعیت	یک نفر در هر ۲۰۰۰ نفر جمعیت
ژاپن	کمتر از ۵۰ هزار نفر در کل جمعیت	یک نفر در هر ۲۵۰۷ نفر جمعیت
روسیه	۱۰ نفر در هر ۱۰۰ هزار نفر جمعیت	یک نفر در هر ۱۰ هزار نفر جمعیت
پرو	۱۰ نفر در هر ۱۰۰ هزار نفر جمعیت	۱۰ نفر در هر ۱۰۰ هزار نفر جمعیت

سازمان اروپایی بیماری‌های نادر<sup>۱</sup> تخمین می‌زند که بین ۳.۵ تا ۵.۹ درصد از جمعیت جهان به یکی از حدوداً ۶۰۰۰ بیماری نادری که تا به امروز شناسایی شده است، مبتلا هستند. اتحادیه اروپا پیشنهاد کرده است که بین ۶ تا ۸ درصد از جمعیت اروپا ممکن است در طول زندگی خود به یک بیماری نادر مبتلا شوند. [۵]

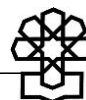
بیماری‌های نادر دارای ویژگی‌های خاصی هستند، از جمله اینکه این بیماری‌ها مزمن، پیشرونده و حادث‌شده بوده و اصولاً زندگی بیمار را مختل می‌کنند. همچنین به تدریج باعث ناتوانی فرد در انجام فعالیت‌های شخصی شده و استقلال فردی وی را از بین می‌برند. براساس مطالعه انجام شده بیش از ۸۰ درصد از بیماری‌های نادر ناشی از انحراف‌های ژنتیکی یا مادرزادی است و ۷۵ درصد با طیف وسیعی از علائم عصبی و ناتوانی‌های جسمی و ذهنی تظاهر می‌کنند. [۶] همچنین بیماری‌های نادر بیشتر کودکان یا بزرگسالان جوان را تحت تأثیر قرار می‌دهند و از این‌رو مشکلات قابل توجهی را هم برای والدین و هم بیماران ایجاد می‌کنند.

براساس یافته‌های مؤسسه پزشکی آمریکا بسیاری از بیماری‌های نادر بدون درمان و کشنده هستند و تقریباً یک‌سوم کسانی که با یک بیماری نادر متولد می‌شوند، قبل از ۵ سالگی می‌میرند. [۷] اولین مشکل مبتلایان به بیماری‌های نادر تشخیص ندادن به‌موقع بیماری است که امکان دارد تا چند سال یا حتی چند دهه طول بکشد، در چنین شرایطی طبیعی است که همین تشخیص دیر هنگام، آغاز دوره درمان مناسب را به تأخیر می‌اندازد و این امر می‌تواند نتایج غیرقابل جبرانی را برای بیماران در پی داشته باشد. طبق تحقیقاتی که در سال ۲۰۱۴ توسط مؤسسه گلوبال جنز<sup>۲</sup> انجام شد، نشان داد که هر بیمار مبتلا به یک بیماری نادر به‌طور متوسط در طول بیماری به ۷.۳ نفر پزشک مراجعه می‌کند و از شروع علائم تا تشخیص دقیق بیماری حدود ۴.۸ سال طول می‌کشد. [۸] البته باید در نظر داشت که بیماری‌های نادر با تنوع گسترده‌ای از اختلالات و نشانه‌ها مشخص می‌شوند و این ویژگی نه از یک بیماری، بلکه از یک بیمار به بیمار دیگر (که از اختلال مشابهی رنج می‌برند) متفاوت است. همچنین نشانه‌های نسبتاً شایع این بیماری‌ها، ممکن است تظاهر نکرده و خود منجر به تشخیص اشتباه یا تشخیص ندادن بیماری شود. براین‌اساس اطلاع‌رسانی و تشخیص به‌هنگام بیماری نه‌تنها موجب افزایش توانمندی بیمار در قبول شرایط و تأمین امکانات لازم در جهت بهبود سطح زندگی وی شده، بلکه با آگاهی به‌موقع و برخورداری از امکانات پیشگیری از بروز مشکلات ثانویه و همراه بیماری جلوگیری کرده و موجب افزایش سطح سلامت بیماران و کاهش صدمات بیشتر جسمی و روحی

#### 1. European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)

۲. Global Genes: یک سازمان غیرانتفاعی جهانی برای حمایت از افراد و خانواده‌هایی است که با بیماری‌های نادر و ژنتیکی مبارزه می‌کنند. این سازمان با یک جین آبی «روبان زن» مرتبط است که هدف آن افزایش آگاهی بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر و ژنتیکی است.





می‌شود. ضمن اینکه این اقدامات پیشگیرانه سبب جلوگیری از اتلاف منابع بخش سلامت در راستای جلوگیری از اقدامات پیش‌رونده درمان و هزینه‌های کمرشکن آن خواهد شد. [۹]

روزانه تعداد زیادی بیماری یا نشانگان برای ثبت در لیست بیماری‌های نادر در دنیا مورد بررسی قرار می‌گیرند. فراوانی این بیماری‌ها نشان می‌دهد که توجه به این موضوع از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است. نیاز به تجهیزات پیشرفته تشخیصی و درمانی و همچنین نبود درمان قطعی برای اغلب بیماری‌های نادر سبب تحمیل هزینه‌های بسیار هنگفت در طول زندگی بیماران شده است. با توجه به اینکه اغلب داروهای این بیماران به‌صورت واردات به کشور تأمین می‌شود بنابراین تأمین هزینه‌های درمانی یکی از چالش‌های اساسی مرتبط با بیماری‌های نادر در نظام سلامت محسوب می‌شود. گزارش حاضر ضمن بررسی نحوه مواجهه کشورهای منتخب در خصوص تأمین مالی بیماری‌های نادر، سیاست‌های کشور را در موضوع مذکور بررسی و پیشنهادهای لازم را ارائه می‌کند.

### تقسیم‌بندی بیماری‌های نادر

حدود ۸۰ درصد از بیماری‌های نادر منشأ ژنتیکی دارند (یک ژن یا چندین ژن در بروز این اختلال نقش دارند) اما علل دیگری نیز از جمله عوامل عفونی،<sup>۱</sup> عوامل سمی<sup>۲</sup> و یا سایر اختلالات نادر<sup>۳</sup> نیز در بروز بیماری‌های نادر اثرگذار هستند. بیماری‌های ژنتیکی، بیماری‌هایی هستند که در اثر نارسایی یا جهش در ژن‌ها یا ماده ژنتیک انسان ایجاد می‌شوند. این اختلالات اغلب در زمان تولد و یا سال‌های بعد بروز می‌کنند. [۱۰]

بیماری‌های نادر می‌توانند از نظر شیوع بین جمعیت‌ها متفاوت باشند، بنابراین بیماری که در برخی از جمعیت‌ها نادر است امکان دارد در برخی دیگر شایع باشد. (این امر به‌ویژه در مورد بیماری‌های ژنتیکی و بیماری‌های عفونی صادق است). به‌عنوان مثال، فیبروز کیستیک، یک بیماری ژنتیکی است. این بیماری در بیشتر مناطق آسیا نادر است، اما در اروپا و در جمعیت اروپایی تبار نسبتاً شایع است. [۱۱]

با توجه به تعداد محدود افراد مبتلا به یک بیماری نادر، عموماً تجربه کافی در مدیریت بیماری‌های نادر در جوامع وجود ندارد. نبود انگیزه اقتصادی برای توسعه درمان بیماری‌های نادر و هزینه بالای داروهای مربوط، عموماً بازپرداخت از بودجه عمومی را با چالش مواجه می‌کند. [۱۲]

شفی (۲۰۱۶) در مقاله خود با عنوان «وضعیت مدیریت بیماری‌های نادر در آسیای جنوب شرقی» [۱۳] اشاره کرد که آگاهی عمومی و فرصت‌های سرمایه‌گذاری برای بیماری‌های نادر در دهه‌های اخیر به‌منظور برخی اقدامات انجام‌شده از سوی گروه‌های حامی بیماران و همچنین تصویب قانون داروهای کمیاب<sup>۴</sup> در سال ۱۹۸۳ در ایالات متحده در اغلب کشورها افزایش یافته است. قانون مذکور انگیزه‌های مالی برای تحقیق و تولید داروهای کمیاب را از جمله مشوق‌های

۱. بیماری‌های عفونی می‌توانند درعین نادر بودن، به‌خوبی شناخته شده و ترسناک باشند (مانند هاری یا بوتولسم)، درحالی‌که سایر بیماری‌ها واقعاً مبهم هستند (مانند سندرم لمیر).

۲. قرار گرفتن در معرض مواد سمی طبیعی یا مصنوعی نیز می‌تواند باعث بروز بیماری‌های نادر شود. به‌عنوان مثال، مزوتلیوما سرطانی است که معمولاً در اثر قرار گرفتن در معرض آزبست ایجاد می‌شود.

۳. کمبودهای تغذیه‌ای، آسیب‌ها، اثرات نامطلوب درمان و بسیاری موارد دیگر.

مالیاتی، حمایت از ثبت اختراع و یارانه‌های تحقیقات بالینی ایجاد می‌کند. به‌دنبال این قانون، هر دهه (۱۹۸۳، ۱۹۹۳، ۲۰۰۳ تا ۲۰۱۳) افزایش قابل توجهی در تعداد داروهای کمیاب تعیین و تأیید شده توسط سازمان غذا و داروی ایالات متحده مشاهده شده است. تلاش‌های مستمر در ایالات متحده منجر به تصویب **قانون بیماری‌های نادر** در سال ۲۰۰۲ شد. کشورهای دیگر نیز در دو دهه گذشته قوانین خود برای به رسمیت شناختن بیماری‌های نادر و داروی کمیاب دنبال کردند، از جمله سنگاپور (۱۹۹۱)، ژاپن (۱۹۹۳)، استرالیا (۱۹۹۷)، تایوان (۲۰۰۰)، اروپا (۲۰۰۲) و کره جنوبی (۲۰۰۳). اما به‌رغم پیشرفت در زمینه داروهای کمیاب و قوانین مربوط به بیماری‌های نادر در برخی از کشورها، به دلیل فقدان دانش علمی و انگیزه‌های مالی، نابرابری در دسترس بودن درمان مؤثر برای بیماری‌های نادر در سطح جهان همچنان وجود دارد. [۱۴]

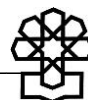
### چالش‌های نظام سلامت در مواجهه با بیماری‌های نادر

اگرچه در طی ۱۰ سال اخیر پیشرفت‌های زیادی در زمینه بیماری‌های نادر حاصل شده است، اما همواره بیماری‌های نادر اغلب نظام‌های سلامت را با چالش مواجه می‌کند. به‌عنوان مثال تشخیص این قبیل بیماری‌ها به دلیل دشوار و زمان‌بر بودن فرآیند تشخیص و کمبود تجربه درمان آنها از سوی ارائه‌کنندگان خدمات نیازمند **نظام‌های اطلاعاتی پشتیبان** برای خدمت‌گیرنده و ارائه‌کننده خواهد بود. قطعاً تشخیص به‌هنگام بیماری علاوه بر کاهش اثرات بیماری بر بیمار، منجر به استفاده کارآمد از منابع سلامت نیز خواهد شد.

مسئله دیگر، **هزینه‌بر بودن** بیماری‌های نادر است. براساس مطالعات انجام شده، به ترتیب در کشورهای سوئد و فرانسه حدود ۴.۱ درصد و ۴.۹ درصد از کل هزینه‌های دارویی را داروهای نادر تشکیل می‌دهند. [۱۵] با توجه به محدود بودن گروه‌های نیازمند داروهای مذکور و موقعیت انحصاری شرکت‌های داروسازی، اغلب این داروها گران‌قیمت بوده و بنابراین هزینه زیادی را بر نظام سلامت و خانوارها وارد می‌آورد.

نحوه **سازماندهی مراکز ارائه‌دهنده** مراقبت‌های سلامت برای بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر موضوع دیگری است که با توجه به اصول دسترسی و بهره‌مندی افراد و از سوی دیگر محدودیت منابع، در گسترش مراکز حائز اهمیت است. به این معنا که آیا وجود تعداد محدودی از مراکز یا حتی یک مرکز بزرگ در کشور یا منطقه برای خدمت‌رسانی به این بیماران مناسب‌تر است یا وجود مراکز کمتر تخصصی اما متعدد به‌منظور افزایش دسترسی آنان به مراقبت‌های موردنیاز. [۱۶]

موضوع **پوشش بیمه خدمات** مرتبط با بیماران نادر از حیث سطح و عمق خدمات مسئله دیگری است که بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر و همچنین تصمیم‌گیران را با چالش مواجه کرده است. در مطالعات متعدد بیان شده است که به‌دلیل هزینه بالای درمان بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر با جمعیت نسبتاً کم در جامعه، اغلب این نگرانی وجود دارد که پوشش بیماری‌های نادر از سوی صندوق‌های بیمه‌گر پایه، پایداری منابع مالی بیمه‌ها را تضعیف می‌کند. [۱۷] اما باید اذعان داشت که خودداری صندوق‌های بیمه‌گر از پوشش خدمات درمان بیماران نادر، پیامدی جز عدم دسترسی



مطلوب بیماران به مراقبت‌های موردنیاز، به دلیل ناتوانی در پرداخت هزینه‌های سنگین و یا تحمل بار مالی ناشی از دریافت خدمات نخواهد داشت.

البته در این خصوص روش‌هایی متعددی از جمله مشارکت در پرداخت متفاوت از سایر بیماران برای بیماران نادر، اولویت‌دهی به داروهای مبتلایان به بیماری‌های نادر توسط برخی صندوق‌های بیمه‌گر در برخی کشورها، در راستای حمایت از بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر وجود دارد. [۱۸]

در بسیاری از کشورهای اتحادیه اروپا، دولت از مجموعه‌ای از معیارها شامل سطح نادر بودن بیماری، نیازهای برآورده نشده در حوزه سلامت، اثرگذاری اعتبارات اختصاص یافته، پیامدهای کمرشکن و فقرزا و ... برای تصمیم‌گیری در خصوص قرار گرفتن یک خدمت در بسته خدمات بیمه‌ای بیماران خاص استفاده می‌کند. [۱۹]

### دیدگاه‌های اخلاقی در خصوص تأمین مالی بیماری‌های نادر

نظام‌های سلامت همواره با چالش‌های مرتبط با پایداری منابع مالی مواجه هستند. اولویت‌بندی در مورد بیماری‌های نادر در برگیرنده انتخاب‌های ارزشی است که از منظر اخلاقی حائز اهمیت است. سؤال اساسی در این حوزه سطح ارزش و اهمیت کارایی تخصیصی (اولویت‌بندی درمان بیماران، به طوریکه به ازای بودجه محدود، حداکثر سلامتی حاصل شود) برای بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر است. [۲۰]

عموماً تأمین داروهای مرتبط با بیماری‌های نادر و صرف هزینه‌های بالا توسط بیمه‌گران دولتی و خصوصی در کشورهای توسعه‌یافته پذیرفته شده است. ضمن اینکه چارچوب عمومی وزن‌دهی مزایا و منابع مالی موردنیاز برای تأمین آنها برای برقراری پوشش بیمه‌ای، با در نظر داشتن **قانون نجات**، از سوی سازمان‌های بیمه‌گر در نظر گرفته نمی‌شود.

قاعده نجات، انگیزه اخلاقی نجات زندگی افراد در معرض خطر، (به هر هزینه ممکن) را بیان می‌کند. این قاعده، تعارض آشکاری با **دیدگاه سودگرایی** به‌عنوان یک اصل تخصیص منابع محدود در یک نظام بیمه‌ای دارد. در دیدگاه سودگرایی، اولویت با منفعت اکثریت افراد است در حالی که در قانون نجات، میل به نجات زندگی یک فرد در معرض خطر، بدون در نظر گرفتن هزینه صرف شده برای فرد است. اما به واقع قاعده نجات به دلیل توجه نکردن به حداکثرسازی سلامت در کل جمعیت و کاهش منفعت یا بهره‌مندی برخی بیماران از خدمات سلامت همواره مورد نقد بوده است. ضمن اینکه چنانچه هزینه - اثربخشی به عنوان ابزار سیاستی به منظور حداکثرسازی مزایای سلامت در نظر گرفته شود، **بیماری‌های نادر** در اولویت برای پوشش بیمه‌ای قرار نخواهند گرفت.

با در نظر داشتن هزینه داروهای بیماران نادر، نظام سلامت با یک مبادله روبرو خواهد بود که در آن پرداخت برای داروهای نادر برابر با محدود کردن برخی مزایا برای بیماران مبتلا به بیماری‌های شایع است.

اما باید در نظر داشت که صرف هزینه موردنیاز برای نجات افراد مبتلا به بیماری‌های نادر، میزان توجه و ارزش نهادن به زندگی انسان‌ها را نشان داده و مطلوبیت اجتماعی را ارتقا می‌دهد. بر این اساس منابع سلامت باید به گونه‌ای تخصیص یابد که بیمارترین اعضای یک صندوق بیمه‌ای با سطح نیاز بالا نیز، خدمات کافی دریافت کنند.

### بیماری‌های نادر در اسناد بین‌المللی

الف) در بند «۳۴» اعلامیه «نشست عالی پوشش همگانی سلامت در سال ۲۰۱۹ در نیویورک» بر تقویت تلاش کشورها برای پوشش بیماری‌های نادر به‌عنوان بخشی از پوشش همگانی سلامت اشاره شده است. [۲۱]

خارج کردن بیماری‌های نادر از چرخه فعالیت‌های جاری و آینده پوشش همگانی سلامت در سراسر دنیا و یا اولویت ندادن به آنها، عدول اخلاقی و عقلانی از اصل همبستگی به‌عنوان پایه پوشش همگانی سلامت، یک مفهوم سیاستی است.

ادغام بیماری‌های نادر در پوشش همگانی سلامت، تصمیم فنی یا مدیریتی نیست، بلکه سیاستی است که ریشه در جامعه منسجم‌تر دارد. برآورده کردن نیازهای افراد مبتلا به بیماری‌های نادر یک شرط ضروری برای تحقق پوشش همگانی سلامت و یک گزاره اخلاقی است که ریشه در فلسفه سیاستی داشته و هیچ کشوری نمی‌تواند دایه تحقق پوشش همگانی داشته باشد مگر اینکه به‌طور عادلانه نیازهای بیماران نادر را محقق ساخته باشد.

ب) ماده (۱۲) میثاق‌نامه بین‌المللی حقوق اقتصادی، اجتماعی و فرهنگی سازمان ملل<sup>۱</sup> (۱۹۶۶) بیان می‌کند که کشورهای طرف این میثاق‌نامه باید حق هر فرد برای بهره‌مندی از بالاترین استاندارد سلامت جسمی و روانی را به رسمیت بشناسند. در این میثاق‌نامه، اولویت دادن برای دسترسی به داروهای ضروری باید با تکیه بر حقوق انسانی و براساس اصل تحقق تدریجی<sup>۲</sup> (تعهد دولت‌ها به استفاده از حداکثر منابع در دسترس برای حرکت به سمت دستیابی به بالاترین سطح سلامت برای هر فرد) صورت گیرد.

باید اشاره داشت که تحقق تدریجی لزوماً دسترسی سریع هر فرد به خدمات با هزینه نیست. بلکه دسترسی همه افراد به مراقبت‌های سلامت به‌صورت تدریجی مدنظر است. ضمن اینکه تحقق تدریجی اولویت‌بندی درمان را از طریق صرف منابع در دسترس برای تعداد زیادی از افراد با کمترین هزینه و بدون هرگونه تبعیض تضمین می‌کند. [۲۲]

### مقایسه سازوکارهای تأمین مالی بیماری‌های نادر در کشورهای منتخب

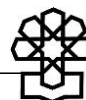
با درنظر داشتن متغیرهایی از جمله تنوع نظام تأمین مالی سلامت و همچنین پیشرو بودن در مدیریت بیماری‌های نادر، ۵ کشور آلمان، فرانسه، هلند (بیمه اجتماعی سلامت)، ژاپن و استرالیا (بیمه سلامت ملی) به‌منظور مقایسه نظام تأمین مالی بیماری‌های نادر در این مطالعه انتخاب شدند.

#### الف) کشور فرانسه

توجه هم‌زمان به درمان و پژوهش درخصوص بیماری‌های نادر از سال ۱۹۹۵ در کشور فرانسه آغاز شد. میزان بیماری‌های نادر در کشور فرانسه حدود ۴ تا ۶ درصد کل جمعیت آن کشور (حدود ۳ میلیون نفر) است.

وزارت بهداشت این کشور با همکاری وزارت آموزش عالی، سومین برنامه ملی بیماری‌های نادر (PNMR3<sup>۳</sup>) را برای

1. Covenant on Economic, Social and Cultural Rights  
2. Progressive Realization  
3. Plan National Maladies Rares 2018-2022



بازه زمانی ۲۰۲۲-۲۰۱۸ ارائه کرده‌اند. [۲۳] لازم به ذکر است که برنامه اول و دوم به ثبت اطلاعات بیماران نادر در پورتال ملی بیماران نادر و رصد آنها پرداخته است. اما برنامه سوم با هدف کاهش زمان دریافت خدمات، تقویت پایگاه داده‌های موجود برای ارتقای تحقیقات، تقویت نقش شبکه‌های بالینی به‌منظور هماهنگی میان ارائه‌دهندگان خدمت، ارتقای خدمات توسط خیریه‌ها، تأکید بر غربالگری‌ها در شناسایی بیماری‌های نادر انجام گرفت، که اعتباری معادل ۷۷۷ هزار یورو برای آن در نظر گرفته شده که توسط وزارت بهداشت و وزارت آموزش عالی تأمین مالی می‌شود. [۲۴]

در این میان کمیته ملی سلامت فرانسه بسته خدمات موردنیاز بیماران نادر (درمان‌های پزشکی، پرستاری، فیزیوتراپی، خدمات روانشناختی، آموزش‌های موردنیاز بیماران یا حمایت از خانواده بیمار) را منتشر کرده است. [۲۵]

بیماران یا در قالب سیستم ارجاع و یا به‌صورت مستقیم به مراکز تخصصی مراقبت‌های بیماران نادر مراجعه و از خدمات ذکر شده بهره‌مند می‌شوند. [۲۶]

در کشور فرانسه، بیماری‌های نادر در ۲۳ گروه دسته‌بندی می‌شود (مورد تأیید<sup>۱</sup> ALD) و افراد مبتلا به بیماری‌های مذکور، از پرداخت هرگونه هزینه‌های درمان معاف خواهد بود. [۲۷] البته در راستای بهره‌مندی و حمایت مالی از بیماران نادر، کمیسیون ارزیابی اقتصادی و بهداشت عمومی (CEESP<sup>۲</sup>) با هدف تمرکز بیشتر بر تحلیل‌های هزینه - اثربخشی خدمات مرتبط با بیماران نادر تأسیس شده است. معیار مهم دیگر در تصمیم‌گیری‌های مربوط به تأمین مالی درمان بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر در کشور فرانسه، لیست<sup>۳</sup> ASMR (ارتقای مزیت درمانی) است که مشخص‌کننده میزان اثرگذاری یک محصول در فرآیند درمان است. به‌نحوی که صرفاً محصولات و داروهای پزشکی وارد شده به این لیست توسط بیمه پوشش داده می‌شوند. [۲۸]

به‌رغم حمایت‌های فوق، تأمین مالی داروهای جدید و پرهزینه بیماری‌های نادر در بیمارستان‌ها همواره به‌عنوان یکی از چالش‌های نظام سلامت کشور فرانسه قلمداد می‌شود. عموماً به‌منظور وارد شدن داروها به لیست ASMR، بین شرکت‌های تولیدکننده و کمیسیون ارزیابی اقتصادی، چانه‌زنی قیمت در سطح ملی انجام می‌گیرد. اما چنانچه داروهای مصرف شده در درمان بیماران نادر در این لیست نباشد، بار مالی تأمین این داروها برعهده بیمارستانی بوده که توسط پزشکان آن برای بیمار تجویز شده است. بر این اساس، توسعه اقلام دارویی تحت پوشش برای کاهش بار مالی بیمارستان‌های تخصصی همواره به‌عنوان راهکار مورد استفاده قرار می‌گیرد. [۲۹]

سازمان‌های فعال در زمینه بیماری‌های نادر در کشور فرانسه عبارتند از:

- اورفانت<sup>۴</sup> که به‌عنوان یک منبع جهانی داروهای بیماری‌های نادر، دایره‌المعارف تخصصی این بیماری‌ها برای پرسنل بالینی، مسيردهی خدمات از جمله مشاوره، تشخیص، پژوهش، دارو، انجمن‌های بیماران و ... از سال ۱۹۹۷ فعالیت می‌کند. [۳۰]

- ارائه خدمات اطلاعاتی بیماران نادر<sup>۵</sup>: در مرزهای کشور فرانسه از طریق تلفن ثابت به ارائه اطلاعات به افراد واجد شرایط می‌پردازد. [۳۱]

1. Affection longue durée
2. Commission d'évaluation économique et de santé publique
3. Amélioration du service médical rendu
4. Orphanet
5. Maladies Rares Info Service

- مؤسسه فرانسوی بیماری نادر<sup>۱</sup>: در سال ۲۰۱۲ کار خود را به‌عنوان یک مؤسسه خصوصی به‌منظور ایجاد همکاری میان علم و صنعت آغاز کرد. در برنامه ملی دوم بیماری‌های نادر، این مؤسسه به‌عنوان معیار فعالیت‌های پژوهشی درخصوص بیماری‌های نادر مطرح بود. اهداف اصلی این مؤسسه عبارتند از: تسهیل برنامه‌های پژوهشی مرتبط با بیماری‌های نادر از طریق افزایش همکاری میان سازمان‌های مرتبط، توسعه درمان‌های جدید جهت ارتقای کیفیت زندگی و مراقبت از بیماران مبتلا. [۳۲]

### ب) کشور آلمان

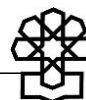
کشور آلمان به‌عنوان کشوری پیشرو در دسترسی به خدمات مربوط به بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر شناخته شده است. دسترسی بیشتر به داروهای مرتبط با بیماران نادر در کوتاه‌ترین زمان ممکن و صرف بیشترین منابع به ازای هر فرد برای تأمین داروهای موردنیاز به‌عنوان معیار ارزیابی این کشور در نظر گرفته شده است. اگرچه قیمت داروها در کشور آلمان از سایر کشورهای اروپایی بالاتر بوده (می‌تواند مرتبط با نظام قیمت‌گذاری آزاد داروهای نادر در این کشور باشد) اما آلمان نمونه مناسبی برای دسترسی سریع بیماران به اکثر داروهای نادر است. [۳۳] تمام داروهای نادر دارای مجوز به‌طور کامل توسط بیمه اجتماعی سلامت اجباری پوشش داده می‌شوند. [۳۴] براساس دستورالعمل‌های مربوط به داروهای مذکور، به ازای هر دارو، حدود ۱۰ یورو به‌عنوان فرانشیز از سوی بیمار پرداخت می‌شود. (تا سقف ۲ درصد درآمد خالص سالیانه فرد) این برنامه در راستای محافظت از بیمار در برابر خطر پرداخت از جیب بالا خواهد بود.

عموماً در کشور آلمان داروها بعد از مجوز بازاریابی به‌طور خودکار مشمول بازپرداخت توسط بیمه‌ها می‌شوند. اما میزان بازپرداخت از طریق نظام قیمت‌گذاری مرجع و براساس ماهیت داروها تعریف می‌شود. بر این اساس، سه گروه قیمت مرجع وجود دارد: ۱. داروهای با مواد مؤثره فعال مشابه، ۲. محصولات دارای مواد مؤثره فعال درمانی و دارویی مشابه، ۳. ترکیبات دارای اثرات درمانی قابل مقایسه.

به‌دلیل کمیاب بودن و نبود داروی مشابه و قابل مقایسه داروهای مرتبط با بیماری‌های نادر، این داروها در هیچ‌یک از گروه‌های فوق قرار نگرفته و بنابراین مشمول بازپرداخت بدون محدوده قیمتی می‌شوند. براساس بررسی‌های انجام شده، حدود ۱۳۳ داروی مرتبط با بیماری‌های نادر در کشور آلمان مشمول بازپرداخت هستند.

در کشور آلمان ۱۴۹ بیماری نادر شناسایی، ثبت و در سامانه مرکزی مرتبط به آن تعریف شده [۳۵] که مدیریت و ساماندهی مراقبت‌های ارائه‌شده به این بیماران توسط مدیریت‌های محلی و به‌صورت غیرمتمرکز صورت می‌پذیرد. [۳۶] درخصوص دسترسی به مراقبت‌های موردنیاز بیماران نادر نیز، نظام سلامت این کشور اقدام به راه‌اندازی کلینیک‌های سرپایی تخصصی مستقل از مراکز پزشکی دانشگاهی کرده که تحت پوشش بیمه سلامت کشور قرار دارند. اما عموماً هزینه‌های درمانی این بیماران در بازه سه‌ماهه (بدون احتساب دارو) حدود ۵۰۰ یورو بوده که بازپرداخت آن از سوی سازمان‌های بیمه‌گر کمتر از نصف هزینه اعلام شده است.

در کل باید اشاره داشت که کشور آلمان رفتار متفاوتی با بیماری‌های نادر نسبت به سایر بیماری‌ها ندارد. صرفاً در مورد هزینه بالای داروهای این بیماران، در صورت نبود داروی جایگزین، تأمین مالی داروی مذکور بدون در نظر گرفتن ارزیابی اقتصادی صورت خواهد گرفت. در غیر این صورت مؤسسه سنجش هزینه اثربخشی خدمات سلامت، با انجام



تحلیل‌های مرتبط به اثرگذاری دارو، قیمت حداکثری را برای بازپرداخت آن تعیین خواهد کرد. [۳۷]

### ج) کشور هلند

در کشور هلند حمایت از داروهای بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر از سوی دولت به شرح زیر صورت می‌پذیرد:

- حمایت از بیمارستان‌ها برای تأمین و تجویز داروهای گران‌قیمت بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر؛
- بازپرداخت ۱۰۰ درصد هزینه داروهای تأییدشده بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر؛
- حذف فرانشیز داروهای مشمول فهرست دارویی کشور هلند (از جمله داروهای بیماری‌های نادر)؛
- قرارگرفتن اکثر داروهای بیماری‌های نادر در فهرست داروهای فاقد سقف قیمتی پوشش (حداکثر قیمت داروهای مذکور متناسب با ارزش درمانی آنها تنظیم می‌شود). [۳۸]

در مورد داروهای نادر بیمارستانی (۴۵٪ داروهای نادر)، درمان‌ها از طریق بودجه بیمارستانی یا تأمین مالی از طریق یکی از دو سیاست زیر ارائه می‌شود:

- الف) سیاست داروهای نادر که در سال ۲۰۰۶ به منظور تضمین تأمین مالی موقت داروهای نادر جدید به مدت سه سال در بیمارستان‌های دانشگاهی (مشروط به ارزیابی اطلاعات در خصوص اثربخشی بالینی و هزینه‌ای داروها) معرفی شد. پس از حداکثر سه سال براساس شواهد موجود تصمیم‌گیری در خصوص تأمین مالی دارو انجام می‌شود.
- ب) کمیته راهبری داروهای نادر در سال ۲۰۰۱ که به‌عنوان کمیته بین‌بخشی متشکل از گروه‌های بیماران، دانشگاهیان، صنعت، شرکت‌های بیمه و نمایندگان گروه ارزیابی دارو ( نهاد ثبت دارو) و کمیته بازپرداخت مراقبت سلامت (نهاد بازپرداخت) برای توسعه داروهای نادر و بهبود مدیریت این بیماری‌ها تشکیل شده است. [۳۹]

### د) کشور استرالیا

براساس مستندات موجود، بیماری نادر در کشور استرالیا به بیماری‌هایی با میزان شیوع ۵ نفر در هر ۱۰ هزار نفر جمعیت گفته می‌شود. مطابق این تعریف، در حال حاضر حدود ۸ درصد از جمعیت کشور استرالیا، معادل ۲ میلیون نفر به یک نوع از بیماری‌های نادر مبتلا هستند). [۴۰] با توجه به زمینه ژنتیکی اغلب بیماری‌های نادر، عموماً فرایند تشخیص زمان‌بر و با هزینه سنگین همراه است. پزشکان عمومی در نظام سلامت استرالیا در خصوص مدیریت درمان این بیماران نقش مؤثری را ایفا می‌کنند. حمایت‌های روانی - اجتماعی، ارجاع به سایر متخصصین مرتبط با بیماری، ارائه اطلاعات بیماری به بیماران و خانواده‌های آنان، خدمات مشاوره‌ای در خصوص سیر درمان و اقدامات لازم در راستای رسیدن به درمان مناسب از جمله خدمات مؤثر ارائه شده توسط پزشکان عمومی است. [۴۱]

مطالعات انجام شده نشان می‌دهد که اغلب حمایت‌ها از بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر در کشور استرالیا در قالب برخی برنامه‌های اجرایی موجود در کشور صورت می‌گیرد:

- برنامه ملی استراتژیک: کشور استرالیا در راستای یکپارچگی خدمات ارائه شده به بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر، برنامه ملی استراتژیک موضوع این بیماران را در سه محور اساسی: ارتقای سطح آگاهی و آموزش بیماران، مراقبت و حمایت، پژوهش و داده تدوین کرده است. [۴۳]

- برنامه مزایای دارویی: علاوه بر آن اجرای برخی برنامه‌های مؤثر در نظام سلامت آن کشور از جمله برنامه مزایای دارویی<sup>۱</sup> (PBS) که در جهت ایجاد پوشش همگانی سلامت، از سال ۱۹۴۸ پیاده‌سازی شده است، اقدامی

حمایتی برای بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر خواهد بود. به‌نحوی که این بیماران تحت پوشش برنامه PBS می‌توانند از خدمات یارانه‌ای سلامت بهره‌مند شوند. [۴۴]

– برنامه مدیریت کالاهای درمانی<sup>۱</sup> (TGA): مطابق این برنامه، بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر می‌توانند داروهای موجود در لیست دارویی کمیاب را با پوشش ۱۰۰ درصدی تهیه کنند. [۴۵]

– برنامه مزایای مدیکر<sup>۲</sup> (MBS): این برنامه با ورود به پژوهش‌های مرتبط با فناوری سلولی و ژنتیکی، نقش پررنگ‌تری در زمینه درمان بیماری‌های نادر ایفا می‌نماید.

– برنامه داروهای نجات‌بخش<sup>۳</sup> (LSDP): این برنامه جهت پوشش لازم برای تأمین داروهای خاص در نظام سلامت ایجاد شده است. در حال حاضر ۱۵ داروی فوق تخصصی برای ۱۰ بیماری نادر تأمین و در دسترس بیماران قرار گرفته است. ضمن اینکه تعداد بیماران تحت پوشش این برنامه از ۲۱۰ نفر در سال ۲۰۱۰ به ۴۶۳ نفر در سال ۲۰۲۰ رسیده است. از سال ۲۰۱۴ در این برنامه، اصلاحاتی در راستای ارتقای سطح پوشش داروهای خاص صورت گرفته اما عموماً این تغییرات نتوانسته است به‌صورت مطلوب میزان دسترسی بیماران خاص را به درمان فراهم کند. [۴۶]

– درخصوص تحقیق و پژوهش در این حوزه نیز باید اشاره شود که صندوق پژوهش‌های آینده‌نگر و شورای ملی پژوهش‌های سلامت متولی اختصاص اعتبار مناسب برای انجام پژوهش‌های مربوط به بیماری‌های نادر در کشور استرالیاست. سرمایه‌گذاری‌های انجام‌شده به‌صورت هدفمند بر موضوعات مرتبط به این حوزه از جمله تکنولوژی‌های ژن‌شناسی که اثرگذاری زیادی بر درمان بیماری‌های نادر دارد، انجام می‌گیرد. [۴۷]

بررسی‌ها نشان داده است که به‌رغم اقدامات صورت گرفته در حوزه بیماری‌های نادر در کشور استرالیا، همچنان برخی بیماری‌های نادر تحت پوشش هیچ یک از برنامه‌های فوق نیست. به‌طوری که مطابق آمارهای ارائه شده، ۵۱۷ کد تشخیصی از میان ۷۰۰۰ کد موجود در لیست بیماری‌های نادر ثبت و مورد حمایت این کشور قرار گرفته است. [۴۸]

## ه) کشور ژاپن

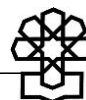
بیمه سلامت ملی در کشور ژاپن برای همه ساکنین ارائه می‌شود اما برنامه‌های حمایتی متفاوتی در راستای ارائه بهره‌مندی و دسترسی گروه‌های خاص از جمله افراد زیر خط فقر و افراد مبتلا به بیماری‌های نادر انجام می‌گیرد که به‌عنوان قدیمی‌ترین برنامه پژوهش و مراقبت بیماری‌های نادر در جهان شناخته می‌شود. برنامه مذکور دربرگیرنده هر بیماری سخت و غیرقابل درمان است که علت بروز آن ناشناخته و درمان نامشخص خواهد داشت. ضمن اینکه خطر بالای معلولیت و ناتوانی مزمن و نیاز به مراقبت گسترده از پیامدهای آن خواهد بود. بیماران تحت شمول برنامه مراقبت سلامت بیماران خاص از مزایای تأمین مالی برای پوشش کامل بیماران بهره‌مند می‌شوند.

درخصوص حمایت‌های دسترسی به داروی بیماران مبتلا، مطابق دستورالعمل‌های موجود در کشور ژاپن، معافیت از فرانشیز داروهای بیماران مبتلا به بیماری نادر مشروط به داشتن دو شرط زیر است:

– بیماری غیرقابل درمان باشد و درمان جایگزینی برای آن وجود نداشته و یا اینکه داروی جدید در مقایسه با سایر داروهای مشابه از اثرگذاری بالایی برخوردار است؛

1. Therapeutics Goods Administration  
2. Medicare Benefits Scheme  
3. the Life Saving Drug Program





- تعداد بیماران مبتلا به بیماری نادر کمتر از ۵۰ هزار نفر باشد (حداکثر ۴ نفر در هر ۱۰ هزار نفر)؛  
- از سال ۲۰۱۳ مراقبت‌های طولانی مدت جامع و حمایت‌های اجتماعی برای بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر در کشور ژاپن گسترش یافته است. [۴۹] پس از تصویب قانون مراقبت‌های سلامت بیماری‌های نادر در سال ۲۰۱۵ در کشور ژاپن، تعداد ۳۰۶ بیماری نادر شناخته شده و واجد دریافت حمایت‌های مالی در راستای جلوگیری از هزینه‌های کمرشکن، بازپرداخت ۱۰۰ درصدی هزینه داروهای بیماران خاص (۳۰ درصد سهم بیمه‌گر و ۷۰ درصد سهم دولت) و سایر خدمات مرتبط با نوع بیماری شده‌اند. [۵۰][۵۱]

باید در نظر داشت که بیماری‌های نادر، مستقل از اندازه و ویژگی‌های جمعیتی یک کشور، به دلیل افزایش هزینه‌های مراقبت‌های سلامتی و کاهش میزان بهره‌وری در سطح جامعه، بار اقتصادی عمده‌ای را ایجاد کرده و بر بودجه عمومی کشور فشار فراوان خواهند آورد. [۵۲] در مطالعه‌ای در هنگ‌کنگ، بیماران نادر ۱.۵ درصد جمعیت کشور را تشکیل می‌دادند اما حدود ۴.۳ درصد هزینه‌های بستری بیمارستانی در سال را به خود اختصاص داده بودند.<sup>۱</sup> عموماً پایداری سیستم‌های بهداشتی در مواجهه با بیماری‌های نادر، برای آن دسته از سیستم‌های بهداشتی که تحت فشار بحران‌های مالی هستند، چالش‌های بیشتری را به همراه دارد. شباهت‌های بسیاری میان ظرفیت بهداشت عمومی، تاب‌آوری در مواجهه با بیماری‌های نادر و مکانیسم‌های ممکن برای اطمینان از پایداری آنها وجود دارد که از جمله آنها می‌توان به شبکه‌سازی و توانمندسازی بیماران و همچنین جهت‌دهی مجدد مراقبت‌های بهداشتی به سمت مراقبت‌های یکپارچه در سطح جامعه و خانه اشاره داشت. [۵۳]

### بیماری‌های نادر در ایران

بیماری‌های نادر غالباً باعث افزایش چشمگیر عوارض و مرگ و میر شده، به شدت بر کیفیت زندگی تأثیر گذاشته و بار اقتصادی و اجتماعی مضاعفی بر خانواده‌ها و جوامع بشری تحمیل می‌کنند. به همین دلیل است که از دیدگاه پزشکی و تعدیل خطر، کار بر روی تشخیص و درمان بیماری‌های نادر، نه تنها یک نیاز فوری برای تضمین حقوق سلامتی و حق زندگی بیماران درگیر محسوب می‌شود، بلکه ضرورتی اجتناب‌ناپذیر برای تحقق همبستگی، برابری و عدالت است. [۵۴]

در کشور ایران هنوز تعریف رسمی و دقیقی از بیماری‌های نادر توسط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی ارائه نشده است. نبود تعریف مشخص و از سوی دیگر سامانه‌ای جامع برای ثبت و بروزرسانی اطلاعات بیماران، مانع دستیابی به آمار و اطلاعات دقیق نوع و تعداد بیماران در کشور شده است. البته طی چندسال اخیر با راه‌اندازی سامانه سبنا (سامانه بیماران نادر ایران)، فرآیند ثبت نام بیماری‌های نادر آغاز شده است. اما از آنجایی که در حال حاضر ثبت این بیماری‌ها به صورت داوطلبانه انجام می‌شود، نمی‌توان برآورد دقیقی از میزان تعداد بیماران و نوع بیماری آنها به دست آورد.

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به‌عنوان متولی سلامت در کشور، اقداماتی را در زمینه مدیریت بیماری‌های نادر انجام داده است. این وزارتخانه در آن دسته از برنامه‌های جاری خود که ویژه غربالگری بیماری‌های مهم و اولویت‌بندی شده می‌باشد، با رویکرد تحقیقات و ارائه خدمت، نسبت به ثبت بیماری‌های نادر اقدام کرده است. اجرای برنامه ژنتیک اجتماعی، با استراتژی ارزیابی ژنتیکی از تولد تا مرگ و ادغام برنامه مذکور در برنامه‌های مختلف

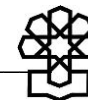
۱. در این مطالعه متوسط و میانه مدت بستری در بیماران نادر به ترتیب ۶/۷ روز و ۱ روز بود. در گروه سنی زیر ۵ سال، میانگین و میانه مدت اقامت در بیمارستان به ترتیب ۸/۷ روز و ۱ روز بود. بیماری‌های تنفسی نادر، طولانی‌ترین میانگین مدت بستری را داشتند و پس از آن، بیماری‌های نادر چشمی، بیشترین زمان بستری را به خود اختصاص می‌دادند. این نابرابری نه تنها به هزینه‌های فوری مراقبت‌های بهداشتی مربوط می‌شود، بلکه پیامدهای اقتصادی و اجتماعی قابل توجهی را برای بیماران، اعضای خانواده و مراقبین آنها به همراه خواهد داشت. (۵)

غربالگری و بسته‌های سلامت، غربالگری نوزادان برای بیماری‌های درمان‌پذیر به همراه تشخیص و مدیریت استاندارد آنها با عنوان «غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی» (شامل ۲۲ بیماری تشخیصی)، برنامه ثبت بیماری‌های نقص ایمنی (جهت ثبت بیماران دارای نقص ایمنی)، سامانه جامع نیازمندی‌های بیماران متابولیک و رژیمی نیز با هدف رفع نیاز بیماران متابولیک در وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی اقدام کرده است. همچنین تدوین بسته حمایتی بیماران نادر شامل تالاسمی، هموفیلی، ام‌اس، ای‌بی، دیالیز، متابولیک، سیستمیک فیبروزیس، اس ام ای<sup>۱</sup>، اوتیسم، پیوند اعضا و نسوج، انواع سرطان‌ها، روانی مزمن، پرفشاری شریان ریوی، اقدامات در راستای پوشش بیمه‌ای خدمات درمانی، توانبخشی و دارویی موردنیاز بیماران نادر و صعب‌العلاج، پیگیری نیازهای دارویی بیماران گروه‌های هدف، تدوین شناسنامه، استاندارد خدمات و راهنماهای بالینی (دارو و بیماری) و ابلاغ به دانشگاه‌های علوم پزشکی کشور، توسعه بستر ارائه خدمات به‌منظور افزایش دسترسی بیماران به بخش‌های تخصصی، واحدهای فراهم‌آوری اعضا و ...، برگزاری برنامه‌های آموزشی برای گروه‌های درمانی هدف (کادر درمان)، تجهیز مراکز درمانی، جلب مشارکت مردمی، خیرین و سایر نهادهای مرتبط به‌منظور مشارکت در تأمین مالی و جبران کسری، ایجاد زمینه برای خدمات پیشرفته<sup>۲</sup> از قبیل سلول درمانی و طب بازساختی در کشور، پوشش خدمات دندانپزشکی در بیماران نادر و صعب‌العلاج از جمله اقدامات وزارت بهداشت در مدیریت بیماری‌های نادر و صعب‌العلاج در کشور است.

به‌رغم اینکه در سایر کشورها یک تعریف واحد از بیماری‌های نادر وجود داشته اما در کشور ایران با در نظر داشتن نوع و تعداد مبتلایان (میزان شیوع) در کشور، بیماری‌ها به دو دسته بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج و بیماری‌های نادر تقسیم‌بندی شده و تحت پوشش حمایت‌های متفاوتی قرار دارند. به‌نحوی که بیماران دیالیزی، PD<sup>۳</sup>، هموفیلی، تالاسمی، MS<sup>۴</sup> (مولتیپل اسکلروزیس)، EB<sup>۵</sup> (پروانه‌ای)، MPS<sup>۶</sup> (موکوپلی ساکاریدوز)، CF<sup>۷</sup> (فیبروز کیستیک)، پیوند اعضا و بیماران سرطانی در فهرست بیماران خاص و صعب‌العلاج قرار دارند. این در حالی است که در تعاریف بین‌المللی صرفاً عبارت بیماری‌های نادر (Rare Diseases) وجود دارد.

براساس آمار وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی<sup>۸</sup> تا پایان سال ۱۴۰۰ تعداد و نوع بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج به تفکیک استان به شرح جدول زیر ارائه شده است:

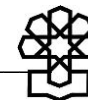
1. SMA
2. High-Tech
3. Parkinson's Disease
4. Multiple Sclerosis
5. Epidermolysis Bullosa
6. Mucopolysaccharidosis
7. Cystic Fibrosis



جدول ۲. آمار بیماران خاص و صعب‌العلاج به تفکیک استان در سال ۱۴۰۰

ردیف	دانشگاه	دیالیز	PD	هموفیلی	تالاسمی	MS	EB	MPS	CF	پیوند اعضا	سرطان	جمع
۱	اراک	۳۸۰	۴	۱۴۰	۵۷	۱.۵۲۵	۴	۱	۳۲	۴۷۸	۴.۴۹۴	۷.۱۱۵
۲	اردبیل	۵۱۹	۳	۱۷۷	۹۵	۱.۱۴۶	۵		۱۶	۵۹۲	۳.۸۷۷	۶.۴۳۰
۳	ارومیه	۱.۴۴۹	۳۰	۳۴۳	۱۱۷	۲.۸۸۲	۱۴	۱۰	۴۲	۱.۴۳۷	۱۱.۶۲۷	۱۷.۹۵۱
۴	اسدآباد	۱۵	۰	۳۰	۵	۷۰	۰	۰	۰	۰	۲۵۸	۳۷۸
۵	اسفراین	۵۵	۰	۸	۳	۳۲	۰	۰	۰	۴۱	۴۲۱	۵۶۰
۶	اصفهان	۲.۵۶۶	۱۴۰	۷۹۰	۶۸۶	۱۰.۰۷۱	۳۹	۴۱	۱۱۷	۳.۳۱۵	۲۶.۴۴۹	۴۴.۲۱۴
۷	اهواز	۱.۴۲۴	۴۶	۵۳۷	۱.۳۸۰	۲.۱۵۹		۴	۱۱۶	۱.۲۴۲	۱۰.۷۰۱	۱۷.۶۰۹
۸	ایران	۱.۶۶۴	۱۴۹	۸۹۷	۲۲۶	۴.۵۰۲	۲۸	۱	۱۵	۳.۸۵۳	۲۵.۰۴۷	۳۶.۳۸۲
۹	ایرانشهر	۲۴۷	۰	۲۷۹	۱.۴۵۴	۱۲۵	۵		۱۱	۸	۱۴۰	۲.۲۶۹
۱۰	ایلام	۲۱۹	۰	۳۹	۱۲۷	۳۴۱	۸		۸	۲۲۳	۱.۷۲۲	۲.۶۸۷
۱۱	آبادان	۳۷۶	۲	۳۸	۲۸۹	۱۱۷	۲				۴۸۲	۱.۳۰۶
۱۲	بابل	۲۵۹	۱۱	۵۲	۴۳۷	۴۹۵	۷	۱۷	۲۱	۴۷۰	۴.۱۴۶	۵.۹۱۵
۱۳	بجنورد	۳۰۲	۱۵	۶۸	۲۷	۲۸۹				۱۷۸	۸۹۵	۱.۷۷۴
۱۴	بم	۱۰۳	۲	۵۵	۱۶۸	۱۲۹				۳۲	۱۲۱	۶۱۰
۱۵	بندرعباس	۶۷۲	۲۴	۲۱۸	۱.۵۱۴	۷۷۱		۵	۶۶	۳۹۶	۱.۷۰۶	۵.۳۷۲
۱۶	بهبهان	۱۱۶	۰	۰	۱۱۰	۲۴۵					۳۷۶	۸۴۷
۱۷	بوشهر	۵۵۶	۱۰	۱۱۵	۳۳۲	۷۹۵		۵	۱۳	۷۱۳	۱.۲۹۹	۳.۸۳۸
۱۸	بیرجند	۳۳۴	۱۰	۱۷۹	۸۰	۳۳۰	۱۷	۴	۱۶	۱۴۷	۲.۴۱۸	۳.۵۳۵
۱۹	تبریز	۱.۶۲۰	۸۳	۴۸۸	۱۲۹	۴.۷۵۳	۲۱	۲۸	۱۲۰	۱.۴۶۰	۱۴.۱۹۷	۲۲.۸۹۹
۲۰	تربت جام	۷۶	۰	۱۷	۴۰	۵۱	۳				۴۱۰	۵۹۷
۲۱	تربت حیدریه	۱۳۸	۰	۲۷	۱۲	۵۴				۱۱	۶۲۳	۸۶۵
۲۲	تهران	۱.۴۴۷	۲۱	۱.۳۸۶	۳۹۲	۴.۹۰۹	۵	۱۰	۳۴۸	۳.۸۲۱	۱۶.۱۳۵	۲۸.۴۷۴
۲۳	جهرم	۱۱۳	۰	۲۳	۱۳۴	۳۷۴		۱			۶۱۷	۱.۳۸۳
۲۴	جیرفت	۱۴۹	۰	۷۰	۴۴۰	۱۲۳				۲۴	۴۰۱	۱.۲۰۷
۲۵	خمین	۴۴	۰	۹	۹	۱۱۴				۴۱	۳۲	۲۴۹
۲۶	خلخال	۳۶	۰	۳	۸	۳۲					۳۵۹	۴۳۸
۲۷	خوی	۱۶۹	۰	۷۸	۶	۳۰۱	۴				۱.۴۹۵	۲.۰۵۳

ردیف	دانشگاه	دیپالیز	PD	هموفیلی	نالاسمی	MS	EB	MPS	CF	پیوند اعضا	سرطان	جمع
۲۸	دزفول	۱۸۹	۰	۱۱۱	۲۱۶	۴۵۴		۳	۱۰	۱۱۹	۱.۴۵۰	۲.۵۵۲
۲۹	رفسنجان	۱۶۴	۰	۵۳	۲۰	۳۶۸				۱۱۶	۷۹۱	۱.۵۱۲
۳۰	زابل	۱۴۵	۰	۴۱	۲۰۴	۶۵	۷	۳		۸۵	۵۱	۶۰۱
۳۱	زاهدان	۴۸۰	۱۲	۸۸۰	۱.۳۳۵	۵۹۹	۳		۵۰	۳۳۵	۱.۴۴۲	۵.۱۳۶
۳۲	زنجان	۳۶۹	۹	۱۴۷	۴۱	۱.۱۳۳	۱۶	۵	۱۹	۲۷۲	۲.۲۱۰	۴.۲۲۱
۳۳	ساوه	۱۱۱	۰	۳۷	۱۸	۳۲۹				۸۴	۴۴۳	۱.۰۲۲
۳۴	سبزوار	۱۳۲	۳	۴۵	۲۳	۱۵۷	۷	۲	۱۶	۷۶	۱.۳۹۷	۱.۸۵۸
۳۵	سراب	۷۶	۰	۱۹							۴۲۴	۵۱۹
۳۶	سمنان	۲۱۰	۱۰	۵۳	۵۳	۶۷۴	۴		۹	۲۰۱	۱.۰۳۵	۲.۲۴۹
۳۷	سیرجان	۱۱۶	۰	۵۱	۴۴	۲۸۰					۹۸	۵۸۹
۳۸	شاهرود	۱۴۵	۱	۴۹	۲۵	۲۵۶	۳	۲	۲	۷۸	۸۸۶	۱.۴۴۷
۳۹	شهرکرد	۳۶۵	۴	۷۳	۲۲۴	۱.۵۰۸	۸	۱۴	۲۶	۳۲۱	۱.۰۶۳	۳.۶۰۶
۴۰	شهیدبهشتی	۲.۵۷۱	۳۵	۲۷۱	۷۴۸	۸۰۰۳۵		۳۸	۲۲۵	۳.۷۸۵	۳۱.۶۸۹	۴۷.۳۹۷
۴۱	شوشتر	۸۹	۰	۰	۵۴	۴۴	۱			۶	۵۱۶	۷۱۰
۴۲	شیراز	۱.۸۰۳	۱۱۷	۸۷۵	۱.۵۸۳	۷.۱۴۰	۷۲	۹	۲۰۵	۳.۴۸۵	۲۳.۸۵۵	۳۹.۱۴۴
۴۳	فسا	۱۱۰	۰	۴۶	۷۷	۲۵۱			۱	۸۴	۶۹۸	۱.۲۶۷
۴۴	قزوین	۴۷۴	۵	۹۵	۱۱۰	۱.۳۶۴	۳	۳	۵۱	۵۷۹	۴.۵۲۷	۷.۲۱۱
۴۵	قم	۷۳۶	۱۶	۲۰۸	۱۹۰	۱.۶۲۲	۱۴	۴	۲۶	۴۹۲	۲.۴۴۰	۵.۷۴۸
۴۶	کاشان	۲۳۹	۶	۱۰۴	۳۴	۵۵۱	۳	۱	۶	۱۳۷	۲.۲۰۵	۳.۲۸۶
۴۷	کرج	۱.۲۱۳	۵	۳۲۷	۳۰۵	۵.۳۶۱	۱۹	۱	۴۵	۱.۳۳۷	۶.۴۹۱	۱۵.۱۰۴
۴۸	کردستان	۵۴۶	۴	۱۷۱	۱۱۴	۱.۹۲۰	۶	۱	۱۲	۶۸۹	۴.۹۲۹	۸.۳۹۲
۴۹	کرمان	۵۷۰	۴۳	۳۰۹	۲۹۳	۱.۹۵۵	۶۵	۲۱	۳۶	۱.۰۵۴	۸.۰۱۷	۱۲.۳۶۳
۵۰	کرمانشاه	۶۴۲	۲۶	۲۳۳	۳۰۱	۱.۹۵۱	۱۵	۶	۹۵	۴۷۹	۶.۸۲۸	۱۰.۵۷۶
۵۱	گراش	۲۴	۰	۰		۶۷				۱۰	۱۷۴	۲۷۵
۵۲	گلستان	۹۶۲	۱۹	۲۰۴	۴۰۹	۹۳۳		۸	۵۰	۱۹۴	۷.۵۹۳	۱۰.۳۷۲
۵۳	گناباد	۶۱	۰	۲۶	۲	۳۹				۵	۳۸۴	۵۱۷
۵۴	گیلان	۱.۳۹۹	۲	۳۰۶	۹۴۶	۲.۶۱۹	۱۱	۱۰	۲۰	۹۰۰	۱۲.۰۳۴	۱۸.۲۴۷
۵۵	لارستان	۱۳۵	۰	۳۰	۱۶۲	۲۸۸	۱		۳	۸۴	۴۴۹	۱.۱۵۲



ردیف	دانشگاه	دیالیز	PD	هموفیلی	تالاسمی	MS	EB	MPS	CF	پیوند اعضا	سرطان	جمع
۵۶	لرستان	۶۳۸	۰	۱۷۲	۱۴۶	۱,۱۴۹	۱۵		۳۱	۴۰۸	۳,۶۵۲	۶,۲۱۱
۵۷	مازندران	۱,۵۲۰	۴	۳۳۵	۱,۷۷۷	۲,۹۵۱	۱۰	۸	۱۹	۵۵۹	۹,۸۴۰	۱۷,۰۲۳
۵۸	مراغه	۱۳۰	۳	۴۱	۶	۱۸۴	۱		۳	۱۱۱	۷۵۲	۱,۲۳۱
۵۹	مرند	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۰	۸۰۸	۸۰۸
۶۰	مشهد	۲,۹۵۸	۱۱۰	۹۶۱	۴۴۷	۴,۶۵۵	۴۶	۵۴	۲۵۸	۲,۳۰۲	۲۱,۵۰۷	۳۳,۲۹۸
۶۱	نیشابور	۲۳۸	۰	۵۶	۲۰	۲۳۹			۱۳	۹۳	۱,۵۳۲	۲,۱۹۱
۶۲	همدان	۵۷۵	۶	۲۷۰	۸۵	۲,۵۸۷	۱۸	۱	۲۷	۸۳۰	۵,۹۷۲	۱۰,۳۷۱
۶۳	یزد	۶۴۱	۵۳	۲۱۹	۱۵۰	۱,۴۰۲	۷	۹	۲۲	۵۱۱	۱۰,۲۷۸	۱۳,۲۹۲
۶۴	یاسوج	۲۶۹	۴	۵۹	۲۳۴	۷۳۲	۱	۱	۲۱	۴۰۲	۱,۰۶۰	۲,۷۸۳
	<b>جمع کل</b>	<b>۳۶,۰۹۳</b>	<b>۱۰,۰۴۷</b>	<b>۱۲,۹۴۳</b>	<b>۱۸,۶۷۳</b>	<b>۹۰,۵۹۷</b>	<b>۵۱۸</b>	<b>۳۳۱</b>	<b>۲,۲۴۲</b>	<b>۳۸,۸۲۶</b>	<b>۳۰۹,۹۶۸</b>	<b>۵۱۱,۲۳۸</b>

مأخذ: گزارش وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی.

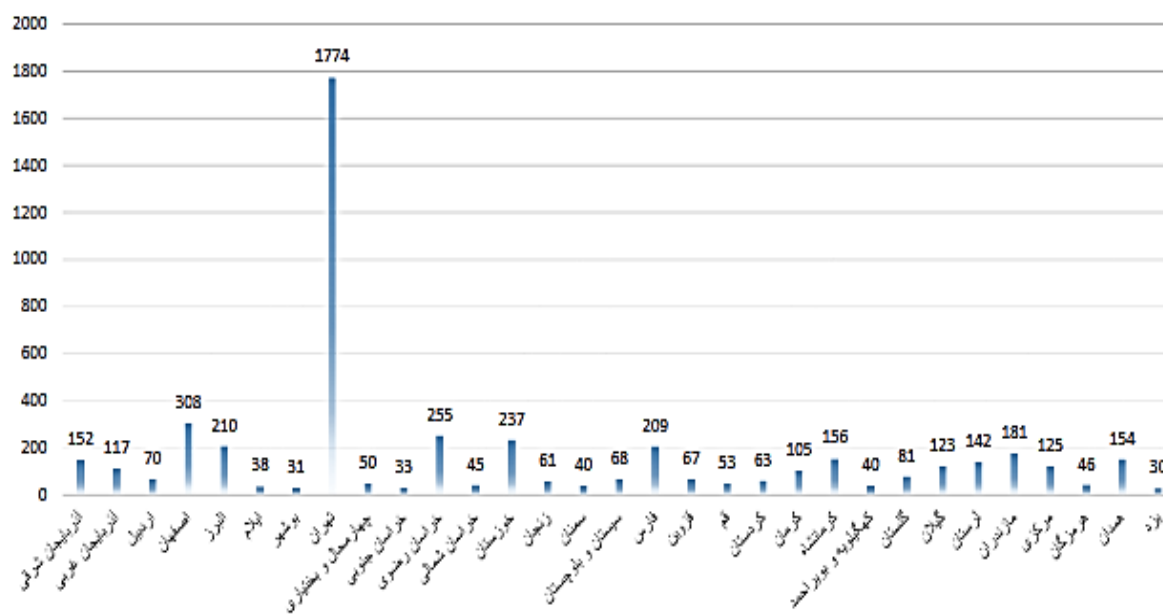
براساس آمار فوق‌الذکر از مجموع ۵۱۱.۲۳۸ نفر بیمار خاص و صعب‌العلاج در کشور، بیماران سرطانی با ۶۱ درصد، پیوند اعضا با حدود ۸ درصد و پس از آن بیماران دیالیزی با ۷ درصد بیشترین آمار مربوط به بیماران خاص و صعب‌العلاج را تشکیل می‌دهند.

همچنین با در نظر داشتن مجموع بیماران خاص و صعب‌العلاج مندرج در جدول فوق، دانشگاه علوم پزشکی خمین با کمترین تعداد بیماران (۲۴۹ نفر) و به ترتیب دانشگاه‌های علوم پزشکی تهران با ۲۸.۴۷۴ بیمار، مشهد با ۳۳.۲۹۸ بیمار، ایران با ۳۶.۳۸۲ بیمار، شیراز با ۳۹.۱۴۴ بیمار، اصفهان با ۴۴.۲۱۴ بیمار و شهید بهشتی با ۴۷.۳۹۷ نفر بیشترین بیماران خاص و صعب‌العلاج را در مناطق تحت پوشش خود دارا هستند.

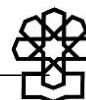
در خصوص بیماران نادر در کشور نیز اطلاعات مندرج در این گزارش از طریق بنیاد امور بیماران نادر ایران اخذ و درج شده است. براساس آخرین به‌روزرسانی انجام گرفته در کشور (۱۴۰۱/۱۰/۲۵)، تاکنون ۴۰۷ بیماری نادر در گروه‌های بیماری‌های متابولیک نادر، بیماری‌های ژنتیکی و مادرزادی و بیماری‌های داخلی نادر در کشور شناخته شده است.

براساس گزارش بنیاد بیماری‌های نادر ایران، مطابق آخرین بررسی‌های انجام شده (۱۴۰۱/۰۹/۳۰) فراوانی تعداد بیماران مبتلا (با در نظر گرفتن انواع بیماری‌های نادر) به تفکیک استان در نمودار زیر نشان داده شده است:

نمودار ۱. تعداد بیماری به تفکیک استان (۱۴۰۱/۰۹/۳۰)



مطابق نمودار فوق، استان تهران بیشترین تعداد بیماران نادر و استان یزد کمترین تعداد بیماران نادر را داراست. همچنین براساس یافته‌های موجود، بیشترین تعداد بیماران مربوط به بیماری Neurofibromatosis (نوروفیبروماتوز)، یک بیماری ژنتیکی که اعصاب پوست را درگیر می‌کند، با تعداد ۶۴۴ نفر تعلق دارد. به‌ویژه اینکه این بیماری در استان تهران با بیشترین تعداد (۲۱۲ نفر) و در استان یزد (۳ نفر) کمترین تعداد را دارد.



## سند ملی بیماری‌های نادر ایران

با توجه به اهمیت وضعیت شیوع و بروز بیماری‌های نادر، مشکلات و هزینه‌های متعدد ناشی از این دسته از بیماری‌ها نظیر هزینه‌های مادی، اجتماعی، معنوی و انسانی، ضرورت تدوین سندی ملی و دستورالعملی ویژه این بیماران، تعیین تکالیف مشخص دستگاه‌های مرتبط و لزوم هرچه سریعتر شناساندن و جلب توجه بخش‌های مختلف کشور در دستور کار دستگاه‌های مرتبط قرار گرفت و در تاریخ ۱۳۹۹/۱۰/۶ به تصویب شورای عالی سلامت و امنیت غذایی کشور رسید. این سند مشتمل بر: تعاریف، سیاست‌ها، اصول بنیادین برنامه و استراتژی ملی برای بیماری‌های نادر، چشم‌انداز، ارزش‌های بنیادین، سیاست‌های کلان، اهداف کلان، راهبردهای کلان، اقدامات، اقدام کلیدی و سازمان‌های و نهادهای مرتبط بود. در ذیل سیاست‌های کلان این سند به «تعیین اولویت‌ها و سطح‌بندی ارائه خدمات با توجه به اولویت گروه‌های سنی و بسته‌های خدمتی در مواجهه با بیماری‌های نادر در کشور و مشخص کردن حدود حمایت از این خدمات توسط دولت، سازمان‌های بیمه‌گر و سازمان‌های مردم‌نهاد» و در ذیل اقدامات به «ایجاد پوشش بیمه درمانی پایه برای بیماران نادر و نیز بیمه‌های تکمیلی، براساس اولویت‌بندی بیماری‌ها و اعتبارات موجود و نیز تخصیص ردیف اعتبارات مشخص و تأمین منابع مالی به‌منظور پوشش بیمه‌ای دارو و خدمات جدید، مازاد بر تعهدات قبلی سازمان‌های بیمه‌گر» و نیز «تصویب قوانین مربوط به حمایت‌های مالی دولت، از جمله تخصیص یارانه و وام‌های درمانی ویژه بیماران نادر» اشاره شده است.

اما وجود برخی چالش‌ها سبب عدم اجرای مؤثر سند مذکور شده است، به‌نحوی که عملاً با وجود اختصاص منابع مالی در قوانین بودجه سنواتی، عدم دستیابی به راهبردهای کلان و اقدامات مندرج در سند، سبب عدم بهره‌مندی مؤثر بیماران نادر به حمایت‌های ذکرشده در آن شده است.

بنابراین سند مذکور مورد بازنگری قرار گرفته و در تاریخ ۱۴۰۱/۱۲/۲۴ به تصویب شورای عالی سلامت و امنیت غذایی رسید. در این سند، دسترسی به خدمات سلامت، تقویت حمایت‌های اجتماعی از افراد مبتلا به بیماری‌های نادر، حمایت از تحقیقات نوآورانه در سطح ملی، مشارکت در تحقیقات بین‌المللی، شناسایی و توسعه و حمایت از ثبت بیماران مبتلا به بیماری نادر به عنوان سیاست‌های اصلی در نظر گرفته شد.

همچنین در این سند تشکیل کمیته راهبردی ملی (شامل ذی‌نفعان، متولیان اصلی دولتی و مردمی در ارتباط با بیماری‌های نادر)، تشکیل کارگروه‌های تخصصی مرتبط با بیماری‌های نادر (شامل نمایندگان از بخش‌های دولتی و نهادهای مردمی) و تشکیل کمیته دیده‌بانی و رصد سند (پایش و پیاده‌سازی برنامه، جلوگیری از انحراف عملکرد و ...) به‌عنوان اقدامات کلیدی در سند ذکر شده است.

## تأمین مالی بیماری‌های نادر در ایران

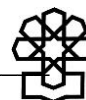
اگرچه در قوانین و اسناد بالادستی بند مشخصی درخصوص تأمین مالی بیماری‌های نادر یا خاص ذکر نشده است، اما با استناد به بند «۱۲» اصل سوم قانون اساسی (پی‌ریزی اقتصادی صحیح و عادلانه بر طبق ضوابط اسلامی به‌منظور ایجاد رفاه و رفع فقر و برطرف ساختن هر نوع محرومیت در زمینه‌های تغذیه، مسکن، کار، بهداشت و تعمیم بیمه)، اصل (۲۹)، (تأمین خدمات بهداشتی و درمانی از طریق بیمه) و همچنین بند «۲-۹» سیاست‌های کلی سلامت درخصوص پوشش کامل نیازهای پایه درمان توسط بیمه‌ها برای آحاد جامعه و کاهش سهم مردم از هزینه‌های درمان تا آنجا که بیمار جز رنج بیماری، دغدغه و رنج دیگری نداشته باشد، همه‌ساله در قوانین بودجه سنواتی اعتباراتی از محل‌های متفاوت به‌منظور حمایت از بیماران مبتلا به بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج در نظر گرفته می‌شود. اعتبارات مرتبط به این موضوع در قوانین بودجه سال‌های ۱۴۰۱-۱۳۹۵ به شرح جدول زیر ارائه شده است.

## جدول ۳. اعتبارات حمایت از بیماران خاص، صعب‌العلاج و نادر در قوانین بودجه سنواتی (۱۴۰۱-۱۳۹۵)

(ارقام به میلیارد ریال)

عناوین	۱۳۹۵	۱۳۹۶	۱۳۹۷	۱۳۹۸	۱۳۹۹	۱۴۰۰
بنیاد امور بیماری‌های خاص (هموفیلی، تالاسمی، سرطانی و ام‌اس و بیماری‌های نادر از جمله اوتیسم و ای‌بی)	۵۰۰	۷۰۰	۷۰۰	۹۰۰	۹۸۱	۱۲۲۶
اعتبارات موضوع ماده (۴۶) - طرح تحول سلامت (حمایت و حفاظت از بیماران خاص و صعب‌العلاج)				۲.۱۶۰	۲.۰۰۰	۲.۰۰۰
یارانه دارو و شیرخشک (پرداخت یارانه دارویی بیماران خاص، صعب‌العلاج و متابولیک)	۲.۸۷۳	۲.۰۶۱	۱.۸۰۲	۲۰۰	۱۵۰	۱۵۰
درمان بیماران خاص و صعب‌العلاج و کمک به مجمع خیرین سلامت، زنجیره امید، بیمارستان محکم و مؤسسه محک و بیماری اپیدرمولایزیس بلوزا و سلیاک	۲.۲۴۵	۲.۰۵۱	۲.۱۶۰	۱.۶۳۰	۱.۸۶۰	۲.۰۱۰
سازمان بیمه سلامت ایران (کمک هزینه درمان بیماران خاص (هموفیلی، تالاسمی، دیالیزی، سرطانی، ام‌اس))	۵.۳۹۰	۵.۷۷۵	۶.۱۷۹	۶.۸۷۴	۷.۴۹۳	۹.۰۰۰
هیئت امنای صرفه‌جویی ارزی در معالجه بیماران - کمک ردیف‌های متفرقه (هیئت امنای صرفه‌جویی ارزی در معالجه بیماران ۵۰ درصد - جهت خرید عضو مصنوعی (پروتز) حلزون بابت کاشت حلزون شنوایی و ۵۰ درصد برای درمان و هزینه‌های دارویی بیماران اوتیسم، EB، گوشه، سالک، متابولیک و بال پروانه)	۲۰۰	۲۰۰	۶۰۰	۶۵۰	۹۸۱	۱.۳۸۷
مرکز مدیریت پیوند عضو (مدیریت بیماران نیازمند به پیوند)		۳۰	۳۰	۳۰		
کمک به تأمین هزینه‌های تحمل‌ناپذیر درمان (بیماران هموفیلی)		۲۸				
<b>جمع کل</b>	<b>۱۱۲۰۸</b>	<b>۱۰۸۴۵</b>	<b>۱۱۴۷۱</b>	<b>۱۲۶۰۴</b>	<b>۱۳۴۶۵</b>	<b>۱۵۷۷۳</b>





همان‌طور که در جدول فوق مشاهده می‌شود در طی سال‌های ۱۳۹۵ تا ۱۴۰۰ از محل‌های متعدد، اعتباری معادل ۷۵.۳۶۶ میلیارد ریال در راستای حمایت از بیماران خاص، صعب‌العلاج (نادر) در قوانین بودجه سنواتی پیش‌بینی و مصوب شده است.

پراکندگی اعتبارات مربوط به این موضوع و همچنین ضرورت توجه به نیازهای بیماران نادر، رویکرد تجمیع اعتبارات مرتبط با بیماران خاص و صعب‌العلاج مطرح شد، به‌نحوی که به موجب بند «ن» تبصره «۱۷» قانون بودجه سال ۱۴۰۱، مصوب شد:

*«صندوق بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج با استفاده از نیروی انسانی و امکانات موجود دستگاه‌های مربوط و بدون توسعه تشکیلات و نمایندگی و شعبه ایجاد می‌شود. اساسنامه و ساختار صندوق به پیشنهاد وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به تصویب هیئت وزیران می‌رسد. مبلغ پنجاه هزار میلیارد ریال از محل ردیف (۱۷) جدول تبصره (۱۴) این قانون به‌صورت ۱۰۰ درصد به این صندوق تخصیص و پرداخت می‌گردد. همچنین مبلغ ۲۰ هزار میلیارد ریال از محل تسهیلات قرض‌الحسنه تبصره «۱۶» جهت پرداخت به جامعه هدف به این صندوق اختصاص می‌یابد.»*

الف) اعتبارات صندوق در قانون بودجه سال ۱۴۰۱: به موجب بند فوق، معادل ۵۰ هزار میلیارد ریال بابت صندوق حمایت از بیماران خاص و صعب‌العلاج در ذیل اعتبارات سازمان بیمه سلامت ایران پیش‌بینی شده که براساس گزارش‌های موجود تا پایان سال ۱۴۰۱، معادل ۱۹.۴۰۰ میلیارد ریال (حدود ۴۰ درصد) به این صندوق تخصیص یافته است. این در حالی است که پرداخت ۱۰۰ درصدی اعتبارات این صندوق صراحتاً در قانون ذکر شده است. [۵۵]

البته علاوه بر اعتبارات پیش‌بینی شده برای صندوق حمایت از بیماران خاص و صعب‌العلاج، مطابق سنوات گذشته در سال ۱۴۰۱ نیز معادل ۱.۴۳۰ میلیارد ریال بابت کمک به مجمع خیرین سلامت، زنجیره امید، بیمارستان محکم و مؤسسه محک و بیماری‌اپیدرمولایزیس بلوزا و سلیاک از محل تبصره «۱۴» این قانون در نظر گرفته شده است. این در حالی است که صندوق مذکور در راستای پیاده‌سازی بند «۲-۷» سیاست‌های کلی سلامت مبنی بر مدیریت منابع سلامت از طریق نظام بیمه، با هدف تجمیع منابع مرتبط به بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج در قوانین بودجه سنواتی تشکیل شده است.

ب) اعتبارات صندوق در بودجه سال ۱۴۰۲: با توجه به تشکیل صندوق بیماران خاص و صعب‌العلاج، در بودجه سال ۱۴۰۲ در ذیل اعتبارات سازمان بیمه سلامت، اعتباری معادل ۷۲.۹۶۹ میلیارد ریال با عنوان برنامه حمایت از بیماران مشمول صندوق بیماران خاص و صعب‌العلاج در نظر گرفته شده است. علاوه بر آن، اعتباری معادل ۱.۱۷۷ میلیارد ریال برای بنیاد امور بیماری‌های خاص و ۱.۵۵۰ میلیارد ریال برای درمان بیماران خاص و صعب‌العلاج و کمک به مجمع خیرین سلامت، زنجیره امید، بیمارستان محکم و مؤسسه محک و بیماری‌اپیدرمولایزیس بلوزا و سلیاک و بنیاد بخشش<sup>۱</sup>، شبکه ملی سرطان و بنیاد خیرین جامعه پزشکی پیش‌بینی شده است.

با استناد به بند «ن» تبصره «۱۷» قانون بودجه سال ۱۴۰۱، اساسنامه صندوق حمایت از بیماران خاص و صعب‌العلاج، در تاریخ ۱۴۰۱/۶/۲۷ به تصویب رسید. به موجب ماده (۲) این اساسنامه، صندوق مذکور با هدف تأمین

۱. بنیاد خیریه شنوایی‌بخشی شفا.

مالی مطلوب خدمات، دارو و کالاهای سلامت محور برای مشمولین، ارتقا پوشش بیمه‌ای و بهبود محافظت مالی از آنان در قبال بخشی از هزینه‌های سلامت، تشکیل شده است.

مشمولین این صندوق به موجب این اساسنامه، بیماران مبتلا به بیماری‌های خاص و صعب‌العلاجی هستند که فهرست این بیماری‌ها توسط وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به صندوق ابلاغ شده باشد.

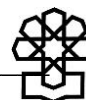
براساس آخرین اطلاعات موجود، تا پایان سال ۱۴۰۱ حدود ۱۰۷ بیماری خاص و صعب‌العلاج از سوی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به این صندوق به‌منظور بهره‌مندی بیماران اعلام شده که مشمولین آن می‌توانند از مزایای این صندوق که مازاد بر تعهدات بیمه پایه و تکمیلی بیمه شده بوده بهره‌مند شوند. (جدول ۴) اما صرفاً برای ۵۰ بیماری خاص و صعب‌العلاج، بسته خدمتی تهیه و تدوین شده است. (بیماری‌های تالاسمی، هموفیلی، ام‌اس، دی‌بالیزصفاقی، دی‌بالیزخونی، بیماری‌های موکوپلی ساکاریدوز (MPS)، بیماری بال پروانه‌ای، اس ام ای تیپ یک و دو و سه، بیماری سی اف، اوتیسم، گروه سرطان‌ها با تمام طیف‌ها، بیماری‌های قلبی و عروقی، پیوند سلول‌های بنیادی و خون‌ساز، پیوند کلیه، پیوند کبد، پیوند قلب و پانکراس، پیوند روده و پیوند ریه، پیوند سلول‌های بنیادی، بیماری‌های مزمن روانی، صرع مقاوم به درمان، دیابت نوع دو، پرفشاری خون، پارکینسون، آسیب‌های شنوایی شدید و بیماری‌های متابولیک (شامل ۱۹ بیماری و حدود ۲۴۰۰ بیمار).

براین اساس چنانچه فرد دارای بیماری خاص، بیمه شده مشمول بهره‌مندی از بسته خدمتی ۵۰ عنوان بیماری خاص نباشد، ولی متحمل هزینه‌های سنگین شده باشد، پرداخت به بیمه شده از محل اعتبارات مربوط به تبصره ماده (۹) اساسنامه صندوق با عنوان خسارت صورت می‌گیرد.<sup>۱</sup>

#### جدول ۴. فهرست بیماری‌های نادر و صعب‌العلاج تحت پوشش صندوق حمایت از بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج

ردیف	عنوان بیماری	ردیف	عنوان بیماری	ردیف	عنوان بیماری	ردیف	عنوان بیماری
۱	تالاسمی	۲۸	سرطان	۵۵	بیماری ادرار سیاه (آلکاپتونوری)	۸۲	بیماری‌های اتوایمیون و روماتیسمی مادرزادی و اکتسابی
۲	هموفیلی	۲۹	پرفشاری خون اولیه	۵۶	آمیلوئیدوز	۸۳	مبتلایان به فلج مغزی (CP)
۳	ام اس و سایر بیماری‌های دمی‌لینیزان اکتسابی نظیر ADS	۳۰	سکته‌های مغزی	۵۷	گالاکتوزمی کلاسیک	۸۴	بیماری‌های التهابی روده
۴	دی‌بالیز صفاقی	۳۱	پیوند سلول‌های بنیادی خون‌ساز	۵۸	بیماری کراب	۸۵	بیماری تی‌ساکس
۵	دی‌بالیز خونی	۳۲	پیوند کلیه	۵۹	لیپوئید پروتئینوز	۸۶	نقایص مغزی و لوله عصبی مادرزادی
۶	موکوپلی ساکاریدوز	۳۳	پیوند کبد	۶۰	بیماری نیمین پیک نوع A-B-C	۸۷	آلپسی (یونیورسال یا توتال)
۷	بال پروانه‌ای	۳۴	پیوند قلب	۶۱	هیدروکسی بوتیریک اسیدوری	۸۸	سیستینوزیس

۱. تبصره- مدیرعامل مجاز است حداکثر به میزان پنج درصد (۵٪) اعتبارات مصوب صندوق را بدون رعایت ضوابط موضوع این اساسنامه و مطابق ضوابط اعلامی از سوی وزارت به مشمولین نیازمند پرداخت نماید تا زمینه محافظت مالی مناسب‌تری را برای مشمولین نیازمند فراهم آورد.



ردیف	عنوان بیماری	ردیف	عنوان بیماری	ردیف	عنوان بیماری	ردیف	عنوان بیماری
۸	اس ام ای (تیپ ۱، ۲، ۳)	۳۵	پیوند پانکراس	۶۲	تیروزیمی (نوع ۲ و ۰ و ۱)	۸۹	دیستروفی عضلانی (لیمب، گیردل، دوشن،...)
۹	فیبروز سیستیک	۳۶	پیوند روده	۶۳	بیماری ویلسون	۹۰	سندروم راکی تانسکی
۱۰	اتیسم	۳۷	پیوند ریه	۶۴	لپرچانیسم	۹۱	میاستنی گراویس
۱۱	روانی مزمن	۳۸	رتینوپاتی دیابتی	۶۵	لیپودیستروفی	۹۲	آکندروپلازی
۱۲	صرع مقاوم به درمان (VNS, LTM,...)	۳۹	بیماران پارکینسون، دیستونی، ترمور و... تحت جراحی DBS	۶۶	نقص بتاکتوتیولاز	۹۳	فنیل کتونوری
۱۳	آسیب‌های شنوایی شدید و عمیق	۴۰	اسکلروز لترال آمیوتروفیک (ALS)	۶۷	هوموسیستینوری	۹۴	رتینیتیس پیگمنتوزا
۱۴	بیماری‌های قلبی عروقی	۴۱	آسیب‌های نخاعی	۶۸	سندرم هیپراورنیتیمی، هیپراامونمی، هموسیترولینوری (سندروم HHH)	۹۵	آتروفی عضلانی اسپاینال (SMA)
۱۵	بی‌اختیاری‌های ادراری	۴۲	سوختگی	۶۹	عدم تحمل پروتئین لیزینوریک	۹۶	آتاکسی‌های ارثی و اکتسابی
۱۶	آنومالی‌های قلبی و عروقی	۴۳	آنوریسم عروقی	۷۰	لیپوفوشینوز سروئید نوروئی یا بیماری بتن	۹۷	آتاکسی اسپینوسربلار
۱۷	هپاتیت و سیروز کبدی	۴۴	گیلن باره	۷۱	موکولیبیدوز نوع ۴	۹۸	آتروفی مخچه
۱۸	هیدروسفالی	۴۵	سندروم نفروتیک	۷۲	سایر بیماری‌های ژنتیک و مادرزادی	۹۹	آلبینیسم
۱۹	دمانس و الزهایمر	۴۶	سندرم مارفان	۷۳	بیماری نیمین پیک نوع A-B-C	۱۰۰	آمینواسیداوریا
۲۰	دیسپلازی‌های خونی و اختلالات انعقادی	۴۷	شارکومای توت	۷۴	جراحی ایهام دستگاه تناسلی	۱۰۱	دوارفیسم دیاستروفیک
۲۱	بیماری‌های صعب‌العلاج پوستی (پسوریازیس و ...)	۴۸	آدرنولوکودیدستروفی وابسته به ایکس	۷۵	نقص سیستم ایمنی اولیه و اکتسابی	۱۰۲	بیماری‌های ذخیره گلیکوژن
۲۲	اکستروفی مثانه	۴۹	ایکتیوز	۷۶	گلو تاریک اسیدوری نوع ۱ و ۲	۱۰۳	لیپوگرانولوماتوزیس یا بیماری فاربر
۲۳	بیماری گوشه	۵۰	میوپاتی میتوکندریا	۷۷	اسکلروز لترال اولیه (ALS)	۱۰۴	بیماری ادرار شربت افرا
۲۴	سندروم ولفرام	۵۱	نورو فیبرو ماتوزیس	۷۸	اسکلرودرمی	۱۰۵	پور فیریا
۲۵	اختلالات سیکل اوره و متابولیسم آمونیاک	۵۲	استئوز ایمرکتا	۷۹	توبروس اسکلروزیس	۱۰۶	بیماری پمپه
۲۶	سندروم رت	۵۳	چدیاک هیگاشی	۸۰	لکودیدستروفی	۱۰۷	پروپیونیک اسیدمی
۲۷	سندرم بارت	۵۴	هیپرگلاسیسمی غیرکتوتیک	۸۱	متاکروماتیک لکودیدستروفی		

براساس گزارش سازمان بیمه سلامت در ۲۷ فروردین ماه سال ۱۴۰۲، [۵۶] تاکنون حدود ۶۶۵ هزار نفر دارای نشان بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج بوده که مطابق با بسته ابلاغی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی از مزایای صندوق خاص و صعب‌العلاج بهره‌مند می‌شوند.

اگرچه در اساسنامه صندوق به سند ملی بیماری‌های نادر ایران و اهداف و اقدامات آن اشاره‌ای نشده اما ضرورت دارد منابع این صندوق در راستای دستیابی به اهداف مندرج در سند ملی بیماری‌های نادر هزینه شود. لذا ارائه گزارش از میزان پیشرفت و اقدامات انجام‌شده در حوزه بیماری‌های نادر و صعب‌العلاج می‌تواند با منابع در اختیار صندوق و براساس فعالیت‌های انجام‌شده منطبق با سند به مراجع مرتبط از جمله کمیسیون بهداشت و درمان مجلس شورای اسلامی صورت گیرد.

در سنوات گذشته، پراکندگی در توزیع اعتبارات مرتبط با بیماری‌های نادر در قوانین بودجه سنواتی و توجه بیشتر به برخی بیماری‌ها با عنوان «خاص» به عنوان یکی از عوامل اثرگذار بر نادیده گرفته شدن برخی بیماری‌های نادر و محروم ماندن بیماران از حمایت‌های دولت در خصوص کاهش رنج بیماری شده است. اما با وجود تشکیل صندوق حمایت از بیماران خاص و صعب‌العلاج در سال ۱۴۰۱ و پیش‌بینی و تخصیص اعتبارات مرتبط به آن در قوانین بودجه سنواتی حمایت‌های دولت از بیماران نادر و صعب‌العلاج می‌تواند به صورت هدفمند و در راستای گسترش خدمات ارائه شده به سایر بیماری‌های نادر با صورت گیرد.

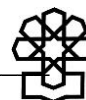
### چالش‌های مدیریت بیماری‌های نادر در کشور

بدون شک یکی از اولین مشکلات مرتبط با بیماری‌های نادر در ایران نبود شناخت و آگاهی کافی در خصوص بیماری است. عموماً ناآگاهی از نوع بیماری، منجر به تأخیر در تشخیص بیماری شده و این موضوع پیامدی جزء عواقب جدی برای سلامتی بیمار و همچنین سیستم مراقبت‌های سلامت نخواهد داشت.

مسئله دیگر در حوزه بیماری‌های نادر به نوع رویکرد سیاستگذاران و تصمیم‌گیران به مقوله بیماری‌های نادر، الگوی تأمین مالی، حمایت‌های دولت و همچنین هزینه اثربخشی خدمات ارائه شده به این بیماران باز می‌گردد. در نظر داشتن بار بیماری‌های نادر و سهم قابل توجه هزینه‌های ناشی از بیماری تأثیر بسزایی بر نحوه تصمیم‌گیری و اقدامات اجرایی با هدف کاهش رنج ناشی از بیماری بر بیماران خواهد داشت.

کمبود تحقیقات و مستندات علمی مرتبط با این بیماری‌ها در کشور و توجه نداشتن به خدمات پیشگیرانه در این حوزه به عنوان چالش دیگری در حوزه مدیریت بیماری‌های نادر در کشور است. اطلاع و انجام غربالگری خانواده‌های بیماران نادر در راستای کاهش میزان شیوع کانونی و یا منطقه‌ای بیماری و یا انجام برخی خدمات مراقبتی در راستای جلوگیری از عود بیماری، داشتن دانش کافی از ابعاد بیماری (میزان شیوع، بار بیماری، سیر طبیعی، پاسخ درمانی و ...) می‌تواند در پیشگیری، اطلاع‌رسانی و آموزش خانواده‌ها با هدف مدیریت این بیماری‌ها در کشور مؤثر واقع شود.

نبود سیستمی جامع و مرتبط با سایر سامانه‌های الکترونیکی مراکز، از داده‌های مرتبط با بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر در کشور در سطح دانشگاه‌های علوم پزشکی به عنوان یک چالش در این حوزه است. اگرچه در سند ملی بیماری‌های



نادر ایران به سامانه سبنا و اتصال آن به برخی سامانه‌ها با هدف پرهیز از ارائه خدمات موازی اشاره شده است، اما ضرورت دارد اطلاعات جامعی از تمام بیماری‌های نادر شناخته‌شده به تفکیک استان، نوع بیماری و بیماران مبتلا با در نظر گرفتن خدمات ارائه شده به آنان (اتصال به پرونده‌های الکترونیک) به منظور مدیریت خدمات مرتبط با بیماران نادر و صعب‌العلاج در کشور فراهم شود.

اگرچه در سند ملی بیماری‌های نادر ایران به سازمان‌های مرتبط با این حوزه اشاره شده اما آنچه به عنوان یک خلا در این سند وجود دارد، نامشخص بودن وظایف دستگاه‌های متولی و همکار، حیطة فعالیت آنان، نحوه نظارت بر وظایف و تعهدات دستگاه‌ها، استفاده نکردن از برخی شاخص‌های کمی و کیفی به منظور رصد و پیشرفت اجرایی شدن سند و نامشخص بودن مراجع ناظر بر اجرای سند بوده است. وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به عنوان متولی سلامت در کشور قطعاً متولی اصلی مدیریت بیماری‌های نادر در کشور خواهد بود. اما با توجه به تعدد و تنوع مشکلات بیماران نادر و صعب‌العلاج همکاری سایر دستگاه‌ها و مشخص شدن وظایف آنان به منظور عدم همپوشانی و یا جلوگیری از مغفول ماندن برخی از این اقدامات سند ضروری به نظر می‌رسد.

وجود هزینه‌های کمرشکن مراقبت و درمان بیماری‌های نادر در کشور و فقدان کفایت پوشش بیمه‌ای این قبیل خدمات همواره به عنوان چالش اساسی بیماران نادر و خانواده‌های آنان بوده است. اگرچه در ماده (۲) اساسنامه صندوق بیماری‌های خاص و صعب‌العلاج تأمین مالی مطلوب خدمات، دارو و کالاهای سلامت‌محور و همچنین ارتقای پوشش بیمه‌ای و بهبود محافظت مالی از بیماران را به عنوان اهداف تشکیل این صندوق در نظر گرفته است، اما در تبصره «۲» ماده (۵) اساسنامه، مزایای این صندوق را مازاد بر تعهدات بیمه پایه و تکمیلی بیمه‌شده دانسته است. لذا ضرورت وجود حمایت‌های بیمه‌ای خدمات ارائه‌شده به بیماران نادر و صعب‌العلاج توسط سازمان‌های بیمه‌گر پایه و تقویت پوشش خدمات می‌تواند بر کاهش رنج بیماری این بیماران مؤثر واقع شود. بر این اساس تشکیل این صندوق دلیلی بر کاهش تعهدات سازمان‌های بیمه‌گر پایه در قبال خدمات موردنیاز بیماران نادر و صعب‌العلاج و یا حذف اعتبارات مرتبط با حمایت‌های بیمه‌ای از بیماران خاص و صعب‌العلاج در قوانین بودجه سنواتی نخواهد بود.

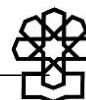
ناپایداری اعتبارات مربوط به صندوق بیماران خاص و صعب‌العلاج و پراکندگی ادامه‌دار اعتبارات مرتبط با حمایت از بیماران نادر در قوانین بودجه سنواتی به عنوان چالشی است که می‌تواند ثبات صندوق را در بهره‌مندی بیماران از مزایای آن با مشکل مواجه کند. اگرچه هدف از تشکیل صندوق یکپارچگی منابع در نظر گرفته شده در حمایت از بیماران نادر در کشور بوده اما به‌رغم تشکیل آن و اختصاص اعتبارات مربوطه، همچنان وجود برخی نهاد‌های حمایتی و اختصاص منابع عمومی به آنها ضمن مغایرت با اسناد بالادستی، دستیابی به اهداف کلان در مدیریت این بیماری‌های را با چالش مواجه می‌کند.

تصویب سندهای اجرایی در برخی حوزه‌ها به رویکرد دولت‌ها و اهمیت دادن به آن موضوعات بستگی خواهد داشت. اگرچه توجه به مدیریت بیماری‌های نادر در همه کشورها به عنوان یک ضرورت وجود داشته اما نحوه و نوع حمایت‌های در نظر گرفته شده برای بیماران مستلزم توجه دولت و قوانین و اسناد بالادستی در این حوزه خواهد بود. به نظر می‌رسد خلا قانون دائمی در برخی اقدامات و حمایت‌های مرتبط با بیماری‌های نادر و صعب‌العلاج به عنوان یک چالش در نحوه مدیریت این بیماری‌ها و بار ناشی از بیماری بر دوش بیماران است.

هزینه‌های دارویی مراقبت‌های مرتبط با بیماران نادر و صعب‌العلاج بیشترین سهم از هزینه‌های صرف شده در این حوزه را به خود اختصاص می‌دهد. براساس مستندات موجود حدود ۹۰ درصد از داروهای بیماری‌های نادر و صعب‌العلاج تولید داخل نبوده و وارداتی هستند. [۵۷] تغییرات در نرخ ارز و از سوی دیگر وجود برخی تحریم‌ها اثرات بسزایی در تأمین داروهای این بیماری‌ها داشته است. عموماً به دلیل تمایل پایین سرمایه‌گذاری به‌منظور توسعه درمان این بیماری‌ها، بسیاری از کشورها با تکیه بر برخی قوانین از جمله قانون داروهای کمیاب (Orphan Drugs) شرکت‌ها را به سرمایه‌گذاری برای تحقیق در زمینه روش‌های درمانی و داروهای جدید برای این بیماری‌ها تشویق می‌کنند. به‌نحوی که به ثبت رساندن و بازاریابی داروهای کمیاب در اروپا و آمریکا آسان‌تر از داروهای دیگر است و از طریق اهدای حق تولید/انحصاری طولانی‌مدت و یا سایر مشوق‌های مالی، سازندگان این دارو را ترغیب می‌کنند تا بیشتر به پژوهش و تولید این گونه داروها بپردازند. [۵۸][۵۹] هزینه تولید در مقابل مصرف اندک این دسته از داروها عملاً غیراقتصادی بوده و مستلزم حمایت از تولید آنها از سوی دولت است. در واقع نیازهای دارویی بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر نیز به دلیل تعداد کم بیماران و پایین بودن سودآوری تولید داروهای موردنیاز برای درمان آنها همیشه مورد غفلت جامعه و صنایع دارویی قرار گرفته است. بنابراین ویژگی حیات‌بخش بودن این گروه از داروها و از سوی دیگر هزینه - اثربخشی آنها با درنظر داشتن تولید و عرضه محدود نسبت به سایر داروها در تقابل با یکدیگر قرار گرفته و سبب کم‌کشش و یا حتی در برخی موارد بی‌کشش شدن تقاضا برای داروهای مذکور در مقایسه با سایر داروها در سطوح مختلف قیمتی شده است. [۶۰]

از طرف دیگر، کم بودن تعداد بیماران نادر و هزینه بالای تولید داروهای نادر، سبب پرداخت هزینه‌های سنگین از سوی بیماران شده است.

افزایش تحقیقات و بررسی بر تولید داروهای مرتبط با بیماری‌های نادر ضمن اینکه می‌تواند سبب کاهش هزینه‌های بیماری‌های مذکور شود، می‌تواند بر دسترسی مناسب و به‌موقع بیماران به داروهای موردنیاز آنان و پیشگیری از شدت یافتن بیماری مؤثر واقع شود. همچنین سیاستگذاری درخصوص قیمت‌گذاری و بازپرداخت داروها نیازمند توجه خاص سیاستگذاران و ارزیابی اقتصادی در این حوزه خواهد بود. [۶۱]



## جمع‌بندی و پیشنهادات

اگرچه در طی سال‌های اخیر پیشرفت‌های زیادی در زمینه بیماری‌های نادر حاصل شده است، اما همواره بیماری‌های نادر به دلیل ویژگی‌هایی که دارند، اغلب نظام‌های سلامت را با چالش‌هایی از قبیل کمبود دانش و گزینه‌های درمانی مناسب و یا زمان‌بر بودن فرآیند تشخیص، نحوه سازماندهی مراکز ارائه‌دهنده مراقبت‌های سلامت برای مبتلایان به این بیماری‌ها، پوشش بیمه خدمات مرتبط با بیماران نادر از حیث سطح و عمق خدمات و ... مواجه می‌کنند.

مروری بر مطالعات انجام‌شده در حیطه مدیریت بیماری‌های نادر در کشورها نشان می‌دهد، برخی بستر تأمین مالی عمومی کافی برای مدیریت بیماری‌های نادر را نداشته و داروهای جدید برای درمان این بیماران تحت پوشش بیمه‌های پایه درمانی نیست. در برخی کشورها نیز دسترسی به داروهای مرتبط با بیماری‌های نادر به‌منظور برخی سیاست‌های مطعوف به بیماران نادر و یا نحوه تأمین منابع موردنیاز برای مدیریت این بیماری‌ها، با چالش روبه‌رو هستند.

در کشور ایران نیز با توجه به اهمیت وضعیت بروز و شیوع بیماری‌های نادر، مشکلات و هزینه‌های متعدد ناشی از این دسته از بیماری‌ها، اقدام‌هایی از سوی سیاستگذاران و متولیان اجرای قوانین در برخی ابعاد مرتبط با این حوزه از قبیل ایجاد سامانه سبنا برای ثبت و بروزرسانی اطلاعات بیماران (سامانه بیماران نادر ایران)، غربالگری نوزادان برای بیماری‌های درمان‌پذیر به همراه تشخیص و مدیریت استاندارد آنها با عنوان «غربالگری نوزادان برای بیماری‌های متابولیک ارثی»، حمایت مالی از بیماران با تشکیل صندوق بیماران خاص و صعب‌العلاج و تدوین سند ملی بیماری‌های نادر ایران در راستای ساماندهی ارائه خدمات به بیماران نادر در کشور صورت گرفته است.

اما به‌نظر می‌رسد وجود برخی چالش‌ها از قبیل ناآگاهی از نوع بیماری (تأخیر در تشخیص بیماری)، کمبود تحقیقات و مستندات علمی مرتبط با این بیماری‌ها در کشور و توجه نکردن به خدمات پیشگیرانه در این حوزه، نبود اطلاعات جامع از داده‌های مرتبط با بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر در کشور، وجود برخی نقاط ضعف در سند ملی بیماری‌های نادر (نامشخص بودن وظایف دستگاه‌های متولی و همکار، حیطه فعالیت آنان، نحوه نظارت بر وظایف و تعهدات دستگاه‌ها، استفاده نکردن از برخی شاخص‌های کمی و کیفی برای رصد و پیشرفت اجرایی شدن و نامشخص بودن مراجع ناظر بر اجرای سند)، هزینه‌های بالای مراقبت و درمان بیماری‌های نادر و ... نیازمند توجه سیاستگذاران و متولیان مدیریت این بیماری‌ها در کشور است.

بر این اساس به‌منظور ارتقای وضعیت موجود لازم است موارد ذیل در دستور کار قرار گیرد:

- تبیین بیماری‌های نادر (منطبق با تعاریف بین‌المللی و با در نظر داشتن معیارهای عینی، میزان شیوع بیماری و ...) و یکپارچگی اطلاعات بیماری‌ها و بیماران،

- تبیین الگوی بهینه تأمین مالی بیماری‌های نادر در کشور در راستای کاهش بار مالی ناشی از درمان و حمایت از بیماران مبتلا،

- تأمین اعتبار کافی و تجمیع اعتبارات مربوط به بیماری‌های نادر در قوانین بودجه سنواتی،

- پوشش بیمه‌ای مشاوره‌های پیش از ازدواج و انجام آزمایش‌های تشخیصی لازم، در راستای پیشگیری از شیوع و

شناسایی به‌موقع بیماری‌ها (با توجه به ژنتیکی بودن غالب بیماری‌های نادر در کشور)،

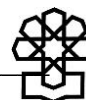
- حمایت و ترویج تحقیق و توسعه در ابعاد مختلف بیماری‌های نادر (تشخیص زودرس بیماری‌ها، پیشگیری از بروز موارد جدید و ارائه خدمات به‌موقع، و همچنین تولید داروهای کمیاب در جهت کاهش هزینه‌های تأمین داروهای مرتبط با بیماری‌های نادر).

- تبیین اقدام‌های اجرایی دستگاه‌های متولی و همکار در راستای تحقق اهداف سند ملی منطبق با منابع در نظر گرفته شده.

### منابع و مأخذ

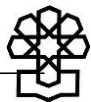
1. Hedley V, Murray H, Rodwell Ch AS. Overview report on the state of the art of rare disease activities in Europe. 2018. European Union's Health Program, 2018.
2. The McKell Institute. Funding Rare Disease Therapies in Australia. Sydney, (2021).
3. Shafie, A.A., Chaiyakunapruk, N., Supian, A. et al. State of rare disease management in Southeast Asia. *Orphanet J Rare Dis* 11, 107 (2016). <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0460-9>
4. "KEI Briefing Note 2020:4 Selected Government Definitions of Orphan or Rare Diseases". Knowledge Ecology International. Retrieved 12 September (2021).
5. Nguengang Wakap, Stéphanie; Lambert, Deborah M.; Olry, Annie; Rodwell, Charlotte; Gueydan, Charlotte; Lanneau, Valérie; Murphy, Daniel; Le Cam, Yann; Rath, Ana (2020). "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database". *European Journal of Human Genetics*. 28 (2): 165–173.
6. McClellan, J., & King, M. (2010). Genetic Heterogeneity in Human Disease. *Cell*, 141(2), 210-217. Retrieved May 23, 2018, from <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S009286741000320X>
7. Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development. (2010). *Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development*. (M. Field & T. Boat, Eds.). National Academies Press. Retrieved May 23, 2018, from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21796826>.
8. [https://www.pharmatimes.com/web\\_exclusives/The\\_rare\\_disease\\_challenge\\_1323505](https://www.pharmatimes.com/web_exclusives/The_rare_disease_challenge_1323505) .<sup>۹</sup> اطلس رنگی راهنمای بیماری‌های نادر/ مولفین کوروش ساکی، علی حمزه‌زاده؛ تهیه‌کننده: بنیاد بیماری‌های نادر با همکاری دانشگاه علوم پزشکی ارومیه، (۱۳۹۰).
10. <https://radoir.org/fa/%d8%aa%d9%82%d8%b3%db%8c%d9%85-%d8%a8%d9%86%d8%af%db%8c-%d8%a8%db%8c%d9%85%d8%a7%d8%b1%db%8c-%d9%87%d8%a7%db%8c-%d9%86%d8%a7%d8%af%d8%b1-%d8%a8%d8%ae%d8%b4-%d8%a7%d9%88%d9%84/>.
11. "02/2009: Rare Cancers on Rare Disease Day". *Ecpc-online.org*. 28 February (2009), Archived from the original on 26 July 2011. Retrieved 24 September (2012).
12. World Health Organization Regional Office for South-East Asia. Health situation in the South-East Asia Region 2001–2007. W.H. Organization, Editor. World Health Organization; (2008).
13. Shafie, A.A., Chaiyakunapruk, N., Supian, A. et al. State of rare disease management in Southeast Asia. *Orphanet J Rare Dis* 11, 107 (2016). <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0460-9>.





14. Shafie, A.A., Chaiyakunapruk, N., Supian, A. et al. State of rare disease management in Southeast Asia. *Orphanet J Rare Dis* 11, 107 (2016). <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0460-9>.
15. Rare Disease Europe (EURORDIS). A review of the challenges and proposals for improving patient access to advanced therapeutic medicinal products in France (2020).
16. Graf von der Schulenburg J, Frank M. Rare is frequent and frequent is costly: rare diseases as a challenge for health care systems. *Eur J Health Econ*, (2015);16 (2):113-8.
17. Shafie AA, Chaiyakunapruk N, Supian A, Lim J, Zafra M, Hassali MAA. State of rare disease management in Southeast Asia. *Orphanet journal of rare diseases* (2016);11(1):1-11.
18. Magalhaes M.. Should rare diseases get special treatment? *Journal of Medical Ethics*, (2022); 48(2):86-92.
19. Naghdi S, Maleki M, Vatankhah S. Financing of Rare Diseases and Orphan Drugs in A Sanctioned Country: A Qualitative Study. *Medical Journal of The Islamic Republic of Iran (MJIRI)*. (2022); 36(1):351-9.
20. Iskrov G, Stefanov R, Ferrelli RM. Health systems for rare diseases: Financial sustainability. *Annali dell'Istituto Superiore di Sanita*, (2019);55(3):270-5.
21. Political declaration of the high-level meeting on universal health coverage, Resolution adopted by the General Assembly on 10 October (2019).
22. Perehudoff K, Toebes B, Hogerzeil H. A human rights-based approach to the reimbursement of expensive medicines. *Bulletin of the World Health Organization*. 2. 935:(12)94:016.
23. Ministry of solidarity and health, ministry for higher education rai. French national plan for rare diseases 2018-2022, (2018)
24. Choquet R, Landais P. The French national registry for rare diseases: an integrated model from care to epidemiology and research. *Orphanet journal of rare diseases*, (2014);9(1):1-2.
25. Les Cahiers d'Orphanet. Vivre avec une maladie rare en France, (2021).
26. Rare Disease Europe (EURORDIS). A review of the challenges and proposals for improving patient access to advanced therapeutic medicinal products in France, (2020).
27. Les Cahiers d'Orphanet. Vivre avec une maladie rare en France, (2021).
28. Rare Disease Europe (EURORDIS). A review of the challenges and proposals for improving patient access to advanced therapeutic medicinal products in France, (2020).
29. Rare Disease Europe (EURORDIS). A review of the challenges and proposals for improving patient access to advanced therapeutic medicinal products in France, (2020).
30. Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs 2022. Available from: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>.
31. Alliance maladies rares. [cited 2022 July]. Available from: <http://alliant.cluster028.hosting.ovh.net/>
32. Luigi Ravagnan. Which support from the French Foundation of rare disease towards clinical trial set up in rare diseases? *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2015);10.
33. Detiček A, Locatelli I, Kos M. Patient access to medicines for rare diseases in European countries. *Value in health* (2018);21(5) 553-60.
34. Hockley T. Access to Rare Disease treatment (2018).
35. Czech M, Baran-Kooiker A, Atikeler K, Demirtshyan M, Gaitova K, Holownia-Voloskova M, et al. A review of rare disease policies and orphan drug reimbursement systems in 12 Eurasian countries. *Frontiers in public health* (2020);7:416.
36. Graf von der Schulenburg J, Frank M. Rare is frequent and frequent is costly: rare diseases as a challenge for health care systems. *Eur J Health Econ* (2015);16(2):113-8.
37. Garau M, Mestre-Ferrandiz J. Access mechanisms for orphan drugs: a comparative





- D9%86%D8%AF.
57. <https://newspaper.hamshahrionline.ir/id/162991/90%D8%AF%D8%B1%D8%B5%D8%AF-%D8%AF%D8%A7%D8%B1%D9%88%DB%8C-%D8%A8%DB%8C%D9%85%D8%A7%D8%B1%D8%A7%D9%86-%D9%86%D8%A7%D8%AF%D8%B1-%D9%88%D8%A7%D8%B1%D8%AF%D8%A7%D8%AA%DB%8C-%D8%A7%D8%B3%D8%AA.html>.
  58. Hadjivasiliou, Andreas (October 2014). "Orphan Drug Report 2014" (PDF), EvaluatePharma, retrieved 28 June 2015.
  59. Rich Daly (5 September 2002). "House Offers Incentives For Development of 'Orphan' Drugs". Congressional Quarterly Daily Monitor.
  60. Ghasemian N, Raghfar H, Ekhteraei F. Simulation of Demand for Orphan Drugs in Iran with the Approach of Agent-based Modeling (2018-2019). Journal of Economic Modeling Research, (2021);11(43):207-36.
  61. Hajimiri SH, Nazemi N, Kebriaeezadeh A. An Analysis of Orphan Medicines Expenditure in Iran, 2018. Value in Health, (2019); 22:S857.



مرکز پژوهش‌های مجلس شورای اسلامی

تهران، خیابان پاسداران، روبروی پارک نیاوران (ضلع جنوبی، پلاک ۸۰۲)

تلفن: ۷۵۱۸۳۰۰۰ صندوق پستی: ۱۵۸۷۵-۵۸۵۵ پست الکترونیک: [mrc@majles.ir](mailto:mrc@majles.ir)

وبسایت: [rc.majles.ir](http://rc.majles.ir)