

2024 中国罕见病行业 趋势观察报告

2024 Observation Report on the Trends of China's Rare Diseases

二零二四年二月

■ 序言

罕见病不仅是重要的医学和公共卫生问题，也是亟待解决的社会保障问题。2024年2月29日是第十七个国际罕见病日。在过去的几年中，党和国家高度重视罕见病的研究、医疗和保障事业发展，各方面工作取得了长足的进步。第一批和第二批罕见病目录相继出台，罕见病药物政策相继列入《中华人民共和国基本医疗卫生与健康促进法》和《中华人民共和国药品管理法》，部分罕见病药品进入国家基本医疗保险药品目录等一系列有力举措，推进了罕见病领域相关工作的开展。

面对全国近2000万的患病人口，如何以中国智慧和全球视角探索罕见病问题的解决之道，破解罕见病领域基础和宏观难题，有效化解罕见病患者“诊断难、用药难、保障难”的困境，是社会各界的共同期待。2021年，我和李定国教授牵头与14个省市罕见病学术团体负责人组成课题组，针对中国罕见病定义这项基础工作，研究形成了《中国罕见病定义研究报告2021》，提出“新生儿发病率低于1/10000，患病率低于1/10000，患病人数低于14万，符合其中一项的疾病即为罕见病”。我国人口基数为14亿，所以单病种患病人数低于14万符合人群患病率低于1/10000的标准。事实上，所有新生儿发病率低于1/10000的疾病也涵盖在人群患病率低于1/10000的疾病之中。鉴于此，我们可以用“人群患病率低于1/10000的疾病”来定义中国罕见病。根据最近三年来的实践检验，这个定义既与世界接轨，也符合中国罕见病流行病学的基本特征和国情，逐渐成为罕见病防治和保障领域专家同仁的广泛认可。

同样，病痛挑战基金会和沙利文中国也立足中国智慧和全球视角，不断探索罕见病问题的解决之道。每年伊始，病痛挑战基金会和沙利文中国结合各自的专业特点和前沿观察共同撰写的《罕见病行业趋势观察报告》，已经成为各界人士了解我国罕见病问题现状的重要参考材料。报告所涉之处，突出了对医生的诊疗关切和对患者的人文关怀，从公众关心与产业关注角度将罕见病公共政策、医药行业和社会力量统一为解决问题的三大靶向，将过去一年中我国在罕见病诊疗和保障问题上所做出的努力及未来努力方向进行了详细的梳理和呈现。这些内容，是十分有价值的。

作为一名长期关注和投入罕见病领域的科研工作者，我欣喜的看到《报告》随我国罕见病事业不断发展。坚持带来希望，勇气照亮前方。在社会各界的共同努力下，我国罕见病研究和诊疗体系将会愈加完善，罕见病群体的生命健康权将得到更好保障。让我们携手前行，在“全面推进健康中国建设”伟大蓝图下，共同为罕见病患者创造一个充满希望的未来。

——中国工程院院士 张学

病痛挑战基金会是一家致力于链接社会各界力量，共同推动罕见病群体权益提升的公益机构。自2016年至今，基金会累计服务罕见病病友 42000人次，发放援助款 3780万元，组织罕见病病友活动和行业会议超过470场次，支持病友组织120余家。病痛挑战基金会一直在努力尝试，将我们常年做一线罕见病患者服务的信息和数据沉淀下来，梳理和呈现罕见病患者的迫切需求，并以此为基础，通过专业研究和行业报告，将罕见病患者真实的生存状态和罕见病领域的发展变化呈现给政府、产业、媒体和社会公众等相关方。

病痛挑战基金会与沙利文每年罕见病日前夕发布的《中国罕见病行业趋势观察报告》，都希望能够对罕见病相关解决方案提供者、政策制定者等在过去一年所做出的努力、面临的问题与挑战进行汇总、分析，并提出我们的思考与建议。我们期待这份报告能够帮助更多对罕见病议题感兴趣的伙伴迅速了解行业整体动态，洞察患者需求，把握政策趋势，共同探寻罕见病问题的解决之道。

——病痛挑战基金会发起人 王奕鸥

2023年，中国发布了《第二批罕见病目录》，新收录86种罕见病，并出台了一系列相关政策，再次体现了国家对罕见病领域的重视以及对罕见病群体的关注。沙利文已连续第三年联合病痛挑战基金会向大众提供罕见病行业观察。在此期间，我们欣喜地看到有关研究被越来越多的群体关注和引用。《2024中国罕见病行业趋势观察报告》在回顾2023年中国罕见病领域新进展的基础上，进一步分析了罕见病行业的发展趋势，并着重对罕见病综合服务体系做出了展望。沙利文真诚期待发挥专业所长，与各方携手改善罕见病患者的就医环境、提高患者生活质量，助力并推动中国罕见病行业的发展。作为全球领先的增长咨询公司，沙利文始终积极践行“通过增长让世界变得更美好”这一企业社会责任，携手社会各界共同促进中国公益领域发展，积极宣传并号召更多群体关注，持续贡献公司力量，为建设更加美好的社会奉献涓滴之力。

——沙利文全球合伙人兼大中华区董事长 王昕

■ 目录

第一章 罕见病概述

1.1 罕见病概述	07
1.1.1 罕见病尽管单一病种发病率低，但是病种多，全球受罕见病影响患者人数达到2.6亿~4.5亿	07
1.1.2 世界各国对罕见病定义存在差异，中国以目录清单形式对罕见病进行管理	07
1.2 中国《第二批罕见病目录》亮点及重要性	08
1.2.1 《第二批罕见病目录》纳入更多种类罕见病，病种分布更广泛，大多数疾病可诊断、可治疗	08
1.2.2 罕见病目录的重要性与挑战	08

第二章 中国罕见病诊疗现状

2.1 中国罕见病群体概况及诊断现状	10
2.1.1 罕见病患者群体普遍面对缺少药物、保障不足局面	10
2.1.2 罕见病临床诊断准确性和时效性存在诸多挑战，患者异地就诊现象普遍	10
2.2 中国罕见病药物可获得性和治疗困境	11
2.2.1 罕见病药物的可获得性和国外仍旧存在差距	11
2.2.2 罕见病治疗仍旧面对诸多困境	12
2.3 中国罕见病治疗2023年政策变化	14
2.3.1 政策进一步加码，推动罕见病诊疗进展	14
2.4 中国罕见病治疗现状 —— 特医食品	16
2.4.1 特医食品与罕见病	16
2.4.2 我国特医食品的监管政策沿革	16
2.4.3 中国特医食品2023年政策变化	17
2.4.4 罕见病类特医食品可及性的三重挑战	18
2.5 政府主导、社会多方协同推动罕见病诊疗	19
2.5.1 政府：发布《第二批罕见病目录》，更多罕见病被纳入到目录中	19
2.5.2 医疗系统：建立全国诊疗协作网，构建罕见病病例信息登记管理体系	19

■ 目录

第三章 中国罕见病保障现状及进展

3.1 从中央到地方，积极探索罕见病用药保障模式	21
3.1.1 中国罕见病用药保障体系背景	21
3.1.2 国家层面 — 基本医保为主体、医疗救助为托底	21
3.1.3 地方层面 — 地方保障解决的核心痛点是目录外的费用高昂的罕见病药物保障	23
3.2 新政策环境下，多元力量参与罕见病用药保障	24
3.2.1 新方向1 — 普惠险成为现实可行的地方探索路径	24
3.2.2 新方向2 — 公益慈善力量成为解决保障难题的“新主张”	25
3.3 罕见病用药保障机制的持续探索	27
3.3.1 多方助力搭建中国罕见病多层次保障体系	27
3.3.2 专项基金进一步保障患者支付	27

第四章 罕见病行业发展趋势

4.1 罕见病药物政策及研发策略	29
4.2 罕见病领域2023年上市药品解析	30
4.2.1 2023年中国新上市罕见病领域药品达45个品种	30
4.2.2 2023年中国新上市罕见病领域药品中国产品创新高，达18款	30
4.3 罕见病药物的仿制	31
4.3.1 罕见病药物的仿制	31
4.4 中国罕见病药物研发情况分析	32
4.4.1 中国罕见病药物上市申请阶段药物分析	32
4.4.2 中国罕见病药物临床试验阶段数据分析	32
4.5 全球罕见病领域成为热门投资赛道	33
4.5.1 跨国药企积极通过并购或研发合作布局罕见病领域	33

■ 目录

第五章 中国罕见病综合服务体系行动展望

5.1 构建罕见病相关政策保障体系	36
5.2 优化升级罕见病体系协同机制	36
5.3 建立罕见病筛查-诊治-康复-管理全生命周期医疗服务体系	36
5.4 加快罕见病药物纳入国家医保目录，优先医保目录内尚无药可用的疾病	36
5.5 推动国家罕见病专项保障基金建立	36
5.6 完善罕见病药械管理制度，鼓励药械引进及本土创新/仿制	36
5.7 探索临床急需罕见病药物多元创新付费策略	37
5.8 建立罕见病药物及服务综合价值评价体系	37
5.9 建立持续稳定的罕见病类特殊医学用途配方食品供应保障体系	37
5.10 探索科研投融资模式，加快罕见病药物研发及落地转化	37
5.11 建立患者参与的药物研发及准入规范指南	37
5.12 提升罕见病全社会认知和价值认同	37

附录

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物	39
附录2 第二批罕见病目录	46
附录3 部分费用高昂的罕见病药品目录	49
附录4 中国处于上市申请阶段的罕见病药物	50
附录5 国内罕见病患者使用境外特药清单	52
附录6 参考文献	53

-
-
-
-
-
-

第一章 罕见病概述



01

1.1 罕见病概述

1.1.1 罕见病尽管单一病种发病率低，但是病种多，全球受罕见病影响患者人数达到2.6亿~4.5亿

罕见病是对一类患病率极低、患者总数少的疾病的统称。尽管单一罕见病患者人数少，但作为一类疾病，影响人数巨大。全球目前已知的罕见病超过7,000种。在以患病率来定义的5,304种罕见病中，有84.5%低于百万分之一。据保守的循证数据估计，罕见病在人群中的患病率约为3.5%~5.9%，全球受罕见病影响的人数有2.6~4.5亿^[1]。据可查阅的公开文献记载，中国已知的罕见病数量大约有1,400余种^[2]。由于罕见病常常确诊困难，有大量罕见病被当作普通疾病治疗，或并未发现，实际的病种数量可能更多。据估计，中国的罕见病患者群体已超过2,000万^[3]。根据全球最大的罕见病数据库Orphanet在2019年对6,172种罕见病统计后发现，71.9%的罕见病与基因有关^[1]，69.9%的罕见病在儿童期发病^[4]。

图：罕见病概况



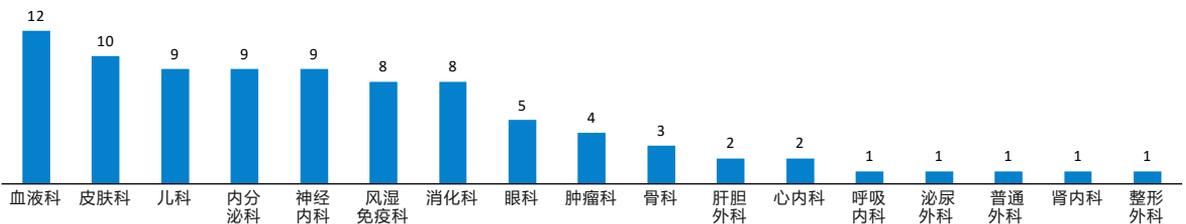
来源：文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

1.1.2 世界各国对罕见病定义存在差异，中国以目录清单形式对罕见病进行管理

罕见病的流行病学数据在世界范围内差异较大，世界各国对罕见病的定义各不相同。美国将患病总人数低于20万的疾病定义为罕见病；欧盟将患病率低于50/100,000的慢性、渐进性且危及生命的疾病定义为罕见病；日本将患者总数不超过5万人或患病率低于40/100,000的疾病定义为罕见病^[1]。

我国罕见病管理工作处于起步阶段，罕见病流行病学数据相对缺乏，对罕见病以目录清单形式进行管理。2018年5月，国家卫健委、国家科学技术部、国家工信部、国家药监局与国家中医药管理局五部委联合发布我国《第一批罕见病目录》，收录121种罕见病^[5]。同时，国家卫健委发布了《罕见病目录制订工作程序》，其中指出将分批遴选目录覆盖病种，对目录进行动态更新，纳入目录的病种应当同时满足4个条件：①国际国内有证据表明发病率或患病率较低；②对患者和家庭危害较大；③有明确诊断方法；④有治疗或干预手段、经济可负担，或尚无有效治疗或干预手段、但已纳入国家科研专项^[6]。罕见病目录作为相关政策制定的重要参考依据，在持续动态修订增补中。2023年9月18日，国家卫生健康委、科技部、工业和信息化部、国家药监局、国家中医药局以及中央军委后勤保障部六部门联合制定了《第二批罕见病目录》，共收录86种罕见病^[7]，涉及血液科、皮肤科、儿科、内分泌科、神经内科、风湿免疫科、消化科、眼科、肿瘤科、骨科、肝胆外科、心内科、呼吸内科、泌尿外科、普通外科、肾内科、整形外科等17个学科，至此中国纳入的罕见病病种共计达到207种。

图：《第二批罕见病目录》学科分类（以86种罕见病常见临床表现划分）



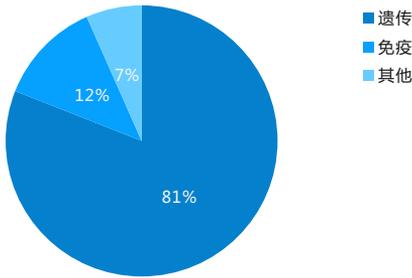
来源：政府官网，文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

1.2 中国《第二批罕见病目录》亮点及重要性

1.2.1 《第二批罕见病目录》纳入更多种类罕见病，病种分布更广泛，大多数疾病可诊断、可治疗

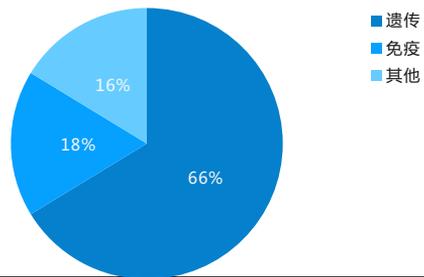
与《第一批罕见病目录》相比，《第二批罕见病目录》中纳入了相对呼声和关注度较高的罕见病，包括神经纤维瘤病、肢端肥大症、泛发性脓疱型银屑病、遗传性甲状旁腺功能减退症等，进一步贴合患者实际需求；《第二批罕见病目录》中非遗传性罕见病比重增加，比重从19%提升到33%，同时罕见肿瘤的比重也大幅度增加，共计纳入了24种罕见肿瘤，包括黑色素瘤、神经母细胞瘤、胃肠胰神经内分泌肿瘤等；不仅仅是病种分布更加广泛，《第二批罕见病目录》中的疾病也覆盖更多学科，包括血液科、皮肤科、儿科、内分泌科等学科。而从罕见病疾病诊断治疗方面，《第二批罕见病目录》中86个病种有超过90%的病种可以通过关键指标结合临床信息对其进行精准诊断；截止2023年底，进入目录的疾病有39个病种国内已有获批上市药物治疗，结合已在研药物管线分析来看，基本上86个病种可做到诊疗全覆盖，更全面的保障罕见病患者治疗。

图：第一批罕见病疾病种类拆分



来源：NMPA，沙利文&病痛挑战基金会分析

图：第二批罕见病疾病种类拆分

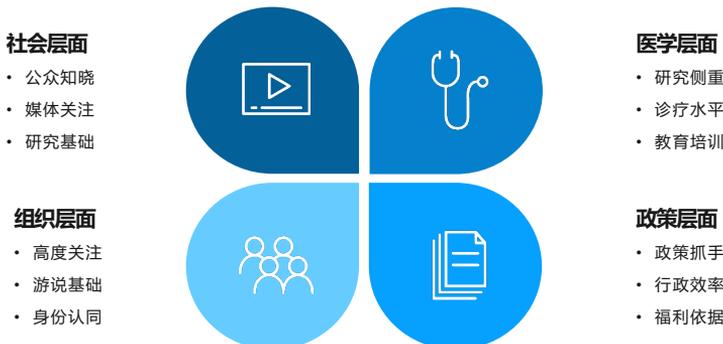


来源：NMPA，沙利文&病痛挑战基金会分析

1.2.2 罕见病目录的重要性与挑战

罕见病目录在提高社会各界对罕见病的关注和认知，促进罕见病的研究、诊断和治疗，以及相关的药物研发和市场准入方面均具有深远意义。在医学层面，罕见病目录的出台加强了医生对罕见病的认知，通过诊疗指南、培训课程进一步提升临床医生罕见病诊疗能力，推动罕见病科学研究和人才培养，让更多罕见病患者受益；在政策层面，从临床研发、审评审批、税收减免到支付保障，国家给予了罕见病药物诸多利好政策；在组织层面，罕见病目录使得患者的身份认同感增强，有利于社会公益事业的发展。目前我国《罕见病目录》作为一项公共政策，在制定过程中，需要考虑多个因素，如发病率、经济可负担性等；在缺乏确凿的流行病学数据的情况下，《目录》只能覆盖一部分罕见病。不过，随着未来《目录》的动态调整，乃至我国罕见病定义的提出，更多的罕见病将被公众所认知和关注。

图：罕见病目录的价值



-
-
-
-
-
-

第二章

中国罕见病诊疗现状



2.1 中国罕见病群体概况及诊断现状

2.1.1 罕见病患者群体普遍面对缺少药物、保障不足局面

“诊疗难”和“保障难”是横亘罕见病患者治疗之路的两座大山。从全球来看，目前仅有约5%的罕见病存在有效治疗方法^[8]，即使已存在治疗方法的罕见病药物价格也十分昂贵，一般患者很难负担。罕见病治疗难题无疑给患者和家庭带来巨大的心理和经济压力。

罕见病诊疗仍是国际难题，我国罕见病患者面临的诊疗挑战尤甚，包括：疾病难以诊断、疾病诊断后尚无特效治疗手段、治疗药物未在国内上市、治疗药物已在国内上市但未注册罕见病适应症、治疗药物已在国内上市但缺乏医保支付等。近年来，政府主导、社会多方聚力，助解罕见病患者缺少药物和保障不足两大难题。

- **缺少药物**：中国政府出台了一系列和罕见病相关的政策，鼓励罕见病药物的引进、研发和生产，并加快罕见病药物的注册审评审批。罕见病药物在我国上市数量逐年提升，部分药物甚至可以实现全球同步上市，这意味着罕见病患者有更多药物可用。截止到2023年底，基于《第一、二批罕见病目录》，中国已有165种罕见病药物上市，涉及92种罕见病。
- **保障不足**：随着国家基本医保目录动态调整，并且最近几年对罕见病药物越来越开放和包容，目前已有112种药物纳入医保，涉及64种罕见病。除基本医保外，目前罕见病患者还可通过补充医疗保险(专项基金、大病保险、医疗救助等)、普惠型补充商业健康保险、民间慈善捐助等途径减轻治疗的经济负担。

2.1.2 罕见病临床诊断准确性和时效性存在诸多挑战，患者异地就诊现象普遍

罕见病多与基因有关，可累及多器官、多系统，需要多学科、跨专业的临床专家及遗传专家协作才能精准诊断。罕见病发病率低，但病种繁多且病状复杂，大多医务人员缺乏罕见病相关的医学知识和诊断能力，导致罕见病难以确诊、漏诊误诊率高、诊断周期长。

- 根据《2020中国罕见病综合社会调研》，38,634名医务工作者中有近70%的医务工作者认为自己并不了解罕见病；
- 根据中国罕见病联盟对33种罕见病、共20,804名患者的调研结果显示，42%的患者曾被误诊，从第一次看病到确诊所需的平均时间为0.9年，如果不包括当年就得到确诊的患者，罕见病患者则平均需4.26年才能得到确诊。

此外，由于区域医疗资源分配不均，患者异地就诊情况普遍，在经济欠发达地区尤为严重。根据《2020中国罕见病综合社会调研》，96.6%的北京患者和93.8%的上海患者可以实现本地确诊，而100%的西藏患者和83.7%的内蒙古患者则需要去省外医院确诊^[9]。

图：《2020中国罕见病综合社会调研》主要结果分析



来源：政府官网，文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

2.2 中国罕见病药物可获得性和治疗困境

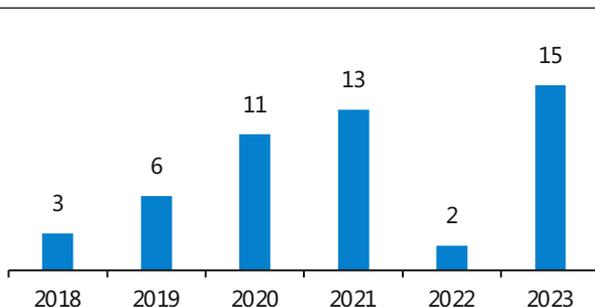
2.2.1 罕见病药物的可获得性和国外仍旧存在差距

罕见病药物研发成本高，临床试验开展困难。此前，海外的罕见病创新药很少考虑在中国进行申报，布局罕见病药物研发的国内药企少之又少。我国的罕见病患者曾长期面临“境外有药，境内无药”的困境。为解决罕见病患者群体迫切的用药问题，我国政府出台一系列鼓励罕见病药物研发上市的政策举措，在丰富罕见病药物品种方面取得了一定的进展。尤其是随着《第一批罕见病目录》和《第二批罕见病目录》的发布，中国罕见病治疗药物的上市得以进一步推动。

为了提高中国国内罕见病药品的可及性，自《第一批罕见病目录》发布以来，罕见病领域多款药品被纳入优先审批准单，经由优先审批上市的罕见病药品数量年年上升（2022年受到疫情影响，药品经优先审批上市数量降低），从2018年的3款增加至2023年的15款，极大地提高了罕见病药物的可获得性。

除此之外，也有越来越多上市的罕见病药物被纳入医保，我国罕见病患者用药环境持续改善，同时一些创新模式也进一步提高一部分患者的用药可及性，比如博鳌模式、北京天竺模式和大湾区模式直接引进境外已上市的罕见病药物。相信随着政策推动、中国企业的发展，中国患者的药物可获得性将进一步提高。

图：中国经优先审评上市的罕见病药品数量（2018年~2023年）



注释：2020年7月1日起施行《药品注册管理办法》，与《关于鼓励药品创新实行优先审评审批的意见》（食药监药化管〔2017〕126号）存在过渡期

来源：政府官网，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

博鳌乐城罕见病临床医学中心

博鳌乐城维健罕见病临床医学中心（以下简称“中心”）成立于2020年4月，由海南博鳌乐城国际医疗旅游先行区管理局、维健投资（香港）有限公司、博鳌未来医院三方共建于海南博鳌，旨在“与全球同步的速度，致力于将先进的罕见病产品导入中国市场，给中国及周边国家和地区的罕见病患者及家庭带来新希望”。截止2023年底，中心已累计引进40余款特许药械，其中有超过15款罕见病治疗药品，满足了200余人次的创新治疗诉求，实现患者不出国门就能同步使用上全球创新药械的愿望^[10]。

北京天竺综合保税区建立罕见病药品保障先行区

2023年11月，国务院批复原则同意《支持北京深化国家服务业扩大开放综合示范区建设工作方案》，优化跨境贸易监管服务模式。《工作方案》提到，“允许符合条件的企业代理进口经安全风险评估的细胞与基因治疗产品和临床急需药品。支持在北京天竺综合保税区建立罕见病药品保障先行区，探索进口未在国内注册上市的罕见病药品，由特定医疗机构指导药品使用。”在《工作方案》的指导下，今后罕见病患者可以通过天竺保税区获得境内未注册上市的罕见病特药^[11]。

大湾区“港澳药械通”

“港澳药械通”政策，旨在深入实施《粤港澳大湾区发展规划纲要》，通过创新药品医疗器械监管方式，允许临床急需、已在港澳上市的药品，以及临床急需、港澳公立医院已采购使用、具有临床应用先进性的医疗器械，经广东省人民政府批准后，在粤港澳大湾区内地符合条件的指定医疗机构使用。截止2024年1月，已发布港澳药械通目录6批，累计批准19家医疗机构临床急需进口港澳药品医疗器械56个^[12]。

2.2 中国罕见病药物可获得性和治疗困境

2.2.2 罕见病治疗仍旧面对诸多困境

由于诊疗不便，药物获得存在困难等原因，罕见病治疗比例低。大多数罕见病只能对症治疗，不能从根本上解决患者的病痛。根据中国罕见病联盟对33种罕见病、共20,804名患者的调研，有近三分之一的患者目前没有接受治疗或从未接受过治疗。这部分人群中，又有大约一半的患者因医药费用太贵无法负担而从未进行治疗或放弃治疗^[10]。

■ 困境1：无有效治疗药物，患者通常只能进行对症治疗以减缓病情恶化

作为一类疾病，罕见病患者群体数量庞大，但是在单一细分罕见病领域，很多疾病往往并没有得到大众的充分认识，缺乏药企的关注。有些罕见病被公众知晓，但药物研发难度大，周期长，目前还没有特效药上市。这些情况导致很多罕见病目前无有效治疗药物，往往只能通过一些支持治疗来减轻患者的痛苦，延缓疾病进展。

无有效治疗药物 — 肌萎缩侧索硬化

真实案例：张某国，男，1971年出生，未发病前任公司高管。2019年底，患者出现左手颤抖及左腿无力现象，在居住地医院检查未能确诊。后来在2020年底出现渐冻症的症状，2021年3月在省立医院西院确诊肌萎缩侧索硬化。

肌萎缩侧索硬化症（ALS）是一种致命的神经退行性疾病，因来自大脑和脊髓的运动神经元的缺失引起。ALS的初始症状通常包括手臂或腿部肌肉抽搐和无力、吞咽困难或言语不清。ALS最终会导致无法控制移动、说话、进食和呼吸所需的肌肉。这种致命疾病目前尚无治愈方法，只可以减缓症状的进展，预防并发症，改善生活舒适度和自理能力。

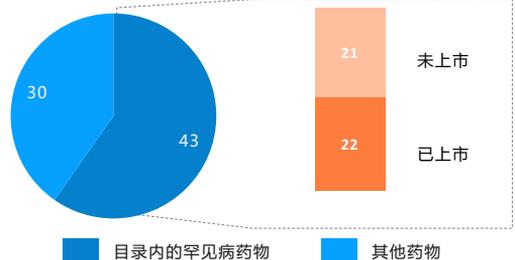
在确诊肌萎缩侧索硬化后，患者目前主要使用呼吸机、吸痰器、眼动仪等医疗设备缓解病症。2022年8月份之前患者还可以自理，能够站起来，但现在越来越严重，手也不能动了，辞去了公司职务。患者家中有80多岁的父母也患有疾病无法照料，还有一个孩子在上学。只有一个孩子有收入，目前也已成家，无暇照顾。其生活全靠护工及家人照料，护工每月3500元，生病以来已花费20多万，无力负担照顾以及日常药费。

■ 困境2：治疗药物未在国内上市

为进一步提高我国药品供应保障能力，更好地满足人民群众对高质量仿制药的需求，面对罕见病“境外有药，境内无药”的困局，2018年11月至今，国家药监局等部门组织专家对国内药品专利情况及临床供应短缺（竞争不充分）的药品进行梳理遴选论证，先后发布三批临床急需境外新药名单，列入名单的品种可直接提出上市申请，CDE建立专门通道加快审评。三批临床急需境外新药名单共计73个品种，其中罕见病治疗药物超过一半，目录内的罕见病药物有43种。截至2023年12月31日，已有22种目录内罕见病药物上市，涉及41种罕见病。

罕见病药物上市进程加快，“境外有药，境内无药”这一困境正在逐步改善，但仍有大量罕见病药物未在国内上市。患者用药只能通过国外代购的方式来获得，流程复杂价格昂贵，药品的安全性得不到保障，缺乏医生规范的临床指导和治疗。曾有罕见癫痫患儿家长因海外代购氯巴占（二类精神药物，长期连续服用会产生依赖性、成瘾性）被指涉嫌“贩毒”。对此，2022年6月，国家卫生健康委、国家药监局联合发布《临床急需药品临时进口工作方案》和《氯巴占临时进口工作方案》，积极探索通过一次性进口途径解决罕见病患者用药难题。

图：三批临床急需境外新药名单中目录内的罕见病药物上市情况



来源：政府官网，文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

2.2 中国罕见病药物可获得性和治疗困境

■ 困境3：治疗药物价格高昂，罕见病患者及其家庭难以负担

近年来，越来越多的罕见病药物能够通过快速审评审批在我国上市，然而由于这些药物研发成本高、周期长、患者人数少，对应的特效药往往对于患者个体来说价格高昂。我国还未建立起系统完善的罕见病用药保障机制，部分罕见病药物尤其是费用高昂的罕见病药物短时间内医保难以报销，在家庭支付能力不足的情况下，患者往往面临用不起药、无法足量用药的困境。

延迟诊断 因病返贫 — 低磷性佝偻病案例

真实案例：江豆豆，15周岁，户籍所在地浙江杭州，在1岁多时候发现走路步态异常，远赴当时在这方面治疗比较权威的北京协和医院进行诊疗。确诊后，由于患儿对药物的服用不够按时以及患者家庭对治疗药物磷酸盐合剂的安全性持保留意见，没有长期定时定量相关药物。后续患者在多家医院和多名专家面诊，均只提供了磷酸盐合剂治疗方案且服用剂量等治疗方案多家医院也不尽相同。在患儿10岁左右，身高已经明显落后于同龄人，且出现了腿形严重畸形，加重了患儿的运动能力的缺失。后在上海新华医院儿骨科进行了八字钢板内固定手术后，一条腿恢复正常，一条腿畸形效果不好，且出现了长短腿和脊柱侧弯，转变成了K型腿。

在2021年获悉有该疾病特效药布罗索尤单抗注射液进入国内后，该患儿父母积极向医保局反馈，并成功将此药纳入当地普惠型商保后采用了特效药品治疗。由于患儿的年龄和体重，需要一周注射两次，造成患者家庭严重经济负担。后续经过医药筹和普惠型商保进行了医疗费用的报销和救助后，在治疗剂量不足的情况下，每年自付医药费用仍然还需要近60万元。目前该患者用药后腿型已经恢复至基本正常，行走步态基本和常人一致，身高也有了明显增长，体重不知是否与用药有关，也增加至83公斤，患者胃口很好，睡眠质量较用药前有提高，脊柱侧弯也得到了缓解。患者家庭对于特效药的治疗效果非常满意，但是后续治疗的经济压力十分巨大。患者用药之初本以为药品很快会纳入国家医保，至目前该药品依然未进入国家医保目录，患者家庭也未进入当地医保和民政救助范畴。为了患者现在及后续治疗，患者父母已经抵押房产。

■ 困境4：治疗药物已纳入国家医保，但临床可及面临挑战

目前，进入医保目录的罕见病药物地方保障落地情况差距大。如各地区保障上限不一致，部门地方医保封顶线无法保障罕见病患者持续用药，保障形同虚设；或因药品采购数量总数限制、药占比和医保总额控制等问题，采购花费较高但“临床需求较小”的罕见病药品，为医院药事管理带来较大的挑战。这就导致进入医保目录的药品无法在医院购买，“双通道”（指在医院之外开辟第二通道，即患者可凭医院处方在医保定点药店购药，从而药费不经过医院，直接通过药店与医保基金结算）也未能彻底打通，患者依旧需要自费用药。此外，许多罕见病患者不需要进行长期住院治疗，而目前各地的医保报销政策规定，部分药品仍然仅能够住院报销。比如许多地区的原发性免疫球蛋白缺乏症的患者无法在门诊报销静注人免疫球蛋白，导致患者必须要住院用药才能享受医保的报销。虽然有部分省市已将部分罕见病纳入门诊特殊疾病或慢性疾病（门特门慢），但各地政策的门诊报销治疗病种差异巨大。

医保谈药的可负担性不足 — 脊髓性肌萎缩症

真实案例：脊髓性肌肉萎缩症(SMA)是一种遗传性疾病，患者脊髓和脑干起源的神经细胞退行性变，引起进行性肌无力和萎缩。

瑞瑞是一名SMA患者，SMA的药进入医保后，瑞瑞终于有机会用药了。然而，瑞瑞却无法在门诊使用SMA的口服药，最主要的问题是费用太高，医保能报销的药费有限，自付的部分瑞瑞家庭难以负担。瑞瑞所在的城市SMA的口服药只能通过普通门诊统筹报销，瑞瑞使用口服药的话，每年要自付50000余元，医保仅能报销40%左右，且普通门诊统筹不能衔接当地的大病保险实施二次报销。这种情况下，瑞瑞只能选择住院进行治疗。除了瑞瑞所在的城市，省内其他城市也存在这种情况，SMA患者无法使用口服药。瑞瑞的家人希望地方的医保政策能有一些改善，让普通的患者家庭也能够用得起罕见病药。

2.3 中国罕见病治疗2023年政策变化

2.3.1 政策进一步加码，推动罕见病诊疗进展

罕见病是政策重点关注领域。2023年3月，中共中央办公厅、国务院办公厅发布《关于进一步完善医疗卫生服务体系的意见》，《意见》指出要支持高水平医院建设疑难复杂专病及罕见病临床诊疗中心、人才培养基地和医学科技创新与转化平台，以满足重大疾病临床需求为导向加强临床专科建设，组建专科联盟和远程医疗协作网。进一步提升我国罕见病的诊治水平。国家药品监督管理局（NMPA）也于2023年7月27日发布了《罕见疾病药物开发中疾病自然史研究指导原则》，同时也首次公开了2份罕见疾病用药的临床或非临床研究技术指导原则，分别为《罕见病基因治疗产品临床试验技术指导原则（征求意见稿）》和《罕见疾病酶替代疗法药物非临床研究指导原则（征求意见稿）》。

《罕见疾病药物开发中疾病自然史研究指导原则》，旨在结合我国罕见疾病研究现状，提出符合我国研发实践的罕见疾病药物开发中疾病自然史研究的考虑要点。《指导原则》指出，罕见疾病因发病率和患病率极低，临床医生认知普遍不足，开展罕见疾病的疾病自然史研究存在诸多困难。因此，我国多种罕见疾病缺乏可靠的疾病自然史研究数据。我国虽已建立一些患者登记数据库，获得部分罕见疾病的病史信息，但由于现有罕见疾病患者登记数据库的局限性，可用且可靠的疾病自然史信息仍十分有限。《指导原则》鼓励在多地、多人群中开展研究，强调要有相应措施保护患者隐私，确保数据的保密性。

图：罕见病相关政策(2022年11月~2023年12月)

发布时间	政策名称	发布机构	罕见病领域相关内容
2023.12	《关于印发第三批鼓励仿制药品目录的通知》	国家卫健委办公厅等五部门	鼓励多种罕见病仿制药物的研发
2023.12	《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录（2023年）》	国家医保局、人社部	新的《医保目录》新增15个罕见病用药，覆盖16个罕见病病种，填补了10个病种的用药保障空白
2023.11	《关于〈支持北京深化国家服务业扩大开放综合示范区建设工作方案〉的批复》	国务院	优化跨境贸易监管服务模式，允许符合条件的企业代理进口经过安全风险评估的细胞与基因治疗产品和临床急需药品，探索未在国内注册上市的罕见病药品
2023.09	《第二批罕见病目录》	国家卫健委等六部门	进一步加强我国罕见病管理，提高罕见病诊疗水平，维护罕见病患者健康权益
2023.08	《第四批鼓励研发申报儿童药品清单》	国家卫健委办公厅等四部门	鼓励清单中涉及到的8种与罕见病相关的药品研发
2023.07	《以患者为中心的药物临床试验设计技术指导原则（试行）》 《以患者为中心的药物临床试验实施技术指导原则（试行）》 《以患者为中心的获益-风险评估技术指导原则（试行）》	国家药监局药审中心	提出“以患者为中心”的药物研发策略。基于患者角度开展药物开发、设计、实施和决策的过程，促进高效研发更符合患者需求的有临床价值的药物
2023.07	《罕见疾病药物开发中疾病自然史研究指导原则》	国家药监局药审中心	推动和规范我国罕见疾病的疾病自然史研究，提供可参考的技术规范

来源：政府官网，沙利文&病痛挑战基金会分析

2.3 中国罕见病治疗2023年政策变化

图：罕见病相关政策(2022年11月~2023年12月) 续表

发布时间	政策名称	发布机构	罕见病领域相关内容
2023.07	《谈判药品续约规则》	国家医保局	建立了基本覆盖药品全生命周期的支付标准调整规则，稳定并合理提升患者用药保障水平
2023.07	《非独家药品竞价规则》	国家医保局	按照《基本医疗保险用药管理暂行办法》要求，制定了非独家药品的竞价规则
2023.06	《人类遗传资源管理条例实施细则》	科学技术部	放宽了应当申报行政审批的采集范围，明确了高血压、糖尿病、红绿色盲、血友病等常见疾病不属于重要遗传家系监管范围，取消罕见病等特定种类的采集监管要求
2023.04	《儿童用药沟通交流中 I 类会议申请及管理工作细则（试行）》	国家药监局药审中心	针对儿童患病率高，且已列入罕见病目录的疾病或国家卫健委认定的重大传染病而研发的品种可开展临床交流
2023.04	《基因治疗血友病临床试验设计技术指导原则》	国家药监局药审中心	从临床试验设计、受试者选择、有效性终点、安全性监测等方面，概述了基因治疗血友病临床试验设计的考虑要点
2023.03	《关于进一步完善医疗卫生服务体系的意见》	中共中央办公厅、国务院办公厅	支持高水平医院建设疑难复杂专病及罕见病临床诊疗中心、人才培养基地和医学科技创新与转化平台，以满足重大疾病临床需求为导向加强临床专科建设，组建专科联盟和远程医疗协作网
2023.02	《中药注册管理专门规定》	国家药监局	用于重大疾病、新发突发传染病、罕见病防治新药的注册申请实行优先审评审批
2023.02	《质量强国建设纲要》	中共中央、国务院	加强药品和疫苗全生命周期管理，推动临床急需和罕见病治疗药品、医疗器械审评审批提速，提高药品检验检测和生物制品（疫苗）批签发能力，优化中药审评机制，加速推进化学原料药、中药技术研发和质量标准升级，提升仿制药与原研药、专利药的质量和疗效一致性
2023.01	《关于印发进一步加强中药科学监管促进中药传承创新发展若干措施的通知》	国家药监局	鼓励并扶持用于重大疾病、罕见病，或者儿童用中药新药的研制，对符合规定情形的相关注册申请实行优先审评审批

来源：政府官网，沙利文&病痛挑战基金会分析

2.4 中国罕见病治疗现状 —— 特医食品

2.4.1 特医食品与罕见病

特殊医学用途配方食品(Foods for Special Medical Purpose), 简称特医食品, 是指为了满足进食受限、消化吸收障碍、代谢紊乱或特定疾病状态人群对营养素或膳食的特殊需要, 专门加工配制而成的配方食品。根据《2023年罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告》, 《第一批罕见病目录》中有32个罕见病需要使用特殊医学用途配方食品进行相关治疗, 18种罕见病治疗过程中需及时、终生、足量使用特医食品, 特医食品是此类罕见病临床治疗中的主要和核心治疗方式, 如未得到及时治疗, 患者将面临发育迟缓或倒退, 甚至致死致残的严重后果^[13]。国家自2016年7月1日实施特医食品注册管理以来, 共批准了164款产品, 包含48款婴儿配方食品, 53款全营养配方食品, 62款非全营养配方食品和1款特定全营养配方食品。2023年全年, 中国特医食品获批数量再创历史新高, 达到70款, 包括2款进口产品, 68款国产产品。

图：2016年以来中国获批特医食品分类（截止2023.12.31）



来源：政府官网，文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

2.4.2 我国特医食品的监管政策沿革

特医食品在我国临床应用已经有几十年历史。早在二十世纪七八十年代, 我国就引入肠内营养制剂, 用于治疗儿童肠道疾病。在当时, 特医食品以肠内营养制剂的形式按照化学药品进行监管, 需经药品注册批准后方可上市销售。这也致使一些国外产品虽然已经有很长的使用历史与良好的使用效果, 但由于无法满足药物注册审批需求而无法进入中国市场。

随着我国食品安全国家标准体系不断完善, 为了满足市场需求, 我国引入了发达经济体中“特殊医学用途配方食品”的概念。2010年, 中华人民共和国卫生部制定了首个特殊医学用途配方食品相关标准——《特殊医学用途婴儿配方食品通则》(GB 25596—2010)。2013年, 国家卫计委又制定了《特殊医学用途配方食品通则》(GB 29922—2013), 至此我国特医食品概念及相关标准初步建立。

2015年《食品安全法》修订, 明确指出国家对婴幼儿配方食品、保健食品和特殊医学用途配方食品等特殊食品实行严格监督管理, 并从监管的角度对这三类特殊食品企业提出了要求。为进一步贯彻落实《食品安全法(2015修订)》, 国家各有关部门在研发、临床、注册、生产、流通等各个环节不断出台新规政策, 以进一步规范和细化特医食品的监管。

当前, 特医食品在我国上市前需要进行产品注册和审批, 而在美国欧盟等国家上市前无需进行注册审批。相较于其他国家, 我国对特医食品实施严格的监管要求, 这对保证特医食品的安全、营养以及临床效果提供了保障, 但也面临产品供给难以满足患者购买需求的挑战。

图：不同国家对特医食品的监管要求



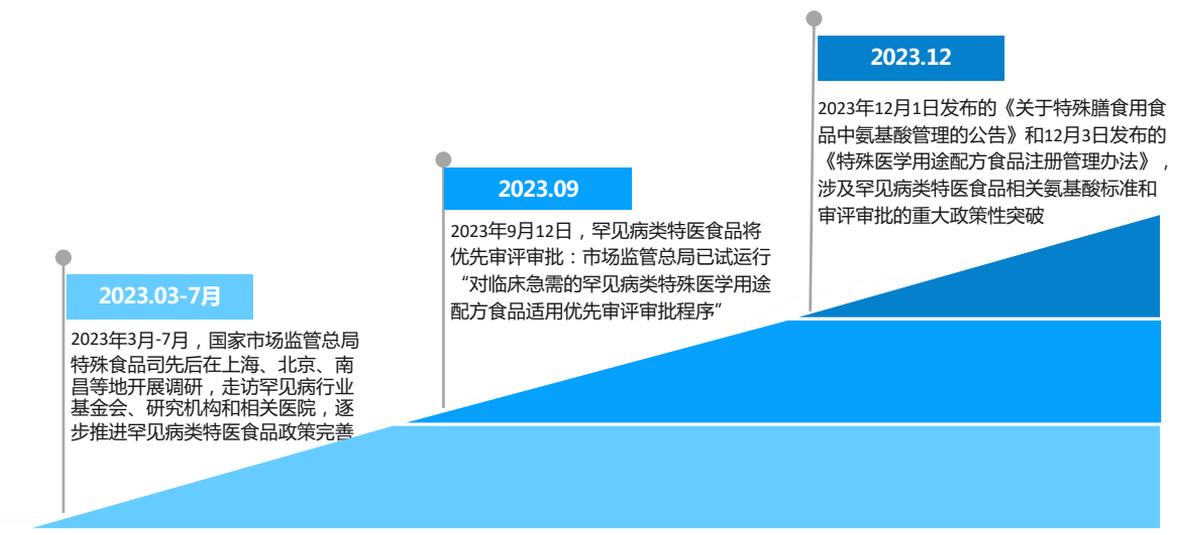
来源：政府官网，文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

2.4 中国罕见病治疗现状 —— 特医食品

2.4.3 中国特医食品2023年政策变化

特医食品和罕见病治疗密切相关。2022年8月，《关于政协第十三届全国委员会第五次会议第01247号（医疗卫生类119号）、02092号（医疗卫生类185号）提案答复的函》中就提出进一步严格规范注册管理行为，保障特医食品质量安全，推动该产业高质量发展。2023年中国出台了多项政策推动特医食品的审批和上市，进一步推动中国特医食品行业发展。2023年12月接连公布的《关于特殊膳食食品中氨基酸管理的公告》、《特殊医学用途配方食品注册管理办法》标志着我国在特殊医学用途配方食品氨基酸相关标准问题上对于一类临床急需、患者需求呼声大的罕见病类特医食品的生产 and 上市在氨基酸标准方面更加有据可依；明确了“设立优先审评审批程序，对罕见病类别、临床急需且尚未批准新类别等产品实施优先审评”。

图：2023年中国特医食品主要政策解析



图：2023年中国罕见病类特医食品相关政策

发布时间	政策名称	发布机构	罕见病特医食品领域相关内容
2023.12	《特殊医学用途配方食品注册管理办法》	市场监管总局	规定了特殊医学用途配方食品的注册管理程序、要求、条件、程序、费用、期限等，以保证特殊医学用途配方食品的质量和临床效果
2023.12	《关于特殊膳食食品中氨基酸管理的公告》	国家卫健委 市场监管总局	明确婴幼儿配方食品、特殊医学用途婴儿配方食品、运动营养食品等食品安全国家标准中的20余种氨基酸作为食品营养强化剂管理，其使用应符合各自标准及相关规定
2023.10	《药物临床试验方案提交与审评工作规范》	国家药监局药审中心	提高药品注册申请人撰写临床试验方案的质量，规范临床试验方案有关沟通交流和各类注册申请，提高临床试验方案的审评质量
2023.09	对临床急需的罕见病类特殊医学用途配方食品适用优先审评审批程序	市场监管总局	市场监管总局已试运行“对临床急需的罕见病类特殊医学用途配方食品适用优先审评审批程序”，并计划在《特殊医学用途配方食品注册管理办法》的修订中增加相关内容，将罕见病类特殊医学用途配方注册审评时限从60个工作日缩短至30个工作日，优先安排开展现场核查和抽样检验

来源：政府官网，沙利文&病痛挑战基金会分析

2.4 中国罕见病治疗现状 —— 特医食品

2.4.4 罕见病类特医食品可及性的三重挑战

根据《2023年罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告》，对17种治疗过程中必须使用特医食品的罕见病，共855名患者的调研，92%的患者表示使用特医食品后疾病治疗进展显著或有所改善，但患者面临特医食品可及性的挑战，依次体现在可知晓、可购买、可负担三方面^{1,3]}。

2.4.4.1 可知晓：来自诊疗的挑战

罕见病是误诊比较严重的一类疾病，比较幸运的是，需特医食品的遗传代谢类罕见病，如苯丙酮尿症、甲基丙二酸血症等可通过新生儿筛查做到早筛查早确诊。确诊后，患者需及时使用特医食品，未及时使用特医食品会带来不可逆的损伤。

根据《2023年罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告》，新生儿筛查与患者及时使用特医食品呈正相关，医生给予清晰指引与患者及时使用特医食品呈正相关。然而，目前部分患者表示确诊时无法从医生处获得清晰的特医食品使用方案和购买方法。曾有甲基丙二酸血症患者根据医生的模糊信息到线上购物网站搜索疾病名，结果买错了产品类型。该调研还发现患者对日常饮食和营养管理在疾病重要性有非常清楚的认识，但是认为自己营养知识的掌握不足。目前，主要靠病友互助，患者期待更多来自专业临床营养师的指导。



建议

- 继续推动新生儿筛查在我国的人口覆盖和遗传代谢类罕见病的覆盖；
- 推动临床营养在罕见病治疗管理中的角色发展。

2.4.4.2 可购买：患者购买需求与产品供给的挑战

我国对特医食品实施严格的监管，产品上市前需进行注册审批，市场准入门槛高，从事罕见病类特医食品生产的企业少，在我国能够买到的罕见病类特医食品的种类有限，大量患者通过非正式渠道(如找患者群体、找代购)购买产品。一方面，受疫情影响国内国际运输困难，导致产品供应不足。根据病痛挑战基金会的调研，80.5%的患者经历过一次或一次以上的断粮危机。另一方面，非正式渠道购买的特医食品质量和安全难以保障。根据《2023年罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告》，64.4%的患者对所购买特医食品的质量和安全性表示担忧，担忧主要体现在4个方面：产品配方的科学性、买到假货或劣质产品、生产过程无监管、以及运输过程造成问题。



建议

- 推动罕见病类特医食品产业监管的优化及本土研发与生产；
- 罕见病类特医食品中可进行分类管理，按需推进优先审评审批。

2.4.4.3 可负担：患者的经济负担

根据《2023年罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告》，患者每个月平均花费1,000-4,000元在特医食品上，不同病种存在差异，其中苯丙酮尿症患者可一定比例报销，其他病种多为自费。这也与特医食品行业供给瓶颈有关，目前除苯丙酮尿症3款产品外，其他病种的特医食品均没有注册产品，无法进入政策性支付体系。



建议

- 推动罕见病类特医食品的注册审批及多方共付机制，缓解患者经济负担。

2.5 政府主导、社会多方协同推动罕见病诊疗

2.5.1 政府：发布《第二批罕见病目录》，更多罕见病被纳入到目录中

2023年8月，为深入贯彻落实中共中央办公厅、国务院办公厅《关于深化审评审批制度改革鼓励药品医疗器械创新的意见》，进一步加强我国罕见病管理，提高罕见病诊疗水平，维护罕见病患者健康权益，根据《罕见病目录制订工作程序》，国家卫生健康委等六部门联合制定了《第二批罕见病目录》，更多罕见病将被纳入规范化诊疗。

这是时隔五年（2018-2023）后，罕见病目录的进一步更新。在第二批罕见病目录中，共有86种罕见病被纳入，加上2018年第一批罕见病目录中的121种，目前中国共计有207种罕见病写入目录。罕见病的概念是1970年提出，1990年欧盟启用了罕见病网络平台，由此推进了欧洲罕见病标准出台。

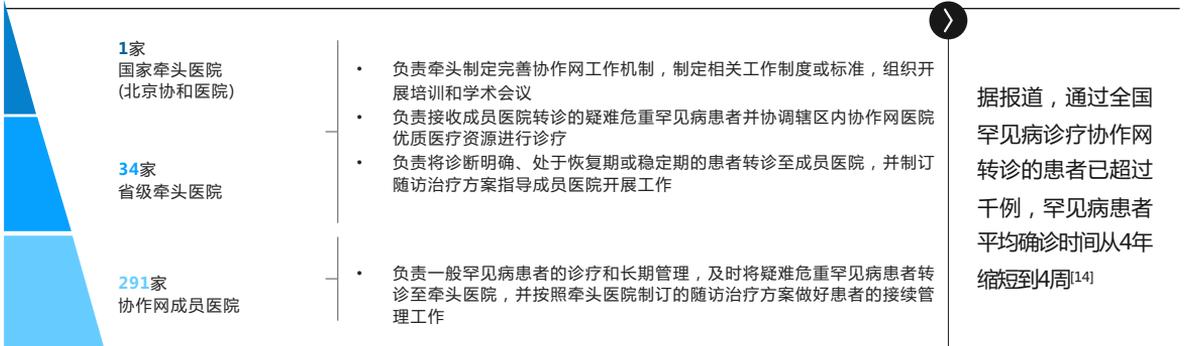
进入21世纪开端，随着人类基因组计划的完成，遗传学领域迎来了技术创新，极大地丰富了罕见病诊疗方法并提供更多工具，各个国家开始建立自己的罕见病目录或对应的数据库。中国于2018年发布第一批罕见病目录，于2023年发布第二批罕见病目录，均为罕见病的诊治提供了非常清晰和标准化的罕见病管理，对于中国罕见病诊疗领域发展有着重要的意义。

2.5.2 医疗系统：建立全国诊疗协作网，构建罕见病病例信息登记管理体系

2019年2月，国家卫健委遴选罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的324家医院组建了罕见病诊疗协作网，对罕见病患者进行相对集中诊疗和双向转诊，以充分发挥优质医疗资源辐射带动作用，提高我国罕见病综合诊疗能力。目前，各省卫健委可根据罕见病诊疗情况进行协作网名单扩容，罕见病诊疗协作网也为罕见病患者的就医渠道提供了参考。罕见病登记是全国罕见病诊疗协作网的重要工作内容之一。2019年10月，国家卫健委发布《中国罕见病诊疗服务信息系统工作管理方案》，要求诊疗协作网成员医院开展罕见病例诊疗信息登记工作，建立信息系统收集相关资料。这有利于了解我国罕见病流行病学、临床诊疗和医疗保障现状；为制定人群干预策略、完善诊疗服务体系、提高患者医疗保障水平、提高药物可及性提供科学依据。

罕见病患者容易误诊、漏诊，采用多学科诊疗模式(MDT)有助于患者尽早确诊治疗。2022年12月，国家卫健委发布《国家罕见病医学中心设置标准》，明确了具体设置标准和要求：应具备突出的罕见病多学科协作诊疗经验，牵头编制罕见病防治指南、技术规范和相关行业标准，示范和推广罕见病先进诊疗技术，积极培养罕见病临床学科带头人和基础研究技术骨干，牵头开展罕见病防治研究，促进研究成果转化。《国家罕见病医学中心设置标准》为即将申请成立的国家罕见病医学中心进行铺垫，随着国家罕见病医学中心的成立，我国的罕见病诊疗工作将加速发展。

图：全国罕见病诊疗协作网的组成及其职责分工（2019年）



来源：国家卫健委，沙利文&病痛挑战基金会分析

-
-
-
-
-
-

第三章

中国罕见病保障现状及进展



03

3.1 从中央到地方，积极探索罕见病用药保障模式

3.1.1 中国罕见病用药保障体系背景

2020年2月，党中央、国务院发布《关于深化医疗保障制度改革的意见》，对中国的多层次医疗保障体系做了进一步的阐明：“以基本医疗保险为主体，医疗救助为托底，补充医疗保险、商业健康保险、慈善捐赠、医疗互助共同发展的医疗保障制度体系”，同时提出要“探索罕见病用药保障机制”。罕见病患者的用药保障问题进入新一轮的政策探索期。

2021年1月，国家医保局、财政部出台《关于建立医疗保障待遇清单制度的意见》。待遇清单制度的出台，对我国罕见用药保障政策，尤其是地方政策做了进一步的规范和要求，地方不得自行设立超出基本制度框架范围的其他医疗保障制度，各地要严格按照国家基本医疗保险药品目录执行。之后，地方探索罕见病用药保障机制的速率明显放缓。以往地方政府针对医保目录外的罕见病创新药提出的诸多保障模式，都面临调整和进一步的规范。

3.1.2 国家层面 — 基本医保为主体、医疗救助为托底

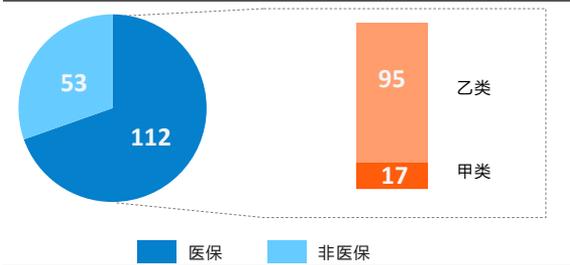
国家医保局自2018年成立以来，医保目录实行动态调整机制，原则上一年一调，新药纳入医保目录的时间大大缩短，保障了广大群众用药需求。部分罕见病创新药正在通过谈判纳入医保目录。2019年到2023年，《第一批罕见病目录》和《第二批罕见病目录》共涉及207种罕见病。2023年12月13日公布的医保目录中，新增15个罕见病用药，覆盖16个罕见病病种，填补了10个病种的用药保障空白，如用于治疗型戈谢病成年患者的酒石酸艾格司他、用于治疗卡斯特曼病的司妥昔单抗等^[15]。

- **医保**：目前，64种罕见病的112种药物已纳入医保，其中甲类药物17种，乙类药物95种。甲类药物能够全额报销，乙类药物需要自付一部分，报销一部分，报销比例因各地政策和药物有所不同，门诊和住院用药也不相同，门诊用药普遍报销比例较低，住院治疗通常报销50%-70%；
- **非医保**：国家医保“兜底”不“大揽”的定位意味着罕见病保障不可能由国家全部买单，多方共付是未来罕见病保障的发展方向。

目前，50种罕见病的53种药物未纳入医保，其中有27种罕见病的全部治疗药物(共计25种)均未纳入医保，其中18种药物在国内年治疗费用高昂，为几十万元到上百万元，患者家庭难以负担。

2021年11月，国务院发布了《关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见》。这份新的医疗救助政策，遵循了待遇清单制度的医保覆盖范围，明确将医疗救助和基本医保、大病保险紧密衔接，对困难患者医保报销后个人自付部分的负担进行托底。该政策提出：“根据经济社会发展水平和各方承受能力，探索建立罕见病用药保障机制，整合医疗保障、社会救助、慈善帮扶等资源，实施综合保障。建立慈善参与激励机制，落实相应税收优惠、费用减免等政策。”同时，要“支持商业健康保险发展，满足基本医疗保障以外的保障需求”。

图：中国罕见病药物纳入医保情况



来源：NMPA，国家医保局，文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

图：中国未纳入医保的罕见病药物

	药物数量	罕见病数量
未纳入医保	53	50
全部治疗药物未纳入医保	25	27
全部治疗药物未纳入医保且费用高昂	18	24

来源：国家医保局，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

3.1 从中央到地方，积极探索罕见病用药保障模式

图：未纳入医保且治疗费用高昂的罕见病药物

药物名称	罕见病名称	企业名称	上市年份	年治疗费用 ¹ (万元)	患者组织登记人数/ 企业预估用药人数 ²
阿那白滞素注射液	家族性地中海热 冷吡啉（冷炎素）相关周期性综合征/ NLRP3相关自身炎症性疾病	苏庇医药	2023	/	/
注射用阿糖苷酶 α	糖原累积病（I型、II型）	赛诺菲	2015	127	256
注射用艾夫糖苷酶 α			2023		
注射用拉罗尼酶浓溶液	黏多糖贮积症（I型）	赛诺菲	2020	158	129
艾度硫酸酯酶 β 注射液	黏多糖贮积症（II型）	北海康成	2020	97	400
依洛硫酸酯酶 α 注射液	黏多糖贮积症（IVa型） ³	百傲万里	2019	288	103
口服用苯丁酸甘油酯	精氨酸酶缺乏症	维健医药	2023	44	87
	瓜氨酸血症				
	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症				
苯丁酸钠颗粒 ⁴	瓜氨酸血症	兆科药业	2022		
	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症				
布罗索尤单抗注射液	低磷性佝偻病	协和麒麟	2021	155	530
	肿瘤相关骨软化症				
卡谷氨酸分散片/ 卡谷氨酸片	异戊酸血症	锐康迪（北京）医药/ 远大医药	2023	35.478	1200
	甲基丙二酸血症				
	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症				
氯马昔巴特口服溶液	丙酸血症	北海康成	2023	22.5	400
	Alagille综合征				
塞奈吉明滴眼液	神经营养性角膜炎	Dompe（东沛）制药	2020	/	/
盐酸沙丙蝶呤	高苯丙氨酸血症	山东新时代 ⁵	2010	46	/
	苯丙酮尿症				
	四氢生物蝶呤缺乏症				
依马利尤单抗注射液	家族性噬血细胞淋巴瘤组织细胞增生症	苏庇医药	2023	/	/
注射用丹曲林钠	恶性高热	丽珠药业	2020	/	/
达妥昔单抗 β 注射液	神经母细胞瘤	Recordati Netherlands B.V.	2021	60-149	2500
那西妥单抗注射液		赛生药业	2022	60-160	
吸入用一氧化氮	新生儿持续肺动脉高压	兆科药业	2022	155	20

注释1：年治疗费用由相关企业提供或根据目前中国市场最低中标价测算

注释2：患者组织登记人数由于该数据为组织机构登记在册人数，实际患者人数可能更多

注释3：依洛硫酸酯酶 α 注射液中国的进口药品注册证（IDL）将于2024年5月到期，药企不再续期，该药物可能退出中国市场

注释4：苯丁酸钠的生产企业预估瓜氨酸血症和鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症共1000人使用

注释5：沙丙蝶呤罕见病目录内有3个适应症，其中苯丙酮尿症、四氢生物蝶呤缺乏症是高苯丙氨酸血症的亚型，目前百傲万里的沙丙蝶呤已退出中国市场，山东新时代的仿制药于2023年6月29日上市

来源：NMPA，国家医保局，文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

3.1 从中央到地方，积极探索罕见病用药保障模式

3.1.3 地方层面 — 地方保障解决的核心痛点是目录外费用高昂的罕见病药物保障

地方政府积极探索罕见病用药保障机制，着重针对未纳入目录的罕见病高值创新药进行保障，一定程度上缓解了部分需要用罕见病患者的经济负担。经过多年的实践地方罕见病用药保障机制逐渐形成以浙江、江苏为代表的“专项基金”模式，以山东、成都、湖南为代表的“大病保险”模式，以佛山为代表的“医疗救助”模式等具有代表性的地方保障模式。地方政府积极探索，补充了基本医保对罕见病目录外费用高昂创新药的保障不足，也为从国家层面制定罕见病专门保障政策提供实践案例。

图：代表性地区罕见病保障模式

	地区	政策及发布时间	保障范围 ¹
专项基金	浙江	《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》(2019)	戈谢病：伊米苷酶 糖原累积病(II型)：阿糖苷酶α
	湖南	《湖南省城乡居民大病保险实施办法》(2021)	戈谢病：伊米苷酶 庞贝病：阿糖苷酶α
	成都	《关于罕见病用药保障有关问题的通知》(2021)	戈谢病：伊米苷酶 糖原累积病(II型)：阿糖苷酶α 黏多糖贮积症IVa型：依洛硫酸酯酶α 四氢生物蝶呤缺乏症：盐酸沙丙蝶呤
大病保险	山东	《关于进一步完善我省大病保险制度的通知》(2020)	戈谢病：伊米苷酶 糖原累积病(II型)：阿糖苷酶α 法布雷病：阿加糖酶β
	河北	《关于将戈谢病、庞贝氏病特效治疗药物纳入大病保险保障范围的通知》(2020)	戈谢病：伊米苷酶 糖原累积病(II型)：阿糖苷酶α
	山西	《关于部分高额费用“罕见病”医疗保障问题的通知》(2019)	戈谢病：伊米苷酶 糖原累积病(II型)：阿糖苷酶α
医疗救助	佛山	《佛山市医疗救助办法》(2020)	戈谢病：伊米苷酶、麦格司他 法布雷病：阿加糖酶-β 糖原累积病(II型)：注射用阿糖苷酶α *等50余种罕见病医疗救助药品、治疗性食品

注释1：地方保障政策中已纳入国家医保目录的药品此处未列明

来源：政府官网，沙利文&病痛挑战基金会分析

3.1.3.1 地方保障新模式 — 通过医疗保障条例确定专项基金保障形式（江苏）

2023年1月，江苏省人大通过了《江苏省医疗保障条例》，该条例从2023年6月1日起正式实施，确认了江苏省罕见病用药保障机制，并对该机制的运作形式进行了详细规定。江苏省通过地方立法的形式，突破了过去地方探索中单一部门出台保障政策解决罕见病患者用药难题的通行做法，保证了政策的延续性和可持续性。

图：《江苏省医疗保障条例》中罕见病保障条款内容

筹资机制	省级统筹，单独筹资，建立由政府主导、市场主体和社会慈善组织等参与的多渠道筹资机制
资金管理	纳入省财政社保专户管理，专款专用，独立核算
保障范围	省医疗保障行政部门根据国家罕见病目录，对药品有效性等进行专家论证并开展价格谈判后确定
用药保障	由省医疗保障经办机构协同具备罕见病诊断和治疗条件的定点医疗机构实施
覆盖范围	符合罕见病用药保障规定的参保人员，按照省有关规定享受用药治疗和待遇保障服务

来源：政府官网，沙利文&病痛挑战基金会分析

3.2 新政策环境下，多元力量参与罕见病用药保障

3.2.1 新方向1 — 普惠险成为现实可行的地方探索路径

随着待遇清单等一系列的制度安排对地方罕见病保障政策的进一步规范，在新的政策环境下，地方罕见病保障机制的探索也进入新时期。普惠补充商业健康保险，简称普惠险、惠民保或城市定制险，通常由政府主导或指导，保险企业承保，针对一定区域内基本医保参保人的补充医疗保障。截止到2023年11月15日，全国各地已经有超过620款保险产品上市，已经成为政府主导的“多层次医疗保障体系”建设的重要部分。新形势下，普惠险也成为地方罕见病保障机制探索最切实可行的方案之一。

3.2.1.1 深圳市：基本医保+“深圳惠民保”的升级保障体系

2023年5月9日发布的“深圳惠民保”是由深圳重特大疾病补充医疗保险（即重疾险）全面升级而来的普惠型商业补充医疗保险。

“深圳惠民保”针对罕见病用药有两大保障^[6]。一是医保报完还能报：医保目录内罕见病药品经过基本医保住院、门诊特定病种以及单行支付报销后，个人自付1.6万元以上部分，由“深圳惠民保”进一步报销80%，年保障额度120万元；二是高价自费药有的保、买的到：“深圳惠民保”覆盖了罕见病高价自费特效药，设置了罕见病专项保障和“港澳药械通”特色保障，“不放弃任何一个小群体”，其中连续参保三年及以上，罕见病专项保障赔付比例可达70%。

图：“深圳惠民保”罕见病方案保障范围

序号	罕见病病种	药品
1	黏多糖贮积症（I型）	注射用拉罗尼酶溶液（艾尔赞）
2	黏多糖贮积症（II型）	艾度硫酸酯酶β（海芮思）
3	黏多糖贮积症（IVA型）	依洛硫酸酯酶α（唯铭赞）
4	糖原累积病II型	阿糖苷酶α（美尔赞）
5	戈谢病	注射用伊米苷酶（思而赞） 维拉苷酶α（维葡瑞）
6	低磷性佝偻病	布罗索尤单抗注射液

来源：公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

2023年7月3日，“深圳惠民保”第一笔罕见病专项待遇在港大深圳医院一站式结算成功。首位享受“深圳惠民保”罕见病医疗保障的患者小月（化名）今年13岁，患有低磷性佝偻病罕见病，在港大深圳医院小儿骨科住院并首次使用了特效药“布罗索尤单抗注射液”，如在深圳惠民保实施前使用需由患者全额自费支付，在被纳入“深圳惠民保”待遇保障（罕见病自费药品费用保障）下，报销比例达57%。

3.2.1.2 小结

“深圳惠民保”在满足深圳市基本医疗保险参保人多样化健康保障需求、充分发挥商业健康保险对民生保障的补充作用方面具有重要意义。该保险不设年龄、户籍、职业、健康状况等参保限制，参加深圳医保的罕见病患者均可投保。支持罕见病缺口保障，能够促进相关罕见病诊疗水平提高，使罕见病从被关注对象逐步发展到被提高保障、适度保障的对象。

3.2 新政策环境下，多元力量参与罕见病用药保障

3.2.2 新方向2 — 公益慈善力量成为解决保障难题的“新主张”

提高罕见病用药保障，也需要政府和社会协同发力。近年来，我国公益慈善力量为罕见病用药保障作出了一系列的努力：无论是单病种的患者组织，还是基金会，都在试图通过开展针对患者的援助项目，尝试减轻患者的用药负担；作为患者及家庭，通过动员亲朋好友开展民间互助，也是一种常见的自救手段；不能否认的是，无论是团体、组织，还是个人为解决医疗负担开展的援助、互助行为，都带有深厚的公益、慈善属性，他们基于一种“利他”的价值，参与到罕见病的“多层次保障”中^[17]。

图：国内公益慈善力量参与罕见病多层次保障的主要形式



来源：《公益慈善力量参与罕见病多层次保障研究报告》，沙利文&病痛挑战基金会分析

助力罕见病患者用药最后一公里 — 病痛挑战基金会

一、助力罕见病患者医有所药、药有所保

病痛挑战基金会结合十多年的罕见病群体服务经验，通过对罕见病群体切实需求的深入分析之后，于2018年2月与中华社会救助基金会等多方发起了全国性罕见病民间公益援助项目——罕见病医疗援助工程。希望以此为支点，搭建“多方参与”的罕见病“多方共付”平台，撬动更多的资源投入到罕见病医疗保障过程中。

截至2023年12月底，罕见病医疗援助工程项目整体共援助患者超3268人次，累计拨付善款超过3770万元，覆盖全国30个省市自治区，涉及病种88个。

二、联动罕见病保障政策，创新保障模式

自2019年，在山东、山西、浙江、江苏等4地建立罕见病医疗援助工程地方专项，结合地区的实际情况提出了符合当地经济和社会发展水平的多层次保障政策，并累积多方共付的实践经验，建立模式样板，推动地方政策的落地环实施。

2021年起，病痛挑战基金会联合京东健康发起京东罕见病关爱基金，打通线上线下药物供应体系。

截至2023年12月，4个地方专项及1个市域专项累计通过审核会审核并确认援助罕见病患者522人次，涉及40个病种，累计拨付善款超过866.3万元。项目助力超过上亿元地方罕见病保障资金落地，撬动社会各方资源超过116万元。通过京东健康专项，累计援助病友358人次，援助金额超过379万元。

3.2 新政策环境下，多元力量参与罕见病用药保障

■ 患者援助项目（PAPs）

为帮助罕见病患者更好地接受治疗、减轻其经济负担，越来越多的慈善组织也在积极联合企业进行患者援助项目。其英文全称“Patient Assistance Program”，简称“PAP”，是由慈善组织发起或主导，医药企业提供药物和/或资金支持的非商业性/公益性项目。在罕见病领域，由慈善机构和药企发起的PAP项目已经成为罕见病用药保障的一支重要力量。

图：部分罕见病患者援助项目(PAPs)

	项目名称	捐赠方	援助疾病	时间
中华慈善总会	百因止慈善援助项目	武田中国	甲型血友病	2016年3月至今
	拜科奇Co-pay慈善援助项目	拜耳医药	血友病	2015年1月至今
	科跃奇Co-pay慈善援助项目	拜耳医药	血友病	2019年1月至今
	瑞百安慈善援助项目	安进公司	纯合子家族性高胆固醇血症	2018年9月至今
中国初级卫生保健基金会	因你同行血友病患者资金援助项目	神州细胞生物	血友病	2021年8月-资金/药品发放完毕
	爱聚捷音特殊患者援助项目	辉瑞制药	甲型血友病	2017年5月-资金发放完毕
	爱使心舒	爱可泰隆	肺动脉高压	2018年3月-药品发放完毕
	脊活新生患者援助项目	渤健	5q脊髓性肌萎缩症	2019年5月-援助药品发放完毕
	全神维达患者检测公益项目	辉瑞制药	转甲状腺素蛋白淀粉样变性多发性神经病(ATTR-PN)	2020年5月至今
	维万众心患者检测公益项目	辉瑞制药	转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病(ATTR-CM)	2020年6月至今
	维万众心患者援助项目	辉瑞制药	转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病(ATTR-CM)	2020年12月至今
中国红十字会	血友病患者规范化治疗检测支持项目	武田中国	甲型血友病	2020年11月至今
	为爱呐罕——中国红十字会罕见病关爱专项基金	武田中国	法布雷病、戈谢病、遗传性血管性水肿等	2021年11月至今

来源：公开信息、《公益慈善力量参与罕见病多层次保障研究报告》，沙利文&病痛挑战基金会分析

■ 第三方服务项目（TPA）

按照通用定义，医疗保险第三方服务公司一般称为TPA，是Third Party Administrator for Group Medical Insurance的简称，指医疗保险第三方管理公司。是医疗保险行业内，向健康险公司、或者经营医疗保险特别是医疗费用保险的保险公司提供第三方管理服务的公司，其业务包括提供新契约与保全服务、处理理赔、提供客户服务、搭建医疗服务机构网络、安排医疗费用结算服务等。目前部分罕见病治疗尝试引入TPA同保险方合作进一步降低患者负担。

图 | 部分罕见第三方服务项目（TPA）

项目名称	援助方	服务方	援助疾病	时间
非常礼赞	赛诺非健赞	北京健易保科技有限公司	部分溶酶体贮积症相关罕见病	2021年至今
捷力宝	赛诺非健赞	北京健易保科技有限公司	多发性硬化	2024年3月1日起
芮启新生	北海康成	镁信健康	黏多糖贮积症II型	2021年6月至今
瑞爱新生	武田中国	京东健康	法布雷病	2022年5月至今

来源：公开信息、《公益慈善力量参与罕见病多层次保障研究报告》，沙利文&病痛挑战基金会分析

3.3 罕见病用药保障机制的持续探索

3.3.1 多方助力搭建中国罕见病多层次保障体系

随着我国罕见病多层次保障的讨论日益深入，“三重保障（基本医保、大病保险、医疗救助）+商业保险+政府慈善救助+社会互助”的多层次保障格局逐渐完善并达成共识。2023年，研究领域对罕见病多层次保障的探索，从宏观的制度设计到具体的实践操作兼而有之。主要包含以下几个方面：

法律基础 将罕见病用药保障机制纳入《医疗保障法》，明确多层次医疗保障机制的层级（国家、省或以下）建制；明确罕见病用药保障机制实施的责任主体；建立由政府为主导、市场为主体和社会慈善组织等参与的多渠道筹资机制等^[18]

机制探索 由各地市政府通过专门的组织管理机构，成立跨部门领导小组（医保、卫健、药监、财政、民政等部门），建立地方罕见病综合保障专家委员会，建立不同层次医疗保障制度的衔接机制，确保基本医疗保险、补充医疗保险和医疗救助之间有明确边界，相互补充支撑。以实现罕见病患者医疗保障的复杂系统工程^[19]

准入规则 从多个方面（包括疾病负担、临床获益、社会公平及创新价值等）明确费用高昂的罕见病药物的选择原则和建立差异化评估体系，加速将已上市的药物纳入医保，并通过设定支付上限和风险共摊机制控制医保基金支出^[20]

自付封顶 对符合条件的罕见病药物，医保准入时放宽支付阈值或采取差异化的卫生技术评估手段制订罕见病特殊支付政策，在政府基金预算范围内让更多高值创新药物纳入医保。确保在医保支付标准和多层次支付的叠加作用下，患者自付保持在可负担的范围内，促进多渠道支付与医保的有机结合^[21]

商保补充 普惠型商保对罕见病用药的关注增强，多层次保障水平提高，各地方案逐步纳入罕见病特药责任。在此基础上，普惠型商保应不断拓展罕见病特药覆盖，逐步设立独立保障标准，并与基本医保、政府资助、专项基金、社会慈善等多方合作，形成综合力量，以达到较理想的罕见病用药保障水平^[22]。医保部门宜与商保公司建立一体结算账户，参考国际私保经验，引入共同审核机制，强化监管，优化保障模式和待遇水平^[23]

特殊保障 面对较大的城乡差异，罕见病保障体系应做到对特困人群设定分类管理，根据家庭收入来设置不同的起付线，按照病种或治疗需求来设定相同待遇^[24]

税收优惠 借鉴发达国家经验，通过政府补偿、带量谈判、强制降价等手段确保罕见药价格合理，同时降低进口药物价格，扩大财政部《关于罕见病药品增值税政策的通知》适用范围，以确保患者以合理价格获取所需药品^[25]

3.3.2 专项基金进一步保障患者支付

“专项基金”模式是近年来从理论层面探讨罕见病用药保障机制的重要方向。2023年对“专项基金”的探讨，主要集中于基金的筹资来源与形式，以及基金支付保障药品的准入规则。

基金的筹资来源，可以通过将基本医保基金按照一定比例或人均标准进行拨付，形成罕见病用药保障专项基金，并对罕见病医保子账户进行分账管理，同时鼓励企业、公益基金会等社会力量捐赠扩大基金规模^[26]。以适度原则设立罕见病专项基金，支持的制药商与付款方签署基于未来绩效或收益的管理准入协议（Managed Entry Agreement, MEA），共同承担未来不确定性风险，以优化预算，确保患者在特定条件下获得药物报销^{[27][28]}。

“中华罕见病种子基金”仍是广受关注的政策主张。其筹资原理是将初始资本视为医疗保障制度延伸，是多方共付的杠杆，实质上是“制度红利”。建立罕见病种子基金法人机构，运用借支资金进行市场化投资，形成种子基金初始资本。在此基础上，罕见病种子基金平台独立运营，自负运营成本，同时在约定年限归还国家财政和各地医保出借的本金及利息。基于《第一批罕见病目录》病种医疗保障和罕见病药品现状测算，结果显示种子基金可覆盖患者全部年用药费用67亿元，其保障能力足以满足未来患者需求，并随着资金扩大，将成为共同富裕实践的标杆性机制^[29]。

-
-
-
-
-
-

第四章

罕见病行业发展趋势



04

4.1 罕见病药物政策及研发策略

4.1.1 罕见病药品上市政策支持及研发策略

巨大的未满足的临床需求、有利的监管政策、逐渐完善的多方支付体系等成为药企加码布局罕见病领域的动力。过去罕见病药物市场由跨国药企主导，2018-2022年，27种罕见病药物(除新增适应症)上市，其中仅有4种药物为国内企业引进或仿制。

在2023年2月1日开展的2023年全国药品注册管理和药品上市后监管工作会议中，就表示将持续深化审评审批制度改革，其中罕见病用药就被作用重点领域，加快药物上市速度，创新监管方式和手段，推动产业高质量发展。2023年7月5日，在国务院新闻办公室就“强化药品监管 切实保障人民群众用药安全”举行发布会。会议中表示，罕见病人群是需要重点关心关注的人群，罕见病用药也是国家局重点工作之一。得益于国家药监局药品以深化药品审评审批改革为契机，目前在所有药品上市申请中，罕见病新药的审评审批时限最短，这将进一步加快罕见病用药上市，使罕见病患者有药可医。而在2023年11月17日，2023年国家医保谈判在全总工会国际交流中心开启。根据此前国家医保局公布的初审目录，《关于公示2023年国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录调整通过初步形式审查的药品及相关信息的公告》，2023年共计20款目录外罕见病药物通过初审名单。

图：罕见病药物在中国的开发策略

境外已经上市罕见病药物	<p>制药企业可以将在国外用于注册的临床试验数据和上市后临床数据提交，药品经CDE评估</p> <ol style="list-style-type: none">安全有效且有证据证明无种族差异：可豁免境内临床试验直接在中国批准上市安全有效但缺乏种族敏感性数据或存在种族敏感性：需开展相关桥接性临床试验全球数据不能支持对安全有效性评价：应按新药要求开展必要的探索性和确证性临床试验	
境外境内同步开展临床研究	<p>为了减少不必要的重复临床试验，缩短中外上市时间差，CDE鼓励在境外未上市的罕见病药物在中国同步开展临床研究</p> <ul style="list-style-type: none">国外制药企业可根据早期研究数据、种族敏感性分析和不同监管机构的要求，采用中国加入全球国际多中心临床研究的策略	进口
在特定地区备案后直接使用	<p>特定地区备案后，罕见病药物可以直接在临床使用</p> <ul style="list-style-type: none">博鳌乐城罕见病临床医学中心：通过全球同步速度将先进创新产品导入中国市场，截止2023年底，已引入创新药械30余个，其中有超过15款罕见病治疗药品。北京天竺综合保税区建立罕见病药品保障先行区：允许符合条件的企业代理进口经安全风险评估的细胞与基因治疗产品和临床急需药品。患者可以通过天竺保税区获得境内未注册上市的罕见病特药。粤港澳大湾区：通过创新药品医疗器械监管方式，允许临床急需、已在港澳上市的药品，经广东省人民政府批准后，在粤港澳大湾区内地符合条件的指定医疗机构使用。	
国内药企自主研发	<p>CDE鼓励企业研发罕见疾病药物(不局限于罕见病目录)，开展已上市药品针对罕见病的新适应症的开发</p> <ul style="list-style-type: none">CDE分别于2021年和2022年出台相应指导原则，《罕见疾病药物临床研究技术指导原则》与《罕见疾病药物临床研究统计学指导原则(试行)》，为开展罕见疾病药物研发的企业指明方向符合相应要求的药物可申请突破性治疗、附条件批准、优先审评等加速上市路径	国产

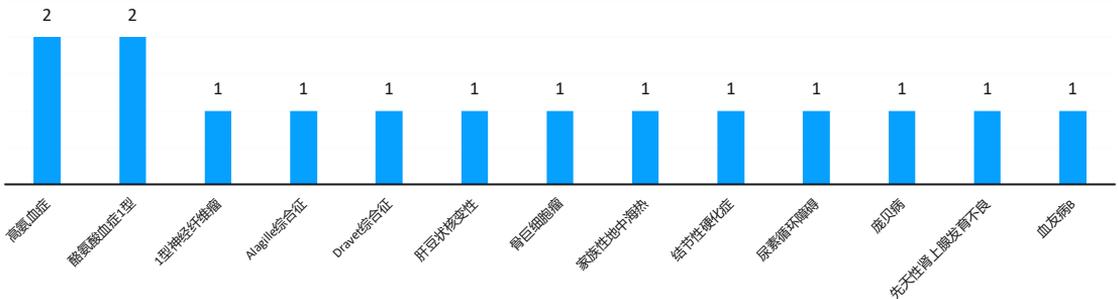
来源：FDA，NMPA，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

4.2 罕见病领域2023年上市药品解析

4.2.1 2023年中国新上市罕见病领域药品达45个品种

根据中国国家药品监督管理局药品审评中心（CDE）发布的《2023年度药品审评报告》，中国2023年全年共批准罕见病用药45个品种（未包括化药4类罕见病用药）。鉴于罕见病领域药物保障现状，在获批的45个药品中有15个品种（33.3%）通过优先审评审批程序得以加快上市，1个附条件批准上市，可以看到罕见病药物领域上市产品数量有了很大提升，并覆盖多种罕见病。

图：2023年通过优先审评审批程序批准的罕见病用药



来源：NMPA，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

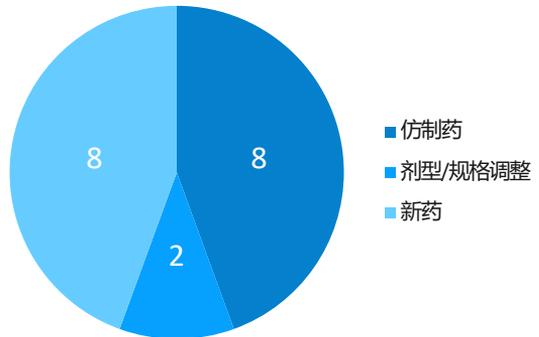
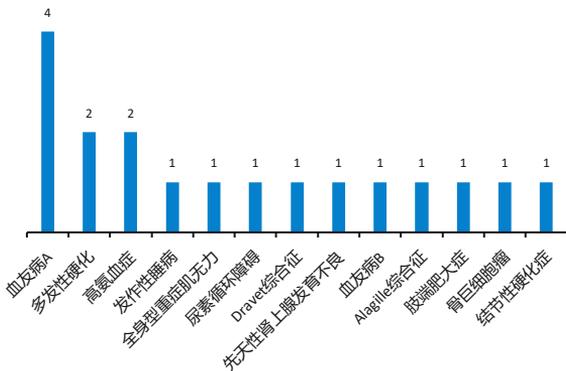
4.2.2 2023年中国新上市罕见病领域药品中国产品创新高，达18款

2023年，在获批上市的罕见病药品中，除了跨国公司包括阿斯利康、赛诺菲、罗氏、百时美施贵宝等头部跨国公司之外，中国企业也开始逐渐发力，2023年中国新上市罕见病领域药品中，有18款产品为中国公司研制，共涉及13种罕见病领域，其中以血友病、多发性硬化以及高氨血症获批药品数量较多。

伴随着中国罕见病治疗领域系列政策的推进，不论是创新药还是仿制药，中国企业研发上市的产品数量都在增加。2023年中国药企新上市的罕见病药物，除去2款为剂型/规格调整之外，新药和仿制药的数量均达到了8款。可以预见的是，随着中国罕见病领域持续推进，将会有更多中国企业布局罕见病领域，进一步推动罕见病领域药物上市。

图：2023年中国企业获批上市罕见病药品列表（按疾病领域拆分）

图：2023年中国企业获批上市罕见病药品列表（按申报类型拆分）



来源：NMPA，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

来源：NMPA，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

4.3 罕见病药物的仿制

4.3.1 罕见病药物的仿制

对已上市罕见病药物进行仿制是提高患者药物可及性的重要手段。2019年10月，国家卫健委联合科技部、工业和信息化部、国家药监局、国家知识产权局等部门组织专家对国内专利到期和专利即将到期尚未提出注册申请、临床供应短缺以及企业主动申报的药品进行遴选论证，发布了《第一批鼓励仿制药品目录》，又于2021年2月发布了《第二批鼓励仿制药品目录》，纳入鼓励仿制药品目录的药品，可在临床试验、一致性评价、优先审评审批等方面获得支持。两批鼓励仿制药目录共计49种药物(按通用名)，其中6种药物为《第一批罕见病目录》中的治疗药物。近年来，国内药企除引进或自主研发罕见病药物，还积极对已上市罕见病药物进行仿制。

《鼓励仿制药品目录》中的6种罕见病药物，其中4个品种的仿制药已在近1-2年内上市。此外，国家还对罕见病仿制药给予利好政策，在2022年国家医保药品目录调整中，医保目录外药品申报条件增加了纳入国家鼓励仿制药品目录。兆科药业仿制的用于特发性肺动脉高压治疗药物曲前列尼尔在《鼓励仿制药品目录》中，于2022年3月获批上市，受益于利好政策，于2023年1月纳入医保目录。

2023年12月25日，国家卫生健康委联合工业和信息化部、国家知识产权局、国家医保局、国家疾控局、国家药监局等部门组织专家对国内专利即将到期及临床供应短缺（竞争不充分）的药品进行遴选论证，制定了《第三批鼓励仿制药品目录》。第三批目录收录39个品种，涉及75个品规、13种剂型，覆盖抗肿瘤药及免疫调节剂、抗感染用药、神经系统用药、放射性诊断剂、心血管系统用药等12个方面治疗用药。其中涉及到罕见病领域的用药包括贝美替尼、阿莫非尼、氯巴占等，可用于治疗黑色素瘤、发作性睡病、难治性癫痫等罕见病。

图：第一批、第二批、第三批鼓励仿制药品目录中部分罕见病药物

鼓励仿制目录批次	罕见病目录编号	疾病名称	药品通用名	原研药品是否在国内上市	仿制药品是否在国内上市	仿制药品上市时间
1	第一批（31）	戈谢病	依利格鲁司他	×	√	2022.10
1	第一批（38）	遗传性血管性水肿	艾替班特	√	√	2022.11
1	第一批（76）	多发性硬化	格拉替雷	×	√	2023.06
1	第一批（115）	酪氨酸血症	尼替西农	√	√	2021.06
1	第一批（54）	特发性肺动脉高压	曲前列尼尔	√ ¹	√	2022.03
2	第一批（54）		波生坦	√	×	/
3	第二批（48）	黑色素瘤	贝美替尼	×	×	/
3	第二批（52）	发作性睡病	阿莫非尼	×	×	/
3	第一批（105）	难治性癫痫	氯巴占	×	√	2022.09

注释1：曲前列尼尔原研曾在中国上市，但其批件已过期

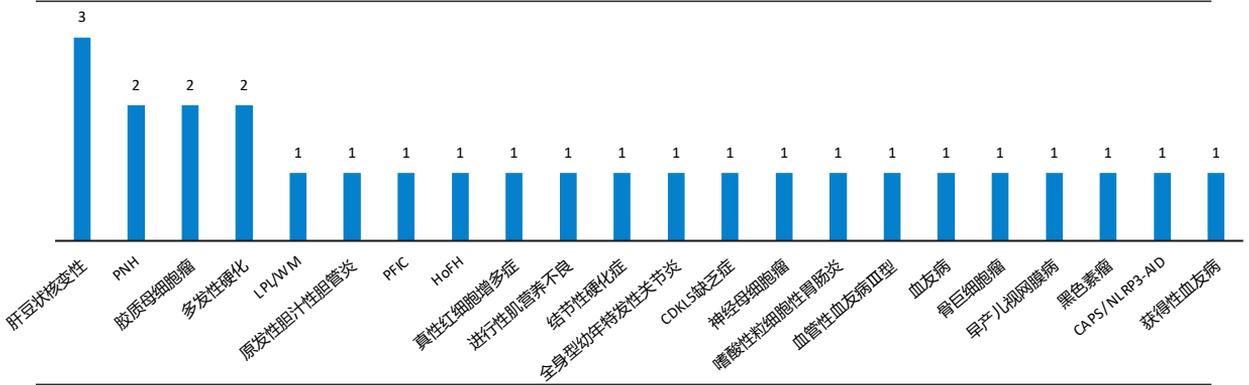
来源：FDA，NMPA，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

4.4 中国罕见病药物研发情况分析

4.4.1 中国罕见病药物上市申请阶段药物分析

2023年，伴随着中国《第二批罕见病目录》的发布，中国已纳入罕见病的病种共计达到207种；同时伴随着中国政府一系列的鼓励罕见病药物研发上市的政策举措，尤其是优先审评审批政策的发布，相较于2022年，中国处于上市申请阶段的药物数量有了明显增加，达到了27款，共涉及22种罕见病。

图：2023年中国上市申请阶段的罕见病药物按适应症拆分

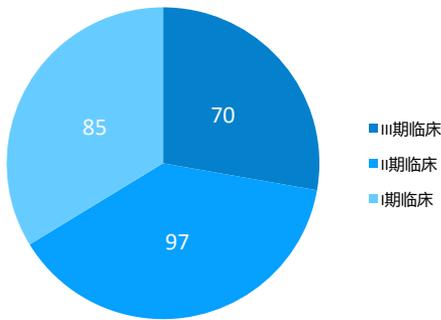


注释：PNH：阵发性睡眠性血红蛋白尿症；LPL/WM：淋巴浆细胞淋巴瘤/华氏巨球蛋白血症；HoFH：纯合子家族性高胆固醇血症；PFIC：进行性家族性肝内胆汁淤积症；CAPS：冷吡啶（冷炎素）相关周期性综合征；NLRP3-AID：NLRP3相关自身炎症性疾病

4.4.2 中国罕见病药物临床试验阶段数据分析

罕见病领域药物研发得到了国家的重点关注和政策支持。和2022年相比，2023年罕见病领域药物研发在研数量管线增多，并且有更多的研发药物进入到临床三期阶段，这意味着罕见病领域有望迎来更多的上市药品。2023年，中国共计有252条临床试验管线正处于临床试验阶段，其中有70条正处于临床三期阶段；共计涵盖40种罕见病，其中特发性肺纤维化（5条）、多发性硬化（4条）、黑色素瘤（4条）、胶质母细胞瘤（4条）等罕见病研发管线数量位居前列。

图：2023年中国罕见病药物按临床试验阶段拆分



来源：NMPA，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

图：2023年中国罕见病在研管线分析

适应症	临床阶段			总计
	I期临床	II期临床	III期临床	
黑色素瘤	19	21	4	44
特发性肺纤维化	17	11	5	33
胶质母细胞瘤	2	7	4	13
视神经脊髓炎	3	4	3	10
多发性硬化	3	3	4	10

来源：NMPA，公开信息，沙利文&病痛挑战基金会分析

4.5 全球罕见病领域成为热门投资赛道

4.5.1 跨国药企积极通过并购或研发合作布局罕见病领域

产品专利到期会给药企造成营收损失，为更好地应对这些损失并维持增长，大型跨国药企需要扩充产品管线，除内部加快创新步伐，还可通过外部并购或研发合作的方式。近年来，大型跨国药企在罕见病领域交易活跃。

- **并购**：2023年10月6日，安进（“Amgen”）宣布已以每股116.50 美元现金完成对 Horizon Therapeutics（简称“Horizon”）的收购，交易股权价值约为 278 亿美元。此前，两家公司于2022年12月披露收购消息，作为2022年医药行业最大的收购案，终于在尘埃落定。
- **研发合作**：2023年，阿斯利康、诺华辉瑞、诺和诺德等跨国药企加强了在罕见病领域的研发合作，以授权以及许可的方式开展跨国领域罕见病药物的开发。

图：2023年罕见病领域医药交易

收购方	交易标的	交易类型	交易金额 (亿美元)	交易描述	首次披露时间
安进	地平线	转让/收购	278	<ul style="list-style-type: none"> • 2023年全球罕见病行业最大交易 • 地平线研发管线包括针对甲状腺炎病、痛风、视神经脊髓炎谱系障碍 (NMOSD)等罕见病的治疗。其中TEPEZZA®在2020年1月在美国上市，KRYSTEXXA®在2013年1月批准上市，bempikibart处于临床II期 	2023.10
默沙东	Prometheus Biosciences	转让/收购	108	<ul style="list-style-type: none"> • Prometheus Biosciences产品PRA023是一种针对TL1A的人源化单克隆抗体(mAb)，用于治疗免疫介导的疾病，包括溃疡性结肠炎、克罗恩病和其他自身免疫性疾病，正处于临床II期 	2023.06
渤健	Reata Pharmaceuticals	转让/收购	73	<ul style="list-style-type: none"> • Reata Pharmaceuticals专注与神经系统疾病的细胞代谢和炎症两个领域，其产品SKYCLARYS是美国唯一——个获批的FA治疗药物，2023年2月在美国批准上市 	2023.07
百时美	RayzeBio	转让/收购	41	<ul style="list-style-type: none"> • RayzeBio专注于基于铜的RPT领域，目前的管线项目针对实体瘤的治疗，交易产品RYZ101处于临床III期，RYZ801和an asset targeting CA9均处于临床前 	2023.12
阿斯利康	Ionis Pharmaceuticals	授权/许可	36.2	<ul style="list-style-type: none"> • 2023年全球罕见病医药行业最大的合作。Ionis Pharmaceuticals的产品Eplontersen 是一种研究性反义药物，可减少转甲状腺素蛋白(TTR)的产生，以治疗ATTR，该药物于2023年12月FDA批准上市 	2023.07
诺华	Chinook Therapeutics	转让/收购	35	<ul style="list-style-type: none"> • Chinook Therapeutics专注于慢性肾脏病，其药瓶阿曲生坦和泽戈奇拜单抗均处于临床III期状态 	2023.06
Life Edit Therapeutics	诺和诺德	合作	15.85	<ul style="list-style-type: none"> • 诺和诺德专注于提高碱基编辑能力，利用Life Edit的基因编辑技术套件精确编辑基因组，有助于遗传疾病相关的罕见病的治疗 	2023.05
诺华	钟根堂	授权/许可	13.1	<ul style="list-style-type: none"> • 钟根堂的HDAC 抑制剂CKD-510，用于治疗腓骨肌萎缩症，目前该药物处于临床前开发阶段 	2023.11

来源：公开资料，沙利文&病痛挑战基金会分析

4.4 全球罕见病领域成为热门投资赛道

图：2023年罕见病领域医药交易（续表）

收购方	交易标的	交易类型	交易金额 (亿美元)	交易描述	首次披露时间
Life Edit Therapeutics	诺和诺德	合作	15.85	• 诺和诺德专注于提高碱基编辑能力，利用Life Edit的基因编辑技术套件精确编辑基因组，有助于遗传疾病相关的罕见病的治疗	2023.05
诺华	钟根堂	授权/许可	13.1	• 钟根堂的HDAC 抑制剂CKD-510，用于治疗腓骨肌萎缩症，目前该药物处于临床前开发阶段	2023.11
凯西	Amryt Pharmaceuticals	转让/收购	12.5	• Amryt Pharmaceuticals的产品Oleogel-S10是一种草药产品用于治疗大性表皮松懈症 (EB) 亚型，2022年12月在EMA批准上市	2023.01
赛诺菲	Scribe Therapeutics	授权/许可合作	12.4	• Scribe Therapeutics的CRISPR X-Editing基因组编辑技术用于开发体内疗法，包括对镰状细胞病的治疗，交易涉及的罕见病药品处于临床前开发阶段	2023.07
杨森	Contineum Therapeutics	授权/许可	10.5	• Contineum Therapeutics的产品PIPE-307 是一种口服、高选择性的M1毒蕈碱受体拮抗剂，已在RRMS患者中进行临床I/II期研究	2023.04
Ironwood Pharmaceuticals	VectivBio	转让/收购	10	• VectivBio 致力于发现和开发治疗严重罕见疾病的药物，其产品apraglutide用于肠功能衰竭性短肠综合征 (SBS-IF)，交易时该药品处于临床III期状态	2023.05
Alexion Pharmaceuticals	辉瑞	转让/收购	10	• Alexion Pharmaceuticals购买辉瑞早期罕见病基因治疗产品组合，获得的AAV衣壳用于基因治疗和基因编辑的治疗性基因货物的有效机制，交易药品处于临床前状态	2023.07
Amphastar Pharmaceuticals	礼来	转让/收购	9.5	• 礼来的产品BAQSIMI，作为在抢救情况下为服用胰岛素的糖尿病患者提供快速援助的一种选择，目前已在27个国际市场上市	2023.04
赛诺菲	Maze Therapeutics	授权/许可	7.5	• Maze Therapeutics的产品MZE001是一种口服GYS1抑制剂，旨在通过限制致病糖原累积来治疗庞贝氏症，处于临床I期	2023.05
瑞迪博士	君实生物	授权/许可期权	7.283	• 君实生物的产品特瑞普利单抗注射液用于治疗鼻咽癌，是中国首个批准上市的以PD-1为靶点的国产单抗药物（2018年上市），并于2023年FDA批准上市	2023.05
Treeline Biosciences	恒瑞医药	授权/许可	7.06	• 恒瑞医药的产品SHR2554是EZH2的抑制剂，用于复发难治滤泡性淋巴瘤和外周 T 细胞淋巴瘤的治疗，处于临床III期状态	2023.02
瑞迪博士	Coya Therapeutics	授权/许可	6.7725	• Coya Therapeutics的产品COYA 302用于治疗肌萎缩性脊髓侧索硬化症 (ALS)，正处于临床状态	2023.12
艾伯维生物	Mitokinin	转让/收购	6.55	• Mitokinin的产品PINK1 compound旨在通过解决线粒体功能障碍治疗帕金森病发病和恶化，正处于临床前阶段	2023.10
Neuraxpharm Pharmaceuticals	TG Therapeutics	授权/许可	6.45	• TG Therapeutics的产品BRIUMVI®专注于治疗复发型多发性硬化症 (RMS)，2022年FDA上市，2023年6月在EMA上市，是唯一一个在US和EU获批的抗CD20单克隆抗体	2023.08

来源：公开资料，沙利文&病痛挑战基金会分析

-
-
-
-
-
-

第五章

中国罕见病综合服务体系

展望



5 中国罕见病综合服务体系行动展望

5.1 构建罕见病相关政策保障体系

加快推进我国罕见病纲领性法律的制定工作，明确定义我国罕见病、孤儿药等相关概念，并以此作为我国罕见病药品研发、社会保障、医疗救助等一系列相关后续政策的制定基础。持续完善罕见病药品研发、引进生产、供应、保障、市场监管等政策文件，构建“纲领法律为核心，多维度政策全面覆盖”的罕见病政策保障体系。

5.2 优化升级罕见病体系协同机制

体系化制度建设的不同版块间需要紧密联结并协同，各个版块应当包括基本机制和对应的实施细则。体系中应包含：(1)为罕见病人提供的良好、有效、可及和可负担的预防和医疗服务机制和体系；(2)良好运行的罕见病药物研发、生产、流通和使用的机制和体系；(3)良好的支付和社会保障机制和体系；(4)罕见病医药研究创新机制和培训体系；(5)有效的治疗和康复体系；(6)统一、有效的协作和管理机制和体系。

5.3 建立罕见病筛查-诊治-康复-管理全生命周期综合服务体系

基于我国现有三级医疗卫生服务体系，将罕见病融入其中，构建一个公平、可及、可负担的罕见病筛查-诊治-康复-管理医疗、保障、社会支持综合服务体系，解决当前罕见病确诊难、就医难、康复难、社会参与难困境。借助现有罕见病诊疗协作网，充分发挥优质医院的示范引领作用，借助远程会诊、绿色转诊、多学科会诊等协作诊疗模式，联动专业罕见病服务机构、社区社会组织，医务工作者、社会保障工作者、社会工作者相互联动，提升基层诊疗能力和保障水平，精细化罕见病群体兜底保障和社会支持系统，减轻患者就医难和异地就诊压力。创新罕见病医疗服务模式，链接患者与医疗服务方，满足罕见病患者康复、护理、辅具、心理支持、教育、就业、社会参与等多样化的需求。

5.4 加快罕见病药物纳入国家医保目录，优先医保目录内尚无药可用的疾病

将更多救急、救命的罕见病用药纳入基本医保目录，且优先纳入医保目录内尚无替代治疗方案的罕见病。扩大可报销的药物名单，降低报销门槛，提高报销比例、上调报销上限，切实解决罕见病药物报销问题。与此同时，积极探索目录外罕见病药品的支付模式，借助基本医保、大病保险、医疗救助、慈善基金等力量，形成各保障主体的有机结合，探索一条可持续发展的多方共付模式来保障罕见病用药。

5.5 推动国家罕见病专项保障基金建立

重视专项基金对罕见病治疗的重要保障作用。建议国家医疗保障部门通过新增部分财政投入，或通过调整医保基金存量结构，设立罕见病专项医疗保障基金，推动实现罕见病的国家统筹保障。罕见病患者目前保障分散在基本医保、大病医保和医疗救助等制度中，造成各层次保障之间权责不清，费用不明。可借鉴浙江、江苏罕见病保障模式，搭建罕见病专项基金，在财政支持下适当引入个人缴费，切实解决罕见病患者的用药保障。

5.6 完善罕见病药械管理制度，鼓励药械引进及本土创新/仿制

鼓励罕见病药物和器械的研发以及在生产方面的创新。统筹和协调罕见病药物和器械的注册、引进、研发和生产等一系列流程与制度，如加大税收优惠、减免注册申请费用等，以提高企业参与罕见疾病药物和器械研发以及扩大现有药物适应症的积极性，并加快仿制临床供应短缺的药物。

5 中国罕见病综合服务体系行动展望

5.7 探索临床急需罕见病药物多元创新付费策略

建议国家医疗保障部门探索采用基于基金风险或疗效风险的风险共担协议等创新型支付协议，将更多罕见病药物纳入我国基本医疗保障体系中。在创新型支付协议执行过程中，建议充分发挥中国国家罕见病注册登记系统的综合优势与联动作用，依托该系统对支付协议持续开展执行效果评价，以提升该项措施的可行性。在医保未能覆盖部分罕见病创新药的情况下，更充分的发挥商业健康险等在罕见病群体中的保障功能。

5.8 建立罕见病药物及服务综合价值评价体系

临床急需罕见病创新药应当突破常见药的卫生技术评估的标准方法，建立具有罕见病药物特色并涵盖药物经济学、医学、保障学、社会学等多学科的综合价值评估体系，且考虑罕见病患者用药紧迫性。根据综合价值评估体系的测算结果，为我国罕见病孤儿药的医保准入等提供参考依据。

5.9 建立持续稳定的罕见病类特殊医学用途配方食品供应保障体系

对于特殊医学用途配方食品的供应，短期内可优惠批准引入国外产品，并积极引导培育国内企业去研发生产。对于特殊医学用途配方食品的保障，国家可统一谈判、统一购买、纳入医保保障范围。此外，积极鼓励慈善组织、爱心企业、个人分别承担一定费用，保障患者实现特殊医学用途配方食品的充足供应。降低特殊医学用途配方食品注册证书审批难度，注册费降低，监管力度生产规范要求不降低，注册时间缩短，生产规范要求提高，鼓励更多有实力的企业解决特殊医学用途配方食品荒的难题。

5.10 探索科研投融资模式，加快罕见病药物研发及落地转化

创新建立罕见病产学研与投融资的对话平台，吸引政府、社会资本关注罕见病领域，支持和推动罕见病治疗药物研发。打通罕见病药物从基础科研、临床试验、上市销售等环节中的壁垒，加快罕见病药物上市速度，让更多的罕见病新药惠及患者。

5.11 建立患者参与的药物研发及准入规范指南

在患者权益获得充分保障的前提下，改变患者仅作为研究对象的固有观念。充分尊重和理解患者在罕见病药物研发和准入过程中的核心价值，并将罕见病患者作为积极主体和关键参与者纳入与自身有关的研究。在我国现有的罕见病相关政策的支持下，相关部门应制定统一的实践路线图，指导患者参与研发和准入过程的规范行动。相关部门可以与制药企业、研究机构、医院、患者组织、学术界等利益相关方进行协商讨论，共同制定可行方案。

5.12 提升罕见病全社会认知及价值认同

加强对公众进行罕见病的宣传和教育活动，提高全社会对罕见病的认识和关注程度，改善社会对罕见病患者依然存在的偏见和歧视。大力建设和完善无障碍设施，保证受残障影响的罕见病患者在学习、工作和生活中都能够获得平等友善的对待。



-
-
-
-
-
-

附录

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物

附录2 第二批罕见病目录

附录3 部分费用高昂的罕见病药品目录

附录4 中国处于上市申请阶段的罕见病药物

附录5 国内罕见病患者使用境外特药清单

附录6 参考文献

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物

批次	目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
第一批	1	21- 羟化酶缺乏症	氢化可的松	甲类
			醋酸氟氢可的松片	非医保
			利鲁唑	乙类
	4	肌萎缩侧索硬化	利鲁唑口服混悬液	乙类(谈)
			依达拉奉注射液	乙类
			依达拉奉氯化钠注射液	乙类
	6	精氨酸酶缺乏症	依达拉奉舌下片	非医保
			苯甲酸钠	非医保
	8	非典型溶血性尿毒症	苯丁酸甘油酯口服液	非医保
			依库珠单抗注射液	乙类(谈)
	9	自身免疫性脑炎	静注人免疫球蛋白(pH4)	乙类
	13	生物素酶缺乏症	生物素	非医保
	15	原发性肉碱缺乏症	左卡尼汀	乙类
	16	Castleman病	注射用司妥昔单抗	乙类(谈)
	18	瓜氨酸血症	苯丁酸钠颗粒	非医保
			苯丁酸甘油酯口服液	非医保
	19	先天性肾上腺发育不良	氢化可的松	甲类
			醋酸氟氢可的松片	非医保
	27	法布雷病	阿加糖酶α注射用浓溶液	乙类(谈)
			注射用阿加糖酶β	非医保
	28	家族性地中海热	阿那白滞素注射液	非医保
			注射用伊米苷酶(I型、III型)	非医保
	31	戈谢病	注射用维拉苷酶α(I型)	非医保
			酒石酸艾格司他胶囊	乙类(谈)
			溴吡斯的明	甲类
	32	全身型重症肌无力	静注人免疫球蛋白(pH4)	乙类
			艾加莫德α注射液	乙类(谈)
			依库珠单抗注射液	乙类(谈)
	35	糖原累积病(I型、II型)	石杉碱甲注射液	非医保
			注射用阿糖苷酶α(II型)	非医保
			注射用艾夫糖苷酶α(II型)	非医保

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物

批次	目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
第一批	36	血友病	去氨加压素 (A型)	甲类
			去氨加压素口服溶液	乙类 (谈)
			人凝血因子VIII (A型)	甲类
			人凝血酶原复合物 (A/B型)	乙类
			重组人凝血因子VIII (A型)	乙类
			注射用重组人凝血因子VIIa (A/B型)	乙类 (谈)
			艾美赛珠单抗注射液 (A型)	非医保
			注射用重组人凝血因子IX (B型)	乙类
			人凝血因子IX (B型)	乙类
			氨甲环酸	甲/乙类
			注射用重组人凝血因子IX-Fc融合蛋白 (艾诺凝血素α) (B型)	非医保
			青霉胺	甲类
			二巯丁二酸	甲类
			二巯丁二钠	甲类
	37	肝豆状核变性	盐酸曲恩汀片	非医保
			硫酸锌片	乙类
			达那唑	乙类
	38	遗传性血管性水肿	氨甲环酸	甲/乙类
			拉那利尤单抗注射液	乙类 (谈)
			醋酸艾替班特注射液	乙类
	41	遗传性低镁血症	门冬氨酸钾镁	乙类
			瑞舒伐他汀	乙类
			阿托伐他汀	乙类
			依折麦布	乙类
	46	纯合子家族性高胆固醇血症	辛伐他汀	甲类
			依洛尤单抗注射液	乙类 (谈)
			依折麦布阿托伐他汀钙片(I)/(II)	非医保
瑞舒伐他汀依折麦布片(I)			非医保	
氟丁苯那嗪片			乙类 (谈)	
47	亨廷顿舞蹈病	丁苯那嗪片	乙类 (谈)	

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物

批次	目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录		
第一批	49	高苯丙氨酸血症	盐酸沙丙蝶呤	非医保		
			布罗索尤单抗注射液	非医保		
	51	低磷性佝偻病	骨化三醇	乙类		
			骨化三醇口服溶液	乙类（谈）		
	52	特发性心肌病	氯苯唑酸葡胺软胶囊（TTR-FAP转甲状腺素蛋白相关家族性淀粉样多发性神经病	非医保		
			氯苯唑酸软胶囊（转甲状腺素蛋白淀粉样变心肌病）	乙类（谈）		
			戈那瑞林	乙类		
	53	特发性低促性腺激素性性腺功能减退症	绒促性素（男性）	甲类		
			尿促性素	乙类		
			十一酸睾酮（男性）	乙类		
			波生坦片	乙类（谈）		
			利奥西呱片	乙类		
			马昔腾坦片	乙类（谈）		
	54	特发性肺动脉高压	司来帕格片	乙类（谈）		
			安立生坦	乙类		
			枸橼酸西地那非片	非医保		
			曲前列尼尔注射液	乙类		
			伊洛前列素	非医保		
			55	特发性肺纤维化	乙磺酸尼达尼布软胶囊	乙类
					吡非尼酮	乙类
58	异戊酸血症	卡谷氨酸分散片/卡谷氨酸片	非医保			
		戈那瑞林	乙类			
59	卡尔曼综合征	尿促性素	乙类			
		绒促性素（男性）	甲类			
		十一酸睾酮（男性）	乙类			
71	甲基丙二酸血症	卡谷氨酸分散片/卡谷氨酸片	非医保			
73	黏多糖贮积症	注射用拉罗尼酶浓溶液（I型）	非医保			
		艾度硫酸酯酶β注射液（II型）	非医保			
		依洛硫酸酯酶α注射液（IVa型）	非医保			

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物

批次	目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录		
第一批	76	多发性硬化	特立氟胺片	乙类		
			西尼莫德片	乙类（谈）		
			盐酸芬戈莫德胶囊	乙类（谈）		
			注射用重组人干扰素β-1b	非医保		
			氨吡啶缓释片	乙类（谈）		
			富马酸二甲酯肠溶胶囊	乙类（谈）		
			奥法妥木单抗注射液	乙类（谈）		
			盐酸奥扎莫德胶囊	乙类（谈）		
	79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	醋酸格拉替雷注射液	非医保		
			卡谷氨酸分散片/卡谷氨酸片	非医保		
	80	新生儿糖尿病	胰岛素	甲/乙类		
			格列本脲	甲类		
	81	视神经脊髓炎	依库珠单抗注射液	非医保		
			萨特利珠单抗注射液	乙类（谈）		
			伊奈利珠单抗注射液	乙类（谈）		
	82	尼曼匹克病	麦格司他胶囊（C型）	乙类（谈）		
	85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	苯丁酸钠	非医保		
			苯丁酸甘油酯口服液	非医保		
			左旋多巴	甲类		
			盐酸金刚烷胺	甲类		
			多巴丝肼片	甲类		
			卡左双多巴（左旋多巴/卡比多巴）	乙类		
			卡比多巴	乙类		
			屈昔多巴胶囊	乙类		
			87	帕金森病（青年型、早发型）	盐酸罗匹尼罗	乙类
					普拉克索	乙类
盐酸司来吉兰					乙类	
雷沙吉兰					乙类	
恩他卡朋双多巴					乙类	
盐酸苯海索片					甲类	
		盐酸普拉克索片	乙类			

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物

批次	目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
第一批	88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	依库珠单抗注射液	乙类（谈）
	90	苯丙酮尿症	盐酸沙丙蝶呤	非医保
	94	原发性联合免疫缺陷	静注人免疫球蛋白（pH4）	乙类
	96	原发性轻链型淀粉样变	达雷妥尤单抗注射液	非医保
	97	进行性家族肝内胆汁淤积症	熊去氧胆酸	甲类
	99	丙酸血症	卡谷氨酸分散片/卡谷氨酸片	非医保
	104	重症先天性粒细胞缺乏症	硫培非格司亭注射液	乙类（谈）
			艾贝格司亭 α 注射液	乙类（谈）
	104	重症先天性粒细胞缺乏症	拓培非格司亭注射液	乙类（谈）
			司替戊醇干混悬剂	非医保
	105	婴儿严重肌阵挛性癫痫	司替戊醇干混悬剂	非医保
	108	谷固醇血症	依折麦布	乙类
	110	脊髓性肌萎缩症	诺西那生钠注射液	乙类（谈）
			利司扑兰口服溶液用散	乙类（谈）
112	系统性硬化症	乙磺酸尼达尼布软胶囊	乙类	
113	四氢生物蝶呤缺乏症	盐酸沙丙蝶呤	非医保	
114	结节性硬化症	依维莫司片	乙类（谈）	
		西罗莫司凝胶	乙类（谈）	
115	原发性酪氨酸血症	尼替西农胶囊	乙类（谈）	
		尼替西农口服混悬液	非医保	
119	X-连锁无丙种球蛋白血症	静注人免疫球蛋白（pH4）	乙类	
第二批	2	获得性血友病	注射用重组人凝血因子VIIa	乙类（谈）
	3	肢端肥大症	注射用醋酸奥曲肽微球	乙类（谈）
			醋酸兰瑞肽缓释注射液(预充式)	乙类（谈）
	5	Alagille综合征	氯马昔巴特口服溶液	非医保
	7	ANCA相关性血管炎	美泊利珠单抗	非医保
	9	白塞病/贝赫切特综合征	阿普米司特片	非医保
	17	先天性凝血因子VII缺乏症	注射用重组人凝血因子VIII	非医保
			注射用重组人凝血因子VIIa	乙类（谈）
18	冷吡啉（冷炎素）相关周期性综合征/NLRP3相关自身炎症性疾病	阿那白滞素注射液	非医保	

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物

批次	目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
第二批	20	皮肤T细胞淋巴瘤	注射用维布妥昔单抗	乙类(谈)
			莫格利珠单抗注射液	非医保
			甲氧沙林	乙类
	22	隆突性皮肤纤维肉瘤	甲磺酸氟马替尼片	非医保
			甲磺酸伊马替尼片	乙类
	26	家族性噬血细胞淋巴组织细胞增生症	依马利尤单抗注射液	非医保
	31	胃肠胰神经内分泌肿瘤	醋酸兰瑞肽缓释注射液(预充式)	非医保
			苹果酸舒尼替尼胶囊	乙类
	32	胃肠间质瘤	瑞派替尼片	乙类(谈)
			阿伐替尼片	乙类(谈)
	33	泛发性脓疱型银屑病	佩索利单抗注射液	乙类(谈)
	36	骨巨细胞瘤	纳鲁索拜单抗注射液	非医保
			地舒单抗注射液	乙类
	37	血小板无力症	注射用重组人凝血因子VIIa	乙类(谈)
	38	胶质母细胞瘤	替莫唑胺胶囊	乙类
			氯巴占片	非医保
	44	Lennox-Gastaut 综合征	拉莫三嗪	乙类
			注射用丹曲林钠	非医保
	46	恶性高热	注射用培美曲塞二钠	乙类
	47	恶性胸膜间皮瘤	伊匹木单抗注射液	非医保
			帕博利珠单抗	非医保
			甲磺酸达拉非尼胶囊+曲美替尼片	乙类(谈)
	48	黑色素瘤	维莫非尼片	乙类(谈)
			索凡替尼胶囊	乙类(谈)
	51	多发性内分泌腺瘤病	盐酸替洛利生片	乙类(谈)
	52	发作性睡病	那西妥单抗注射液	非医保
			达妥昔单抗 β 注射液	非医保
	53	神经母细胞瘤	硫酸氢司美替尼胶囊	乙类(谈)
			塞奈吉明滴眼液	非医保
	54	神经纤维瘤病	吸入用一氧化氮	非医保
56	神经营养性角膜炎	磷酸芦可替尼片	乙类(谈)	
59	新生儿持续肺动脉高压			
62	真性红细胞增多症			

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物

批次	目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
第二批	63	原发性胆汁性胆管炎	熊去氧胆酸	甲类
	64	原发性生长激素缺乏症	重组人生长激素注射液	乙类
			聚乙二醇重组人生长激素注射液	非医保
	67	原发性骨髓纤维化	磷酸芦可替尼片	乙类(谈)
	68	原发性硬化性胆管炎	熊去氧胆酸	甲类
	69	进行性纤维化性间质性肺疾病	乙磺酸尼达尼布软胶囊	乙类
	71	早产儿视网膜病	雷珠单抗注射液	乙类(谈)
	74	全身型幼年特发性关节炎	托珠单抗注射液	乙类
	78	地中海贫血(重型)	注射用罗特西普	乙类(谈)
			注射用甲磺酸去铁胺	非医保
	80	转甲状腺素蛋白淀粉样变性	氯苯唑酸葡胺软胶囊	非医保
			氯苯唑酸软胶囊	乙类(谈)
	82	肿瘤相关骨软化症	布罗索尤单抗	非医保
	85	华氏巨球蛋白血症/淋巴浆细胞淋巴瘤	泽布替尼胶囊	乙类(谈)
伊布替尼胶囊			乙类	
86	West综合征/婴儿痉挛综合征	氨己烯酸口服溶液用散	乙类(谈)	

附录2 第二批罕见病目录

序号	疾病名称 (中文)	疾病名称 (英文)
1	软骨发育不全	Achondroplasia
2	获得性血友病	Acquired hemophilia
3	肢端肥大症	Acromegaly
4	成人斯蒂尔病	Adult-onset Still disease
5	Alagille综合征	Alagille syndrome
6	α -1-抗胰蛋白酶缺乏症	Alpha-1-antitrypsin deficiency
7	ANCA相关性血管炎	ANCA-associated vasculitis
8	Bardet-Biedl 综合征	Bardet-Biedl syndrome
9	白塞病/贝赫切特综合征	Behçet's disease
10	蓝色橡皮疱样痣	Blue rubber bleb nevus
11	CDKL5缺乏症	CDKL5-deficiency disorder
12	无脉络膜症	Choroideremia
13	慢性炎症性脱髓鞘性多发性神经根神经病	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy
14	肾透明细胞肉瘤	Clear cell sarcoma of kidney
15	冷凝集素病	Cold agglutinin disease
16	先天性胆道闭锁	Congenital biliary atresia
17	先天性凝血因子VII缺乏症	Congenital factor VII deficiency
18	冷吡啉 (冷炎素) 相关周期性综合征/ NLRP3相关自身炎症性疾病	Cryopyrin associated periodic syndrome/ NLRP3-associated systemic autoinflammatory diseases
19	皮肤神经内分泌癌 (梅克尔细胞癌)	Cutaneous neuroendocrine carcinoma (Merkel cell carcinoma)
20	皮肤T细胞淋巴瘤	Cutaneous T-cell lymphomas
21	胱氨酸贮积症	Cystinosis
22	隆突性皮肤纤维肉瘤	Dermatofibrosarcoma protuberans
23	嗜酸性粒细胞性胃肠炎	Eosinophilic gastroenteritis
24	上皮样肉瘤	Epithelioid sarcoma
25	面肩肱型肌营养不良症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy
26	家族性噬血细胞淋巴组织细胞增生症	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis
27	家族性腺瘤性息肉病	Familial adenomatous polyposis
28	进行性骨化性纤维发育不良	Fibrodysplasia ossificans progressiva

附录2 第二批罕见病目录

序号	疾病名称 (中文)	疾病名称 (英文)
29	脆性X综合征	Fragile X syndrome
30	神经节苷脂贮积症	Gangliosidosis
31	胃肠胰神经内分泌肿瘤	Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm
32	胃肠间质瘤	Gastrointestinal stromal tumor
33	泛发性脓疱型银屑病	Generalized pustular psoriasis
34	遗传性甲状旁腺功能减退症	Genetic hypoparathyroidism
35	巨细胞动脉炎	Giant cell arteritis
36	骨巨细胞瘤	Giant cell tumor of bone
37	血小板无力症	Glanzmann thrombasthenia
38	胶质母细胞瘤	Glioblastoma
39	高林综合征	Gorlin syndrome
40	化脓性汗腺炎	Hidradenitis suppurativa
41	早老症	Hutchinson-Gilford progeria syndrome
42	炎性肌纤维母细胞瘤	Inflammatory myofibroblastic tumor
43	Leber先天性黑矇	Leber congenital amaurosis
44	Lennox-Gastaut 综合征	Lennox-Gastaut syndrome
45	角膜缘干细胞缺乏症	Limbal stem cell deficiency
46	恶性高热	Malignant hyperthermia
47	恶性胸膜间皮瘤	Malignant pleural mesothelioma
48	黑色素瘤	Melanoma
49	异染性脑白质营养不良	Metachromatic leukodystrophy
50	单基因非综合征性肥胖	Monogenic non-syndromic obesity
51	多发性内分泌腺瘤病	Multiple endocrine neoplasia
52	发作性睡病	Narcolepsy
53	神经母细胞瘤	Neuroblastoma
54	神经纤维瘤病	Neurofibromatosis
55	神经元蜡样脂褐质沉积症	Neuronal ceroid lipofuscinosis
56	神经营养性角膜炎	Neurotrophic keratitis
57	骨肉瘤	Osteosarcoma
58	天疱疮	Pemphigus

附录2 第二批罕见病目录

序号	疾病名称 (中文)	疾病名称 (英文)
59	新生儿持续肺动脉高压	Persistent pulmonary hypertension of the newborn
60	嗜铬细胞瘤	Pheochromocytoma
61	PIK3CA相关过度生长综合征	PIK3CA related overgrowth syndrome
62	真性红细胞增多症	Polycythaemia vera
63	原发性胆汁性胆管炎	Primary biliary cholangitis
64	原发性生长激素缺乏症	Primary growth hormone deficiency
65	原发性胰岛素样生长因子-1缺乏症	Primary IGF1 deficiency
66	原发性免疫缺陷	Primary immunodeficiency
67	原发性骨髓纤维化	Primary myelofibrosis
68	原发性硬化性胆管炎	Primary sclerosing cholangitis
69	进行性纤维化性间质性肺疾病	Progressive fibrosing interstitial lung disease
70	复发性心包炎	Recurrent pericarditis
71	早产儿视网膜病	Retinopathy of prematurity
72	Rett综合征	Rett syndrome
73	短肠综合征	Short bowel syndrome
74	全身型幼年特发性关节炎	Systemic juvenile idiopathic arthritis
75	系统性肥大细胞增多症	Systemic mastocytosis
76	大动脉炎/多发性大动脉炎	Takayasu arteritis
77	腱鞘巨细胞瘤/色素沉着绒毛结节性滑膜炎	Tenosynovial giant cell tumor/ Pigmented villonodular synovitis
78	地中海贫血 (重型)	Thalassemia major
79	血栓性血小板减少性紫癜	Thrombotic thrombocytopenic purpura
80	转甲状腺素蛋白淀粉样变性	Transthyretin amyloidosis
81	肿瘤坏死因子受体相关周期性综合征	Tumor necrosis factor receptor associated periodic syndrome
82	肿瘤相关骨软化症	Tumor-induced osteomalacia
83	Von Hippel-Lindau综合征	Von Hippel-Lindau syndrome
84	血管性血友病Ⅲ型	Von Willebrand disease type3
85	华氏巨球蛋白血症/淋巴浆细胞淋巴瘤	Waldenström macroglobulinemia/ Lymphoplasmacytic lymphoma
86	West综合征/婴儿痉挛综合征	West syndrome/Infantile spasms syndrome

附录3 部分费用高昂的罕见病药品目录

疾病名称	药品名称	年平均治疗费用 (万)	批准上市时间
精氨酸酶缺乏症	口服用苯丁酸甘油酯	44	2023
	苯丁酸钠颗粒		2021
瓜氨酸血症	苯丁酸钠颗粒	44	2021
	口服用苯丁酸甘油酯		2023
家族性地中海热	阿那白滞素注射液	21.84	2023
戈谢病	注射用伊米苷酶	87	2008
	注射用维拉苷酶α		2021
糖原累积病II型	注射用阿糖苷酶α	127	2015
	注射用艾夫糖苷酶α		2023
高鸟氨酸血症-高氨血症- 同型瓜氨酸尿症综合征	口服用苯丁酸甘油酯	44	2023
	苯丁酸钠颗粒		2021
异戊酸血症			
甲基丙二酸血症			
N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	卡谷氨酸分散片	35.478	2023
丙酸血症			
黏多糖贮积症I型	注射用拉罗尼酶浓溶液	174	2020
黏多糖贮积症II型	艾度硫酸酯酶β注射液	97	2020
黏多糖贮积症IVa型	依洛硫酸酯酶α注射液	288	2019
鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	口服用苯丁酸甘油酯	44	2023
	苯丁酸钠颗粒		2021
原发性轻链型淀粉样变	达雷妥尤单抗	29	2019
高苯丙氨酸血症			
苯丙酮尿症	盐酸沙丙蝶呤	11	2023
四氢生物蝶呤缺乏症			
Alagille综合征	氯马昔巴特口服溶液	22.5	2023.6.2
ANCA相关性血管炎	美泊利珠单抗注射液	21	2021.11.17
神经母细胞瘤	那西妥单抗注射液	60-160	2022.12.8
	达妥昔单抗β注射液	60-149	2021.11.1
神经营养性角膜炎	塞奈吉明滴眼液	84	2020.8.12
肿瘤相关骨软化症	布罗索尤单抗注射液	155	2021.3.1

附录4 中国处于上市申请阶段的罕见病药物

批次	目录编号	罕见病名称	药品名称	企业名称	开发策略
第一批	36	血友病	注射用重组人凝血因子VIIa 注射用重组人凝血因子VIIa	正大天晴药业集团股份有限公司	国内药企自主研发
	37	肝豆状核变性	盐酸曲恩汀胶囊	杰谛医药, Apothecon Pharmaceuticals, NAVINTA LLC, MSN, 津之敦医药	境外已上市国内药企引进
	46	纯合子家族性高胆固醇血症	JS002注射液	君实生物	国内药企自主研发
	76	多发性硬化	Ocrelizumab 注射剂 盐酸芬戈莫德胶囊	罗氏 东阳光药业	境外境内同步开展临床研究 国内药企自主研发
	88	阵发性睡眠性血红蛋白尿症	LNPO23胶囊 珂罗利单抗注射液	诺华 罗氏	境外境内同步开展临床研究 境外境内同步开展临床研究
	97	进行性家族性肝内胆汁淤积症	Maralixibat口服溶液	Mirum Pharmaceuticals, Halo Pharmaceutical, 北海康成, 赛纽仕医药	境外境内同步开展临床研究
	98	进行性肌营养不良	Ataluren口服混悬液颗粒	PTC Therapeutics	境外已上市国内药企引进
	114	结节性硬化症	Ganaxolone口服混悬剂	Marinus Pharmaceuticals, 元羿生物	境外已上市国内药企引进
	2	获得性血友病	Susoctocog alfa	武田药品工业株式会社	境外已上市 国外药企引进
	11	CDKL5缺乏症	加奈索酮	Marinus Pharmaceuticals	境外已上市 国外药企引进
	第二批	18	冷吡啉（冷炎素）相关周期性综合征/ NLRP3相关自身炎症性疾病	利纳西普	杭州中美华东制药
23		嗜酸性粒细胞性胃肠炎	本瑞利珠单抗	阿斯利康制药	境外境内同步开展临床研究
36		骨巨细胞瘤	地舒单抗-LY06006	博安生物	国内药企自主研发
38		胶质母细胞瘤	伯瑞替尼	北京浦润奥生物	国内药企自主研发
			贝伐珠单抗-SIBP 04	上海生物	国内药企自主研发

附录4 中国处于上市申请阶段的罕见病药物

批次	目录编号	罕见病名称	药品名称	企业名称	开发策略
	48	黑色素瘤	妥拉美替尼	上海科州	国内药企自主研发
	53	神经母细胞瘤	TQ-B3139	正大天晴	国内药企自主研发
第二批	62	真性红细胞增多症	脯氨酸干扰素 α -2b	药华生物科技(北京)有限公司	境外已上市 国内药企引进
	63	原发性胆汁性胆管炎	熊去氧胆酸	深圳市康哲生物科技有限公司	境外已上市 国内药企引进
	71	早产儿视网膜病	雷珠单抗注射液	齐鲁制药	国内药企自主研发
	74	全身型幼年特发性关节炎	托珠单抗-HS628	海正生物制药	国内药企自主研发
	84	血管性血友病Ⅲ型	Vonicog alfa	百特制药	境外已上市 国内药企引进
	85	华氏巨球蛋白血症/淋巴浆细胞淋巴瘤	奥布替尼	诺诚健华	国内药企自主研发

附录5 国内罕见病患者使用境外特药清单

博鳌乐城罕见病临床医学中心罕见病特药清单

批次	目录编号	罕见病名称	药品名称	商品名	获批国家
第一批	36	血友病	Human Von Willebrand Factor/Human Coagulation Factor VIII	Haemate® P	美国
			Albutrepenonacog alfa	Idelvion®	美国
	39	遗传性大疱性表皮松懈症	Betulae cortex dry extract	Filsuvez	欧盟
	45	同型半胱氨酸血症	Betaine anhydrous	CYSTADANE®	欧盟 美国
	57	先天性胆汁酸合成障碍	Cholic acid	ORPHACOL®	欧盟
	97	进行性家族性肝内胆汁淤积症	Odevixibat	BYLVAY	欧盟 美国
第二批	111	脊髓小脑性共济失调	Taltirelin	Ceredist®	日本
			Osilodrostat	ISTURISA®	欧盟 美国
	3	肢端肥大症	Pasireotide pamoate	SIGNIFOR® LAR	欧盟 美国
			Afamelanotide	SCENESSE®	欧盟 美国
	18	冷吡啉（冷炎素）相关周期性综合征/ NLRP3相关自身炎症性疾病			
	20	皮肤T细胞淋巴瘤	Darinaparsin	DARVIAS®	日本
Cysteamine hydrochloride			CYSTADROPS®	欧盟 美国	
21	胱氨酸贮积症	Cysteamine bitartrate	CYSTAGON®	欧盟 美国	
		Fedratinib	Inrebic	欧盟 美国	
67	原发性骨髓纤维化				
48	黑色素瘤	Nivolumab+Relatlimab	Opdualag	欧盟 美国	

大湾区内地临床急需进口港澳罕见病药品清单

批次	目录编号	罕见病名称	药品名称	英文名	进口使用医疗机构
第一批	4	肌萎缩侧索硬化	巴氯芬注射液	Baclofen Injection	香港大学深圳医院
	70	多发性硬化			
第二批	48	黑色素瘤	伊匹木单抗注射液	Ipilimumab Concentrate For Solution For Infusion	香港大学深圳医院
	86	West综合征/ 婴儿痉挛综合征	氨己烯酸薄膜衣片	Vigabatrin Film-coated Tablets	香港大学深圳医院

附录6 参考文献

- [1] Nguengang Wakap S, Lambert D M, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database [J]. *European Journal of Human Genetics*, 2020, 28(2): 165-73.
- [2] 王朝霞. 基于北京市三级甲等医院住院患者数据的罕见病调查研究 [R]. 北京: 北京第四届北京罕见病学术暨 2016 京津冀罕见病学术大会, 2016.
- [3] Chiu A T G, Chung C C Y, Wong W H S, et al. Healthcare burden of rare diseases in Hong Kong—adopting ORPHAcodes in ICD-10 based healthcare administrative datasets [J]. *Orphanet journal of rare diseases*, 2018, 13: 1-8.
- [4] Boat T F, Field M J. Rare diseases and orphan products: accelerating research and development [M]. National Academies Press, 2011.
- [5] 国家卫健委等. 关于公布第一批罕见病目录的通知 (国卫医发〔2018〕10号) [EB/OL]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/2018-12/31/content_5435167.htm. 2024.1.10
- [6] 国家卫健委. 关于印发罕见病目录制订工作程序的通知 (国卫办医发〔2018〕11号) [EB/OL]. <http://www.nhc.gov.cn/zyygj/s7659/201806/927defed71934ec8b032ccfca0afe0fb.shtml>. 2024.1.10
- [7] 国家卫健委等. 关于公布第二批罕见病目录的通知 (国卫医政发〔2023〕26号) [EB/OL]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/202309/content_6905273.htm. 2024.1.10
- [8] Rare Diseases [EB/OL]. <https://www.nih.gov/about-nih/what-we-do/nih-turning-discovery-into-health/promise-precision-medicine/rare-diseases#:~:text=Advances%20in%20diagnosis%20of%20rare,about%20500%20have%20approved%20treatments.> 2024.1.10
- [9] 张抒扬, 董咚, 李林康, 等. 2020中国罕见病综合社会调研[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020.
- [10] 博鳌乐城维健罕见病临床医学中心 [EB/OL]. <http://www.boaordmc.com>. 2024.1.10
- [11] 新华社. 北京市顺义天竺综保区将建罕见病药品保障先行区 [EB/OL]. <http://www.bj.xinhuanet.com/20240113/3cb897eb24934c458b37e3f88af05fab/c.html>. 2024.1.10
- [12] 港澳药械通 [EB/OL]. <https://www.cnbayarea.org.cn/news/special/medical/>. 2024.1.10
- [13] 王靖, 邱文娟等. 2023年罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告[R]. 北京. 2023.[2]
- [14] 公益时报. 《中国罕见病综合报告(2021)》发布我国注册罕见病患者组织已达52家 [EB/OL]. <http://www.gongyishibao.com/html/yanjiubaogao/2021/03/16980.htm>. 2022.7.6.
- [15] 国家医保局. 关于印发《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录(2023年)》的通知 (医保发〔2023〕30号) [EB/OL]. http://www.nhsa.gov.cn/art/2023/12/13/art_104_11673.html. 2024.2.1
- [16] “深圳惠民保”保障详情. [EB/OL]. <https://mp.weixin.qq.com/s/fkhTnFdReTyJ2AtBC45oGQ>. 2024.1.25
- [17] 史录文, 郭晋川等. 公益慈善力量参与罕见病多层次保障研究报告[R]. 北京. 2022.[11]
- [18] 张学. 加快探索罕见病用药保障的“中国模式” [J]. *中国卫生*, 2023, (3).
- [19] 戴婧, 梁鸿. 结构化视角下罕见病多层次医疗保障体系构建研究 [J]. *医学与社会*, 2023, 36(12): 111-7.

附录6 参考文献

- [20] 朱琳, 胡嘉浩, 刘宇晗, et al. 基本医疗保障制度下完善我国罕见病高价值治疗药物医保准入的思路探讨 [J]. 世界临床药物, 2023, 44(9).
- [21] 李林康, 陶雪怡. 我国罕见病诊疗与保障事业现状及展望 [J]. 中国新药与临床杂志, 2023.
- [22] 童禧辰, 尚春晓, 陈文, et al. 普惠型商业医疗保险的罕见病用药保障现状与趋势分析 [J]. 中国卫生经济, 2023, 42(9): 36-8.
- [23] 顾一纯, 何达, 孙辉, et al. 基于史密斯政策执行过程模型的国家医保药品目录准入谈判罕见病药品落地问题及路径研究 [J]. 中国卫生资源, 2023, 26(4): 363-9.
- [24] 任俊名, 徐陆欣怡, 何雪, et al. 国家谈判罕见病药品的采购情况及可负担性分析 [J]. 世界临床药物, 2023, 44(6).
- [25] 张永理, 张开然. 我国罕见病患者医疗保障现状及改进建议 [J]. 卫生经济研究, 2023, 40(1): 53-6,60.
- [26] 王梦之, 邹志, 宋华琳. 罕见病防治法律制度的现况与立法趋向 [J]. 中国新药与临床杂志, 2023, 42(2).
- [27] 姜宇, 王逸伦. 罕见病立法国际比较与启示 [J]. 中国医疗保险, 2023, (9): 5-17.
- [28] Dabbous M, Chachoua L, Caban A, et al. Managed entry agreements: policy analysis from the European perspective [J]. Value in Health, 2020, 23(4): 425-33.
- [29] 郑秉文, 李辰. 提升罕见病药品可及性的机制设计与模式选择 ——对设立“中华罕见病种子基金”的探讨 [J]. 财经问题研究, 2023, (4): 100-14.

■ 法律声明

- ◆ 本报告著作权归沙利文和病痛挑战基金会所有，未经书面许可，任何机构或个人不得以任何形式翻版、复刻、发表或引用。若征得沙利文和病痛挑战基金会同意进行引用、刊发的，需在允许的范围内使用，并注明出处为“沙利文、病痛挑战基金会”，且不得对本报告进行任何有悖原意的引用、删节或修改。
- ◆ 本报告分析师具有专业研究能力，保证报告数据均来自合法合规渠道，观点产出及数据分析基于分析师对行业的客观理解，本报告不受任何第三方授意或影响。本报告数据和信息均来源于公开信息渠道，沙利文和病痛挑战基金会拥有对报告的最终解释权。
- ◆ 本报告所涉及的观点或信息仅供参考，不构成任何投资建议。本报告仅在相关法律许可的情况下发放，并仅为提供信息而发放，概不构成任何广告。
- ◆ 本报告的部分信息来源于公开资料，沙利文和病痛挑战基金会对该等信息的准确性、完整性或可靠性拥有最终解释权。本文所载的资料、意见及推测仅反映沙利文于和病痛挑战基金会发布本报告当日的判断，过往报告中的描述不应作为日后的表现依据，沙利文和病痛挑战基金会不保证本报告所含信息保持在最新状态。在不同时期，沙利文和病痛挑战基金会可发出与本文所载资料、意见及推测不一致的报告和文章。同时，沙利文和病痛挑战基金会对本报告所含信息可在不发出通知的情形下做出修改，读者应当自行关注相应的更新或修改。任何机构或个人应对其利用本报告的数据、分析、研究、部分或者全部内容所进行的一切活动负责并承担该等活动所导致的任何损失或伤害。