

# 2023中国罕见病行业 趋势观察报告

---

---

## 前言

近年来，罕见病领域日益得到各界关注。一方面，国家政策法律等顶层设计逐步完善，推动整个产业快速的发展，可以说是“一年一变化”；另一方面，公众对罕见病也不再“陌生”，和罕见病相关的一些广受关注的新闻事件，让罕见病一次次地进入公众视野，形成社会热议。这些急剧变化，使得大家在谈论罕见病的时候，很难保持一种全景的视角。

基于此背景，《2023中国罕见病行业趋势观察报告》应运而生，旨在回顾梳理中国罕见病在诊断、用药、保障、特医食品及创新服务等方面的发展，概述这一领域在过去面临的问题和取得的进步，并对中国罕见病综合服务体系提出展望，希望对中国罕见病领域的政策制定者、倡导者、相关机构从业者、病友家属以及广大社会关注人群有所助益。

作为一份全景扫描式的、以数据和信息呈现为核心的行业观察，我们力求为关心罕见病领域变化发展的读者朋友们呈现最新、最准确的信息，这也是这份《报告》最基本的作用和价值。因此，我们在报告最后附上了相关数据，方便读者朋友们查阅。

报告由弗若斯特沙利文 & 病痛挑战基金会共同编制

## 专家引言

过去一年，罕见病领域无论是在药物研发引进、支付保障等方面，都发生了很多新的变化。病痛挑战基金会作为一家罕见病领域的公益平台，已持续两年与沙利文共同撰写罕见病行业趋势观察报告。我们希望通过基金会在一线服务患者的行动思考与观察洞见，结合沙利文对于行业分析的专业能力，共同记录和呈现罕见病领域的变化。希望对致力于推动改善罕见病群体生存状况的各界伙伴，提供一份有价值的行业报告。

**病痛挑战基金会创始人、副理事长 王奕鸥**

国内医疗保障等相关学术领域研究罕见病的文献和研讨会越来越多，不像以前那么“罕见”了，但是相对于其他医疗保障领域，公开发布的罕见病数据却依然显得有些“罕见”，这多少为学界研究带来一定困惑。《中国罕见病行业趋势观察报告》是业内少有的一部集数据采集、处理、分析、发布的重要载体，其中还刊载发布一些年度学术研究前沿和最新政策动态等，信息量比较大。我本人在过去一年里的研究中就曾受益于这部《观察报告》。作为研究者、读者和收藏者，我借此机会热烈祝贺《2023中国罕见病行业趋势观察报告》隆重发布，希望这部《观察报告》能够坚持办下去，越办越好，也希望全社会以此为平台继续关注罕见病患者这个弱势群体，在奔向共同富裕的道路上，一个也不掉队。

**中国社会科学院世界社保研究中心主任 郑秉文**

《2023中国罕见病行业趋势观察报告》基于全面关爱罕见病患者理念，以详实的数据和信息为支撑，全面而又简要地阐述了罕见病的概念，回顾梳理了中国罕见病诊疗现状，保障进展、行业发展趋势，并展望了中国罕见病综合服务体系。该报告较为详细地分析了中国罕见病治疗困境，罕见病类特医食品可及性挑战，罕见病用药研发热点以及罕见病保障探索创新。报告收集整理了罕见病有关的信息资料，内容篇幅不长，基本涵盖了各方关注的罕见病热点问题和相关政策制度等有关信息，为学术界、医药界、公益界以及患者组织等领域专家、读者提供了有益的参考。

**北京大学医药管理国际研究中心主任 史录文**

《2023中国罕见病行业趋势观察报告》，我是花了近3小时一刻没有停顿地阅读至凌晨一点，用酣畅淋漓来表达阅读时的心境一点都不夸张。报告中详实的数据图表和5个附录，直观展示了罕见病界定、诊断、治疗现状，引领读者重温近年来我国罕见病在诊断、用药、保障、特医食品及创新服务等方面的发展和取得的进步，尤为印象深刻的是报告对罕见病目录病种的药物研发、上市和保障最新信息的全面梳理和展现，印证了国家、地方政府、各政府机构、药企、社团组织等对罕见患者群体的关爱和坚持不懈的努力成效。报告对中国罕见病综合服务体系提出的展望，为我们描绘出一幅蓝图，让更多罕见病患者看到健康和生命的希望。

郑重推荐给关心罕见病患者权益的政策制定者、倡导者、相关机构从业者、病友及家属以及广大社会人士一读，您一定会有所裨益。

**中国药科大学药品监管科学研究院执行院长 邵蓉**

这是一份关于罕见病及诊疗发展的有温度的报告，在罕见病日来临之际，这份深度的记录，全景展示了国内以及国际相关领域的发展。阅读报告，我们对罕见病患者群体和个体面临生死考验困难感同身受，更看到全社会为罕见病事业发展所作出的各项付出和努力。罕见病行业在快速发展，罕见病事业在快速发展，值得我们为所有为罕见病事业作出努力和贡献的各方点赞！

罕见病事业的发展离不开政府主导的各项政策支持。鼓励药物研发创新的政策极大地激发企业研发创新罕见病用药的热情，药物研发上市和进口的数量明显增加。从中央到地方积极探索罕见病保障体系新模式。在各项政策的支持下，罕见病领域成为热门投资赛道，药品产业、特医食品产业、科技力量、医疗机构等成为罕见病新疗法研发的中坚力量。

虽然罕见病患者仍然面临诸多挑战，罕见病组织为患者代言，在政策倡导、患者援助等方面发挥不可替代的作用。为了罕见病患者的生命健康，各方在罕见病领域的任何付出和努力都值得尊重！罕见病事业未来可期！

**清华大学药学院研究员 杨悦**

## 专家引言

作为一名致力于儿童罕见病和疑难杂症诊疗和研究近40年的儿科医生，见证和体验了我国罕见病诊疗水平的快速进步和许多罕见病患者从生存到成长的历程。曾经许多磨难和挫折，乐见当下罕见病精准诊治和管理的长足进步。

《2023中国罕见病行业趋势观察报告》作为一份全景扫描式的、以数据和信息呈现为核心的行业观察，基于深入研究和广泛的数据，详细梳理了中国罕见病在诊断、用药、保障、特医食品及创新服务的发展历程、巨大进步和问题挑战。准确分析了罕见病综合服务体系在中国的现状和未来发展趋势，深入探讨了罕见病患者面临的现实问题，提出了很多有价值的建议，为广大罕见病领域从业者及病患家庭和管理部门提供了宝贵的参考和借鉴。相信对完善我国罕见病综合管理体系建设，全面提升罕见病诊疗能力和患者生活质量有很大的价值。

关注罕见病儿童，建设更加温暖和有爱的世界，我们一直在努力！

华中科技大学同济医学院附属同济医院儿科学系主任、同济儿童医院院长 罗小平

每年的罕见病日照例是要对上年的工作进行年度总结，可能了无新意，但也不可或缺。病痛挑战基金会和沙利文联合出版的《2023中国罕见病行业趋势观察报告》却让人眼前一亮。和往年的报告相比，这一次在保持全景式回顾和展示的同时加入了以往没有关注的问题。例如，“罕见病特医食品治疗现状”和“罕见病综合服务体系展望”这两部分的内容，在以往的很多总结中是非常罕见的，因而显得尤其珍贵。我们都知道罕见病不仅仅只是一个医学的问题。如何帮助罕见病患者及其家庭在寻医问药的同时能更好的与病共存，发展和保持韧性，提高生活质量，这需要从“以人为本”的视角去寻求答案。希望这份有数据、有思考、有温度的报告能给所有关心罕见病、关注罕见病的人带来新的启示，一起点亮罕见病社群的生命色彩。

香港中文大学深圳研究院副研究员 董咚

近年来，罕见病问题受到了社会各界的广泛关注。为了更清晰的呈现罕见病从诊疗、保障、产业发展变化等方面的整体面向，沙利文和病痛挑战基金会联合出品这份《2023罕见病行业趋势观察报告》。让关注罕见病问题的决策者、关心罕见病问题的研究者，关爱罕见病患者的社会爱心人士，能够“一站式”掌握罕见病相关最新的数据和信息。在海量的数据当中提取能够代表趋势变化的信息，并以合适的形式呈现，这份工作是不易的。报告得以问世，毫无疑问体现出编写者贡献罕见病行业的无限热情。作为国内关心罕见病问题的学者，在快速变化的环境下，把握行业动态和变化趋势，是进行罕见病前沿研究的必要条件，相信这份报告能够很好的实现这项学术功能。

南开大学卫生经济与医疗保障研究中心主任 朱铭来

初识罕见病，是因为罕见病患者，脆弱甚至病痛的身躯下，隐藏不住的一份份坚强，以及他们眼里散发出的对生命的渴望。本报告，系统梳理了罕见病全领域近几年的政策和发展，加之鲜活的罕见病患者的案例，借以引发全社会对罕见病这个特殊领域的深思。在人民健康至上、生命至上的今天，罕见病行业到底面临如何的发展趋势，在书中做了详细地分析。期待此报告的问世，能够推动行业健康发展，为了那些坚强的生命，全社会都要全力以赴。

中国医药创新促进会秘书长 冯岚

近年来，每年都有数款罕见病药物纳入国家医保目录，最近两年更是纳入了罕见病高值药，这让我们看到了国家解决罕见病问题的决心。同时，沙利文作为全球领先的全球增长咨询公司也在践行着自己的企业责任，自去年起每年联合病痛挑战基金会为公众提供罕见病行业观察。《2023中国罕见病行业趋势观察报告》梳理中国罕见病诊疗和保障现状，分析罕见病行业发展趋势，提出中国罕见病综合服务体系展望，希望这份报告可以赋能罕见病行业，期待与各方携手为罕见病患者创造更好的明天。

沙利文全球合伙人兼大中华区总裁 王昕

# 目录

## 第一章：罕见病概述

1.1 罕见病的定义	09
1.2 罕见病患者群体现状	10

## 第二章：中国罕见病诊疗现状

2.1 中国罕见病诊断现状	12
2.2 罕见病药物治疗现状	13
2.2.1 罕见病药物的可获得性	13
2.2.2 罕见病治疗困境	15
2.2.2.1 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	15
2.2.2.2 困境2：治疗药物未在国内上市	15
2.2.2.3 困境3：治疗药物价格高昂，罕见病患者及其家庭难以负担	16
2.2.2.4 困境4：治疗药物已纳入国家医保，但临床可及面临挑战	16
2.3 罕见病特医食品治疗现状	17
2.3.1 特医食品与罕见病	17
2.3.2 我国特医食品的监管政策沿革	17
2.3.3 罕见病类特医食品可及性的三重挑战	19
2.3.3.1 可知晓：来自诊疗的挑战	19
2.3.3.2 可购买：患者购买需求与产品供给的挑战	19
2.3.3.3 可负担：患者的经济负担	19
2.4 政府主导、社会多方协同推动罕见病诊疗	20
2.4.1 政府：发布《第一批罕见病目录》，为国家制定罕见病相关政策提供重要依据	20
2.4.2 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	20
2.4.3 公益慈善力量：帮助患者对接医疗资源，了解临床试验信息	21

## 第三章：中国罕见病保障现状

3.1 从中央到地方，积极探索罕见病用药保障模式	23
3.1.1 中国罕见病用药保障体系背景	23
3.1.2 国家层面——基本医保为基础，医疗救助为托底	23

# 目录

3.1.3 地方层面 — 地方保障解决的核心痛点是目录外的罕见病高值药保障	25
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)	25
3.2 新政策环境下，地方罕见病用药保障模式的新方向	26
3.2.1 新方向1 — 普惠险成为现实可行的地方探索路径	26
3.2.1.1 浙江省：通过谈判动态调整“省级+市级”赔付清单	26
3.2.1.2 小结	26
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”	27
3.3 罕见病未来支付保障新趋势	29
3.3.1 风险分担协议	29
3.3.2 按照疗效结果付费	29
3.3.3 罕见病种子基金	29
<b>第四章：罕见病行业发展趋势</b>	
4.1 国内药企兴起，参与罕见病药物的引进、研发与仿制	31
4.1.1 罕见病药物的引进与研发	31
4.1.2 罕见病药物的仿制	32
4.2 全球罕见病领域成为热门投资赛道	33
4.3 科技力量投入罕见病服务	34
<b>第五章：中国罕见病综合服务体系展望</b>	
5. 中国罕见病综合服务体系行动展望	36
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 探索高值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

## 目录

5.9 特殊医学用途配方食品注册审批给予政策支持	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及价值认同	37

## 附录

附录1 中国已上市的罕见病治疗药物	39
附录2 三批临床急需境外新药名单中目录内的罕见病药物	43
附录3 《第一批罕见病目录》中必需使用特医食品的罕见病	45
附录4 中国处于临床试验及上市申请阶段的罕见病药物	46
附录5 参考文献	51

法律声明	52
------	----

特别鸣谢	53
------	----

联系我们 — 弗若斯特沙利文	54
----------------	----

联系我们 — 病痛挑战基金会	55
----------------	----

# 第一章

## 罕见病概述

---

# 1.1 罕见病的定义

## 世界各国对罕见病的定义各不相同，我国以目录的形式进行界定

罕见病是对一类患病率极低、患者总数少的疾病的统称。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。

我国罕见病管理工作处于起步阶段，罕见病流行病学数据(见图1)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印发了我国《第一批罕见病目录》，其中共收录121种罕见病。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。

图 1 | 我国部分罕见病发病率/患病率

目录编号	罕见病名称	国外发病率/患病率	中国发病率/患病率
1	21-羟化酶缺乏症	1/20,000 ~ 1/10,000	1/20,000 ~ 1/10,000
2	白化病	5/100,000 ~ 10/100,000	1/18,000
4	肌萎缩侧索硬化	2/100,000 ~ 3/100,000 (3 ~ 5)/100,000	0.6/100,000 (香港) 3.1/100,000 (香港)
12	β-酮硫解酶缺乏症	1/333,000 ~ 1/111,000	1/960,600(浙江)
15	原发性肉碱缺乏症	(0.8 ~ 2.5)/100,000	(0.8 ~ 3.1)/100,000
30	半乳糖血症	1/48,000(经典型)	1/759,428(经典型, 浙江)
34	戊二酸血症I型	1/100,000	1/60,000
35	糖原累积病(I型、II型)	1/100,000 ~ 1/20,000(I型) 1/100,000 ~ 1/14,000(II型)	1/50,000(台湾)
36	血友病	1/5,000(A型, 男性) 1/25,000(B型, 男性)	2.73/100,000
45	高同型半胱氨酸血症	1/300,000 ~ 1/200,000(经典型)	/
47	亨廷顿舞蹈病	2.7/100,000	0.4/100,000(亚洲)
58	异戊酸血症	1/67,000	1/160,000
63	长链-3-羟酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	1/314,700 ~ 1/115,450	1/250,000
67	枫糖尿症	1/177,978	1/139,000
70	中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	12.3/100,000 ~ 4/100,000	0.66/100,000
71	甲基丙二酸血症	1/169,000 ~ 1/50,000	1/28,000
76	多发性硬化	300/100,000 ~ 1/100,000	5/100,000(亚洲)
90	苯丙酮尿症	1/143,000 ~ 1/4,500	1/11,800
98	进行性肌营养不良	1/6,000 ~ 1/3,600(DMD, 男婴)	1/3,853(DMD)
99	丙酸血症	1/100,000 ~ 100/100,000	0.6/100,000 ~ 0.7/100,000
117	威廉姆斯综合征	1/7,500	1/23,500(香港)

注释：深蓝色为发病率；浅蓝色为患病率

来源：《罕见病诊疗指南(2019年版)》，沙利文&病痛挑战基金会分析

## 1.2 罕见病患者群体现状

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<sup>[1]</sup>。据保守的循证估计，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群有2.6~4.5亿。中国目前已知的罕见病数量大约有1,400余种<sup>[2]</sup>。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<sup>[3]</sup>。



罕见病多为遗传性疾病，多发病于儿童期，缺乏有效治疗手段

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<sup>[4]</sup>，69.9%的罕见病在儿童期发病。据统计，有近1/3的患儿在5岁之前因无法获得有效治疗而死亡<sup>[5]</sup>。在《第一批罕见病目录》收录的121种罕见病中，有108种罕见病从儿童期开始产生影响。



诊疗难和用药保障难是横亘罕见病患者治疗之路的两座大山

从全球的范围来看，目前仅有5%罕见病存在有效治疗方法，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：**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。目前已有103种罕见病药物上市，涉及47种罕见病。
- **保障不足：**随着国家医保目录动态调整，并且最近几年对罕见病药物越来越开放和包容，目前已有73种药物纳入医保，涉及31种罕见病。除国家医保外，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。

## 第二章

# 中国罕见病诊疗现状

---

## 2.1 中国罕见病诊断现状

### 罕见病临床诊断的准确性和时效性存在挑战，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。罕见病发病率极低，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》，在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<sup>[6]</sup>。
- 根据中国罕见病联盟对33种罕见病、共20,804名患者的调研，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在本地确诊，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<sup>[6]</sup>。

70%

医务工作者不了解罕见病(N=38,634)

42%

调研患者的误诊率(33种罕见病, N=20,804)

4.26年

除当年确诊的患者，调研患者的平均确诊时间

#### 确诊难——低磷性佝偻病

**真实案例：**我是一名低磷性佝偻病患者，同时也是低磷性佝偻病患儿的妈妈。我的女儿出生于2014年，可爱的小生命给家里带来了许多欢乐，可当同龄孩子不满一岁就会走的时候，我的女儿却勉强只能站立一会儿。到一岁两个多月的时候，终于缓缓地迈开了第一步，可是随着开始走路，家里人就发现孩子的小腿有些弯，开始以为是生理性的弯曲，但一直不见好转，反而越来越严重。

后来我们带孩子来到A医院，挂了儿保科。医生开了检查，最后当作普通的缺钙、缺维生素D。便回家按医嘱服用了一个月的钙和维生素D，复查指标仍没有好转。医生又换了更容易吸收的钙剂和维生素D，经历了几次复查、换药，一直没有效果。因为当地医生对低磷的认知不足、医疗设备有限，最后医生建议我们去B医院。

我们最终决定带孩子去北京，人生地不熟，什么也不懂第一次挂了“骨科”。可是到了医院，被告知挂错了科室，要我们重新挂“内分泌科”的特需门诊。而且当天的号已经没了，要改天再预约，并且孩子需要住院检查，不能有家属陪同，只能按时探视。当时孩子只有两岁多点担心孩子自己留在医院会上火，我们还是决定回家了。

过了几个月我们又来到A医院，找到一位内分泌科的老主任，初步怀疑是低血磷佝偻病，由于医疗设备有限，没有最终确诊，便推荐我们去C医院。2018年4月份，孩子经历了三天的住院检查，最终确诊为“低磷性佝偻病”，要长期服用磷酸盐合剂和骨化三醇。

C医院没有磷酸盐合剂，我们又要每隔一个月就去B医院购买磷酸盐合剂。孩子爸爸每次去买药都要提前订火车票，然后半夜从家里走，凌晨一点到北京。在北京街头逛一逛，看一看凌晨的天安门广场，就这样熬到医院医生上班，排队-挂号-买药，然后背着沉甸甸的水剂磷酸盐合剂，再赶往火车站，回家。虽然背在肩上很重，但那是女儿的希望，是全家的希望。就这样，每个月买药，吃药，复查，往返北京似乎成了家常便饭。

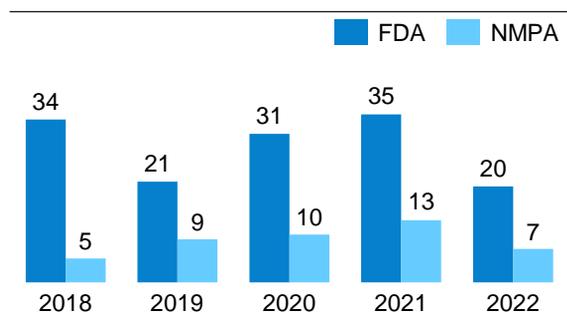
## 2.2 中国罕见病治疗现状——药物

### 2.2.1 罕见病药物的可获得性

罕见病药物研发成本高，临床试验开展困难，此前，海外的孤儿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(见图4)，在丰富罕见病药物品种方面取得了一定的进展。近5年，我国罕见病药物上市数量呈现明显上升态势，但相较于美国数量仍然较少(见图2)。

截至目前，基于《第一批罕见病目录》，199种药物在全球上市，涉及87种罕见病；其中103种药物在中国上市，涉及47种罕见病；其中73种药物在中国上市并纳入医保，涉及31种罕见病(见图3)。越来越多罕见病药物上市并纳入医保，我国罕见病患者用药环境持续改善，但可用药物品种与全球仍存在一定差距。对此，我国先后打造博鳌模式和大湾区模式，可以直接引进境外已上市的罕见病药物，提高一部分患者的用药可及性。

图 2 | 中美批准上市的罕见疾病药物数量



注释：仅统计新分子实体药物(New Molecular Entities)

来源：FDA、NMPA，沙利文&病痛挑战基金会分析

图 3 | 罕见病药物上市及医保情况



注释：按通用名统计，全球和中国上市均注明罕见病适应症

来源：informa、NMPA，沙利文&病痛挑战基金会分析

图 4 | 罕见病药物研发上市相关的政策

相关内容	政策及发布时间	发布机构	
从临床研究方法学角度指导企业提高罕见疾病药物研发效率	《罕见疾病药物临床研究统计学指导原则(试行)》(2022)	国家药监局	
鼓励推进罕见病的原创药物研发	《“十四五”生物经济发展规划》(2022)	国家发改委	
支持企业开展罕见病药品研制，鼓励开展已上市药品针对罕见病的新适应症开发	《中华人民共和国药品管理法实施条例(修订草案征求意见稿)》(2022)	国家药监局	
鼓励罕见疾病药物研发	对罕见疾病药物临床研发提出建议，提出罕见疾病药物的临床研发，除了应遵循一般药物的研发规律以外，更应密切结合其自身疾病特点，在确保严谨科学的基础上采用更为灵活的设计，以通过有限的患者数据，获得更加充分的科学证据，满足获益与风险的评估，支持监管决策	《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》(2021)	国家药监局
鼓励和支持儿童用药品和适宜剂型、罕见病专用药和医疗器械的研发	《健康儿童行动提升计划(2021—2025年)》(2021)	国家卫健委	

图 4 | 我国罕见病药物研发上市相关的政策(续)

	相关内容	政策及发布时间	发布机构
优先审评审批	对罕见病治疗药品加快审评审批	《“十四五”国民健康规划》(2022)	国务院
	充分发挥药品审评快速通道作用, 加快罕见病用药上市速度	《关于进一步加强外资企业服务工作的通知》(2022)	国家药监局
	将罕见病疾病的创新药和改良型新药纳入优先审评审批程序 • 药品上市许可申请审评时限为200日 • 优先审评审批程序的审评时限为130日 • 临床急需境外已上市罕见病用药优先审评审批程序的审评时限为70日	《药品注册管理办法》(2020)	国家药监局
	对罕见病药品纳入优先审评各环节优先配置资源, 加快审评审批	《关于优化药品注册审评审批有关事宜的公告》(2018)	国家药监局 国家卫健委
豁免临床试验	对罕见病治疗药品, 监管机构持鼓励态度如该药品安全有效且无种族敏感性的, 可考虑豁免境内临床试验, 以解决公众用药可获得性为首要前提进行审评审批	《境外已上市境内未上市药品临床技术要求》(2020)	国家药监局
	近十年在美国、欧盟或日本上市但未在我国境内上市的罕见病新药, 可利用境外研究数据在境内申报上市	《临床急需境外新药审评审批工作程序》(2018)	国家药监局 国家卫健委
	对于用于罕见病且缺乏有效治疗手段的药品注册申请, 经评估其境外临床试验数据属于“部分接受”情形的, 可采用有条件接受临床试验数据方式, 在药品上市后收集进一步的有效性和安全性数据用于评价	《接受药品境外临床试验数据的技术指导原则》(2018)	国家药监局
给予减税优惠	落实研发费用加计扣除和罕见病药品增值税简易征收等扶持政策	《“十四五”医药工业发展规划》(2022)	工信部等九部
	19个罕见病药品纳入第三批降税清单	《第三批适用增值税政策的抗癌药品和罕见病药品清单》(2022)	
	14个罕见病药品纳入第二批降税清单	《第二批适用增值税政策的抗癌药品和罕见病药品清单》(2019)	财政部 海关总署 税务总局 国家药监局
	对罕见病药品给予减税优惠, 纳入第一批降税清单的21个罕见病品进口环节减按3%征收增值税, 国内环节可选择按3%简易办法计征增值税	《关于罕见病药品增值税政策的通知》(2019)	
纳入临时进口	明确将罕见病治疗药品纳入临时进口临床急需药品范围, 进口药品属于治疗罕见病的, 原则上由全国罕见病诊疗协作网的1家医疗机构作为牵头进口机构, 汇总全国范围内用药需求、使用该药的医疗机构名单和承诺书, 提出临时进口申请	《临床急需药品临时进口工作方案》 《氯巴占临时进口工作方案》(2022)	国家卫健委 国家药监局
市场独占期	对批准上市的罕见病新药, 在药品上市许可持有人承诺保障药品供应情况下, 给予最长不超过7年的市场独占期, 期间不再批准相同品种上市	《中华人民共和国药品管理法实施条例(修订草案征求意见稿)》(2022)	国家药监局

来源: 政府官网, 沙利文&病痛挑战基金会分析

## 2.2.2 罕见病治疗困境

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从未进行治疗或放弃治疗。

### 2.2.2.1 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

#### 无有效治疗药物 — 肌萎缩侧索硬化

**真实案例：**伊伊二年级时，我(伊伊妈妈)发现她走路姿势很奇怪，还很爱摔跤，老师也和我提过“感觉孩子运动可能有问题，去做做检查吧。”经过一番辗转求医之路，伊伊在去年通过基因检测，终于被诊断为肌萎缩侧索硬化症(渐冻症)，那一刻，我在医院过道里哭得不能自己，最为可怕的是目前肌萎缩侧索硬化症并没有有效治疗药物可以干预和控制病情。

伊伊的病情发展很快，肌肉萎缩、走路困难、蹲下站起非常吃力，渐渐也无法再爬楼梯。现在，伊伊每次走路只能走上几米，上楼也都需要我背着。自从三年前我与丈夫离婚，便一直独自带着女儿。去年我们母女两个人去了5次北京、3次长沙、1次上海，到各大医院寻求更好的治疗方案，花光了家里全部积蓄。

经过肺功能测试，显示伊伊有中重度阻塞伴轻度限制性通气功能障碍，在医生的建议下配了呼吸机。我在照顾女儿的同时，还需要不停工作，以增加收入给女儿治疗。这样一来，我就无法给伊伊在学校陪读了，所以目前小学六年级的伊伊只能暂时在家里上网课。

虽然伊伊的病情还在慢慢地进展中，但我绝不会放弃治疗。我想尽可能地满足女儿的要求，在她还能正常吃饭喝水，还能出远门时，多带她出去，满足她的心愿。也希望她能与其他孩子一样回到教室，跟同龄人一起学习、生活。

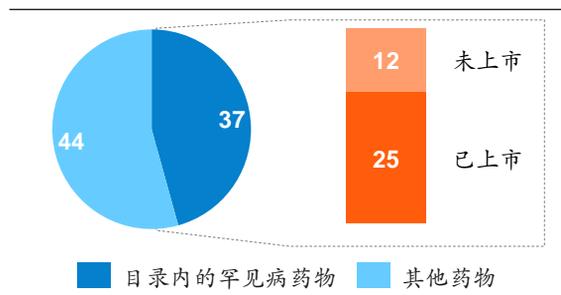
### 2.2.2.2 困境2：治疗药物未在国内上市

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81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37种。截至目前，已有25种目录内罕见病药物上市，涉及15种罕见病(见图5)。

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。患者需要用这部分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5 | 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：NMPA，沙利文&病痛挑战基金会分析

### 2.2.2.3 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高值药短时间内医保难以报销，在家庭支付能力不足的情况下，患者面临用不起药、无法足量用药困境<sup>[7]</sup>。

#### 延迟诊断 因病返贫——X连锁无丙种球蛋白血症

**真实案例：**我是一名X连锁无丙种球蛋白血症的患者，自出生六个月以来，多发反复感染，先后患有中耳炎，鼻窦炎肺炎，慢性支气管炎，结膜炎，关节炎。父母曾经带我多次前往承德，沈阳，北京多家知名医院就诊，住院治疗。可以说我从小就是长在医院里，从给我输液的护士叫阿姨，再到叫姐姐，直到现在她们比我还小。虽然从小体弱多病，父亲有稳定的工作，又有亲戚的帮衬，家里生活还算过得去。

直到2016年6月，我全身多关节关节炎，迟迟找不到病因，于17年年底确诊为罕见病X连锁无丙种球蛋白血症，自此开始规范治疗。自17年年底开始至今，每4周需要用丙种球蛋白18支，一支620元，虽然从19年年底医保开始报销，但是自费费用依然巨大，负担不起。从16年开始先后经历左膝关节镜、左膝关节置换、左膝关节旷置术等10次大手术，共花费一百多万，家里卖了房子，终于支撑不住了。目前需要每4周18支的丙种球蛋白，还需要再次经历两到三次手术才能生活自理。现在我为2级肢体残疾没能力工作，因为手术护理等问题，父母也没了工作，家庭也没了经济来源，一下子就因病致贫。现在全家靠低保以及亲戚救济艰难生活，还需要为后期手术筹集住院费用。

#### 用药负担——戈谢病

**真实案例：**我6岁那年非常幸运及早确诊了戈谢病，那时候才开始改革开放。1981年便接受了脾切除术，告别了巨脾。直到2009年，戈谢病特效药伊米苷酶才在国内上市，但高昂的价格作为我们普通家庭根本无法获得治疗。2021年，当地出台罕见病保障政策，伊米苷酶被纳入医保范围，且每年最高可报销90万元。也正是在这一政策的支持下，我们家下定决心，决定进行治疗。医生评估认为，我的患病时间很长，目前肝、肾、肺和心脏等均出现功能病变，戈谢细胞也侵入骨髓，出现骨痛，若要进行特效药治疗需要加大剂量。而伊米苷酶每支18,180元，我每个月需要使用11支。这样的治疗需要持续一生，直到出现新的治疗方式。为此，家里东借西凑加上亲戚好友的支持，勉强启动用药，仍然无法足量用药。据了解，还有很多像我这样的成人戈谢病病友，他们无法完全足量用药，只能剂量减半，每月只治疗一次，同时还伴有骨骼类的疾病，医疗支出更加巨大。

### 2.2.2.4 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，从而药费不經由医院，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。

## 2.3 中国罕见病治疗现状——特医食品

### 2.3.1 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<sup>[8]</sup>。

图6 | 《第一批罕见病目录》中必需使用特医食品的罕见病



来源:《2023年罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告》,沙利文&病痛挑战基金会分析

### 2.3.2 我国特医食品的监管政策沿革

特医食品在我国的应用已经有几十年的历史。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的不断完善,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(见图8),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(见图7)。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。我国实施特医食品注册管理制度后,截至2022年10月,共有92款特医食品获批,仅有1个罕见病病种苯丙酮尿症有3款产品获批。

图7 | 不同国家对特医食品的监管要求



来源:政府官网,沙利文&病痛挑战基金会分析

图 8 | 我国特医食品相关的政策

	相关内容	政策及发布时间	发布机构
研发与临床	糖尿病/肾病/肿瘤疾病临床指导意见，国家不要求强制执行，只作为参考材料	《特定全营养配方食品临床试验技术指导原则——糖尿病、肾病、肿瘤》(2019)	国家市场监督管理总局
	对特殊医学用途配方食品的临床应用总体原则、适应证和禁忌症、诊疗流程和处方原则等进行公开意见征求	《食品安全国家标准特殊医学用途配方食品临床应用规范(征求意见稿)》(2018)	国家卫健委
	特殊医学用途配方食品稳定性实验的实验方法及时间要求等	《特殊医学用途配方食品稳定性研究要求(试行)(2017修订版)》	国家药监局
	明确了特定全营养配方食品临床试验的研究过程，保证结果的科学性、可靠性，保护受试者的权益并保障其安全	《特殊医学用途配方食品临床试验质量管理规范(试行)》(2016)	国家药监局
	对研发过程中的食物添加剂与营养强化剂标准有明确规定，其中包括必要的13种维生素和12种矿物质的研发标准	《食品安全国家标准特殊医学婴儿用途配方食品通则》(2010) 《食品安全国家标准特殊医学用途配方食品通则》(2013)	原卫生部 原卫计委
注册	主要涉及产品名称、产品类别、配料表、营养成分表、营养学特征、临床试验、适用人群、食用方法和食用量、警示说明和注意事项等13项内容	《特殊医学用途配方食品标识指南(征求意见稿)》(2022)	国家市场监督管理总局
	特殊医学用途配方食品注册审评过程中的现场核查工作责任主体由审评中心直接组织实施；增加了食品审评中心、省级市场监督管理部门在现场核查工作中的责任；增加了对境外被核查企业的要求	《特殊食品注册现场核查工作规程(暂行)》(2020)	国家市场监督管理总局
	规定特殊医学用途配方食品注册(申请与受理、审查与决定、变更与延续注册)、临床试验、标签与说明书、监督检查、法律责任等方面的内容，以及生产企业的研发能力、生产能力、检验能力和注册相关材料提交等方面的要求(如申请特定全营养配方食品注册，还应当提交临床试验报告等)	《特殊医学用途配方食品注册管理办法》(2016)	国家药监局
生产	对特医食品的生产场所、设备设施、设备布局和工艺流程、人员管理、管理制度及其执行情况、查验试制产品检验合格报告现场核查进行了规范	《特殊医学用途配方食品生产许可审查细则》(2019)	国家市场监督管理总局
流通	明确了规定广告的内容应当以市场监管总局批准的注册证书和产品标签、说明书为准。特殊医学用途配方食品广告涉及产品名称、配方、营养学特征、适用人群等内容的，不得超出注册证书、产品标签、说明书范围。特殊医学用途配方食品广告应当显著标明适用人群、“不适用于非目标人群使用”、“请在医生或者临床营养师指导下使用”。	《药品、医疗器械、保健食品、特殊医学用途配方食品广告审查管理暂行办法》(2019)	国家市场监督管理总局
	入网销售特殊医学用途特定配方食品应当依法公示产品注册证书或者备案凭证，持有广告审查批准文号的还应当公示广告审查批准文号，并链接至市场监督管理部门网站对应的数据查询页面。其中特定全营养配方食品不得进行网络交易不可以在网络上进行销售	《网络食品安全违法行为查处办法》(2016)	国家药监局

来源：政府官网，沙利文&病痛挑战基金会分析

### 2.3.3 罕见病类特医食品可及性的三重挑战<sup>[8]</sup>

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。

#### 2.3.3.1 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知，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

#### 2.3.3.2 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

#### 2.3.3.3 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

## 2.4 政府主导、社会多方协同推动罕见病诊疗

### 2.4.1 政府：发布《第一批罕见病目录》，为国家制定罕见病相关政策提供重要依据

2018年5月，国家卫健委、科技部、工业和信息化部、国家药品监督管理局、国家中医药管理局五部门联合发布《第一批罕见病目录》，涵盖了121种罕见病。罕见病目录的出台具有里程碑意义，这是中国政府首次以目录的形式界定罕见病，为国家制定罕见病相关政策提供重要依据。

2019年2月，国家卫健委发布《罕见病诊疗指南(2019年版)》，对纳入罕见病管理的121种疾病逐一明确诊疗方案，并依托行业组织开展医务人员培训，提高罕见病规范化诊疗能力。

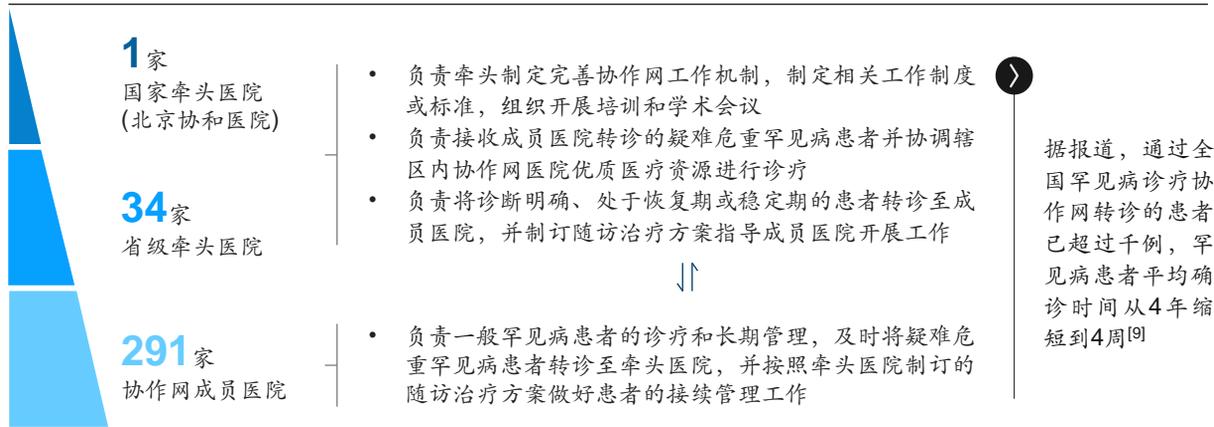
随着国家持续推进罕见病相关工作，未来可能会出台第二批、第三批罕见病目录，更新罕见病诊疗指南，更多罕见病将被纳入规范化诊疗。此前，国家卫健委发布《罕见病目录制订工作程序》，其中指出将分批遴选目录覆盖病种，对目录进行动态更新，纳入目录的病种应当同时满足4个条件：1)国际国内有证据表明发病率或患病率较低；2)对患者和家庭危害较大；3)有明确诊断方法；4)有治疗或干预手段、经济可负担，或尚无有效治疗或干预手段、但已纳入国家科研专项。

### 2.4.1 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(见图9)，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。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，我国的罕见病诊疗将加速发展。

图9 | 全国罕见病诊疗协作网的组成及其职责分工



来源：国家卫健委，沙利文&病痛挑战基金会分析

### 2.4.3 公益慈善力量：帮助患者对接医疗资源，了解临床试验信息

近年来，罕见病群体得到了社会各界前所未有的关注。同时，已经出现不同形态公益慈善力量参与解决罕见病诊疗、用药、保障等问题，大致可分为三类：1)带有官方学术背景的组织，如中国罕见病联盟；2)民间公益慈善组织/基金会，如北京病痛挑战公益基金会；3)患者组织，目前我国正式注册的罕见病患者组织(如瓷娃娃罕见病关爱中心)数量仍较少，更多的是组织形态相对松散的线上社群(QQ群、微信群等)，或者是以医院/医生为主导的患者群体。

正如前文所述，罕见病具有诊断时间长、诊断难度高的特点。因此，患者往往对所患疾病及其相关内容具有强烈信息获取的需求。过去的很多信

息获取渠道很难既保证信息的全面性，又难确保患者能够精准地、迅速地搜寻到相关疾病的信息、找到权威的医院和医生，以及在长期疾病管理过程中，不能和医生开展持续的沟通。患者希望信息的获取渠道是便捷的、易懂的，内容是专业的、有针对性<sup>[10]</sup>。对此，民间公益慈善力量多与其他部门协作，如政府、医院、其他患者组织等。如公益慈善组织联络本地与一线城市的医疗机构，协助协调患者就诊时间和就诊项目，协助组织患者到一线医疗机构获得就诊服务。

此外，民间慈善力量还帮助患者了解临床试验信息，加速患者入组，从而加速有效药物的引进与获批。

#### 诊疗协作服务—病痛挑战基金会

**案例：**在促进诊疗协作方面，病痛挑战基金会努力建立了和国家重点罕见病诊疗协作医院的深度合作，保证区域内有一个重点罕见病牵头医院的罕见病综合服务中心，同时积极发挥社会工作专业优势，在重点医院建立线下罕见病医务社工服务站，如山东第一医科大学附属省立医院、山东省康复医院、广州市妇女儿童医疗中心、上海交通大学医学院附属新华医院、佛山市妇幼保健院、吉林大学第一医院、潍坊市妇幼保健院、济南市第二妇幼保健院等，通过建立区域罕见病综合服务中心的形式为罕见病家庭搭建从诊断到治疗，从保障到康复的综合支持体系。目前病痛挑战基金会正在联合武汉同济医院申请十四五国家重点支持项目，建立全国罕见病筛查与救助体系。

#### 用药可及—血友之家

**案例：**血友之家曾协助多个临床试验负责单位招募血友病患者进行新药临床试验，如治疗甲型血友病患者的重组人凝血因子VIII-Fc融合蛋白、治疗乙型血友病患者的基因治疗临床试验，以促进更多、更安全、更大产量的凝血因子在中国生产，实现中国血友病患者的“不残”，使每名血友都享有健康幸福的生命。

## 第三章

# 中国罕见病保障现状

---

## 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》，对我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 — 基本医保为基础

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。部分罕见病孤儿药正在通过谈判纳入医保目录。2019年到2022年，《第一批罕见病目录》的121种罕见病当中，分别有6种罕见病9种药品、6种罕见病6种药品、7种罕见病7种药品，6种罕见病的7种药品，合计16种罕见病29种罕见病药品通过谈判纳入医保。在2022年国家医保谈判新增的7种罕见病药品中，首个视神经脊髓炎谱系疾病(NMOSD)的创新药品伊奈利珠单抗注射液谈判纳入医保，脊髓性肌萎缩症(SMA)的口服药利司扑兰也成功进入医保目录，对SMA患者来说，从“有药可用”，到“有药可选”。

- **医保：**目前，31种罕见病的73种药物已纳入医保，其中甲类药物17种，乙类药物56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，通常为70%~80%(见图10)。

- **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。

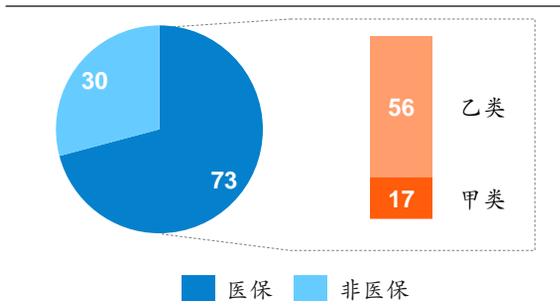
目前，24种罕见病的30种药物未纳入医保，其中有16种罕见病的全部治疗药物(共计16种)均未纳入医保，其中13种药物属于高值药(见图11)，远远超过家庭灾难性卫生支出的上限。

此外，在谈判药品中有1种药物：用于治疗原发性轻链型淀粉样变的达雷妥尤单抗(见图13)虽然已纳入医保，但医保支付范围不包含罕见病适应症，仅可用于治疗多发性骨髓。

#### 罕见病高值药物判定标准<sup>[11]</sup>

年治疗费用超过WHO的家庭灾难性卫生支出，中国国家家庭灾难性卫生支出上限为1.8万/年  
排除医保目录中甲类报销药品；国家集采中选产品；适应症涉及两个及以上罕见病目录外的其他疾病

图 10 | 罕见病药物纳入医保情况



来源：NMPA、国家医保局，沙利文&病痛挑战基金会分析

图 11 | 未纳入医保的罕见病药物



来源：NMPA、文献检索，沙利文&病痛挑战基金会分析

图 12 | 全部治疗药物均未纳入医保的罕见病高值药

药物名称	罕见病名称	企业名称	上市年份	年治疗费用 <sup>1</sup> (万元)	患者组织登记人数/ 企业预估用药人数 <sup>2</sup>
依库珠单抗	非典型溶血性尿毒症	阿斯利康	2018	250	100
	阵发性睡眠性血红蛋白尿			250	1300
司妥昔单抗	Castleman病	百济神州	2021	100	1000
苯丁酸钠 <sup>3</sup>	瓜氨酸血症	兆科药业	2021	44	1000
	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症				
伊米苷酶		赛诺菲	2008	145 <sup>4</sup>	444
维拉苷酶α	戈谢病	武田	2021		
艾格司他 <sup>5</sup>		凯莱天成	2022	/	
阿糖苷酶α	糖原累积病(II型)	赛诺菲	2015	127	256
	高苯丙氨酸血症				
沙丙蝶呤 <sup>6</sup>	苯丙酮尿症	百傲万里	2010	46	12000
	四氢生物蝶呤缺乏症				
布罗索尤单抗	低磷性佝偻病	协和麒麟	2021	155	530
拉罗尼酶	黏多糖贮积症(I型)	赛诺菲	2020	158	129
艾度硫酸酯酶β	黏多糖贮积症(II型)	北海康成	2020	97	400
依洛硫酸酯酶α	黏多糖贮积症(IVa型)	百傲万里	2019	288	103
尼替西农	原发性酪氨酸血症	汉光药业	2021	36	300

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: 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4: 伊米苷酶和维拉苷酶α均是通过FDA认证的戈谢病特效药, 戈谢病年治疗费用按2种药物中的最低价测算

注释5: 艾格司他(成分为依利格鲁司他)于近期获批, 中国价格未知, 根据其原研全球最低市场价测算, 判定其为罕见病高值药

注释6: 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将退出中国市场, 仿制药也将于近期上市

图 13 | 谈判药品中医保目录限制使用的罕见病药物

药物名称	罕见病名称	企业名称	上市年份	年治疗费用 (万元)	患者组织登记人数
达雷妥尤单抗	原发性轻链型淀粉样变	西安杨森	2019	29	42

### 3.1.2 国家层面 — 医疗救助为托底

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”。

### 3.1.3 地方层面 — 地方保障解决的核心痛点是目录外的罕见病高值药保障

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高值药患者的经济负担。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高值创新药的保障不足，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 14 | 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 <sup>1</sup>
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
大病保险	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
	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
	陕西	《关于加强部分罕见病参保患者医疗保障工作的通知》(2019)	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	《关于印发佛山市医疗救助办法的通知》(2020)	第一批罕见病目录病种

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(见图15)。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 15 | 《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：江苏省医疗保障局，沙利文&病痛挑战基金会分析

## 3.2 新政策环境下，地方罕见病用药保障模式的新方向

### 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一个新时期。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。2022年，各地已经有超过250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 浙江省：通过谈判动态调整“省级+市级”赔付清单

2022年11月，浙江省医疗保障局、财政厅、银保监局、税务局四部门联合印发了《深化浙江省惠民型商业补充医疗保险改革的指导意见》，其中提到要将省内各地普惠险产品“统一全省政策框架”，“不设置年龄、健康状况、既往病史、

职业类型、户籍等前置条件”，同时也规定，“将基本医疗保险目录内合规费用的自付部分和基本医疗保险目录外的合理自费部分等纳入赔付责任。建立健全“省级+市级”赔付清单制度，并动态调整。”

图 16 | 浙江省部分在售普惠险产品罕见病保障情况

产品名称	包含罕见病病种及药品	保险责任
杭州 西湖益联保	<ul style="list-style-type: none"><li>黏多糖贮积症IVA型：依洛硫酸酯酶<math>\alpha</math></li><li>四氢生物蝶呤缺乏症：盐酸沙丙蝶呤</li><li>戈谢病：伊米苷酶</li><li>庞贝病：阿糖苷酶<math>\alpha</math></li><li>法布雷病：阿加糖酶<math>\beta</math></li><li>黏多糖贮积症I型：拉罗尼酶</li><li>X连锁低磷性佝偻病：布罗索尤单抗</li><li>黏多糖贮积症II型：艾度硫酸酯酶<math>\beta</math></li><li>间质性肺病：乙磺酸尼达尼布</li></ul>	扣除年度累计1万元起付线后，按60%比例进行给付，年度累计最高支付限额15万元
嘉兴 大病无忧2023	<ul style="list-style-type: none"><li>遗传性血管性水肿：拉那利尤单抗</li><li>黏多糖贮积症II型：艾度硫酸酯酶<math>\beta</math></li><li>ATTR-PN：氯苯唑酸葡胺</li></ul>	费用年度超过1万元以上部分，按60%报销比例支付，年度累计支付金额以20万元为限
舟山 浙里惠民保 舟惠保	<ul style="list-style-type: none"><li>黏多糖贮积症II型：艾度硫酸酯酶<math>\beta</math></li><li>ATTR-CM：氯苯唑酸</li><li>ATTR-PN：氯苯唑酸葡胺</li><li>特发性肺动脉高压：曲前列尼尔</li><li>脊髓性肌萎缩症：诺西那生钠</li></ul>	被保险人经专科医生出具处方，在市内定点零售药店购买，并符合使用说明书规定范围发生的费用，1万以下部分不予赔付，1万以上部分按50%比例赔付，年度累计最高赔付限额为50万元

来源：各普惠险产品微信公众号，沙利文&病痛挑战基金会分析

#### 3.2.1.2 小结

随着浙江等地的积极实践，普惠险将成为目录外罕见病创新药保障的重要主体之一。未来的普惠险产品，在政府部门的指导下，将逐渐实现具体区域内不同产品的保险责任的规范统一，尤其体现在罕见病的专门保险责任设计方面。一方面，通过普惠险的药品谈判，动态纳入在我国已上市

却仍未纳入医保的罕见病高值药品，部分满足患者的用药可及；另一方面，通过政策要求，确定普惠险产品在罕见病责任的理赔上限，报销比例，及既往症要求等，在保证普惠险可持续发展的基础上，部分满足患者持续规范用药的需求。

### 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；另外，与“药”有关的其他利益相关方，包括医药企业、医疗机构等，也在积极努力通过患者援助项目

(Patient Assistance Programs, PAPs)回应患者的用药需求(见图18)；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。

图 17 | 国内公益慈善力量参与罕见病多层次保障的主要形式<sup>[12]</sup>



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

**案例：**2018年2月发起民间首个专注于罕见病患者综合援助的服务体系 — 罕见病医疗援助工程，为罕见病病友提供资金援助、信息服务、教育就业支持等。四年来，通过腾讯公益、支付宝公益、水滴公益、京东公益、淘宝公益等互联网平台累计获得超过842万人次爱心网友的捐赠，累计援助善款超过2,530万元，累计援助2,073人次，线上线下服务超过8,000人次，覆盖病种超过210种，覆盖全国29个省市自治区直辖市。为满足已有罕见病保障政策省份能够真正实现病友用药的最后一公里打通，病痛挑战基金会在浙江、山西、山东、江苏，联合水滴公益，各省医学会罕见病分会共同成立地方专项援助基金，为病友提供上限五万元的援助，项目后续也得到了多方资源力量的支持，目前已援助466人次，援助善款超过828万元。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，目前援助病友229人次，援助善款超过223万元。

在既有政策保障下，有许多罕见病家庭依然无法承担医疗费用的自费部分。这种情况下，病友家庭不仅无法享受政策福利，地方保障政策也面临落地困难。罕见病医疗援助工程地方专项，正是用于补充四省患者用药的“最后一公里”。援助项目不仅能够一定程度上缓解罕见病家庭因病致贫、因病返贫的状况，同时能够大大降低地方罕见病保障政策落地的难度，提高各地罕见病政策的可行性，让政策真正惠及罕见病患者。

#### 罕见病共助基金 — 中国红十字基金会

**案例：**2021年12月，在2021年中国罕见病大会上，中国罕见病联盟和中国红十字基金会共同发起“罕见病共助基金”，基金致力于开展罕见病患者救助、罕见病医师培训、罕见病知识科普以及支持与罕见病相关的研究与技术开发等相关公益项目。为帮助更多罕见病患者、推动国家罕见病防治保障事业的建设发展，四家爱心企业共捐赠1,050万元，其中武田中国350万元、北海康成制药有限公司300万元、上海医药集团股份有限公司200万元、上海琅钰健康科技(集团)有限公司200万元。

图 18 | 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
	思而赞慈善援助项目	赛诺菲健赞	戈谢病	2009年至今
	万他维患者援助项目	拜耳医药	肺动脉高压	/
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月至今
	爱聚捷音特殊患者援助项目	辉瑞制药	甲型血友病	2017年5月至今
	爱使心舒	爱可泰隆	肺动脉高压	2018年3月-(截止日期不明)
	共赋友助资金援助	辉瑞制药	乙型血友病	2018年1月-资金发放结束
	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
	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
	生命礼赞——法布雷病患者援助项目	赛诺菲健赞	法布雷病	2020年5月-2022年4月
	美而绽放——庞贝氏症患者援助项目	赛诺菲健赞	庞贝病	2020年9月-2022年9月
	艾而绽放——黏多糖贮积I型患者援助项目	赛诺菲健赞	黏多糖贮积症I型	2020年10月-2022年10月

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

## 3.3 罕见病未来支付保障新趋势

### 3.3.1 风险分担协议

为解决部分罕见病高值药的支付保障难题，地方医保部门和药品企业共同探索通过风险分担协议 (risk-sharing agreements, RSAs) 来控制支付总额。罕见病领域目前RSAs主要的应用场景在普

惠险中罕见病特药支付报销过程。承保单位在设计专门的罕见病保险责任，或是特药责任中的罕见病药品清单时，主要通过“约定使用人数”或“约定分担比例”进行风险共担(见图19)。

图 19 | 两种主要的RSAs类型



来源：案头研究，沙利文&病痛挑战基金会分析

### 3.3.2 按照疗效结果付费

按照疗效结果付费 (Outcome-based and Performance-based) 是一种创新型市场准入协议。在我国，针对罕见病的一些特定疗效的治疗方案，有企业也尝试通过疗效险的形式作为医保支付协议的配套手段。2019年5月，北京健易保科技有限公司联手中华联合人寿保险股份有限公司、赛诺菲发起多发性硬化患者专属疾病保障项目——

“捷力保”多发性硬化患者保障计划(以下简称“捷力保”)。捷力保依据疾病修正治疗 (Disease Modifying Therapy, DMT) 药物的特性进行金融支持保障。患者在遵医嘱持续使用3个月特立氟胺片(商品名：奥巴捷)治疗的情况下，即患者经历90天的等待期后，如果发生急性复发住院，可申请保障金<sup>[13]</sup>。

### 3.3.3 罕见病种子基金

在第四届罕见病合作交流会上，全国政协委员，中国社会科学院世界社保研究中心主任郑秉文教授正式提出“中华罕见病种子基金”制度创新构想，力求进一步完善罕见病专项保障机制。“罕见病种子基金”本质是通过制度创新，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，本金出借方不会有任何损失。种子基金实际上将成为一个重要的撬动平台，吸纳各方资源，用于罕见病保障<sup>[14]</sup>。

## 第四章

# 罕见病行业发展趋势

---

## 4.1 国内药企兴起，参与罕见病药物的引进、研发与仿制

### 4.1.1 罕见病药物的引进与研发

巨大的未满足的临床需求、利好的监管政策、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。现在越来越多国内药企布局罕见病领域，截至2023年2月，81种罕见病药物(除化学仿制药和生物类似药)处于临床试验及上市申请阶段，其中67%药物由国内药企自主研发或参与引进(见图20)。

图 20 | 罕见病药物在中国的开发策略及对应的在研管线

<p>境外已经上市罕见病药物</p>	<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"> <li>1. <b>安全有效且有证据证明无种族差异</b>：可豁免境内临床试验直接在中国批准上市</li> <li>2. <b>安全有效但缺乏种族敏感性数据或存在种族敏感性</b>：需开展相关桥接性临床试验</li> <li>3. <b>全球数据不能支持对安全有效性评价</b>：应按新药要求开展必要的探索性和确证性临床试验</li> </ol>	<p>进口</p>
<p>境外境内同步开展临床研究</p>	<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试验</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 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</li> </ul>	
<p>在特定地区备案后直接使用</p>	<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"> <li>• <b>博鳌乐城国际医疗和旅游先行区</b>：根据2020年发布的《乐城先行区药品清单》，48种罕见病药物可在博鳌乐城国际医疗和旅游先行区使用，产生的真实世界数据还可用于支持后续产品的注册申报或上市后承诺性研究</li> <li>• <b>粤港澳大湾区</b>：国外制药企业若有已经在港澳上市的罕见病药品，可在广东省药监局通过简化的审批流程后，在大湾区指定医院投入使用，并进一步支持药品在中国的注册上市</li> </ul>	
<p>国内药企自主研发</p>	<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"> <li>• 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</li> <li>• 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</li> </ul>	



处于临床试验及上市申请阶段的罕见病药物

- 81种药物，涉及27种罕见病

- |  |   |
|--|---|
| <p><b>1</b> 境外已上市 国外药企引进</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 6种药物，涉及6种罕见病</li> </ul>    | <p><b>2</b> 境外已上市 国内药企引进</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 8种药物，涉及6种罕见病</li> </ul> |
| <p><b>3</b> 境外境内 同步开展临床研究</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 21种药物，涉及14种罕见病</li> </ul> | <p><b>4</b> 国内药企 自主研发</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 46种药物，涉及16种罕见病</li> </ul>  |

来源：FDA、CDE、clinicaltrials(统计时间截至2023.02)，沙利文&病痛挑战基金会分析

## 4.1.2 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没有提出注册申请、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(见图21)。此外，国家还对罕见病仿制药给予利好政策，在2022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。

图 21 | 第一批、第二批鼓励仿制药品目录中罕见病药物

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
31	戈谢病	依利格鲁司他	×	√	2022.10
38	遗传性血管性水肿	艾替班特	√	√	2022.11
54	特发性肺动脉高压	曲前列尼尔	√ <sup>1</sup>	√	2022.03
		波生坦	√	×	/
76	多发性硬化	格拉替雷	×	×	/
115	酪氨酸血症	尼替西农	√	√	2021.06

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: NMPA(统计时间截至2023.02)，沙利文&病痛挑战基金会分析

## 4.2 全球罕见病领域成为热门投资赛道

### 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**：2022年全球医药并购项目，罕见病是资金投入最多的领域<sup>[15]</sup>。

— **研发合作**：在并购成本上涨，全球经济大环境趋冷的背景之下，市场面临众多不确定性，大型跨国药企对并购热情有所下降，倾向于研发合作模式<sup>[16]</sup>。2022年，辉瑞、武田等跨国药企加强了在罕见病领域的研发合作。

图 22 | 罕见病领域医药交易, 2022

收购方	交易标的	交易类型	交易金额 (美元)	交易描述	首次披露时间
安进	Horizon Therapeutics	并购	278亿	<ul style="list-style-type: none"> <li>2022年全球医药行业最大的并购案</li> <li>Horizon Therapeutics专注于研发罕见、自身免疫和严重炎症疾病药物，已有多款产品获批上市</li> </ul>	2022.12
辉瑞	Biohaven	并购	116亿	<ul style="list-style-type: none"> <li>Biohaven研发管线包括针对脊髓小脑性共济失调、脊髓性肌萎缩症等神经系统罕见病的新疗法</li> </ul>	2022.10
安进	Chemo Centryx	并购	37亿	<ul style="list-style-type: none"> <li>ChemoCentryx核心产品补体C5a受体抑制剂avacopan，已获FDA上市批准，与标准疗法联用，辅助治疗抗中性粒细胞胞浆自身抗体相关血管炎(罕见的以小血管炎症为主的系统性自身免疫疾病)</li> </ul>	2022.08
辉瑞	Global Blood Therapeutics	并购	54亿	<ul style="list-style-type: none"> <li>Global Blood Therapeutics专注于研发镰状细胞病创新药，此次并购进一步加强了辉瑞在罕见血液病的业务</li> </ul>	2022.10
诺和诺德	Forma Therapeutics	并购	11亿	<ul style="list-style-type: none"> <li>Forma Therapeutics专注于研发罕见血液病和肿瘤药物，此次并购拓展了诺和诺德在罕见血液病的管线</li> </ul>	2022.09
GSK	Sierra Oncology	并购	19亿	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sierra Oncology专注于研发罕见肿瘤靶向疗法，核心产品JAK抑制momelotinib已向FDA递交用于治疗骨髓纤维化的新药申请</li> </ul>	2022.07
武田	Code Bio	研发合作	20亿协议	<ul style="list-style-type: none"> <li>武田旨在通过Code Bio专有的靶向3D DNA非病毒基因药物递送平台，设计和开发用于罕见病适应症的基因疗法</li> </ul>	2022.02
辉瑞	Beam Therapeutics	研发合作	13.5亿协议	<ul style="list-style-type: none"> <li>辉瑞与Beam Therapeutics合作开发进肝脏、肌肉和中枢神经系统的三种罕见遗传疾病的体内碱基编辑疗法，包括3亿美元的预付款和10.5亿美元的里程碑付款</li> </ul>	2022.01

来源：公开资料，沙利文&病痛挑战基金会分析

## 4.3 科技力量投入罕见病服务

### 多方寻求罕见病药物以外的解决方案

罕见病患者的需求不仅仅局限于药物治疗，根据病痛挑战基金会对超过20个病种的患者调研，100%的患者表示对诊断、监测、康复、营养、心理支持有需求，且有药、无药的患者之间不存在差异。这就意味着，罕见病领域的未被满足需求是巨大且精细的。

全球范围内的科技公司已在罕见病领域布局药物以外的解决方案，包括数据公司、诊断公司、可穿戴设备公司、食品公司等。关注药物以外的解决方案，不仅是在回应患者的真实需求，也是在为针对罕见病的药械研发打下基础。更有效率的患者发现、更创新的康复工具、更实时的监测设备、更适合的动物模型，这些元素的出现和发展是高价值创新生态中的必备元素。

中国罕见病科技创新的生态较松散、割裂。在结合已有的创新实践经验和行业研究后，病痛挑战基金会发现罕见病领域的创新需要满足3个条件：患者的高效参与、有序地跨界合作和关注患者及

家庭整体生活质量的提升。基于以上3点，病痛挑战基金会指导了2021年“为罕而创 Inno4Rare”罕见病科技创新加速平台的全盘设计，整个设计以“多方共创”为核心，包含了“患者真实世界需求挖掘、科技企业与高校对接、方案甄选、概念验证、进展评估”5大大步骤。过程模糊了“商业”和“公益”的概念，更加追求项目的转化和可持续性；同时，过程强调“罕见”与“常见”之间的相关性，更加强调罕见病领域的研究对常见病研究的启示。在需求挖掘层面，将病种按照：心血管、内分泌、神经肌肉、风湿免疫等治疗领域进行分类，集成性地挖掘相对精准、通用的需求，最终呈现出了14个需求，并将之释放到具有科技转化需求的高校和有潜在应用的创业公司。该模式下，罕见病患者的需求、科技创业团队的技术、潜在的合作契合点均能清晰地体现，多方合作共创的机制初步成型，最终10个项目进行了方案呈现。以下2个案例，将分别从高校协作、初创企业协作来看Inno4Rare的设计特点。

#### 数字化工具用于罕见病筛查、监测与干预 — 清华x-lab

**案例：**清华x-lab是清华大学的创新创业教育平台，病痛挑战基金会同清华x-lab协作的过程中，不仅为清华学生准备的涉及罕见病领域产业转化的讲座讨论，也同出席课程的创业团队产生了有效地碰撞。课程激发了高校科研力量对罕见病的认知和兴趣。在10个项目的方案呈现中，有3个项目来自于清华大学团队，涉及罕见病群体的睡眠呼吸暂停监测与干预、罕见病患者的癫痫监测、以及罕见病患者的快速筛查工具。

#### 外骨骼机器人用于神经肌肉类罕见病的康复 — 远也科技

**案例：**远也科技专注智能可穿戴机器人，原本关注的治疗领域为卒中这一大市场，在参与病痛挑战基金会主办的“患者洞见工作坊”后，逐渐开始将研发和产品力量注入罕见病领域。远也科技开发的外骨骼机器人在神经肌肉类罕见病的康复过程的应用，旨在辅助患者在地面进行行走并训练其获得健康的步态，激发儿童患者康复的主动性。

## 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，加快推进第二批罕见病目录的制定，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-管理全生命周期医疗服务体系

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-管理医疗服务体系，解决当前罕见病确诊难、就医难、康复难困境。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，提升基层诊疗能力，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、心理支持等多样化的需求。

### 5.4 加快罕见病纳入国家医保目录，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药可用的疾病。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，积极探索高价值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，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。

## 5.7 探索高值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孤儿药的情况下，更充分的发挥商业健康险、相互保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

临床急需罕见病孤儿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 特殊医学用途配方食品注册审批给予政策支持

针对罕见病类特殊医学用途配方食品的注册审批给予政策支持，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。应尽快起草属于我国自己的食品级氨基酸原料国家标准。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

目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
1	21-羟化酶缺乏症	氢化可的松	甲类
		利鲁唑	乙类
4	肌萎缩侧索硬化	利鲁唑口服混悬液	乙类(2022谈判)
		依达拉奉 <sup>1</sup>	乙类
8	非典型溶血性尿毒症	依库珠单抗	非医保
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	司妥昔单抗	非医保
18	瓜氨酸血症	苯丁酸钠	非医保
19	先天性肾上腺发育不良	氢化可的松	甲类
27	法布雷病	阿加糖酶 $\alpha$	乙类(2021谈判)
		阿加糖酶 $\beta$	非医保
		伊米苷酶	非医保
31	戈谢病	维拉苷酶 $\alpha$ (I型)	非医保
		酒石酸艾格司他	非医保
		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
		阿糖苷酶 $\alpha$ (II型)	非医保
35	糖原累积病(I型、II型)	醋酸去氨加压素(甲型)	甲类
		人凝血因子VIII(甲型)	甲类
		氨甲环酸	甲类
		人凝血酶原复合物(甲、乙型)	乙类
		重组人凝血因子VIII(甲型)	乙类
		重组人凝血因子VIIa(甲、乙型) <sup>2</sup>	乙类(2019谈判续约)
		人凝血因子IX	乙类(2021谈判)
36	血友病	重组人凝血因子IX(乙型)	乙类
		艾美赛珠单抗(甲型)	非医保
		注射用重组人凝血因子IX-Fc融合蛋白(艾诺凝血素 $\alpha$ )	非医保
		青霉胺	甲类
		二巯丁二酸	甲类
37	肝豆状核变性	二巯丁二酸	甲类
		硫酸锌	乙类
		达那唑	乙类
38	遗传性血管性水肿	拉那利尤单抗	乙类(2022谈判)

目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
38	遗传性血管性水肿	艾替班特	乙类(2021谈判)
41	遗传性低镁血症	门冬氨酸钾镁	乙类
		葡萄糖酸镁	非医保
		辛伐他汀	甲类
		瑞舒伐他汀钙	乙类
46	纯合子家族性高胆固醇血症	阿托伐他汀	乙类
		依折麦布	乙类
		依洛尤单抗	乙类(2021谈判)
		氟丁苯那嗪	乙类(2020谈判)
47	亨廷顿舞蹈病	丁苯那嗪	非医保
		沙丙蝶呤	非医保
49	高苯丙氨酸血症	沙丙蝶呤	非医保
51	低磷性佝偻病	布罗索尤单抗	非医保
52	特发性心肌病	氯苯唑酸葡胺	乙类(2021谈判)
		绒促性素(男性)	甲类
		戈那瑞林	乙类
		尿促性素	乙类
		十一酸睾酮(男性)	乙类
		重组人卵泡刺激素(女性)	非医保
		波生坦	乙类(2019谈判)
54	特发性肺动脉高压	利奥西呱	乙类(2019谈判)
		马昔腾坦	乙类(2019谈判)
		司来帕格	乙类(2019谈判)
		安立生坦 <sup>3</sup>	乙类
		曲前列尼尔	乙类(2022谈判)
		枸橼酸西地那非	非医保
		伊洛前列素	非医保
		一氧化氮	非医保
		贝前列素	非医保
		尼达尼布 <sup>4</sup>	乙类
55	特发性肺纤维化	吡非尼酮	乙类
		胆汁酸	非医保
57	先天性胆汁酸合成障碍	胆汁酸	非医保
		绒促性素(男性)	甲类
		戈那瑞林	乙类
		尿促性素	乙类
59	卡尔曼综合征	十一酸睾酮(男性)	乙类
		拉罗尼酶(I型)	非医保
		艾度硫酸酯酶β(II型)	非医保
73	黏多糖贮积症	艾度硫酸酯酶β(II型)	非医保

目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
73	黏多糖贮积症	依洛硫酸酯酶 $\alpha$ (IVa型)	非医保
		特立氟胺 <sup>5</sup>	乙类
		西尼莫德	乙类(2020谈判)
		盐酸芬戈莫德	乙类(2020谈判)
		氨吡啶	乙类(2021谈判)
76	多发性硬化	富马酸二甲酯	乙类(2022谈判)
		奥法妥木单抗	乙类(2022谈判)
		重组人干扰素 $\beta$ -1a	非医保
		重组人干扰素 $\beta$ -1b <sup>6</sup>	非医保
		奥扎莫德	非医保
		格列本脲	甲类
80	新生儿糖尿病	重组人胰岛素	甲类
		长效胰岛素类似物	乙类
		伊奈利珠单抗	乙类(2022谈判)
81	视神经脊髓炎	萨特利珠单抗	非医保
		麦格司他(C型)	乙类(2019谈判)
82	尼曼匹克病		
85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	苯丁酸钠	非医保
		左旋多巴	甲类
		金刚烷胺	甲类
		多巴丝肼	甲类
		苯海索	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	乙类
		罗匹尼罗	乙类
		普拉克索	乙类
87	帕金森病(青年型、早发型)	司来吉兰	乙类
		雷沙吉兰	乙类
		恩他卡朋双多巴	乙类
		依库珠单抗	非医保
		沙丙蝶呤	非医保
		静注人免疫球蛋白(pH4)	乙类
		达雷妥尤单抗 <sup>7</sup>	乙类(2021谈判)
96	原发性轻链型淀粉样变		
97	进行性家族性肝内胆汁淤积症	熊去氧胆酸	甲类
103	视网膜母细胞瘤	美法仑	非医保
104	重症先天性粒细胞缺乏症	硫培非格司亭	乙类(2019谈判)
		来格司亭	乙类

目录编号	罕见病名称	药物通用名	国家医保目录
108	谷固醇血症	依折麦布	乙类
110	脊髓性肌萎缩症	利司扑兰	乙类(2022谈判)
		诺西那生钠	乙类(2021谈判)
112	系统性硬化症	尼达尼布 <sup>2</sup>	乙类
113	四氢生物蝶呤缺乏症	沙丙蝶呤	非医保
114	结节性硬化症	依维莫司	乙类(2019谈判)
115	原发性酪氨酸血症	尼替西农	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

注释1: 依达拉奉2020年谈判纳入医保目录, 2022年进入常规乙类目录

注释2: 重组人凝血因子VIIa2017年年首次谈判纳入医保目录, 2018年国家医保局成立后, 2019年谈判续约

注释3: 安立生坦2020年直接纳入常规乙类目录

注释4: 尼达尼布2020年谈判纳入医保目录, 2022年进入常规乙类目录

注释5: 特立氟胺2019年谈判纳入医保目录, 2022年进入常规乙类目录

注释6: 重组人干扰素 $\beta$ -1b2017年谈判纳入医保目录, 2019年续约失败调出目录

注释7: 达雷妥尤单抗2021年谈判纳入医保目录, 但限制使用, 仅报销多发性骨髓瘤

来源: NMPA、国家医保局, 沙利文&病痛挑战基金会分析

## 附录2 第三批临床急需境外新药名单中目录内的罕见病药物

	药物英文名称	适应症	是否上市	药物中文名称	批准年份
第一批	Evolocumab	纯合子家族性高胆固醇血症	√	依洛尤单抗	2018
	Siltuximab	多中心卡斯特莱曼病	√	司妥昔单抗	2021
	Elosulfase Alfa	IVa型黏多糖贮积症	√	依洛硫酸酯酶α	2019
	Selexipag	肺动脉高压	√	司来帕格	2018
	Eculizumab	阵发性睡眠性血红蛋白尿、非典型溶血尿毒综合征	√	依库珠单抗	2018
	Fingolimod HCl	多发性硬化	√	盐酸芬戈莫德	2019
	Teriflunomide	多发性硬化	√	特立氟胺	2018
	Icatibant	遗传性血管性水肿	√	艾替班特	2021
	Dalfampridine	多发性硬化	√	氨吡啶	2021
	Tetrabenazine	亨廷顿病	√	丁苯那嗪	2021
	Velaglucerase Alfa	戈谢病	√	维拉昔酶α	2021
	Tafamidis	特发性心肌病	√	氯苯唑酸	2020
	Nusinersen	脊髓性肌萎缩症	√	诺西那生钠	2019
	Deutetrabenazine	迟发性运动障碍，亨廷顿氏舞蹈症	√	氘丁苯那嗪	2020
	Ecallantide	遗传性血管性水肿	×		
	Eliglustat	戈谢病	×		
	Taliglucerase Alfa	戈谢病	×		
	Lomitapide	纯合子家族性高胆固醇血症	×		
Mipomersen Sodium	纯合子家族性高胆固醇血症	×			
Vestronidase Alfa-Vjbk	VII型黏多糖贮积症	×			
第二批	Burosumab	X连锁低磷佝偻病	√	布罗索尤单抗	2021
	Laronidase	黏多糖贮积症I型	√	拉罗尼酶	2020
	Indursulfase	黏多糖贮积症II型	√	艾度硫酸酯酶β	2020
	Agalsidase Beta	法布雷病	√	阿加糖酶β	2019
	Agalsidase alfa	法布雷病	√	阿加糖酶α	2020
	Coagulation Factor IX	乙型血友病	√	艾诺凝血素α	2021
	Tracleer	肺动脉高压	√	波生坦	2019
	Sildenafil Citrate	肺动脉高压	√	枸橼酸西地那非	2020(扩适应症)
	Beraprost sodium	肺动脉高压	√	贝前列素钠	2018

	药物英文名称	适应症	是否上市	药物中文名称	批准年份
第二批	Edaravone	肌萎缩侧索硬化	√	依达拉奉	2019
	Sapropterin hydrochloride	高苯丙氨酸血症	×		
	Somatropin	Noonan综合征、Prader-Willi综合症	×		
	Mecasermin	莱伦氏综合征	×		
	Migalastat hydrochloride	法布雷病	×		
	Recombinant human C1-inhibitor	遗传性血管性水肿	×		
	Alemtuzumab	多发性硬化	×		
第三批	Dimethyl fumarate	多发性硬化	√	富马酸二甲酯	2021

来源：NMPA，沙利文&病痛挑战基金会分析

## 附录3 《第一批罕见病目录》中必需使用特医食品的罕见病

目录编号	罕见病名称	疾病分类	特医食品细分种类
6	精氨酸酶缺乏症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制非必需氨基酸)
18	瓜氨酸血症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制非必需氨基酸)
30	半乳糖血症	碳水化合物代谢障碍	特定全营养或非全营养-无半乳糖配方
34	戊二酸血症I型	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制赖氨酸、色氨酸)
35	糖原累积病(I型、II型)	碳水化合物代谢障碍	非全营养-碳水化合物组件
45	同型半胱氨酸血症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制蛋氨酸)
48	HHH综合征	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制非必需氨基酸)
58	异戊酸血症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制亮氨酸)
63	长链-3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症	脂肪酸氧化代谢障碍	非全营养-脂肪组件 特定全营养-脂肪酸代谢异常全营养配方食品
67	枫糖尿症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制支链氨基酸)
71	甲基丙二酸血症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制蛋氨酸、苏氨酸、缬氨酸、异亮氨酸)
79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制非必需氨基酸)
85	鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制非必需氨基酸)
90	苯丙酮尿症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制苯丙氨酸)
99	丙酸血症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制蛋氨酸、苏氨酸、缬氨酸、异亮氨酸)
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet综合症)	难治性癫痫	特定全营养-难治性癫痫全营养配方食品 (生酮配方)
115	酪氨酸血症	氨基酸代谢相关疾病	非全营养-氨基酸代谢障碍配方 (限制苯丙氨酸、酪氨酸)
116	极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症	脂肪酸氧化代谢障碍	非全营养-脂肪组件 特定全营养-脂肪酸代谢异常全营养配方食品

来源：《2023年罕见病类特殊医学用途配方食品可及性报告》，沙利文&病痛挑战基金会分析

## 附录4 中国处于临床试验及上市申请阶段的罕见病药物

目录编号	罕见病名称	药品名称	药物状态	企业名称	开发策略
3	Alport 综合征	Lademirsen	II期临床	赛诺菲	境外境内同步开展临床研究
4	肌萎缩侧索硬化	SAR443820	II期临床	赛诺菲	境外境内同步开展临床研究
8	非典型溶血性尿毒症	珂罗利单抗注射液	III期临床	罗氏	境外境内同步开展临床研究
8	非典型溶血性尿毒症	LNP023胶囊	III期临床	诺华	境外境内同步开展临床研究
16	Castleman病	重组人源化抗白介素-6受体单克隆抗体注射液	II期临床	伟德杰生物	国内药企自主研发
17	腓骨肌萎缩症	PXT3003	III期临床	天士力	国内药企自主研发
27	法布雷病	AL01211胶囊	I期临床	艾司林科	国内药企自主研发
31	戈谢病	注射用CAN103	II期临床	北海康成	国内药企自主研发
32	全身型重症肌无力	HBM9161注射液	III期临床	和铂医药	国内药企自主研发
		SAR442168	III期临床	赛诺菲	境外境内同步开展临床研究
		Nipocalimab注射液	III期临床	强生	境外境内同步开展临床研究
		Efgartigimod	I期临床	Argenx 再鼎医药	境外已上市 国内药企引进
35	糖原累积病 (I型、II型)	avalglucosidase alfa	上市申请中	赛诺菲	境外已上市 国外药企引进
36	血友病	Fitusiran注射液	III期临床	赛诺菲	境外境内同步开展临床研究
		注射用重组人凝血因子VIIa-Fc融合蛋白	I期临床	晟斯生物	国内药企自主研发
		ZS801注射液	II期临床	至善唯新生物	国内药企自主研发
		Marstacimab注射液	III期临床	辉瑞	境外境内同步开展临床研究
		VGB-R04注射液	II期临床	天泽云泰生物	国内药企自主研发
		人血管性血友病因子	III期临床	博雅生物	国内药企自主研发

目录编号	罕见病名称	药品名称	药物状态	企业名称	开发策略
36	血友病	BBM-H901注射液	II期临床	信致医药	国内药企自主研发
		Nonacog beta pegol	III期临床	诺和诺德	境外已上市 国外药企引进
		注射用培重组人凝血因子VIII-Fc融合蛋白	II期临床	晟斯生物	国内药企自主研发
		Turoctocog alfa pegol	III期临床	诺和诺德	境外已上市 国外药企引进
		Efanesoctocog alfa	III期临床	Bioverativ	境外境内同步开展临床研究
37	肝豆状核变性	四盐酸曲恩汀薄膜衣片	上市申请中	D&H 诺思格	境外已上市 国内药企引进
46	纯合子家族性高胆固醇血症	IBI306	III期临床	信达生物	国内药企自主研发
47	亨廷顿舞蹈病	LPM3770164缓释片	I期临床	绿叶制药	国内药企自主研发
		RO7234292注射液	III期临床	罗氏	境外境内同步开展临床研究
54	特发性肺动脉高压	MN-08片	I期临床	喜鹊医药	国内药企自主研发
55	特发性肺纤维化	BMS-986278-01片	II期临床	百时美施贵宝	境外境内同步开展临床研究
		AK0707胶囊	I期临床	爱科百发生物	国内药企自主研发
		HW021199片	I期临床	人福利康药业	国内药企自主研发
		BI 1015550片	III期临床	勃林格殷格翰	境外境内同步开展临床研究
		XYP-001	I期临床	健康元	国内药企自主研发
		HRG2101吸入剂	I期临床	恒瑞医药	国内药企自主研发
		PRM-151(RO7490677)注射液	III期临床	罗氏	境外境内同步开展临床研究
		AC-003胶囊	I期临床	爱科诺生物	国内药企自主研发
		Pamrevlumab	III期临床	瑛博进	境外境内同步开展临床研究
		INS018_055胶囊	I期临床	英矽智能	国内药企自主研发

目录编号	罕见病名称	药品名称	药物状态	企业名称	开发策略
55	特发性肺纤维化	PMG1015注射液	I期临床	普沐生物	国内药企自主研发
		AK3280片	II期临床	爱科百发生物	国内药企自主研发
		TDI01混悬液	I期临床	泰德制药	国内药企自主研发
		人脐带间充质干细胞注射液	I期临床	莱馥医疗	国内药企自主研发
		SHR-1906注射液	II期临床	恒瑞医药	国内药企自主研发
		宫血间充质干细胞注射液	I期临床	生创精准医疗	国内药企自主研发
		盐酸杰克替尼片	II期临床	泽璟生物	国内药企自主研发
		FTP-198片	I期临床	海思科制药	国内药企自主研发
		BI1015550薄膜包衣片	III期临床	勃林格殷格翰	境外境内同步开展临床研究
62	Leber遗传性视神经病变	盐酸伊非尼酮片	II期临床	东阳光药业	国内药企自主研发
		NR082眼用注射液	II期临床	纽福斯生物	国内药企自主研发
		Fenebrutinib Tablets	III期临床	罗氏制药	境外境内同步开展临床研究
		CBP-307胶囊	I期临床	康乃德生物	国内药企自主研发
		SAR443820	II期临床	赛诺菲	境外境内同步开展临床研究
76	多发性硬化	LOU064片	III期临床	诺华	境外境内同步开展临床研究
		LP-168片	I期临床	麓鹏制药	国内药企自主研发
		SAR442168	III期临床	赛诺菲	境外境内同步开展临床研究
		Diroximel Fumarate 肠溶胶囊	III期临床	渤健生物	境外已上市 国外药企引进
		ZD03胶囊	I期临床	振东先导生物	国内药企自主研发
81	视神经脊髓炎	重组抗CD20人源化单克隆抗体注射液	I期临床	上海医药	国内药企自主研发

目录编号	罕见病名称	药品名称	药物状态	企业名称	开发策略
81	视神经脊髓炎	LP-168片	II期临床	麓鹏制药	国内药企自主研发
		HBM9161(HL161BKN)注射液	I期临床	和铂医药	国内药企自主研发
		重组人源化单克隆抗体MIL62注射液	II期临床	天广实生物	国内药企自主研发
		SHR1459片	II期临床	瑞石生物	国内药企自主研发
		ACT001胶囊	II期临床	尚德药缘	国内药企自主研发
84	Noonan综合征	Somapacitan注射液	III期临床	诺和诺德	境外已上市 国外药企引进
		奥吡卡朋胶囊	上市申请中	Bial-Portela 复星医药	境外已上市 国内药企引进
		HRG2010胶囊	I期临床	恒瑞医药	国内药企自主研发
		BIIB122	II期临床	渤健生物	境外境内同步开展临床研究
87	帕金森病（青年型、早发型）	卡左双多巴控释片	II期临床	汉都医药	国内药企自主研发
		VG081821AC片	I期临床	春禾医药	国内药企自主研发
		HEC122505MsOH片	I期临床	东阳光药业	国内药企自主研发
		沙芬酰胺片	上市申请中	Zambon Group 精鼎医药	境外已上市 国内药企引进
		珂罗利单抗注射液	上市申请中	罗氏	境外境内同步开展临床研究
88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	KP104注射液	II期临床	科越医药	国内药企自主研发
		LNP023胶囊	III期临床	诺华	境外境内同步开展临床研究
		MY008211A片	I期临床	美悦生物	国内药企自主研发
		CAN106注射液	1b/II期临床	北海康成	国内药企自主研发
98	进行性肌营养不良	维托拉生注射液	III期临床	Nippon Shinyaku	境外已上市 国外药企引进
		Pamrevlumab	III期临床	瑛博进	境外境内同步开展临床研究

目录编号	罕见病名称	药品名称	药物状态	企业名称	开发策略
98	进行性肌营养不良	爱塔乐伦颗粒 口服干混悬剂	上市申请中	Ptc Therapeutics 杰谛医药	境外已上市 国内药企引进
		Ataluren 口服混悬液颗粒	III期临床	Ptc Therapeutics MEDPACE医药	境外已上市 国内药企引进
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫 (Dravet综合征)	TAK-935片	III期临床	武田	境外境内同步开 展临床研究
110	脊髓性肌萎缩症	GC101腺相关病毒注射液	II期临床	锦篮基因	国内药企 自主研发
		EXG001-307注射液	II期临床	嘉因生物	国内药企 自主研发
111	脊髓小脑性共济失调	SLS-005	III期临床	Seelos 赛纽仕医药	境外已上市 国内药企引进
		BHV-4157	III期临床	Biohaven	境外境内同步 开展临床研究
112	系统性硬化症	BI685509片	II期临床	勃林格殷格翰	境外境内同步 开展临床研究
114	结节性硬化症	西罗莫司外用凝胶	上市申请中	Nobelpharma 希而欧生物	境外已上市 国内药企引进

注释：除化学仿制药和生物类似药

来源：FDA、CDE、clinicaltrials(统计时间截至2023.02)，沙利文&病痛挑战基金会分析

## 附录5 参考文献

- [1] Stéphanie Nguengang Wakap, Lambert, D. M. , Olry, A. , Rodwell, C. , Gueydan, C. , & Valérie Lanneau, et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the orphanet database. Nature Publishing Group(2).
- [2] 王朝霞. (2016). 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. Paper presented at the 第四届北京罕见病学术暨 2016 京津冀罕见病学术大会, 北京.
- [3] Chiu, A. T. G., Chung, C. C. Y., Wong, W. H. S., Lee, S. L., & Chung, B. H. Y. (2018). Healthcare burden of rare diseases in Hong Kong - adopting ORPHAcodes in ICD-10 based healthcare administrative datasets. Orphanet journal of rare diseases, 13(1), 147. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0892-5>
- [4] Nguengang Wakap S, Lambert D M, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics, 2019
- [5] Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development; Field MJ, Boat TF, editors. Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development. Washington (DC): National Academies Press (US); 2010. Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56181/>
- [6] 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.
- [7] 中国罕见病联盟. 罕见.数读 [R]. 北京: 中国罕见病联盟, 2020.
- [8] 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]
- [9] 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.
- [10] Depping, M. K., Uhlenbusch, N., von Kodolitsch, Y., Klose, H. F., Mautner, V.-F., & L we, B. (2021). Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: Multi-method, cross-sectional study. Orphanet Journal of Rare Diseases, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01660-w>
- [11] 徐陆欣怡, 王妮, 尹适成, 滕彩霞, & 崔丹. (2022). 我国罕见病药品的可及性及采购使用现状研究. 中国卫生政策研究(002), 015.
- [12] 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]
- [13] [https://mp.weixin.qq.com/s/QZ4Xr7x5\\_1uexqlv583cOQ](https://mp.weixin.qq.com/s/QZ4Xr7x5_1uexqlv583cOQ)
- [14] <https://mp.weixin.qq.com/s/6-Y2ODHqMT19PVcIK5cBuA>
- [15] <https://mp.weixin.qq.com/s/XhK-Z2eeUm9iJGoRq1jmlA>
- [16] Senior M. (2022). Pharma backs off biotech acquisitions. Nature biotechnology, 40(11), 1546–1550. <https://doi.org/10.1038/s41587-022-01529-2>

## 法律声明

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&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。在法律许可的情况下，沙利文可能会为报告中提及的企业提供或争取提供投融资或咨询等相关服务。本报告所指的公司或投资标的的价值、价格及投资收入可升可跌。

本报告的部分信息来源于公开资料，沙利文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。

## 特别鸣谢

在报告撰写过程中，撰写团队获得了来自学术界、医药界、公益界等领域专家的鼓励和支持，提出了对报告的意见和建议。在此我们由衷的感谢专家和机构的关注与支持。

李林康	中国罕见病联盟执行理事长
郑秉文	中国社科院世界社保研究中心主任
刘军帅	国家罕见病诊疗与保障专家委员会委员
王军	戈谢病关爱中心负责人
杨悦	清华大学药学院药品监管科学研究院院长
邵蓉	中国药科大学药品监管科学研究院执行院长
史录文	北京大学医药管理国际研究中心主任
罗小平	华中科技大学同济医学院附属同济医院儿科学系主任
冯岚	中国医药创新促进会秘书长
张雪	天使综合征之家负责人
张敏	武田中国副总裁
薛群	北海康成制药有限公司创始人、董事长兼首席执行官
任峰	英矽智能联合首席执行官兼首席科学官
李音	凯联医疗联合创始人兼首席运营官
谢丽娟	赛诺菲特药全球事业部中国区总经理
朱铭来	南开大学卫生经济与医疗保障研究中心主任
董咚	香港中文大学深圳研究院 副研究员

北海康成制药有限公司  
北京华诺奥美基因生物科技有限公司  
北京水滴互保科技有限公司  
杭州嘉因生物科技有限公司  
精鼎医药研究开发（上海）有限公司  
诺华中国  
赛诺菲（中国）投资有限公司  
苏州泽璟生物制药股份有限公司  
维昇药业（上海）有限公司  
武汉纽福斯生物科技有限公司  
英矽智能科技（上海）有限公司

## 联系我们 — 弗若斯特沙利文

毛化 Fred Mao

弗若斯特沙利文大中华区医疗业务合伙人兼董事总经理

电话: +86 5407 5780 x 8608

手机: +86 159 2139 6033

邮箱: fred.mao@frostchina.com

弗若斯特沙利文

官网: <http://www.frostchina.com>

上海办公室: 上海市静安区南京西路1717号会德丰国际广场2504室



关注微信公众号

获取最新投融资热点赛道和标的企业资讯, 专业的行业与技术分析、尽调与估值服务以及投资者关系整体解决方案

## 联系我们 — 病痛挑战基金会

马滔

北京病痛挑战公益基金会秘书长

电话: +86 4000408772

手机: +86 186 1160 2998

邮箱: matao@chinaicf.org

北京病痛挑战公益基金会

官网: <http://www.chinaicf.org>

北京办公室: 北京市西城区太平街6号富力摩根中心D座612室



关注微信公众号  
获取更多罕见病资讯

