



2023.11 第十一期
闰笛 月报

罕见病政策 与学术资源汇总

Rare disease policy and academic trends

中国罕见病联盟

北京罕见病诊疗与保障学会

山东大学健康偏好研究中心

山东大学公共卫生学院卫生管理与政策研究中心

目录 Contents

政策信息

- 广东省药学会发布《超药品说明书用药目录（儿科2023年版）》，为儿童罕见病诊疗提供参考 02
- 国家医保谈判启动，20款罕见病药物通过初审名单 02
- 国务院关于《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，罕见病药物来源再添新途径 03
- 国家药品监督管理局药品审评中心发布公开征求《罕见疾病药物临床研发中应用去中心化临床试验的技术指导原则》意见的通知 03

会议交流

- “罕声”响亮进博会：中国罕见病药物创新发展论坛圆满举办 04
- 长三角罕见病防治与保障论坛暨2023年上海市医学会罕见病专科分会学术年会第六届上海市罕见病病友大会圆满落幕 04

平台建设

- 医学基因组委员会（MGC）在京成立 05

学术动态

- 罕见病药品进口流程与监管建议研究 05
- 我国罕见病患者组织社会功能发挥状况研究 06
- 孤儿药花费：威尔士支出纵向分析 07
- 罕见病利益相关者参与研究的优先次序：系统综述和主题分析 08

政策信息

广东省药学会发布《超药品说明书用药目录（儿科2023年版）》，为儿童罕见病诊疗提供参考

来源：广东省药学会

11月17日，广东省药学会医院药学专业委员会联合深圳市药学会儿科药学专业委员会、深圳市临床药学质量控制中心和深圳市医院协会药事管理分会组织编写了《超药品说明书用药目录（儿科2023年版）》，旨在协助各医疗机构制定儿科超说明书用药目录。该目录由中山大学孙逸仙纪念医院和深圳市儿童医院共同执笔，经广泛征求意见后最终形成，供各医疗机构为儿童罕见病诊疗提供新参考。

[原文链接](#)

<http://www.sinopharmacy.com.cn/notification/2927.html>

国家医保谈判启动，20款罕见病药物通过初审名单

来源：医药经济报

11月20日，新一轮国家医保目录调整工作即将迎来落幕。与2023年年初的上一轮医保谈判情况相似，“国谈”最后一天的重点品种聚焦了中成药和罕见病药物。在罕见病药物方面，共计20款目录外罕见病药物通过了初审名单。

[原文链接](#)

https://mp.weixin.qq.com/s/06voaz3bY_ZAjlCWpGLMA

国务院关于《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，罕见病药物来源再添新途径

来源：中华人民共和国中央人民政府国务院

11月23日，国务院印发关于《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，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使用，罕见病药物来源再添新途径。

[原文链接](#)

https://www.gov.cn/zhengce/content/202311/content_6916720.htm

国家药品监督管理局药品审评中心发布公开征求《罕见疾病药物临床研发中应用去中心化临床试验的技术指导原则》意见的通知

来源：国家药品监督管理局药品审评中心

11月25日，为助力罕见疾病药物临床研发，落实“以患者为中心”的理念，指导科学、规范、可推广的DCT开展模式，国家药品监督管理局药品审评中心网站发布关于公开征求《罕见疾病药物临床研发中应用去中心化临床试验的技术指导原则》意见的通知。

[原文链接](#)

<https://www.cde.org.cn/main/news/viewInfoCommon/9d0dead52438cd2e6c081a02022a8be1>

会议交流

“罕声”响亮进博会：中国罕见病药物创新发展论坛圆满举办

来源：中国罕见病联盟

2023年11月7日，第六届中国国际进口博览会期间，中国罕见病联盟和全国罕见病诊疗协作网办公室联合主办了“中国罕见病药物创新发展论坛”，并取得圆满成功。论坛以“有医、有药、有保障：让罕见被看见”为主题，汇聚医疗、产业、政策研究、患者组织等各方力量进行研讨，为全球罕见病防治与保障事业贡献中国经验和中国智慧。

原文链接

<https://www.chard.org.cn/detail/news/1827>

长三角罕见病防治与保障论坛暨2023年上海市医学会罕见病专科分会学术年会第六届上海市罕见病病友大会圆满落幕

来源：上海市罕见病防治基金会

11月18日，长三角罕见病防治与保障论坛暨2023年上海市医学会罕见病专科分会学术年会/第六届上海市罕见病病友大会在上海召开，并于11月19日圆满落幕。会议以线上线下结合的方式召开，全国有关省市罕见病领域的专家学者、临床一线广大医务工作者、社会各界关注罕见病事业的爱心人士、罕见病病友组织、病友及其家属和企业代表近500人次参加会议。

原文链接

<https://mp.weixin.qq.com/s/nS17fsD6YTzw-GVgrkNWWg>

平台建设

医学基因组委员会（MGC）在京成立

来源：中国罕见病联盟

10月20日-24日，中国罕见病联盟、中国红十字基金会、全国罕见病诊疗协作网办公室等共同主办的“2023年中国罕见病大会”在北京成功举办。全国罕见病政策制定、临床诊疗、药物研发、药品保障等线上线下数万名业界同道及罕见病患者参与了会议。大会期间还同期举行了“医学基因组（MGC）交流会”，并宣布“第一届医学基因组委员会（MGC）”正式成立，委员们就未来发展规划进行了深入探讨。

[原文链接](#)

<https://www.chard.org.cn/detail/news/1832>

学术动态

罕见病药品进口流程与监管建议研究

来源：沈阳药科大学学报

作者：黄哲，曲若暄，兰毅鹏，石天放，刘晓溪

关键词：罕见病；药品进口流程；监管建议

摘要：

目的：比较国内外罕见病药品进口流程，分析我国罕见病药品进口监管风险并提出优化建议。

方法：检索并查阅相关文献资料，梳理美国、欧盟、日本的罕见病药品进口流程，分析我国与他国存在的差异以及在药品进口流程中面临的问题，最终提出优化建议。

结果：与他国相比，我国罕见病药品进口需进行严格的审批流程，但存在风险管理不完善、通关效率低、进口检验量大等问题，降低了患者用药可及性。

结论：通过强化罕见病进口药品质量风险防控、优化罕见病进口药品通关程序、完善罕见病药品进口检验机制以优化我国罕见病药品进口监管，全面推进罕见病药品行业健康发展，推动患者药物可及。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=ohXlcpZjJKy0XsKUmB40Pw4HcmTM5aeW6M_5aQRjZfBErh0FCscGudLXzALnzARlQnxLMqjeYl3KbDs4-rChh_-ZM9ulejCG4B6lBs0oEgP0in-8eHaWPwen-VljiToh_CBV1YJ6Dc=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

我国罕见病患者组织社会功能发挥状况研究

来源：医学与社会

作者：韩朦，陈永法

关键词：健康管理；罕见病；患者组织；社会功能

摘要：

我国罕见病患者组织发展迅速，社会影响力快速增长，但其动员社会资源，提供患者服务，多方协调、推动政策制定与落地的社会功能发挥仍不充分。究其原因，罕见病患者组织面临社会公众认知、企业资金支持和激励政策的不足，组织内部临床和管理专业人才匮乏，对临床研究和合作重要性的认识不充分等多重障碍。

因此，应鼓励患者组织参与政策制定过程，完善国家级罕见患者组织交流平台建设，规范组织运营管理模式，利用数字化工具搭建多方沟通桥梁，鼓励患者组织参与政府决策过程，以期更好地发挥我国罕见病患者组织的社会功能。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=ohXlcpZjJKwbeE2ggxqk54_c7jTTnPM6X0X1erpp8Jja9nm8W02yV7YeEUjsaCxKltm0zURkIKicXBCL0THFYkULPCDruGWkdaghcAgnYL-ZqcN3u2wWdLJrLBP29gbb-12L2gdn04=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

孤儿药花费：威尔士支出纵向分析

Costs of orphan medicinal products: longitudinal analysis of expenditure in Wales

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

作者：Yankier Pijeira Perez; Eifiona Wood; Dyfrig A Hughes

关键词：成本分析；卫生经济学；药物成本；孤儿药

摘要：

背景：《孤儿药条例》（（EC）No 141/2000）通过激励机制、监管义务和奖励措施，成功地将私人和公共投资转移到以前被忽视的领域。然而，获得许可的孤儿药（OMPs）数量增长引发了对支出增加的担忧。本研究旨在调查威尔士国家医疗服务机构的孤儿药支出趋势，确定市场独占期内和市场独占期外的药品成本，并估算单个药品对孤儿药总支出的贡献。

方法：利用初级医疗、二级医疗和专业委托服务机构开具的处方数据，对2014–2015年和2019–2020年财政年度期间威尔士的OMP支出进行了分析。OMP支出在药品总支出中所占的比例，OMP支出在市场独占期内或是在市场独占期外发生，均按治疗领域和药品进行计算。

结果：OMPs和所有药品的总支出分别从3200万英镑增加至8200万英镑，从10.3亿英镑增加至11.98亿英镑，OMPs的支出比例增加一倍多，从每年3.1%增加至6.9%。OMP费用的年均增长率为21%，而其他药品的年均增长率为2%。市场独占期到期后的费用在OMP总费用中占较大比例，从800万英镑增加至3000万英镑，约为从24%增加至37%。“恶性疾病和免疫抑制”、“营养和血液”以及“呼吸系统”的治疗占OMP总支出的90%。2014–2015年度，OMP年度总支出的一半仅用于4种药物，2019–2020年度将增至8种。

结论：随着时间的推移，威尔士的OMP数量和用于OMP的金额均在增加，这一现象可能受到有利的许可条件、宽松的卫生技术评估政策和专项资金的影响。

[原文链接](#)

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-023-02956-3>

罕见病利益相关者参与研究的优先次序：系统综述和主题分析 Prioritization of research engaged with rare disease stakeholders: a systematic review and thematic analysis

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

作者：Soho Yoon; Minjee Lee; Hoi-In Jung et al

关键词：护理人员；医疗卫生专业人员；患者；政策；政治支持；公共资金；罕见病；利益相关者；调查

摘要：

背景：尽管罕见病（RD）正日益成为全球医疗卫生活动和服务的关注焦点，然而，由于相关证据的稀缺，在公共情境下制定罕见病调查研究政策颇具挑战性。为了提升公众对罕见病的认知并赢得政治支持，罕见病研究需要广大利益相关者的积极参与。因此，确定以罕见病利益相关者为重点的各类研究的趋势，包括以罕见病利益相关者为重点的调查和研究中应包含的具体主题或问题，至关重要。本综述和主题分析研究以罕见病调查的现有文献为基础，深入剖析了所涉及的利益相关者，并提出了与罕见病相关的潜在研究重点和决策建议。

方法：从5个电子数据库（PubMed、EMBASE、Cochrane Central、Web of Science和CINHAL）下载文献并进行分析，共纳入115项研究。

结果：在115项研究中，主要研究参与者为患者和/或护理人员（n=77，67.0%）、医疗专业人员（n=18，15.7%）和公众（n=7，6.1%）。这些研究讨论了一般研发人员（n=46，40.0%）、内分泌、营养和代谢疾病（n=20，17.4%）以及其他研发人员。半数以上的纳入研究（n=74，64.3%）关注了研究与发展的经验，其次是利益相关者的意见（n=24，20.9%）。大多数研究使用调查来收集相关数据（n=114，99.1%）。此外，大多数研究多于高收入国家进行（n=92，80.0%），较少在中低收入国家进行（n=12，13.8%）。

结论：利益相关者对罕见病的研究表明，医疗系统在处理罕见病时面临诸多未满足的需求和种种挑战。此外，公众的认知与支持对于确保增加国家层面的研发投入以及开发医疗产品和治疗方法的政治可行性至关重要。

[原文链接](#)

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-023-02892-2>



罕见病政策与学术动态专区是在全国罕见病诊疗协作网办公室指导下，由中国罕见病联盟、山东大学公共卫生学院卫生管理与政策研究中心和山东大学健康偏好研究中心罕见病研究团队组建的学习家园，并受国家自然科学基金项目“利益相关者视角下孤儿药医保准入标准的偏好研究”资助，汇编国内外罕见病领域的相关政策与学术资源，推进罕见病领域的研究。本专区通过汇集最新的政策资讯和学术动态，为关注罕见病事业的政府机构、医药行业、患者组织及学术同仁等各界人士提供参考。通过普及罕见病知识和政策信息，进一步提高社会对罕见病的关注，更好地为罕见病患者发声，同时促进学术界、政府机构、医药界、患者之间的互联互通，形成多方合力，推动罕见病防治工作的发展。

罕见病政策与学术动态专区主要包括两方面的内容：一是从卫健委、医疗保障局、药监局、罕见病信息网、罕见病新进展、美国FDA、欧盟EMA和Orphanet等国内外官方网站和公众号收集罕见病医保政策、药品审评审批和孤儿药资格认定等相关资讯；二是从中国知网、万方、维普、PubMed、Web of Science和EBSCO等学术期刊数据库以及Orphanet Journal of Rare Diseases、Value in health、Intractable & Rare Diseases Research、Haemophilia、Expert Opinion on Orphan Drugs等罕见病相关的杂志期刊汇总关于罕见病诊疗与防治、药物创新与研发、医疗保障政策、患者组织发展等方面最新的学术研究热点和最前沿的学术动态。

专区每月五号更新，供各位参考，不当之处，请批评指正。



中国罕见病联盟是经国家卫生健康委医政医管局同意，北京协和医院、中国医药创新促进会、中国医院协会、中国研究型医院学会牵头发起，由具有罕见病诊疗能力的医疗机构、科研院所、患者组织、医药企业等主体自愿联合组成的全国性、非营利性、合作性的交流平台。中国罕见病联盟云服务平台可提供患者管理、医学运维、教育培训服务和综合信息服务，为我国罕见病患者规范管理与医务人员诊疗能力提升提供一体化解决方案。



山东大学健康偏好研究中心是全国第一家健康偏好研究领域的校级科研平台，中心主要研究方向：一是离散选择实验/优劣尺度法与陈述性偏好研究，二是患者报告结局与健康效用测量。近年来中心先后获国家自然科学基金、教育部、国家卫健委、WHO等科研课题50余项，与国内外20余所知名高校院所建立起持续深入的科研合作伙伴关系。中心积极承担健康偏好与健康结果测量领域的人才培养及社会培训服务，致力于打造中国健康偏好领域的创新研究基地，聚焦健康偏好研究，助力循证卫生决策。



山东大学公共卫生学院卫生管理与政策研究中心成立于2002年，于2020年纳入公共卫生学院整体发展规划，承担学院重点建设发展社会医学与卫生事业管理方向的重要使命，以学术特区模式运行管理。卫管中心是社会医学与卫生事业管理专业硕士和博士专业学位授予点，拥有国家卫生健康委卫生经济与政策研究重点实验室、山东省重点新型智库等平台。卫管中心的使命是开展高水平、多学科交叉的学术研究，培养高端卫生管理人才，提供卫生体制改革与发展的政策咨询，服务人民健康。

