



2023.12 第十二期

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

- 国家市场监督管理总局修订发布《特殊医学用途配方食品注册管理办法》 03
- 国家医保药品目录新增15种罕见病用药，罕见病保障力度再增强 03
- 2024年起，部分罕见病药原料实施零关税进口 04

会议交流

- 首届阵发性睡眠性血红蛋白尿症（PNH）研讨会在京圆满举办 04
- 中国药学会罕见病药物专业委员会成立大会暨2023年罕见病药物学术年会在成都举办 05

平台建设

- 中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会变态反应学分会在京成立 05
- 甘肃省罕见病质控中心成立暨罕见病诊疗培训大会顺利召开 06



目录

Contents

学术动态	06
● 结构化视角下罕见病多层次医疗保障体系构建研究	06
● 基于PMC指数模型的我国罕见病防治与保障政策评价	07
● 《第二批罕见病目录》收录病种的药物研发和落地现状	08
● 罕见病同情用药的有效性和安全性：1991-2022年范围综述	09
● 以患者为中心的罕见病整合治疗模式：北京协和医院多学科 会诊项目	11
● 法国血友病患者对基因治疗的看法和认知	12

政策信息

国家市场监督管理总局修订发布《特殊医学用途配方食品注册管理办法》

来源：国家市场监督管理总局

2023年12月3日，国家市场监督管理总局修订发布《特殊医学用途配方食品注册管理办法》，自2024年1月1日起施行。其主要内容包括：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，审评时限由最多的90个工作日缩减至30个工作日。强调特医食品标签应当真实、准确、清楚明显，符合法规标准要求，明确产品标签不得对产品中的营养素及其他成分进行功能声称，防止误导消费者。

[原文链接](#)

https://www.samr.gov.cn/xw/zj/art/2023/art_5fe72814a5ab401aae42c0eaa3b029d9.html

国家医保药品目录新增15种罕见病用药，罕见病保障力度再增强

来源：国家医疗保障局

2023年12月13日，国家医疗保障局、人力资源社会保障部印发了《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录（2023年版）》，新版国家医保目录将于2024年1月1日正式实施，本次目录新增15款罕见病治疗药品，涉及16种罕见病，填补了10个病种的用药保障空白，标志着我国罕见病诊疗保障事业又前进了一步。

[原文链接](#)

http://www.nhsa.gov.cn/art/2023/12/13/art_104_11673.html

2024年起，部分罕见病药原料实施零关税进口

来源：国务院关税税则委员会办公室

2023年12月21日，国务院关税税则委员会发布2024年关税调整方案公告，对部分商品的进出口关税进行调整，其中对部分罕见病药原料实施暂定零关税，包括青胺酶、吡非尼酮、利鲁唑等。

[原文链接](#)

https://gss.mof.gov.cn/gzdt/zhengcefabu/202312/t20231221_3923368.htm

会议交流

首届阵发性睡眠性血红蛋白尿症（PNH）研讨会在京圆满举办

来源：中国罕见病联盟

2023年11月24日，由中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会主办的“首届阵发性睡眠性血红蛋白尿症（PNH）研讨会”在京召开，大会主席由北京协和医院血液科韩冰教授担任，并且在大会主席的号召下，国内外血液病领域多位知名专家参与会议，会上深入探讨PNH的最新诊治进展，同时别出心裁地以情景剧的形式，呈现PNH诊疗中的医患沟通要点，让线上、线下参与大会交流的PNH病友与临床医生受益匪浅。阵发性睡眠性血红蛋白尿症（PNH）被纳入国家《第一批罕见病目录》，是一种获得性溶血性疾病，主要临床表现包括血管内溶血、潜在造血功能衰竭和血栓形成倾向等。近年来，PNH的诊疗、用药等方面有了较大突破，国内PNH患者的疾病管理也迎来了新的曙光。

[原文链接](#)

<https://mp.weixin.qq.com/s/NEgkqzEjINa9OhAKElqSuA>

中国药学会罕见病药物专业委员会成立大会暨2023年罕见病药物学术年会在成都举办

来源：北京协和医院

2023年12月22-23日，中国药学会罕见病药物专业委员会成立大会暨2023年罕见病药物学术年会在成都举行。中国药学会理事长孙咸泽、中国罕见病联盟执行理事长李林康、北京协和医院院长张抒扬致辞。北京协和医院药剂科主任张波当选第一届罕见病药物专业委员会主任委员。

[原文链接](#)

<https://www.pumch.cn/detail/34016.html>

平台建设

中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会变态反应学分会在京成立

来源：中国罕见病联盟

2023年11月25日，中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会变态反应学分会在北京正式成立。分会成员78名，北京协和医院变态反应科支玉香教授当选第一届主任委员，复旦大学医学院附属中山医院呼吸科金美玲教授、天津市第一中心医院呼吸内科蒋萍教授、上海交通大学医学院渥太华联合医学院邵莉教授、新疆维吾尔自治区人民医院风湿免疫科武丽君教授当选第一届副主任委员，北京协和医院变态反应科徐迎阳任秘书长。该分会致力于推进我国变态反应罕见病防治体系建设、促进学科高质量发展。

[原文链接](#)

https://mp.weixin.qq.com/s/fLgKkN5VoE5d_jjr8_w0_Q

甘肃省罕见病质控中心成立暨罕见病诊疗培训大会顺利召开

来源：甘肃省人民医院

2023年12月2日，由北京协和医院、中国罕见病联盟、甘肃省罕见病质量控制中心和甘肃省人民医院联合主办，北京罕见病诊疗与保障学会协办的甘肃省罕见病质控中心成立暨罕见病诊疗培训大会在甘肃省人民医院顺利召开。此次甘肃省罕见病质控中心的成立和罕见病诊疗培训会的顺利召开，为其罕见病诊疗、质控、科研、防治工作的科学有序发展搭建了交流合作、共同发力、共谋发展的平台。

[原文链接](#)

<https://mp.weixin.qq.com/s/Ckc9SRmZlaV49gXh7wCd2Q>

学术动态

结构化视角下罕见病多层次医疗保障体系构建研究

来源：医学与社会

作者：戴婧，梁鸿

关键词：医疗保障；罕见病；结构化

摘要：

罕见病多层次医疗保障体系是我国重要的民生工程与社会性基础设施，也是有效解决罕见病患者诊断延误、药物供应不足、支付保障困难等问题的理想治理工具。基于结构化理论视角，探讨目前我国罕见病多层次医疗保障实践中的主

要问题，据此对罕见病多层次医疗保障体系进行构建，分析体系内部所隐含的结构二重性张力，提出推动体系良性循环发展的建议。应该建立多元筹资渠道与多方支付保障机制，提升医保服务效能；加强专科团队建设，重新定位医疗保健服务体系，积极投入诊疗服务质量的改善行动；健全完善组织管理体系与衔接机制，形成抗逆力以应对疾病；创设支持性环境，完善综合性服务，整合吸纳多类型社会力量的参与。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=tc18asgQl7QIKMmTbgvl_VELc3ZGr4bs7n0n2mRpl9yNtuPSydUIKTW26XYS_b67bz1BMA9LwjD0vSb737CAhKfGHv0uJEF91sTOlaRB896nHfHkXzZsZkngYZLUQtNYcfiJiCwOIMI=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

基于PMC指数模型的我国罕见病防治与保障政策评价

来源：中国新药与临床杂志

作者：苏沁凝，茅宁莹，朱君君

关键词：罕见病；社会保障；政策制订；结果评价；卫生保健；PMC指数模型

摘要：

目的：对我国现有的罕见病防治与保障政策进行量化评价，为政策的制定和完善提供参考。

方法：对2009年-2023年9月我国国家层面发布的62项罕见病防治与保障政策进行文本挖掘，建立政策一致性（PMC）指数评价模型，通过10个一级变量和41个二级变量对36项具有代表性的罕见病防治与保障政策进行量化评价。

结果：在36项政策中，优秀级有4项，良好级有32项。政策总体的PMC指数均值为5.80。在各变量中，政策评价的PMC指数均值最高，为0.90；激励方式的PMC

指数均值最低，为0.21。

结论：目前我国罕见病防治与保障政策尚处初级阶段，罕见病防治与保障政策总体呈现良好态势。但在发布机构、政策内容、激励措施与政策工具上还有较大提升空间。

[原文链接](#)

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=tc18asgQl7QWOYZJ1jfdpBgy87VXi-oWgtjbaX2aSqHsd-eyh8CzP9nLFU9dooHPtt9WL9tiOfk_c3JoyB2x7-GjgJWfppuewEGkCvYUrxwhZ8SliztfhCJyOfAQ33r2VUb0PNkVI8=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

《第二批罕见病目录》收录病种的药物研发和落地现状

来源：罕见病研究

作者：李柯欣，赵琨，郑佳音，杨玉琪，李林康

关键词：罕见病；孤儿药；可及性

摘要：

中华人民共和国国家卫生健康委员会等六部门共同发布了《第二批罕见病目录》，增扩了中国的罕见病定义。目录的扩容意味着国家层面对罕见病的更大关注，也有望能够推动相关罕见病药物的加速上市，让更多的罕见病患者获益。新的罕见病目录发布，就需要快速的梳理治疗药物的可及情况，摸清基数，以供后续相关措施的推进。本文检索了国家药品监督管理局、国家药品监督管理局药品审评中心以及国外药品监管机构等官方医药信息网站和医药信息数据库，梳理和汇总《第二批罕见病目录》收录的疾病归属学科、对应的药物全球研发和落地情况，以及在中国的医保准入情况，阐述了国内外孤儿药可及性的差异。在中国罕见病

防治与保障事业来到了新时点的情形下，对未来相关政策出台，以及促进研发和保障等重点工作做出规划和展望。

[原文链接](#)

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=tc18asgQl7Sp3XD4ly4WzNoTRC6UT68x9G0EvMUNwO_xhE8S0Z3NIuqar6yS_HNyNOWEDO8rPx7eMA9yQdtAMwkOV_JbIBy444aOybMm8l693wcgUxXaQT7mshIKQa_nMXNPKDJkBIQ=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

罕见病同情用药的有效性和安全性：1991-2022年范围综述 Efficacy and safety of compassionate use for rare diseases: a scoping review from 1991 to 2022

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

作者：Jiayu Wu; Yang Yang; Jiaxin Yu; et al

关键词：病例报告；同情使用；扩大准入；孤儿药；罕见病

摘要：

背景：同情用药是一种为患者提供快速获取尚未获批但正在进行临床试验药物的制度。药物获准同情使用的背景情况是患者有危及生命的疾病，且没有其他治疗方法。例如，患有高度异质性罕见病的患者有资格通过同情用药计划获得治疗援助。本研究旨在了解罕见病同情用药的特点，评估同情用药使用的有效性和安全性，并分析在研药物的上市审批情况。

方法：检索Embase、PubMed、Web of Science、CNKI和SinoMed数据库，收集1991年1月至2022年12月期间有关同情用药的病例报告/病例系列报告。随后，两名独立评审员对这些报告进行了评估。符合纳入标准和排除标准的病例报告/病例系列报告被纳入其中。提取的信息包括患者的基本信息、研究药物的名称、适

应症、不良事件、治疗结局和其他相关数据。

结果：共纳入46项研究，涵盖2079名患者，平均年龄为38.1岁。46项研究涉及39种不同的药物。此外，肿瘤是罕见病中最常见的同情用药治疗领域（23/46，50.0%）。在治疗效果方面，有4项研究报告了疾病的成功缓解，35项研究观察到患者的症状有所改善。相反，有4项研究表明对患者的疾病无明显影响。此外，有1项研究报告了同情用药后效果恶化，有2项研究未说明疗效。有31项研究（67.4%）报告了因同情用药而出现的不良事件，而有13项研究（28.3%）未出现不良事件。另外2项研究没有说明是否发生了治疗突发不良事件（Treatment-Emergent Adverse Events TEAE）。136例患者（6.5%）发生了5级不良事件（死亡），其中19例死亡（0.9%）被认为与同情用药有关。此外，33项研究（33/46，71.7%）所关注的药物在2023年1月31日之前获得批准。从同情用药开始到研究药物获得正式批准的时间间隔为790.5天（IQR 359-2199.3）。研究发现，在涉及9种不同药物的11项研究中，一些同情性用药适应症在2023年1月31日结束时尚未获得监管部门的批准。

结论：本研究系统地阐明了罕见病同情用药的现状。在研药物的同情使用是罕见病的重要治疗选择。总体而言，同情用药似乎在罕见病治疗中显示出良好的疗效，很大一部分药物在同情用药后获得了上市批准。然而，由于一些纳入的研究没有涵盖安全性数据，因此无法全面评估同情用药的安全性。因此，有必要建立专门针对同情用药的不良事件报告系统。

[原文链接](#)

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-023-02978-x>

以患者为中心的罕见病整合治疗模式：北京协和医院多学科会诊项目

A Patient-Centric, Coordinated Care Model for Rare Diseases: The Multidisciplinary Consultation Program at Peking Union Medical College Hospital

来源：NEJM Catalyst

作者：Jing Xie; Ye Jin; Min Shen; et al

摘要：

罕见病是全球面临的一项重大挑战，约有10%的人口患有罕见病。患者及其家属的医疗保健需求未得到满足，包括诊断延迟和难以获得专业医疗服务，这突出表明必须采取整合型和以患者为中心的罕见病管理方法。在这项研究中，作者试图提高患者的治疗效果，缩短罕见病或未确诊疾病患者的治疗时间。因此，他们在北京协和医院实施了以患者为中心的整合护理模式—多学科团队会诊项目（Multidisciplinary Team Consultation Program, MDTCP），简化了对这些患者至关重要的复杂诊断和治疗策略。研究结果显示，MDTCP促进了不同学科之间更多的互动，促进了罕见病患者诊断和治疗策略的有效沟通和讨论。

[原文链接](#)

<https://catalyst.nejm.org/doi/full/10.1056/CAT.23.0297>

法国血友病患者对基因治疗的看法和认知

Perspectives and perception of haemophilia gene therapy by French patients

来源: Haemophilia

作者: Pietu G; Giraud N; Chamouard V; et al

关键词: 基因治疗; 血友病; 态度与视角; 偏好; 问卷; 调查

摘要:

背景和目的: 由法国血友病患者代表和法国血友病参考中心的发起一项全国性调查, 以了解患者对血友病基因治疗 (Haemophilia Gene Therapy, HGT) 的看法和认知, 并更好地了解患者对即将出现创新治疗方法的态度。

结果: 在收到的143份问卷中, 纳入分析共137份, 约占16岁以上中重度血友病患者的3.5%。其中A型血友病占比80.3%, B型血友病占19.7%, 重型血友病占80.3%。64.2%的参与者对 HGT 表示好奇, 33.6%的人对这种方法感兴趣, 38.7%的参与者则希望等到更多患者接受治疗后再使用。仅有3.6%的参与者从不考虑接受HGT。39.5 %的患者对HGT的认知和知识水平有限。超过60%的患者表示从未或几乎从未与血友病中心团队讨论过HGT。在决定接受HGT之前, 54.4%的参与者认为将其与目前的治疗进行比较是非常必要的, 53.7%的参与者希望他们的医疗服务提供者能够提供更多的信息。

结论: 研究结果凸显了对患者以及血友病中心专业人员进行有关 HGT和共同决策过程培训和教育的必要性。对于这种较为有前景的治疗方法, 患者必须获得客观、公正和透明的信息, 但与其他血友病治疗方法相比, 这种治疗方法仍具有更多的不确定性和未知性。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38058235/>



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。近年来中心先后获批国家自然科学基金、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。

