



2024.01 第一期  
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

<b>政策信息</b>	<b>02</b>
• 江西省将重症肌无力等4种罕见病纳入门诊慢特病管理	<b>02</b>
<b>平台建设</b>	<b>02</b>
• 中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会消化病学分会成立	<b>02</b>
• 中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会重症肌无力协作组成立	<b>03</b>
<b>学术动态</b>	<b>03</b>
• 知识图谱在罕见病领域中应用的范围综述	<b>03</b>
• 全球血友病患者健康效用值的系统综述与Meta分析	<b>04</b>
• 中国罕见病保障机制：现状、挑战与建议	<b>05</b>
• 在日本开发和评估针对伴有或不伴有神经症状戈谢病的患者报告结局测量工具	<b>06</b>
• 部分用于治疗癌症的孤儿药：FDA批准、临床获益、试验、流行病学、价格、受益群体和支出	<b>08</b>
• 欧洲罕见病参考网络准备好接受机器学习了吗？一项混合方法研究	<b>09</b>

## 政策信息

### 江西省将重症肌无力等4种罕见病纳入门诊慢特病管理

来源：江西省医疗保障局

1月15日，江西省医疗保障局和江西省财政厅联合发布《江西省本级职工基本医疗保险门诊慢特病病种目录、认定标准》的通知，目录将地中海贫血、血友病、重症肌无力、原发性慢性肾上腺皮质功能减退症四种罕见疾病纳入江西省门诊慢特病管理，并取消门诊慢特病就诊医疗机构数量限制。

[原文链接](#)

[http://www.jiangxi.gov.cn/art/2024/1/15/art\\_21221\\_4760520.html?xxgkhide=1](http://www.jiangxi.gov.cn/art/2024/1/15/art_21221_4760520.html?xxgkhide=1)

## 平台建设

### 中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会消化病学分会成立

来源：中国罕见病联盟

1月5日，中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会消化病学分会在北京召开成立大会。通过选举，北京协和医院李景南教授担任首届消化病学分会主任委员，海军军医大学附属第一附属医院（上海长海医院）杜奕奇教授、南方医科大学深圳医院陈烨教授、四川大学华西医院黄志寅教授、北京协和医院李骥教授担任副主任委员。中国罕见病联盟执行理事长李林康为分会主任委员和副主任委员颁发证书。

[原文链接](#)

<https://www.chard.org.cn/detail/news/1992>

## 中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会重症肌无力协作组成立

来源：中国罕见病联盟

1月7日，中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会重症肌无力协作组在上海召开成立大会。复旦大学附属华山医院赵重波教授当选首届重症肌无力协作组组长，中南大学湘雅医院杨欢教授、首都医科大学宣武医院笄宇威教授、北京协和医院管宇宙教授、空军军医大学第二附属医院（唐都医院）常婷教授担任副组长，复旦大学附属华山医院罗苏珊、中南大学湘雅医院周昊、山东大学齐鲁医院（青岛）岳耀先担任秘书。

[原文链接](#)

<https://www.chard.org.cn/detail/news/2006>

### 学术动态

## 知识图谱在罕见病领域中应用的范围综述

来源：中国循证医学杂志

作者：张欣，崔雯瑾，姚嘉瑞，张亚亚，王艳红

关键词：知识图谱；罕见病；范围综述

摘要：

目的：对知识图谱在罕见病领域中应用的研究进行范围审查，以明确应用的内容和现状，为今后该领域的研究提供参考。

方法：以澳大利亚乔安娜布里格斯研究所范围综述指南为方法学框架，计算机检索PubMed、Web of Science、Embase、MEDLINE、CNKI、WanFang Data、VIP、CBM数据库中相关研究，检索时限均为建库至2023年6月1日。

**结果：**共纳入25篇文献，知识图谱在罕见病领域中主要应用于知识管理、辅助诊断、药物重定位及决策支持等方面，涉及的技术有知识表示、知识提取、知识推理、知识融合和知识存储。

**结论：**知识图谱在融合利用多源信息、辅助疾病预测和诊疗及药物研发方面显示出积极结果，但还需在技术方面进一步的改进。

[原文链接](#)

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=TmrGBFWiZl1jtMwJbDV\\_s\\_11tSu\\_6yDgcJ2iJUBYCi\\_cjbFk3hw8ATESdU9blah0IEFa\\_SfLDiPQIRii2WtFx5Qi8rq2s2yFVHLD7\\_g9GGr0C0S9fhnvdHg5zPtf69Z6\\_3sTI1RyCwC\\_U=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=TmrGBFWiZl1jtMwJbDV_s_11tSu_6yDgcJ2iJUBYCi_cjbFk3hw8ATESdU9blah0IEFa_SfLDiPQIRii2WtFx5Qi8rq2s2yFVHLD7_g9GGr0C0S9fhnvdHg5zPtf69Z6_3sTI1RyCwC_U=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 全球血友病患者健康效用值的系统综述与Meta分析

**来源：**中国药房

**作者：**冯俊超，李顺平，房云海，史钊

**关键词：**罕见病；血友病；健康效用值；系统评价；Meta分析

### 摘要：

**目的：**系统梳理与评价全球血友病患者的健康效用值，为今后开展相关药物经济学评价和卫生技术评估提供基础数据支持。

**方法：**计算机检索中国知网、万方数据、维普网、中国生物医学文献数据库、PubMed、Embase、the Cochrane Library、Scopus和Web of Science等数据库，收集血友病患者健康效用值测量的相关文献，检索时限均为建库至2023年2月。筛选文献、提取资料、评价文献质量后，采用Stata 15.1软件对健康效用值进行Meta分析。

结果：最终纳入38篇文献，纳入研究的健康效用值最高和最低值分别为0.90和0.46，使用欧洲五维健康量表（EQ-5D）系列量表测量的研究最多（73.7%）。Meta分析结果显示，全球血友病患者的健康效用值为0.69，95%置信区间为0.65~0.74，轻、中、重型患者健康效用值分别为0.79、0.70、0.64；伴有抑制物患者的健康效用值（0.64）低于不伴有抑制物的患者（0.69）；中国患者群体健康效用值为0.55，高于伊朗患者（0.46），但低于其他发达国家。

结论：不同国家/地区研究结果具有一定的异质性，发达国家血友病患者健康效用值高于发展中国家；随着血友病严重程度的加重，健康效用值下降趋势明显。

原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=TmrGBFWiZl0pcrGsW8iCzD-pG1r1ypviY1Q1N8rwaXVPygCfJ6wnEkwCzYeCpsilfteHYdX-t9Z\\_s9K5mpS2lGNFe7rdqneZyJ3AnzTzMSO5hEeBGZvfXPVBm3pK5NbJ3e9otiqEKI=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=TmrGBFWiZl0pcrGsW8iCzD-pG1r1ypviY1Q1N8rwaXVPygCfJ6wnEkwCzYeCpsilfteHYdX-t9Z_s9K5mpS2lGNFe7rdqneZyJ3AnzTzMSO5hEeBGZvfXPVBm3pK5NbJ3e9otiqEKI=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 中国罕见病保障机制：现状、挑战与建议

来源：卫生经济研究

作者：朱坤

关键词：罕见病；保障机制；医疗服务保障；药品供应保障；费用保障

摘要：

当前，我国部分地区积极探索建立罕见病保障机制，包括医疗服务保障、药品供应保障、费用保障。在此过程中，面临系统性思维欠缺、诊疗服务能力不强、药物供应保障能力不足、费用分担机制不健全等挑战。对此，要强化系统思维，加强部门联动，加速形成罕见病保障机制共识；加强罕见病诊疗技术研究，提升罕见病诊疗服务能力；完善罕见病药品的全流程支持性政策，提升罕见病药品的可及性；汲取地方有益经验，加快建立全国性的罕见病多层次费用保障机制。

原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=TmrGBFWiZl3rs7Vk52P-YS7dZncmyOQW8hRhrFe7Z1-azmmFH2me7nu2YEFRA43dOjTgPegM5hZES72cHra\\_tJWB-8xy\\_n8LadfeA3GTm1dUtImMVNa p1vI6liWrAaM7efSBhfQ59\\_0=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=TmrGBFWiZl3rs7Vk52P-YS7dZncmyOQW8hRhrFe7Z1-azmmFH2me7nu2YEFRA43dOjTgPegM5hZES72cHra_tJWB-8xy_n8LadfeA3GTm1dUtImMVNa p1vI6liWrAaM7efSBhfQ59_0=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 在日本开发和评估针对伴有或不伴有神经症状戈谢病的患者报告结局测量工具

### Development and evaluation of a patient-reported outcome measure specific for Gaucher disease with or without neurological symptoms in Japan

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

作者：Aya Narita, Yuta Koto, Shinichi Noto, et al

关键词：戈谢病；日本；患者报告结局测量；生命质量；疾病负担；神经病性戈谢病；信度；效度

#### 摘要：

背景：戈谢病（Gaucher disease, GD）是一种罕见的溶酶体储积症，其严重影响患者健康相关生命质量（Health-related quality of life, HRQOL）。针对1型戈谢病（GD1）开发的患者报告结局测量工具（Patient-reported outcome measure, PROM）不适用于2型（GD2）和3型（GD3）神经病理性戈谢病（Neuronopathic GD, nGD）患者。本研究开发了一种适用于所有GD类型的患者报告结局测量工具。通过对日本nGD患者进行访谈和定性分析，并以此为基础创建了nGD专用的PROM条目。在此，研究评估了将1型患者问卷与nGD新条目相结合的患者报告结局测量工具。

**方法：**通过日本戈谢病患者组织或医生招募确诊的戈谢病患者参加预调查（2021年5月）或正式调查（2021年10月至12月）。PROM工具包括三个部分：第1、2部分将GD1 PROM翻译为日语，第3部分为新开发条目。患者（必要时其照护者代答）填写纸质PROM并通过邮件收回。总分和GD类型平均分均已确定。研究计算了条目之间相关性、内部一致性（Cronbach's alpha）和重测信度（Cohen's kappa；仅正式调查，间隔2周）。

**结果：**分别有16名患者（3名GD1患者；6名GD2患者；7名GD3患者）和33名患者（9名GD1患者；13名GD2患者；11名GD3患者）参加了预调查和正式调查。所有GD2患者和三分之一（6/18）的GD3患者均需要照护者填写问卷。平均得分显示，GD2患者的负担最高，GD1患者的负担最低。在正式调查中，内部一致性较高（总体Cronbach's alpha=0.898，第3部分为0.916），第3部分的重测信度较高（13/16个条目的kappa > 0.60），但第1部分的信度较低（12/15个条目的kappa < 0.60）。

**结论：**研究开发出一种灵活且可靠的PROM工具，可用于各种类型的GD患者，并建议在GD1中使用第1和第2部分，在GD2中使用第2和第3部分，在GD3中使用第1、第2和第3部分。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38183145/>



## 部分用于治疗癌症的孤儿药：FDA批准、临床获益、试验、流行病学、价格、受益群体和支出

## Partial orphan cancer drugs: FDA approval, clinical benefit, trials, epidemiology, price, beneficiaries, and spending

来源：Value in Health

作者：Thomas Michaeli; Daniel Tobias Michaeli

关键词：Medicaid; Medicare; 孤儿药认定; 抗癌药物; 临床试验; 药物研发; 药物支出; 流行病学; 总生存期; 部分孤儿药; 价格; 无进展生存期

### 摘要：

目的：《孤儿药法案》（The Orphan Drug Act, ODA）鼓励开发市场潜力有限的罕见病药物。部分孤儿药可同时用于治疗罕见病和常见病，经常成为价值数十亿美元的重量级产品。本研究分析了部分用于癌症治疗孤儿药的研发、审批和经济支出情况。

方法：确定美国FDA批准用于455种癌症适应症的170种药物（2000-2021年）。根据相关文件、全球疾病负担研究以及Medicaid、Medicare数据，对110种孤儿药（只有罕见病适应症）、22种部分孤儿药（有罕见病和非罕见病适应症）和38种非孤儿药物（只有非罕见病适应症）的审批、获益、试验、流行病学、价格、受益群体和支出情况进行了比较。

**结果：**相对于部分孤儿和非孤儿药物，孤儿药更常用于治疗发病率较低、严重程度较高的血液肿瘤疾病，这些药物得到了较小规模单臂试验的支持。部分孤儿药从第一适应症到第二适应症批准的时间比孤儿药少1年。孤儿药治疗的总生存期更长（中位数：4.0 vs. 2.8 vs. 2.8个月， $p<0.001$ ）且无进展生存获益（中位数：5.1 vs. 2.5 vs. 3.6个月， $p<0.001$ ）。孤儿药和部分孤儿药的月价格高于非孤儿药（中位数：\$17177 vs. \$13284 vs. \$12457， $p<0.001$ ）。与非孤儿药和孤儿药相比，部分孤儿药的受益人数（8790 vs. 4390 vs. 1730）和每种药物的支出（\$570 vs. \$305 vs. \$156；单位：百万）均更多。

**结论：**部分孤儿药的获益、试验和支出状况与非完全孤儿药更为相似，其获得了官方支持，并迅速扩展到新的适应症，产生更大的支出。部分孤儿药的支出可通过设置支持计划收入/病人数量限额来进行控制。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38244983/>

## 欧洲罕见病参考网络准备好接受机器学习了吗？一项混合方法研究

### Are the European reference networks for rare diseases ready to embrace machine learning? A mixed-methods study

**来源：** Orphanet Journal of Rare Diseases

**作者：** Georgi Iskrov, Ralitsa Raycheva, Kostadin Kostadinov, et al

**关键词：** 人工智能；诊断；诊断延迟；欧洲参考网络；机器学习；罕见病

## 摘要:

**背景:** 罕见病 (Rare Disease, RD) 患者的诊断延迟时间往往比常见疾病患者更长。机器学习 (Machine learning, ML) 技术有可能加快并提高这一人群的诊断精确度。本研究旨在探索欧洲罕见病参考网络 (European Reference Networks, ERN) 成员对这些技术的期望和经验及其应用潜力。

**方法:** 研究采用混合方法, 先进行在线调查, 其后进行焦点小组访谈。研究对象主要为医疗保健专业人员, 但也包括24家ERN中任何一家的个人。

**结果:** 在线调查共收到来自ERN成员的423份回复。参与者表示对ML技术的了解和经验有限。受访者认为提高诊断准确性是最重要的潜在益处, 其次是综合临床信息, 并表示缺乏对这些新技术的培训, 阻碍了其在常规临床实践中的采用和实施。大多数受访者支持将ML作为RD诊断过程中一个可选并值得推荐的部分。大多数ERN成员认为, 在未来5年内, ML的使用应仅限于专业科室, 这些技术应由公共资源部门资助。焦点小组访谈得出结论: ML技术潜力巨大, 并确认该技术将对医疗保健, 尤其是对罕见病产生重要影响。由于人工智能技术并非医疗保健人员的核心能力, 受访者认为有必要与开发人员密切合作, 以确保结果的有效性和可靠性。基于本次研究结果, 我们呼吁开展更多研究, 以了解其他利益相关者的意见和期望, 包括患者组织的意见。

**结论:** 研究发现, 尽管人们认为缺乏经验, 但对实施和应用ML 技术 (尤其是RD领域的诊断工具) 仍充满热情。医疗保健专业人员、开发人员、企业、政策制定者和患者组织之间的早期对话与合作对于建立信任、提高效率以及最终增强接受基于ML技术的诊断意愿至关重要。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38273306/>



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。

