



2024.03 第三期

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

- 2024政府工作报告发布：加强罕见病研究、诊疗服务和用药保障 = = = 02
- 国家卫生健康委员会办公厅关于调整全国罕见病诊疗协作网成员医院和办公室人员的通知 = = = = = 02

### 新药速递

- 银屑病新药佩索利单抗皮下注射制剂在华获批上市 = = = = = 03
- 国家药品监督管理局附条件批准妥拉美替尼胶囊上市 = = = = = 03

### 平台建设

- 北京市首家罕见病专业诊疗机构在顺义开业 = = = = = 04

### 学术动态

- 镇江市罕见病患者用药保障中存在的问题研究 = = = = = 04
- 基于分配正义理论的罕见病权益保障机制研究 = = = = = 05
- 人工智能在罕见病治疗中的应用：一项范围综述 = = = = = 06
- 中国罕见病负担能力差异分析：不同疾病类型和地区之间的比较 = = = 07
- 成人A型血友病患者的健康效用：一项回顾性队列研究 = = = = = 09
- 2010—2022年欧盟孤儿药产品审批趋势 = = = = = 10

## 政策信息

### 2024政府工作报告发布：加强罕见病研究、诊疗服务和用药保障

来源：新华社

3月5日，李强总理代表国务院在十四届全国人民代表大会第二次会议上作《政府工作报告》。3月12日，新华社发布《政府工作报告》，报告第十条提出“加强罕见病研究、诊疗服务和用药保障”。

原文链接

[https://www.gov.cn/yaowen/liebiao/202403/content\\_6939153.htm](https://www.gov.cn/yaowen/liebiao/202403/content_6939153.htm)

### 国家卫生健康委员会办公厅关于调整全国罕见病诊疗协作网成员医院和办公室人员的通知

来源：国家卫生健康委员会

3月18日，国家卫生健康委员会发布《关于调整全国罕见病诊疗协作网成员医院和办公室人员的通知》。经本次更新，全国罕见病诊疗协作网医院总数由原来的324家增加到419家，相较于2019年首批名单，新增加了110家，同时减少了15家。同期更新的还包括《全国罕见病诊疗协作网办公室人员名单》，此次更新后，办公室人员名单由11位拓展为15位，办公室成员进一步增加，并新增北京协和医院病案科主任李乃适、北京协和医院罕见病医学科主任沈敏两位临床专家。

原文链接

<http://www.nhc.gov.cn/yzygj/s7659/202403/2c06a492590640fa9ed02b91dedc9d43.shtml>

## 新药速递

### 银屑病新药佩索利单抗皮下注射制剂在华获批上市

来源：国家药品监督管理局

3月5日，银屑病新药佩索利单抗获得国家药品监督管理局批准上市，成为跨国药企中首个全球多中心同步研发，并率先在华获批的全球创新药，早于美国、欧盟和日本。佩索利单抗此次获批用于减少12岁及以上青少年（体重 $\geq$ 40千克）和成人的泛发性脓疱型银屑病（GPP）发作。

原文链接

<https://www.nmpa.gov.cn/zwfw/sdxx/sdxxyp/yppjfb/20240311135849130.html>

### 国家药品监督管理局附条件批准妥拉美替尼胶囊上市

来源：国家药品监督管理局

3月15日，国家药品监督管理局官网显示，国家药品监督管理局批准创新药妥拉美替尼（商品名：科露平®）上市。本品适用于含PD-1/PD-L1治疗失败的NRAS突变的晚期黑色素瘤患者。该疾病已被纳入《第二批罕见病目录》。

原文链接

<https://www.nmpa.gov.cn/zhuanti/cxylqx/cxypxx/20240315082810127.html>

## 平台建设

### 北京市首家罕见病专业诊疗机构在顺义开业

来源：北京市顺义区人民政府

3月16日，“关爱罕见病、打造先行区”主题沙龙于顺义区天竺综合保税区举行，活动上，全市首家罕见病专业诊疗机构“北京罕萌诊所”揭牌开业。北京罕萌诊所是中国罕见病联盟以关心关爱患者为出发点，以进一步提升罕见病患者用药可及性为着眼点，发挥中国罕见病联盟资源平台作用而组织设立的北京市首家专业诊疗机构。目前已组建联动北京协和医院、北京儿童医院、中日友好医院、上海交大附属新华医院、天津儿童医院、河北医科大学附属第二医院等多家知名医院的志愿服务专家诊疗团队，首批涵盖16名专家医生。

#### 原文链接

<https://bjshy.gov.cn/web/ywdt84/dttx94/1491357/index.html>

## 学术动态

### 镇江市罕见病患者用药保障中存在的问题研究

来源：医学与社会

作者：许晨希，张心洁

关键词：用药保障；罕见病患者；镇江

摘要：

目的：探究镇江市罕见病患者用药保障中存在的问题并分析原因，为提升罕见病患者的用药保障能力提供参考。

**方法：**通过与镇江市的罕见病患者、专家以及相关部门管理人员访谈了解罕见病用药保障的现状及相关内容。使用扎根理论，将访谈资料导入NVivo 12.0 Plus软件进行三级编码，并对结果进行比较和梳理。

**结果：**经过三级编码，最终形成了320条初始概念、25个范畴，提炼出药品保存、患者药品既定需求、药品供给、检查治疗、医疗服务提供方、罕见病药品保障和政策制度7个主范畴。目前，镇江市罕见病患者的用药保障存在较多问题，如药品供给短缺、开药过程繁琐、罕见病检查治疗项目不规范、罕见病用药保障不充分、政策宣传不足、基层服务能力较弱等问题。

**结论：**当前镇江市罕见病患者用药保障中仍存在着药品供给短缺、保障待遇不充分等问题，可通过增加罕见病药品供给、建立针对罕见病的门诊药品目录、规范检查项目、提高保障待遇、加大科普宣传力度、提升基层医疗服务能力、加强精细化管理水平等方式完善。

[原文链接](#)

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=xz5HP63VF6ckkCcYSbGXlxVC6\\_v\\_VIW6kYYuCC1c6f9JVuQc6MZial7jNtXd749Pi53ch1PvMY5D1YklpLV-V8KGg3sCnC5QZjDBruSvh76YJklBv0lNkErmg3lGbxdoVXHNHhFuWFs=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=xz5HP63VF6ckkCcYSbGXlxVC6_v_VIW6kYYuCC1c6f9JVuQc6MZial7jNtXd749Pi53ch1PvMY5D1YklpLV-V8KGg3sCnC5QZjDBruSvh76YJklBv0lNkErmg3lGbxdoVXHNHhFuWFs=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 基于分配正义理论的罕见病权益保障机制研究

**来源：**卫生经济研究

**作者：**黄金琦，董田甜

**关键词：**罕见病权益保障；分配正义；过程公平

## 摘要:

罕见病权益保障，长期缺乏适配且充分的理论解释。对此，基于罗尔斯分配正义原则，确立罕见病权益的分配正义框架，并针对目前罕见病权益保障存在的机会分配不均、个体价值不强、实施效果不佳等制约因素，从建立罕见病统筹协调机制、形成罕见病政策支持体系、保障罕见病服务公平可及等维度，探索建构基于分配正义的罕见病权益保障机制。

## 原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=xz5HP63VF6c1xSHf8hWx\\_3CY5CaT-TPGBM35thDWOfskrySSbZ2h3PX1vNasaJwa9-B-WtGboWbMcrtmqPkzAr9L3uzSMheU4q4DbYcJ4cqLHHvyUI445HTmSu-bAneRHmMiy21y94=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=xz5HP63VF6c1xSHf8hWx_3CY5CaT-TPGBM35thDWOfskrySSbZ2h3PX1vNasaJwa9-B-WtGboWbMcrtmqPkzAr9L3uzSMheU4q4DbYcJ4cqLHHvyUI445HTmSu-bAneRHmMiy21y94=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 人工智能在罕见病治疗中的应用：一项范围综述

### The use of artificial intelligence in the treatment of rare diseases: A scoping review

来源: Intractable & Rare Diseases Research

作者: Da He; Ru Wang; Zhilin Xu; et al

关键词: 人工智能; 罕见病; 治疗

## 摘要:

随着人工智能 (Artificial Intelligence, AI) 在医学和医疗保健领域的应用日益普及，人工智能技术极有可能改善罕见病的诊断、治疗和愈后。目前，既往研究主要集中于诊断和愈后领域，针对治疗领域的研究相对较少。本研究系统分析了现有人工智能在罕见病治疗中的应用文献，检索了三个数据库的相关研究，并建立了文章的筛选标准。

从三个数据库检索到的407篇文章中，选取了来自8个国家的13篇文章，调查了10种不同的罕见病。研究频次最高的是罕见神经系统疾病（ $n = 5/13$ ，38.46%）。在确定的4个治疗领域中，7篇研究（53.85%）侧重于药物研究，其中5篇尤其侧重药物发现（药物再利用、药物靶点和小分子抑制剂的发现），1篇侧重临床前研究（药物相互作用），1篇侧重于临床研究（临床参数的信息强度评估）。在选定的13篇研究中，总共确定了32种不同的算法，其中随机森林（Random forest, RF）最为常用（ $n = 4/32$ ，12.50%）。在这些研究中，人工智能治疗罕见病的主要目的是提高分析任务的性能（53.33%）。最常见的数据来源是数据库数据（35.29%），其中5项研究涉及药物研究领域，使用了RCSB、PDB和NCBI等经典数据库。此外，47.37%的研究强调了数据稀缺或样本量小的现有挑战。

[原文链接](#)

<https://irdrjournal.com/article/2519>

## 中国罕见病负担能力差异分析：不同疾病类型和地区之间的比较 Analysis of affordability differences for rare diseases in China: a comparison across disease types and regions

来源：International Journal for Equity in Health

作者：Ye Chen; Xinyang Chen; Yi Deng; et al

关键词：负担能力；疾病类型差异；罕见病；地区差异



## 摘要:

**背景:** 中国已实施相关政策，提高罕见病的可负担性。虽然既往的研究对总体负担能力进行了评估，但对不同地区和疾病类型的负担能力差异研究相对较少。鉴于中国幅员辽阔，各城市的医疗政策不尽相同，本研究根据《中国第一批罕见病目录》（China's First List of Rare Diseases, CFLRD）、《国家医保药品目录》（National Reimbursement Drug List, NRDL）以及各地级市的门诊慢性病和特殊病政策，对罕见病的可负担性进行了评估。

**方法:** 研究选取了六种罕见病，并计算了每种疾病在NRDL中所有相关药物的年平均治疗费用。研究以WHO/HAI标准化方法为基础，对289个实行门诊慢性病和特殊病种政策的城市进行分析，以基本医疗保险实际报销比例衡量保障水平，以报销后个人支出占全省城镇居民年可支配收入的比例衡量负担能力。采用Mann-Whitney U检验和K-W检验对不同病种、不同省份的保障水平和负担能力差异进行了分析。

**结果:** 罕见病的负担能力因疾病类型和年治疗费用的不同而有较大差异。年治疗费用在10万元以下的疾病，即使报销比例较低，所有地市都能负担；而年治疗费用较高的疾病，即使报销比例较高，至少80%的地市均难以负担。同一病种在不同省市的可负担性差异较大。门诊慢性病、特殊病保险和重大疾病保险以及它们之间的不一致导致了地区差异。

**结论:** 尽管中国在提高罕见病的可负担性方面取得了进展，但不同城市和疾病之间仍存在显著差异。研究建议优化基本医疗保险体系，探索独立基金和创新保险模式，以提高罕见病，尤其是治疗费用极高罕见病的可负担性。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38504266/>

## 成人A型血友病患者的健康效用：一项回顾性队列研究 Health utilities in adults with hemophilia A: A retrospective cohort study

来源：Haemophilia

作者：Sam Hirniak; Andrea N Edginton; Alfonso Iorio; et al

关键词：EQ-5D; A型血友病; 血友病严重程度; 预防治疗; 效用

摘要：

**背景：**A型血友病对患者的生命质量有负面影响。关于A型血友病患者的健康效用数据（一种衡量与健康相关生命质量的指标）研究有限。

**目标：**研究旨在了解加拿大A型血友病患者的健康效用值和影响效用值的因素。

**方法：**该研究为一项基于人群的横断面回顾性研究，利用加拿大出血性疾病登记处（Canadian Bleeding Disorders Registry, CBDR）的“患者报告结局负担和经历”（Patient Report Outcomes Burdens and Experiences, PROBE）部分，对A型血友病患者的健康效用值进行研究。根据凝血因子VIII水平对三种严重程度的平均效用进行了分析。使用多元线性回归分析，以研究健康效用值的决定因素，包括年龄、治疗方式、慢性疼痛状态、受限关节数量和出血率。

**结果：**在加拿大A型血友病患者中，重型、中间型和轻型血友病患者的平均效用值（标准差）分别为：0.79（0.17）、0.76（0.20）和0.77（0.19）。回归结果显示，慢性疼痛状态和额外合并症的数量是影响A型血友病患者效用值的重要因素（ $P < 0.001$ ）。血友病严重程度是一个主要因素，其P值较小（ $P < 0.05$ ）。

**结论：**A型血友病患者的效用值低于普通人群。研究表明，慢性疼痛是影响健康相关生命质量的一个重要因素。该研究对于在与A型血友病相关的成本-效益分析中评估健康产出至关重要。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38506967/>

## 2010—2022年欧盟孤儿药产品审批趋势

### Trends in orphan medicinal products approvals in the European Union between 2010—2022

**来源：**Orphanet Journal of Rare Diseases

**作者：**Bouwman Luísa; Sepodes Bruno; Leufkens Hubert; et al

**关键词：**孤儿药管理；罕见病；孤儿药；加速评估；激励

**摘要：**

**背景：**在欧洲孤儿药监管的近二十年中，监管框架的复杂性不断增加，不同的监管路径和工具被用以促进创新和加速审批。近日，欧盟发布新的药品立法提案，将至少取代三部法规和一部指令，其新框架引发诸多问题。本研究旨在对欧盟委员会在2010年至2022年期间所批准孤儿药（Orphan Medicinal Product, OMP）的特点进行分析，研究18个变量，为正在进行的有关新药品立法提案和实施的讨论做出贡献。

**方法：**欧洲药品管理局（European Medicines Agency, EMA）编制的《欧洲公共评估报告》（European Public Assessment Reports, EPARs）中提取2010—2022年期间确定并批准的OMPs数据。提取申请的法律依据、申请人、获得的方案协助、授权类型、注册状态、分子类型、ATC编码、治疗领域、目标年龄、疾病流行率、支持申请的关键临床试验数量、临床试验设计、各自的疗效终点和关键临床试验入组患者数量等信息。研究采用描述性统计分析。

**结果：**研究确定了2010年至2022年期间批准的192个OMPs。89%的OMPs具有“完全适用”的法律依据。86%的发起者获得了协议援助，而64%的上市许可申请受益于加速评估。53%的活性物质为小分子；大约每5个分子中就有1个被重新利用。40%的OMPs具有肿瘤治疗适应症，56%的OMPs仅用于治疗成人。71%的产品基于单一关键试验获得批准。

**结论：**通过分析2010年至2022年批准的OMPs发现，罕见病药物的开发领域发生了改变。研究期间，观察到非小分子批准数量增加，加速评估得到认可，并授予非标准的上市许可。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38413985/>



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。

