



2024.06 第六期

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	03
• 《上海市新生儿遗传代谢病筛查工作管理办法》施行	03
• 北京市药品监督管理局发布《关于临床急需进口药械和罕见病药品追溯体系建设的指导意见（征求意见稿）》	03
• 国务院办公厅关于印发《深化医药卫生体制改革2024年重点工作任务》的通知	04
新药速递	04
• 氯苯唑酸葡胺软胶囊获批上市	04
会议交流	05
• 山东罕见病立法与医保政策研讨会在济南召开	05
• 2024年全国罕见病患者组织年会暨能力建设培训会在杭州成功召开	05
平台建设	06
• 四川首个儿童罕见病诊治中心落户成都市妇女儿童中心医院	06
• 中国罕见病联盟遗传性肝病分会在上海成立	06
• 常州市首个“儿童罕见病诊疗中心”成立	07
• 深圳市罕见病综合保障服务试点项目启动	07



目录

Contents

学术动态	08
• 基于《第一批罕见病目录》的我国罕见病药物上市情况分析	08
• 罕见病防治法律制度的境外经验及其启示	09
• 国内外孤儿药注册制度探究与启示	10
• 2018—2022年中国和美国上市孤儿药的对比分析	10
• 基因疗法给医疗系统支付可持续性带来的挑战：一项范围综述	12
• 血友病关节病患者接受全关节置换术的围手术期经历和需求 的一项定性研究	13

政策信息

《上海市新生儿遗传代谢病筛查工作管理办法》施行

来源：上海市卫生健康委员会

为进一步落实积极生育支持措施，强化上海市新生儿遗传代谢病筛查和诊断，提高优生优育服务水平，上海市卫生健康委员会印发《上海市新生儿遗传代谢病筛查工作管理办法》，将上海市新生儿遗传代谢病筛查病种由4种增加至15种，自2024年6月1日起施行。增加的11种遗传代谢病均在《第一批罕见病目录》。

原文链接

<https://wsjkw.sh.gov.cn/zcfg2/20240515/591ff463834e4020acd6c940fc47cc80.html>

北京市药品监督管理局发布《关于临床急需进口药械和罕见病药品追溯体系建设的指导意见（征求意见稿）》

来源：北京市药品监督管理局

6月4日，为进一步服务国家服务业扩大开放综合示范区和中国（北京）自由贸易试验区建设，切实保护人民群众用药安全，北京市药品监督管理局、北京市卫生健康委员会、北京海关共同制定的《关于临床急需进口药械和罕见病药品追溯体系建设的指导意见（征求意见稿）》公开征求意见的公告发布，征求意见截止2024年6月12日。

原文链接

https://www.beijing.gov.cn/hudong/gfxwjzj/zjxx/202406/t20240604_3704293.html

国务院办公厅关于印发《深化医药卫生体制改革2024年重点工作任务》的通知

来源：中华人民共和国中央人民政府

6月6日，国务院办公厅印发《深化医药卫生体制改革2024年重点工作任务》（以下简称《任务》）。其中提出深化药品领域改革创新，加快创新药、罕见病治疗药品、临床急需药品等以及创新医疗器械、疫情防控药械审评审批。

[原文链接](#)

https://www.gov.cn/zhengce/content/202406/content_6955904.htm

新药速递

氯苯唑酸葡胺软胶囊获批上市

来源：国家药品监督管理局

6月18日，神经系统疾病治疗药物氯苯唑酸葡胺软胶囊正式获得中国国家药品监督管理局上市许可批准，为该产品国产首家获批上市。氯苯唑酸葡胺软胶囊可用于治疗成人转甲状腺素蛋白淀粉样变性多发性神经病（ATTR-PN）I期症状患者，并可有效延缓周围神经功能损害。

[原文链接](#)

<https://www.nmpa.gov.cn/zwfw/sdxx/sdxxyp/yppjfb/20240618120418177.html>

会议交流

山东罕见病立法与医保政策研讨会在济南召开

来源：山东第一医科大学生物医学科学学院

6月7日，山东罕见病立法与医保政策研讨会在济南顺利召开。本次研讨会的举办为山东省罕见病立法提供了交流平台，通过学习和借鉴兄弟省份的宝贵经验，将进一步推动该省罕见病防治立法工作进程，对于全面提升山东省罕见病防治水平具有重要意义。

[原文链接](#)

https://mp.weixin.qq.com/s/TIHWEBiBY5_YEmyW9Z58Ww

2024年全国罕见病患者组织年会暨能力建设培训会在杭州成功召开

来源：罕见病信息网

6月15—16日，由蔻德罕见病中心主办，壹基金支持的“2024年全国罕见病患者组织年会暨能力建设培训会”圆满召开。“全国罕见病组织能力建设培训会”旨在为各个单病种患者组织提供系统的能力建设培训，提高核心团队成员在组织发展、患者服务、宣传倡导、资金募集、多方合作等全方位的综合能力，同时促进罕见病组织之间的交流与合作，培育和赋能新成立的患者组织，开阔视野、传承经验，推动罕见病患者组织整体的发展。

[原文链接](#)

https://mp.weixin.qq.com/s/l2AibfZOjZVyf-l3z_qv7g

平台建设

四川首个儿童罕见病诊治中心落户成都市妇女儿童中心医院

来源：成都市妇女儿童中心医院

5月30日，四川省首个专注于儿童罕见病诊治的医疗中心正式宣布落户成都市妇女儿童中心医院，并举行了隆重的揭牌仪式。成都市妇女儿童中心医院将原有的多个儿童罕见病MDT团队统一整合，正式“变身”为儿童罕见病诊治中心。未来将通过多学科交叉、整合，精准化、个体化探讨罕见病诊疗中的疑难问题，最终制定出合理、可执行的临床诊治方案，最大程度地为罕见病患者提供合理、有效、便捷的医疗服务。

[原文链接](#)

http://www.wcch.cn/news_major/2024/7e58gqd2.html

中国罕见病联盟遗传性肝病分会在上海成立

来源：复旦大学附属儿科医院

5月31日，为推动我国遗传性肝病防治体系建设，促进学科高质量发展，中国罕见病联盟遗传性肝病分会（以下简称“分会”）成立大会在上海召开。中国罕见病联盟遗传性肝病分会的成立，是我国遗传性肝脏罕见病领域重要里程碑。分会的成立将为促进我国儿童遗传性肝病的规范诊治，推进儿童遗传性肝病的研究做出更大的贡献。

[原文链接](#)

<https://ch.shmu.edu.cn/news/content/id/492/pid/16685.html>

常州市首个“儿童罕见病诊疗中心”成立

来源：常州日报

6月1日，为提升儿童罕见病诊疗水平，关注儿童心理健康，向全市少年儿童提供全方位、专业化的医疗服务、满足全市及周边地区儿童在健康成长过程中的多元化需求，常州市儿童医院揭牌成立了“儿童罕见病诊疗中心”“儿童心理发展中心”。

[原文链接](#)

https://epaper.cz001.com.cn/czrbpaper/pc/layout/202406/04/node_T01.html

深圳市罕见病综合保障服务试点项目启动

来源：深圳特区报

6月11日，为助力加强罕见病群体保障，积极推进健康深圳建设，深圳市罕见病综合保障服务试点项目正式启动，这是深圳市在罕见病服务方面的首个试点项目，旨在探索打造罕见病患者综合保障服务的“深圳样板”。

[原文链接](#)

https://sztqb.sznews.com/PC/layout/202406/12/node_A06.html

学术动态

基于《第一批罕见病目录》的我国罕见病药物上市情况分析

来源：中国药房

作者：彭菲菲，蒋君好，鲍宇健，郑航

关键词：罕见病；罕见病药物；第一批罕见病目录；上市情况；发展趋势

摘要：

目的：考察我国罕见病药物的上市现状、一般特征以及时间发展趋势。

方法：基于《第一批罕见病目录》收纳的121种罕见病，从国家药品监督管理局药品审评中心和药智网数据库中获取相应适应证药物的名称和批准上市信息，提取相关特征变量进行描述性统计分析。

结果：截至2022年12月31日，该目录收纳的121种罕见病中，有治疗药物上市的仅有32种，共涉及79个罕见病药物。其中，46.84%的药物是国产药，有88.61%的药物被批准成人和儿童都可用；化药占比为67.09%，注射剂占比为59.49%；按解剖学、治疗学及化学分类系统（ATC）分类，A类（消化系统用药）是最多的，占比为20.25%。每年上市的罕见病药物数量在2021年最多，2018-2021年总体呈上升趋势，2022年呈下降趋势。每年上市的罕见病药物中，按ATC分类，L类（抗肿瘤药及免疫用药）在2021年上市的数量最多，为5个；按剂型分类，口服制剂在2022年上市的数量最多，注射剂在2021年上市的数量最多。

结论：近年来我国罕见病药物上市数量不断增长，但是还远不能满足患者需求，并且上市的国产罕见病药物还非常缺乏。应进一步加快罕见病药物的研发，促进罕见病药物的进口与仿制。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=z-1yOu6aphPJCnQvAZ0CpY14QocsBMtk76t0ZWxlA-DGW5i9BE2QfslHmISKVsQ58mqAHr3opyUZyd4kimC2OTahDjfNy-xVvLuHOvgfPn-Uq7oiV0iX_DzNFSjkmN2lojR8qthqn9U=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

罕见病防治法律制度的境外经验及其启示

来源：医学与哲学

作者：谢诗瑶，李顺平，刘子钰

关键词：罕见病；孤儿药；法律制度

摘要：

分析美国、日本、澳大利亚和欧盟四个典型国家/地区在罕见病法律法规或有关规定方面的共性和差异，特别关注了制度设计、执行机构、运作机制和激励措施。发现药物可及性是各地法律制度的关键焦点，但在药物保障的具体法律实施方面各有不同，表现在单独法规与综合法律体系的选择上。此外，融入患者视角和强化社群治理是值得借鉴的经验。基于境外经验，提出适宜我国国情的罕见病防治法律制度优化建议，涵盖立法路径、立法切入点和立法内容，旨在更有效全面地保护罕见病患者权益。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=z-1yOu6aphO-oRubcyofRzvPST-SDUEPRctc-evczoY5P_MtV1UErhtdgqW5QKK0hAUjdc2lAwmt75kRyjDuHhGsaOFkV3jMzP6v31a9aLzj7a7moL_kEiuYTOZxf_AEvYCyAvpWIPY=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

国内外孤儿药注册制度探究与启示

来源：中国新药杂志

作者：方中坚，林乐婷，王彩依，沈晨，张亮，汪颖霞，朱思琪，邵蓉，邵明立，樊玉录

关键词：新药研发；药品注册；孤儿药；罕见病

摘要：

目前国外一些发达国家的儿童类孤儿药注册制度比较完善，如美国FDA建立了孤儿药的资格认证制度。欧美一些发达国家均建立了针对罕见病和孤儿药的专门监管机构和措施，我国与其不同，对罕见病的防治和孤儿药的注册还未给予足够关注，我国的孤儿药注册制度明显不如某些发达国家完善。本文通过文献综述对不同国家的孤儿药注册制度进行比较分析，并结合我国国情提出了促进我国孤儿药注册制度建立的方法。

[原文链接](#)

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=z-1yOu6aphMV1Im7z9iYQTDqftEtRDX5DIUEzcKmHYL_tTkPsaFRyNgvON6krq-0_Ei_3lvZnjbz7gzPSj_obg8ceqWIBa9M9CiFtF8ynf5IfwtbeXSlyPTE5H8o81sglPy2h8f9kVA=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

2018—2022年中国和美国上市孤儿药的对比分析

来源：医药导报

作者：蒋维鑫，龚时薇

关键词：孤儿药；罕见病；药品数量；药品类型；创新药

摘要：

目的：比较2018—2022年中国和美国孤儿药的上市情况，进一步了解两国孤儿药发展的趋势和差异形成原因。

方法：检索国家药品监督管理局、美国食品药品监督管理局获取中国和美国上市的孤儿药信息，并对中美上市孤儿药的数量、类型、药品上市许可持有人、目标疾病和创新药进行分类比较。

结果：2018—2022年，美国上市426种孤儿药，我国上市64种孤儿药，平均环比增长率分别为-4.81%和8.38%。中国和美国上市孤儿药数量最多的类型均为抗肿瘤药和免疫调节剂类药品，其中美国235种（55.16%），我国15种（23.44%）。在上市孤儿药的目标治疗罕见病类型中，美国最多的是罕见的肿瘤疾病197种（46.24%）；我国则是罕见的神经和精神疾病22种（34.38%）。美国上市36种具有突破性治疗价值的首创孤儿药，我国上市40种罕见病治疗的创新药。

结论：美国的孤儿药上市数量远超我国，但略微呈现下降趋势，而我国则呈现出上升趋势；美国本土孤儿药产业集中度较高，我国孤儿药仍需依赖进口；我国的国产罕见病创新药品数量取得实质性进步，但是与美国仍存在巨大差距，特别是在先进技术创新药研发方面。因此，我国在罕见病新药的研发上还需加大力度，积极参与全球同步研发实现合作共赢。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=z-1yOu6aphMcZxo0hhOFIsOc3Kfdw2Ve168H6xhDTobMPkCX68CluKs5wPpYM4PCmc5V8ENNtlU70CRHlp48ESeF8ZGe6vxYa0VuUQ4hvQ6b6NV50ghByv80TKevpxsbELUO4QyOt_c=&uniplatform=NZKPT&language=CHS

基因疗法给医疗系统支付可持续性带来的挑战：一项范围综述 Challenges for gene therapy in the financial sustainability of health systems: a scoping review

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

作者：Hugo Ossandon; Nicolás Armijo; Constanza Vargas; et al

摘要：

目的：述评目前针对已批准基因疗法所实施/建议的医保覆盖范围或报销策略的现有证据。

方法：研究对2016-2023年期间发表的证据进行了范围综述。主要检索标准是医疗系统对基因疗法的覆盖/保障。全球不同医疗系统中，不同支付模式的文章均被纳入分析。

结果：研究共检索到279篇文献，去重和筛选后，最终纳入10篇。研究结果表明，已提出了多种支付模式，包括订阅付费模式（医疗系统向制造商一次性支付款项后，患者在规定期限内无限制使用该药物）、疗效付费模式（依据前期确定的疗效指标进行预付或分期付款）和摊销策略（成本分摊到商业组织的收益中）。然而，研究发现实施不同模式存在诸多障碍，如用于数据收集的信息系统存在缺陷、法律或法规发生变更、缺乏可获得的临床终点及管理成本。

结论：该综述概述了基因疗法的支付策略。基因疗法可治愈罕见病或先前难以治愈的疾病，但其高昂的费用可能会使患者难以获得治疗。总结不同模式的经验有助于评估其使用情况，并为其有效性收集更多证据。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38915120/>

血友病关节病患者接受全关节置换术的围手术期经历和需求的一项定性研究

A qualitative study on the perioperative experiences and demands of haemophilic arthropathy patients undergoing total joint replacement

来源：Haemophilia

作者：Qian Su; Yashuang Shao; Yunchun Bao; et al

关键词：血友病关节病；患者体验；围手术期；定性研究；全关节置换术

摘要：

背景：全关节置换术是重度血友病关节炎患者的最佳治疗方案。目前的研究强调，患者报告结局是评估手术效果和患者满意度的重要指标。然而，文献中关于血友病患者围手术期主观感受的信息较为有限，凸显了在这一领域进行探索的必要性。

目的：探讨血友病关节病患者在全关节置换围手术期的心理体验和健康需求。

设计：通过半结构化个人访谈进行定性描述研究。

方法：2023年6-9月，对9例在中国血友病诊疗中心接受全关节置换术的重度血友病患者进行访谈，平均每人37分钟。采用传统的内容分析法对数据进行分析，并按照定性研究报告的综合标准（COREQ）进行报告。

结果：访谈描述了两大主题：（1）情绪低落，包括术前过度乐观、术后早期焦虑以及早期独立康复期间疾病的不确定性。（2）健康愿望，包括康复支持和精神治疗。



摘要:

结论：本研究揭示了患者显著的心理变化及其对健康的渴望，尤其是院外康复的需求。加强多学科团队与患者之间的沟通、提高护士的参与度、扩大基层血友病治疗中心的职能范围并发展远程康复，这些联合运用可以改善患者的整体治疗体验。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38923219/>



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。

