



2025.02 第二期
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

- 国家药监局发布《地中海贫血基因治疗产品临床试验技术指导原则（试行）》，即日起实施 03
- 氨基酸代谢障碍类特医食品注册指南发布 03

新药速递

- 肝豆状核变性基因药物获批临床 04
- 富马酸二甲酯肠溶胶囊再获批 04

会议交流

- 第十一届天使综合征年会成功召开 05
- 首届难治与罕见淋巴瘤学术会成功举办 05
- 第十八届国际罕见病日系列活动 06
- 2025国际罕见病日华中科技大学同济医学院附属协和医院医患交流会成功举办 06
- 2025国际罕见病日中国区上海主会场活动落幕 07

平台建设

- 山东大学齐鲁医院罕见病综合服务中心成立 07
- 罕见病AI大模型“协和·太初”正式进入临床应用 08

目录

Contents

学术动态

- 2022年江西省罕见病治疗费用核算分析——基于SHA2011 08
- 儿童基因治疗产品的临床研究现状与挑战 09
- 基于偏好的普适性健康相关生命质量量表在罕见病患者中的表现如何？EQ-5D-Y 代理版本在1型神经纤维瘤病未成年患者中的测量特性 10
- 淋巴管平滑肌瘤病患者的疾病认知、疾病感知及相关因素 12
- 5800万人中331种罕见病的患病率、人口统计学特征及其与COVID-19相关死亡率的关系：一项全国性回顾性观察性研究 13

政策信息

国家药监局发布《地中海贫血基因治疗产品临床试验技术指导原则（试行）》，即日起实施

来源：国家药品监督管理局药品审评中心

2月7日，国家药品监督管理局药品审评中心2025年第11号通告发布《地中海贫血基因治疗产品临床试验技术指导原则（试行）》，自发布之日起施行。地中海贫血(重型)已被纳入我国罕见病目录。

原文链接

<https://www.cde.org.cn/main/news/viewInfoCommon/3be46a5f459eb90af62019b0df3f46cd>

氨基酸代谢障碍类特医食品注册指南发布

来源：国家市场监督管理总局

2月12日，国家市场监督管理总局发布《氨基酸代谢障碍类特殊医学用途配方食品注册指南》，优化注册管理要求，指导企业研发创新，提高注册申报效率，推动提升罕见病类特医食品可及性。

原文链接

https://www.samr.gov.cn/zw/zfxxgk/fdzdgknr/tssps/art/2025/art_14aabaf6cf774eeba2389aa0984286b6.html

新药速递

肝豆状核变性基因药物获批临床

来源：国家药品监督管理局药品评审中心

2月6日，基因治疗药物GC310腺相关病毒注射液（“GC310注射液”），获国家药品监督管理局注册临床试验默示许可（受理号：CXSL2400774、CXSL2400775），适应症为肝豆状核变性。

原文链接

<https://www.cde.org.cn/main/xxgk/listpage/9f9c74c73e0f8f56a8bfbcb646055026d>

富马酸二甲酯肠溶胶囊再获批

来源：国家药品监督管理局

2月7日，富马酸二甲酯肠溶胶囊获得国家药品监督管理局核准签发的《药品注册证书》。该品种作为化学药品4类获批上市，并视同通过一致性评价。此次获批的适应症为：用于复发型多发性硬化成年患者的治疗，包括临床孤立综合征、复发缓解型、活动性继发进展型。

原文链接

<https://www.nmpa.gov.cn/zwfw/sdxx/sdxxyp/yppjfb/20250207150842162.html>

会议交流

第十一届天使综合征年会成功召开

来源：复旦大学附属儿科医院

2月15-16日，第11届天使综合征年会于在复旦大学附属儿科医院举行，本次年会由国家儿童医学中心 复旦大学附属儿科医院、中华医学会儿科学分会罕见病学组主办。复旦大学附属儿科医院联合国内外医学专家、患者组织及公益力量，通过多学科诊疗、国际科研协作与人文关怀，为天使综合征患者提供帮助。

原文链接

https://mp.weixin.qq.com/s/dZC6C4i0G9_I5MWkWnQG5A

首届难治与罕见淋巴瘤学术会成功举办

来源：陆道培医疗团队

2月19日，由广州市红棉肿瘤和罕见病公益基金会联合淋巴瘤之家、北京陆道培血液病研究院共同主办的“首届难治与罕见淋巴瘤学术会”在北京陆道培医院成功举办。本次会议围绕难治与罕见淋巴瘤的诊疗难点、技术创新及多学科协作展开深度探讨，为提升患者生存质量凝聚智慧与共识。

原文链接

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

第十八届国际罕见病日系列活动

来源：中国罕见病联盟

2月24日-3月2日，全国罕见病诊疗协作网办公室、北京罕见病诊疗与保障学会、中华医学会罕见病分会等联合全国100余家医疗机构，以关注罕见、点亮生命之光，弱有所扶、践行人民至上为主题，采用“线下+线上”相结合的形式，举办学术交流、闭门研讨、线下义诊等缤纷多元的系列活动。

原文链接

https://mp.weixin.qq.com/s/iJ_Dosq4IuKvh91vsHIP7A

2025国际罕见病日华中科技大学同济医学院附属协和医院医患交流会成功举办

来源：病痛挑战基金会ICF专注罕见病

2月27日，华中科技大学同济医学院附属协和医院与北京病痛挑战公益基金会联合主办的“不止罕见”——2025国际罕见病日医患交流会暨罕见肿瘤多学科诊疗活动圆满举行。本次活动以线上线下结合的形式开展，多位医学专家齐聚，众多病友、家属参与，共同探讨骨与软组织肿瘤的诊疗进展并进行义诊答疑。

原文链接

<https://mp.weixin.qq.com/s/F7vU0coteFO5WIOqFY4bHQ>

2025国际罕见病日中国区上海主会场活动落幕

来源：蔻德罕见病中心

2月28日，第十八个国际罕见病日中国区宣传活动—上海主会场圆满落幕。蔻德罕见病中心以“看见生命的1‰”为主题，通过发布两本权威研究报告、首映公益主题曲MV及举办跨界对话论坛，深度聚焦罕见病患者权益保障与社会支持体系建设。活动采用线上线下联动模式，吸引数万人次参与，成功搭建起公众认知罕见病群体的桥梁，并通过“以患者为中心”系列实践，为构建多方协作的罕见病服务生态注入新动能。

原文链接

<https://mp.weixin.qq.com/s/h9-Wb9ExsHwpXZb2cdWRzA>

平台建设

山东大学齐鲁医院罕见病综合服务中心成立

来源：齐鲁医院

2月14日，“山东大学齐鲁医院罕见病综合服务中心”揭牌仪式在山东大学齐鲁医院齐鲁楼成功举办。山东大学齐鲁医院党委书记陈鑫、北京病痛挑战公益基金会创始人王奕鸥、山东大学齐鲁医院神经内科焉传祝教授、刘艺鸣主任、赵玉英教授、门诊部王超主任等40多位罕见病相关专业的医疗专家及罕见病病友代表共同出席，见证这一重要时刻。

原文链接

<https://www.qiluhospital.com/show-25-39490-1.html>

罕见病AI大模型“协和·太初”正式进入临床应用

来源：北京协和医院

2月16日，北京协和医院与中国科学院自动化研究所共同研发的“协和·太初”罕见病大模型正式进入临床应用阶段。该模型的研发基于我国罕见病知识库的多年积累和中国人群基因检测数据支撑，是国际首个符合中国人群特点的罕见病大模型，能帮助医生更加准确快捷地识别诊断罕见病，进一步缩短确诊时间，破解罕见病诊疗全国范围内同质性差的难题，其问世标志着我国罕见病人工智能大模型技术已跻身国际前沿，标志罕见病诊疗“中国方案”取得重要突破。

[原文链接](#)

<https://mp.weixin.qq.com/s/0X1YVcnRbqOweDV0o7P5Eg>

学术动态

2022年江西省罕见病治疗费用核算分析——基于SHA2011

来源：卫生经济研究

作者：刘慧玲，赵恒伯，谢志勤，吴海波

关键词：罕见病；治疗费用；卫生费用核算体系2011；江西省

摘要：

目的：分析2022年江西省罕见病治疗费用及其影响因素,为完善罕见病防治策略提供参考。

方法：基于SHA2011理论和方法，核算分析2022年江西省罕见病治疗费用,采用K-Means聚类和支持向量机模型分析罕见病住院费用的影响因素。

结果：2022年江西省罕见病治疗费用6 711.82万元，机构流向以综合医院、省级医院为主，患者分布以55～59岁和20岁以下年龄组为主，神经系统疾病所占费用最高，影响罕见病住院费用的最主要因素是实际住院天数和药占比。

结论：加强罕见病药品研发与药品供应保障，优化老年、儿童及重点病种的罕见病治疗策略，提高基层罕见病诊疗能力，确保罕见病患者能够得到及时、有效的治疗。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=jNHD1hIvxn0f5p5O1dyCc7aMat34NTmOlzMCWIR Rqtm3BgnTuxkSOBS3UFkOuuHmyjm7Xzm_aC_IBnvYhOWHYzcjTP8Uc9Z0kzyZi40j63gT6t0wc2RXJndGUimO2AeUXKS71Qgm8UltkPIIZBb4aZWNi45_&uniplatform=NZKPT

儿童基因治疗产品的临床研究现状与挑战

来源：中国新药与临床杂志

作者：赵真，李刚，徐瑛

关键词：基因治疗；儿童；临床研究

摘要：

基因治疗作为前沿技术，在患有罕见病和严重疾病的儿童群体中具有广阔的治疗前景。近年来，全球及中国儿童基因治疗产品临床研发活跃，但儿童基因治疗产品临床研究当前面临的伦理、剂量选择、安全性及临床研究实施等多方面挑战。建议临床试验相关方应实施严格规范的伦理审查流程，确保给药剂量的科学合理性，全面强化安全保障体系，建立良好的患者招募与长期随访管理机制，从而确保基因治疗产品的安全有效。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=jNHD1hIvxn1PdpWoqsNmuX_XiHIZJg-o5hyISXleEIgEukZYRurlTE9w3B-MVopJVv_kkCnzX0_OrN0h_i3y2n5OUIVm9OKEcaby-CnEniyUSpc8L4z6iVTb8xX0vihwImcxh7XObDA2_DP1nAas9kO62vIbNIQ_QwwpoGok=&uniplatform=NZKPT

基于偏好的普适性健康相关生命质量量表在罕见病患者中的表现如何？EQ-5D-Y 代理版本在1型神经纤维瘤病未成年患者中的测量特性

How does a preference-based generic health-related quality of life measure perform in patients with a rare disease? Measurement properties of the EQ-5D-Y proxy version among underage patients with neurofibromatosis type 1

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

作者：Wanxian Liang；Shihuan Cao；Yusi Suo；et al

关键词：基因治疗；儿童；临床研究

摘要：

背景：EQ-5D-Y是一种适用于儿童和青少年的偏好型健康相关生命质量（HRQL）测量工具，根据中国指南推荐用于卫生经济评价。然而，目前在中国关于EQ-5D-Y在罕见病患者中的应用研究证据有限。1型神经纤维瘤病（NF1）是一种会影响未成年患者的生长发育的罕见病。本研究旨在检查EQ-5D-Y代理版本在中国未成年NF1患者中的表现。

方法：使用2022年11月至2023年1月的全国横断面调查数据。共纳入154名未成年NF1患者的照顾者，完成了EQ-5D-Y代理版本、PedsQL 4.0通用核心量表（PedsQL GCS）代理版本和 Zarit照顾者负担访谈量表（ZBI-22）。EQ-5D-Y的性能通过响应模式（天花板和地板效应）、对PedsQL GCS的收敛效度、已知组效度以及香农（ H' ）和香农均匀度（ J' ）指数进行评估。

结果：对154名照顾者的数据进行了分析。照顾者的平均年龄为38.23岁（标准差6.02岁），其中78.57%是NF1患者的母亲。NF1患者的平均年龄为8.38岁（标准差3.34岁），其中51.30%为女性。EQ-5D-Y的天花板效应为30.52%，地板效应为0%。EQ-5D-Y与PedsQL GCS中具有相似结构维度之间存在中等至强的相关性（相关系数 ρ 为-0.42至-0.60，所有 p 值均 <0.001 ）。通过不同PedsQL GCS和ZBI评分定义的已知组别假设得到了验证。EQ-5D-Y在“感到担忧、悲伤或不快乐”维度上表现出最强的信息量和区分能力，而在“行动能力”维度上表现最弱（行动能力的 $H'=0.60$ ， $J'=0.38$ ；感到担忧、悲伤或不快乐的 $H'=1.23$ ， $J'=0.78$ ）。

结论：EQ-5D-Y 可用于测量中国未成年NF1患者的HRQL。期待有更多的证据支持在罕见病中使用EQ-5D-Y。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39948669/>

淋巴管平滑肌瘤病患者的疾病认知、疾病感知及相关因素

Illness cognition, illness perception and related factors in patients with lymphangioleiomyomatosis

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

作者：Liting Huang ; Lulu Yang ; Ruoyun Ouyang ; et al

关键词：罕见病；生物样本库；标准化；信息化；转化与共享

摘要：

目的：探讨淋巴管平滑肌瘤病（LAM）患者的自我感知疾病认知和感知状态，以及相关因素。

方法：2023年9月进行了一项基于网络的问卷调查。共有121名 LAM 患者参与（包括16名结节性硬化症相关LAM患者），调查收集了一般人口统计信息、疾病认知问卷和简化的疾病感知问卷。

结果：LAM患者的消极疾病认知水平较高，积极疾病认知水平较低，具体表现为无助（ 15.74 ± 4.68 分）、接受度（ 16.00 ± 3.28 分）和感知获益（ 16.92 ± 3.86 分）。单因素方差分析发现，文化水平、年龄、家庭平均月收入、雷帕霉素的使用、家庭氧疗的使用、住院频率、疾病持续时间、呼吸窘迫的严重程度、活动受限和LAM患者的无助评分之间存在显着相关性（ $p \leq 0.05$ ）；儿童数量与LAM患者的接受度分数显著相关（ $p \leq 0.05$ ）；是否进行手术与LAM患者的接受度和感知获益评分显著相关（ $p \leq 0.05$ ）。疾病持续时间和活动限制进入无助维度的回归方程，而是否进行手术进入感知获益维度的回归方程，但没有因素进入接受度维度的回归方程。将相同的分析应用于疾病感知，我们发现疾病感知问卷的平均分为 45.43 ± 8.97 分，个体控制、治疗和理解的反向评分项目得分较低。

结论：LAM患者表现出更高水平的无助感，尤其是在病程较长和活动受限的患者中，对疾病的看法更加消极。此外，接受过外科手术的患者往往感知到的益处较少。此外，疾病感知与LAM引起的雷帕霉素使用、家庭氧疗、疾病持续时间和活动受限等因素之间存在显著相关性。这表明临床医疗保健提供者应该更加关注LAM患者及其相关群体，提供信息和心理支持。

原文链接

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39972398/>

5800万人中331种罕见病的患病率、人口统计学特征及其与COVID-19相关死亡率的关系：一项全国性回顾性观察性研究

Prevalence and demographics of 331 rare diseases and associated COVID-19-related mortality among 58 million individuals: a nationwide retrospective observational study

来源：Lancet Digit Health

作者：Johan H Thygesen ; Huayu Zhang ; Hanane Issa ; et al

摘要：

背景：全球疾病负担研究为临床工作者、研究人员及政策制定者提供了关于常见疾病防控的重要证据支撑，但针对数百种罕见疾病领域，目前尚缺乏采用统一研究设计的同类系统性研究。这直接导致诸多罕见病种在群体层面的基础数据（包括疾病流行特征及临床脆弱性指标）存在显著缺失，进而在COVID-19大流行期间暴露出循证护理体系的系统性不足。本研究旨在通过整合国家级数

据资源获取关键疾病描述指标，同时深入探讨COVID-19疫情对罕见病群体产生的特殊影响，从而为完善罕见病综合照护体系提供科学依据。

方法：在本项全国性回顾性观察队列研究中，我们整合了英格兰地区超过5,800万居民的电子健康档案（EHRs），通过连接涵盖2020年1月23日存活人群的九大国家医疗服务体系数据集构建多维度健康数据库。研究以Orphanet（权威罕见病在线数据库）所列全部罕见病为起点，经过数据质量评估与筛选后，最终纳入331种在本数据集内经临床验证、且已映射至国际疾病分类第十版（ICD-10）或医学系统命名法-临床术语（SNOMED-CT）的罕见病。针对这些疾病，我们系统计算人群患病率，分析患者临床特征与人口学信息，并评估SARS-CoV-2感染相关死亡率。通过将各罕见病及疾病类别患者队列与年龄、性别、种族及疫苗接种状态匹配的对照组（罕见病患者与对照者比例为1:2）进行比较，深入探讨COVID-19相关死亡风险差异。

发现：在58162316名个体中，本研究确定了894396名至少患有一种罕见病的个体，并评估了2020年9月1日至2021年11月30日期间的COVID-19相关死亡率。本研究为所有331种罕见病计算了经年龄和性别调整的可重复估计值，其中包括Orphanet中没有现有患病率估计的186种（56.2%）疾病。49种罕见病在女性中的发病率显著高于男性，62种在男性中的发病率显著高于女性；47种在亚洲人或英国亚裔中的发病率显著高于白种人；22种在黑种人或英国黑种人中的发病率显著高于白种人。与黑种人或亚洲人相比，37种罕见病在白种人中更为常见。在894396名患有罕见病的患者中，有7965人（0.9%）死于COVID-19，而在整个研究人群中，有141287人（0.2%）死于COVID-19。在完全接种疫苗的个体中，八种罕见病患者的COVID-19相关死亡风险显著更高，其中大疱性类天疱疮患者的风险最高（风险比8.07，95%置信区间3.01-21.62）。

解读：本研究强调，国家层面的电子健康记录为估计罕见病的详细患病率、临床和人口统计学数据提供了独特资源。通过COVID-19相关死亡率分析，本研究展示了大规模电子健康记录在为这些经常被忽视的患者群体提供信息以支持公共卫生决策制定方面的强大作用。

原文链接

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39890245/>



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。

