



2025.03 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

山东大学卫生管理与政策研究中心（山东省重点新型智库）



# 目录

## Contents

<b>政策信息</b>	<b>03</b>
• 上海市五部门发布《上海市主要罕见病名录（2025版）》	03
• 2024药品审评报告发布全年批准罕见病用药55个品种	03
• 2025年质控工作改进目标发布内容涉及罕见病重点提及5种罕见病	04
<b>新药速递</b>	<b>04</b>
• 司库奇尤单抗获批新适应症	04
<b>会议交流</b>	<b>05</b>
• 海南省医学会特许药械应用与真实世界研究分会遗传罕见病与呼吸前沿进展研讨会成功召开	05
• 第六期罕萌呵护计划   “肝豆状核变性关爱活动”在北京罕萌诊所圆满举办	05
<b>平台建设</b>	<b>06</b>
• 河北医科大学第二医院成立卟啉病诊疗与研究中心	06



# 目录

## Contents

<b>学术动态</b>	06
• 我国优先审评审批上市儿童用药的特征分析	06
• 罕见病防治下医疗数据共享与参与者隐私保护	07
• 脊髓性肌萎缩症多学科诊疗应用进展	08
• 欧盟罕见病患者药物可及性与定价：行业视角（2025年版）	09
• 孤儿药定价争议：一项元叙述文献综述	10

## 政策信息

### 上海市五部门发布《上海市主要罕见病名录（2025版）》

来源：上海市卫生健康委员会

3月4日，上海市卫生健康委员会、上海市中医药管理局、上海市科学技术委员会、上海市经济和信息化委员会以及上海市药品监督管理局联合发布了《上海市主要罕见病名录（2025版）》。该名录共纳入278种疾病，旨在进一步强化上海市的罕见病管理工作，提升罕见病诊疗水平，切实维护罕见病患者的健康权益，同时，2016年版的相关名录正式废止。

[原文链接](#)

<https://wsjkw.sh.gov.cn/fybj2/20250304/2e7a1ec834424deaa2373ea760251cf5.html>

### 2024药品审评报告发布全年批准罕见病用药55个品种

来源：国家药品监督管理局药品审评中心

3月18日，《2024年度药品审评报告》（以下简称《报告》）发布。《报告》显示，全年批准罕见病用药55个品种（未包括化学药品4类仿制药），其中20个品种通过优先审评审批程序得以加快上市，2个品种附条件批准上市。

[原文链接](#)

<https://www.cde.org.cn/main/news/viewInfoCommon/54538c67b7e764fc51666567fc620241>

## 2025年质控工作改进目标发布内容涉及罕见病重点提及5种罕见病

来源：中华人民共和国国家卫生健康委员会

3月21日，国家卫生健康委员会印发《2025年国家医疗质量安全改进目标》和各专业2025年质控工作改进目标。其中，罕见病专业改进目标为针对罕见病漏诊误诊率高、诊疗质量良莠不齐的现状，重点推进已有规范化诊疗指南、实际诊疗规范性较差且疾病危害较大的罕见病的诊疗质量提升。纳入的5种罕见病分别是：进行性肌营养不良、特发性心肌病、非典型溶血尿毒症综合征（aHUS）、免疫球蛋白G4（IgG4）相关性疾病、抗中性粒细胞胞质抗体（ANCA）相关性血管炎。

[原文链接](#)

<http://www.nhc.gov.cn/cms-search/xxgk/getManuscriptXxgk.htm?id=faa451a3ee7e4872b708c6196a5677e5>

### 新药速递

## 司库奇尤单抗获批新适应症

来源：国家药品监督管理局

3月12日，可善挺®（司库奇尤单抗）获得国家药品监督管理局批准，用于治疗中重度化脓性汗腺炎（反常性痤疮）的成人患者，目前中国唯一获批化脓性汗腺炎（HS）的生物制剂。

[原文链接](#)

<https://www.nmpa.gov.cn/zfwf/sdxx/sdxxyp/yppjfb/20250314132539151.html>

## 会议交流

### 海南省医学会特许药械应用与真实世界研究分会遗传罕见病与呼吸前沿进展研讨会成功召开

来源：海南省医学会

3月15日，海南省医学会特许药械应用与真实世界研究分会遗传罕见病与呼吸前沿进展研讨会在琼海市成功召开，本次研讨会聚焦遗传罕见病与呼吸系统疾病的前沿研究，涵盖罕见病注册登记、呼吸疾病生物标记物、生物靶向治疗及特许药械与真实世界研究等多个领域，旨在凝聚专业优势，精准提升医疗资源的调配，开启罕见病与呼吸疾病前沿研究的新篇章，助力实现中国人民“大病不出国”目标。

[原文链接](#)

<https://mp.weixin.qq.com/s/eNgkkTKZqR7GB3L3-3OqyQ>

### 第六期罕萌呵护计划 | “肝豆状核变性关爱活动”在北京罕萌诊所圆满举办

来源：中国罕见病联盟

3月21日下午，由中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会、中华医学会罕见病分会联合多家医院举办的“第六期罕萌呵护计划 | 肝豆状核变性关爱活动”在北京罕萌诊所圆满举办。正值该诊所成立一周年，多位医学专家现场为肝豆状核变性患者科普答疑，该疾病的最新治疗药物在北京罕萌诊所开出全国首张处方，开启国内肝豆状核变性治疗新阶段。

[原文链接](#)

[https://mp.weixin.qq.com/s/m7K\\_0sw0RU5pyRYL-BSyIA](https://mp.weixin.qq.com/s/m7K_0sw0RU5pyRYL-BSyIA)

## 平台建设

### 河北医科大学第二医院成立卟啉病诊疗与研究中心

来源：河北医科大学第二医院

3月11日，河北医科大学第二医院在鹿泉院区举行了卟啉病诊疗与研究中心揭牌仪式。该中心的成立，标志着我院卟啉病诊疗与科研工作迈入标准化、体系化的新阶段，为全国卟啉病规范化管理树立了标杆。

#### 原文链接

[https://mp.weixin.qq.com/s/seJhh-ub0k\\_dSYKX8tCfQ](https://mp.weixin.qq.com/s/seJhh-ub0k_dSYKX8tCfQ)

## 学术动态

### 我国优先审评审批上市儿童用药的特征分析

来源：中国药房

作者：杨浩宇，田侃，游雪淡，宏伟，王乾，喻小勇

关键词：优先审评审批；儿童用药；儿童专用药；罕见病用药

摘要：

**目的：**分析我国优先审评审批上市儿童用药的特征，为促进企业研发生产和完善儿童用药供应保障机制提供参考。

**方法：**基于《优先审评审批的儿童用药批准信息清单》、药融云生物医药数据库、《国家医保药品目录》等公开数据源，对优先审评审批上市儿童用药的主要特征进行梳理分析。

**结果：**截至2024年6月30日，共有68个优先审评审批上市的儿童用药，涉及12个治疗领域，其中口服剂型的占比达64.71%。从申请到纳入优先审评的中位数为35.50 d，平均时间为41.69 d；从纳入优先审评至批准上市的中位数为1.24年，平均时间为1.42年。68个优先审评审批上市儿童用药中包括12个国产新药、21个国产仿制药、35个进口药品，共涉及29个儿童专用药和21个罕见病用药。其中，有31个药品被纳入医保目录，占比为45.59%。

**结论：**国产与进口儿童用药之间显示出差异化竞争趋势，儿童用药的治疗领域不断丰富且剂型更贴近儿童需求，但仍存在新药研发进展缓慢、审评审批程序内部稳定性不足、医保纳入比例有待提高等问题。

[原文链接](#)

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=uQzRnDzoTXGf9M3cSSMhbDPZDkDnPqNirYknFgR0p3mHe9SfBrMvfVKfw8vove5OeYJKhKd7VE68iOZwrkuSjan4niMEZ3LWslXsJrtgkvKAphy5Fr07VuViuOk4pmP7TQC2Nzs\\_779wEdcL3s1RiMLf4\\_VhATSvr&uniplatform=NZKPT](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=uQzRnDzoTXGf9M3cSSMhbDPZDkDnPqNirYknFgR0p3mHe9SfBrMvfVKfw8vove5OeYJKhKd7VE68iOZwrkuSjan4niMEZ3LWslXsJrtgkvKAphy5Fr07VuViuOk4pmP7TQC2Nzs_779wEdcL3s1RiMLf4_VhATSvr&uniplatform=NZKPT)

## 罕见病防治下医疗数据共享与参与者隐私保护

**来源：**卫生软科学

**作者：**戴玲捷，霍增辉

**关键词：**《赫尔辛基宣言》；罕见病；数据共享；研究参与者；隐私保护

**摘要：**

罕见病已成为全球关注的健康问题。随着数据共享的推进，如何在促进医学研究与新药研发的同时保护参与者隐私，特别是罕见病患者的数据隐私，成为亟待解决的难题。文章探讨了我国罕见病防治医疗数据共享现状，分析目前医疗数据匿名化、披露与溯源以及知情同意等层面的冲突与挑战，总结现

有隐私保护机制的不足，并结合新修订的《赫尔辛基宣言》提出改进建议，旨在通过应用新型匿名化技术、合理披露与溯源医疗数据、优化知情同意程序等措施，保障参与者隐私的同时推动罕见病研究的进展。

原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=uQzRnDzoTXGkbf\\_Y2vZUrHW07Eov\\_1WQY\\_mdOCgR4fdWxrtk\\_44WFBGJFydW9ktt9zgrvCFgWc86MARRwtiLS6V9GYFhEP6FwqvT\\_XnVNsKCYh26nfj\\_gQiChFD1xdx6v5J3h0B5QrGQ\\_yQiAejftUO5H9IFKQ2bMm7dveILXbE5YuIFqKtq2avSJ\\_a47TCLv&uniplatform=NZKPT](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=uQzRnDzoTXGkbf_Y2vZUrHW07Eov_1WQY_mdOCgR4fdWxrtk_44WFBGJFydW9ktt9zgrvCFgWc86MARRwtiLS6V9GYFhEP6FwqvT_XnVNsKCYh26nfj_gQiChFD1xdx6v5J3h0B5QrGQ_yQiAejftUO5H9IFKQ2bMm7dveILXbE5YuIFqKtq2avSJ_a47TCLv&uniplatform=NZKPT)

## 脊髓性肌萎缩症多学科诊疗应用进展

来源：临床儿科杂志

作者：王帆，马飞，戴文静，肖冰，潘晨麟

关键词：脊髓性肌萎缩症；罕见病；多学科诊疗

摘要：

脊髓性肌萎缩症（SMA）是一种脊髓前角运动神经元退化引起的进行性、对称性肢体近端和躯干肌肉无力、萎缩的常染色体隐性遗传的罕见病。SMA患儿常伴发脊柱侧凸、关节挛缩、呼吸功能不全、骨质疏松、张口受限、营养不良等多系统损害，疾病治疗需要多学科共同参与。多学科诊疗在SMA诊疗中能有效缩短诊断时耗、提高患者生存质量。本研究通过文献回顾，梳理近年来国内外SMA多学科诊疗在疾病诊治、三级防控的开展情况，为未来完善SMA多学科诊疗提供研究依据。

原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=uQzRnDzoTXHZjKuvdNRiSktwFs9pAv5\\_fRIAAK0wd2sVfB56Hj8JtTUsYtkynP92UW26qftXjdwJtm2ucUO9\\_Y5uTBx42GfH4x1z2X7W09EqcvW3K3U\\_C7jljawkXwYIXcGeACXQ97fwjRUIiZD5xTtZdiIP\\_5i&uniplatform=NZKPT](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=uQzRnDzoTXHZjKuvdNRiSktwFs9pAv5_fRIAAK0wd2sVfB56Hj8JtTUsYtkynP92UW26qftXjdwJtm2ucUO9_Y5uTBx42GfH4x1z2X7W09EqcvW3K3U_C7jljawkXwYIXcGeACXQ97fwjRUIiZD5xTtZdiIP_5i&uniplatform=NZKPT)

## 欧盟罕见病患者药物可及性与定价：行业视角（2025年版） Access and pricing of medicines for patients with rare diseases in the European Union: an industry perspective. A 2025 update

来源：Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res

作者：Giovanni Tafuri；Andrea Bracco；Jens Grueger

关键词：孤儿药；可及性；卫生技术评估；孤儿药法规；药品法规；定价与报销

摘要：

**引言：**在之前的出版物中，我们概述了欧盟（EU）罕见病患者获取孤儿药的现状、罕见病政策环境的变化，并提出了在孤儿药全生命周期中改进的建议。本文旨在从健康技术开发者的角度，提供关于影响欧盟孤儿药可及性的新政策演变的更新。

**涵盖领域：**我们更新了欧盟与美国在制药领域竞争力差距的最新情况。讨论了欧盟委员会对欧盟药品法规修订提案的最新进展，以及新卫生技术评估（HTA）法规对孤儿药的挑战与机遇。此外，我们还介绍了德国和英国对孤儿药开发者产生影响的最新政策动态。

**专家观点：**尽管我们仍旧坚持最初的建议，但欧盟及其成员国层面的孤儿药政策环境似乎正在恶化。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40077941/>

## 孤儿药定价争议：一项元叙述文献综述

### Debates over orphan drug pricing: a meta-narrative literature review

**来源：**Orphanet Journal of Rare Diseases

**作者：**Matthew S Hanchard

**关键词：**医学社会学；元叙述文献综述；孤儿药；药品价格；药物研究；调节

**摘要：**

**背景：**罕见病患率在全球范围内迅速上升，用于治疗罕见病的孤儿药的成本也在增加，给医疗系统带来了巨大压力。对此，学术界、活动家、倡导组织、产业界和政策界就孤儿药定价出现了一系列紧张局势。然而迄今为止，尚没有一篇统一的文献综述能够批判性地处理这些紧张关系。为了填补这一空白，本文研究了围绕孤儿定价展开的叙述、它们所依据的传统和认识基础，以及它们的争论/融合点。文章通过元叙述文献综述的方式，发现了三个核心叙述。一个涉及开发新孤儿药的支出成本的争议，通常基于实用理想主义的规范卫生经济学。它认为（生物）制药商滥用政策激励，通过垄断资本主义过度获利。第二种叙述基于实证和规范性卫生经济学（通常浸透着与功利主义立场相结合的实证主义）。它认为孤儿药高价格意味着一个健康的市场，并合理的支持长期创新，同时促进更广泛的可及性公平。第三个（中间）叙述基于健康与创新研究的社会学以及规范卫生经济学和卫生政策研究，提出了创新和评估的替代模式。作为一个统一的元叙述，本研究发现了持续的改革呼吁，以福利经济学和资源分配为中心，而目前的激励和监管措施不足。总体而言，本研究建议监管机构



考虑基于社会科学思维的替代创新模式，以修改孤儿药的审查评估、覆盖范围和报销流程。此外，增加患者参与度和透明度将有助于包括罕见病患者在获取高价孤儿药时面临的更广泛的无形社会因素。

原文链接

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40055799/>



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、山东大学卫生管理与政策研究中心（山东省重点新型智库）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。



**山东大学卫生管理与政策研究中心（山东省重点新型智库）**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。

