



2025.04 第四期
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

政策信息

- 北京市医疗保障局等九部门印发《北京市支持创新医药高质量发展若干措施（2025年）》 = = = = = 03
- 医疗器械优先审批申请审核实施细则发布 = = = = = 03
- 商务部发文加大罕见病药品和医疗器械引进力度 = = = = = 04

新药速递

- 罗泽利昔珠单抗、奥瑞利珠单抗、西罗莫司凝胶在华获批上市 = = = = : 04
- 熊去氧胆酸口服混悬液获批上市 = = = = = : 05
- 中国首款罕见病基因疗法获批 = = = = = : 05
- 全身型重症肌无力新药在华获批上市 = = = = = 06

会议交流

- 国家罕见病医疗质量控制中心召开2025年度首次工作会议 = = = = = 06
- 山东省医学会第四次神经系统疑难罕见病多学科学术会议暨第九届泰山神经系统疑难病论坛在济南成功举办 = = = = = 07

平台建设

- 潍坊市首家神经系统罕见病门诊正式成立 = = = = = 07

目录

Contents

• 天坛罕见神经疾病临床与转化中心成立	08
• 全国首家罕见病康复研究中心揭牌成立	08
学术动态	06
• 孤儿药研究现状及趋势的可视化分析	09
• 罕见病临床研究的伦理审查现状及问题研究	10
• 罕见病效用值生成方法研究：基于系统文献回顾的分析	11
• 患者组织参与罕见病医疗保障的路径探索	12
• 海南省罕见病保险覆盖与经济负担回顾性研究	13
• 2016年至2022年中国南部地区20种罕见神经疾病的发病率和健康负担： 基于医院的观察性研究	14

政策信息

北京市医疗保障局等九部门印发《北京市支持创新医药高质量发展若干措施（2025年）》

来源：北京市医疗保障局

4月7日，北京市医疗保障局等九部门印发《北京市支持创新医药高质量发展若干措施（2025年）》。其中第四条和第十三条提出，加快推进医疗机构自行研制使用体外诊断试剂试点工作，完成5个试点产品备案，优先将罕见病用诊断试剂纳入试点品种；畅通临床急需进口药械“一次批复、多次通关”方式，持续扩充罕见病用药品进口品类，推动医疗器械产品通过临床急需进口绿色通道落地实施。

原文链接

https://ybj.beijing.gov.cn/zwgk/2024zwcj/202504/t20250407_4058418.html

医疗器械优先审批申请审核实施细则发布

来源：国家药品监督管理局医疗器械技术审评中心

4月18日，国家药监局器审中心发布《医疗器械技术审评中心创新医疗器械特别审查申请审查实施细则》《医疗器械技术审评中心医疗器械优先审批申请审核实施细则》，进一步优化创新审查和优先审批工作，加强申请人和审查专家的沟通，强化对创新医疗器械和优先审批医疗器械研发和注册的技术指导，引导申请人开展满足临床需求的创新医疗器械设计开发。

原文链接

<https://www.cmde.org.cn//xwdt/shpgzgq/gztg/20250418102140157.html>

商务部发文加大罕见病药品和医疗器械引进力度

来源：中华人民共和国商务部

4月24日，为贯彻落实党中央、国务院决策部署，经国务院同意，商务部印发《加快推进服务业扩大开放综合试点工作方案》和新一轮服务业扩大开放综合试点任务清单，进一步发挥试点地区先行先试作用，推动服务业开放提速加力。

原文链接

https://jip.mofcom.gov.cn/qzdt/art/2025/art_cef59d672e4747349c7dad3bb6837052.html

新药速递

罗泽利昔珠单抗、奥瑞利珠单抗、西罗莫司凝胶在华获批上市

来源：国家药品监督管理局

3月31日，国家药品监督管理局（NMPA）官网显示，罗泽利昔珠单抗、奥瑞利珠单抗和西罗莫司凝胶上市许可申请已获批准。

公开资料显示，罗泽利昔珠单抗（rozanolixizumab）是一款靶向人类胎儿Fc受体（FcRn）的单克隆抗体，此前已在美国、欧盟、日本等地区获批用于治疗全身性重症肌无力成人患者。

奥瑞利珠单抗每六个月静脉输注一次给药，用于治疗成人复发型多发性硬化症（RMS，包括临床孤立综合征、复发缓解型多发性硬化和活动性继发进展型多发性硬化）和成人原发进展型多发性硬化症（PPMS）。

西罗莫司凝胶为国内首仿，用于治疗成人和6岁及以上儿童患者的结节性硬化症“相关面部血管纤维瘤”，全球首个结节性硬化症皮肤病变靶向治疗局部用药，

具有重要的临床价值。原研于2018年3月获日本批准上市，商品名Rapalimus，此次获批不仅填补了国内同类产品的空白，也为患者提供了更便捷、高效的治疗选择。

[原文链接](#)

<https://www.nmpa.gov.cn/zwfw/sdxx/sdxxyp/yppjfb/20250331143424124.html>

熊去氧胆酸口服混悬液获批上市

来源：国家药品监督管理局

4月8日，中国国家药品监督管理局显示，熊去氧胆酸口服混悬液作为国内首仿3.1类新药，正式获批上市。本次获批产品是国内企业首个且唯一获批治疗罕见病囊性纤维化相关肝病（CFALD）的药物，填补了国内目前上市的熊去氧胆酸片剂/胶囊剂无此适应症的空白。

[原文链接](#)

<https://www.nmpa.gov.cn/zwfw/sdxx/sdxxyp/yppjfb/20250408154249119.html>

中国首款罕见病基因疗法获批

来源：国家药品监督管理局

4月10日，中国国家药品监督管理局显示，1类新药波哌达可基注射液（商品名：信玖凝，研发代号：BBM-H901）获批上市，用于治疗血友病B（先天性凝血因子IX缺乏症）成年患者。这是国内首款、也是亚洲首款基因治疗血友病的产品，曾先后被中国国家药品监督管理局纳入突破性疗法和优先审评通道。

原文链接

<https://www.nmpa.gov.cn/zhuanli/cxylqx/cxypxx/20250410095314169.html>

全身型重症肌无力新药在华获批上市

来源：国家药品监督管理局

4月22日，国家药品监督管理局官网公示，长效C5补体抑制剂伟立瑞®（英文商品名：Ultomiris®，通用名：瑞利珠单抗注射液）在我国正式获批与常规治疗药物联合用于治疗抗乙酰胆碱受体（AChR）抗体阳性的成人全身型重症肌无力（gMG）患者。成人患者需先接受诱导剂量给药，随后每8周静脉输注一次；儿童患者则根据体重调整给药频率，每4周或8周输注一次。

原文链接

<https://www.nmpa.gov.cn/zwfw/sdxx/sdxxyp/yppjfb/20250422153242166.html>

会议交流

国家罕见病医疗质量控制中心召开2025年度首次工作会议

来源：北京协和医院

3月28日，为落实国家卫生健康委《全面提升医疗质量行动计划（2023-2025年）》，推动我国罕见病医疗质量持续提升，国家罕见病医疗质量控制中心首次工作会议举行。会议以“优化罕见病质控体系，提升诊疗服务新高度”为主题，总结既往质控工作成效，部署2025年重点任务。

原文链接

<https://mp.weixin.qq.com/s/Js1myhErdNAJh2LI-WZURw>

山东省医学会第四次神经系统疑难罕见病多学科学术会议暨第九届泰山神经系统疑难病论坛在济南成功举办

来源：山东第一医科大学附属省立医院

4月20日，由山东省医学会主办，山东第一医科大学附属省立医院（山东省立医院）承办的“山东省医学会第四次神经系统疑难罕见病多学科学术会议暨第九届泰山神经系统疑难病论坛”在济南举行。本次会议共有山东各地及周边省份的200余名神经科医师参会，为青年医师搭建了临床技能学习和成长的专业平台，并通过多学科深度交流促进了神经系统疑难罕见病诊疗水平的整体提升。

原文链接

<https://mp.weixin.qq.com/s/Q4VoXnjgHITJvr1dn4L-rA>

平台建设

潍坊市首家神经系统罕见病门诊正式成立

来源：山东第二医科大学附属医院

4月7日，山东第二医科大学附属医院神经系统罕见病门诊正式开诊。作为全市首家神经系统罕见病专科诊疗平台，该门诊的成立不仅填补了潍坊市在该领域的专业空白，更将为重症肌无力、多发性硬化、视神经脊髓炎谱系疾病、肌萎缩侧索硬化症（渐冻症）、杜氏肌营养不良、脊髓性肌萎缩症等罕见病患者提供精准化、一站式的诊疗服务。

原文链接

<https://mp.weixin.qq.com/s/q81g15-52n3FoQzzpZH88A>

天坛罕见神经疾病临床与转化中心成立

来源：北京天坛医院

4月12日，首都医科大学附属北京天坛医院神经病学中心2025年学术年会在北京举行。会上，“天坛罕见神经疾病临床与转化中心”正式成立，未来将联合科研机构和企业，围绕罕见神经疾病开展攻关。会议通过主题演讲、专题研讨、病例分享等多元形式，深度探讨神经系统疾病诊疗前沿进展。

原文链接

https://mp.weixin.qq.com/s/AUa_2ZFv4s1FGnzz41XSw

全国首家罕见病康复研究中心揭牌成立

来源：上海市阳光康复中心

4月18日，“中国康复医学会康复医学临床研究中心罕见病康复研究中心”暨中国残疾人康复协会上海首家“ALS康复护理基地”揭牌成立，这是全国首家罕见病康复研究中心。该研究中心是由同济大学附属养志康复医院依托中国康复医学会康复医学研究中心进行建设，旨在促进渐冻症（即肌萎缩侧索硬化症，ALS）等罕见病的临床康复治疗、康复医学研究与康复成果转化。

原文链接

<https://mp.weixin.qq.com/s/FJtITdDBMHD1ebjYtPbfnQ>

学术动态

孤儿药研究现状及趋势的可视化分析

来源：药物评价研究

作者：吴春兴，胡贝贝，康吉云，段福永，王腾，姚明

关键词：孤儿药；罕见病；文献计量学；用药保障；孤儿药研发

摘要：

目的：探讨总结孤儿药的研究现状及趋势，为本领域的未来发展提供相应的参考。

方法：以中国学术期刊全文数据库（CNKI）、Web of Science数据库并以孤儿药及其同义词为检索词收集2000—2024年发表的文献，借助Microsoft Office Excel 2017统计各年度发文量和高被引文献，利用VOSviewer1.6.20、CiteSpace6.3R2展示作者、机构以及国家（地区）间的合作关系，并对关键词进行分析以明确孤儿药领域的研究现状及热点。

结果：共纳入263篇中文文献以3 335篇英文文献。中文发文趋势基本呈持续上升态势，英文文献则进入发展缓慢期。整体而言，孤儿药研究领域尚未形成规模较大且有影响力的学者；而国际机构间的合作较为成熟。同时，我国在本领域虽发文量较多，但尚缺乏国际合作。分析表明，国内外研究在孤儿药的临床试验及用药保障方面保持一致；而国外研究在孤儿药研发方面优势明显。突现分析显示，目前孤儿药的临床用药保障已成为国内外关注的热点领域。

结论：国内外孤儿药研究既有一致性，也存在差异。目前国内外的研究热点均聚焦在孤儿药的用药保障上，而孤儿药研发及相关药物发现方面仍是国内研究的短板领域，需待加强。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=-Y4qPNLDuvY1Pu4SO47eAPSX5JfFm6lpAYzLsI25qUxxol_BvXKMvdoGdj7uuGdQVpvAkceGyMrM1xJk2Wix6qiRMi0fF8iDk8MNHc1K5d4k6n6f6W4hUBt1pIR3RAjWiL5uDOjXIBDxYjGqA1IE5OZ8-Ik11D5&uniplatform=NZKPT

罕见病临床研究的伦理审查现状及问题研究

来源：中国医学伦理学

作者：朱乐兰，马磊，阮栾绮，耿雯倩

关键词：罕见病；临床研究；伦理审查

摘要：

罕见病临床研究的伦理审查是确保研究科学性和受试者权益的关键环节。从罕见病的定义出发，分析了国内外在罕见病临床研究方面的法规、伦理审查的现状，并从临床研究的科学性和伦理性两个维度，探讨包括研究目的、方法、风险与获益评估、研究人员资质、研究基础设施、知情同意流程、数据安全和隐私保护、儿童等弱势群体的保护等伦理审查的重点要素。针对罕见病临床研究伦理审查，可通过加强伦理审查人员培训、开展多中心协作审查、关注试验长期安全性等策略，来提升伦理审查质量，保护受试者安全，确保临床研究的效率和质量。

原文链接

https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=-Y4qPNLDuvblC974yFXSutEmjM52sny0r-YBmZv-j4OW5_iZjKvNgyDiPhW1IhpkXdI107mFNdzQGZ72js2g2IcoB96hxrPj00XmMikZXa8EU4YPBWR0skeBf2y9oYnqcbEZkmRPpVte41hEfz37TvX3YYePJW5S&uniplatform=NZKPT

罕见病效用值生成方法研究：基于系统文献回顾的分析 Utility Studies in Rare Diseases: A Systematic Literature Review

来源：Value Health

作者：Benjamin Ruban-Fell ; Sari D Wright ; Adib Abdullah ; et al

关键词：罕见病；系统文献回顾；效用值生成方法

摘要：

目的：罕见病健康效用值的生成方法存在固有挑战，导致当前方法论缺乏统一标准。本研究通过系统文献回顾，旨在梳理罕见病效用值生成方法的现状及特征。

方法：系统检索MEDLINE/Embase数据库、卫生技术评估及成本效益分析数据库，并补充灰色文献检索。鉴于文献基数庞大，优先筛选2020年后发表的全文进行深度分析。

结果：本研究最终纳入97篇评估56种罕见病的文献，共识别出19种独特的健康相关生命质量（HRQoL）评估工具，其中14种为普适性量表。在估值方法上，间接估值法使用频率（80次）显著高于直接估值法（43次）。间接估值法中，基于偏好的EQ-5D应用最广泛（55次），其次是非偏好简明量表（SF系列，8次），另有5种疾病特异性非偏好量表被报道。映射算法多用于实现不同量表间的转换，通常将非偏好量表的数值映射至EQ-5D等偏好量表，但疾病特异性工具向偏好量表的转换存在技术障碍。此外，29项研究采用情景描述法构建健康状态，但该方法开发过程的报告完整性不足，影响质量评估的可靠性。

结论：当前罕见病效用值生成主要依赖普适性偏好量表，虽便于横向比较但可能降低结果敏感性。开发有效的疾病特异性量表，并提高情景描述法开发过程

的透明度和规范性，将有助于全面捕捉罕见病对HRQoL的多维度影响，为治疗方案的卫生经济学评价及医保准入决策提供可靠依据。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40220862/>

患者组织参与罕见病医疗保障的路径探索

Exploring the path for patient organizations to participate in medical security for rare diseases

来源：Front Public Health

作者：Tian-Tian Dong；Dong-Yi Xie

关键词：发展路径；患者组织；公共政策；罕见病；福利多元主义理论

摘要：

依据福利多元主义理论，患者组织参与罕见病医疗保障体系建设是重要命题。该理论指出，患者组织通过提供个性化服务、构建多元化联结网络，能够全面覆盖罕见病患者的复合医疗需求。然而实践层面，患者组织仍面临制度性与结构性双重困境：监管失当导致功能异化，能力短板制约服务供给，协同机制缺失削弱政策传导。借鉴国际经验，理论分析与国外患者组织发展轨迹表明，患者组织需在罕见病医疗保障多主体协同中明确桥梁定位与专业发展路径，通过角色重塑与功能优化，推动医疗保障政策在罕见病领域的精准落地。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40241973/>

海南省罕见病保险覆盖与经济负担回顾性研究

A retrospective study of insurance coverage status and economic cost of rare diseases in Hainan Province

来源：Sci Rep

作者：John Sieh Dumbuya；Xiuling Chen；Lin Deng；et al

关键词：疾病负担；经济成本；医疗保险；患病率；罕见病

摘要：

罕见病在全球范围对患者、家庭及卫生系统造成重大经济负担。随着我国罕见病发病率上升，海南省相关影响数据仍显匮乏。本研究旨在评估该省罕见病保险覆盖现状、经济负担及其驱动因素。采用自下而上法，系统分析2019-2023年海南省卫生健康委员会数据库中的患病数据及经济负担。研究涵盖住院、诊断、药物、手术及自付费用等支出维度，并考察保险覆盖情况。

在确诊的4975例涵盖99种罕见病的患者中，83.01%享有医疗保险。2019-2023年间，患者数量从760例增至1328例，经济负担总额从3426万元（约合489万美元）激增至6474万元（约合886万美元）。其中，地中海贫血综合征是经济负担最重的病种。住院费用占总支出的49.16%，患者自付比例平均达17.52%。研究揭示海南省罕见病经济负担显著，凸显制定靶向政策干预的紧迫性。未来需深化研究以精准量化经济负担，为政策制定提供科学依据。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40247032/>

2016至2022年中国南部地区20种罕见神经疾病的发病率和健康负担：基于一家医院的观察性研究

Incidence and health burden of 20 rare neurological diseases in South China from 2016 to 2022: a hospital-based observational study

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

作者：Jingjing Li ; Shujin Tang ; Jiaoxing Li et al

关键词：中国；健康负担；青少年；罕见神经系统疾病

摘要：

背景：罕见神经系统疾病（RNDs）已成为全球重大公共卫生问题，但中国相关流行病学数据仍较为匮乏。本研究聚焦中国南部人口最密集的广东省（占该区域总人口的三分之二），系统评估该地区20种RNDs的疾病负担特征，旨在填补区域性罕见病研究空白，为制定精准公共卫生干预策略提供循证依据。

方法：本研究采用广东省2016-2022年3037家医疗机构的住院病案首页数据，系统描述20种罕见神经系统疾病（RNDs）的疾病负担特征。纳入病种涵盖肌萎缩侧索硬化症、腓骨肌萎缩症、常染色体显性遗传性脑动脉病伴皮质下梗死和白质脑病、先天性肌强直、先天性肌无力综合征、Dravet综合征、法布里病、遗传性痉挛性截瘫、亨廷顿病、Leber遗传性视神经病变、线粒体脑病、多灶性运动神经病、强直性肌营养不良、原发性遗传性肌张力障碍、进行性肌营养不良症、脊髓延髓肌萎缩症、脊髓性肌萎缩症、脊髓小脑性共济失调、肝豆状核变性及X连锁肾上腺脑白质营养不良等。年龄参数以均数±标准差呈现，住院时长采用中位数（四分位数间距）描述，其余变量均以例数及构成比表示。趋势分析采用Joinpoint回归模型，检测不同疾病住院负担的年度变化特征。

结果：本研究共纳入9351例RNDs病例，其中重症监护病房（ICU）收治330例，死亡病例155例。患者平均年龄为 33.7 ± 22.0 岁，男性占比63.8%。2016-2022年间，RNDs病例数呈动态变化（普通病例：1034，1174，1443，1422，1331，1432，1515例；青少年病例：184，293，374，320，337，409，515例），ICU病例数同步增长（普通ICU：28，34，24，38，46，54，106例；青少年ICU：3，6，4，11，13，24，56例）。Joinpoint回归分析显示，青少年病例占比（年均变化率 $APC=8.13$ ， $P<0.05$ ）及青少年ICU病例占比（ $APC=28.42$ ， $P<0.05$ ）均呈现显著上升趋势。疾病谱分析表明，肝豆状核变性、肌萎缩侧索硬化症、进行性肌营养不良症、线粒体脑病和脊髓性肌萎缩症构成五大主要病种，合计占全部病例的79.7%、ICU病例的99.1%及死亡病例的94.8%。

结论：研究表明，2016至2022年间，中国南部地区青少年群体的罕见神经系统疾病（RNDs）疾病负担显著上升，且前五类高发RNDs占据了危重症患者的绝大多数比例。

原文链接

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40200352/>



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。

