



2022中国罕见病行业趋势 观察报告

专家引言

罕见病患者群体是小众，但在迈向共同富裕的征途上却是最需要全社会关爱、帮助和提携的社会群体之一。罕见病不仅仅是患者及其家庭、少数医护人员和药品企业的事情，而是关系到全社会的大事，因为关爱小众才能体现大爱，携手共进才能推动社会文明，共同富裕才能发挥制度优势。《2022中国罕见病行业趋势观察报告》既把当前罕见病带来的对全社会的挑战揭示出来，也在呼唤全社会的良知和参与，倡导建立应对罕见病的全方位体系，将有力推动健康中国事业的发展。

—— 病痛挑战基金会理事、原清华大学法学院院长 王晨光

关注罕见病就是关爱我们自己，随着我国社会进步、经济发展和全民健康伟大事业的推进，罕见病患者群体已经成为我国和谐社会必须给予更大关爱的群体。新世纪20多年以来，我国国家在罕见病诊治诊疗服务，罕见病健康产品研发和新技术的应用，罕见病的多层次保障体系建设方面已取得了可喜的成绩，但这与我国加快推进共同富裕实现全民健康的宏伟目标还有很大差距。《2022年中国罕见病行业趋势观察报告》从罕见病患者全生命周期以及健康产品全生命周期，分析了罕见病行业现状，剖析了我们面临的挑战，揭示了发展的趋势，为满足罕见病患者的健康需求提供了努力方向。

—— 北京大学医药管理国际研究中心主任 史录文

罕见病呈现的跨越式发展有目共睹！从无到有，国家罕见病注册系统和全国罕见病直报系统已建成了全球最大的国家级罕见病注册系统。罕见病患者的用药保障取得了实质性改善。然而，缺医少药依然是罕见病的重要现状。《2022中国罕见病行业趋势观察报告》是一个全面的、及时的总结，为的是进一步加速行业发展。特别是生物医药产业，最佳的发展机遇已经来临，必须密切关注，把握先机，新医学诊疗技术的突破必然会带动整个产业的创新发展。

—— 中国医学科学院北京协和医院呼吸与危重症医学科 徐凯峰

病痛挑战基金会和沙利文制作这样一份报告，有以下几点考虑：1、不基于任何一方的需求做分析，而是完全从整体行业入手做观察；2、以一线工作积累的实际数据为基础，方便各方了解罕见病现状；3、近一年罕见病行业变化迅速，在这个时间点及时做一些梳理和呈现。希望这份报告，可以对想要了解当下罕见病概貌的朋友们有所帮助。为罕见病群体构建和谐社会，也是我们为每个人受到小概率疾病影响时，能够安全踏实生活的美好社会。为此，我们一起努力。

—— 病痛挑战基金会创始人、副理事长 王奕鸥

专家引言

罕见病虽然看起来只关乎到极小的一部分人，但是当这部分人的医疗、康复、教育、就业、社会融合等等一系列问题都获得解决的时候，才能真正体现出“健康中国，一个都不能少”的理念。对于大部分罕见病患者家庭来说，来自国家和社会每一份细小的关怀，都是他们生命中浓墨重彩的一笔。《2022中国罕见病行业趋势观察报告》虽然只是对我国罕见病行业的一个简单回顾，但其背后所隐现的是这些年来在罕见病领域或默默耕耘或振臂疾呼的所有相关方的不懈努力和坚持。这份报告也从另一个侧面体现了：投入到罕见病事业中的每一分钱，是为了推动医学和科学的进步；而从医学和科学进步中最终获益的是我们所有人。

—— 香港中文大学深圳研究院罕见病真实世界数据研究实验负责人 董咚

政策支持是罕见病行业发展的核心，技术革新助力罕见病的早筛、早防、早诊、早治。现阶段罕见病的确诊仍存在诸多困难，而基因检测在临床的应用帮助罕见病患者获得精准诊断和治疗。在各界协同和社会关爱下罕见病患者及家庭重获希望和温暖，让我们共同努力推动罕见病医疗领域的发展，使每个人的生命都绽放光彩。

—— 华诺奥美CTO 魏星

非常感谢有机会连续第二年与北京病痛挑战基金会等机构发起中国罕见病行业观察趋势报告项目。罕见病不仅是医疗问题，更是社会问题。在全社会、全行业共同努力下，近两年我国罕见病事业取得了突破性进展。接下来，我们希望发挥“互联网+”更大价值，进一步缓解罕见病确诊就医难、药品可及难、药品支付难等问题，也希望唤起社会各界对罕见病群体更多关爱与援助。

—— 京东健康CEO 金恩林

因人口基数大，罕见病患者在中国并不罕见。然而他们的诊疗之路困难重重，很多罕见病在中国缺乏基础的流行病学数据。作为中国罕见病联盟的成员机构，维昇药业从成立之初就关注罕见病群体，并助力相关疾病的基础研究，如正在进行中的中国软骨发育不全多中心患者登记研究（ApproaCH）。求解罕见病是一场持久战，作为有责任的创新医药企业，维昇药业愿为中国罕见病患者的可诊、可治、可及出一份力。

—— 维昇药业首席执行官兼董事 卢安邦

前言

有这样一群人，他们有着“可爱”的名字，如我们熟悉的“渐冻人”、“玻璃人”、“企鹅人”、“瓷娃娃”、“蝴蝶宝贝”、“黏宝宝”及“不食人间烟火的孩子”。但每个美丽名字的背后其实都是罕见的痛，他们分别代表肌萎缩侧索硬化、血友病、脊髓小脑共济失调、成骨不全症、遗传性大疱性表皮松解症、粘多糖贮积症、苯丙酮尿症等罕见病患者。

罕见病，顾名思义，指非常罕见的疾病。然而，罕见病并没有一个明确的医学定义，也不是指单一疾病，而是一类疾病的统称，全球目前已知的罕见病超过 7,000 种。虽然每种疾病的患者人数并不多，但数千种罕见病影响的人数却非常庞大。据估计，全球罕见病患者已超过 3 亿，其中我国大约有近 2,000 万患者与罕见病作斗争。罕见病虽然发病率低，疾病负担却很重，患者面临着诸多困境，首先是“诊断难”，就医过程曲折，疾病难以确诊；其次是“治疗难”，全球目前仅有 5% 的罕见病存在有效的治疗方式，最后是“用药难”，即使得到准确的诊断和治疗，在用药上还可能用不上药或用不起药，患者和家庭负担沉重。由此可见，罕见病不仅是医学问题，更是亟待解决的社会问题。

罕见病患者日益受到国家和社会各方的关注。国家卫生、药监、医保、科技等多部门通力合作，通过制定罕见病目录、建立全国罕见病诊疗协作网、鼓励支持罕见病治疗药品研发、优先罕见病药品审评审批、推进罕见病药品纳入医保等措施，共同助力罕见病诊疗与保障。此外，患者组织、商保公司、爱心企业、慈善机构等社会主体也在携手合手，探索多方共付模式，缓解罕见病患者的治疗负担，提升药物（尤其是高值药）可及性。

2021 年底，“一针 70 万”的“天价救命药”诺西那生钠注射液进入医保，引起公众对罕见病群体的关注，我们看到了中国政府不放弃每一个用药群体，为患者服务的决心。近年来，中国罕见病诊疗和保障事业取得了很大进步，但整体而言，罕见病患者仍存在诊疗、保障、康复、社会融入等方面多样化未满足的需求。本报告旨在回顾梳理中国罕见病在诊疗、用药、保障及创新服务等方面的发展，概述这一领域在过去面临的问题和取得的进步，并对中国罕见病综合服务体系提出展望，希望为中国罕见病领域的政策制定者、倡导者、相关机构和从业者、患者和家属、以及广大社会关注人群提供一份行业趋势观察报告。

摘要

■ 中国积极推动罕见病诊疗，仍有较大空间待完善

我国目前罕见病患者约 2,000 万，这一庞大群体的背后长期面临着诊疗困难的问题，国家先后发布《第一批罕见病目录》《罕见病诊疗指南》，建立诊疗协作网，开展医务人员培训和罕见病例信息登记工作，不断推动着罕见病诊疗服务体系的建设。此外，患者组织等多方社会力量赋能罕见病诊疗，近年来取得了重要进展。但罕见病诊疗仍存在大量未满足需求，随着未来国家引领建立罕见病领域体系化政策，更多患者利益将得到保障。

■ 国家支持罕见病药物研发与注册，新兴生物技术的应用带来更多希望

多部门联动出台激励政策以切实解决罕见病患者面临“没有药”、“用药难”的困境。国家积极推动罕见病药物研发与上市，为罕见病治疗药品的研发与注册审批开设绿色通道，以加快其在国内上市。近年来多款罕见病药物上市，不断填补相关疾病用药的空白，出现通过谈判快速纳入国家医保目录的药物，切实保障罕见病患者用药。创新生物技术积极应用于罕见病领域，将力破“无药”的困境。

■ 多层次保障体系推动患者药物可及

国家重视罕见病患者的用药保障，扩大医保范围，目前国内 67% 的已上市罕见病用药已纳入国家医保目录，切实减轻了患者负担。国家引领搭建多层次罕见病用药保障体系，探索“1 + N”多方共付模式，由政府出资主导，以“基本医疗保险”、“大病保险”、“医疗救助”为基石，带动商保公司、民间慈善组织、医药企业及个人等其他社会力量参与罕见病保障。目前罕见病患者保障仍较分散，建立罕见病专项医保制度，完善多方共付机制，将切实解决罕见病患者的用药保障。

■ 本土罕见病产业生态圈初现，将满足更多患者需求

专注于罕见病药物研发的本土药企和致力于提供药物以外解决方案的生物技术及科技企业不断涌现，推动了中国罕见病生态圈的构建。罕见病药物研发、创新生物技术平台、互联网科技以及创新医疗服务领域等高价值生态圈的初现，将带动罕见病全产业链的发展，满足患者多样化的需求。

目录

第一章 中国罕见病现状

◆ 罕见病概述	09
◆ 罕见病诊断现状	10
◆ 罕见病治疗现状	11
◆ 中国积极推动罕见病诊疗	12
◆ 中国罕见病目录动态调整	14

第二章 中国罕见病药物现状

◆ 国家推动创新药发展	16
◆ 中国积极推动罕见病药物研发	17
◆ 中国罕见病药物研发及注册支持性政策	18
• 药物研发	18
• 药物注册	19
◆ 中国已上市药物清单	20
◆ 罕见病药物分析	21
• 境内无药	21
• 全球无药	22
◆ 特医食品现状	23

第三章 中国罕见病保障现状

◆ 中国罕见病保障体系概览	25
• 政府主导，政策引领	26
◆ 中国罕见病药物保障现状	27

目录

◆ 罕见病药物保障分析	28
• 已纳入医保目录药品	28
• 未纳入医保目录药物	29
◆ 特医食品保障分析	30
◆ 地方多层次保障案例	31
◆ 商业险保障罕见病分析	33
◆ 城市普惠险提供高层次保障	35
◆ 多重社会力量推动保障	36
◆ 慈善机构的力量	37
◆ 爱心企业助力保障	38

第四章 中国罕见病产业现状

◆ 资本与技术双轮驱动罕见病产业	41
◆ 资本投入本土罕见病产业	42
◆ 仿制药市场兴起推动用药	43
◆ 新兴科技力量投入罕见病服务	44

第五章 中国罕见病综合服务体系展望

◆ 中国罕见病综合服务体系展望	46
◆ 法律声明	48
◆ 致谢	49

第一章

中国罕见病现状



罕见病概述

“罕见病”并不罕见，患者群体庞大，存在大量未满足的临床需求

■ 罕见病的定义

罕见病是对一类患病率极低、患者总数少的疾病的统称。罕见病通常诊断率较低，难以统计患者的准确数量。目前全球各地对于罕见病并没有统一的定义。欧盟将罕见病定义为患病率小于 5/10,000 导致衰弱或危及生命的疾病。美国将罕见病定义为患者人数小于 20 万的疾病，或患者人数大于等于 20 万，但预期其治疗药品销售额难以收回研发成本的疾病。而我国以分批目录的形式进行罕见病划定。罕见病目录也作为相关政策制定的重要参考依据。“罕见病”整体患者人数庞大，存在大量未满足的诊疗、保障、康复、社会融入等多样化的需求。



已发布《第一批罕见病目录》，并动态调整



患者人数 < 20 万的疾病，或者患者人数 ≥ 20 万，但预期其治疗药品销售额难以收回研发成本的疾病



患病率 < 5/10,000 导致衰弱或危及生命的疾病



患者人数 < 5 万，或患病率 < 1/2,500

■ 全球罕见病现状

根据美国罕见疾病组织 (NORD) 官网信息，目前全球已知的罕见病超过 7,000 种，其中 80% 是遗传病。虽然每种疾病的患者人数并不多，但数千种罕见病影响的人数却非常庞大。NORD 官网信息显示，全球罕见病患者已超过 3 亿，其中 50% 患者是儿童。全球目前总人口约为 75.8 亿，这意味着我们身边每 20 个人中，就有 1 人正在饱受某种罕见病痛苦的折磨。



全球已知罕见病



罕见病是遗传病



全球罕见病患者



罕见病患者是儿童



■ 中国罕见病患者现状

参照《中国罕见病定义研究报告2021》，中国罕见病患者约 2,000 万。在并不罕见的群体背后，罕见病患者面临“诊断难，用药难，保障难”的困境。近年来，一系列利好政策，为罕见病患者打开“希望之门”，药企积极参与罕见病药物的研发与引进，越来越多的罕见病药物在国内上市并纳入医保。罕见病患者和组织主动发声，身份已从过去“弱势群体”逐渐演变成医生、药企、政府机构的“合作伙伴”。目前，罕见病在诊断、用药和支付保障各方面已得到不断的改善。



医生



2,000 万
患者为中心



药企



政府

罕见病诊断现状

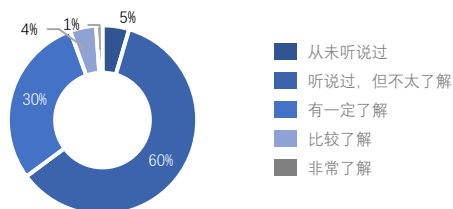
罕见病的诊断率低，诊断壁垒亟待消除

罕见病涉及血液、骨科、神经、肾脏、呼吸、皮肤等多个学科，病状复杂且病例稀少，相关研究较少，具备罕见病诊断能力的医生欠缺，受诊断技术及医疗资源限制，漏诊和误诊情况普遍。

■ 临床医生对于罕见病的知晓率低，以及医疗资源分布不均，近半数患者经历误诊

由于罕见病发病率极低、患病人数少且人群分散，不仅普通民众对罕见病了解甚少，医务人员同样欠缺对罕见病的认知。根据中国罕见病联盟对 38,634 名医务工作者的调查，有近 70% 的医务工作者认为自己并不了解罕见病。

医务工作者对于罕见病知晓情况



来源：《2020中国罕见病综合社会调研》

临床工作中，罕见病通常难以确诊。大多数罕见病需多学科、跨专业的临床专家及医学遗传专家协作才能精准诊断。根据中国罕见病联盟对 20,804 名患者的调查，42% 患者曾被误诊，从第一次看病到确诊所需的平均年限为 0.9 年，如果不包括当年就得到确诊的患者，罕见病患者则平均需 4.26 年才能得到确诊。

参与调研患者的误诊比例



中国罕见病平均确诊年限



来源：《2020中国罕见病综合社会调研》

约 80% 的罕见病由遗传因素导致的，一些罕见病可以通过基因检测方法诊断病因。而具备这类罕见病诊断技术和能力的临床医生相对集中在北上广深及部分省会城市三甲医院中，很多三四线城市的临床医生，因缺乏罕见病相关专业知识，临床经验不足，技术设施受限等，独立确诊罕见病的难度很大。长途跋涉去外地医院获得确诊对于罕见病患者而言几乎是常态。根据《2020中国罕见病综合社会调研》，96.6% 的北京患者和 93.8% 的上海患者可以实现本地确诊，而 100% 的西藏患者和 83.7% 的内蒙古患者则需要去省外医院获得确诊。

案例：历经 14 年确诊，一个家庭与罕见病的抗争

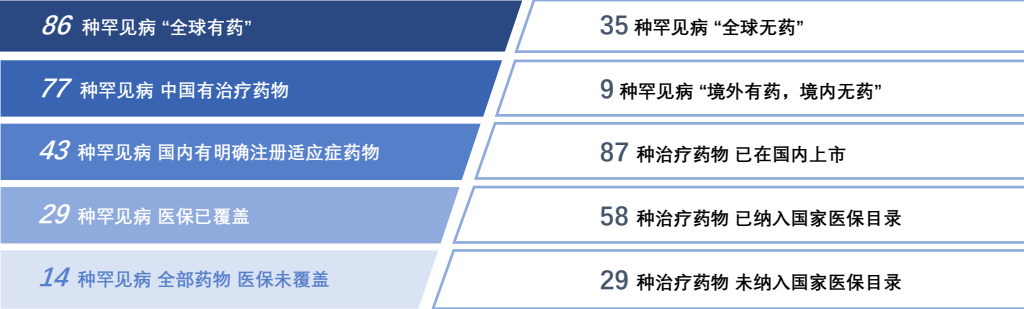
1999 年，22 岁的小雪（化名）刚刚大专毕业，一天早上，她像平时一样起床，却突然发现左半边身体无法动弹，头疼得厉害，很快就失去了意识。家人带着失去意识、半身麻痹的小雪辗转了好几家医院，都不能确定是什么病，医生只好采用激素冲击疗法，把小雪从病危中抢救回来了，可时间没多久，又突然复发，就这样，每次找不出病因，每次就做激素冲击先抢救。激素治疗的副作用在小雪身上都应验过，但仍然找不出病因。于是从 1999 年到 2013 年间，他们一家人在湖南、北京、广州等地辗转了近 10 家三甲医院，一度被误诊过脑瘤，差点要送去做脑部手术，幸好术前检查发现和脑瘤症状不太相符。也曾被诊断为红斑狼疮，做了很多激素治疗，2013 年，他们终于在广州市中山大学附属第三医院找到了答案，通过科学的检测方法，小雪被确诊为视神经脊髓炎谱系疾病（NMOSD）。仅仅是为了确诊这个疾病，就用了整整 14 年。

罕见病治疗现状

罕见病药物获批数量增长，中国患者用药曙光出现

■ 我国罕见病药物治疗现状

基于《第一批罕见病目录》中的 121 种罕见病，86 种罕见病在全球有治疗药物，其中 77 种罕见病在中国有治疗药物，9 种罕见病面临“境外有药，境内无药”的窘境。在中国明确注明罕见病适应症的药物有 87 种，涉及 43 种罕见病，其中，截至 2021 年国家医保谈判后，已有 58 种药物纳入国家医保，覆盖 29 种罕见病。



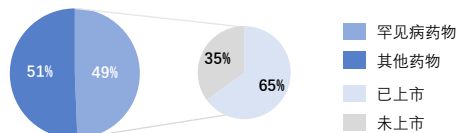
注：“全球有药”指在美国、欧盟或日本针对该疾病适应症有药物获批上市。

■ 罕见病药物获批情况

近年来，我国不断在罕见病药物获批上市层面给予支持。自 2018 年 11 月起，CDE 先后发布了三批临床急需境外新药名单，纳入名单的药品，能够通过国家药监局（NMPA）优先审批程序并快速上市。在三批名单共计 81 个药物中，近半数均为罕见病药物，截至目前其中 26 个罕见病药物已获批上市。

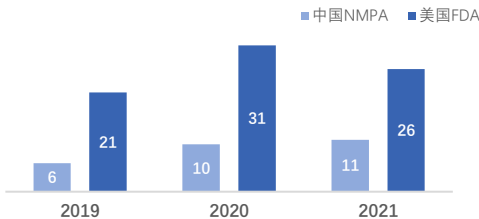
2021 年，美国 FDA 批准上市的 50 个新药中，有 26 个罕见病用药，平均每年获批罕见病药物数量约 30 个左右。为加快罕见病药物上市，我国罕见病政策顶层设计逐渐完善，鼓励创新、优先审评等支持性政策不断出台，加速更多罕见病药物上市。近 3 年，NMPA 批准的罕见病药物数量逐年攀升，2019 年有 6 个罕见病药物获批上市，到 2021 年已有 11 个罕见病药物获批上市，其中 2 款药物，即用于治疗遗传性血管性水肿的醋酸艾替班特注射液和治疗多发性硬化症的氨吡啶缓释片，上市当年即纳入医保。

2018-2020 年 三批临床急需境外新药名单中罕见病药物获批上市情况



来源：CDE

2019 - 2021 中美罕见病药物上市情况对比



注：中国上市仅计入针对目录内罕见病的药物，以获批时间统计。

来源：NMPA、FDA

中国积极推动罕见病诊疗

不断完善罕见病国家制度顶层设计，逐步规范和提高诊疗水平

■ 以确立罕见病目录为起点，国家层面推动罕见病防治工作，发布诊疗指南，为诊疗规范化提供指导

2018 年 5 月，国家卫生健康委员会、科技部、工业和信息化部、国家药品监督管理局、国家中医药管理局五部门联合发布《第一批罕见病目录》，共涉及 121 种疾病。这是中国政府首次以目录的形式界定罕见病，被视为罕见病最初最具里程碑的政策节点。彰显了国家层面对罕见病防治工作的推动有了实质性进展。

2019 年 2 月，基于第一批罕见病目录，对 121 种罕见病详细阐述了定义、病因和流行病学、临床表现、辅助检查、诊断、鉴别诊断和治疗，并在每一种罕见病的最后提出了诊疗流程。



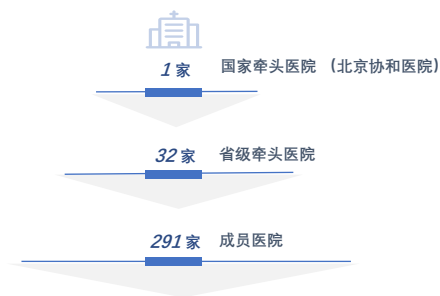
罕见病目录和诊疗指南为罕见病药物审批及用药保障提供了重要的参考依据。目前，国家卫健委已收到近 200 份第二批罕见病目录的申请，将会遴选最急需的、有药可治的、危害性大的疾病纳入目录。未来会不断更新目录及诊疗指南，为更多罕见病的诊疗规范化提供指导。

■ 建立全国诊疗协作网，构建罕见病例信息登记管理体系

2018 年 2 月，国家卫健委在全国遴选罕见病诊疗能力较强、诊疗病例较多的 324 家医院组建罕见病诊疗协作网，包括 1 家国家级牵头医院，32 家省级牵头医院，291 家成员医院。这标志着中国罕见病诊疗协作机制的开始，通过对罕见病患者进行相对集中诊疗和双向转诊，以充分发挥优质医疗资源辐射带动作用，也为罕见病患者的就医渠道提供了参考。

2019 年 10 月，国家卫健委组织开发了中国罕见病诊疗服务信息系统，要求诊疗协作网成员医院开展罕见病例诊疗信息登记工作。通过及时掌握全国罕见病诊疗服务情况，为后续开展医疗质量及效率评价以及制定相关政策等提供数据支撑。

2020 年 2 月，国家卫健委依托协作网国家级牵头医院北京协和医院，设立全国罕见病诊疗协作网办公室，进一步加强全国罕见病诊疗协作网组织管理。



- 国家级和省级牵头医院：负责牵头制定完善协作网工作机制，制定相关工作制度或标准，接收成员医院转诊的疑难危重罕见病患者并协调辖区内协作网医院优质医疗资源进行诊疗等工作
- 成员医院：负责一般罕见病患者的诊疗和长期管理等工作

中国积极推动罕见病诊疗

社会各界力量助力，共同赋能精准诊疗

■ 全国范围开展医务人员培训，探索多学科诊疗模式

自 2019 年起，为搭建全国医师学习罕见病知识的平台，医疗系统已开展多期全国罕见病医师培训班，授课内容围绕临床工作中相关问题，通过鉴别诊断和病例解读，介绍单病种临床诊疗进展，其中既包括比较经典的罕见疾病，如法布雷病、戈谢病、Alport 综合征、强直性肌营养不良等，也包括逐渐被开始关注的病种，如低磷性佝偻病、遗传性血管性水肿等。截至 2021 年底，全国罕见病医师培训班已举办三期，通过专家深入浅出的讲解及多年临床经验的传授，不断提高临床医生对罕见病的临床诊疗水平。

案例：瓷娃娃罕见病关爱中心

成立于 2008 年 5 月，由成骨不全症等罕见病患者发起，并于 2011 年在北京市民政局注册，是一家为各类罕见病人士开展基础支持、能力培养、社会融入、政策倡导等工作的民间公益组织。多年来，中心致力于维护罕见病群体在医疗、生活、教育、就业等方面的平等权益，倡导公众关注、支持罕见病群体，推动保障罕见病群体合法权益相关制度、政策的完善。

案例：山东省医学会罕见病防治培训中心

2021 年 11 月 12 日，山东省医学会罕见病防治培训中心在山东第一医科大学附属省立医院正式揭牌启动。山东省立医院将整合先进的诊疗实力和学术资源，对基层医生展开系统培训及考核认证，促进山东省罕见病学科发展，提升罕见病诊疗及产前诊断水平。

■ 患者组织发展迅速，赋能罕见病诊疗

罕见病患者组织代表全体患者的利益，连接政府、患者、医生和药企，推动利益相关方的交流合作，通过促进患者注册登记、支持罕见病药物临床开发和临床试验，互动医疗信息等方面，赋能罕见病诊疗。

我国罕见病患者组织近年来发展迅速，根据《中国罕见病综合报告 2021》，我国活动规律的患者组织已有 130 家，40% 的患者组织已在各地民政部门注册。作为罕见病防治管理中的重要角色，社会各界开始给予罕见病患者组织更多关注与支持。

■ 分子生物学及基因组学的发展不断提高罕见病诊断率，推动精准治疗

由于 80% 的罕见疾病为遗传病，基因检测技术的发展，正在降低罕见病患者的确诊时间和成本，为患者诊疗带来新前景。此前，罕见病的诊断通过临床表现以及常规的实验室检查的方法去判断。近年来，第二代测序技术（NGS）在发达国家的罕见遗传诊断中逐渐得到广泛应用。目前，NGS 技术已经可以在短时间内对人体的全基因组序列进行扫描，寻找可能突变基因点位，为临床医生提供可靠的诊断依据。在危重症患儿实践应用中，基因检测技术能够及时明确病因，为危重症患儿争取更多治疗时间，基因检测结果也能够帮助临床医生更好的评估病情，制定合适的治疗方案，提供预后判断，对患儿的诊治和整个家庭而言都具有非常重要的意义。

国内外企业已紧密和医疗机构合作开展基因检测在罕见病领域的应用，如华大基因、金域医学、因美纳（中国）、华诺奥美、福君基因、迈基诺医学等，为医疗机构提供单/多基因遗传病的筛查、诊断、干预通路及相关检测仪器、试剂等整体解决方案，积极推动罕见病的诊断。与此同时，国内医疗和研究机构也在独立开展有中国自主特色的罕见病基因研究，推进中国罕见病基因生物样本库建设。

“ 罕见病 80% 都是遗传性疾病，如果没有明确的分子诊断，实际上很难去谈罕见病。 ”

—— 复旦大学附属儿科医院副院长 周文浩

中国罕见病目录动态调整

第二批罕见病目录有望推动更多罕见病的规范化诊疗

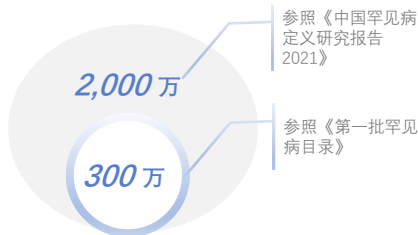
■ 第二批罕见病目录已处于材料审核阶段

我国是世界上仅有的按照分批疾病目录管理的方式来划定罕见病的国家。《第一批罕见病目录》的出台确定了 121 个罕见疾病，在划定罕见病并规范诊疗路径的同时，提高了药企对目录内罕见病用药研发的积极性，加快相关治疗药物的上市进程，为药物纳入保障体系提供重要参考依据。自此之后，我国罕见病领域在诊断、治疗、保障与创新等方面取得了重大进展。

纳入首批目录的罕见病具备 4 大特征：国际国内有证据表明发病率或患病率较低；对患者和家庭危害较大；有明确诊断方法；有治疗或干预手段、经济可负担，或尚无有效治疗或干预手段、但已纳入国家科研专项。在首批目录发布后 3 年多的实践中，纳入病种被社会关注和讨论，如脊髓性肌萎缩症、法布雷病、亨廷顿舞蹈病等，也有部分未被纳入的病种存在争议，更多罕见病患者需要得到关注和保障。

参照《第一批罕见病目录》，根据流行病学文献报道和公开数据测算，这 121 种罕见病约影响 300 万名患者。参照《中国罕见病定义研究报告2021》，罕见病是指新生儿发病率小于万分之一、或患病率小于万分之一、或患病人数小于 14 万的疾病，中国罕见病总患病人数约 2,000 万。相比于我国总患病人数，121 种罕见病覆盖范围远远不够，更新空间较大，社会各界也在呼吁尽快出台第二批罕见病目录，切实保障更多患者的利益。国家卫健委已陆续收到 200 余份增加病种的申请材料，目前已按照规定适时启动第二批罕见病目录的遴选工作，第二批罕见病目录已经处于材料审核阶段。

中国罕见病患者人数与目录内患者人数



一米三的境界——软骨发育不全症

软骨发育不全 (achondroplasia, ACH) 是一种常染色体显性基因遗传疾病，活产婴儿发病率约为 1/25,000 ~ 1/30,000。据估计，全世界范围内有超过 250,000 例软骨发育不全患者，中国约有 50,000 患者。ACH在美国FDA和欧盟EMA已认证属于罕见病范畴，但目前尚未被收录于中国《第一批罕见病目录》。

该疾病临床表现为不成比例的身材矮小，成年时身高仅有 1 米 3 左右。这是由成纤维细胞生长因子受体 3 (FGFR3) 基因突变引起的，FGFR3 是骨骼生长的负调节因子。该疾病的诊断路径相对明确，大多数患儿根据特异性临床表现及影像学特征即可诊断，对于临床表现不典型或诊断不明的患儿，通过分子遗传学方法证实其携带 FGFR3 基因特定的致病性变异可以明确诊断。

此外，ACH 容易引发严重的并发症，头大、四肢短、身材比例不协调，患者的颈椎、腰椎被压缩，情况严重时甚至出现高位、中位截瘫，还有可能引发脑积水，影响智力发育。ACH 患者无论在身体还是心理上都承受着巨大的压力，很难融入社会，在就业、婚姻、生活等方面举步维艰。

对于 ACH 通常需要多学科团队合作给予对症处理。生长激素曾作为 ACH 患儿改善矮小的一种治疗方法，但研究发现其对于成年终身高的改善不显著，不常规推荐使用。

沃索立肽 (Vosoritide) 是全球首个获批上市的 C 型利钠肽 (C-type natriuretic peptide, CNP) 类似物，该药通过调节成纤维细胞生长因子受体 3 (FGFR3) 信号，从软骨发育的潜在病理生理学机制上发挥作用，促进软骨内骨的形成，帮助 ACH 患儿改善生长发育。另外一款 C 型利钠肽前体药物，维昇药业的 TransCon CNP 已在美国和欧洲均获得了治疗 ACH 的孤儿药资格认定，目前在全球和中国同步开展临床 2 期研究。

第二章

中国罕见病药物现状



国家推动创新药发展

国家政策鼓励研发，推动创新药发展，罕见病创新药将不断涌现

■ 政策激励创新药，让罕见病患者用“好药”

为了让罕见病患者有特效药物可用，国家不断出台利好政策，促进罕见病领域新药引进，并鼓励自主研发新药，为创新技术的罕见病药物上市提供便利路径。

医疗特区直接引进罕见病创新药

海南博鳌乐城国际医疗旅游先行区，于 2013 年经国务院批准设立，给予特许医疗、特许研究、特许经营、特许国际医疗交流优惠政策。先行区的优势在于最新最先进的药品和器械、高质医疗耗材无需经过药监局的申报审批流程，可以直接在临床使用。

2020 年，先行区发布了《乐城先行区药品清单》，其中罕见病药品近 50 种，包括赛诺菲、武田、强生等 10 多个不同国家的厂商。乐城先行区能够很好解决罕见病患者面临境内无药的困境，让患者及时用上创新好药。此外，先行区是国内唯一开展真是世界数据应用试点的地区，在先行区获得的真实世界数据，可辅助评估疗效和安全性，这将加快罕见病创新药在国内注册上市的进程，让患者早日受益。

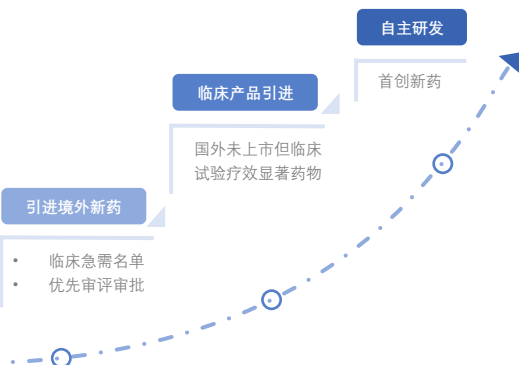
为创新药开设上市绿色通道，鼓励研发

早在 2015 年 11 月，国家药监局就发布《关于药品注册审评审批若干政策的公告》，明确罕见病创新药的注册申请可以加快审评审批。

2017 年 12 月，国家药监局发布了《关于鼓励药品创新实行优先审评审批的意见》，将“优先审评”从解决药品审批积压问题开始转向鼓励更多创新药物的研发。

2020 年 7 月，国家药监局出台《药品注册管理办法》，其中规定对临床急需的短缺药品、防治重大传染病和罕见病等疾病的创新药和改良型新药，可申请优先审评审批程序。配合注册管理办法的实施，国家药监局组织制定了《突破性治疗药物审评工作程序（试行）》，鼓励研究和创制新药，加快具有明显临床优势的药物研发进程。

“引进”创新药到“研发”创新药



罕见病创新药政策利好背景下，药企积极布局

随着中国药品审评审批制度的改革，境外罕见病药物可通过纳入“临床急需”，或经 CDE 评估满足安全有效且无种族差异的要求，而豁免临床试验，大大缩短了境外罕见病新药在国内的上市时间，这一举措增长了药企引进罕见病新药的积极性，推动保障患者及时用上新药。

在中国目前创新药发展的浪潮中，越来越多国内药企进入罕见病创新药研发领域，通过自主研发与引进境外临床 II~III 期的项目相结合布局产品管线。如专注于罕见病领域的生物医药公司北海康成，拥有针对部分患者人数较多的罕见疾病以及罕见肿瘤适应症 13 个创新产品管线，其中 3 个产品已上市、4 个产品已经进入临床试验阶段。此外，罕见病药物优先审评审批的优惠政策推动药企从罕见病适应症研发入手，再逐步拓展其它适应症。




中国积极推动罕见病药物研发

借鉴国外法规体系，逐步完善我国罕见病药物研发及保障体系

■ 各国出合法规政策支持罕见病药物研发

罕见病是一项重要的公共卫生议题，并对卫生服务体系的建设和完善提出挑战。目前，有较为完善的罕见病政策的主要是发达国家和地区，包括美国、日本和欧洲。1983 年，美国国会通过《孤儿药法案》，是第一个针对罕见病立法并激励开发孤儿药的國家，自 90 年代以来越来越多的国家相继效仿，通过立法支持罕见病药物的研发。

发达地区罕见病药物利好政策

国家或地区	法规颁布时间	颁布或主管机构	罕见病药物激励政策
美国 	1983 年	美国食品药品监督管理局下属孤儿药开发办公室 & 美国国立卫生研究院下属罕见疾病研究办公室	<ul style="list-style-type: none">市场独占期 7 年税收抵免最高可达临床试验费用的 25%罕用药优先审批加速审批政策比标准审批时间节省 7.7 个月降低临床试验规模
日本 	1993 年	厚生劳动省下属的药品和医疗器械审评中心、药品安全型与研究组织 & 国家生物药品创新协会	<ul style="list-style-type: none">市场独占期 10 年日本国家生物医药研究中心资助费用不超过研发费用的 50%，资助 3 年总研究费用超之前 5 年中 3 年的年总研究费用平均值，则当年总研究费用的 15% 可从公司税中减免优先审批，减免评审费用，同时延长再次审批时间当年销售额超过 10 亿日元时，每年回馈政府 1% 销售额作为罕见病用药研发费
欧盟 	2000 年	欧盟罕见病专家委员会（EUCERD）& 欧盟孤儿药委员会（COMP）	<ul style="list-style-type: none">市场独占期 10 年减免申请费用纳入集中式审批程序与 FDA 设立共同认定孤儿药的申请程序

■ 中国罕见病药物相关政策发展情况

国家对罕见病群体关注日益提高，多部门不断出台利好政策，以解决罕见病群体在用药上的难题。为了让更多罕见病患者有药可用，我国出台了一系列支持性政策，通过鼓励创新、加快罕见病药物进口和注册审批流程等，加速更多罕见病药在国内上市。

虽然我国已经颁布了《第一批罕见病目录》，涵盖了部分罕见病，并出台了一系列罕见病支持性政策，但目前仍然没有像“孤儿药法案”类似的纲领性立法。纲领性法律能够将罕见病药品相关概念的定义（如罕见病、罕见病药物等定义），药品的研发、引进、生产、供应、保障、市场监管等进行系统性的规范，进一步促进药罕见病药物创新研发及引进上市。



中国罕见病药物研发及注册支持性政策

■ 中国罕见病相关政策梳理 —— 药物研发

- 《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》**
国家药品监督管理局
2022.01
该指导原则旨在进一步提高罕见疾病临床研发效率，满足罕见疾病患者的治疗需求，结合罕见疾病特征，对罕见疾病药物研发及科学的试验设计提供建议和参考。
- 《中华人民共和国药品管理法》**
国家药品监督管理局
2019.12
鼓励具有新的治疗机理、治疗严重危及生命的疾病或者罕见病、对人体具有多靶向系统性调节干预功能等的新药研制，推动药品技术进步。
- 《关于促进中医药传承创新发展的意见》**
国务院
2019.10
开展防治重大、难治、罕见疾病和新发突发传染病等临床研究。
- 《真实世界证据支持药物研发的基本考虑（征求意见稿）》**
国家药品监督管理局
2019.05
真实世界证据可以经多种形式支持药物研发，涵盖上市前临床研发以及上市后再评价等多个环节，其中列举了罕见病治疗药物的情形。
- 《关于改革完善仿制药供应保障及使用政策的意见》**
国务院
2018.04
鼓励仿制重大传染病防治和罕见病治疗所需药品。
- 《关于加强和促进食品药品科技创新工作的指导意见》**
原国家食品药品监督管理局
2018.01
重点支持食品安全保障，创新药、儿童专用药、临床急需以及罕见病治疗药物医疗器械研发。
- 《关于深化审评审批制度改革鼓励药品医疗器械创新的意见》**
国务院
2017.10
支持罕见病治疗药品医疗器械研发。罕见病治疗药品医疗器械注册申请人可提出减免临床试验的申请。对境外已批准上市的罕见病治疗药品医疗器械，可附带条件批准上市，企业应制定风险管控计划，按要求开展研究。

中国罕见病药物研发及注册支持性政策

■ 中国罕见病相关政策梳理 —— 药物注册

- 2020.07 **《药品注册管理办法》**
国家市场监督管理总局
明确将罕见病用药纳入加快上市注册范围。临床急需的短缺药品、防治重大传染病和罕见病等疾病的创新药和改良型新药，药品上市许可申请时，药品上市许可申请时，可以申请适用优先审评审批程序。对纳入优先审评审批程序的药品上市许可申请，给予政策支持：临床急需的境外已上市境内未上市的罕见病药品，审评时限为七十日。
- 2019.12 **《中华人民共和国药品管理法》**
国家药品监督管理局
对临床急需的短缺药、防治重大传染病和罕见病等疾病的新药、儿童用药开设绿色通道，优先审评审批。
- 2018.07 **《接受药品境外临床试验数据的技术指导原则》**
国家药品监督管理局
对于用于危重疾病、罕见病、儿科且缺乏有效治疗手段的药品注册申请，经评估其境外临床试验数据属于“部分接受”情形的，可采用有条件接受临床试验数据方式，在药品上市后收集进一步的有效性和安全性数据用于评价。
- 2018.05 **《关于优化药品注册审评审批有关事宜的公告》**
国家药品监督管理局 国家卫生健康委员会
对于境外已上市的罕见病药品，进口药品注册申请人经研究认为不存在人种差异的，可以提交境外取得的临床试验数据直接申报药品上市注册申请。对于本公告发布前已受理并提出减免临床试验的上述进口药品临床试验申请，符合《药品注册管理办法》及相关文件要求的，可以直接批准进口。
- 2017.12 **《关于鼓励药品创新实行优先审评审批的意见》**
原国家食品药品监督管理总局
规定了 18 种优先审评审批的范围，其中包含罕见病。
- 2016.04 **《深化医药卫生体制改革 2016 年重点工作任务》**
国务院
进一步畅通儿童、老年人等特殊人群用药以及罕见病用药、临床急需药品的审评审批专门通道，加快注册审评进度。

中国已上市药物清单

近年来多款罕见病药物上市，出现通过谈判快速纳入国家医保目录的药物

2018 年罕见病目录发布后上市的罕见病药物

目录编号	罕见病	药物名称	医保目录	是否获批适应症	批准上市时间	制造商
4	肌萎缩侧索硬化	依达拉奉氯化钠	乙类（2020谈）	√	2019	田边三菱
8	非典型性溶血性尿毒症	依库珠单抗	/	√	2018	Alexion
16	Castleman病	司妥昔单抗	/	√	2021	百济神州
27	法布雷病	阿加糖酶α	乙类（2021谈）	√	2020	武田
27	法布雷病	阿加糖酶β	/	√	2019	赛诺菲
31	戈谢病	维拉苷酶α（I型）	/	√	2021	武田
36	血友病	人凝血因子IX	乙类（2021谈）	√	2020	泰邦生物
36	血友病	艾美赛珠单抗	/	（2021 扩适应症）	2021	罗氏
36	血友病	艾诺凝血素α	/	√	2021	赛诺菲
38	遗传性血管性水肿	拉那利尤单抗	/	√	2020	武田
38	遗传性血管性水肿	艾替班特	/	√	2021	武田
46	纯合子家族性高胆固醇血症	依洛尤单抗	乙类（2021谈）	√	2018	安进
47	亨廷顿舞蹈病	氘丁苯那嗪	乙类（2020谈）	√	2020	梯瓦
51	低磷性佝偻病	布罗索尤单抗	/	√（X-连锁低磷血症）	2021	协和麒麟
52	特发性心肌病	氯苯唑酸葡胺	乙类（2021谈）	√（转甲状腺蛋白淀粉样变性心肌病）	2020	辉瑞
54	特发性肺动脉高压	枸橼酸西地那非	/	（2020 扩适应症）	2020	辉瑞
54	特发性肺动脉高压	曲前列尼尔	/	√	2020	兆科药业
73	黏多糖贮积症（I型）	拉罗尼酶	/	√	2020	赛诺菲
73	黏多糖贮积症（II型）	艾度硫酸酯酶β	/	√	2020	北海康成
73	黏多糖贮积症（IVa型）	依洛硫酸酯酶α	/	√	2019	BioMarin
76	多发性硬化	特立氟胺	乙类（2019谈）	√	2018	赛诺菲
76	多发性硬化	芬戈莫德	乙类（2020谈）	√	2019	诺华
76	多发性硬化	氨吡啶	乙类（2021谈）	√	2021	渤健
76	多发性硬化	富马酸二甲酯	/	√	2021	渤健
76	多发性硬化	奥法妥单抗	/	√	2021	诺华
81	视神经脊髓炎	萨特利珠单抗	/	√	2021	罗氏
88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	依库珠单抗	/	√	2018	Alexion
110	脊髓性肌萎缩症	诺西那生钠	乙类（2021谈）	√	2019	渤健
110	脊髓性肌萎缩症	利司扑兰	/	√	2021	罗氏
112	系统性硬化症	尼达尼布	乙类（2020谈）	（2020扩适应症）	2020	勃林格殷格翰
115	原发性酪氨酸血症	尼替西农	/	√	2021	汉光药业

来源：NMPA、医保局

罕见病药物分析-“境内无药”

国家药监局加速审批，协同引进模式，力破境内无药的困境

■ 加速审评审批促进“境内无药”早日有药

《第一批罕见病目录》中的 121 种疾病，影响着约 350 万的罕见病患者。其中仍有 9 种罕见病存在“境外有药，境内无药”的困境，使患者群体看到全球有药的希望，却无法获得治疗。此外，还有部分罕见病在国内有治疗药物上市，但多为辅助治疗药物，非诊疗指南中推荐的一线治疗药物，患者不得已只能使用二线甚至三线药物作为支持治疗方案，极大影响了患者的治疗效果和生活质量。

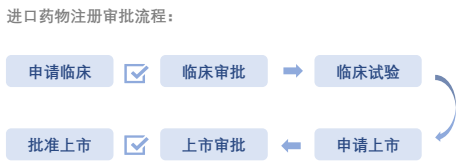
为解决“境外有药，境内无药”困境以及国内罕见病无特效治疗药物的问题，我国不断在罕见病药物上市之路给予政策支持。对于境外已上市的药品，能够通过临床急需境外新药名单，纳入优先审评程序，快速进入中国市场，如以色列TEVA公司研制尔丁苯那嗪片，用于治疗亨廷顿有关的舞蹈病及成人迟发性运动障碍，从 2019 年 12 月提交上市申请到 2020 年 5 月获批，再到 2020 年 12 月进入国家医保目录，仅用 1 年时间。

■ 多种政策性引进模式让更多患者有药可用

在国家利好的政策推动下，对于境外有药，境内无药或无有效治疗药物，药企可通过直接引进国外产品，或生产仿制药来推动产品早日在国内可及。此外，国家通过博鳌引进模式设置更加快速的罕见病药物上市通道。国外已上市，但国内未获批上市的罕见病药物可以在海南博鳌先行区使用，这使中国罕见病患者能够更早使用国外新药。博鳌患者用药的真实世界证据也将加速国家药监局对于药物的审评审批，加速其在中国上市，惠及更多罕见病患者。



进口常规药物与罕见病药物审批流程对比



境外已上市罕见病药物优化的审批流程：



“境外有药，境内无药”疾病药物状态

疾病名称	药物状态
HHH 综合征	境内无药
低磷酸酯酶症	博鳌乐城可使用 Strensiq
莱伦综合征	境内无药
赖氨酸尿蛋白不耐受症	境内无药
溶酶体酸性脂肪酶缺乏症	博鳌乐城可使用 kanum
卟啉病	境内无药
视网膜色素变性	境内无药
Dravet综合征	氯巴占，因含有致瘾性成分未在国内上市，国家卫健委近期正协调组织集中申请和进口
镰刀型细胞贫血病	境内无药

罕见病药物分析-“全球无药”

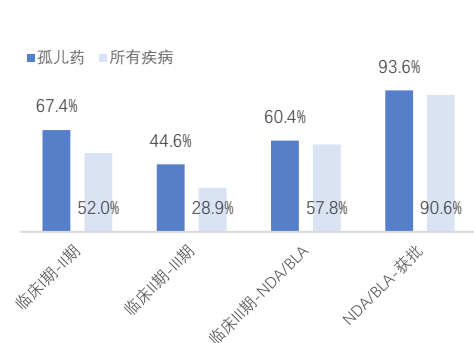
持续鼓励创新研发，开辟罕见病领域新战场

■ “全球无药”罕见病已有临床试验开展

在第一批罕见病目录中的 121 种疾病，35 种疾病在全球无治疗药物，虽然部分疾病可通过饮食治疗或手术得到控制，仍有一部分患者群体急需有效治疗药物，同时目录之外的许多罕见病尚无治疗药物，存在大量未满足的临床需求。在目录内 35 种“全球无药”的疾病中，有 11 种疾病在全球有在研药物并进入临床阶段，仅有 2 种疾病在中国有药物开展临床试验。

为了鼓励药企积极开展罕见病药物研发，提高临床试验效率和质量，国家药监局发布了《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》，相对放宽了临床试验的要求。明确应遵循一般药物的研发规律，同时更应密切结合罕见病自身特点，在确保科学的基础上，采用更为灵活的设计，充分利用有限的患者数据。原则建议罕见病临床数据可通过疾病自然史研究、公开文献报道、患者登记平台、临床工作人员调研以及患者调查等；更明确了当目标适应症发病率极低、可招募患者极少时，可考虑采用单臂试验设计。政策的利好将持续推进药企在国内进行罕见病药物的研发。

孤儿药与所有疾病药物各期研发成功率对比



来源：BIO、Pharma Intelligence、QLS

“全球无药”已开展药物临床的罕见病

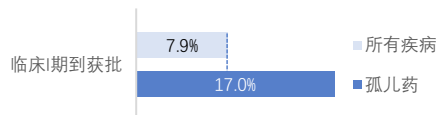
罕见病适应症	全球临床	中国临床
腓骨肌萎缩症	√	√
先天性肌强直（非营养不良性肌强直综合征）	√	
半乳糖血症	√	
遗传性大疱性表皮松懈症	√	√
同型半胱氨酸血症	√	
甲基丙二酸血症	√	
线粒体脑肌病	√	
肌强直性营养不良	√	
成骨不全症（脆骨病）	√	
肺泡蛋白沉积症	√	
湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	√	

注：“全球无药”（在美国、欧盟或日本针对该疾病适应症未有药物获批上市）

■ 罕见病药物研发成功率激励药企研发

罕见病药物临床研发成功率高于其他疾病药物，临床I期到II期罕见病药物的成功率为 67%，而所有疾病药物为 52%，临床II期到III期罕见病药物的成功率为 44.6%，而所有疾病药物为 28.9%。从研发到上市全周期来看，罕见病药物临床I期到获批的成功率 17.0%，而所有疾病的研发成功率为 7.9%，仅为罕见病药物的一半。罕见病药物较高的研发成功率将给予药企研发信心，同时在罕见病药物临床试验优惠政策的背景下，未来将有更多药企开展罕见病药物研发。

所有疾病药物临床I期至获批成功率仅为罕见病药物的一半



特医食品现状

国内特医食品注册壁垒高，患者儿童面临“断粮”问题

■ 特医食品与罕见病

特殊医学用途配方食品（Foods for Special Medical Purpose, FSMP），简称特医食品，是指为了满足进食受限、消化吸收障碍、代谢紊乱或特定疾病状态人群对营养素或膳食的特殊需要，专门加工配制而成的配方食品。FSMP可以部分或全部取代正常饮食，为患者提供生存、恢复和茁壮成长所需的必需营养素，不同于普通食品、保健品和药品，该类产品必须在医生或临床营养师指导下，单独食用或与其他食品配合食用。

FSMP可以为所有年龄段患者的生命必需提供营养。在国内，根据《特殊医学用途配方食品注册管理办法》，可分为适用于0-12月龄的特殊医学用途婴儿配方食品（GB25596—2010）和适用于1岁以上人群的特殊医学用途配方食品（GB29922—2013）。

全球首个真正意义上的特医食品产于1957年，当时经美国FDA批准作为孤儿药上市，用于苯丙酮尿症的膳食治疗。在1988年修订的《孤儿药法案》中，特医食品首次被明确定义，并强调医用食品应以备案机制，而非注册机制进行监管，从而改善特医食品在罕见病群体中的可及性，加快上市效率。截至目前，全球有700余款特医食品上市，但我国仅有81款特医食品获批，其中多数为婴幼儿配方奶粉。

在《第一批罕见病目录》中，收录了多种先天性代谢疾病，如苯丙酮尿症、甲基丙二酸血症、丙酸血症、枫糖尿症等。在这些疾病的临床治疗中，特医食品是主要的治疗方式，并且能有效改善患者预后。目前，我国在用于治疗罕见病的特医食品领域仍存在众多患者需求难以满足的情况。

■ 国内特医食品注册壁垒高，患者需求难满足

对于罕见病群体的特医食品，在我国能够买到的产品种类非常有限，大量患者通过代购等方式购买产品，渠道不稳定、货品供应不足，新冠肺炎疫情期间因为代购渠道中断，很多患者因此面临生命危险，与此同时代购等途径价格高昂，给患者家庭造成了巨大负担。这主要由于我国对于特医食品有着严格的注册标准。2010年，国家公布了特医食品国家标准 GB25596-2010；2017年，政策继续细化，要求特医食品的生产必须进行注册审批，然而申报注册一个产品的成本动辄数百万元，一些成人特殊疾病的特定全营养产品还需要按照药品注册要求开展临床试验。高昂的市场准入成本，导致市场上可选择的特医食品种类较少。相较国内，特医食品在全世界尤其是欧美等发达国家已经形成完整体系。比如，和中国严格的注册审核制度不同，欧盟对于特医食品没有注册要求，产品上市前仅须通报，即向主管部门提交备案表格和标签。因此，对于需特医奶粉的罕见病，如PKU和MMA，政府可以制定合格企业名单交由清单内企业进行生产，政府引导和监管既可保证质量也能满足需求，单独的企业资质审批也降低了注册成本。

案例：“不食人间烟火的天使”

有这样一个群体，从出生那天开始就不能够吃正常的饮食，特殊的食品成为终身的代餐，被称之为“不食人间烟火的天使”，他们就是苯丙酮尿症宝宝。

苯丙酮尿症（Phenylketonuria, PKU）是一种罕见的常染色体隐性遗传病，由于苯丙氨酸羟化酶缺乏，导致苯丙氨酸及其代谢产物在患儿体内蓄积，从而导致疾病。

中国发病率为1/11,000，据不完全统计，国内已筛查出约12万新生儿患有这种疾病。PKU作为罕见病中少数可治疗的遗传病，早期诊断并通过终身的饮食治疗，患者可以拥有正常的健康和寿命。

新生儿期给予低苯丙氨酸饮食，通过特殊奶粉补充营养，可避免患儿的智力损害，如未得到及时治疗，则导致患者在出生3个月后表现出发黄、黑变黄，皮肤颜色浅淡，全身和尿液有特殊的鼠臭味，随着年龄的增长，逐渐出现智力发育落后、小头畸形、癫痫发作。

第三章

中国罕见病保障现状



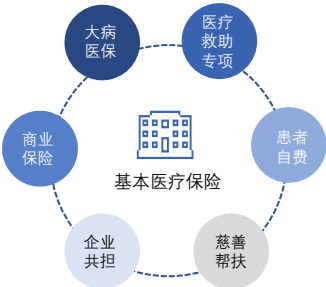
中国罕见病保障体系概览

国内逐渐形成多层次医疗保障体系，逐步完善罕见病用药保障

■ 基本医疗保险“保基本”，带动多层次保障

自基本医疗保险制度建立以来，医保部门高度重视罕见病的用药保障工作。国家医保局立足基本医保“保基本”的定位，结合参保人用药需求、医保筹资能力等因素，通过严格的专家评审，逐步将疗效确切、医保基金能够承担的罕见病药物纳入医保支付范围。在此基础上，进一步健全多层次医保体系，积极研究罕见病用药保障措施，着力提升罕见病用药保障水平。基本医保制度定位是保障基本，坚持尽力而为、量力而行。截至 2021 年国家医保谈判之后，有 29 种罕见病的 58 种药物已纳入国家医保目录中。其中，引人注目地是高值罕见病药诺西那生钠注射液和阿加糖酶α注射液浓溶液被纳入医保，体现出国家对于每一个患者生命健康的尊重，在兼顾患者需求和医保基金承担能力的同时扩大普惠性。此外，以基本医疗保障为根本，我国各地形成了多层次医保体系，包括医疗救助、大病谈判、商业健康保险、慈善互助等多个模式。

以国家基本医疗保险为核心的多方保障体系



我国地方罕见病医疗保障模式

保障模式	专项基金	大病谈判	医疗救助	零星增补	政策型商业保险
典型代表	浙江：以极低的个人年缴费，建立了国内第一个省级统筹的罕见病用药保障专项基金	山东：药品谈判进入大病保险范畴	广州佛山：率先建立基本医疗保险和医疗救助统一衔接	上海：慈善基金+多方共助	广东广州：“穗岁康”，政府购买服务，提供政策背书支持，商保运营
资金来源	罕见病用药保障基金+医疗救助基金+慈善帮扶募集资金	基本医保+大病保险+医疗救助+社会援助	财政投入+彩票公益金+社会捐助+救助金利息	少儿住院互助基金（家长缴费）+罕见病防治基金会（慈善捐助）	中国人寿寿险、平安养老、中国人保财险、太平洋寿险联合承保运营
覆盖药品及病种	10 种罕见病药品	治疗 3 种罕见病的 4 种罕见病药品	国家罕见病目录病种	5 种罕见病药品	不限病种
保障对象	基本医疗保险参保人，有户籍限制	基本医疗保险参保人，有户籍限制	重点保障对象、贫困人口、有户籍限制	基本医疗保险参保人，有户籍限制	基本医疗保险参保人，有户籍限制

政府主导，政策引领

政府通过基本医保实现直接保障，并引领其它保障力量共同参与

■ 将罕见病药物纳入基本医保实现直接保障

从国家层面上，政府主导将罕见病用药通过谈判的方式纳入国家医保目录，直接保障罕见病患者的用药可及性。

医保发挥“以量换价”的战略购买职能，可以让罕见病高值药物在中国实现更为可及的价格水平。这种模式是在现有的基本医疗保障体系下，实现对罕见病高值药物纳入国家医保目录的决策突破。基本医疗保险率先发挥作用，引领着多层次保障对罕见病患者的用药保障。

■ 政策支持多层次保障体系建设

国内不同地域多方共付模式的具体实践大多由政府出资主导，通过基本医保、大病保险、医疗救助等保障罕见病患者治疗用药，在此基础上，其他社会主体共同参与，补充政策空余，实现罕见病患者用药的有效保障。

目前，各地的罕见病保障模式大多离不开政府职能部门的主导和罕见病政策的引导。如浙江的专项基金模式极具代表性。浙江省通过引入极低个人缴费，率先建立了第一个省级罕见病医疗保障专项基金。按每人每年 2 元的标准一次性从大病保险基金中直接划转至浙江省罕见病医疗保障基金，由省医保局集中管理，实行财政专户专账管理、独立核算，建立了省级统筹、多层次、高水平的以罕见病专项基金为基础的罕见病用药保障机制。

■ 引领社会、企业等多方力量共同援助

政府在罕见病医疗保障问题上的作用是其他参与方无法替代的，政府可撬动更多社会资源投入罕见病保障领域。根据社会发展的水平制定相应政策，有序扩大对罕见病患者的保障，在国家基本医保不可及的领域，通过体系化的制度安排，政府主导并引领多方力量参与，可最大限度地筹集保障罕见病的资源，援助急需帮助的罕见病群体，提高保障的可及性和可负担性，推动罕见病保障事业的发展。在政策的引导下，协调及引领社会、企业等共同援助，汇集全社会的力量，形成全国性的协调管理机制，实现现有罕见病知识、技术、药物等有限资源的共享，共同应对罕见病的挑战。

案例：高值药阿加糖酶α注射用浓溶液纳入医保

法布雷病（α-半乳糖苷酶 A 缺乏症）是一种罕见的 X 连锁遗传溶酶体贮积症，引起多脏器病变甚至引发危及生命的并发症。阿加糖酶α注射用浓溶液于 2020 年 8 月在国内获批上市，用于确诊为法布雷病患者的长期酶替代治疗。这款药物价格昂贵，年治疗费用百万元对于患者而言仍是望而却步。此次进入医保展现了国家医保容纳更多罕见病领域创新药物，医保部门在调整目录过程中一定程度支持具有显著临床需求和高价值的药物。

在保障深度方面，浙江罕见病专项基金报销比例高，参保人员在一个结算年度内发生药品费用，实行分段报销，最低报销比例 80%，最高报销比例 100%，不设报销起付线和封顶线，并设定了个人自付封顶线 10 万元。以戈谢病为例，在浙江使用特效药伊米苷酶（以年治疗费用 262 万作为测算标准），可报销比例高达 96.18%。对于经专项基金报销后的剩余特殊药品费用，符合医疗救助条件的人员由参保地人民政府按规定予以医疗救助。对经医疗救助后仍确有困难的，剩余医疗费用，由省慈善总会等慈善组织通过慈善形式予以帮扶。浙江省充分践行以政府为主导的多层次保障制度，确保罕见病家庭不因病致贫。

政府通过整合运用医疗保险、医疗救助、商业保险、社会慈善、企业责任等多种资源，完成、完善多层次的保障体系，使罕见病患者用得起药。例如政策型商业保险模式即是通过政府引领将社会商业力量引入罕见病的医疗保障。政策型商业保险的核心是政府购买服务，或是政府背书社会服务，而非政府出资主导，是一种启动成本更低、更高效的方式。政府可通过政策引导，提高商业保险规范化，同时政府的公信力可扩大参保人群范围，保证基金的规模。

中国罕见病药物保障现状

国家积极推动罕见病用药保障，实现高值罕见病药物进入医保的重大突破

■ 中国医疗保障机制逐步完善

我国政府高度重视国民健康，加快建立覆盖全民的基本医疗保障制度。自 2018 年国家医保局成立以来，大力推进药品目录管理改革，建立健全目录动态调整机制，每年一次动态调整医保药品目录已逐渐常态化，更好地满足广大民众的基本用药需求，助力解决患者看病就医的后顾之忧。

2020 年 3 月，在国务院发布的《关于深化医疗保障制度改革的意见》中提出建立以基本医疗保险为主体，医疗救助为托底，补充医疗保险、商业健康保险、慈善捐赠、医疗互助共同发展的医疗保障体系，同时明确提出应探索罕见病用药保障机制。

2021 年 8 月，国家医保局同财政部发布《关于建立医疗保障待遇清单制度的意见》，进一步明确了基本保障的内涵，厘清了待遇支付边界，明确了政策调整权限，规范了决策制定流程，有利于进一步夯实基本医疗保障制度的发展基础，不断提升政府医保的发展质量和服务效率，逐步实现政策纵向统一、待遇横向均衡，确保各统筹地区基金运行安全和医疗保障制度可持续发展，推进我国多层次医疗保障制度建设。

2021 年 11 月，在国务院发布的《关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见》中聚焦减轻重大疾病患者医疗费用负担，应强化基本医保、大病保险、医疗救助综合保障，并促进三重制度综合保障与慈善救助、商业健康保险等协同发展、有效衔接，构建政府主导、多方参与的多层次医疗保障体系。

■ 国家积极推动罕见病药物纳入医保

近年来，国家积极推动落实罕见病药物进入医保目录，实现高值药物进入医保的重大突破，体现出国家对于保障罕见病患者群体用药的决心。国家已陆续将利鲁唑、左卡尼汀、氘丁苯那嗪等 58 种罕见病药物直接或谈判调入医保药品目录。在 2021 年国家医保目录新增的 74 种药品中，有 7 种罕见病适应症的药物。2021 年国家医保目录中总共有 58 种罕见病药物，纳入医保的罕见病数量占所有上市的罕见病药物的比例已达到三分之二。更值得一提的是首次实现了高值罕见病药物纳入医保，其中用于治疗法布雷病的阿加糖酶 α 用浓溶液和治疗脊髓性肌萎缩症的诺西那生钠注射液，这 2 款药物未纳入医保前年治疗费用近百万元，也被称为“天价药”。

政府主导的三重保障制度



政府协同多方共建多层次保障



2021 年罕见病药物医保情况



2021 医保目录中
罕见病药物数量



纳入医保药物占上市罕见
病药物的比例

注：基于第一批罕见病目录，仅统计注册罕见病适应症的药物

罕见病药物分析-已纳入医保目录药品

多种罕见病药物纳入国家医保，从高值药的纳入分析来看医保负担可控

■ 有明确获批适应症且被纳入医保的高值罕见病药

药物名称	适应症	获批时间	患者登记人数	年治疗费用 (万元)	医保谈判药品价格 (万元)	医保后患者年治疗费 (万元)	医保承担比例	医保基金承担费用 (万元)
诺西那生钠注射液	脊髓性肌萎缩症	2020.08	2,400	46 - 55	3.3	19.8 (第一年) 9.9 (第二年)	70%	13.86 (第一年) 6.93 (第二年)
氯苯唑酸	转甲状腺素蛋白心脏淀粉样变	2020.01	~2,000	30	0.3	3.6	70%	2.52
阿加糖酶α注射液浓溶液	法布雷病	2020.08	500	98	0.31	27.6	70%	19.32
氘丁苯那嗪	亨廷顿病	2020.05	~30,000	13	0.37	4.4	70%	3.08

注：医保谈判药品价格及年治疗费用根据公开信息估算，且考虑企业的慈善赠药计划，仅作参考。

目前，已有 58 种罕见病药物直接或谈判调入国家医保药品目录。近两年，国家逐渐实现高值罕见病药物纳入医保，不断提高罕见病药物的可及性。其中高值药纳入医保后年治疗费用皆低于 30 万元。基于以上高值药进入医保的案例分析，四款高值药纳入医保后价格降幅为 70%-90%，降价后患者年治疗费用降低，假设患者足量给药的情况下，针对罕见病中患者人数较多的脊髓性肌萎缩症，保障覆盖所有患者第一年诺西那生钠注射液治疗，医保基金承担的总费用约为 3.3 亿，对于转甲状腺素蛋白心脏淀粉样变，医保基金承担 5,040 万元将保障所有确诊患者足量给药。从基金的承受力来看，解决罕见病高值药的保障问题是可行可控的。在现有基本医疗保险框架下，实现罕见病高值药物进入国家保目录，可以让基本医疗保险率先发挥作用，带动多层次保障，实现对罕见病患者的用药保障。以基本医疗保险先行突破，调动大病保险、医疗救助另外两重基本保障的力量，患者个人负担一部分，可解决高值药的基础保障。考虑到未来政策型商保的发展对医保目录内药品可进行二次报销，年花费 200 万元的罕见病高值药物得到保障也将不再遥远。

案例：“天价救命药”诺西那生钠注射液纳入医保

2021 年共有 7 种罕见病用药通过谈判方式进入医保目录中，曾以“70 万一针”的罕见病高值药物诺西那生钠注射液也被纳入医保。脊髓性肌萎缩症（SMA）患儿将进入有药用得起的时代，将告别“生死之选”！

罕见病SMA用药诺西那生钠注射液，经历 8 轮价格协商，最终以略高于 3.3 万元/针（具体价格受保密协议保护未公布）的价格谈判成功。同时，该药在全国一些省市被纳入了当地医保或商保报销范围。值得一提的是，此次纳入医保也意味着近年来多方呼吁的高值罕见病药纳入医保实现了零的突破。

罕见病药物分析-未纳入医保目录药物

多款高值罕见病治疗药物未纳入医保，患者负担重

■ 14 种所有药物未纳入医保的罕见病中，有 9 种药物年治疗费用超 50 万

截至目前，仍有 14 种疾病的全部治疗药物未纳入医保，其中包括 9 种年治疗费用超 50 万的高值药。虽然这些药物已在国内上市，但由于高昂的治疗费用，缺乏医疗保障，患者依然面临“无药可用”的困境。

药物名称	罕见病适应症	获批时间	患者登记人数	年治疗费用（万元）
依洛硫酸酯酶α	黏多糖贮积症 IVa 型	2019.05	103	成人 230；儿童 115
拉罗尼酶	黏多糖贮积症 I 型	2020.06	129	145
艾度硫酸酯酶β	黏多糖贮积症 II 型	2020.09	120	成人 150；儿童 45
伊米苷酶	戈谢病	2008.11	444	127
阿糖苷酶α	糖原累积病 II 型	2015.10	256	158
依库珠单抗	非典型溶血性尿毒症综合征	2018.09	1,061	成人 278；儿童 70
司妥昔单抗	Castleman 病	2021.12	2,600	84
依库珠单抗	阵发性睡眠性血红蛋白尿	2018.09	6,188	成人 209；儿童 70
布罗索尤单抗	X 连锁低磷佝偻病	2021.01	5,799	成人 161；儿童 102
尼替西农	1 型酪氨酸血症	2021.06	648	成人 185；儿童 111

注：戈谢病 I 型人数根据其占有戈谢病 90% 的比例估算。药品价格和患者人数参考《中国罕见病医疗保障城市报告 2020》、《中国罕见病高值药物医疗保障研究报告》及药企数据，且考虑企业的慈善赠药计划。依洛硫酸酯酶α的年治疗费用按成人平均体重15kg，儿童平均体重7.5kg 计算，拉罗尼酶以平均体重40kg计算，艾度硫酸酯酶β按成人25kg，儿童7.5kg计算，伊米苷酶以平均体重40kg计算，阿糖苷酶α以平均体重25kg计算。司妥昔单抗以体重60kg计算。

案例：依库珠单抗——有药可治却可望不可及

阵发性睡眠性血红蛋白尿症是一种后天获得性溶血性疾病。国内登记患者人数众多，达 6,000 多名。血管内溶血、潜在的造血功能衰竭和血栓形成倾向是其 3 个主要临床表现，严重者可危及生命。依库珠单抗可用于治疗成人 / 儿童阵发性睡眠性血红蛋白尿症，作用靶点为补体 C5。然而，依库珠单抗的价格十分昂贵，成人年治疗费超 200 万元，绝大部分患者无法承受。因此，常用的治疗药物多以肾上腺皮质激素为主。但激素只能减轻或控制一时溶血的发作，并不能长期服用。

假设医保谈判后高值药价格降幅为 90%，对于患者人数较多的阵发性睡眠性血红蛋白尿，成人年治疗费用预计可下降到约 20.9 万左右，医保基金承担 70% 的情况下，所有登记的患者足量用药，医保基金承担年费用总计约 9.05 亿，对于保障罕见病患者人数众多且治疗药物价格极为昂贵的疾病，医保基金承担费用将占我国 2020 年基本医保基金总支出的 0.04%，可以看出医保基金仍是可控的，罕见病高值药仍有保障空间。对于医保基金承担的预算，都是一个较为极限的测算，真实的支出极大可能是更少的。因此，将高值罕见病治疗药物纳入医保，其对医保基金的影响仍是较为有限且可控的。

特医食品保障分析

严格监管下的有序发展，特医食品保障初见成效

■ 特医食品保障面临困境

就PKU患儿而言，目前暂无有效的治疗药物，氨基酸代谢障碍类特医奶粉是较好的干预方式。但值得注意的是，所有国内生产PKU特医奶粉的食品厂，都无法申请到特医证。这是因为PKU特医奶粉最重要的成分——食品级氨基酸原料的国家标准始终缺失。而在特医食品国家标准 GB25596-2010 中，明确要求所使用的原料“应符合相应的食品安全国家标准和（或）相关规定”。由此特医食品生产问题进入了“死循环”。

对于这样的困境，呼吁应尽快起草属于我国自己的食品级氨基酸原料国家标准。降低特殊医学用途配方食品注册证书审批难度，注册费降低监管力度生产规范要求不降低，注册时间缩短生产规范要求提高，鼓励更多有实力的企业解决特殊医学食品慌的难题。

■ 苯丙酮尿症的医疗保障制度现状

苯丙酮尿症作为一类典型的罕见病，相关治疗方式被当做食品，身份的特殊并不能纳入国家医保，患者面临特医食品种类少，治疗费用昂贵等问题。为了改善患者的生存现状，我国深圳、北京、山西、黑龙江、甘肃等地区制定了相关的医疗保障制度。

中国各省市对于苯丙酮尿症医疗保障措施例举

地方区域	保障对象	支付范围	支付标准
深圳市	0-18岁 PKU患者	苯丙酮尿症必需的特殊食品	每年为每个PKU提供 5,000 - 20,000 元
北京市	0-6岁	免费发放特食奶粉	/
山西省	不计年龄	不设起付线，不及封顶线	/
黑龙江省	参加我省程序居民医保的 0-18 周岁（含 18 周岁）经确诊的苯丙酮尿症患者，可在指定医疗机构享受相关待遇	医保支付单位仅限于治疗用药多巴丝肼片、血苯丙氨酸检测、血液生化检查、血常规和不含苯丙氨酸成分的米、面、奶粉、蛋白粉等特殊食品	门诊限额报销，对列入支付范围内的费用，不设起付线，报销比例 70%，年度统筹基金限额 1.4 万元/人（含在年度使用统筹基金封顶线内）
甘肃省	0-18岁 PKU患者	因治疗疾病所行检查、购买替代食品、四氢叶酸和神经递质药物费用	限额内（2 万元/人/年）报销比例为 70%，每人每年实际补偿封顶线为 1.4 万元
江苏省	年龄在18周岁及以下，第一诊断为典型的苯丙酮酸尿症，在制定的顶点就职医疗机构进行规范化治疗	必须检查项目、治疗药品及特殊治疗食品	医保基金支付比例不低于 70%，年度最高支付额度不低于 0-6 岁 1.5 万元；7-13 岁 2 万元；14-18 岁 2.5 万元
山东省	经筛查或初诊典型的苯丙酮酸尿症患者，应到定点医疗机构进行复诊、登记和规范化治疗	临床路径规定的必需检查项目、治疗药品，以及患者必需的（国家批准生产的限制苯丙氨酸成分的配方粉、米、面等）特殊治疗食品	对 18 岁及以下患者按不低于 75% 比例支付，每人每年最高支付额 1.5 万元；18 岁以上患者费用医疗救助按 70% 比例、年度最高 1.2 万元标准支付，对困难患者，由慈善基金根据专项基金年度筹集情况，给予适当援助
新疆	城乡居民	门诊大病（PKU），特殊食品	基本医疗保险统筹支付限额 6 万元，报销比例 70%

注：各地pku报销政策实时更新，可能存在变动，内容仅供参考，具体情况以当地执行为准。

地方多层次保障案例

在针对罕见病保障的具体实践中，各地形成了多方保障模式

	浙江 专项基金模式与大病保险模式并行	山东 大病保险加补充援助模式
主要政策	<p>大病保险特药谈判：</p> <ul style="list-style-type: none">- 2015 年，经谈判将三类罕见病纳入大病保险，对应的三种药物纳入省大病保险基金支付。- 2017 年，实现大病医保基金扩充，经谈判后，覆盖的罕见病药品种增加到了 8 种。 <p>建立罕见病专项基金：</p> <ul style="list-style-type: none">- 2019 年 7 月，将医疗费用救助标准细分为住院救助标准、门诊救助标准和罕见病专项救助标准。- 2019 年 12 月，建立了国内第一个省级统筹的罕见病用药保障专项基金，实行分账管理，专项覆盖。	<p>大病保险：</p> <p>2021 年，三种罕见病特药纳入大病保险特药管理，一个医疗年度内每人最高支付 90 万元。</p> <p>补充援助：</p> <p>经大病保险报销后剩余的药品费用，逐级补充援助。1. 由药品生产企业对患者实施援助；2. 由户籍地政府按规定给予医疗救助；3. 鼓励慈善组织等社会力量给予帮扶。</p> <p>定点诊治：</p> <p>设置 6 家定点诊断医院，由专项医师为患者填写《山东省戈谢病、庞贝氏病、法布雷病参保患者诊断登记表》，患者凭《登记表》在定点治疗医院进行治疗。</p>
筹资模式	<ul style="list-style-type: none">- 大病保险：大病保险所需资金按政府或单位 70%、个人 30% 的比例，年初一次性从职工和城乡基本医疗保险基金中整体划拨，其中职工个人缴费部分从个人账户中划转，没有个人账户的由参保人个人缴纳，人均每年 40 元- 罕见病专项基金：按全省基本医疗保险参保人数，每人 2 元标准，一次性从本统筹区大病保险基金中上解至浙江省罕见病用药保障基金	<p>医疗保障部门将大病保险费用纳入定点医疗机构总额预算管理，由各市按照法律法规各自招标采购商业保险机构。医保经办机构按照合同约定拨付大病保险资金，商业保险机构按照规定及时支付大病保险待遇。</p> <p>大病保险资金当年超支在 4%（含 4%）以内的部分，由商业保险机构自行承担；当年超支在 4% 以上的部分，通过下年度调整政策适当解决。</p>
覆盖病种	<ul style="list-style-type: none">- 大病保险：克罗恩症、地中海贫血、特发性肺动脉高压、特发性肺纤维化、肢端肥大症、骨髓纤维化- 罕见病专项基金：戈谢病、苯丙酮尿症、庞贝氏症、法布雷症	<p>在原有大病医保基础上，将治疗戈谢病、庞贝氏病和法布雷病等三种罕见病特殊疗效药品纳入大病保险保障范围。</p>
保障方式	<ul style="list-style-type: none">- 大病保险：按各地基本医保、大病保险、医疗救助政策报销合规医疗费用，医保报销比例不低于 70%。报销后的剩余费用符合医疗救助条件的，予以医疗救助和专项救助- 罕见病专项基金：参保人员在一个结算年度内发生药品费用，实行费用累加计算分段报销（个人负担封顶 10 万）。0-30 万元，报销比例为 80%；30-70 万元，报销比例为 90%；70 万元以上，全额报销。报销后的剩余费用，符合医疗救助条件的人员还可用于医疗救助	<p>对纳入支付范围的戈谢病、庞贝氏病和法布雷病等三种罕见病特殊疗效药品，起付标准为 2 万元，2 万元- 40 万元以下的部分报销 80%，40 万元（含）以上的部分报销 85%，最高支付限额 90 万元。对纳入职工大病保险的政策范围内住院个人负担费用，按统筹地区上年度全口径城镇单位就业人员平均工资的 30% 左右确定起付线，各市确定报销比例和最高支付限额。</p>

地方多层次保障案例

	山西 大病保险主导，多方共付	广东佛山 医疗救助模式与商业补充医疗保险
主要政策	<ul style="list-style-type: none">- 2019 年 2 月发布《关于部分高额费用“罕见病”医疗保障的通知》开创了戈谢病、庞贝病等药费高昂的罕见病纳入省级医疗保障体系的先河，并明确提出了“慈善社会帮扶”在罕见病保障政策中的特殊作用。- 2020 年罕见病医疗援助工程山西专项援助基金启动，山西省首个由多方联合成立的罕见病专项援助基金	<ul style="list-style-type: none">- 2020 年1月，推出商业补充医疗保险“平安佛医保”，只要是合理用药，不管什么药，在不在医保目录里，都可以得到相应赔付。- 2020 年《佛山市医疗救助办法》将罕见病医疗救助对象纳入医疗救助范围，率先将国家罕见病目录中的罕见病全部纳入医疗救助范围。
筹资模式	<ul style="list-style-type: none">- 基本医疗保险：一般县中央财政负担 60%，省级和市县两级财政各负担 20%；享受西部政策的县中央财政负担 80%，省级和市县两级财政各负担 10%，市县两级分担比例自行确定。- 大病保险：各地结合当地因素，筹资标准原则上不低于城乡居民基本医保筹资标准的 5%、不高于 10%。	<ul style="list-style-type: none">- 医疗救助：财政投入，彩票公益金，社会捐助，救助金利息- 商业补充医疗保险：平安佛医保个人缴费（185 元/人·年）
覆盖病种	<p>在基本医保基础上，治疗戈谢病、庞贝氏病的特效药注射用伊米苷酶、注射用阿糖苷酶α纳入大病保险用药范围</p>	<ul style="list-style-type: none">- 医疗救助：收录了目前国内批准上市的 124 种罕见病药物，可治疗 61 种罕见病- 平安佛医保：国家罕见病目录中的 121 种罕见病
保障方式	<ul style="list-style-type: none">- 大病保险：通过谈判将两种罕见病所需要的特效药纳入山西省大病保险用药范围，由大病保险支付 50%，支持金额计入年度最高支付限额。大病保险上限不同地市不同，基本为 40 万。- 专项救助：省财政每年安排一定额度的专项救助资金，对戈谢病、庞贝氏病患者特效药个人自付部分再按 60% 基于专项救助- 医疗救助：各项保障报销后的合规医疗费用，符合医疗救助条件的，在年度救助限额内按不低于 70% 的比例给予医疗救助	<ul style="list-style-type: none">- 医疗救助：按 80% 的救助比例予以救助，年度封顶 30 万元- 平安佛医保：参保人投保年度内发生的经其他保险费用补偿后的医保目录范围内医疗费用累计在 8 万元以上、50 万元以内部分报销 90%，50 万元以上、100 万元以内部分报销 100%。- 121 种罕见病保险金：初次确诊《第一批罕见病目录》中规定的 121 种罕见病的，一次性给付 1 万元罕见病保险金。

商业险保障罕见病分析

商业保险在罕见病药费支付中不断进行探索，可以发挥重要的保障作用

■ 商业健康险投保门槛较高，覆盖病种有限

商业健康险是市场经济条件下分散风险、分担损失的一种手段，商业保险采用自愿投保的方式，每个投保人缴纳很少的保费，把更多投保人缴纳的保费集中起来，集中给付少数发生保险事故的被保险人。商业健康保险公司可以根据疾病病程、费用增长趋势、患者流行病学特征等内容在测算可控保额的前提下，对特定病种予以保障，并通过广告宣传等途径尽可能多地鼓励群众参保来提高基金的筹资水平。

目前来看，商业健康险对罕见病患者的保障水平比较高，被覆盖病种基本能够实现所需的治疗。但相比美国强令禁止商业保险拒绝罕见病患者参保的政策，国内大多数商业保险都回避了罕见病这样先天性疾病的患者参保。即使有部分保险计划将其纳入了医保，但由于商业保险的营利性本质，往往投保门槛比较高，或者先决条件相对社会医保而言更加苛刻，患者投保不能受到补偿反而还需额外增加保费的支出。而且，国内商业保险覆盖罕见病的病种非常有限，且多未覆盖高值罕见病用药。部分被覆盖药品由于起付线的设置，年龄较小、药物使用剂量较低的患者不符合其报销政策的要求而不能享受到补偿。

■ 商业保险参与罕见病支付在不断探索

在罕见病药物保障机制中引入商业保险，一直被业内寄予厚望。原因在于，基本医保以“保基本”为首要任务，和部分惠及面小、占用基金额度较大的超高值罕见病药物难以兼容。但是商业保险参与罕见病支付，遇到的最大的困难是商业保险无法使用大数法则将风险进行分散。如果按照传统的商业保险的模式，开发一种由罕见病患者投保的健康保险不太现实。因为在已经确诊的罕见病患者之间，很难再分散风险、分担损失。近期在各地兴起的普惠型商业补充医疗保险——普惠险，为解决该问题带来了希望。目前，商业保险参与罕见病支付还在探索阶段，如何破局，拭目以待。

案例：爱心人寿定制了国内首款罕见病专项保险产品

产品基础的保障功能是新生儿罕见病保险金，可为患罕见病的客户提供最基本的经济补偿方案。以怀孕的母亲以及新生儿作为保障对象，提供包括新生儿罕见病在内的多项风险保障，并首次将新生儿罕见病纳入了保险保障的范畴。此外，同时依托爱心人寿国际化布局的医疗资源优势，筛选国内、国际最顶尖的医疗团队，为患病客户提供二次诊疗意见服务，让客户能够享受到最好的罕见病医师团队的会诊服务。

城市普惠险是一种政府和市场共同参与的“跨界险种”。一方面，它是政策性商业保险，拥有政府背书。另一方面，它由商业保险公司承办运营，只要资金池足够大，就能充分发挥市场的灵活机制，对风险进行合理配置。在大多数时候，这两者之间存在明确的因果关系，政府背书的强弱会决定商业保险的运行效率。如何响应国家相关政策的指引，在尽可能丰富和完善城市普惠险的保障责任、实现对基本医保的有力补充的同时，又在严守监管制度的前提下测算定价并增强风险控制能力，是普惠险在罕见病保障中应思考的重点所在。归根结底，在罕见病药物保障方面，政府永远都是主导者，商业保险是重要的补充角色。

商业险保障罕见病分析

政策型商保由政府指导，发挥重要保障作用，商保创新支付平台推动落实保障

■ 政策型商业保险为提高罕见病保障发挥强有力补充作用

近年来，我国许多地方积极探索由政府指导的城市定制型商业补充医疗保险。该模式的核心是政府购买服务或政府为社会服务背书，由商业保险对医保目录内的个人自付部分和医保目录外的自费部分进行赔付。该类模式的典型代表包括杭州市“西湖益联保”、广州市“穗岁康”、深圳市“重特大疾病补充医疗保险”、珠海市“大爱无疆”、山西省“晋惠保”等。政策型商业保险可进一步完善多层次的医疗保障，为探索多元化创新支付准入模式提供支持，提高罕见病保障水平。



广州穗岁康

“穗岁康”是由广州市医疗保障局主导设计，由中国人寿、平安养老、中国人保财险、太平洋寿险四家保险公司联合承办。每人每年保费为 180 元，全年保额最高约 235 万元，不限户籍、不限投保年龄、不限既往病症、无需健康告知、无等待期等，唯一参保门槛就是投保人必须是广州市医保参保人。“穗岁康”涵盖所有存在有效药物治疗的罕见病，包括了国家医保目录中未涵盖的高值药。



山西晋惠保

“晋惠保”是由中国人民财产保险股份有限公司山西省分公司推出的面向山西全省的普惠型补充医疗保险。每人每年保费为 59 元，唯一的参保门槛是投保人必需是山西省及所辖各地市医保参保人。“晋惠保”不仅覆盖了常见重大疾病高额治疗费用的保障缺口，还可附加博鳌乐城特药保障，特殊药品医疗费用保障最高可达 150 万元。

■ 商保创新支付平台推动罕见病保障

随着中国医保体系改革和数字医疗的发展，“支付”这一制约着患者看病和医药行业发展的一大难题，迎来了新的可能性。商业保险、互联网企业和医药公司的积极合作，打造了多种复合式创新支付平台，真正从患者角度出发，提供更可靠的医疗健康服务和医药保障，提高上市新药、罕见病专用药的患者可及性，推动构建多层次医疗保障体系。

镁信健康打造“医、药、险”生态

镁信健康围绕创新支付、商业保险、药品福利为患者提供价值，重点关注新特药、慢性药、罕见病、器械领域的医疗支付服务。通过连接社会资源，打造“医、药、险”生态模式，及医疗创新支付手段，助力缓解罕见病群体的用药及药品支付等问题。旗下的创新医疗支付及患者综合福利平台：药康付，通过引入药企、药房、商保公司等医药产业链上的重要角色，在罕见病药等方面建立了一条价值链。

水滴公益参与“1+N”救助模式

水滴公司旗下水滴公益与病痛挑战基金会、中华社会救助基金会合作，为在浙江、山西、山东 3 个省开展罕见病医疗援助工程项目募集保底救助金，针对自付能力较弱的罕见病患者支持其持续医疗、用药、食用特食等。水滴公司还联合赛诺菲、京东健康、零氪科技、病痛挑战基金会建立起“罕见病保障创新支付协作机制”，通过公益基金、社会众筹，商业保险及药品援助福利等方案的组合，提高罕见病医疗和药品的可及性。

圆心科技服务特药减缓患者用药负担

2019 年，圆心科技成立圆心惠保，以“保险+医疗+医药”的专业能力为基础，联合药企创新支付通道，降低患者经济负担。圆心惠保与乐城管理局合作共同搭建了“博鳌乐城国际医疗旅游先行区保险综合服务平台”，提高已在国内上市药品的交付和药事服务，并解决“未在国内上市药品”带来的就医用药难题，让乐城先行区的政策红利普惠更多患者，助力构建多层次医疗保障体系。

城市普惠险提供高层次保障

政府作为主导者，普惠型商业补充医疗保险做好罕见病保障的补充角色

■ 中国多地上线“普惠险”，为罕见病群体提供保障

商业保险参与罕见病支付，遇到的最大的困难是健康客户接受度不高，如果只有风险高的客户购买，则不能起到分摊风险的作用。普惠险是一种兼具社会保险和商业保险特点的补充医疗保险，“普惠”属性是与其它商业健康险的最大区别。往往先由地市政府划拨基本医保个人账户中的部分资金，构成基本的资金池，再由商业保险公司负责运营，如今多地陆续落地“惠民保”这一普惠型商业补充医疗保险。目前全国有 72 个城市推出了 81 款普惠险产品。覆盖了部分罕见病药物，这在一定程度上为罕见病群体提供了保障。宽门槛、低保费以及高保额的特点，使其可以很好地为广大群众提供基本医保以外的更高层次的保障。在保障内容上，普惠险主要涉及目录内住院医疗责任、目录外住院医疗责任、特药责任以及健康管理增值服务四大块保障内容。特药保障是“普惠险”产品的重要卖点，也是对于目录外高额医药费用保障的重要补充。约有 50% 的城市普惠险已经涉及医保目录外的罕见病药物。

罕见病“友好型”普惠险产品例举

西湖益联保



- 城市:浙江杭州
- 产品价格: 150 元
- 罕见病特药/病种数量: 3 种治疗用药, 涉及 3 种罕见病
- 特药赔付比例及赔偿限额: 60%, 10 万

深圳重疾险



- 城市:广州深圳
- 产品价格: 39 元
- 罕见病特药/病种数量: 3 种治疗用药, 涉及 3 种罕见病
- 特药赔付比例及赔偿限额: 70%, 15 万
- 新增 4 种罕见病可享受最高 5 万元特药津贴

沪惠保



- 城市:上海
- 产品价格: 115 元
- 罕见病特药/病种数量: 5 种治疗用药, 涉及 4 种罕见病
- 特药赔付比例及赔偿限额: 70%, 100 万

齐鲁保



- 城市:山东济南
- 产品价格: 150 元
- 罕见病特药/病种数量: 7 种治疗用药, 涉及 6 种罕见病
- 特药赔付比例及赔偿限额: 70%, 30 万

■ 佛山平安佛，“普惠险”保障罕见病的先行者之一

佛山“平安佛”是全国普惠险的先行者之一。佛山“平安佛”的出现，使地方性的普惠医疗险吸引了广泛的关注，之后各地普惠险开始如雨后春笋般涌现。佛山平安佛产品价格 185 元，对参保人住院发生医保目录范围内的个人负担合规医疗费用累计 2 万元（含）以上的部分报销 80%，年度累计最高报销限额 100 万元（医保目录外报销 60%）。设立 121 种罕见病保险金，一次性给付 1 万元。比如，用于治疗罕见病脊髓性肌萎缩症（SMA）的特药进入医保目录后，再经过“平安佛医保”的报销，患者每年承担的自费费用有望低于 4 万元。佛山“平安佛”价格门槛较低，且将一些暂未被商保纳入报销范围的罕见病药品纳入保障范围，有助于提升罕见病患者医疗保障水平，降低医疗费用负担，极大减少罕见病患者面临“因病致贫、因病返贫”的风险。

案例：三明普惠医联保

“三明普惠医联保”于 2021 年 10 月 12 号上线，是福建三明为基本医保参保人专属定制的普惠型商业补充医疗保险。涵盖医保外 59 种肿瘤特效药及 33 种罕见病药品，基本覆盖了所有医保外恶性肿瘤/指定罕见病特药，极大缓解了患者的高额医药费用负担；且首创特药分类管理机制，按照临床价值等标准差异化报销，鼓励药品临床价值高、基金影响可控、供应稳定的药品获得更高赔付比例。

多重社会力量推动保障

国家、医疗机构、慈善机构以及患者组织积极开展罕见病社会活动

■ 罕见病多元社会力量发展

由于特定罕见病人群小，获取信息渠道少。然而，近年来，各种力量都积极投入罕见病病友的诊疗与保障服务中。社会力量多方面支持患者的诊疗和用药保障，并关注患者的真实社会需求。

中国罕见病联盟：成立于 2018 年 10 月，是经国家卫生健康委医政医管局同意，由北京协和医院、中国医药创新促进会、中国医院协会、中国研究型医院学会共同发起，50 余家具有罕见病相关专科的医疗机构、高等院校、科研院所、企业等联合组成。联盟旨在推动医学在罕见病研究方面取得重大突破，提升罕见病防治与保障水平，促进罕见病临床、科研与罕见病药物开发的协同创新。

各地医学会罕见病分会：各地陆续成立医学会罕见病分会，现全国有超过 15 家省市医学会罕见病分会，分布于上海、北京、山东、广东、浙江、河北、天津、湖南、黑龙江、江苏、四川、河南、重庆、安徽等地。各个罕见病分会从医学角度建立学术团体，开展医学与保障学术研讨。

慈善组织/基金会：行业内多家基金会都长期开展罕见病公益项目，如中华慈善总会开展各类药品援助项目，中国初级卫生保健基金会生命礼赞——法布雷病患者援助项目，中国出生缺陷干预救助基金会遗传代谢病患儿救助项目，以及由罕见病病友发起全面关注罕见病问题的病痛挑战基金会等，这些慈善组织都在通过多方力量的筹集，参与罕见病的慈善赠药，医务社工服务，疾病宣传及公众教育等工作，推动罕见病问题解决。

罕见病患者自组织：2000 年前后，我国的一些罕见病患者及家属开始关注罕见病问题，并自发组织开展医疗救助、宣传教育、政策倡导等一系列的公益活动。历经近 22 年的发展，目前国内有超过 130 家罕见病患者组织从不同角度发挥力量。有药可医、医有所保是绝大多数罕见病患者组织最核心的诉求，因而共享药物和医疗相关知识信息、争取罕见病医药的保障政策成为许多罕见病患者组织的核心行动。多数罕见病组织都在努力加强与药物研发机构、医院和政府之间的合作与交流，为罕见病患者及其家庭争取到更好的处境。

新冠疫情期间“线上义诊及紧急药物援助”

2020 年疫情期间，中国罕见病联盟联合北京病痛挑战公益基金会启动“新型冠状病毒疫情防控期间罕见病患者用药援助”项目，通过收集求助信息和一对一电话回访沟通，深入了解到病友群体疫情期间的生存困境及迫切的诊疗需求。2 月 29 日，国际罕见病日，北京协和医院神经科专家远程连线患者，成功举办了罕见病线上义诊活动，针对多种罕见病线上 600 余位病友答疑解惑，提供了详细而正确的指导。

“酶好新生，驭光前行”山东法布雷患者援助

2021 年 5 月，为进一步加强山东省法布雷病医患交流、提升患者疾病管理认知，改善患者的治疗情况和预后，北京病痛挑战公益基金会联合无锡灵山慈善基金会、法布雷病友会在山东济南主办了“酶好新生，驭光前行”法布雷病医患交流会。并发起“酶好前程，焕然心肾”罕见病医疗援助工程（山东专项），为患者从就医、用药、社会融入提供全方位保驾护航。

患者组织发起公益活动

2008 年，瓷娃娃罕见病关爱中心由罕见病病友发起成立，致力于维护罕见病群体在医疗、生活、教育、就业等方面的平等权益，倡导公众关注、支持罕见病群体，推动保障罕见病群体合法权益相关制度、政策的完善。主要品牌公益项目包括“钢铁侠计划”“零花钱计划”“就业支持计划”“自立生活”“ICAN 协力营”等。截止 2021 年末，瓷娃娃中心筹集善款总额 2,000 多万元，提供医疗康复救助 1,300 余人次，服务覆盖 3,000 多个各类罕见病、残障家庭。

慈善机构的力量

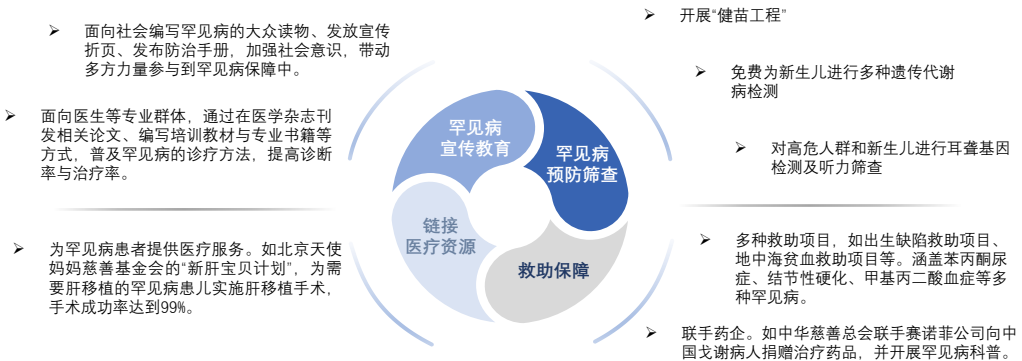
慈善组织带动更多社会力量参与“多方共付”

慈善组织带动多方力量

在罕见病的多层次医疗保障体系中，公益慈善是不可或缺的环节。作为医疗救助的重要补充，慈善与公益基金等帮助困难群众解决个人自付医疗费用，一方面为困难群众提供更全面、更充分的医疗保障，另一方面也填补医疗救助的空白，甚至起到为政府决策“探路”的作用。在罕见病的援助方面尤为如此。慈善机构具有为政府查遗补缺、为群众排忧解难的作用，体现救助社会弱势群体的慈善宗旨，让罕见病患者得到更好的治疗。

通过社会慈善力量援助罕见病社群，可以撬动社会政策得到改善及多方援助资源介入，提升罕见病群体生命权、健康权的获得感，提高罕见病医疗保障水平，促进罕见病医疗保障多方支付模式的建立，为不同罕见病的患者群体提供有针对性的专业医疗援助。

慈善机构在罕见病保障中的作用



多元社会力量共助患者最后一公里

病痛挑战基金会自 2018 年 2 月 28 日发起民间首个专注于罕见病患者综合援助的服务体系——罕见病医疗援助工程。四年来，通过腾讯公益、支付宝公益、水滴公益等互联网平台累计获得超过 1,100 万人次爱心网友的捐赠，许多爱心企业、伙伴基金会等也通过设立专项援助支持罕见病患者。累计援助善款超过 1,753 万元，累计援助 1,317 人次，线上线下服务超过 7,600 人次。为满足已有罕见病保障政策省份能够真正实现病友的最后最后一公里打通，病痛挑战基金会在水滴公益的支持下，累计筹集超过 700 万元善款，在浙江、山西、山东三地成立地方专项援助基金，配合国家和地方罕见病保障政策，助力罕见病医疗保障的最后一公里，落地罕见病多方共付民间参与的实践样板。

案例：京东健康联合病痛挑战基金会成立罕见病关爱基金

针对罕见病群体终生用药、异地用药等挑战，为提升罕见病药品可及性，2021 年初京东健康与北京病痛挑战公益基金会联合发起“京东健康罕见病关爱基金”，为罕见病个案提供便利用药支持、困境罕见病患者用药慈善援助、医疗资源转接等全方位支持。截至目前，项目已经累计援助 69 人次，累计拨付善款 68 万余元。

爱心企业助力保障

爱心企业弥补保障费用空隙，共担风险助力用药保障

爱心企业的助力，可以进一步填补政策支持 and 多层次保障之间的费用空隙，有力推动罕见病政策的实施落地。强调企业的社会责任，引入政府-企业风险共担机制，爱心企业以让利或慈善的形式承担一部分费用，对患者医药负担提供进一步的援助支持，可使已有政策保障但无力负担自费金额的边缘罕见病患者得以用药。

■ 赛诺菲中国

在新药研发并引入中国的基础上，多年以来，赛诺菲一直积极与各方携手，通过创新与合作来满足中国罕见病患者的医药卫生需求，共同探索罕见病治疗的可持续发展道路，努力惠及更多的中国罕见病患者。

自 1999 年以来，赛诺菲启动人道主义援助项目，先后与世界健康基金会与中华慈善总会合作，为戈谢病患者提供无偿药品援助，至今已为中国的 130 余名戈谢病患者提供逾 20 亿元的药品。2020 年 6 月，中国首个法布雷病特效药法布赞®（注射用阿加糖酶β）在国内上市，同时赛诺菲联合中国初级卫生保健基金会启动了“生命礼赞”法布雷病患者援助项目，为符合条件的患者提供药品援助，减轻患者经济负担。对于符合条件的年满 8 周岁的低收入患者，每连续使用 2 个月的法布赞®，则为其援助 1 个月免费治疗。

赛诺菲中国积极布局罕见病“医+药+保”

赛诺菲罕见病产品组合已涵盖戈谢病、庞贝病、法布雷病及黏多糖贮积症Ⅰ型等溶酶体贮积症、以及多发性硬化等神经科学和罕见血液病，并积极布局罕见病创新药物研发，展现了攻克罕见病治疗和惠及罕见病患者的坚定决心。此外，赛诺菲中国携手领域权威专家、罕见病公益组织、互联网头部创新企业共同探讨罕见病标准化诊疗体系建设及创新支付方式，致力改善中国罕见病患者“无医”、“无药”、“无保”三大困境，携手多方共建可持续发展的罕见病生态体系，以助力罕见病患者实现“病者有其药”的中国梦。

“芮启新生”患者福利项目

2020 年 9 月，北海康成旗下治疗黏多糖贮积症Ⅱ型（MPS II，又称“亨特综合征”）的海芮思®（艾度硫酸酯酶β注射液）获得NMPA批准上市，成为国内首个 MPS II酶替代疗法。海芮思年治疗费用高达百万，且患者需要终身用药，造成患者用药负担十分沉重。2021 年 6 月，北海康成与镁信健康达成创新支付项目合作，推出“芮启新生”患者福利项目，旨在减轻 MPS II 患者使用海芮思的经济负担，通过专属保障计划和灵活的支付形式，为患者提供保障覆盖。

■ 北海康成

北海康成成立于 2012 年，是一家立足中国、专注于罕见疾病的全球领先生物制药公司，致力于研究、开发和商业化罕见病创新疗法。

北海康成作为主要发起者参与“中国红十字基金会罕见病共助基金”项目，先后与中国罕见病联盟、中国红十字基金会等各方团体共同开展系列罕见病患者救助行动，推动和助力罕见病患者救助等相关的公益活动，推进罕见病防治与保障事业迈上新的台阶。2021 年，北海康成与上海镁信健康科技有限公司达成战略合作，专注于医疗健康、创新支付、保险服务等，持续积极探索罕见病多层次医疗保障体系，积极参与由政府指导、主导的城市普惠险，携手开发罕用药的创新支付项目，减轻患者、社会、政府的整体经济负担，提高罕见病救命药的可及性。

爱心企业助力保障

■ 武田制药



武田创立于 1781 年，是一家以价值观为基础、以患者为中心、以研发为驱动的全球领先生物制药企业，专注于肿瘤、罕见病、消化和神经科学四大核心治疗领域的药物研发。

2021 年 9 月，武田发起“以患者为中心，打造中国罕见病创新生态系统”的行业发展倡议，与国内外知名专家及深入探讨了如何从中国医疗保障现状、药物可及性、罕见病药物研发、患者组织合作等角度加速改善中国罕见病患者诊疗现状和生活质量。

2021 年 11 月，武田制药在第四届中国国际进口博览会期间举行“始于生命的浩罕”血友病及罕见病专场发布会。秉持“以患者为中心”的核心理念，武田从“新产品、新诊疗、新保障”三个维度出发，为中国罕见病患者带来全方位关爱和支持，引领中国罕见病创新生态圈的再升级。

武田中国两款罕见病新药纳入医保

2021 年 12 月，武田宣布旗下两款罕见病领域的创新药物成功纳入《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录（2021 年）》，飞泽优®（醋酸艾替班特注射液）可帮助患者用于遗传性血管性水肿（HAE）的急性发作的治疗，瑞普佳®（阿加糖酶 α 注射用浓溶液）用于法布雷病患者的长期治疗。这两款罕见病创新药物在进入中国短短一年内就被迅速纳入医保，有助于进一步推动罕见病规范化诊疗的临床实践和普及，让更多中国遗传性血管性水肿和法布雷病患者能够从创新治疗方案中获益。

京东健康构建罕见病“医、药、险、公益”一站式解决能力

2021 年 2 月，京东健康发起“罕见病关爱计划”，上线京东大药房罕见病关爱中心，罕见病关爱中心致力于为用户提供“医、药、险、公益”联动的一站式平台，通过多场景医疗服务，缩短患者诊疗路径和时间；通过线上线下一体化药品履约平台，提供更便捷的购药复诊渠道，提供专家远程开具复购处方、在线购药、送药上门的服务；并联合北京病痛挑战公益基金会启动“京东健康罕见病关爱基金”，二者结合，从药品供应、医疗服务和罕见病支付三方面助力缓解罕见病领域三大问题——确诊就诊难、药品可及难、药品支付难；通过多元化创新支付，提供更多高值药支付保障方式；通过公益援助基金建立，为困难罕见病患者提供公益支持，助力患者最后一公里。

■ 京东健康 JDH 京东健康

京东健康是京东集团旗下专注于医疗健康业务的子集团。基于“以供应链为核心、医疗服务为抓手、数字驱动的用户全生命周期全场景的健康管理企业”的战略定位，京东健康已经实现全面、完整的“互联网+医疗健康”布局，产品及服务可覆盖医药健康全产业链、医疗全流程、健康全场景、用户全生命周期。

截至 2021 年年底，京东大药房上线了近 40 种罕见病药品，几乎覆盖国内 70% 已上市罕见病药物，全年累计服务超 2.4 万位罕见病患者；通过和药企、基金会等生态伙伴合作，提供以加速确诊为目标的医疗健康服务；同时，联合品牌商家发起“爱心东东”等活动，以创新多方共付和公益援助，为更多患者减轻支付压力、提供一站式服务。

第四章

中国罕见病产业现状



资本与技术双轮驱动罕见病产业

资本投入以及创新生物技术的突破为罕见病患者带来更多创新疗法，推动产业发展

■ 全球跨国药企通过并购争相布局罕见病领域

全球确认的罕见病已超过 7,000 种，然而 95% 的罕见病缺少有效的治疗手段，罕见病领域存在巨大的临床需求空白亟待填补。在政策和市场需求的驱动下，罕见病药物公司受到资本青睐，大型跨国药企纷纷通过并购布局罕见病领域，如默沙东、阿斯利康、武田、赛诺菲和强生等。2021 年 9 月，默沙东宣布以 115 亿美元收购Accelron，开始布局罕见病领域，丰富了在罕见病领域的药物管线。3 个月后，默沙东再次宣布收购专注于罕见神经炎症疾病的药物研发公司Chord Therapeutics。借助本次并购，默沙东将获得治疗视神经脊髓炎谱系障碍（NMOSD）和重症肌无力（MG）的管线药物CRD1，进一步加强罕见病领域布局。

2017 – 2021 年罕见病领域超百亿美元的并购事件

时间	收购方	被收购方	交易金额	交易描述
2021. 09	 MSD	 ACCELERON	115 亿美元	Accelron 制药的 Sotatercept 具有创新的作用机制，具有改善肺动脉高压患者短期或长期临床结果的潜力，通过此次并购，默沙东开始布局罕见病领域。
2020. 12	 AstraZeneca	 ALEXION	390 亿美元	通过收购 Alexion 制药在罕见病领域的创新补体生物学平台和强大的管线，阿斯利康拓展了罕见病药物的开发。
2018. 03	 Takeda	 Shire	650 亿美元	Shire 是全球开发罕见病疗法的领先公司，通过收购 Shire 丰富了武田的罕见病和血液病产品及研发管线。
2018. 01	 SANOFI	 Bioverativ	116 亿美元	Bioverativ 是罕见血液疾病药物的领导者，并购 Bioverativ 之后，赛诺菲在专科护理和罕见病领域的领导力进一步加强。
2017. 02	 Johnson & Johnson	 ACTELION	300 亿美元	Actelion 是肺动脉高压领域的领导者，通过此次并购，强生在心血管、代谢及罕见病领域的实力得到明显加强。

■ 创新生物技术发展，为罕见病患者带来更多创新疗法

随着大量研发资本持续流向罕见病领域，临床研发突破为罕见病患者带来更多创新疗法，如基因治疗、核酸药物等。Spark Therapeutics的产品Luxturna是全球首个一次性基因疗法，用于治疗视网膜色素变性。该疗法通过AAV载体将健康的RPE65基因引入患者体内，让患者可生成正常功能的蛋白，达到长期性改善视力的疗效。目前，Spark Therapeutics也在探索通过基因治疗手段治疗更多种罕见病，如血友病、庞贝病、遗传性血管性水肿和亨廷顿舞蹈。

罕见病领域创新疗法公司举例

主要创新疗法	公司	已上市产品适应症	在研产品适应症
基因治疗	 Spark	视网膜色素变性	血友病； 庞贝病； 遗传性血管性水肿； 亨廷顿舞蹈症
工程菌	 synlogic	/	苯丙酮尿症
siRNA 药物	 Alnylam	转甲状腺素蛋白淀粉样变性病	血友病； 高胆固醇血症
C3 补体抑制剂	 Apellis	阵发性睡眠性血红蛋白尿症	脊髓性肌肉萎缩症； 冷凝血素病

资本投入本土罕见病产业

资本加码助力本土罕见病产业发展，推动建设罕见病生态圈

■ 资本方投入推动构建罕见病生态圈

由于罕见病发病机制复杂，多为遗传学疾病，因此罕见病药物的研发具有投入高、风险高、长周期的特点。但罕见病市场的回报并不差，罕见病常常作为终身疾病，需要长久用药，罕见病领域有着未满足的重大需求，因此从投入产出比来看，罕见病药物仍具有很大的投资价值。伴随着其他创新药物投资成果初现，在更多资本加持下，产业资源将协同发展，创新疗法也将惠及罕见病领域。资本方的投入将直接助力罕见病或创新疗法相关企业的发展，推动罕见病保障体系的不断完善，在罕见病治疗领域的社会效益不容忽视。近年来，资本不断涌入罕见病药物研发、创新生物技术平台、互联网科技以及创新医疗服务领域等，推动了罕见病生态圈的构建，各资源相互协同，为罕见病全产业链注入了活力。

资本助力本土罕见病生态圈建设



布局罕见病产品的本土药企投融资情况例举

公司名称	2018 及以前	2019	2020	2021	2022	累计融资
北海康成	1,700万 美元 2,500万 美元	9,800万美元	数千万美元	4,300万美元	数千万美元 6,000万美元	2.43 亿美元
曜方医药		未披露				未披露
琅钰集团		数千万美元	8,000 万美元			8,000 万美元
锦蓝基因			未披露	近亿人民币	2 亿人民币	2 亿人民币
德益阳光	数千万人民币			数千万人民币		数千万人民币
信念医药		未披露	未披露			未披露
纽福斯	未披露		1.3 亿人民币	4 亿人民币		5.3 亿人民币
维昇药业	4,000万美元			1.5 亿美元		1.9 亿美元
西湖生物			近亿人民币	近亿人民币		近亿人民币
诺令生物		未披露	数千万人民币	12 亿人民币		12 亿人民币

数据来源：IT桔子、公司官网，累计融资仅统计各阶段公开披露金额

A 轮及以前 B 轮及以后

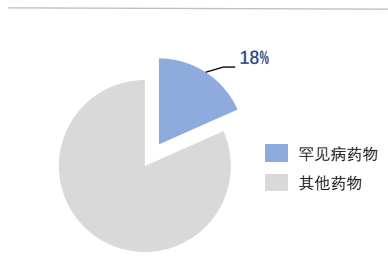
仿制药市场兴起推动用药

罕见病仿制药市场的成熟为患者带来更多低价治疗选择

■ 政策性推动优质罕见病仿制药，提高患者用药可及性

罕见病群体人数庞大，罕见病药物价格昂贵，患者经济负担大，对已上市罕见病药物进行仿制是提高患者药物可及性的重要手段。2019 年 10 月，国家卫生健康委联合科技部、工业和信息化部、国家药监局、国家知识产权局等部门组织专家对国内专利到期和专利即将到期尚未提出注册申请、临床供应短缺以及企业主动申报的药品进行遴选论证，发布了《第一批鼓励仿制药品目录》，又于 2021 年 2 月发布了《第二批鼓励仿制药品目录》。对于纳入目录的药品，可在临床试验，一致性评价，优先审评审批等方面获得支持。两批鼓励仿制药目录共计 49 个药物，其中罕见病用药占比较高，包含 9 个治疗药物。中共中央国务院于 2020 年 2 月发布《关于深化医疗保障制度改革的意见》，要求做好仿制药质量和疗效一致性评价受理与审评，支持优质仿制药研发和使用。价格较低的高质量罕见病仿制药将不断问世，为患者带来可及治疗选择。

两批《鼓励仿制药品目录》中罕见病药物的占比

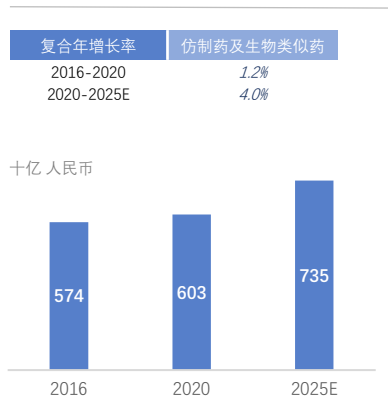


注：第一批 33 个药物，第二批 17 个药物

两批《鼓励仿制药品目录》中罕见病药物及通过一致性评价情况

药品名称	适应症	仿制药通过一致性评价情况
尼替西农	酪氨酸血症	√
格拉替雷	多发性硬化	
溴吡斯的明	重症肌无力	
曲前列尼尔	特发性动脉高压	√
波生坦	特发性动脉高压	
艾替班特	遗传性血管性水肿	
地拉罗司	地中海贫血	√
依利格鲁司他	戈谢病	
环磷酰胺	多发性硬化	√

2016-2025E 年中国仿制药及生物类似药市场



■ 仿制药市场的成熟为患者带来更多可及选择

2016 年至 2020 年，中国仿制药市场规模从 5,740 亿元增至 6,030 亿元，复合年增长率为 1.2%。到 2025 年，仿制药市场将达到 7,351 亿元，2020 年至 2025 年的复合年增长率为 4.0%。仿制药市场的成熟也将推动仿制药在罕见病领域的研发。在国家加强优质仿制药的背景下，市场上将会出现更多“物美价廉”的罕见病药物，减缓患者的用药经济负担，让患者用得起药，并能充足用药。

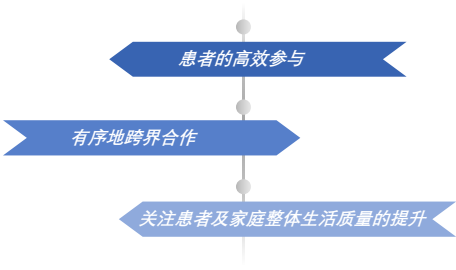
新兴科技力量投入罕见病服务

科技力量的注入为罕见病患者开创药物以外的高价值生态圈，满足多样化需求

■ 多方寻求罕见病药物以外的解决方案

罕见病患者的需求不仅仅局限于药物治疗，根据病痛挑战基金会对超过 20 个病种的调查，100% 的患者表示对诊断、监测、康复、营养、心理支持有需求，且有药、无药的患者之间不存在差异。这就意味着，罕见病领域的未被满足需求是巨大且精细的。全球范围内的科技公司已在罕见病领域开始布局，包括数据公司、诊断公司、可穿戴设备公司、食品公司等。我国罕见病科技创新生态在过去一直呈现整体呈松散、割裂的态势，药械研发价值链上的不同相关方并没有形成协作。在经历了不同模式的尝试和研究后，病痛挑战基金会总结罕见病领域的创新需要满足以下三个条件：患者的高效参与、有序地跨界合作和关注患者及家庭整体生活质量的提升。

罕见病领域的创新条件



基于以上三点，病痛挑战基金会指导了 2021 年“为罕而创 Inno4Rare”罕见病科技创新加速平台的全盘设计，整个设计以“多方共创”为核心，包含了“患者真实世界需求挖掘 + 科技企业与高校对接 + 方案甄选 + 概念验证 + 进展评估”五大步骤。过程模糊了“商业”和“公益”的概念，更加追求项目的转化和可持续性；同时，过程强调“罕见”与“常见”之间的相关性，更加强调罕见病领域的研究对常见病研究的启示。在需求挖掘层面，将病种按照：心血管、内分泌、神经肌肉、风湿免疫等治疗领域进行分类，集成性地挖掘相对精准、通用的需求，最终呈现出了十四个需求，并将之释放到具有科技转化需求的高校和有潜在应用的创业公司。该模式下，罕见病患者的需求、创业团队的技术、潜在的合作契合点均能清晰地体现，多方合作共赢的机制初步成型，最终十个项目进行了方案呈现。以下两个案例，将分别从高校协作、初创企业协作来看Inno4Rare的设计特点。

与清华x-lab衔接，批量释放患者需求至高校创业团队

清华x-lab是清华大学的创意创新创业教育平台，病痛挑战基金会在同清华x-lab协作的过程中，不仅为清华学生准备的涉及罕见病领域产业转化的讲座讨论，也同出席课程的创业团队产生了有效地碰撞。课程激发了高校科研力量对罕见病的认知和兴趣。在十个项目的方案呈现中，有三个最终来自于清华大学团队，涉及罕见病群体的睡眠呼吸暂停监测与干预、罕见病患者的癫痫监测、以及罕见病患者的快速筛查工具。

远也科技的外骨骼机器人用于神经肌肉类罕见病的康复

罕见病中存在一大类“神经肌肉病”的患者需求，如辅助患者在地面进行行走并训练其获得健康的步态，激发儿童患者康复的主动性。专注外骨骼机器人领域创业公司远也科技，原本关注的治疗领域为卒中这一市场，在参与患者需求挖掘的“患者洞见工作坊”后，逐渐开始将研发和产品力量注入到罕见病领域中。适配于儿童患者的产品也将于 2022 年完成产品设计。

虽然 2022 年被诸多产业平台称为中国基因治疗的重要一年，但是其在罕见病领域的应用依然任重道远。创新技术的快速更替并不意味着药物上市的速度会加快。这需要研究者对罕见病有更为充分的认知，如对疾病自然史的掌握，才可能对技术的效力进行有效验证。同时，关注药物以外的解决方案，不仅是在回应患者的真实需求，也是在为针对罕见病的药械研发打下基础。更有效率的患者发现、更创新的康复工具、更实时的监测设备、更适合的动物模型，这些元素的出现和发展是高价值创新生态中的必备元素。我们相信，在大众创业、万众创新的大势之下，罕见病领域必然会成为中国崛起的科技力量的试金田。

第五章

中国罕见病综合服务体系展望



中国罕见病综合服务体系展望

1 推动“罕见病”和“罕见病药物”相关立法

制定包含罕见病药品相关概念的定义（如罕见病、罕见病药物等定义），药品的研发、引进、生产、供应、保障、市场监督等系统规范的罕见病药品纲领性法律。并将此法律作为我国罕见病药品研发、社会保障、医疗救助等一系列相关后续政策的制定基础，及已颁布政策落地的根本依据。立法过程中应坚持“以患者为中心”的理念，在保障和尊重罕见病患者的参与权和知情权的前提下，各利益相关方有充分的参与机会，为完善立法出谋划策。

2 建立罕见病体系化顶层设计及协同机制

体系化制度建设的不同版块间需要紧密联结并协同，各个版块应当包括基本机制和对应的实施细则。体系中应包含：(1) 为罕见病人提供的良好、有效、可及和可负担的预防和医疗服务机制和体系；(2) 良好运行的罕见病药物研发、生产、流通和使用的机制和体系；(3) 良好的支付和社会保障机制和体系；(4) 罕见病医药研究创新机制和培训体系；(5) 有效的治疗和康复体系；(6) 统一、有效的协作和管理机制和体系。

3 建立罕见病筛查-诊疗-管理-康复的综合支持体系

充分发掘罕见病群体全生命周期的需求。通过政策法律及教育宣传，使社会充分认识罕见病群体的生存状态，理解罕见病群体的多样化需求，围绕这些需求逐步建立和完善罕见病群体独立生活和社会融入的软、硬件环境。尤其注重疾病早期筛查诊断，长期随访与疾病管理，多学科规范化治疗及有效康复手段。鼓励多种社会力量，尤其是患者组织和医疗机构参与到罕见病创新服务领域。

4 建立罕见病药物及服务综合价值评价体系

不同于常见药的价值评估体系，罕见病药物应当突破单一的卫生技术评估的标准方法，建立涵盖药物经济学、医学、公共政策学、保障学、社会学、伦理学、法学等多学科的综合价值评估体系，使罕见病药物的价值得到科学且充分的认定。根据综合价值评估体系的测算结果，为我国罕见病药物的医保准入等政策过程提供参考依据。患者迫切的用药需求也应为评价体系的要素之一。

5 优先纳入罕见病用药，建立国家罕见病专项医保制度，鼓励地方试点

基本医疗保险追求公平普惠，罕见病患者有平等用药的权利。应当将更多救急救命的罕见病用药纳入基本医保目录，且优先纳入有唯一用药的罕见病。对价格较高的罕见病用药可以通过设置医保支付定额的形式进行保障，而非“一刀切”拒绝纳入医保目录或固定报销比例，这样既能使基本医保充分践行“基本医保保基本”的基本原则，同时又符合现阶段医保基金支出“尽力而为、量力而行”，确保医保制度长期可持续。同时建立国家罕见病专项基金制度，并鼓励地方试点探索。可借鉴浙江模式，搭建罕见病专项基金，适当引入个人缴费，在不挤占基本医疗保险基金存量资金的前提下，强调个人责任与参与，切实解决罕见病患者的用药保障。

中国罕见病综合服务体系展望

6 政府引导，探索多元社会力量参与机制

罕见病患者的医疗保障问题归根结底是一个社会问题，除了政府部门的引导，更需要商业保险、患者家庭、患者组织和慈善机构等多方参与。多方共付模式的实践，是个不断丰富“多元化”的过程。首先是“制度多元化”。不断强化基本医保、大病医保、医疗救助等医疗政策保障力度，同时推动出台商业保险、民间慈善救助的鼓励政策。其次是“主体多元化”。即政府部门、医药企业、商保公司、民间慈善组织及个人，构成罕见病用药保障的多方参与主体。第三，“筹集多元化”。医保基金、政府专项基金、社会救助资金、企业个人捐赠等多方筹资，共同解决罕见病医保用药难题。最后，“支付多元化”。不同参与主体共同探索，通过创新支付模式，完善罕见病支付保障体系。

7 探索医疗保障及服务多元创新付费策略

进一步丰富罕见病保障和服务的多元创新支付探索。医保部门可以探索部分罕见病高值药按疗效付费的方式和药企进行风险共担；在医保未能覆盖部分罕见病药物的情况下，药企和患者也可以探索医疗贷款的方式，让患者可以通过分期付款方式来解决医保覆盖前的治疗费用问题。同时，更充分的发挥商业健康险、相互保险等在罕见病群体的保障功能。

8 建立患者参与推动药物研发及准入规范指南

在患者权益获得充分保障的前提下，改变患者仅作为研究对象的固有观念。充分尊重和理解患者在罕见病药物研发和准入过程中的核心价值，并将罕见病患者作为积极主体和专家纳入与自身有关的研究。在我国现有的罕见病相关政策的支持下，相关部门应制定统一的实践路线图，指导患者参与研发和准入过程的规范行动。相关部门可以与制药企业、研究机构、医院、患者组织、学术界等利益相关方进行协商讨论，共同制定可行方案。

9 特医食品给予特殊的政策支持

部分罕见病群体无需药物治疗，而需要终身食用特殊食品。针对罕见病的特医食品的注册审批给予政策支持，对于特医食品的供应，短期内可优惠批准引入国外产品，并积极引导培育国内企业去研发生产。对于特医食品的保障，国家可统一谈判、统一购买、将特医食品纳入医保保障范围。此外，积极鼓励慈善组织、爱心企业、个人分别承担一定费用，保障患者实现特医食品的充足供应。

10 鼓励罕见病医疗创新服务平台发展

有 95 % 的罕见病目前仍没有有效治疗方案，康复与护理等医疗服务是罕见病患者更迫切的需求。除了罕见病用药保障之外，医疗创新服务平台发展将带动更多的社会资源投入罕见病领域，链接患者与医疗服务方，满足罕见病患者所需的康复、护理、辅具、心理支持等多样化的需求。未来罕见病的医疗服务领域，将为医疗保障的重要板块之一。

法律声明

- ◆ 本报告著作权归沙利文和病痛挑战基金会所有，未经书面许可，任何机构或个人不得以任何形式翻版、复刻、发表或引用。若征得沙利文同意进行引用、刊发的，需在允许的范围内使用，并注明出处为“沙利文及病痛挑战基金会”，且不得对本报告进行任何有悖原意的引用、删节或修改。
- ◆ 本报告分析师具有专业研究能力，保证报告数据均来自合法合规渠道，观点产出及数据分析基于分析师对行业的客观理解，本报告不受任何第三方授意或影响。
- ◆ 本报告所涉及的观点或信息仅供参考，不构成任何投资建议。本报告仅在相关法律许可的情况下发放，并仅为提供信息而发放，概不构成任何广告。在法律许可的情况下，沙利文可能会为报告中提及的企业提供或争取提供投融资或咨询等相关服务。本报告所指的公司或投资标的的价值、价格及投资收入可升可跌。
- ◆ 本报告的部分信息来源于公开资料，沙利文及病痛挑战基金会对该等信息的准确性、完整性或可靠性拥有最终解释权。本文所载的资料、意见及推测仅反映沙利文及病痛挑战基金会于发布本报告当日的判断，过往报告中的描述不应作为日后的表现依据，沙利文及病痛挑战基金会不保证本报告所含信息保持在最新状态。在不同时期，沙利文及病痛挑战基金会可发出与本文所载资料、意见及推测不一致的报告和文章。同时，沙利文及病痛挑战基金会对本报告所含信息可在不发出通知的情形下做出修改，读者应当自行关注相应的更新或修改。任何机构或个人应对其利用本报告的数据、分析、研究、部分或者全部内容所进行的一切活动负责并承担该等活动所导致的任何损失或伤害。

致谢

Acknowledgement

罕见病领域日益获得国家及社会各方的关注，患者除了诊疗及保障需求，也存在心理、康复、社会融入等多样化需求。在编撰此报告过程中，我们深刻体会到关注患者真实需求、构建罕见病综合服务生态圈的重要性。

本研究报告得到以下伙伴的支持（按首字母顺序，排名不分先后），在此我们由衷地表示感谢！

北京华诺奥美基因生物科技有限公司

京东健康股份有限公司

维昇药业（上海）有限公司

我们期待未来能够有更多力量支持罕见病领域的研究及实践，罕见病患者能够得到更加全面的保障！

联系我们

毛化 Fred Mao

弗若斯特沙利文大中华区医疗业务合伙人兼董事总经理



• 电话:+86 5407 5780 x 8608



• 手机:+86 159 2139 6033



• 邮箱:fred.mao@frostchina.com

FROST & SULLIVAN

沙利文



<http://www.frostchina.com/>



上海市静安区南京西路1717号会德丰国际广场2504



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION



www.chinaicf.org



北京市西城区太平街6号富力摩根中心D座612室



