

2021年1月



# 罕见病政策与学术资源汇总



中国罕见病联盟  
北京罕见病诊疗与保障学会  
山东大学卫生管理与政策研究中心  
山东大学健康偏好研究中心

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平台，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与学术动态，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。通过普及罕见病相关知识和政策信息，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。

---

## 主要内容

### 【政策信息】

#### ➤ 医保准入

1. 广东发布基本医保门特准入试行标准，大幅降低多发性硬化患者年治疗费
2. 55种罕见病药进医保
3. 杭州将三种罕见病专属特效药列入医保

#### ➤ 国内罕见病会议

4. 北京协和医院多学科罕见病诊疗与管理经验线上交流会隆重举行
5. 罕见病药物研发与医药创新暨罕见病政策发展与立法进程研讨会  
在京召开

#### ➤ 药品审评审批

6. 诺和诺德新药获CDE批准，助力国内血友病A诊疗
7. 全球首款治疗X连锁低磷血症的罕见病药物中国获批
8. 全球首个亨廷顿舞蹈病治疗药物安泰坦®在中国上市

## 【学术动态】

1. 孤儿药研发激励制度设计与激励机制研究
2. 中日韩罕见病药品价格水平对比研究
3. 患者报告结局测量在罕见病中的应用以及对卫生技术评估的影响
4. 罗马尼亚东南部地区系统性硬化症的流行病学概况
5. 评估EQ-5D在杜氏肌营养不良症的适用性:一项以患者为中心的研究
6. 利益相关方对罕见病治疗相关临床研究的看法:治疗误解和研究价值
7. 脊髓性肌萎缩患者的治疗偏好: 一个离散选择实验
8. 脊髓性肌萎缩症经济负担的系统文献综述及治疗的经济评价

## 【政策信息】

### ➤ 医保准入

#### 1. 广东发布基本医保门诊特准入试行标准，大幅降低多发性硬化患者年治疗费

原文链接：<https://mp.weixin.qq.com/s/5kaLIAthQn59FrInatiewQ>

来源：罕见病新进展

日期：2021-1-7

根据广东省医疗保障局最新通知，包括多发性硬化在内的 52 种疾病被纳入广东省基本医疗保险门诊特定病种（即一类门诊），这意味着广东省多发性硬化患者在新的一年里将开始享受更便利的医保报销待遇。同时，广州市积极响应政策，拟定了《广州市新增社会医疗保险门诊特定病种药品目录和诊疗项目目录（征求意见稿）》以及《增补纳入广州市社会医疗保险门诊特定病种药品目录的国家谈判药品（征求意见稿）》，其中国家谈判药品（征求意见稿）将多发性硬化治疗药物特立氟胺纳入目录（即二类门诊）内，为广州市多发性硬化患者增添又一福祉。 [\[返回目录\]](#)

#### 2. 55种罕见病药进医保

原文链接：<https://mp.weixin.qq.com/s/zKrDoC1npZLXThXoW5ZhGg>

来源：健识局

日期：2021-1-3

2020 年，国家医保药品目录谈判涉及 162 种药品，其中 119 种谈判成功，包含 6 个罕见病用药。此前，2019 年国家医保药品目录

新纳入了 9 种罕见病药品（6 种通过谈判纳入乙类目录）。至此，2021 年 3 月 1 日正式实施的新医保目录中共有 24 个罕见病包含在此次药品目录中，涉及到 55 种药品，其中甲类 15 种，乙类 40 种。

[\[返回目录\]](#)

### 3. 杭州将三种罕见病专属特效药列入医保

原文链接：

<http://finance.china.com.cn/industry/medicine/20210121/5481559.shtml>

来源：中国新闻网

发布日期：2021-1-21

1 月 20 日，杭州市首项由政府引导支持的商业补充医疗保险产品“西湖益联保”正式推出。该产品系普惠型商业补充医疗保险产品，四项保障责任的赔付额度合计为 300 万元，保费标准为每人每年 150 元。此保险主要涵盖规定病种门诊、住院、特定肿瘤药品以及罕见病药品等多重保障。首批列入赔付范围的在医保目录外的特定肿瘤和危重症创新药品有 28 项，主要用于治疗常见的肝癌、肺癌、甲状腺癌、乳腺癌、卵巢癌、前列腺癌、淋巴瘤、白血病、脑瘤和肺动脉高压等重大疾病，并将治疗脊髓性肌萎缩症、黏多糖贮积症 IVA 型和法布雷病三种罕见病的专属特效药，列入了赔付范围。[\[返回目录\]](#)

#### ➤ 国内罕见病会议

### 4. 北京协和医院多学科罕见病诊疗与管理经验线上交流会隆重举行

原文链接：<mp://WBTUtn3dWLgKqAa>

来源：中国罕见病联盟

日期：2021-1-16

为进一步推动罕见病诊疗水平提升，迎接协和新百年，2021年1月16日，北京协和医院多学科罕见病诊疗与管理经验线上交流会隆重举行。本次学术活动分为三个部分：第一部分主题为多学科诊疗新理念；第二部分主题为罕见病诊疗与研究经验交流；第三部分主题为罕见病平台建设。[\[返回目录\]](#)

## 5. 罕见病药物研发与医药创新暨罕见病政策发展与立法进程研讨会 在京召开

原文链接：<mp://4xzMwKVVAiGuRzYn>

来源：中国罕见病联盟

日期：2021-1-21

1月20日，由中国罕见病联盟主办，北京罕见病诊疗与保障学会承办的罕见病药物研发与医药创新暨罕见病政策发展与立法进程研讨会在京顺利召开。会议采取线上线下相结合的形式，30余名罕见病医疗、医保和卫生政策、法学专家、患者组织代表以及企业代表参加了本次研讨会，共同探讨罕见病管理、罕见病用药和立法等问题。

[\[返回目录\]](#)

### ➤ 药品审评审批

## 6. 诺和诺德新药获CDE批准，助力国内血友病A诊疗

原文链接：

<https://www.nmpa.gov.cn/zwfw/sdxx/sdxxyp/ypjfb/20210105090210116.html>

来源：国家药品监督管理局

发布日期：2021-1-5

2021年1月5日，中国国家药品监督管理局（NMPA）政务服务门户网站信息发布，丹麦诺和诺德公司旗下的注射用重组人凝血因子VIII（英文名：Turoctocog alfa）于2020年12月29日已被国家药品监督管理局药品审评中心（CDE）正式批准用于成人和儿童血友病A的治疗（药品批准文号：国药准字SJ2020030）。[返回目录]



The screenshot shows the NMPA website interface. At the top, there is a search bar with the text "请输入关键字" and a "搜索" button. Below the search bar, the main heading reads "2021年01月05日药品批准证明文件待领取信息发布". To the right of the heading are several social media sharing icons and the text "发布时间: 2021-01-05". Below this is a table with 6 columns: 序号, 受理号, 品名, 申请单位, 批准文号, and 签发日期. The table contains 4 rows of data for different drug approvals.

序号	受理号	品名	申请单位	批准文号	签发日期
89	JXSS1900039国	注射用重组人凝血因子VIII	诺和诺德（中国）制药有限公司	国药准字SJ20200027	2020年12月29日
90	JXSS1900040国	注射用重组人凝血因子VIII	诺和诺德（中国）制药有限公司	国药准字SJ20200028	2020年12月29日
91	JXSS1900041国	注射用重组人凝血因子VIII	诺和诺德（中国）制药有限公司	国药准字SJ20200029	2020年12月29日
92	JXSS1900042国	注射用重组人凝血因子VIII	诺和诺德（中国）制药有限公司	国药准字SJ20200030	2020年12月29日

## 7. 全球首款治疗X连锁低磷血症的罕见病药物中国获批

原文链接：

<https://www.nmpa.gov.cn/yaowen/ypjgyw/20210115092032178.html>

来源：国家药品监督管理局

日期：2021-1-15

2021年1月15日，国家药品监督管理局通过优先审评审批程序附条件批准了Kyowa Kirin Inc.公司的布罗索尤单抗注射液上市。该药品用于成人和1岁及以上儿童患者X连锁低磷血症（XLH）的治

疗，被列入“第二批临床急需境外新药名单”。布罗索尤单抗是以成纤维细胞生长因子 23 (FGF23) 抗原为靶点的一种重组全人源 IgG1 单克隆抗体，可结合并抑制 FGF23 活性从而使血清磷水平增加。该品种的上市为患者提供了新的治疗选择。这是全球第一款，也是中国首个获批靶向成纤维细胞生长因子 23 (FGF23) 的重组全人源单克隆 IgG1 抗体，是 XLH 治疗领域的全新里程碑。

[\[返回目录\]](#)



国家药品监督管理局  
National Medical Products Administration



索引号	XZXX-2021-104	主题分类	工作动态
标题	国家药监局附条件批准布罗索尤单抗注射液上市		
发布日期	2021-01-15		

### 国家药监局附条件批准布罗索尤单抗注射液上市



文章来源：发布时间：2021-01-15

近日，国家药品监督管理局通过优先审评审批程序附条件批准了Kyowa Kirin Inc.公司的布罗索尤单抗注射液上市。该药品用于成人和1岁及以上儿童患者X连锁低磷血症 (XLH) 的治疗，被列入“第二批临床急需境外新药名单”。

布罗索尤单抗是以成纤维细胞生长因子23 (FGF23) 抗原为靶点的一种重组全人源IgG1单克隆抗体，可结合并抑制FGF23活性从而使血清磷水平增加。该品种的上市为患者提供了新的治疗选择。

## 8. 全球首个亨廷顿舞蹈病治疗药物安泰坦®在中国上市

原文链接：<https://news.bioon.com/article/6704981.html>

来源：生物谷

发布日期：2021-1-18

2021年1月17日，梯瓦医药信息咨询（上海）有限公司宣布旗下创新药物安泰坦®（氘丁苯那嗪片）于国内上市，用于治疗与亨廷顿病（HD）有关的舞蹈病及成人迟发性运动障碍（TD）。安泰坦®于2017年4月获得美国FDA批准，是FDA批准的氘代产品，也是

针对与亨廷顿病有关的舞蹈病的历史上第二个药物。目前，该药已经在美国和中国两个国家获批，在美国的获批适应症包括与亨廷顿病（HD）有关的舞蹈病以及成迟发性运动障碍（TD）。此外，安泰坦®于2020年12月28日，被正式纳入《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录(2020年)》，将极大地改善患者治疗负担，提高创新疗法的可及性。 [\[返回目录\]](#)

## 【学术动态】

**中文标题：**孤儿药研发激励制度设计与激励机制研究

**英文标题：** Research on Incentive System Design and Incentive Mechanism for Orphan Drug R&D

**来源：** 中国药事

**发布时间：** 2020-12-20

**作者：** 李壮琪，许文秀，杨殷政等

**关键词：** 罕见病；孤儿药；孤儿药研发；激励制度；激励机制

**摘要：**

**目的：**通过深入分析美日欧孤儿药研发激励政策的背景、激励机制以及实施效果，为我国孤儿药研发的制度设计提供建议。**方法：**对罕见病及孤儿药相关政策法规进行研究。**结果：**美日欧的孤儿药研发激励制度设计贯穿药品的研发、审评和上市后各阶段，孤儿药资格认定与激励措施相关联。孤儿药的研发激励机制以研发投入与“预期收益”相匹配为核心，在上市前给予研发资助、税收减免、沟通交流等

激励；上市后给予市场独占期保护，从而最大限度地鼓励研发。结论：建议我国从罕见病患者健康权角度出发，尽快对罕见病和孤儿药研发进行单独立法，建立系统的研发激励机制。[返回目录]

➤ 原文链接：

<https://kns.cnki.net/kcms/detail/detail.aspx?dbcode=CJFD&dbname=CJFDAUTO&filename=ZGYS202012011&v=Yv3sQ4jM5IN%25mmd2FRG8LWgpFJFbiotfFRu0dDxiy3wZFIkllmqJxNr7wxRMkc03Edqy6>

**中文标题：**中日韩罕见病药品价格水平对比研究

**英文标题：** **Comparative Study on the Price Level of Rare Disease Drugs in China, Japan and South Korea**

**来源：** 中国卫生经济

**发布时间：** 2020-12-05

**作者：** 路娜娜，徐伟，李赛赛

**关键词：** 罕见病药品；价格水平；中国；日本；韩国

**摘要：**

目的：研究中国罕见病药品价格水平，为中国罕见病药品价格管理提供思路。方法：以周边国家日本、韩国为参照系，选取《第一批罕见病目录》中对应已在中国上市且在中日韩任意一国可获取价格信息的25个罕见病药品为研究对象，以价格系数及价格差幅等为指标，比较汇率、购买力平价换算下的中日韩罕见病药品价格。结果：25个罕见病药品中，汇率换算下中国药价高于日本或韩国的数量为8个，

购买力平价换算下中国药价高于日本或韩国的数量为13个。结论：与日本、韩国相比，中国罕见病药品价格处于中等偏上水平。

[\[返回目录\]](#)

➤ 原文链接:

<https://kns.cnki.net/kcms/detail/detail.aspx?dbcode=CJFD&dbname=CJFDAUTO&filename=WEIJ202012025&v=mm%25mmd2FDfVWdeRTb8S11YQ7U0PJHpsRIEQOutU%25mmd2BjsSzDKYtE%25mmd2FbUfwyU8i92dcaSsZZ9%25mmd2F>

**中文标题:** 患者报告结局测量在罕见病中的应用以及对卫生技术评估的影响

**英文标题:** **The Use of Patient-Reported Outcome Measures in Rare Diseases and Implications for Health Technology Assessment**

**来源:** The Patient - Patient-Centered Outcomes Research

**发布时间:** 2021-1-19

**作者:** Whittal A, Meregaglia M, Nicod E.

**摘要:**

背景:患者报告结局测量 (Patient-reported Outcome Measures, PROMs)被应用于卫生技术评估(Health Technology Assessment, HTA),以评价患者疾病和治疗体验,从而对临床终点之外的治疗影响有更深入的了解。由于罕见病患者群体小、疾病异质性强、缺乏对疾病自然史的认识和短期研究,所以给开发和实施罕见病的PROMs带来特殊的挑战。

目的:本研究旨在明确在罕见病治疗(Rare Disease Treatments

RDTs)中使用不同类型的PROMs时需要考虑的关键因素。

方法：本研究对已发表文献和灰色文献进行检索，没有日期和出版类型限制。提取并整合了不同类型的PROMs用于RDTs的优势、挑战和潜在解决方案的信息，其中包括心理测量属性。

结果：从PubMed纳入文献79篇，经过筛选最终纳入32篇，纳入灰色文献12篇。罕见病的PROMs面临着因患者群体小和疾病异质性强而造成PROMs在数据收集和心理测量方面的挑战。普适性PROMs在不同疾病中具有可比性，但对疾病特异性不敏感。疾病特异性量表敏感性高，但大多数罕见病没有特异性量表，其中能提供HTA机构所要求效用值的量表更少。开发新的PROMs需要时间和资源。可能的解决方案包括汇集数据(多中心/国际数据收集)、使用计算机辅助技术或综合使用普适性和特异性的PROMs。

结论:PROMs与RDTs的HTA紧密相关，但其应用还有一定的困难。为了克服这些困难，需要更深入地了解每种方法的潜在优势、挑战和解决方案。[\[返回目录\]](#)

➤ 原文链接:

<https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs40271-020-00493-w>

中文标题：罗马尼亚东南部地区系统性硬化症的流行病学概况

英文标题：**Epidemiological profile of systemic sclerosis in the southeast region of Romania**

来源：Exp Ther Med.

发布时间：2021-1

作者：Bobeica C, Niculet E, Craescu M, 等

摘要：

背景：系统性硬化症(Systemic sclerosis, SSc)是一种胶原性疾病，皮肤和内部器官的微血管系统受其影响，其次是结缔组织的过度沉积。系统性硬化症已被列入罕见疾病之列，而且在过去二十年中，其发病率一直在上升。数据显示，不仅系统性硬化症的发病率增高，整体自身免疫性疾病的发病率也在增加。

目的及方法：本研究旨在概述罗马尼亚东南部系统性硬化症的流行病学现状，并明确该疾病与其他国家流行病学方面的异同点。本研究属于观察性研究，在布加勒斯特大学诊所进行，共纳入22名系统性硬化症确诊患者。

结果：研究表明，与男性相比，女性系统性硬化症的患病率较高，并且大部分女性遭受弥漫性皮肤受累，大多数患者来自城市。

结论：系统性硬化症严重影响患者的生活质量,为了识别疾病在不同国家流行病学的异同点，需要进行大样本研究，并寻找新的实验模型。[返回目录]

➤ 原文链接：

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7725015/>

**中文标题:** 评估EQ-5D在杜氏肌营养不良症的适用性:一项以患者为中心的

**英文标题:** **Assessing the Appropriateness of the EQ-5D for Duchenne Muscular Dystrophy: A Patient-Centered Study**

**来源:** Med Decis Making.

**发布时间:** 2021-1-19

**作者:** Crossnohere NL, Fischer R, Lloyd A, 等

**关键词:** 成本效用分析;卫生技术评估;生活质量;罕见病;效用

**摘要:**

背景:杜氏肌营养不良症是一种罕见的退行性神经肌肉疾病,以儿童发病为主。最近其药物的获批使人们关注罕见病的定价和报销决策中的经济评价。EQ-5D是健康效用的常用测量工具,本研究旨在探讨EQ-5D评估受杜氏肌营养不良症影响的患者和照护者的适用性。

方法:本研究是跨国横断面研究,使用自填或代理版的EQ-5D-3L调查患者的健康状况。评估利益相关者关注的6个方面:EQ-5D/EQ-VAS不能捕捉到有意义的健康结果差异;不能与疾病特异性测量工具所得结果相关联;不能反映患者真实的健康状况;没有表面效度;结果不能被准确解释;而且患者负担较大。通过使用EQ-5D指数评分、EQ-VAS评分、疾病特异性功能量表以及开放式和封闭式问题,评估利益相关者关注的这6个方面。

结果:共有263名受访者(74%的应答率)完成了调查,其中24%是成年患者。大多数参与者生活在美国或英国(58%),患者年龄1-48岁不

等。门诊患者的EQ-5D指数高于非门诊患者(0.60 v. 0.30,  $P < 0.001$ ), 并与上肢损伤呈负相关( $r = 0.61$ ,  $P < 0.001$ )。四分之三的受访者认为EQ-5D能测量真实健康状况(74%)。大部分受访者将EQ-VAS对可想象的最佳和最差健康状况的定位解释为完全健康(61%)和死亡/接近死亡(58%)。受访者认为EQ-5D容易理解(86%)和回答(71%)。

结论:与传闻中的担忧相反, 本研究发现EQ-5D适合评估杜氏肌营养不良患者的健康状况。虽然其他测量工具可能对杜氏的特定结果更为敏感, 但使用EQ-5D测量的结果可能也产生一定的价值。

[\[返回目录\]](#)

➤ 原文链接:

<https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0272989X20978390>

**中文标题:** 利益相关方对罕见病治疗相关临床研究的看法:治疗误解与研究价值

**英文标题:** Stakeholder perspectives on clinical research related to therapies for rare diseases: therapeutic misconception and the value of research.

**来源:** Orphanet J Rare Dis.

**发布时间:** 2021-1-12

**作者:** Tingley K, Coyle D, Graham ID, 等

**关键词:** 循证医学; 定性研究; 罕见病; 参与研究; 治疗的误解

**摘要:**

背景:罕见病的治疗方法很少有强有力的证据支持。因此, 患者、

家属、卫生服务提供者和政策制定者必须考虑是否接受、推荐或资助临床疗效不确定的治疗。他们还必须考虑能否以及如何为临床研究作出贡献，这些研究可能处于被接受或评估阶段。

**目的:**研究旨在了解罕见代谢性疾病患者、家属、专业代谢性疾病医生和卫生政策顾问为什么以及如何选择是否参与研究，以及他们如何使用和评估研究的价值。

**方法:**本研究分别对每个利益相关方组(共三组)进行焦点小组访谈;两组是通过电话访谈，另一组是面对面访谈。使用目的抽样的方式招募志愿者。使用定性描述方法依次分析每个访谈记录，以归纳识别关键主题。为确保访谈的可信度和真实性，受访者需要在每个焦点小组后进行汇报，并邀请多个团队成员审查记录。

**结果:**研究对象包括4名患者/照护者、6名医生和3名政策顾问。本研究不支持传统观点，即治疗误解(获得治疗机会)是促使患者/照护者参与临床研究的主要因素。相反，患者/照护者表示参与研究的原因包括促进科学研究发展和有机会分享他们的经验。患者/照护者和医生都表示在接受没有证据支持的治疗时，很难权衡风险和利益。医生也报告说，他们在病人顾问/倡导者和证据评估者的双重角色中感到矛盾。政策顾问的工作重点主要是对证据进行批判性评估，为卫生系统提出建议。

**结论:**不同利益相关方对罕见病研究有不同的看法，但在做出个人和群体决策时，他们都关注治疗的风险和益处。[\[返回目录\]](#)

➤ [原文链接:](#)

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7805116/>

**中文标题：**脊髓性肌萎缩患者的治疗偏好：一项离散选择实验

**英文标题：**Treatment preference among patients with spinal muscular atrophy (SMA): a discrete choice experiment.

**来源：**Orphanet journal of rare diseases

**发布时间：**2021-1-20

**作者：**Alisha Monnette , Er Chen , Dongzhe Hong , 等

**关键词：**脊柱肌肉萎缩；离散选择实验；患者偏好；治疗属性；诺西那生钠；基因疗法ZOLGENSMA

**摘要：**

**目的：**探讨患者/照护者对脊髓性肌萎缩症(SMA)治疗关键属性的偏好。

**背景：**在快速发展的SMA治疗环境中，了解潜在治疗的属性如何影响患者/照护者的选择是至关重要的。

**设计/方法：**在定性访谈的基础上开展了一项离散选择实验调查。通过美国的一个患者组织招募了SMA患者（≥18岁）和其照护者。受访者在12组假设治疗中分别做出选择。比较五种治疗特征的相对重要性（用条件Logit模型的回归系数[RC]衡量）：(1)运动功能的改善或稳定，(2)呼吸功能的改善或稳定，(3)仅适用于所有年龄或仅适用于儿童，(4)给药途径（鞘内重复注射，一次性静脉(IV)输注，每日口服给药）和(5)潜在危害(轻度、中度、严重/危及生命)。

结果：患者年龄在1至67岁之间(n=101岁，自我报告65人，照护者报告36岁)，女性64名。总SMA亚型包括：1型(n=21)、2型(n=48)、3型(n=29)、其他(n=3)。47名患者报告了有先前的脊柱手术经历。分别有59例和10例患者报告使用诺西那生钠和基因疗法ZOLGENSMA。患者高度重视运动和呼吸功能的改善（RC: 0.65, 95CI: 0.47~0.83, RC: 0.79, 95%CI: 0.60~0.98）。口服药物和一次性输注显著优于重复IT注射(RC: 0.80, 95%CI: 0.60~0.98和RC: 0.51, 95%CI: 0.30~0.73)。患者最不喜欢年龄限制的标签/批准使用(≤2岁)(RC: -1.28, 95%CI: -1.47至-1.09)。交叉属性权衡决定表明，尽管有额外的疗效收益，但对高风险治疗的意愿较低。对于一些患者来说，可能愿意用额外的疗效收益来换取给药途径的改变，从重复的鞘内给药到口服药物。

结论：运动/呼吸功能的改善、广泛的适应症、口服或一次性输注以及最小的风险是首选的治疗属性。治疗决定应在临床背景下作出，并考虑病人的需要。[返回目录]

➤ 原文链接:

<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-020-01667-3>

**中文标题：**脊髓性肌萎缩症经济负担的系统综述与治疗的经济评价

**英文标题：**Systematic literature review of the economic burden of spinal muscular atrophy and economic evaluations of treatments

**来源：**Orphanet journal of rare diseases

**发布时间：**2021-01-23

**作者:** Tamara Dangoulof, Camille Botty , Charlotte Beudart , 等

**关键词:** 负担；成本；成本-效益；经济；ICER；诺西那生钠；脊柱肌肉萎缩；基因疗法ZOLGENSMA

**摘要:**

**背景:** 脊柱肌肉萎缩(SMA)是一种罕见的破坏性疾病,新的治疗方案最近获批。鉴于经济因素在医疗保健决策中越来越重要,本综述总结了评估SMA成本和治疗经济评估的研究。根据PRISMA指南,检索PubMed和Scopus截止2020年9月15日的文献。

**结果:** 9项研究报告了SMA患者的年度护理费用,6项评估了SMA治疗的成本效益。根据不同的研究,SMA1最常见和最严重的症状出现在患儿6个月前,且年平均成本相似,从每年75,047\$到196,429\$不等。后期发病的其他三型,即SMA2、SMA3和SMA4的通常集中在医疗费用估计中,每年费用变化较大,从27,157\$到82,474\$不等。治疗的成本效益评价比较了诺西那生钠治疗与护理标准(n=3)、两种治疗(诺西那生钠和基因疗法ZOLGENSMA)相互对抗和无药物治疗(n=1)、诺西那生钠与基因疗法ZOLGENSMA (n=1)以及护理标准与诺西那生钠有无新生儿筛查(n=1)。与SMA1的护理标准相比,诺西那生钠的增量成本-效益比(ICER)在每个质量调整寿命年(QALY)\$210,095到1,150,455不等,基因疗法ZOLGENSMA的增量成本效益比从32,464美元到251,403美元不等。对于前期的患者,ICER值从206,409美元到735,519美元不等。晚期的SMA(2、3和4)的ICER值差异较大,从275,943美元到8,438,049美元不等。

---

结论：本研究证实了SMA患者标准护理的巨大成本负担，以及在症状后的患者中以目前的价格提供获批药物时的高成本效益比。由于迄今进行的研究很少，因此有必要对症状早期和症状后期的患者进行进一步前瞻性和独立的经济学研究。[\[返回目录\]](#)

➤ 原文链接：

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33485382/>