



2023.10 第十期

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

<b>政策信息</b>	<b>03</b>
• 《中国罕见病行动倡议2030》发布：明确罕见病防治保障工作行动方向	<b>03</b>
<b>新药速递</b>	<b>03</b>
• 中国首个治疗NMOSD的补体抑制剂依库珠单抗获批	<b>03</b>
<b>会议交流</b>	<b>04</b>
• 2023年第二届国际罕见病学术论坛暨四川省罕见病医疗质量控制中心成立大会在成都顺利召开	<b>04</b>
• 2023年中国罕见病大会圆满闭幕	<b>05</b>
<b>平台建设</b>	<b>05</b>
• 西部门诊管理联盟、西部多学科（罕见病）管理联盟在陆军军医大学新桥医院成立	<b>05</b>
• 上海交通大学医学院附属仁济医院成立“疑难及罕见病诊疗中心”	<b>06</b>
<b>学术动态</b>	<b>07</b>
• 国家医保谈判药品中罕见病用药落地情况分析——以20种罕见病用药为例	<b>07</b>
• 罕见病立法国际比较与启示——基于“适度保障”和“倾斜保障”原则的法律制度构建	<b>08</b>
• 中国罕见病药物研发政策及研发现状简析	<b>09</b>
• 基于DTP药房回访数据探讨利司扑兰相关药学服务价值	<b>10</b>
• 罕见病研究数据采集和应用的现状及伦理学思考	<b>11</b>



## 目录 Contents

- 体育锻炼对晚发型庞贝病成年患者的长期益处：一项随访10年的回顾性队列研究 = = = = = 12
- 患者组织在研发中的作用：来自罕见病的证据 = = = = = 13
- 成为罕见病父母：对父母照护者产后经历的解释性现象学分析 = = = = = 14

## 政策信息

### 《中国罕见病行动倡议2030》发布：明确罕见病防治保障工作行动方向

来源：中国罕见病联盟

日期：2023-10-22

2023年中国罕见病大会主论坛上，中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会联合各方代表，共同发布了《中国罕见病行动倡议2030》（以下简称倡议）。倡议在《“健康中国2030”规划纲要》指导下，立足我国罕见病防治保障工作现状和特点，面向社会各界，致力于协同建设罕见病诊疗保障“中国模式”。倡议秉承“以患者为中心”的理念，坚持发展创新、共建共享的原则，提出到2030年，要进一步提升我国罕见病的早发现、早诊断、早治疗、有药用、可管理、能负担的水平。

原文链接

<https://www.chard.org.cn/#/news/news1/detail/1508>

## 新药速递

### 中国首个治疗NMOSD的补体抑制剂依库珠单抗获批

来源：国家药品监督管理局

日期：2023-10-17

10月17日，国家药品监督管理局批准依库珠单抗（eculizumab）注射液（商品名：舒立瑞<sup>®</sup>，Soliris<sup>®</sup>）用于治疗抗水通道蛋白（AQP4）抗体阳性的视神经脊髓炎谱系疾病（NMOSD）成人患者。依库珠单抗是中国首个也是唯一一个获批用于治疗NMOSD的补体抑制剂。

目前，依库珠单抗已在中国获批用于治疗成人及儿童阵发性睡眠性血红蛋白尿症（PNH）、非典型溶血性尿毒症综合征（aHUS）和成人抗乙酰胆碱受体（AChR）抗体阳性的难治性全身型重症肌无力（gMG），并已在全球多个国家获批多项适应症。

[原文链接](#)

<https://www.nmpa.gov.cn/zwfw/sdxx/sdxxyp/yppjfb/20231017145426168.html>

会议交流

## 2023年第二届国际罕见病学术论坛暨四川省罕见病医疗质量控制中心成立大会在成都顺利召开

来源：四川大学华西医院

日期：2023-10-13

10月13日，由中国罕见病联盟指导，四川大学华西医院主办，四川大学华西医院（罕见病中心）、四川西部医药技术转移中心承办的“2023年第二届国际罕见病学术论坛暨四川省罕见病医疗质量控制中心成立大会”在成都召开。论坛以“关注、协同、创新”为主题，来自国际国内罕见病临床专家、基础研究专家和企业等相关机构代表齐聚一堂，围绕罕见病的临床诊治进展、研究技术平台、研究转化体系、罕见病新药新械、罕见病管理创新等前沿领域开展深度研讨。

[原文链接](#)

<http://www.wchscu.cn/comprehensive/76370.html>

## 2023年中国罕见病大会圆满闭幕

来源：中国罕见病联盟

日期：2023-10-25

10月20-24日，由中国罕见病联盟、中国红十字基金会、全国罕见病诊疗协作网办公室等共同主办的“2023年中国罕见病大会”在北京圆满举办。五天来，全国罕见病政策制定、临床诊疗、药物研发、药品保障等领域的同道和广大罕见病患者一起，以“人民至上，共建共享”为主题深入交流，携手踏上罕见病防治与保障事业的新征程，线上线下参会人次逾10万。

[原文链接](#)

<https://mp.weixin.qq.com/s/wnp-GsuUYWrZEP19Vx-sFA>

### 平台建设

## 西部门诊管理联盟、西部多学科（罕见病）管理联盟在陆军军医大学新桥医院成立

来源：陆军军医大学新桥医院

日期：2023-09-30

9月28日，西部门诊管理联盟、西部多学科（罕见病）管理联盟成立在陆军军医大学新桥医院隆重举行，军地54家医院签订深化医联体合作专科联盟协议并授牌。据悉，西部门诊管理联盟属于国内首个，此举标志着西部门诊管理服务能力迈入标准化、连续化、同质化。

[原文链接](#)

<https://mp.weixin.qq.com/s/2bVdfBWZ7NlazFS5cmMISA>



## 上海交通大学医学院附属仁济医院成立“疑难及罕见病诊疗中心”

来源：上海交通大学医学院附属仁济医院

日期：2023-10-24

为进一步落实国家罕见病防治政策、提升疑难罕见病诊治水平，历经半年多的筹备，上海交通大学医学院附属仁济医院“疑难及罕见病诊疗中心”于10月23日正式成立。未来，该中心将发挥大型综合医院多学科优势，为罕见病患者提供高质量临床诊疗服务，为更多患者和家庭带来希望。

[原文链接](#)

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

## 学术动态

# 国家医保谈判药品中罕见病用药落地情况分析——以20种罕见病用药为例

来源：中国医疗保险

发布时间：2023-09-20

作者：何阿妹，徐源，宋捷，等

关键词：国家谈判药品；罕见病；政策落地；双通道药房

摘要：

**目的：**了解国家医保谈判药品中罕见病用药在各省份的配备情况，对国家医保谈判药品政策可及性及药品落地情况进行分析，为政策完善提供理论依据。

**方法：**收集国家医保服务平台协议期内20种罕见病用药的全国配备数据，分析这20种药品在各省份医院和药房分布情况。

**结果：**广东、江苏、浙江、山东、河南5个省份医院和药房药品配备情况较好，落地医院和药房数量较多，20种罕见病用药均有落地；西藏、海南、宁夏、广西、青海5个省份落地医院和药房数量均较少，未落地药品数量分别为14种、8种、8种、6种、5种。从药物剂型来看，口服制剂药房落地情况更好，输注药品医院落地情况优于药房落地情况。

**结论：**20种罕见病用药在全国落地情况差异较大，经济状况较好、医保基金支付能力更强、医疗资源丰富的省份以及“双通道”政策执行较好省份，其药品落地情况相对更好。

原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=A67obWUfw0nhDcyD7QwJn3wsFG0YRAhYD3pb9po13M7DqhxAzpJoVQH0AQRBHgastdkLNCRQw7nMoP1c4WTAmzLoKmzydJGKAuSdB2X9y\\_Bp72yisGLQa6HmRe1xi5mKsAq1bm4\\_qKQ=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=A67obWUfw0nhDcyD7QwJn3wsFG0YRAhYD3pb9po13M7DqhxAzpJoVQH0AQRBHgastdkLNCRQw7nMoP1c4WTAmzLoKmzydJGKAuSdB2X9y_Bp72yisGLQa6HmRe1xi5mKsAq1bm4_qKQ=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)



## 罕见病立法国际比较与启示——基于“适度保障”和“倾斜保障”原则的法律制度构建

来源：中国医疗保险

发布时间：2023-09-20

作者：娄宇，王逸伦

关键词：罕见病立法；罕见病认定；药品供应；费用筹集；医药服务

### 摘要：

目前，我国的罕见病防治措施主要分散于各类行政规范性文件中，缺乏系统性和协同性。域外立法例表明，罕见病立法应当包含罕见病与孤儿药认定、药品供应、费用筹集、医药服务四项结构性制度，并在此基础上完善罕见病药品研发和供应的激励机制，构建多层次罕见病医疗保障体系，通过罕见病诊疗协作进一步细化提高医药服务水平。借鉴域外立法经验与教训，结合我国现实国情，未来应当基于“适度保障”和“倾斜保障”两项基本原则构建罕见病防治法律制度，在认定方面应当向发病率高的罕见病倾斜，药品供应方面应当向有研发能力和意愿的药企倾斜，费用筹集和保障水平方面应当坚持适度原则，医药服务方面应当向医疗资源贫乏的地区和人群倾斜。

### 原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=A67obWUfw0nvfY9i0m0rRWKGvTo7nZqJ5VRTeH1bPAjotuOPP1zqa2oBOZ7Exg6xhX5mjMaT4L7aU7vb87BVkjOTu2c5wRyU72REK5Ks6qxlwhink8uR7vdwlH3UKn3h\\_lwibRfeNIs=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=A67obWUfw0nvfY9i0m0rRWKGvTo7nZqJ5VRTeH1bPAjotuOPP1zqa2oBOZ7Exg6xhX5mjMaT4L7aU7vb87BVkjOTu2c5wRyU72REK5Ks6qxlwhink8uR7vdwlH3UKn3h_lwibRfeNIs=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 中国罕见病药物研发政策及研发现状简析

来源：药物评价研究

发布时间：2023-10-08

作者：杨哲萱，李杨，丁文侠

关键词：罕见病；药物研发；罕见病目录；技术指导原则；仿制药物

### 摘要：

罕见病发病率低、病情复杂、诊断难度大，导致其治疗药物研发面临诸多困难。为满足临床迫切需求，鼓励罕见病药物研发，近年来国家出台一系列政策及技术指导原则。梳理了2015年至今的罕见病治疗药物研发激励政策，通过查阅文献及公开资料，整理2018—2023年批准上市的用于治疗第一批罕见病目录中罕见病治疗的药物信息，分析中国罕见病药物研发现状。建议定期更新罕见病目录，加强罕见病药物研发者权益保护，鼓励优质罕见病药物仿制，以推动罕见病药物研发产业创新发展、满足罕见病患者的用药需求。

### 原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=La2KlAOQ31TBJRNd6o9IACKmZwR\\_Bwtxa6mDWeUi6b\\_gOE6ZWRMNun69URlops3wRBFelxYJBsNHEXQ2mHyJZVo8iieCHljxmbrPYiTpMu3qM2remcxyU26w49UnxBXibSXiiico\\_DfQ=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=La2KlAOQ31TBJRNd6o9IACKmZwR_Bwtxa6mDWeUi6b_gOE6ZWRMNun69URlops3wRBFelxYJBsNHEXQ2mHyJZVo8iieCHljxmbrPYiTpMu3qM2remcxyU26w49UnxBXibSXiiico_DfQ=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 基于DTP药房回访数据探讨利司扑兰相关药学服务价值

来源：中国药房

发布时间：2023-10-12

作者：石再欢，王芳婷，郭芷君，等

关键词：DTP药房；药学服务；脊髓性肌萎缩症；利司扑兰；罕见病

### 摘要：

目的：探索直销患者（DTP）药房开展利司扑兰相关药学服务的价值。

方法：收集2021年5月-2023年1月在上药云健康益药药房（上海）有限公司购买并使用利司扑兰的脊髓性肌萎缩症（SMA）患者的随访数据，对患者用药情况、药物治疗效果、不良事件发生情况进行回顾性分析。

结果：DTP药房药师共审核处方42份，发现不合理处方7份（16.7%，7/42），经药师及时干预后纠正。随访过程中，药师对4例（9.5%，4/42）患者关于利司扑兰服药要求、用药后不良事件等用药咨询进行专业解答。2例1型SMA患者出现不良事件：其中1例表现为发热，1例表现为皮肤干燥、局部颜色变暗；两者为Ⅰ级毒性反应，一般无需临床治疗，但考虑发热患者长时间持续低热，药师建议就医对症处理。

结论：DTP药房药师开展罕见病SMA患者使用利司扑兰的随访管理有助于促进患者合理规范用药。

### 原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=1u4N9e-cd2SocppPMfHoOZ-8oCkxsnmXw\\_KWzOvWuHJChVjtoTYjhhTU6-tSpVrkMF2pR1PyqE29GwR55TiWOExKKMTrRMN6bdTWmlKcn-PBW7awbxtBssTiPI2Mi3JONETChqxw5F8=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=1u4N9e-cd2SocppPMfHoOZ-8oCkxsnmXw_KWzOvWuHJChVjtoTYjhhTU6-tSpVrkMF2pR1PyqE29GwR55TiWOExKKMTrRMN6bdTWmlKcn-PBW7awbxtBssTiPI2Mi3JONETChqxw5F8=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 罕见病研究数据采集和应用的现状及伦理学思考

来源：中国医学伦理学

发布时间：2023-10-18

作者：张文，闫晓婷，许莹，等

关键词：罕见病；数据收集；伦理原则；伦理审查

### 摘要：

中国罕见病研究起步较晚，研究资源分散，流行病学、诊疗、用药等相关数据基础薄弱，阻碍了其研究进展。罕见病数据体系是罕见病研究的基础，对罕见病数据收集的伦理约束，是对罕见病群体的保护，也是罕见病数据安全和质量的需要。通过对罕见病数据体系建设的现状，包括流行病学、临床诊疗、药物实验及随访等数据内容，进行分析及展望，为罕见病数据体系的完善提供参考。从公正、不伤害、尊重、共享及法治化等方面，对罕见病数据收集过程中遵循的伦理学问题进行了探讨，以期提高罕见病数据收集的规范化及对数据伦理审查的认识。

### 原文链接

[https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=1u4N9e-cd2TuEPafvg9hAqp-Ne4F6mTq9jlf3aHcCX4xqc\\_wJ05Hi-9C0HN3qCamGQZkf6Sl4eilbdz2tbJlXypvodxUvvaOdhXSv4tI6hloWSUN2WdYYPGiDZ94aiqGIOM5wr6-iQ=&uniplatform=NZKPT&language=CHS](https://kns.cnki.net/kcms2/article/abstract?v=1u4N9e-cd2TuEPafvg9hAqp-Ne4F6mTq9jlf3aHcCX4xqc_wJ05Hi-9C0HN3qCamGQZkf6Sl4eilbdz2tbJlXypvodxUvvaOdhXSv4tI6hloWSUN2WdYYPGiDZ94aiqGIOM5wr6-iQ=&uniplatform=NZKPT&language=CHS)

## 体育锻炼对晚发型庞贝病成年患者的长期益处：一项随访10年的回顾性队列研究

### Long-term benefits of physical activity in adult patients with late onset Pompe disease: a retrospective cohort study with 10 years of follow-up

来源：Orphanet Journal of Rare Diseases

发布时间：2023-10-11

作者：Gamida Ismailova, Margreet A. E. M. Wagenmakers, Esther Brusse, et al

**关键词：**耐力；运动训练计划；晚发型庞贝病；肌肉功能；肌肉力量；世界卫生组织体力活动标准

#### 摘要：

**背景：**2011年，23名轻度晚发型庞贝病患者（年龄19.6-70.5岁）参加了一项为期12周的个性化运动训练计划，参与者的耐力、肌肉力量和功能均得到改善。目前尚无关于该计划或其他体育活动对庞贝病长期影响的数据。该项回顾性队列研究旨在探讨按照世界卫生组织标准进行长期健康体育锻炼和之前运动训练计划对疾病进程的影响。

**结果：**研究共纳入29名成年晚发型庞贝病患者：其中19人曾参加过运动训练计划，10人为对照组。根据调查结果，符合2010年世界卫生组织健康体力活动标准的患者（活跃，n = 16）在耐力（最大心肺运动测试）、肌肉力量和功能方面的表现优于不符合标准的患者（不活跃，n = 13）（ $P < 0.05$ ）。与对照组患者相比，2011年训练计划中继续积极参加训练的患者在耐力和人工测试的肌肉力量等大多数结果中表现更好（ $P > 0.05$ ）。

**结论：**对于庞贝病患者而言，按照2010年世界卫生组织的标准进行长期健康的体育锻炼会带来身体上的益处，而个性化的运动训练可能会带来更多获益，这两种方法都应被推荐为标准治疗方法。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37821981/>

## 患者组织在研发中的作用：来自罕见病的证据

### The role of patient organisations in research and development: Evidence from rare diseases

来源：Social Science & Medicine

发布时间：2023-10-17

作者：Arianna Gentilini, Marisa Miraldo

关键词：创新；患者组织；医药市场；罕见病；研发

摘要：

患者组织在制药行业中发挥着越来越重要的作用，但其对药品创新的影响仍有待研究。本研究使用一个专有数据集估算患者组织对欧洲罕见病研发活动的影响，该数据集包含29个国家、1893个适应症和30年（1990-2019）间从发现到III期的临床试验。应用双重差分和事件研究法，对包含1646910个独有的药物研发面板数据进行分析。结果发现，在“国家-适应症配对”（country-indication pairs）的对比中，相较于没有患者组织的国家，至少有一个运营患者组织的国家其具有更高的研发活动率；相较于超罕见病，对“常见”罕见病具有更大的影响。研究发现患者组织的引入会产生滞后效应，患者组织需要大约五年的时间来促进研发活动。总之，该项研究表明，患者组织在引导罕见病药品研发工作方面发挥着重要作用。如果要更好地了解效应的驱动机制以及患者组织对现有健康不平等的潜在影响，仍需进一步的研究。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37866173/>

## 成为罕见病父母：对父母照护者产后经历的解释性现象学分析

### Becoming a Rare Disease Parent: An Interpretative Phenomenological Analysis of Parent-Caregivers' Postpartum Experiences

来源：Qualitative Health Research

发布时间：2023-10-25

作者：Hannah Rochelle Davidson, Shani Gelles, Krystyna R Keller, et al

关键词：照护；解释性现象学分析；定性分析；罕见病

#### 摘要：

罕见病是一大类罕见疾病的总称，但总计影响全球3%-6%的人口。其中大多数罕见病婴儿期便会发病，并涉及大量的照护责任，既往研究一般通过定量测量进行评估。运用定性研究方法对父母照护者在孩子生命早期经历的关注较少。本研究旨在利用半结构式访谈进行数据收集，探讨罕见病父母照护者在其患病子女生命历程中的重要经历，从而研究罕见病父母照护者对产后一年的体验。研究采用解释性现象学分析（Interpretative Phenomenological Analysis, IPA）方法对22份访谈记录进行分析，访谈记录来自患有多种遗传代谢病和线粒体疾病以及一种未确诊疾病的患儿照护者。分析得出三个主要主题：重新认识父母-照护者的角色、家庭过渡以及适应和调整。从属主题对主要主题进行扩展，包括父母与照护者身份之间的区别、共同应对和家庭动力的转变，以及应用于儿童里程碑的意义、预期悲伤和父母对新常态的感知。该项研究讨论了所发现主题与现有文献的关系，以及罕见病照护者定性研究的未来研究方向。综上所述，该项研究为越来越多探讨罕见病父母经历的研究做出了贡献。

[原文链接](#)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37879105/>



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。

