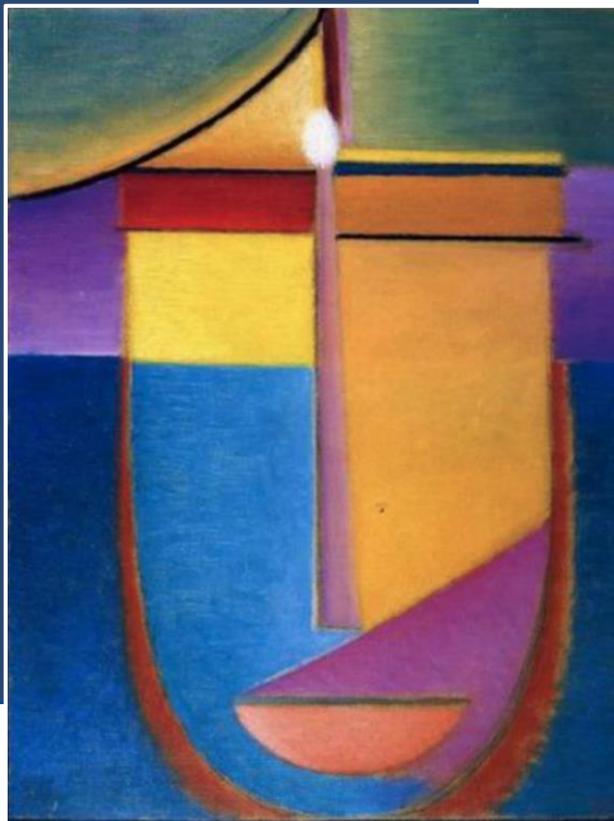


我国引入境外罕见病药物情况全景梳理

项目报告



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

罕见病药物的全生命周期面临挑战，如何加速境外罕见病药物准入、准入后如何保障药品供应和患者的可负担性、以及药品在市场中持续的活性，均是亟待解决的问题

01 罕见病药物面临“境外有药，境内无药”的状况

截至目前，仍有50+种罕见病孤儿药在美国FDA或/和EMA已获批上市，但在我国尚未获得NMPA批准

02 罕见病药品上市审批过程缓慢，缺乏专项政策支持

尚缺少罕见病药物身份认定及独立的罕见病药物注册审评、审批通道，审评审批仍然是影响罕见病药品上市速度的关键障碍

03 罕见病医疗保障体系不够完善，高值类罕见病药物保障不足

截至2023年，仍有24种罕见病的治疗药物未被国家医保目录报销范围覆盖，47种罕见病药物未纳入医保目录*，“境内有药，患者经济负担重”的情况依然存在

04 罕见病药品定价机制不健全，没有形成对市场主体的正向激励机制

药品定价考量不足导致药企利润偏低，无法接受医保谈判，致使药物价格昂贵，患者无法负担，购买人数减少，最终药品退市。如治疗黏多糖贮积症IVA型的唯铭赞将于今年退出中国市场

- 本研究旨在梳理境外罕见病药品的引入和落地现状，为有关部门政策优化和企业开展相关决策提供参考



梳理境外罕见病药物的引入情况

- 梳理和总结过去五年内境外引入的罕见病药物，分析其特点和规律，为新药物引入提供参考
- 根据两批罕见病目录，梳理和发现目前“境外有药、境内无药”的情况，分析相关原因



梳理境外罕见病药物的落地情况

- 系统分析过去五年内引入的罕见病药物的保障和落地情况
- 选取案例分析过去五年内引入的罕见病药物市场表现，分析其主要的成功要素和问题



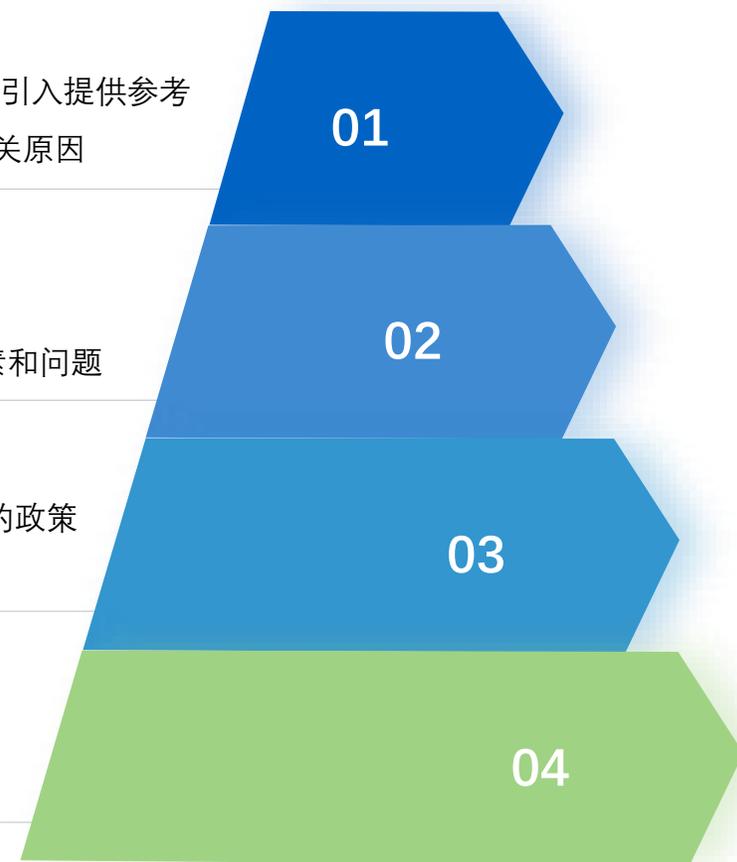
梳理先行区罕见病药品可及性现状

- 梳理海南博鳌乐城、北京天竺、粤港澳大湾区在提高罕见病药物可及性方面的政策措施，并针对其实际效果进行简要分析



总结成功要素和主要问题

- 提供宏观观察，为未来的系列调研奠定基础





蔻德罕见病中心

Chinese Organization for Rare Disorders

- **一：我国罕见病药物引入情况分析**
- 二：引进罕见病药品落地情况分析
- 三：先行区罕见病药品可及性分析
- 四：相关建议

一、我国罕见病药物引入情况分析



- 项目组对过去五年我国引入的各类境外罕见病药品开展了分析

本项目研究的药物名单和范围限定如下

- **时间范围：**2019-2024年上半年期间（数据收集时间截止到2024/7/30）我国批准上市的药品
- **引进定义：**跨国药企和国内企业引入的境外原研药和首仿药（若仿制药为国内该疾病领域引进的首个药品也纳入），适应症扩展的药品和国产原研药品不列入研究范围
- **罕见病定义：**我国两批罕见病目录纳入病种以及国际公认罕见病种。其中因罕见癌症定义存在争议，本次研究仅纳入罕见病目录之内罕见癌症，未纳入目录外的其他癌症
- **数据来源：**国家药品监督管理局年度药品审评报告、国家药品监督管理局进口药品/境外生产药品备案信息公示数据库

境外产品引入的分析维度

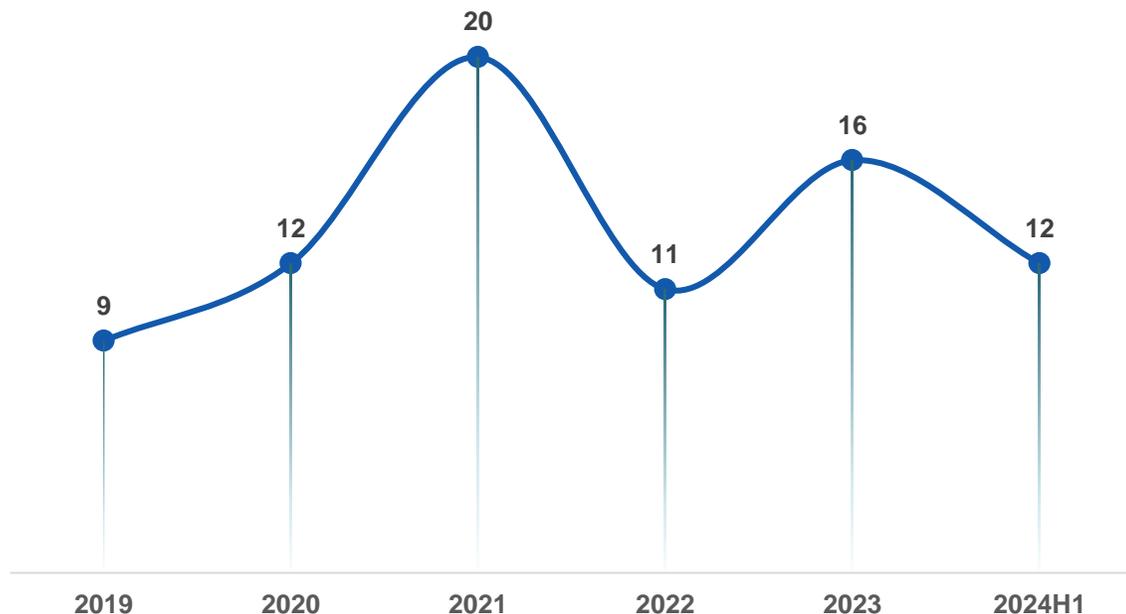
- **整体情况：**2019~2024上半年80种引进药品的整体情况和趋势
- **影响因素分析：**
 - ① **审批审评：**获得CDE优先审评审批、临床急需名单纳入的药物情况及其对药品引入的影响
 - ② **病种覆盖：**引入药品覆盖的病种（目录内外、发病率）
 - ③ **目录影响：**疾病纳入罕见病目录对药品引进的影响
 - ④ **引入主体：**不同企业主体的药品引入情况
 - ⑤ **产品定价：**定价对药品引入的影响

2019-2024年上半年*之间，我国共从境外引入80个罕见病药品



- 平均每年从境外引进10个以上罕见病药品，显著提高了我国罕见病患者的药物可及性

2019-2024H1境外药品引入数量



- 2019~2021年期间的药品引进增速较快
- 近两年的增速相对放缓，进入稳定发展阶段

“一方面，从药监局的鼓励政策上看，前几年优先审评审批和临床急需名单会有显著的加速作用，而这两年有放缓的趋势；另一方面，前几年有很多公司和产品入场，但市场表现不一定很理想，也会导致后面的趋势放缓。”

——某国内药企商务负责人

*数据收集时间截止到2024/7/30，后文不再重复说明

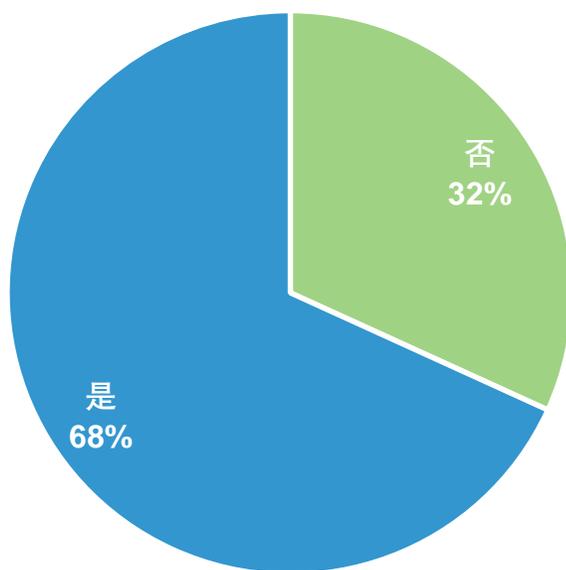
影响因素分析 (1) : 一半以上的药品得到了CDE的优先审评审批支持



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

- 68%的引进药品获得了优先审评审批
- 同时，药品审评中心也在通过CARE计划等方案，进一步加快罕见病药品的审评速度

2019~2023引进境外原研药获得优先审评审批的情况*



部分企业表示产品虽没有获得优先审评审批，也并未影响其实际审批速度。

2024.05 国家药品监督管理局药品审评中心 以患者为中心的罕见疾病药物研发试点工作计划 （“关爱计划”CARE）

- 针对罕见病药物，可在关键研究数据库锁定后以首要结果和数据集与CDE进行沟通交流，以支持尽早启动对临床数据的审评工作
- 允许在审评过程中加入患者观点的考量，从而加速罕见病药物审评速度

“药审中心将与相关产品的申请人保持密切沟通，例如在审评期间组织沟通交流会，并邀请患者代表参与，以期在审评监管决策过程中纳入患者观点”

——某跨国药企药品注册专家

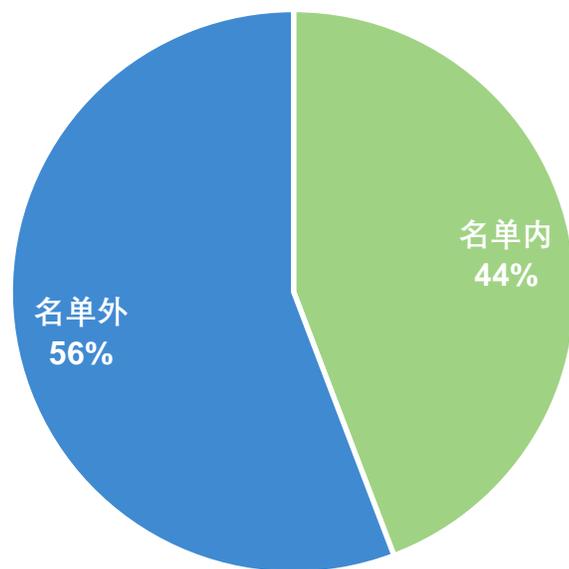
*药监局尚未公布2024年药品优先审评审批信息，因此未纳入2024年药品数据

然而最近临床急需名单停止更新，显示了审评审批政策延续性上的部分问题



- 2019~2022年引进的药品中，44%在临床急需境外新药名单内
- 2020年后，药监局不再更新临床急需境外新药名单，为企业药品引进增加了一定不确定性

2019~2022年引进药品进入临床急需境外新药名单的情况*



我国分别在2018、2019和2020年发布了三批临床急需境外新药名单，共包含73种药品，其中41种(56%)为罕见病用药。

“前几年优先审评、临床急需名单对药品引入有很大的加速作用，但这两年临床急需名单没有更新。如果立项做新的产品引进，企业需要判断有没有更快速的上市通道，临床急需名单是一个很重要的参考，尤其是对于国内创新药企业的决策影响很大。中国现在依然存在临床急需境外新药的问题，应延续之前的政策，推动系统性的解决方案。”

——某国内药企相关负责人

*2023年度药品审评报告不再附“境外已上市临床急需新药审评审批情况”，因此未计入2023、2024年获批的新药数据

引入药品覆盖了不同发病率的罕见疾病，分布相对平均



- 近五年引进的80种药品共覆盖了54种罕见病

- 按照发病率从最低到最高的三分位数分成了三档进行统计
- 总体来看，药品覆盖的疾病发病率在各区间较平均分布
- 发病率高低并不是药品引入的唯一决定性因素。企业会通盘考虑产品管线、临床需求、准入环境和市场前景等情况而定

引进药品覆盖疾病（共54种）发病率情况
（根据覆盖病种发病率的三分位分组统计）

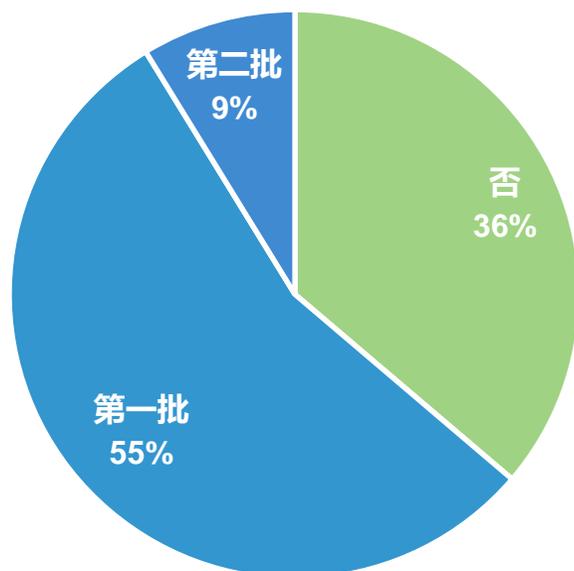


影响因素分析 (3) : 罕见病目录的推出对相关领域的药品引进有一定的引导和推动作用



- 2019-2024年上半年间, 有44款针对第一批罕见病目录内病种的药品引进
- 另有21款引进药品, 其适应症在引进后五年内也被纳入了第二批罕见病目录

药品引进时其适应症是否在罕见病目录内



- 对于已经在罕见病目录内疾病的相关药物, 企业的引进意愿更积极
- 但药品的适应症是否在罕见病目录中不是企业引进时的单一考量因素。如果有合适的罕见病产品, 存在较大的临床需求, 即便不在目录中企业也会引进, 并积极推进后期的目录工作

“即便一个药的适应症启动引进时不在中国的罕见病目录里, 只要它客观上是罕见病, 纵使没有罕见病目录的加持, 也是有相同评审资格的。同时罕见病目录也在动态更新, 各方可以推动进入目录。”

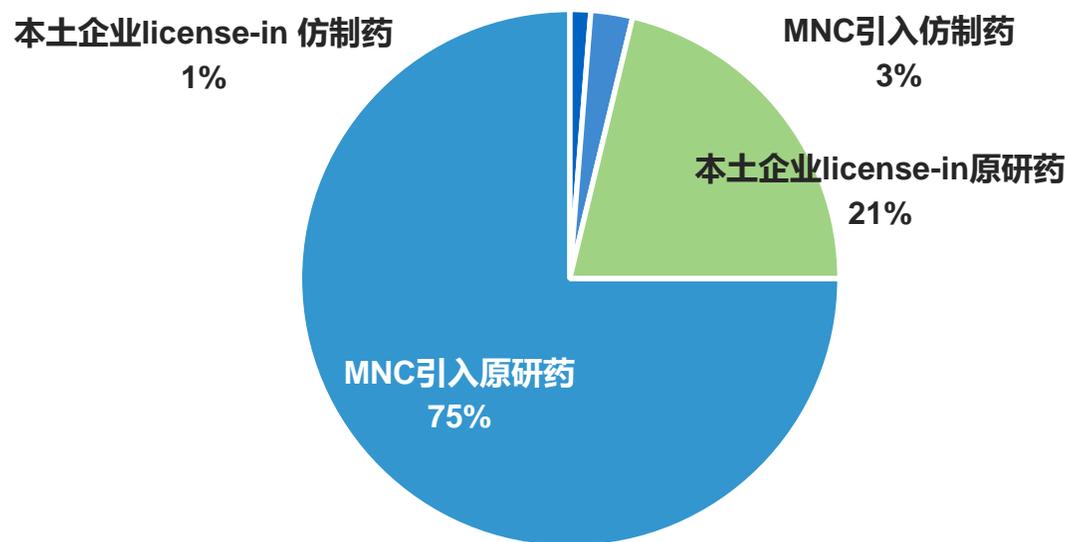
——某跨国药企相关负责人

影响因素分析 (4)：当前罕见病药品引入以跨国企业为主，本土创新药企业和传统药企也开始积极参与



- 跨国药企是引进罕见病药品的主力，以引进原研药为主
- 本土企业以license-in的形式，积极引入海外优秀中小企业的药品

药品和引入主体的情况



四分之三的引进药品为MNC的原研药，约二成的引进药品为国内企业license-in的原研药，其他为仿制药

- 跨国企业以母公司的管线为主
- 国内企业选择产品的自主性更大

“MNC引进产品受总部管线和规划影响大，有什么产品就做什么产品；但国内企业引进产品和MNC的动机是很不一样的，对某一个疾病领域感兴趣，就可以主动出击去找海外的合作方谈，对产品选择的自主性更大。”

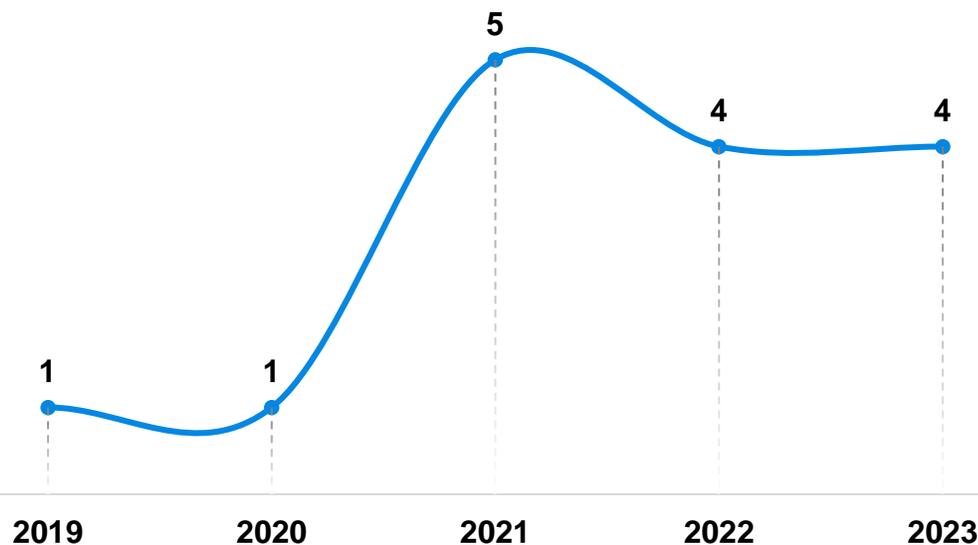
——某国内创新药企相关负责人

国内企业引入的境外罕见病药品数量在稳步增长，但也面临着产品落地和商业化的挑战



- 2021年起，国内企业license-in的海外罕见病药品出现明显增长
- 但和跨国药企相比，国内企业引入海外药品存在更多挑战

2019-2023年罕见病药品license-in数量情况



- 和跨国企业相比，国内企业引入海外药品存在更多挑战与风险，引进罕见病药品还需要更好的策略规划和政策支持

“国内创新药企业一般和外国中小企业合作引入产品，这些企业不熟悉中国的业务，引进涉及多方面、长过程的沟通。对本土初创企业而言，产品相对集中，不像跨国药企一样有较为完整的产品布局，引入单个产品有较大的商业风险。”

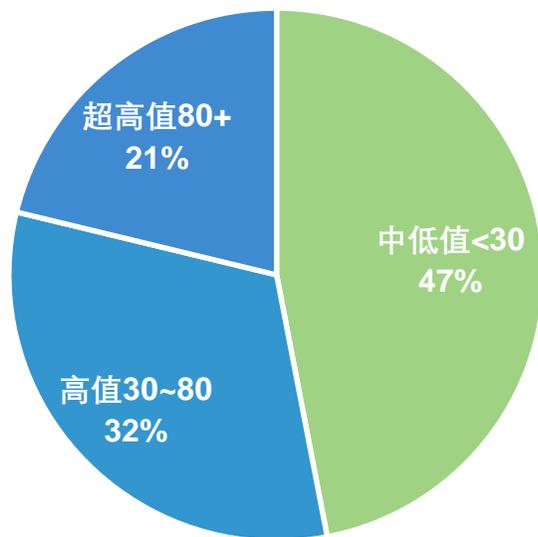
——某国内创新药企相关负责人

影响因素分析 (5) : 为了应对准入环境, 近几年引进的高值药品数量明显减少

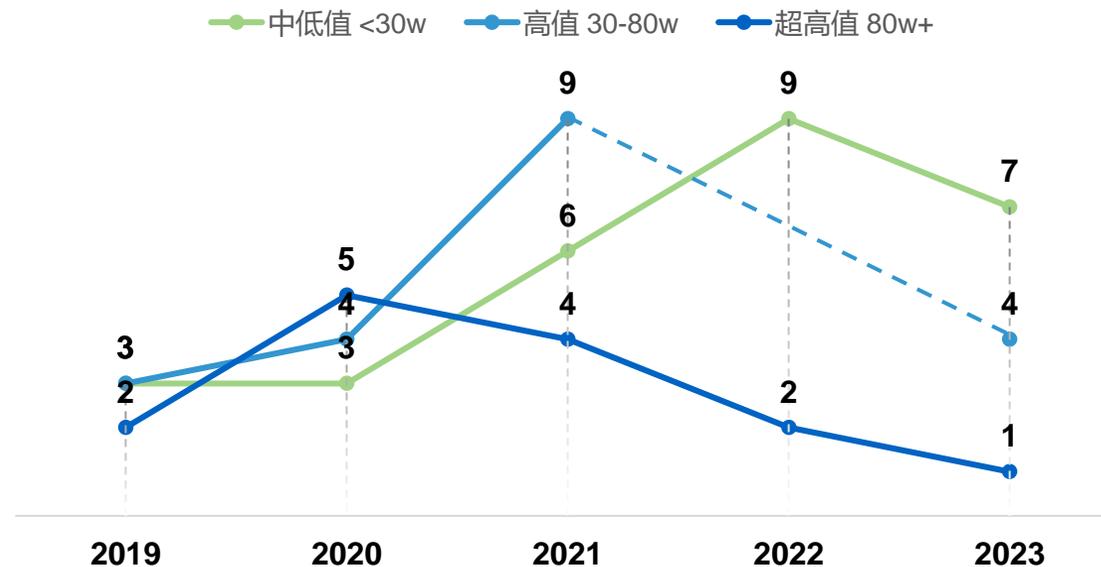


- 整体来看, 近五年已引进的药品以30万以上的高值药居多, 最高可达上百万
- 2020年后, 中低值罕见病药品的引进数量出现增长趋势, 与此同时, 高值、超高值药品的引进减少

部分引进药品的年治疗费用情况 (万元)*



2019-2023年不同年治疗费用药品的引进数量情况



“国家医保谈判对药品单价的控制很严格, 这对于罕见病用药的挑战较大。尤其是患者群体发病率低的超高值药品, 引进后若无法进入医保、不能报销, 患者无法负担, 药品的可及性很难实际落地。企业会综合患者需求和实际落地难度等因素进行决策, 例如采取引入先行区的模式。”

——某跨国药企相关负责人

*根据引进时价格统计, 共66种, 部分药品因无公开披露治疗费用而未纳入

- 针对中国两批罕见病目录纳入病种，分析目前已获FDA和/或EMA批准上市的药品尚未在中国获批的现状及其可能的影响因素

本模块研究分析的疾病、药物名单和范围

- **疾病名单：**我国两批罕见病目录纳入的207种疾病中尚无治疗药物的疾病
- **药品名单：**根据FDA和EMA官方数据库查询已获批用于治疗上述疾病的药品
- **数据来源：**FDA孤儿药认定和批准数据库（<https://www.accessdata.fda.gov/scripts/opdlisting/ood/>）及EMA孤儿药物认定意见清单（<https://iris.ema.europa.eu/odpublicregister/>）
- **时间范围：**以FDA和EMA可查询的时间为准

“境外有药、境内无药”情况分析维度

- **疾病情况：**两批罕见病目录中中国境内尚无药可用的病种及数量
- **药品情况：**境外已有药品在FDA和EMA的获批情况
- **厂家分布：**“境外有药、境内无药”对应的上市许可持有人分布情况
- **原因分析：**以案例分析的方式总结境外药品暂未引入境内的可能原因

国际上已有较多罕见病药品上市，而我国上市药品较为有限



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

- 截至2022年底，已有882种罕见病药品在FDA获批上市，覆盖392种罕见病
- 而我国认可的罕见病数量有限，针对目录内罕见病，截至2023年底仅上市165种罕见病药品，覆盖92个病种

| 国家 | 定义 | 罕见病数量 | 上市药品数量 | 上市药品覆盖罕见病病种 |
|--|----------------------------|---------------------|------------------|------------------|
|  | 每年患病人数低于20万人的疾病 | 10000+ ¹ | 882 ² | 392 ² |
|  | 发病率低于1/2000的慢性、渐进性且危及生命的疾病 | 6000+ ³ | 244 ⁴ | 284 ⁵ |
|  | 第一/第二批罕见病目录 | 207 | 165 ⁶ | 92 ⁶ |

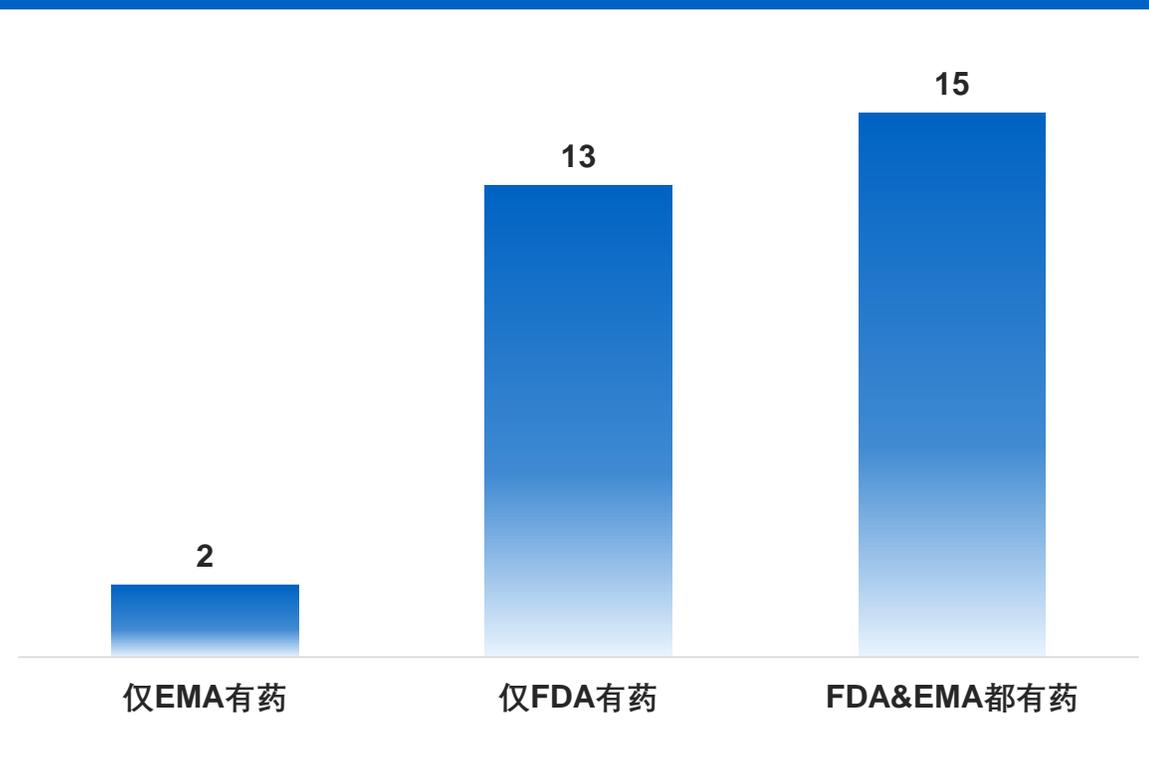
数据来源：1) 数据截至2024年10月， National Organization for Rare Disorders. Rare Disease Database. <https://rarediseases.org/rare-diseases/> 2) 数据截至2022年， Fermaglich LJ, Miller KL. A comprehensive study of the rare diseases and conditions targeted by orphan drug designations and approvals over the forty years of the Orphan Drug Act. Orphanet J Rare Dis. 2023 Jun 23;18(1):163. doi: 10.1186/s13023-023-02790-7. PMID: 37353796; PMCID: PMC10290406. 3) 数据截至2023年底， EMA. 2023. Orphan medicines in the EU. https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/infographic-orphan-medicines-eu_en.pdf 4) 数据截至2023年底， EMA. 2024. Annual report on the use of the special contribution for orphan medicinal products – 2023. https://www.ema.europa.eu/en/documents/report/annual-report-use-special-contribution-orphan-medicinal-products-2023_en.pdf 5) 数据截至2023年2月， Medicinal products for rare diseases in Europe, Orphanet Report Series, Orphan Drugs collection, February 2023. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Medicinal_products_for_rare_diseases_in_Europe_2023.pdf 6) 仅针对目录内罕见病，数据截至2024年2月，病痛挑战基金会，沙利文. 2024. 2024中国罕见病行业趋势观察报告.

虽近年来我国已引进不少罕见病药品，但仍有部分罕见病“境内无药”

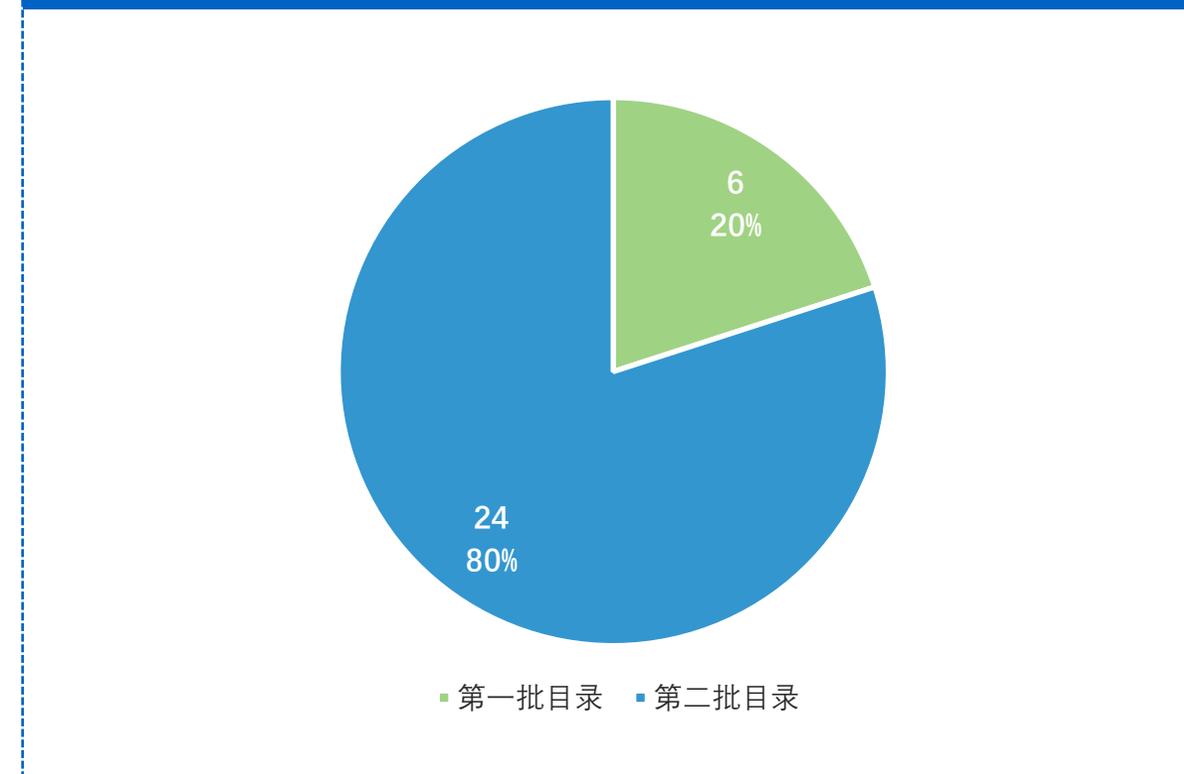


- 截至2024年10月，在纳入罕见病目录的207种疾病中，共有30种疾病在美国或/和欧盟有药品获批上市，但中国境内尚无药物获批上市；有8种疾病对应药品已在中国上市，但尚未获批相应的罕见病适应症
- 其余病种中，108种疾病已有药物在中国获批上市；61种疾病当前国内外均无药品获批上市

罕见病目录中有药品获FDA和/或EMA批准但未在中国上市的病种数量



境内尚无药物获批的目录内罕见病分布

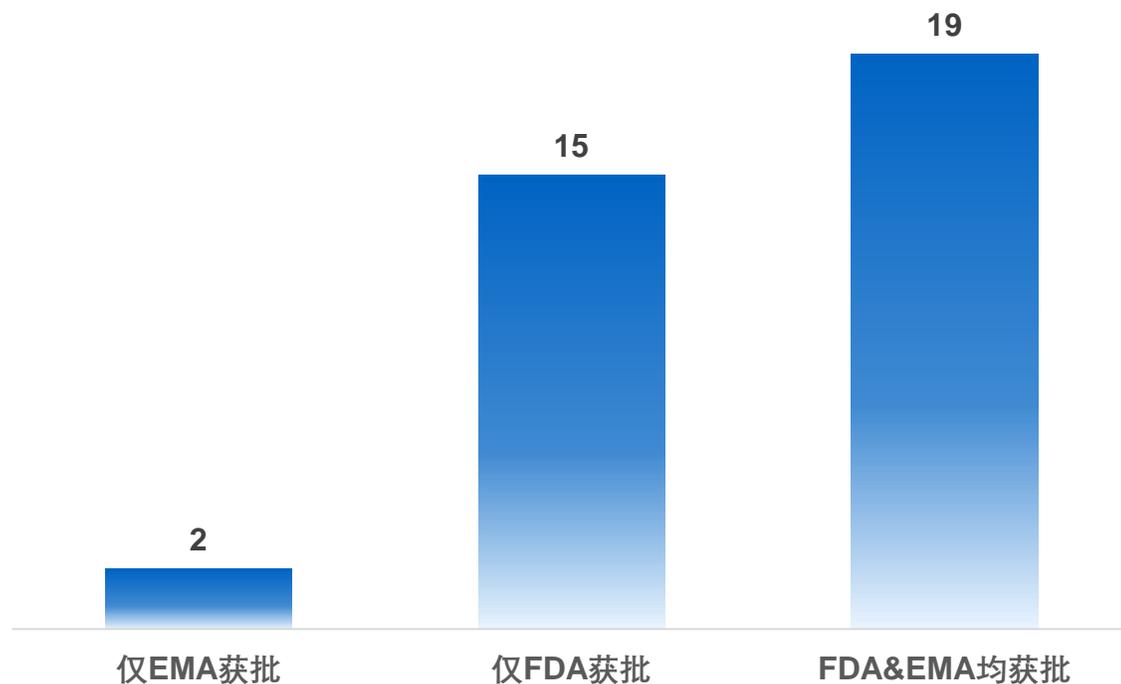


针对这30种罕见病疾病种类，36种针对罕见病目录内疾病的治疗药物已在境外上市，但尚未在国内正式获批

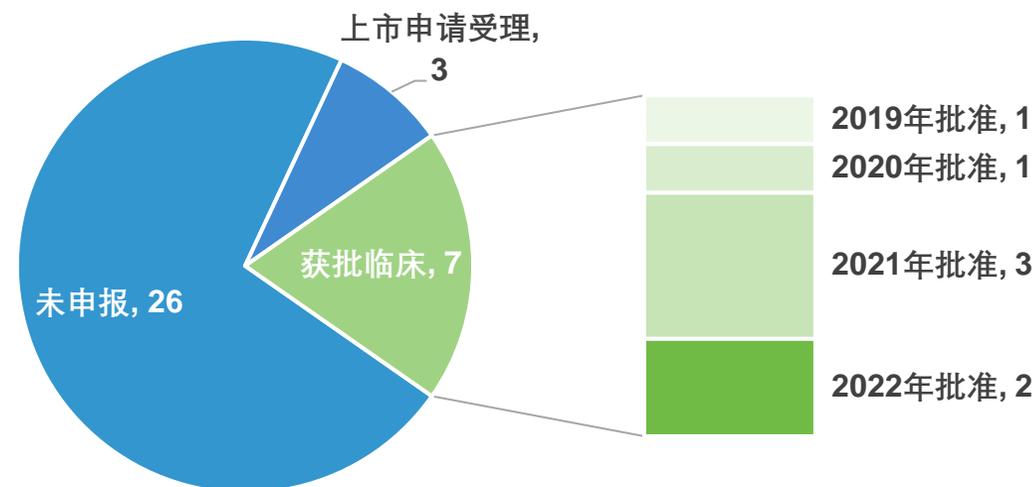


- 共计36款用于治疗罕见病目录中疾病的药品获FDA和/或EMA批准上市
- 其中26款药品暂时未在中国境内提交临床或上市申请

境外已获FDA和/或EMA批准上市的药品数量



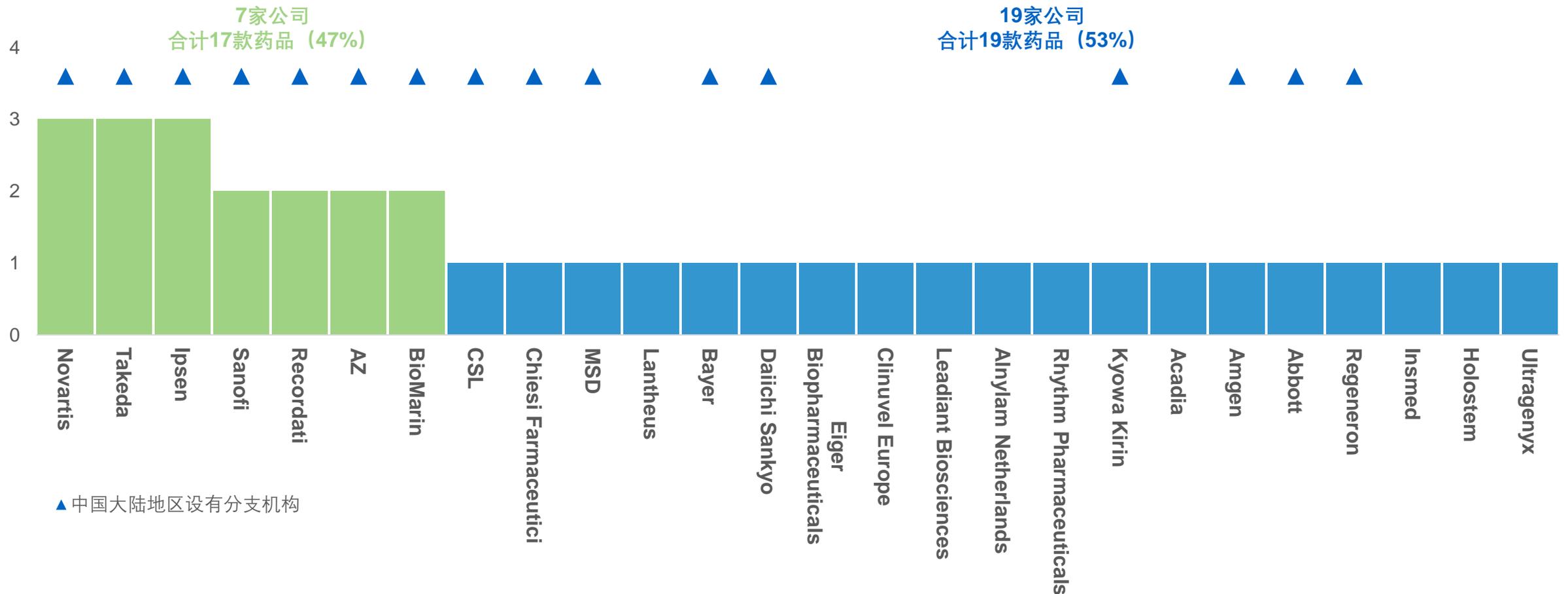
境外已获FDA和/或EMA批准上市的药品在中国申报情况



已在境外上市的药品上市许可持有人分布较分散，但大型跨国药企占比相对更高



- 36款境外上市药品分别由26家制药企业生产，7家公司拥有2款及以上药品，其余19家公司各有1款药品
- 规模较大的跨国制药企业在境外罕见病药品注册方面表现活跃，但与此同时也有众多小规模企业参与



注：统一以母公司为统计口径；数据来源：FDA孤儿药认定和批准数据库、EMA孤儿药物认定意见清单

导致境外罕见病药品暂时未引入中国的原因复杂



市场格局改变影响企业引入决策



政策限制血液制品类药物进口



部分中小企业引入渠道有限，或者面临较高风险

可能导致未引入的原因之一：市场环境改变影响企业引入决策



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

- 药物引入过程中可能会面临竞争格局发生变化、准入环境存在制约等现实因素，这些因素共同导致市场环境变化有可能改变企业的引入决策

Zynyz® (retifanlimab-dlwr)

FDA于2023年3月批准其用于治疗转移性或复发性局部晚期默克尔细胞癌（MCC），由主攻肿瘤、炎症和自身免疫方向的全球性生物制药公司Incyte研发生产。2024年4月又获EMA批准。

2019年，再鼎医药与Incyte公司宣布就Retifanlimab在大中华区的开发和商业化达成授权许可协议。

PD-(L)1药品在2022年前后市场竞争格局出现明显变化，众多境内外企业涌入这一赛道，导致竞争加剧，有数据显示2022年3月时，国内已获批的PD-(L)1单抗共有13款，其中国产PD-1单抗7款，与此同时进入临床阶段的PD-(L)1药品及候选药品有70个。

2023年，再鼎在2022年财报中披露已经终止了与Incyte公司在大中华区开发和商业化retifanlimab的合作，自2023年1月11日起生效。

Lenmeldy® (atidarsagene autotemcel)

由Orchard Therapeutics公司研发的一种用于治疗异染性脑白质营养不良（MLD）的基因疗法，可一次性治愈该疾病。Lenmeldy在美国的定价为425万美元一剂，在英国上市价格为280万英镑。中国的患者及医保体系均难以承受高昂的价格。

类似的，用于治疗Leber先天性黑矇的基因疗法Luxturna® (Voretigene neparvovec)，一次性治疗的费用为85万美元。

“业内流传‘50万不谈、30万不进’的谈判规则，对于年治疗费用较高、罕见病患者数量较少甚至不明确的药品，很难保证引入后的市场回报”

——某国内药企相关负责人

可能导致未引入的原因之二：政策限制血液制品类药物进口



- 1986年，原卫生部与海关总署联合发布《关于禁止进口Ⅷ因子制剂等血液制品的通告》，规定“除人血清白蛋白以外，所有血液制品品种均禁止进口”，境外已上市的人血蛋白、免疫球蛋白等产品受禁令限制无法实现进口

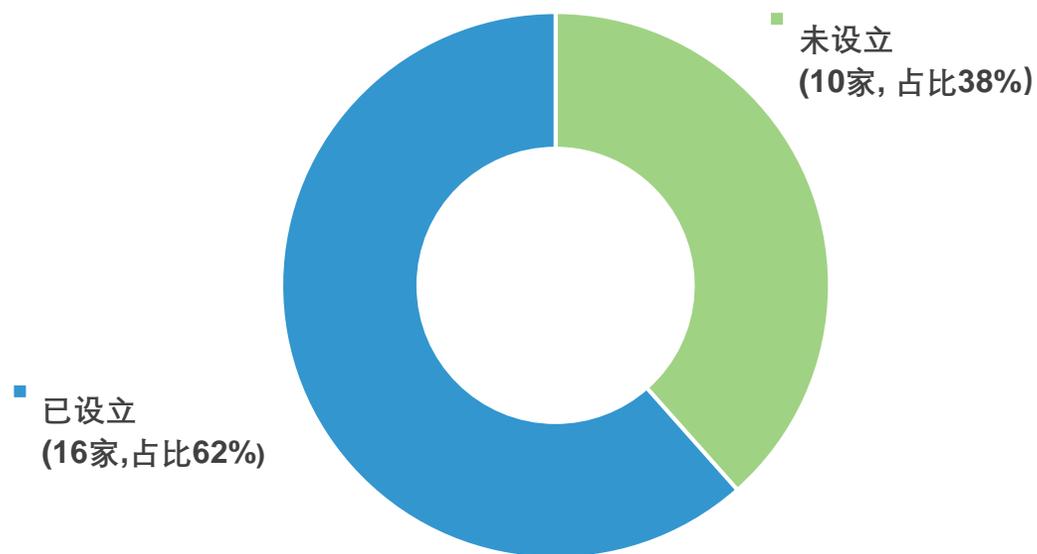
| 罕见病 | 相关血液制品 | 药品商品名 | 生产企业 | 批准机构 |
|-------------------|----------|------------|--------|---------|
| α1-抗胰蛋白酶缺乏症 | α1-抗胰蛋白酶 | Zemaria® | CSL | FDA |
| α1-抗胰蛋白酶缺乏症 | α1-抗胰蛋白酶 | Prolastin® | Bayer | FDA |
| 慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病 | 人体免疫球蛋白 | Privigen® | CSL | FDA、EMA |
| 慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病 | 人体免疫球蛋白 | Hizentra® | CSL | FDA、EMA |
| 慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病 | 人体免疫球蛋白 | HyQvia® | Takeda | FDA、EMA |

可能导致未引入的原因之三：部分中小企业引入渠道有限，或者面临较高风险



- 36款未引入境内的药品由26家企业研发，其中38%的企业暂未在中国设立分支机构
- 未在中国设立分支机构的10家企业中，5家企业暂无与境内公司开展合作的公开信息
- 部分中小企业又因产品线单一，可能面临停产、破产风险

企业在中国境内（不含香港、澳门、台湾）设立分支机构情况



Azedra® (iobenguane I-131)

FDA于2018年7月批准其用于治疗嗜铬细胞瘤，由Progenics Pharmaceuticals（一家开发创新药物治疗癌症的美国生物技术公司）生产。2020年，Progenics Pharmaceuticals被核药公司Lantheus收购。2023年8月，由于有限的使用量和固定的成本无法维持该产品的生产和推广，Lantheus宣布停止生产Azedra®。

Holoclax® (GPLSCD 01)

EMA于2015年2月批准用于中度至重度角膜缘干细胞缺乏症，2022年，背后支持其商业化的凯西制药宣布由于财务回报不佳，将停止投资。其生产公司Holostem随后面临财务危机，2023年后被意大利政府资助的投资基金收购。

过去五年我国引入境外罕见病药品的情况总结



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders



01

产品引入加速

- 2019-2024年上半年之间我国共从境外引入80个罕见病药品，覆盖了罕见病目录内多个病种，不同发病率的病种覆盖分布较为平均；
- 一半以上的药品得到了CDE的优先审批审评支持，罕见病目录对药品引进的引导和推动作用也较为显著；
- 当前罕见病药品引入以跨国企业为主，本土创新药企业和传统药企也开始积极参与。



02

仍然面临挑战

- 政策方面仍面临较大挑战，例如罕见病药品审批审评政策的延续性、准入环境对高值药品数量引入的限制等；因此企业引入药品数量稳步增长的同时，也面临着产品落地和商业化的挑战；
- 目录内207种疾病中，目前还有30种疾病属于“境外有药、境内无药”情况；另有8种疾病有相应境外药品已在中国上市，但未获批相应的罕见病适应症。



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

- 一：我国罕见病药物引入情况分析
- **二：引进罕见病药品落地情况分析**
- 三：先行区罕见病药品可及性分析
- 四：相关建议

二：引进罕见病药品落地情况分析



- 项目组对过去五年引入的各类境外罕见病产品落地情况及市场表现开展了分析

本模块研究的药物名单和范围限定同模块一

- **时间范围：**2019-2024年期间批准上市的药品，适应症扩展的药品不列入研究范围
- **引进定义：**MNC和国内biotech引入的境外原研药和首仿药
- **罕见病定义：**我国两批罕见病目录纳入病种以及国际公认罕见病种，未纳入我国罕见病目录以外的罕见癌症
- **数据来源：**国家药品监督管理局年度审评报告、国家药品监督管理局进口药品/境外生产药品备案信息公示数据库
- **样本选择：**为深入了解罕见病药品落地情况，我们选择了部分代表性药品并分析其市场销售数据，包括12个相关药品

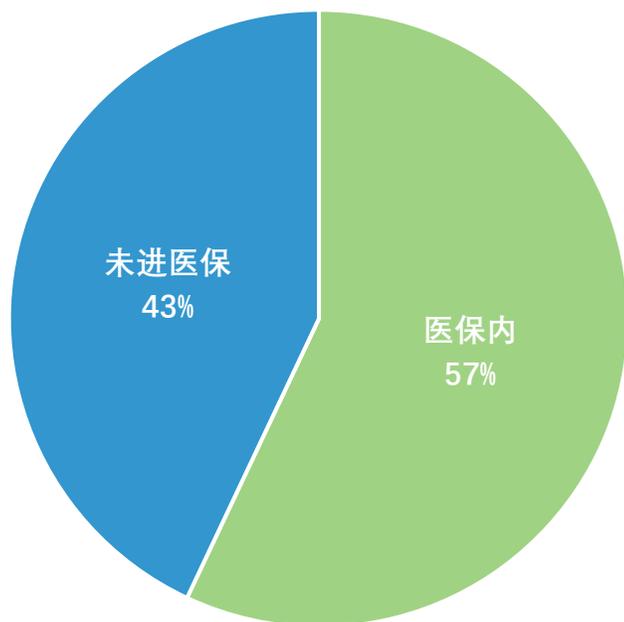
分析维度

- ① **医保情况：**进入国家医保和获得地方性保障的情况
- ② **落地情况：**进院情况、双通道药房落地情况
- ③ **市场表现：**基于选定的样本产品，分析其落地和市场销售情况
- ④ **影响因素：**基于选定的样本产品，分析落地和市场表现结果的主要因素（如竞争、医保、诊疗体系发展等）

(1) 医保情况：2019-2023年引入产品中，一半以上进入国家医保目录，此外小部分产品享有地方的保障政策



2019-2023年引进罕见病药品的医保覆盖情况



注：2024年引入的药品未纳入统计

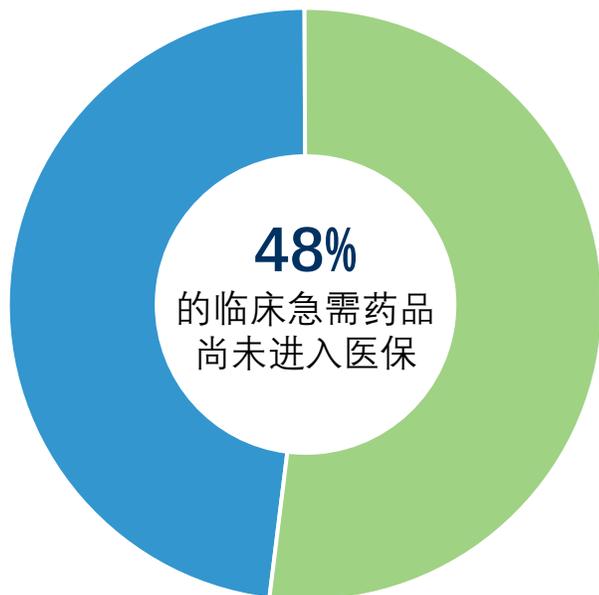
- 39款 (57%) 引进罕见病药品已经被国家医保覆盖
- 未进入国家医保的药品中，部分获得了地区性的专项基金或惠民保保障，但专项基金的保障路径对于新引入药品而言很难复制
 - 待遇清单政策实施前引入国内的部分产品，曾在省市地方层面获得了保障，可通过省级专项基金或惠民保等形式进行报销，保障力度较大；例如2019年引进的治疗法布雷病的注射用阿加糖酶 β 就纳入了浙江和江苏的罕见病专项基金
 - 但在待遇清单制度实施后，地方的罕见病专项基金已经不被允许更新目录，仅能为此前纳入的罕见病药品提供延续性保障。目前，新引入的罕见病药品若不能进入医保，仅能通过惠民保等形式获得较为有限的保障

从临床急需的产品类别来看，2019-2022年期间有23种罕见病药品列入临床急需名单，其中只有12种进入国家医保目录



- 部分药品由于价格限制等因素，没有成功谈判进入国家医保，或者暂时放弃申请

2019-2022年临床急需名单药品的医保覆盖情况



“现在医保谈判存在50万不谈、30万不进的门槛，这个标准可能对部分产品不完全适用。例如很多罕见病都是儿童期发病的遗传代谢病，虽然存在成人适应症，但绝大多数患者都是儿童。然而现在只要有成人适应症就需要按照成人60公斤体重计算定价上限，这对于产品定价和商业运营存在巨大的挑战。”

——某跨国药企准入部门负责人

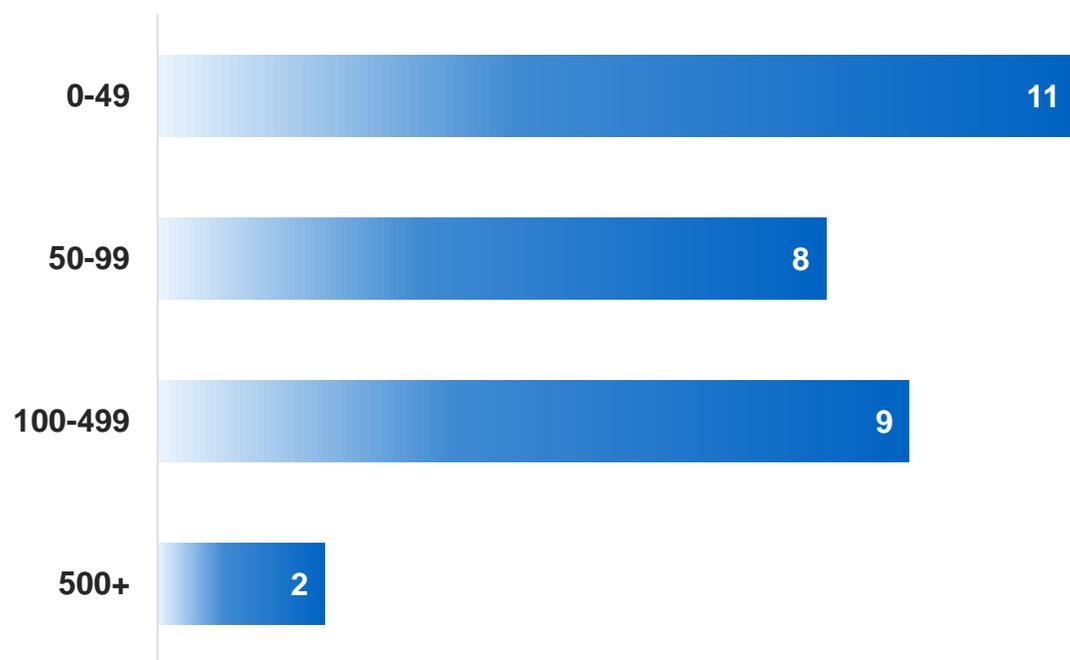
“从现有情况来看很多药品降价进入了医保，但整体落地和进院情况都不是很理想，这对行业的信心产生了影响。因此近年提交医保谈判申请的企业数量是减少的，尤其是罕见病创新药企业，很多都主动放弃申请了。”

——某国内药企相关负责人

(2) 双通道落地情况：不同产品的进院情况差异较大，整体情况并不理想



30款国谈罕见病药品进院情况



注：根据国家医保服务平台国家谈判配备机构查询信息统计，在2019-2023年的引进且进入医保的39款罕见病药品中，有9款未查询到配备信息，可能非谈判药品；非医保药品的进院数据不可得

- 罕见病药品进院情况差异较大。入院情况最好的两个产品进入超过500家医疗机构，最差的仅进入3个省市的4家医院
- 从行业平均水平来看，整体进院情况不理想。30款国谈药品的样本分析中，~2/3（19款）的产品进院数量在100家医院以下，其中~1/3（11款）进院数量低于50家医院。

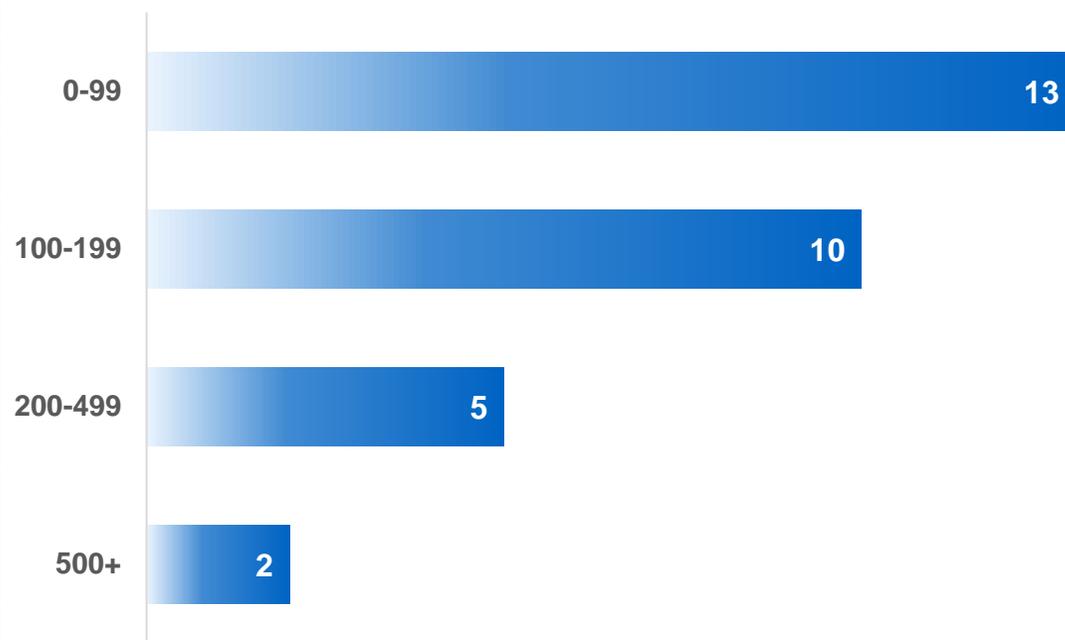
“单从数量来看我们进院情况还可以，但还存在很多挑战和问题。一方面，很多医院目前是通过临采的形式进院，不是一个长期的解决方案。另一方面，国谈用药的除外政策执行各地差异很大，在执行不好的地区医院面临控费压力，因此不愿意使用我们的产品。”

——某跨国药企准入部门负责人

双通道药房也是罕见病药品重要的销售渠道，但整体落地情况同样存在不足



30款国谈罕见病药品进药房情况



注：根据国家医保服务平台国家谈判配备机构查询信息统计，在2019-2023年的引进且进入医保的39款罕见病药品中，有9款未查询到配备信息，可能非谈判药品；非医保药品的药房配备数据不可得

- 类似进院情况，罕见病药品在双通道药房方面的情况差异较大。情况最好的两个产品进入超过500家双通道药店，在大部分省份均进行了配备，如波生坦分散片已进入971家药房，达雷妥尤单抗注射液已进入1085家药房。但也有很多产品低于100家药店，其中有2款药品完全未在药房配备或仅在1家药房进行配备。
- 整体情况仍不理想。从绝对数量来看，双通道药房的落地数量高于进院，在院外提供了补充渠道。但根据行业反馈，很多企业的药店落地情况离目标还有较大差距。

“我们企业产品整体的目标进院和进药店比率目前仅有20%。行业内其他厂商的情况也接近这个水平。”

——某国内药企商务负责人

(3) 市场表现：为更好地了解罕见病药品落地情况，我们选择部分代表性药品开展进一步分析



- 我们选取了12个罕见病药品作为代表，此后的市场表现数据分析主要基于这些代表性产品

相关药品覆盖

- 治疗领域：**覆盖了抗肿瘤药和免疫用药、消化系统和代谢用药、神经系统用药、血液及造血系统用药、肌肉-骨骼系统用药这些引进罕见病用药的主要类别
- 适应症发病率：**覆盖较罕、罕见、和超罕三种发病率情况
- 剂型：**覆盖注射剂、胶囊和片剂等口服制剂，以及外用药
- 厂商：**覆盖MNC和国内biotech引入的境外原研药和首仿
- 获批时间：**覆盖2019、2020、2021、2022、2023年共5年的药品
- 数据来源：**IQVIA数据库、国家药品监督管理局年度审评报告、企业公开信息等

分析维度

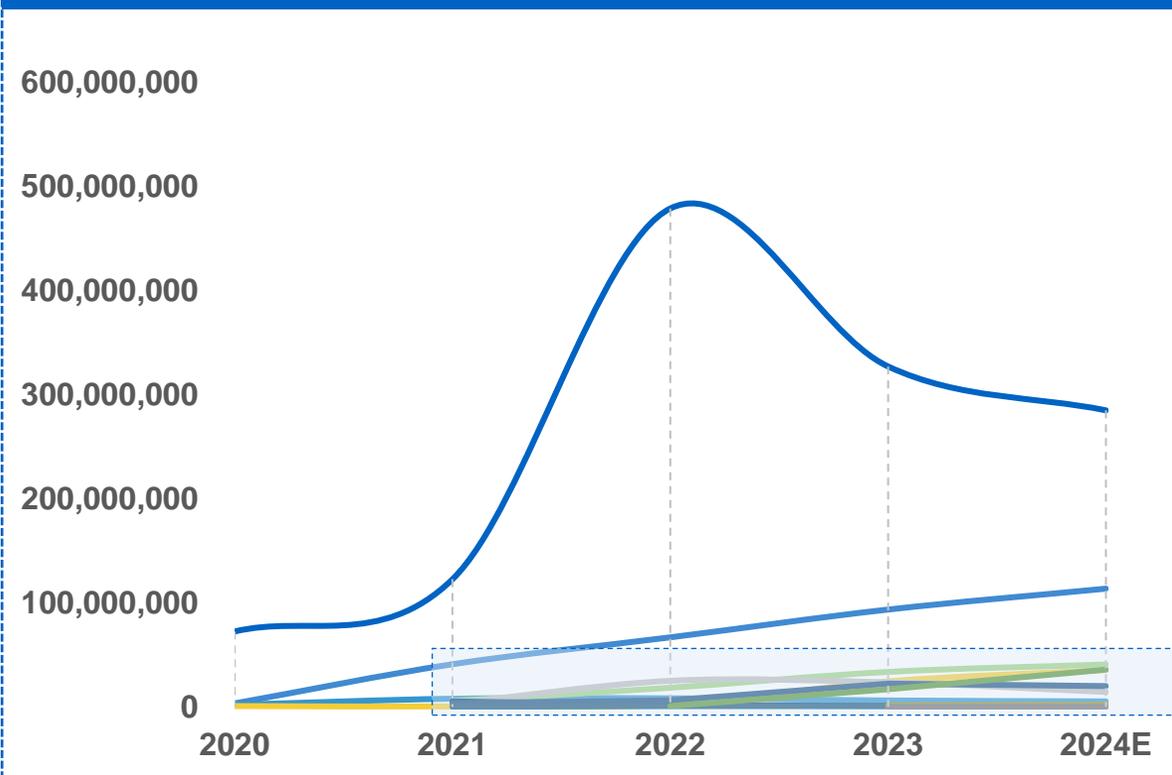
- ① **整体情况：**销售随年份变化情况、最新销售情况
- ② **市场表现主要影响因素分析：**主要成功因素与失败原因分析（含竞争情况、保障情况、相关诊疗领域发展等）

整体来看，不同罕见病药品的销售表现差异较大，成功落地需要医保、进院/双通道、诊疗体系等各个环节的推动

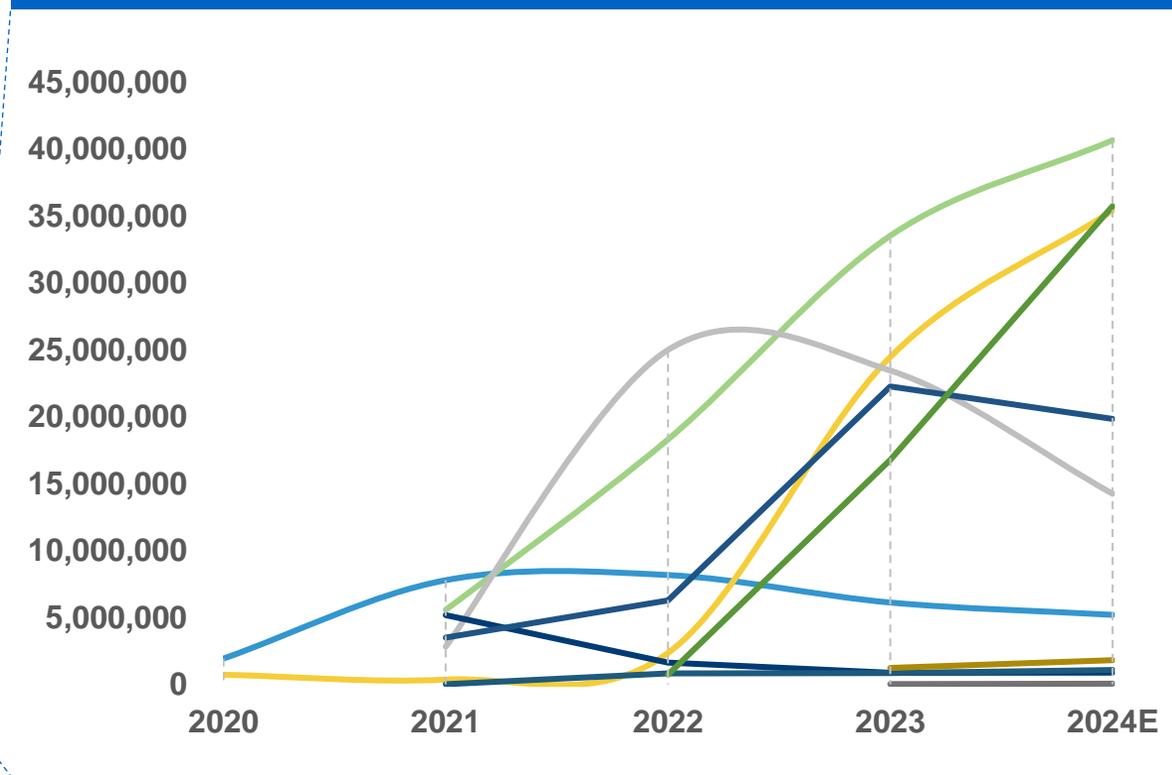


- 产品表现不一，部分产品呈现稳健或者快速增长，而部分产品出现明显的增长乏力

2019-2023年市场表现最优样本药品的销售额情况（元）



2019-2023年市场表现最优样本药品的销售额情况（元）



注：具体销售数据引自IQVIA医院和药店销售数据库，为样本放大数据，与实际销售情况存在偏差

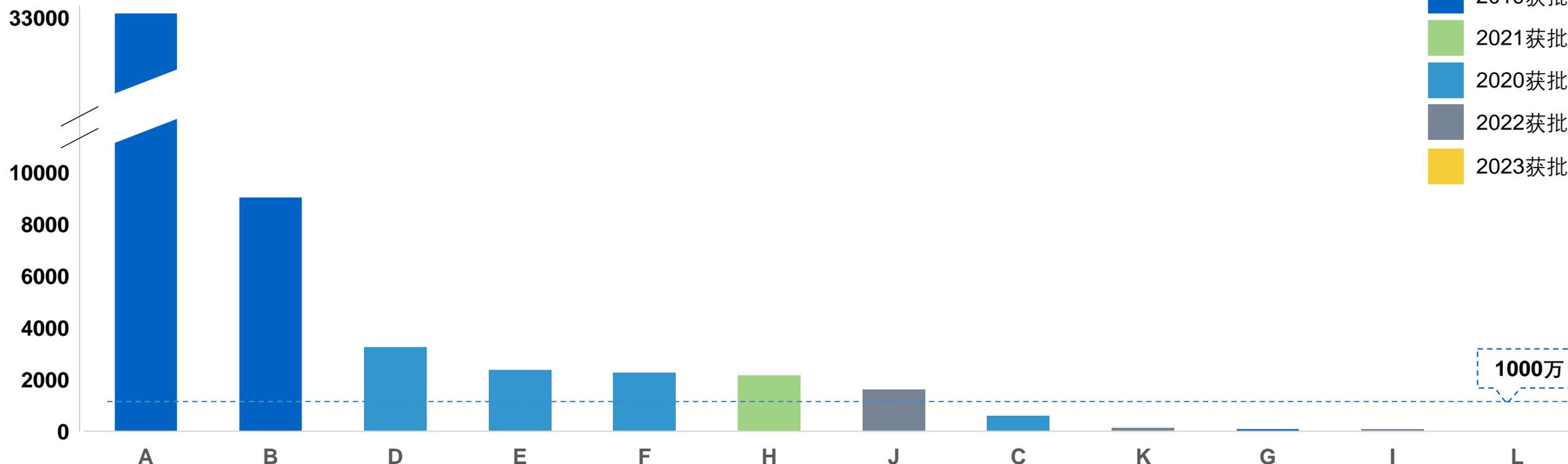
横向对比23年市场表现来看，19/20上市的产品大部分达到了千万的销售体量，但不同产品之间的市场表现差异较大



- 从2023年销售额情况来看，超出一半的产品市场销售体量在千万元以上（备注：销售体量仅供横向对比，与真实销量存在差异）

样本药品2023销售额

单位：万元



注：个别产品因2023尚未启动销售或数据情况不可得未纳入2023年销售额统计

(4) 影响因素分析：从样本产品情况分析来看，引入产品的落地和市场表现与以下成功要素紧密相关



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

存在市场独占期

治疗领域内独家或较早进入市场的药品，因而患者认知度好，市场份额较大

存在较好的保障模式

进入了医保或存在较好的地方保障，多数患者能够在保障支持下长期用药



双通道落地情况理想

整体进院和双通道落地情况理想，能够在市场竞争中保证药品的可及性

相关诊疗体系成熟

诊疗体系建设成熟，能够较好地识别潜在患者，患者已形成规范治疗意识

2. 较好的保障：进入医保或存在地方保障是重要的市场表现影响因素（1/2）



- 从2023年市场表现来看，销售额在千万以上的都是治疗领域内独家或者首个进入市场的产品，曾享有较长的市场独占期

| 样本 | 批准年份 | 剂型 | 治疗领域 | 市场独占情况 | 2023销售额（百万元） |
|----|------|-----|-----------|-----------------|--------------|
| A | 2019 | 注射剂 | 肌肉-骨骼系统 | 国内该疾病领域首个治疗药物 | 327 |
| B | 2019 | 注射剂 | 消化系统和代谢系统 | 国内该疾病领域首个治疗药物 | 93 |
| D | 2020 | 片剂 | 神经系统 | 国内该疾病领域首个治疗药物 | 34 |
| E | 2020 | 胶囊剂 | 神经系统 | 国内该疾病领域首个治疗药物 | 24 |
| F | 2020 | 注射剂 | 消化系统和代谢系统 | 国内该疾病领域首个治疗药物 | 23 |
| H | 2021 | 注射剂 | 肌肉-骨骼系统 | 国内该疾病领域首个治疗药物 | 22 |
| J | 2022 | 注射剂 | 血液及造血器官 | 国内该疾病领域首个创新治疗药物 | 17 |

2. 较好的保障：进入医保或存在地方保障是重要的市场表现影响因素（1/2）



- 在这些拥有市场占有率优势的产品中，进入医保或已有地方保障的产品，整体市场表现更优
- 除却2022-23年新获批的药品，整体在销售表现较优的6款药品中，市场表现最佳的3款药品都进入了医保或获得了地方专项基金/惠民保保障

| 样本 | 批准年份 | 引入时年治疗费用 | 医保 | 2023销售额（百万元） |
|----|------|-----------|----|--------------|
| A | 2019 | 超高值 80w+ | 谈判 | 327 |
| B | 2019 | 中低值 <30w | 其他 | 93 |
| D | 2020 | 中低值 <30w | 谈判 | 34 |
| E | 2020 | 高值 30-80w | 否 | 24 |
| F | 2020 | 超高值 80w+ | 否 | 23 |
| H | 2021 | 超高值 80w+ | 否 | 22 |

2. 较好的保障：进入医保或存在地方保障是重要的市场表现影响因素（2/2）



- 从近年案例来看，是否能按计划进入医保，对药品的落地和长期发展至关重要
- 少数产品由于未能进入医保而最终在中国退市

2019-2024年上半年间，因市场表现不理想决定退市或已停止中国境内商业化推广的三款药品均未成功进入医保，虽存在较大潜在医疗需求，但能够实际用药的患者数量极少

以治疗黏多糖贮积症IVA型的依洛硫酸酯酶 α 注射液为例，相关代理2023年宣布不再为该药的进口注册证续期：

- 该药品曾参与2021年的医保谈判，但最终谈判失败，未能进入国家医保目录，只纳入了诸如广州“穗岁康”等部分地方罕见病专项基金及惠民保
- 即便企业已经提供患者援助，相关患者的年治疗费用仍超过百万，因缺少保障，能够实际承担用药费用的患者非常少。曾有数据显示，全国仅有28名患者用药

“（我）接诊的几百例黏多糖贮积症患者中，只有一人使用了这一药品”

——某三甲儿童医院遗传与内分泌科主任

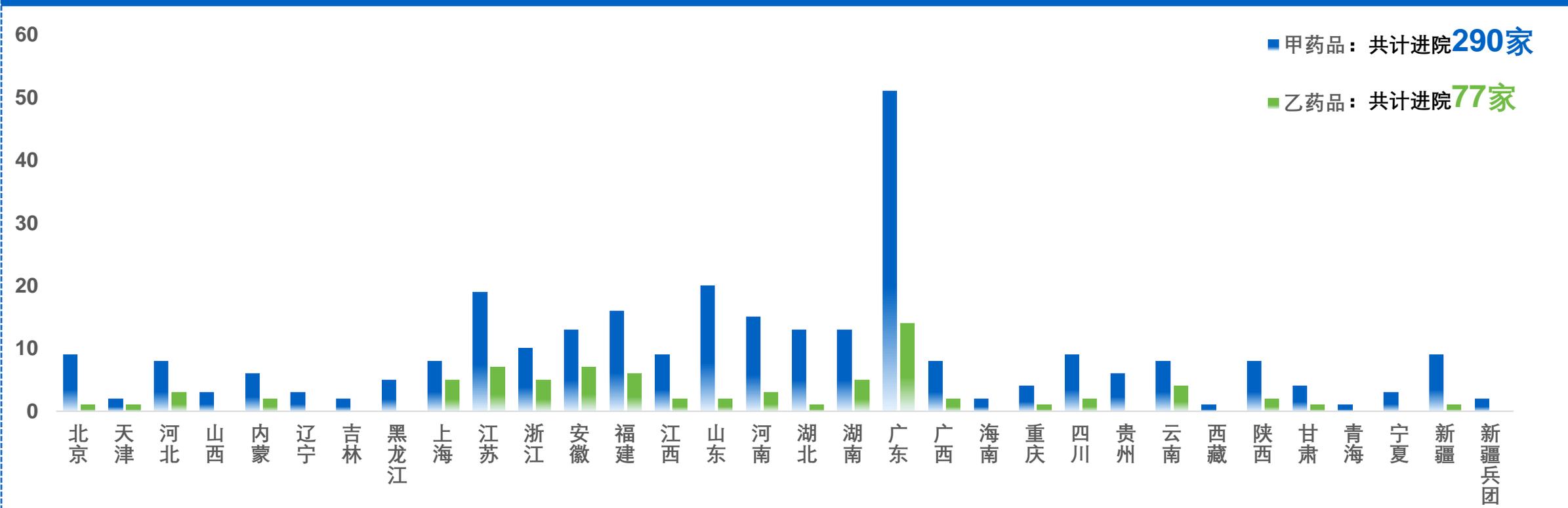
- 该产品的注册证已于2024年5月到期，患者经历了断药和无药可用的恐慌。目前，患者可通过药械通在大湾区用药

3. 落地情况：进院和双通道药房落地情况同样影响较大 (1/2)



- 进院情况对患者的用药可及性有较大影响，从而直接影响药品的市场表现
- 以某肌肉-骨骼系统治疗领域为例，两种药物都进入了医保，但在进院方面存在较大差异，可能也是市场表现差异的原因之一

某肌肉-骨骼系统治疗领域药品进院情况对比

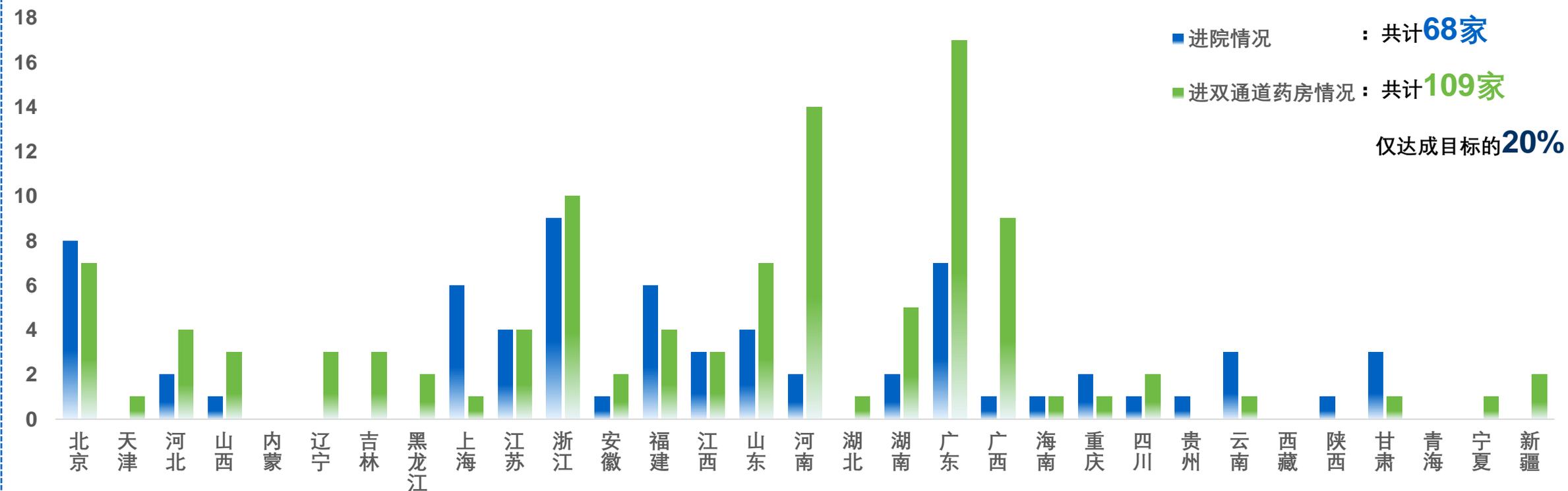


3. 落地情况：进院和双通道药房落地情况同样影响较大 (2/2)



- 当前部分罕见病药品的进院和双通道药房落地情况均较不理想
- 以某口服剂型神经系统罕见病药品为例，其进院和双通道药店情况都处于全部可查询国谈罕见病药品的平均水平

某口服剂型神经系统罕见病药品各省进院/双通道药房情况



4. 诊疗体系：最后，诊疗体系成熟度和患者治疗意愿也是产品落地的重要影响因素



- 部分药品的适应症相关诊疗体系建设尚不健全，难以发现患者，对于市场表现的影响也较大
- 同时，由于患者对疾病严重程度的认知不同，用药意愿可能与预期存在较大差异

以遗传性血管性水肿(HAE)治疗领域为例，目前我国患者的确诊和规范用药情况不理想，影响产品的使用和市场表现：

- HAE治疗领域目前已经出现针对急性发作的醋酸艾替班特注射液和可降低水肿反复发作次数、预防致命性喉头水肿的拉那利尤单抗注射液，相关药物填补了我国HAE领域无针对性治疗的空白
- 由于HAE的水肿但国内公众和医生对遗传性血管性水肿知之甚少，大多潜在患者未被确诊，诊断率预计不足5%
- 急性发作多数情况下在阶段性痛苦后能够自行缓解，且主要出现在四肢、颜面、和胃肠道黏膜等非致命部位，例如表现为胃肠剧烈绞痛和恶心、呕吐；即便发生致命性喉头水肿的频率大概为两年一次，考虑到用药花费，多数患者仍抱有侥幸心理，不愿意开展长期的预防性治疗

“HAE患者疾病意识不理想，治疗意愿和规范用药的情况还需要进一步的提升和改善。”

——某跨国药企相关负责人

过去五年我国境外罕见病药品落地的情况总结



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

医保准入过半

- 2019-2023年引入产品中，一半以上进入国家医保目录；未进入国家医保的药品中，部分获得了地区性的专项基金或惠民保保障；
- 临床急需产品中，过去五年有23种罕见病药品列入名单，其中仅12种进入了国家医保目录。

双通道落地不理想

- 不同产品的进院情况差异较大，整体情况来看较不理想。30款国谈药品的样本分析中，~2/3的产品进院数量在100家医院以下，~1/3进院数量低于50家医院；
- 双通道药房也是罕见病药品重要的销售渠道，但整体落地情况同样存在不足。

产品表现差异较大

- 横向对比2023年市场表现，2019/2020上市的产品大部分达到了千万的销售体量，但不同产品之间的市场表现差异较大；
- 产品成功落地和市场推广需要医保、双通道、诊疗体系等各个环节的推动。



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

- 一：我国罕见病药物引入情况分析
- 二：引进罕见病药品落地情况分析
- **三：先行区罕见病药品可及性分析**
- 四：相关建议

三、先行区罕见病药品可及性分析



- 梳理海南博鳌乐城、北京天竺、粤港澳大湾区在提高罕见病药物可及性方面的政策措施，并针对其实际效果进行简要分析

本模块研究范围限定

- **地区范围：**海南博鳌乐城、粤港澳大湾区“港澳药械通”、北京天竺罕见病药品综合保障先行区
- **政策范围：**上述三个先行先试区关于罕见病药品引入、使用相关的政策及规范

分析维度

- ① **政策分析：**已有政策在罕见病药品信息获取、注册审批、临床应用、真实世界研究以及保险保障等方面的覆盖情况
- ② **政策评价：**定性评价现有政策和制度在提升罕见病患者用药可及性方面的优势和不足

博鳌乐城国际医疗旅游先行区

北京天竺罕见病药品综合保障先行区

粤港澳大湾区“港澳药械通”

| | 博鳌乐城国际医疗旅游先行区 | 北京天竺罕见病药品综合保障先行区 | 粤港澳大湾区“港澳药械通” |
|--------|---|-------------------------|--|
| 批准设立时间 | 2013年2月 | 2023年11月 | 2019年2月 |
| 发展定位 | 医疗特区 | 罕见病药品综合保障先行区 | 支持国际一流湾区建设的药械监管机制 |
| 发展目标 | 2025年，实现医疗技术、装备、药品与国际先进水平“三同步” 2030年，成为世界一流的国际医疗旅游目的地和医疗科技创新平台 | 建立一个专注于罕见病药品供应的区域 | 2035年，建立完善的粤港澳大湾区药品医疗器械监管协调机制，实现医药产业深度融合和药械生产制造产业升级，建成全国医药产业创新发展示范区和国际一流湾区 |
| 政策侧重点 | 吸引国际先进药械资源，简化审批流程，并允许患者带离药械使用 | 专注于提高罕见病药物的可获得性和经济负担的减轻 | 促进区域内的医疗资源共享和创新药械的快速引入 |
| 引入范围 | 国内尚未上市的创新药械及其他临床急需药械 | 未在国内注册上市的罕见病药品 | 临床急需、已在港澳上市的药品 |
| 管理机制 | 全开放申请制 | “白名单”管理 | 目录清单（已发布7批）+目录外申请 |
| 审批与监管 | 设立国家进口药品与医疗器械审评分中心 | 国家药监局 | 国家药监局授权广东省药监局 |
| 使用范围 | 乐城特定医疗机构（已开业29家，在建20+） | 列入白名单的医疗机构（已公布10家） | 9个地市45家指定医疗机构 |
| 累计引入药械 | 400+（罕见病药品40+种） | 2种 | 80（罕见病药品5种） |
| 药品保障 | 乐城特药险 多地“惠民保” | 暂无 | 广东省4个地市“惠民保”（部分保障） |

- 乐城先行区享有国家赋予的“先行先试”政策优势，包括加快药品和医疗器械进口注册审批、临床应用与研究的医疗技术准入等优惠政策



- 信息获取**
 - 信息渠道：罕见病全球药物信息平台，患者在支付宝搜索“患者援助”可进入
 - 信息内容：海南博鳌乐城已引入的境外罕见病药品资源、提供的诊疗服务、专家信息等；如所需药品不在名单内，还可发起找药申请，在全球范围内启动找药服务
- 注册审批**
 - 审批权限：海南省药品监督管理局及海口海关等单位
 - 审批时限：首次申报审批7个工作日，非首次申报审批5个工作日
- 临床应用**
 - 多点执业：允许其他医院医生通过多点执业方式在乐城医疗机构开展罕见病患者的诊疗服务
 - 长处方：最长可开具3个月的用药处方
 - 带药离岛：根据临床医疗机构使用的惯例，允许有限度地带离一些风险可控的特许药械在先行区外使用
- 真实世界研究**
 - 研究平台：海南省真实世界数据平台，是国内第一个按照国家药监局真实世界研究相关指导原则创建的区域性真实世界数据平台，已开始接受试点品种的数据采集和治理委托
 - 研究成效：已有20+药械纳入真实世界数据应用试点，其中9个已在国内获批
- 保险保障**
 - 专属保险：推出“乐城全球特药险”，提供高额的特殊药品保障
 - 赋能惠民保：与国内其他省市“惠民保”合作，提供部分特殊药品保障

- 配套设施及企业参与**
 - 罕见病管控式用药平台
 - 博鳌乐城维健罕见病临床医学中心
 - 先行区中心药房
 - 海南乐城真实世界研究院
 - 飞地经济合作示范园区
 - 药品研发、生产企业

- 港澳药械通政策旨在促进粤港澳大湾区内医药产业的互利互通，提升医疗服务水平，并为大湾区居民提供更多药物选择，降低医疗财政支出

信息获取

- 信息渠道：**微信“广东短缺药品咨询平台”，开设“港澳药械通”、“罕见病用药”板块
- 信息内容：**广东省内30家医疗机构和35家连锁药店的罕见病药品库存情况；200+医学专家的诊疗专长及部分罕见病临床试验信息；符合“港澳药械通”政策引进的药械信息及其进口使用医疗机构

注册审批

- 目录管理：**根据临床需求和药械上市使用情况制定急需港澳药械目录并动态调整
- 审批权限：**广东省药品监督管理局、广东省卫健委
- 审批时限：**急需港澳药械目录内药械，10个工作日内出具审核意见；目录外药械，20个工作日内出具审核意见

临床应用

- 指定机构：**经地市资格评估→医院提交申报材料→省卫生健康委组织评审后确定指定医院，截至2024年10月，共指定医疗机构45家，覆盖大湾区内地全部9个地级市
- 产品入院：**向国家卫生健康委申请将“港澳药械通”产品的使用在公立医院绩效考核中进行单独计数（暂未实施）

真实世界研究

- 研究机构：**2022年6月成立暨南大学粤港澳大湾区药品医疗器械真实世界研究院
- 研究成效：**允许医疗机构使用急需药械所收集的真实世界数据在符合要求的情况下用于我国药械注册，但暂无罕见病药品使用真实世界数据支持注册

保险保障

- 保险产品：**鼓励将急需港澳药械纳入惠民保，广州、珠海、东莞、中山等4个市“惠民保”部分覆盖目录内药械

配套设施及企业参与

- 广州罕见病基因治疗联盟：**多家高校、科研院所、医院、创新药企、CDMO企业、投资机构以及社会团体组织
- 罕见病门诊：**香港大学深圳医院

北京天竺罕见病药品综合保障先行区政策分析



- 北京天竺综合保税区被选为罕见病药品保障先行区，探索进口未在国内注册上市的罕见病药品，并由特定医疗机构指导使用，旨在提升罕见病药物的可及性和便利性

医疗机构“白名单”

- “白名单”内医疗机构可在试点期间内结合临床诊疗情况进行综合研判，预估进口数量，直接向国家药监局申请进口使用罕见病临床急需药品。
- 已确定10家医疗机构名单，包括北京协和医院、北京大学第一医院、北京儿童医院、宣武医院、北京大学第三医院等

罕见病临床急需药品“白名单”

- 纳入“白名单”的药品，试点期间可在北京天竺综合保税区保税备货，在天竺口岸一次通关多次进口，并在获准的医疗机构使用。

药品进口企业“白名单”

- 纳入“白名单”的药品进口企业，能够以保税备货模式开展罕见病临床急需药品“白名单”品种的存储、进口、配送等业务。

覆盖全流程。“白名单”制度涵盖罕见病临床急需药品临时进口、流通、使用全过程，推动由“人等药”向“药等人”的转变，并实现罕见病临床急需药品全过程追溯和全流程监管。

提升审批效率。建立提前评估工作机制，推动评估效率提升，促进审批加速。

创新备货模式。结合综保区优势及特点，建立保税备货供应保障制度。

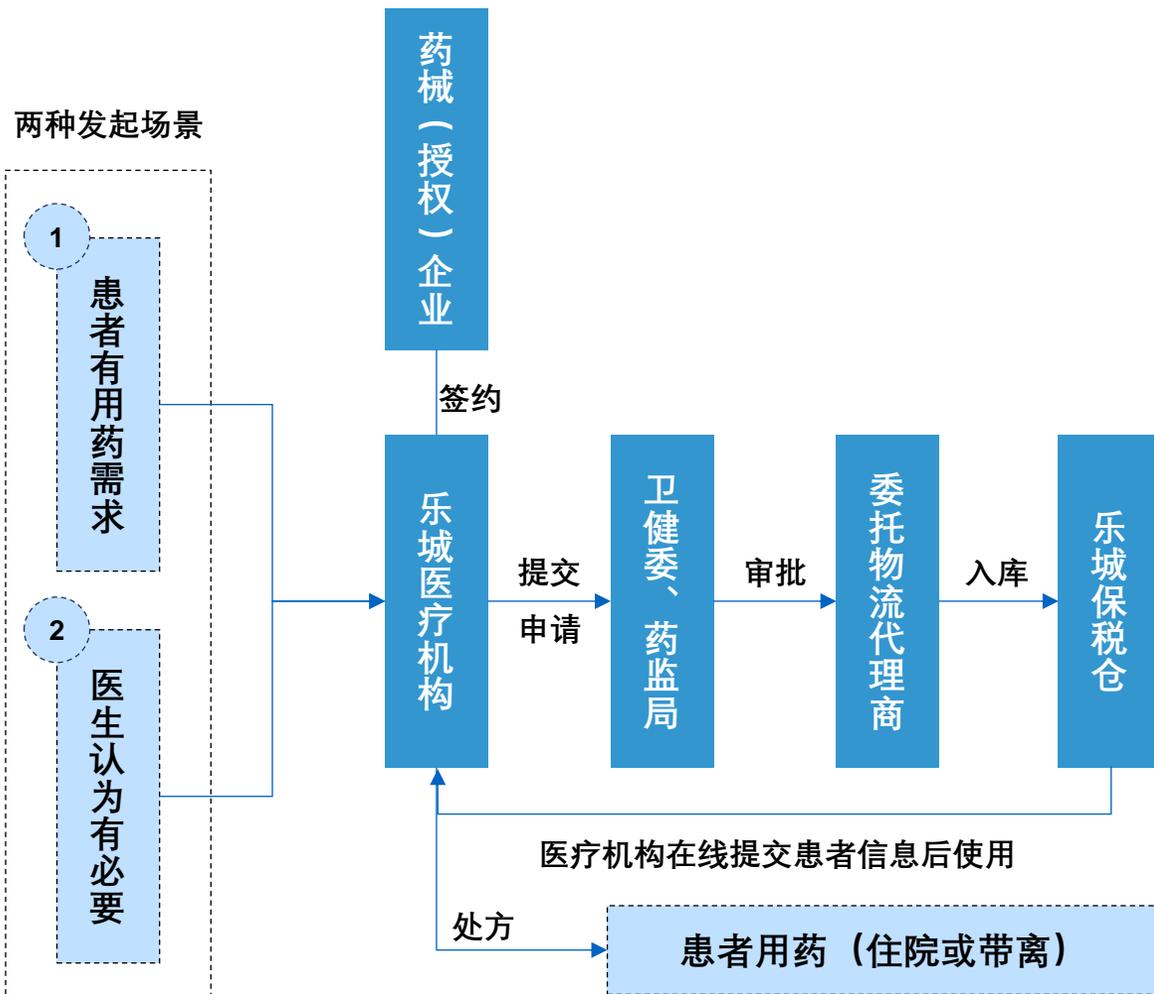
提升通关便利。一次通关多次出区使用。

配套设施及企业参与

药品备货、配送：中国医药集团、上海医药集团
药品研发生产：默克、强生等

罕见病专业诊疗机构：北京罕萌诊所

患者在博鳌乐城使用罕见病药品的简要流程示意



患者用药可及性分析

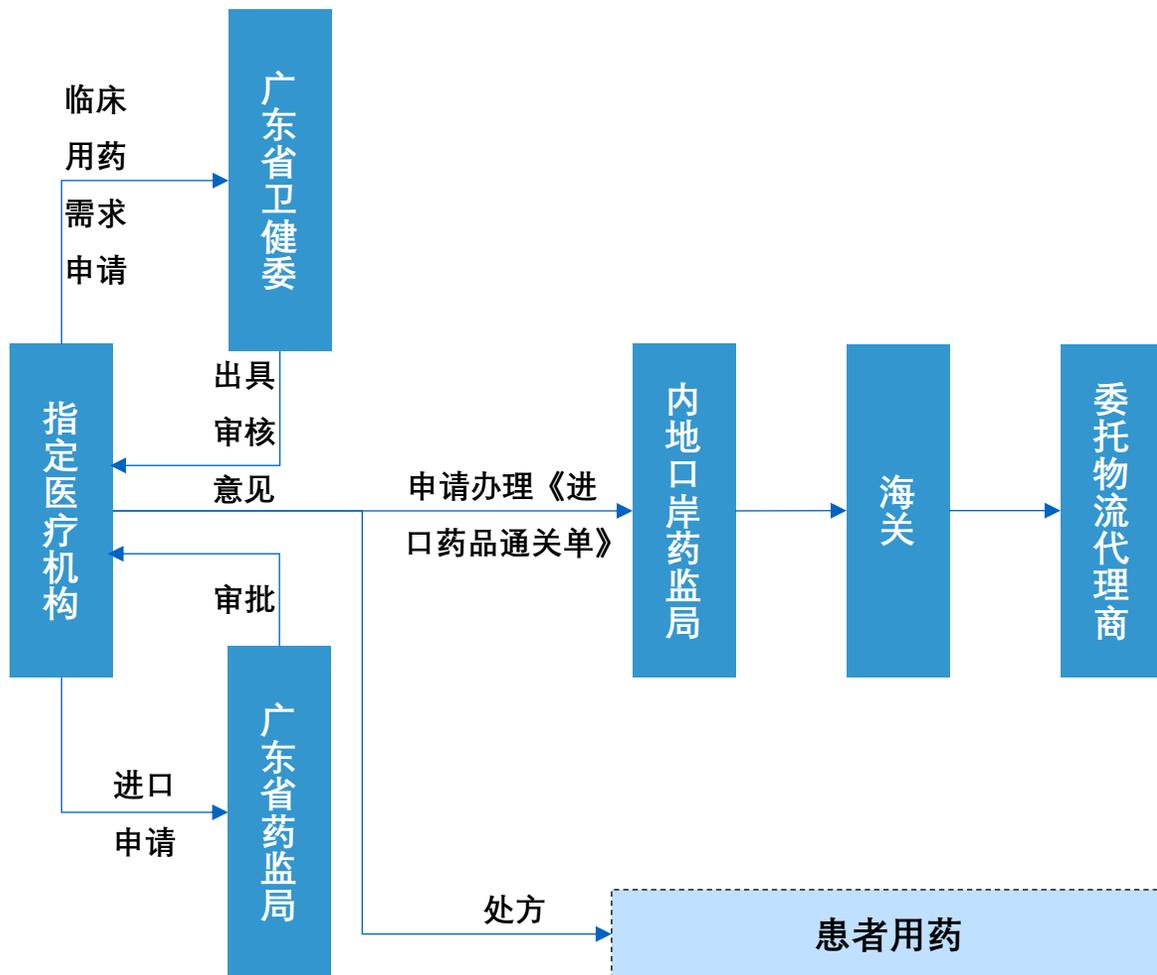
优势

- **制度建设：**起步早，已经建立相对完善的制度、流程，并在全国建立了一定的认知度
- **用药流程：**医疗机构可根据患者需求（“先有人后有药”）或临床必要性（“先有药后有人”）发起药品引入申请，可提高现有患者及未来患者的用药可及性
- **多点执业：**允许医生通过**多点执业**的方式（医生与乐城医疗机构签订多点执业协议）在乐城医疗机构执业，有可能覆盖更多不同省份患者
- **支付保障：**基于乐城特药险，赋能惠民保及商业保险产品，提高支付能力

不足

- **医疗资源：**当地医疗资源弱，暂以全国高水平医院分院为主，需主院区医生定期/不定期往返开具处方，后期随访以乐城当地医生为主
- **用药成本：**区位优势不明显，外省患者就诊的直接非医疗成本（交通、住宿等）及间接成本（误工）太高，需长期住院治疗的患者家属面临辞职甚至搬迁的问题
- **用药便利性：**允许带药离岛的措施减少了部分患者往返次数，让患者更多地回归正常学习和工作，但不能从根本上解决方便用药的问题
- **潜在冲击：**北京、粤港澳等地政策的推进有可能对乐城产生冲击

“港澳药械通”药品监管流程示意



患者用药可及性分析

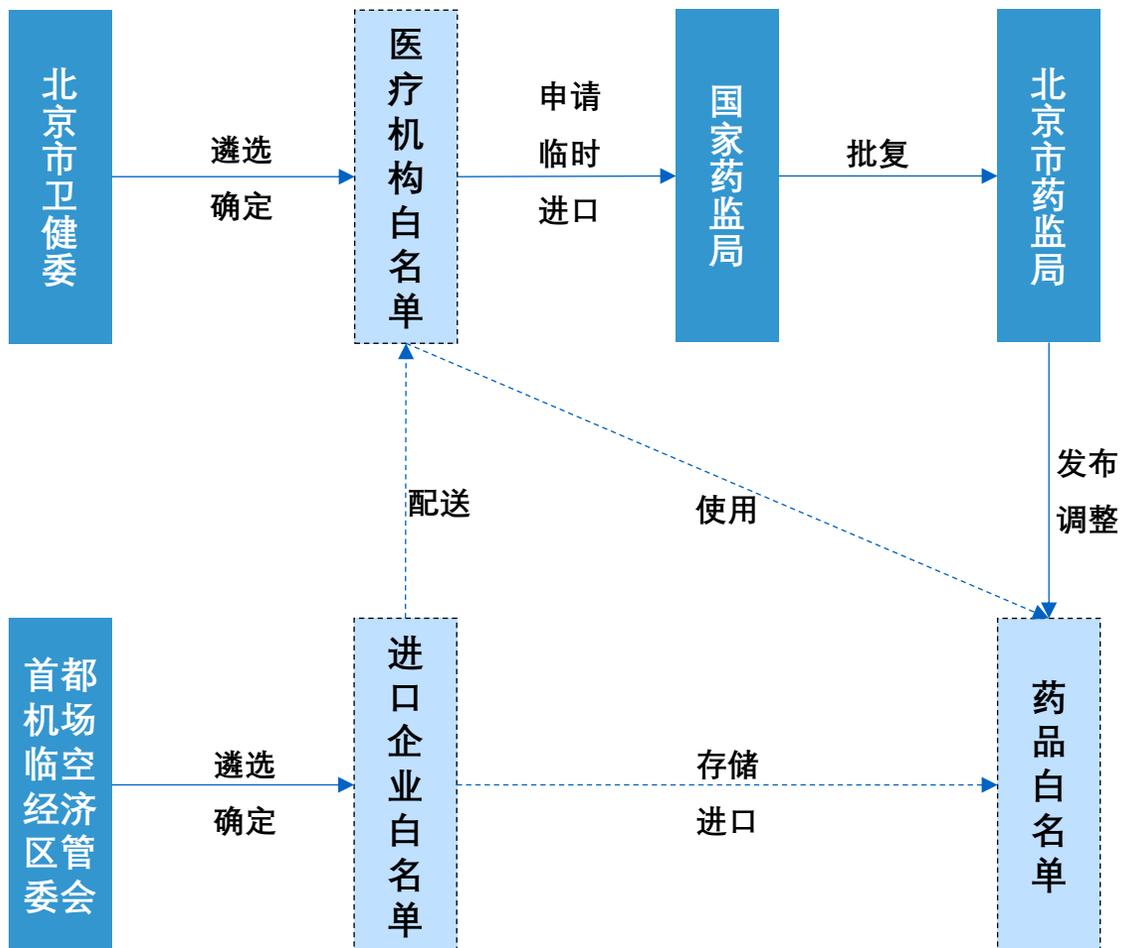
优势

- **区位优势：**区位优势明显，覆盖人口多（8630万），经济发展水平高（GDP达13万亿元）
- **医疗资源：**医疗资源丰富（总床位数超60万张，执业医师超30万人，三甲医院超120家），14家罕见病协作网医院
- **用药便利性：**交通便利，配套设施齐全，尤其对东部、南部地区患者治疗有更高的便利性，用药成本较低

不足

- **制度建设：**整体进展较慢（相较于博鳌乐城），《广东省粤港澳大湾区内地九市进口港澳药品医疗器械管理条例》将于2024年12月1日施行，但相关法律法规的完善和落实仍需时间，政策的全面实施还有待观察
- **监管效率：**需要粤港澳三地药品监管部门协调配合，但三地法规和监管标准存在差异，协调难度较大，导致监管效率不高
- **资源覆盖：**仅覆盖了大湾区内的部分指定医疗机构，尚未实现全面推广，限制了政策的覆盖范围和受益人群
- **支付保障：**仅在广东省内个别地市惠民保有少量覆盖，整体支付保障体系未建立，患者经济负担较大

北京天竺罕见病药品保障先行区试行药品监管流程示意



患者用药可及性分析

优势

- **政策定位：**聚焦罕见病药品综合保障，后续政策举措精准性可能更高
- **区位优势：**区位优势明显，位于首都机场临空经济区，具有优越的地理位置和便捷的物流条件，有利于药品的快速通关和配送
- **医疗资源：**优质医疗资源丰富，全市拥有三甲医院81家，居全国第一，其中包括罕见病诊疗协作网国家牵头医院以及其余14家成员单位
- **监管效率：**“白名单”管理制度可在确保药品供应安全性和可追溯性的同时，实现罕见病用药用量的提前评估，提高评估效率、促进审批加速
- **用药流程：**“保税备货”模式可以实现罕见病药品的快速流通，有助于缩短患者用药等候时间
- **用药成本：**交通便利，配套设施齐全，尤其对北方地区患者治疗有更高的便利性，用药成本较低

可能的挑战

- **制度建设：**缺少现成模式和经验
- **审批效率：**药品审批权限暂未下放，审批时效及政策灵活度存在不确定性
- **跨部门协调：**涉及国家与地方以及地方多部门之间的配合协调，协调机制的建立与顺畅运行难度较大

01

制度设计

- 制度设计是先行区各项政策推进的前提，受到普遍的重视，但进展程度不一；
- 审评审批都被视作提高罕见病药品引入效率、提升患者用药可及性的关键环节予以优化改进。

02

医疗资源

- 优质医疗资源的丰富程度以及区位优势带来的就医便利程度会直接影响罕见病患者的治疗和长期用药；
- 允许带药离园、开具长处方等方式为患者长期用药带来一定便利，但不能根本上解决治疗不方便、成本高的问题。

03

支付保障

- 先行区引入的罕见病药品无法通过基本医疗保险予以报销，对患者的长期用药造成较大的经济负担，目前暂时没有系统解决方案。



蔻德罕见病中心

Chinese Organization for Rare Disorders

- 一：我国罕见病药物引入情况分析
- 二：引进罕见病药品落地情况分析
- 三：先行区罕见病药品可及性分析
- **四：相关建议**

为了推动境外罕见病药品引入和落地的可持续发展，首先应
审视顶层设计方案，从立法角度推动更为系统的解决方案



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

加快罕见病立法进程

- 推动我国的罕见病立法，确认孤儿药的认定标准和市场独占，延长产品生命周期，激励产品引入和本土研发投入的可持续发展，确保产品的落地推广和患者可及



评估现有法律法规

- 对技术发展显著但法规长时间未更新的血液制品进口监管体系，建议相关部门进行重新评估，推动法规的合理更新，允许引入临床急需产品，保障患者急需的治疗手段

第二，应全链条地支持罕见病药物的引入和落地，进一步健全罕见病诊疗体系，加强相关政策支持，并打通最后一公里的落地卡点



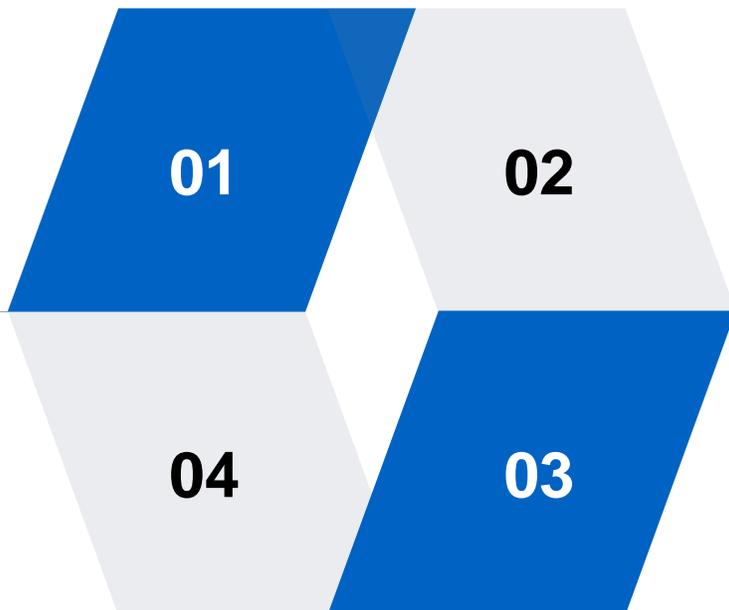
蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

健全诊疗体系

- 进一步健全罕见病诊疗体系，完善罕见病协作网络医院的覆盖，提高医疗机构的参与度和积极性，推动患者的尽早发现和尽早治疗；

打通最后一公里

- 医保和卫健部门应协力进一步改善罕见病药品的落地最后一公里问题，包括药品进院和双通道药房、单行支付和除外政策的落地执行、双通道药店的处方流转和报销问题等，降低罕见病药物的推广难度和市场风险。



优化审评审批

- 提升药审政策的延续性和系统性，例如进一步明确我国对临床急需药品和罕见病药品的需求和认定标准，指导和激励行业的产品引入；

加强准入支持

- 医保国谈应提供激励性的准入政策，鼓励临床急需的创新产品引入，针对创新疗法应综合考量制定其价格谈判标准，并探索MEA等新型准入模式；
- 积极推动多层次保障体系对罕见病药品的保障，通过大病、惠民保和救助等保障层次协力共济，保障罕见病患者合理治疗需求；

第三，先行区建设方面应从制度设计、医疗资源和支付保障等方面优化，提升罕见病用药的可及性



...



...



制度设计

- 港澳药械通和天竺罕见病用药保障先行区需要政府给予更多关注，加快制度设计与落地，审评审批制度之外还需要在科普、诊疗、支付等环节综合施策，充分发挥先行区作用

医疗资源

- 优先在北上广等优质医疗资源丰富的地区推进和推广罕见病药品先行先试
- 资源相对薄弱的地区（如乐城）适当放宽用药限制（如处方期限、门诊用药甚至异地用药）

支付保障

- 鼓励和支持更多地方“惠民保”将先行先试区引入的罕见病药品纳入保障范围，降低报销门槛（允许将门诊用药纳入报销范围）
- 鼓励地方探索建立罕见病专项基金，支持罕见病患者在先行先试区用药

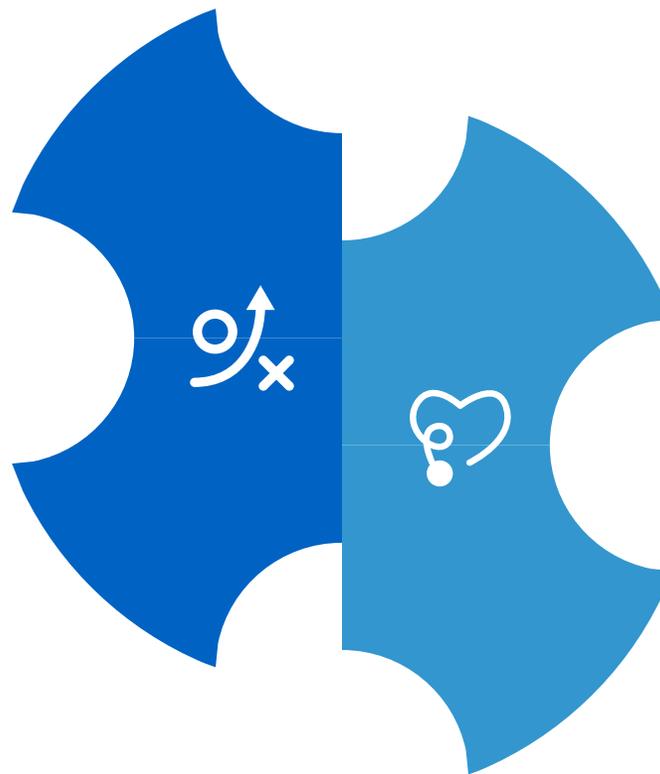
第四，从产业角度看，企业也应积极应对，根据环境变化及时调整自身策略，与政府和医疗机构共建共享生态系统



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

优化产品引入策略

- 需要根据我国患者的临床需求和市场格局，积极引入有独特临床价值的产品，并制定合理的早期布局和准入策略；



共同推动诊疗体系

- 企业应积极协助政府和医疗机构，共同推动相关诊疗体系建设以及患者教育工作，优化患者的早诊早治和规范治疗。

附录：其他数据结果



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

附录1: 引入药品名单 (1/2)



| 序号 | 药品名称 | 剂型 | 罕见病适应症 | 引进年份 |
|----|----------------------|------|--------------|------|
| 1 | 诺西那生钠注射液 | 注射剂 | 脊髓性肌萎缩症 | 2019 |
| 2 | 地舒单抗注射液 | 注射剂 | 骨巨细胞瘤 | 2019 |
| 3 | 依洛硫酸酯酶 α 注射液 | 注射剂 | 黏多糖贮积症IVA型 | 2019 |
| 4 | 达雷妥尤单抗注射液 | 注射剂 | 复发和难治性多发性骨髓瘤 | 2019 |
| 5 | 盐酸芬戈莫德胶囊 | 胶囊剂 | 多发性硬化 | 2019 |
| 6 | 依达拉奉氯化钠注射液 | 注射剂 | 肌萎缩侧索硬化 | 2019 |
| 7 | 波生坦分散片 | 片剂 | 肺动脉高压 | 2019 |
| 8 | 醋酸兰瑞肽缓释注射液 | 注射剂 | 肢端肥大症 | 2019 |
| 9 | 注射用阿加糖酶 β | 注射剂 | 法布雷病 | 2019 |
| 10 | 氯苯唑酸葡胺软胶囊 | 胶囊剂 | ATTR-PN I期 | 2020 |
| 11 | 枸橼酸西地那非片 | 片剂 | 肺动脉高压 | 2020 |
| 12 | 西尼莫德片 | 片剂 | 多发性硬化 | 2020 |
| 13 | 注射用维布妥昔单抗 | 注射剂 | 皮肤T细胞淋巴瘤 | 2020 |
| 14 | 氘丁苯那嗪片 | 片剂 | 亨廷顿舞蹈病 | 2020 |
| 15 | 注射用拉罗尼酶浓溶液 | 注射剂 | 黏多糖贮积症I型 | 2020 |
| 16 | 塞奈吉明滴眼液 | 眼用制剂 | 神经营养性角膜炎 | 2020 |
| 17 | 阿加糖酶 α 注射用浓溶液 | 注射剂 | 法布雷病 | 2020 |
| 18 | 艾度硫酸酯酶 β 注射液 | 注射剂 | 黏多糖贮积症II型 | 2020 |
| 19 | 氯苯唑酸软胶囊 | 胶囊剂 | ATTR-CM | 2020 |
| 20 | 拉那利尤单抗注射液 | 注射剂 | 遗传性血管性水肿 | 2020 |

| 序号 | 药品名称 | 剂型 | 罕见病适应症 | 引进年份 |
|----|-------------------|--------|-------------------|------|
| 21 | 注射用重组人凝血因子VIII | 注射剂 | 血友病A | 2020 |
| 22 | 布罗索尤单抗注射液 | 注射剂 | X连锁低磷性佝偻病/X连锁低磷血症 | 2021 |
| 23 | 阿伐替尼片 | 片剂 | 不可切除或转移性胃肠间质瘤 | 2021 |
| 24 | 瑞派替尼片 | 片剂 | 胃肠间质瘤 | 2021 |
| 25 | 醋酸艾替班特注射液 | 注射剂 | 遗传性血管性水肿 | 2021 |
| 26 | 富马酸二甲酯肠溶胶囊 | 胶囊剂 | 多发性硬化 | 2021 |
| 27 | 注射用艾诺凝血素 α | 注射剂 | 血友病B | 2021 |
| 28 | 注射用维拉昔酶 α | 注射剂 | I型戈谢病 | 2021 |
| 29 | 萨特利珠单抗注射液 | 注射剂 | 视神经脊髓炎谱系障碍 | 2021 |
| 30 | 氨吡啶缓释片 | 片剂 | 多发性硬化 | 2021 |
| 31 | 伊匹木单抗注射液 | 注射剂 | 非上皮样恶性胸膜间皮瘤,黑色素瘤 | 2021 |
| 32 | 丁苯那嗪片 | 片剂 | 亨廷顿舞蹈病 | 2021 |
| 33 | 利司扑兰口服溶液用散 | 口服溶液用散 | 脊髓性肌萎缩症 | 2021 |
| 34 | 尼替西农胶囊 | 胶囊剂 | 成人和儿童酪氨酸血症I型 | 2021 |
| 35 | 氨己烯酸口服溶液用散 | 散剂 | 婴儿痉挛症 | 2021 |
| 36 | 注射用重组人凝血因子VIII | 注射剂 | 血友病A | 2021 |
| 37 | 达妥昔单抗 β 注射液 | 注射剂 | 神经母细胞瘤 | 2021 |
| 38 | 达雷妥尤单抗注射液 (皮下注射) | 注射剂 | 原发性轻链型淀粉样变 | 2021 |
| 39 | 美泊利珠单抗注射液 | 注射剂 | 成人嗜酸性肉芽肿性多血管炎 | 2021 |
| 40 | 注射用司妥昔单抗 | 注射剂 | 卡斯特曼病 | 2021 |

附录1: 引入药品名单 (2/2)



| 序号 | 药品名称 | 剂型 | 罕见病适应症 | 引进年份 |
|----|------------|-------|------------------|------|
| 41 | 奥法妥木单抗注射液 | 注射剂 | 多发性硬化 | 2021 |
| 42 | 注射用罗普司亭 | 注射剂 | 原发免疫性血小板减少症 | 2022 |
| 43 | 氨己烯酸口服溶液用散 | 散剂 | 婴儿痉挛症 | 2022 |
| 44 | 注射用罗特西普 | 注射剂 | β-地中海贫血 | 2022 |
| 45 | 伊奈利珠单抗注射液 | 注射剂 | 视神经脊髓炎谱系障碍 | 2022 |
| 46 | 依马利尤单抗注射液 | 注射剂 | 噬血细胞性淋巴组织细胞增多症 | 2022 |
| 47 | 吸入用一氧化氮 | 吸入制剂 | 肺动脉高压 | 2022 |
| 48 | 利鲁唑口服混悬液 | 口服混悬剂 | 肌萎缩侧索硬化 | 2022 |
| 49 | 贝前列素钠缓释片 | 片剂 | 肺动脉高压 | 2022 |
| 50 | 莫格利珠单抗注射液 | 注射剂 | 蕈样肉芽肿或 Sézary综合征 | 2022 |
| 51 | 那西妥单抗注射液 | 注射剂 | 神经母细胞瘤 | 2022 |
| 52 | 佩索利单抗注射液 | 注射剂 | 泛发性脓疱型银屑病 | 2022 |
| 53 | 盐酸奥扎莫德胶囊 | 胶囊剂 | 多发性硬化 | 2023 |
| 54 | 尼替西农口服混悬液 | 口服混悬剂 | 成人和儿童酪氨酸血症I型 | 2023 |
| 55 | 尼替西农胶囊 | 胶囊剂 | 成人和儿童酪氨酸血症I型 | 2023 |
| 56 | 西罗莫司凝胶 | 凝胶剂 | 结节性硬化症相关面部血管纤维瘤 | 2023 |
| 57 | 硫酸氢司美替尼胶囊 | 胶囊剂 | I型神经纤维瘤 | 2023 |
| 58 | 氯马昔巴特口服溶液 | 口服溶液剂 | 阿拉杰里综合征 | 2023 |
| 59 | 醋酸格拉替雷注射液 | 注射剂 | 多发性硬化 | 2023 |
| 60 | 卡谷氨酸分散片 | 片剂 | 甲基丙二酸血症和丙酸血症 | 2023 |

| 序号 | 药品名称 | 剂型 | 罕见病适应症 | 引进年份 |
|----|-------------------------|-------|--------------|------|
| 61 | 盐酸替洛利生片 | 片剂 | 发作性睡病 | 2023 |
| 62 | 艾加莫德α注射液 | 注射剂 | 重症肌无力 | 2023 |
| 63 | 口服用苯丁酸甘油酯 | 口服溶液剂 | 尿素循环障碍 | 2023 |
| 64 | 依折麦布阿托伐他汀钙片 (I) (II) | 片剂 | 纯合子家族性高胆固醇血症 | 2023 |
| 65 | 注射用艾夫糖苷酶α | 注射剂 | 庞贝病 | 2023 |
| 66 | 阿那白滞素注射液 | 注射剂 | 家族性地中海热 | 2023 |
| 67 | 瑞舒伐他汀依折麦布片 (I) | 片剂 | 纯合子家族性高胆固醇血症 | 2023 |
| 68 | 盐酸曲恩汀片 | 片剂 | 肝豆状核变性 | 2023 |
| 69 | 可伐利单抗注射液 | 注射剂 | 阵发性睡眠性血红蛋白尿 | 2024 |
| 70 | 醋酸锌片 | 片剂 | 肝豆状核变性 | 2024 |
| 71 | 注射用替度格鲁肽 | 注射剂 | 短肠综合征 | 2024 |
| 72 | 注射用舒索凝血素α | 注射剂 | 获得性血友病A | 2024 |
| 73 | 佩索利单抗注射液 (皮下注射) | 注射剂 | 泛发性脓疱型银屑病 | 2024 |
| 74 | 盐酸伊普可泮胶囊 | 胶囊剂 | 阵发性睡眠性血红蛋白尿 | 2024 |
| 75 | 醋酸氟氢可的松片 | 片剂 | CAH, 艾迪生病 | 2024 |
| 76 | 罗培干扰素α-2b注射液 | 注射剂 | 真性红细胞增多症 | 2024 |
| 77 | 注射用培妥罗凝血素α | 注射剂 | 血友病A | 2024 |
| 78 | 加那索龙口服混悬剂 | 口服混悬剂 | CDKL5缺乏症 | 2024 |
| 79 | 艾加莫德α注射液 (皮下注射) | 注射剂 | 重症肌无力 | 2024 |
| 80 | 注射用伏尼凝血素α | 注射剂 | 血管性血友病 | 2024 |

附录2: 30种无药可用的目录内罕见病



| 罕见病目录 | 目录内序号 | 中文名称 | 英文名称 | FDA有药 | EMA有药 |
|-------|-------|----------------------|--|-------|-------|
| 第一批 | 39 | 遗传性大疱性表皮松懈症 | Hereditary Epidermolysis Bullosa | √ | √ |
| 第一批 | 50 | 低碱性磷酸酶血症 | Hypophosphatasia | √ | √ |
| 第一批 | 61 | 莱伦氏综合征 | Laron Syndrome | √ | √ |
| 第一批 | 66 | 溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 | Lysosomal Acid Lipase Deficiency | √ | √ |
| 第一批 | 92 | 卟啉病 | Porphyria | √ | √ |
| 第一批 | 116 | 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 | Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency | √ | × |
| 第二批 | 1 | 软骨发育不全 | Achondroplasia | √ | √ |
| 第二批 | 6 | α-1-抗胰蛋白酶缺乏症 | Alpha-1-antitrypsin deficiency | √ | × |
| 第二批 | 8 | Bardet-Biedl 综合征 | Bardet-Biedl syndrome | √ | √ |
| 第二批 | 14 | 肾透明细胞肉瘤 | Clear cell sarcoma of kidney | √ | × |
| 第二批 | 15 | 冷凝集素病 | Cold agglutinin disease | √ | √ |
| 第二批 | 21 | 胱氨酸贮积症 | Cystinosis | √ | √ |
| 第二批 | 23 | 嗜酸性粒细胞性胃肠炎 | Eosinophilic gastroenteritis | √ | × |
| 第二批 | 24 | 上皮样肉瘤 | Epithelioid sarcoma | √ | × |
| 第二批 | 28 | 进行性骨化性纤维发育不良 | Fibrodysplasia ossificans progressiva | √ | × |
| 第二批 | 41 | 早老症 | Hutchinson-Gilford progeria syndrome | √ | √ |
| 第二批 | 43 | Leber先天性黑矇 | Leber congenital amaurosis | √ | √ |
| 第二批 | 45 | 角膜缘干细胞缺乏症 | Limbic stem cell deficiency | × | √ |
| 第二批 | 49 | 异染性脑白质营养不良 | Metachromatic leukodystrophy | √ | √ |
| 第二批 | 55 | 神经元蜡样脂褐质沉积症 | Neuronal ceroid lipofuscinosis | √ | √ |
| 第二批 | 57 | 骨肉瘤 | Osteosarcoma | × | √ |
| 第二批 | 60 | 嗜铬细胞瘤 | Pheochromocytoma | √ | × |
| 第二批 | 61 | PIK3CA相关过度生长综合征 | PIK3CA related overgrowth syndrome | √ | × |
| 第二批 | 65 | 原发性胰岛素样生长因子-1缺乏症 | Primary IGF1 deficiency | √ | √ |
| 第二批 | 70 | 复发性心包炎 | Recurrent pericarditis | √ | × |
| 第二批 | 72 | Rett综合征 | Rett syndrome | √ | × |
| 第二批 | 77 | 腱鞘巨细胞瘤/色素沉着绒毛结节性滑膜炎 | Tenosynovial giant cell tumor/Pigmented villonodular synovitis | √ | × |
| 第二批 | 79 | 血栓性血小板减少性紫癜 | Thrombotic thrombocytopenic purpura | √ | √ |
| 第二批 | 81 | 肿瘤坏死因子受体相关周期性综合征 | Tumor necrosis factor receptor associated periodic syndrome | √ | × |
| 第二批 | 83 | Von Hippel-Lindau综合征 | Von Hippel-Lindau syndrome | √ | × |

附录3：30种无药可用的目录内罕见病涉及的36种治疗药物



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

| 药品名 | 分子名 | 上市地 | 适应症 |
|------------|------------------------------------|---------|------------------------------|
| Filsuvez | birch triterpenes | FDA&EMA | 遗传性大疱性表皮松解症 |
| Strensiq | asfotase alfa | FDA&EMA | 低碱性磷酸酶血症 |
| Iplex | mecasermin rinfabate [rDNA origin] | FDA | 莱伦氏综合征 |
| Increlex | mecasermin | FDA&EMA | 莱伦氏综合征、原发性胰岛素样生长因子-1缺乏症 |
| Kanuma | sebelipase alfa | FDA&EMA | 溶酶体酸性脂肪酶缺乏症 |
| Scenesse | afamelanotide | FDA&EMA | 卟啉病 |
| Givlaari | givosiran | FDA&EMA | 卟啉病 |
| Panhematin | hemin for injection | FDA | 卟啉病 |
| Dojolvi | triheptanoin | FDA | 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症 |
| Voxzogo | vosoritide | FDA&EMA | 软骨发育不全 |
| Zemaira | alpha1-Proteinase Inhibitor | FDA | α -1-抗胰蛋白酶缺乏症 |
| Prolastin | alpha1-Proteinase Inhibitor | FDA&EMA | α -1-抗胰蛋白酶缺乏症 |
| Imcivree | setmelanotide | FDA&EMA | Bardet-Biedl综合征 |
| Welireg | belzutifan | FDA&EMA | 肾透明细胞肉瘤、Von Hippel-Lindau综合征 |
| Enjaymo | sutimlimab | FDA | 冷凝集素病 |
| Cystagon | cysteamine | FDA | 胱氨酸贮积症 |
| Procysbi | cysteamine bitartrate | FDA&EMA | 胱氨酸贮积症 |
| Cystaran | cysteamine ophthalmic solution | FDA | 胱氨酸贮积症 |

| 药品名 | 分子名 | 上市地 | 适应症 |
|------------|----------------------------|---------|---------------------|
| Cystadrops | cysteamine hydrochloride | FDA&EMA | 胱氨酸贮积症 |
| Eohilia | budesonide oral suspension | FDA | 嗜酸性粒细胞性胃肠炎 |
| Tazverik | tazemetostat | FDA | 上皮样肉瘤 |
| Sohonos | palovarotene | FDA | 进行性骨化性纤维发育不良 |
| Zokinvy | lonafarnib | FDA&EMA | 早老症 |
| Luxturna | voretigene neparvovec | FDA&EMA | Leber先天性黑矇 |
| Holoclax | - (细胞疗法) | EMA | 角膜缘干细胞缺乏症 |
| Lenmeldy | - (基因疗法) | FDA&EMA | 异染性脑白质营养不良 |
| Brineura | cerliponase alfa | FDA&EMA | 神经元蜡样脂褐质沉积症 |
| Mepact | mifamurtide | EMA | 骨肉瘤 |
| Azedra | iobenguane I 131 | FDA | 嗜铬细胞瘤 |
| Vijoice | alpelisib | FDA | PIK3CA相关过度生长综合征 |
| Arcalyst | rilonacept | FDA | 复发性心包炎 |
| Daybue | trofinetide | FDA | Rett综合征 |
| Turalio | pexidartinib | FDA | 腱鞘巨细胞瘤/色素沉着绒毛结节性滑膜炎 |
| Adzynma | apadamase alfa | FDA&EMA | 血栓性血小板减少性紫癜 |
| Cablivi | caplacizumab | FDA&EMA | 血栓性血小板减少性紫癜 |
| Ilaris | Canakinumab | FDA&EMA | 肿瘤坏死因子受体相关周期性综合征 |

附录4：8种相关药品已上市但尚未获批适应症的目的内 罕见病

RDPAC



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders

| 序号 | 疾病名 (中文) | 疾病名 (英文) | FDA有药 | FDA批准药品 | EMA有药 | EMA批准药品 | 中国获批情况 |
|----|-------------------|---|-------|---|-------|--------------------------------------|--|
| 1 | Leber遗传性视神经病变 | Leber Hereditary Optic Neuropathy | × | - | √ | • Raxone | Raxone (艾地苯醌) 在中国已有2家企业仿制药上市, 均无该适应症获批 |
| 2 | 慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病 | Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy | √ | • Vyvgart Hytrulo • Hizentra • HyQvia • Privigen | √ | • Hizentra • HyQvia • Privigen | Vyvgart Hytrulo (卫力迦®, 艾加莫德皮下注射) 2023年7月在中国获批, 暂无该适应症 |
| 3 | 皮肤神经内分泌癌 (梅克尔细胞癌) | Cutaneous neuroendocrine carcinoma(Merkel cell carcinoma) | √ | • Zynyz • Bavencio • Keytruda | √ | • Zynyz • Bavencio | Keytruda (可瑞达®, 帕博利珠单抗) 在中国获批, 暂无该适应症 |
| 4 | 巨细胞动脉炎 | Giant cell arteritis | √ | • Actemra • Tyenne | √ | • RoActemra • Tyenne | Actemra/RoActemra (雅美罗®, 托珠单抗) 2022年7月在中国获批, 暂无该适应症 |
| 5 | 化脓性汗腺炎 | Hidradenitis suppurativa | √ | • Humira • Cosentyx | √ | • Humira • Cosentyx • Bimzelx | Humira (修美乐®, 阿达木单抗) 2017年5月在中国获批, 暂无该适应症 Cosentyx (可善挺®, 司库奇尤单抗) 2019年在中国获批, 无该适应症 Bimzelx (倍捷乐®, 比奇珠单抗) 2024年7月在中国获批, 暂无该适应症 |
| 6 | 炎性肌纤维母细胞瘤 | Inflammatory myofibroblastic tumor | √ | • Xalkori | √ | • Xalkori | Xalkori (赛可瑞®, 克唑替尼) 2013年1月在中国获批, 暂无该适应症 |
| 7 | 天疱疮 | Pemphigus | √ | • Rituxan | √ | • MabThera | Rituxan/MabThera (美罗华®, 利妥昔单抗) 2024年4月在中国获批, 暂无该适应症 |
| 8 | 系统性肥大细胞增多症 | Systemic mastocytosis | √ | • Ayvakyt • Rydapt | √ | • Ayvakyt • Rydapt | Ayvakyt (泰吉华®, 阿伐替尼) 2023年2月在中国获批, 暂无该适应症 |

附录5：落地情况研究样本药品名单



| 样本 | 药品 | 批准年份 | 治疗领域 | 发病率 | 药价 | 医保 | 罕见病目录 | 临床急需 | 优先审评审评 |
|----|------------|------|--------------|----------|-----------|----|-------|------|--------|
| A | 诺西那生钠 | 2019 | 肌肉-骨骼系统 | 0.000133 | 超高值 80w+ | 谈判 | 一批 | 是 | 是 |
| B | 注射用阿加糖酶β | 2019 | 消化系统和代谢系统 | 0.000456 | 中低值 <30w | 其他 | 一批 | 是 | 是 |
| C | 盐酸芬戈莫德胶囊 | 2019 | 抗肿瘤药和免疫机能调节药 | 0.000002 | 中低值 <30w | 谈判 | 一批 | 是 | 否 |
| D | 氘代丁苯那嗪片 | 2020 | 神经系统 | 0.000001 | 中低值 <30w | 谈判 | 一批 | 是 | 是 |
| E | 氯苯唑酸葡胺软胶囊 | 2020 | 神经系统 | 0.000550 | 高值 30-80w | 否 | 二批 | 是 | 否 |
| F | 艾度硫酸酯酶β注射液 | 2020 | 消化系统和代谢系统 | 0.000011 | 超高值 80w+ | 否 | 一批 | 否 | 是 |
| G | 塞奈吉明滴眼液 | 2020 | 感觉器官 | 0.000160 | 超高值 80w+ | 否 | 二批 | 是 | 否 |
| H | 布罗索尤单抗注射液 | 2021 | 肌肉-骨骼系统 | 0.000050 | 超高值 80w+ | 否 | 否 | 是 | 是 |
| I | 醋酸艾替班特注射液 | 2021 | 血液及造血器官 | 0.000015 | 高值 30-80w | 谈判 | 一批 | 是 | 否 |
| J | 注射用罗特西普 | 2022 | 血液及造血器官 | 0.022100 | 中低值 <30w | 谈判 | 二批 | 否 | 是 |
| K | 利鲁唑口服混悬液 | 2022 | 神经系统 | 0.000011 | 中低值 <30w | 谈判 | 一批 | 否 | 否 |
| L | 口服用苯丁酸甘油酯 | 2023 | 消化系统和代谢系统 | 0.000029 | 高值 30-80w | 否 | 否 | 无数据 | 是 |

Thank You !



蔻德罕见病中心
Chinese Organization for Rare Disorders