

DXY MARKETING CENTER

# 罕见病综合报告

Aug, 2022

# 目录

# CONTENTS

01

概念及定义

02

我国罕见病患者分布及用药现状

03

罕见病领域正受到重视

04

罕见病药品全球研发情况

05

展望

06

患者组织在罕见病药物研发中的推动作用

# Part 01

## 概念及定义

## 罕见病的定义

罕见病是对患病率低、患者人数少的疾病的总称，大部分为遗传病。目前，国际上没有统一的定义，美国、日本、欧盟等国家及地区结合自身情况作出了不同界定。总体上看，对罕见病的界定方法可以分为三种：

- 一是基于患者人数与药品角度，如美国《2002 罕见病法案》中定义为「患病人数少于 20 万的疾病，或者患病人数超过 20 万但预期其治疗药品销售额难以收回研发成本的疾病」。
- 采用患病人数与患病率相结合的方法，如日本将「国内患病人数低于 5 万人，或患病率低于 1/2500 的疾病」界定为罕见病。
- 大多数国家和地区采用患病率来界定罕见病。澳大利亚和欧盟规定「患病率低于 5/10000 的疾病」，俄罗斯规定「患病率不高于 10/100000 的疾病」等，我国台湾地区规定「患病率低于 1/10000 的疾病即为罕见病」。



患病人数 < 20 万，或人数 > 20 万，但治疗药品在美国的销售额无法弥补成本



患病率 < 1/2000，或在无激励措施的情况下，在欧盟境内销售无法收回研发投入



患病人数 < 20万，或患病率低于 1/2,500



以罕见病目录的形式发布，分批制订、动态更新；2018 年发布第一批罕见病目录纳入 121 种罕见病，第二批目录正在制定中。

### ■ 我国非官方定义

患病率小于 1/50 万或新生儿发病率小于 1/万

新生儿发病率小于 1/万、患病率小于 1/万、患病人数小于 14 万的疾病

(中华医学会医学遗传学分会) 2010

2021 《中国罕见病定义研究报告2021》

Part 02

**我国罕见病患者分布及用药现状**

# 70 %的罕见病全球有药，约 2/3 的罕见病国内有药

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 88 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 28 种罕见病。

86 种罕见病 “全球有药”

77 种罕见病中国有治疗药物

88 种药物有明确注册的罕见病适应症

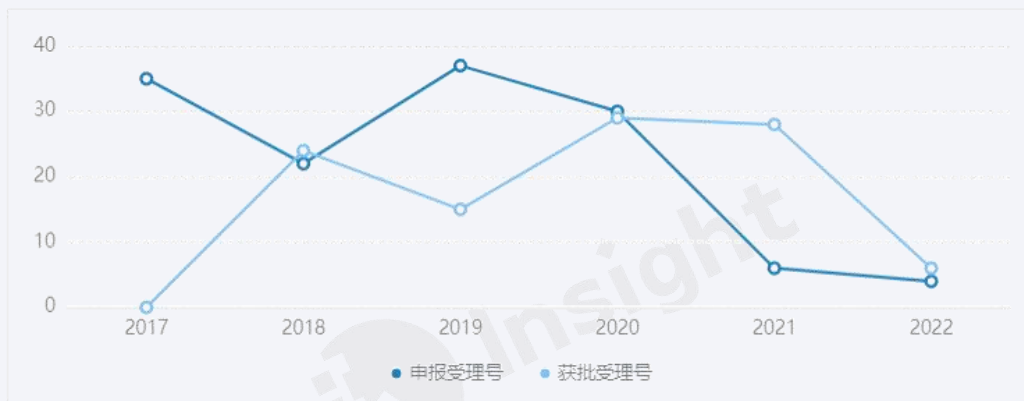
28 种罕见病药物医保覆盖

14 种罕见病全部药物医保未覆盖

## 临床急需用药纳入

临床急需新药名单批次	罕见病药物数量	国内上市数量
第一批，48 种药物	21 种	11 种
第二批，26 种药物	17 种	10 种
第三批，7 种药物	3 种	1 种

## 优先审评审批纳入

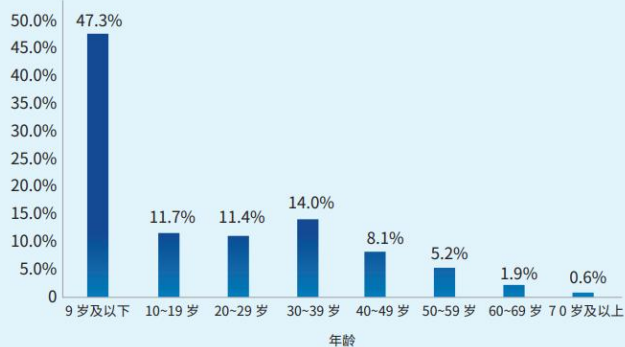


# 罕见病患者年龄、地点、性别、疾病分布情况

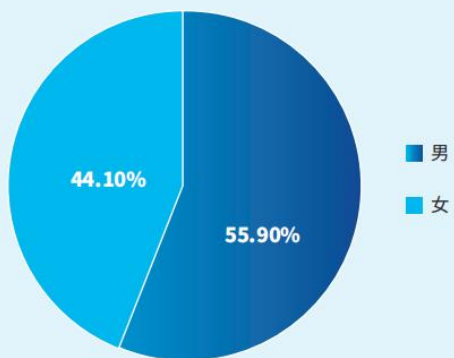
分布情况

2019年，中国罕见病联盟牵头，联合北京协和医院、北京病痛挑战公益基金会、香港中文大学开展，对33种罕见病共20,804份患者数据展开分析，从年龄、性别、病种、区域等多个分布维度，展现了中国罕见病患者的整体状况

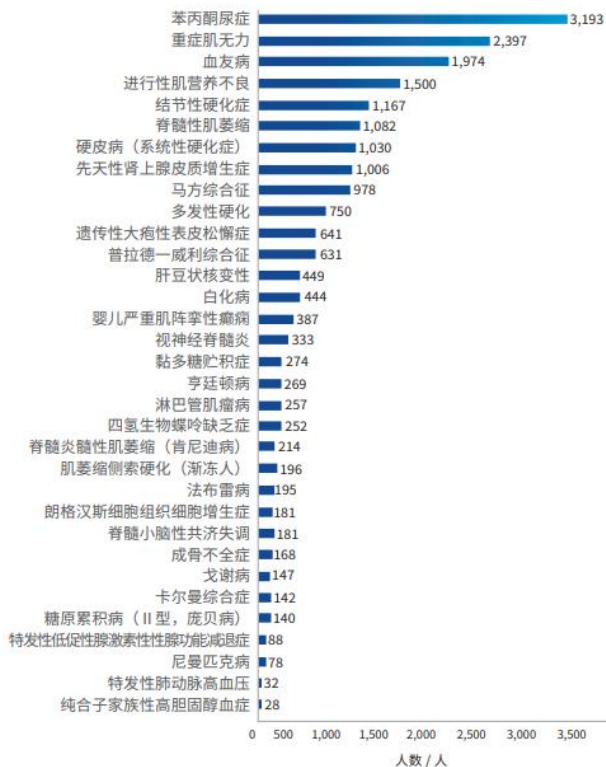
图一：20804名罕见病患者的年龄分布



图二：20804名罕见病患者的性别分布



图三：20804名罕见病患者的罕见疾病种类分布及人数



图四：20804名罕见病患者的区域分布及人数



数据来源：中国罕见病联盟、丁香园研究与分析

NRDRS登记病例分布 (实时更新)



截至 2021 年底，注册系统已覆盖 29 个省、自治区和直辖市的 101 家协作单位；通过国家罕见病直报系统，291 家机构已上报 54 万例罕见病病例。当前，已针对 173 种/类罕见病，建立了 190 个研究队列，完成了近 7 万例罕见病患者的注册登记工作。

## 注册队列评分前 20

排序	表单名称	排序	表单名称
1	早发性帕金森病	11	IgG4相关性疾病
2	重症肌无力	12	遗传性痉挛性截瘫
3	甲基丙二酸血症	13	库欣综合征
4	神经纤维瘤病	14	儿童获得性再障
5	Leber遗传性视神经病变	15	遗传性失盐性肾病
6	原发性肌张力障碍	16	原发性轻链型淀粉样变
7	脊髓小脑性共济失调	17	太田痣
8	常染色体隐性遗传共济失调	18	高苯丙氨酸血症
9	脊髓小脑性共济失调	19	罕见类型肺动脉高压
10	糖原累积病Ia型	20	法布里病



Part 03

**罕见病领域正受到重视**

# 政府部门出台政策举措从药品研发、注册审评、医保报销、患者登记筛查、税收等全方位促进我国罕见病领域的发展--A



## 研发重要政策

2017	《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》	减免临床试验，可附条件批准
2018	《关于优化药品注册审评审批有关事宜的公告》	不存在人种差异的可直接申报上市
2020	《真实世界证据支持药物研发与审评的指导原则（试行）》 《真实世界研究支持儿童药物研发与审评的技术指导原则（试行）》	真实世界研究助力罕见病药物研发
2022	《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》 《罕见疾病药物临床研究统计学指导原则（试行）》	鼓励关注机制研究，为临床开发路径提供了参考，支持将PRO-RWS用于药物研发
	《组织患者参与药物研发的一般考虑指导原则（征求意见稿）》	鼓励患者参与到药物研发的全生命周期



## 注册重要政策

- 2018年4月，《药品试验数据保护实施办法（暂行）（征求意见稿）》发布，将罕见病治疗药品列为数据保护对象，自该适应症首次在中国获批之日起给予**6年数据保护期**。
- 2018年7月，《接受药品境外临床试验数据的技术指导原则》发布，指出对于用于罕见病等缺乏有效治疗手段的药品注册申请，境外临床试验数据**属于“部分接受”情形**的，可**有条件接受临床试验数据**，药品上市后进一步收集有效性、安全性数据用于评价。
- 2018至2020年，共发布了三批临床急需用药，包含81种新药，其中41种与罕见病相关。
- 2019年8月，《中华人民共和国药品管理法》发布，鼓励罕见病药物研制，罕见病新药纳入优先审评审批
- 2020年3月，《药品注册管理办法》发布，明确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**
- 《十四五规划》提出，加快临床急需和罕见病治疗药品审评审批，促进临床急需境外已上市新药和医疗器械尽快在境内上市。
- 2022年5月发布的《药品管理法实施条例（修订草案征求意见稿）》提出，罕见病新药在不断供情况下可拥有**不超过7年的市场独占权**。



## 多层次、多方参与的医疗保障体系

以基本医疗保险为主体，大病保险、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制度体系。



## 58 种罕见病药品纳入医保

58 种罕见病药物纳入国家医保药品目录，涉及了 28 种罕见病。2019 年以来，共有 21 种罕见病药物通过国家医保谈判进入医保目录，包括诺西那生钠、阿加糖酶 $\alpha$ 注射用浓溶液等高值药物，部分药品国内获批当年便纳入医保。

### 部分上市当年纳入医保目录罕见病药品清单

药物名称	罕见病适应症	纳入医保时间	批准上市时间
氨吡啶缓释片	多发性硬化	2021	2021/5/11
醋酸艾替班特注射液	遗传性血管性水肿	2021	2021/4/7
西尼莫德	多发性硬化	2020	2020/5/7
氘丁苯那嗪片	亨廷顿舞蹈症	2020	2020/5/12

# 政府部门出台政策举措从药品研发、注册审评、医保报销、患者登记筛查、税收等全方位促进我国罕见病领域的发展--C

## 其它重要政策举措



成立罕见病诊疗与保障专家委员会，成立中国罕见病联盟，建立全国罕见病诊疗协作网（324家），开展罕见病登记注册研究



发布《第一批罕见病目录》及《罕见病诊疗指南（2019年版）》，成立疑难重症及罕见病国家重点实验室



海南乐城临床急需进口药品可以带离使用，大湾区内地九市可以使用港澳上市的药品，临床急需药品/氯巴占临时进口工作方案



完善出生缺陷防治网络，推动婚检、产检、新生儿筛查等，加强相关特色专科建设，开展基层罕见病筛查专项能力的建设项目



对进口抗癌药品和罕见病药品，减按3%征收进口环节增值税，共发布两批，涉及34种罕见病药品和4个原料药



出版发布国家级规划教材《罕见病学》，2022年正式出版《罕见病研究》杂志

# 国内外企业积极布局罕见病领域，提高其战略地位--A

MNC

企业	动向	关联公司	具体内容
 <p>AstraZeneca 阿斯利康</p>	收购		390 亿美元收购亚力兄制药，将创建一个专注于罕见疾病的集团
	收购		加大罕见病药物投资，5 亿美元收购 Caelum
	成立罕见病业务部	/	成立罕见病业务部，原司美替尼团队和亚力兄中国团队将并入
 <p>MSD</p>	收购		115 亿美元收购 Acceleron（专注于抗癌药和罕见药研发）
 <p>Pfizer</p>	成立罕见病事业部	/	辉瑞中国架构调整，罕见病领域将成为其发展的重要板块之一
	研发合作		与 Beam 达成为期 4 年的独家合作，共同推进肝脏、肌肉和中枢神经系统的三个罕见遗传疾病的体内碱基编辑疗法
 <p>Roche</p>	研发合作		与 ShapeTX 达成合作协议，将共同开发针对罕见病等领域某些靶标的基因疗法，合作金额可能获得超过 30 亿美元
 <p>Takeda</p>	研发合作		与 Code Bio 签署了一份价值 20 亿美元的协议，将使用 3DNA 平台设计和开发针对肝脏的罕见病项目的靶向基因疗法。
 <p>gsk</p>	收购		收购罕见癌症靶向治疗公司 Sierra，收购价为每股普通股 55 美元，比 Sierra 周二的收盘价 39.52 美元高出 39%，此次收购的总股本价值约为 19 亿美元（15 亿英镑）。

# 国内外企业积极布局罕见病领域，提高其战略地位--B

国内企业

企业	动向	关联公司	具体内容
	研发合作		与和誉生物达成独家授权协议，在大中华地区合作开发创新药 ABSK021 针对神经系统罕见病领域适应症的应用
	License in		与瑞士 Santhera 制药就罕见病新药 Vamorolone 达成独家授权协议，获得在大中华区开发和商业化其用于杜氏肌营养不良（DMD）及其他罕见病适应症的独家权益
	研发合作		与嘉晨西海达成战略合作，将共同设立合资公司，在全球范围内合作开发和商业化基于 mRNA 技术平台和其他技术平台进行的肿瘤、传染病、罕见病等疾病领域的新药项目
	战略推广合作		与印度瑞迪博士达成了两款儿童罕见病药战略推广合作，分别是治疗婴儿痉挛症的罕见病用药“氨己烯酸散”，治疗儿童威尔逊症的罕见病用药“盐酸曲恩汀胶囊”
	成立子公司		成立罕见病平台公司，即上药睿尔药品有限公司。上海医药是目前国内拥有罕见病药品批文最多的企业，下属企业共有 21 个罕见病药品品种，涉及 34 个罕见病病症
	License in		2022 年 6 月，香港维健医药集团与 Quoin Pharmaceuticals Ltd. 宣布就两款罕见病药品，即 QRX003 以及 QRX004 达成许可和分销协议。

# 资本助力罕见病药物研发企业发展--A

单位：百万 ● 人民币 ● 美元



# 资本助力罕见病药物研发企业发展--B

单位：百万 ● 人民币 ● 美元



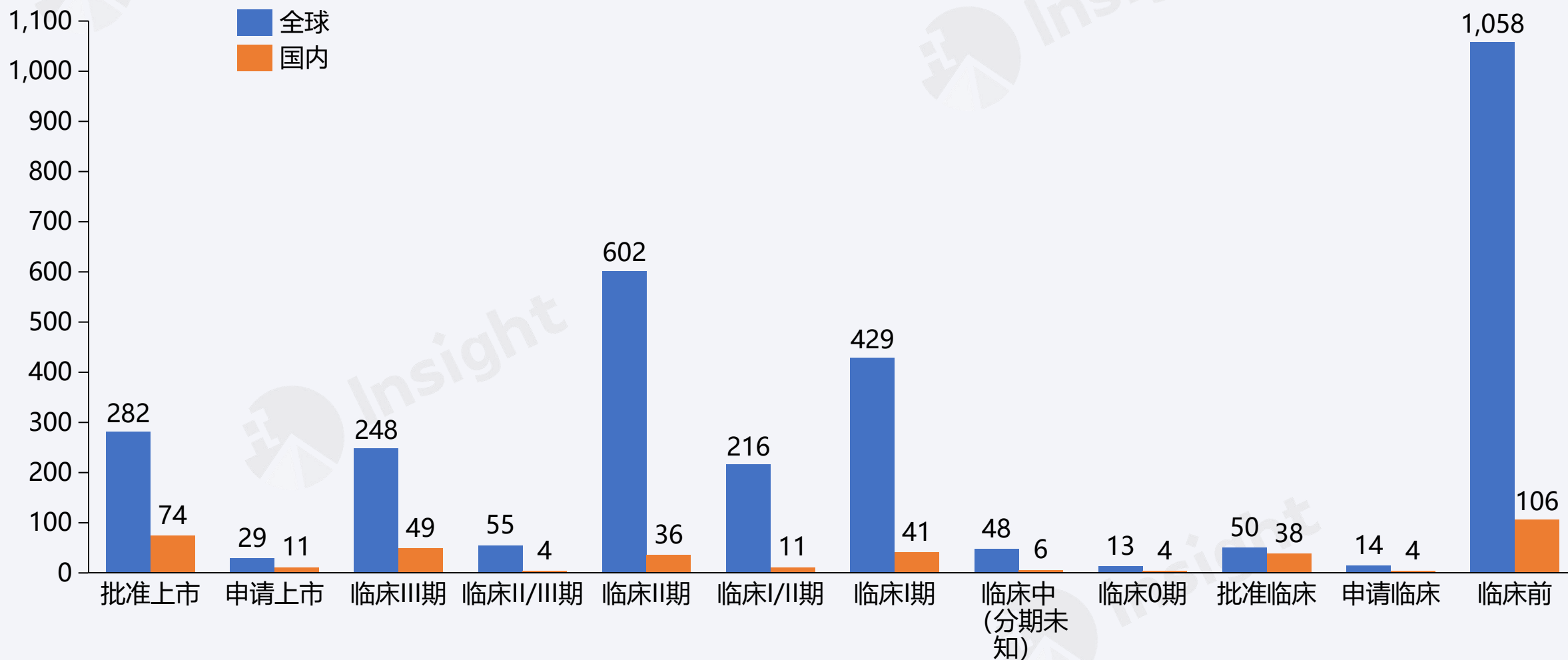


Part 04

**罕见病药品全球研发情况**

# 全球共有 2595 个药品成分在研，1058 个尚处于临床前，国内在研药品成分为 331 个，显著少于全球

## 罕见病用药全球研发格局情况



以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/277035116060010005>