

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

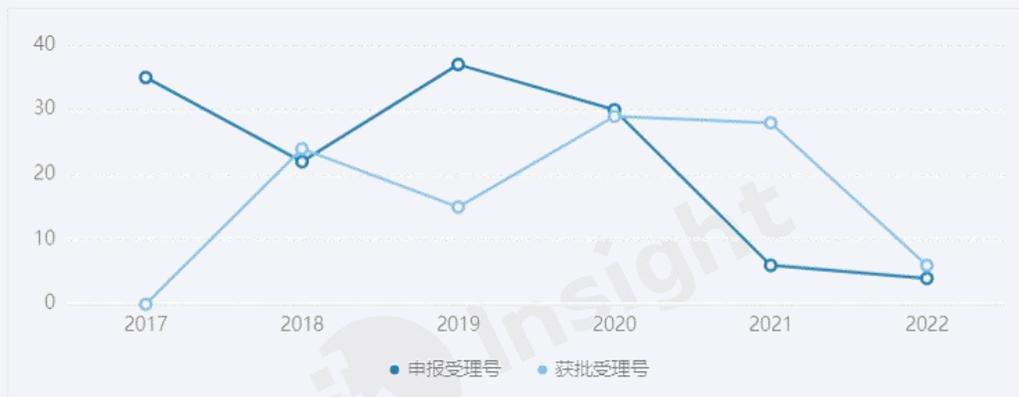
28 种罕见病药物医保覆盖

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



数据来源：Insight 数据库，《2022 中国罕见病行业趋势观察报告》

罕见病患者年龄、地点、性别、疾病分布情况

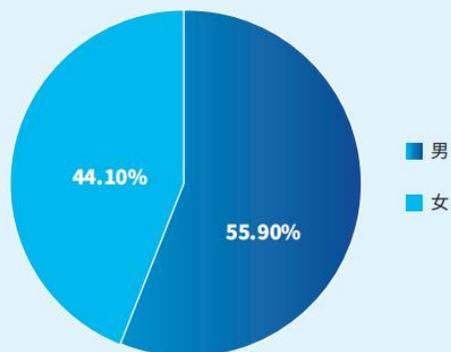
分布情况

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

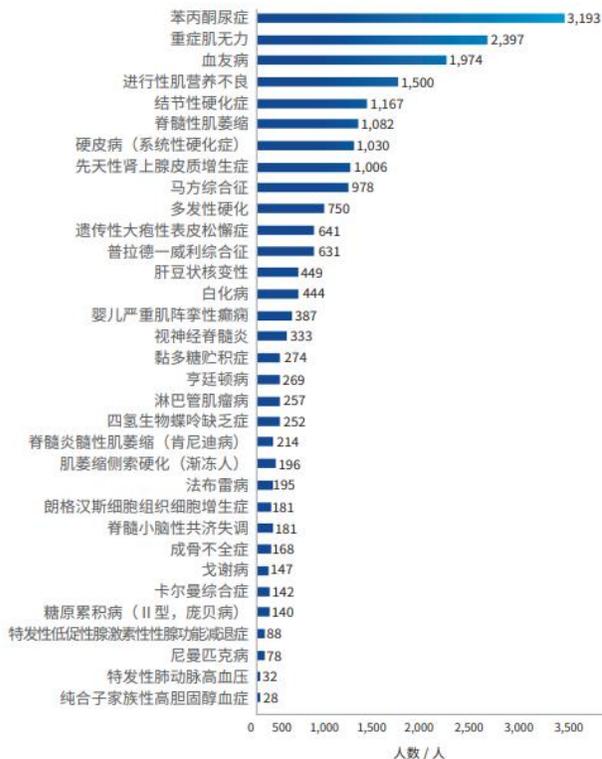
图一：20804名罕见病患者的年龄分布



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

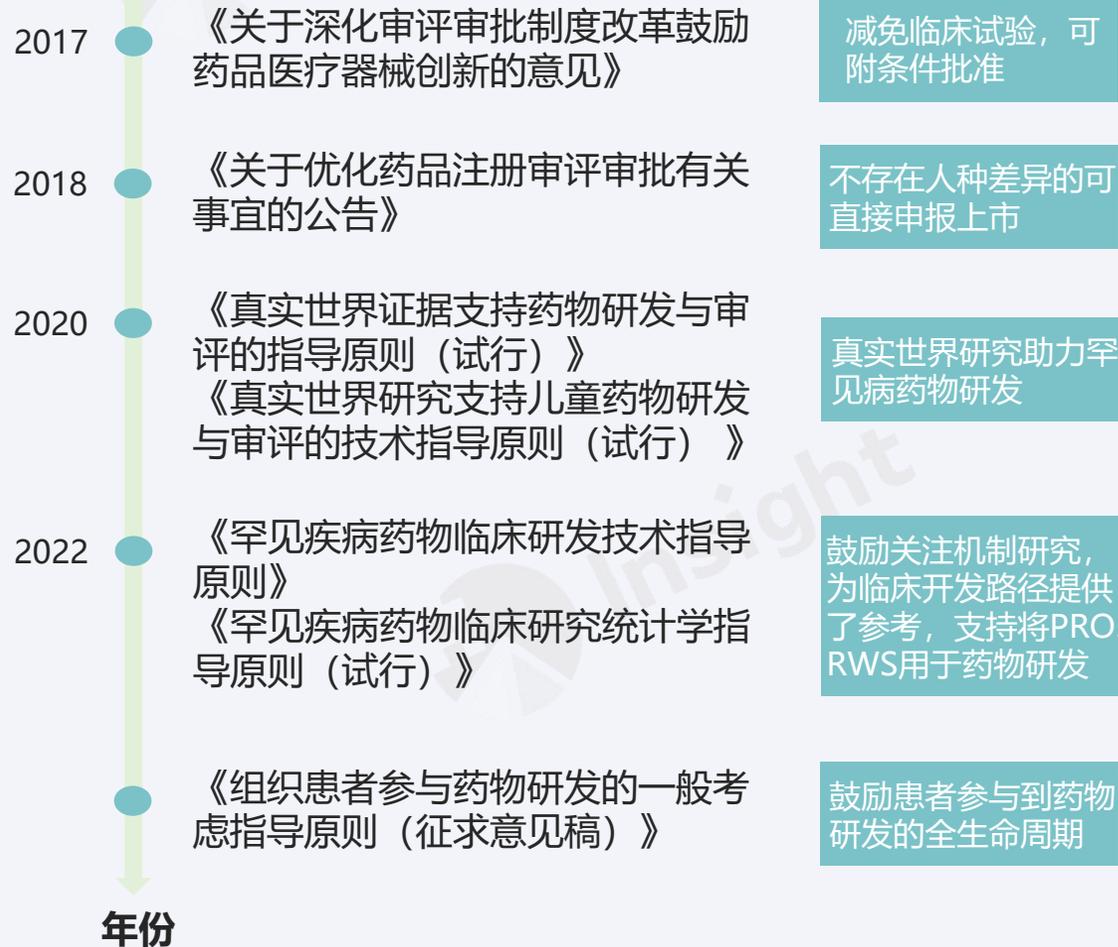
Part 03

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



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 α 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

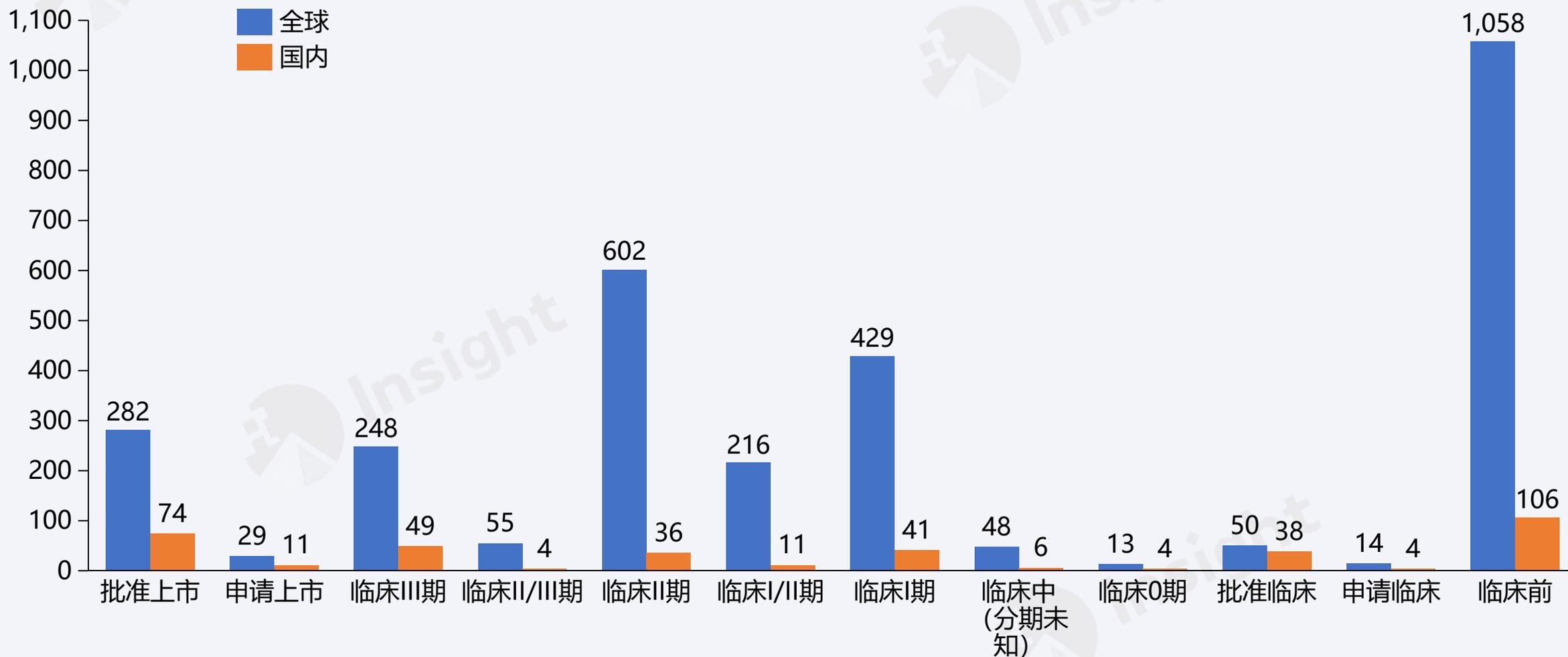


Part 04

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>