

DXY MARKETING CENTER

罕见病综合报告

Aug, 2022



目录

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



罕见病 综合报告解读

 直播时间

8月26日（周五）10:00



江鹏
丁香园 Insight 高级商业分析师

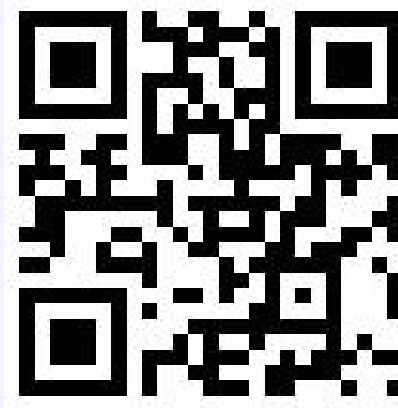


李林国
慈德罕见病中心公共政策研究中心
高级研究员

 直播大纲

1. 罕见病的含义及用药现状难点（含患者之声调研）
2. 罕见病政策解读及药品研发进展
3. 企业布局罕见病的未来展望

扫码或点击下方链接观看报告讲解



<https://dxy.me/YH0TTp>

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

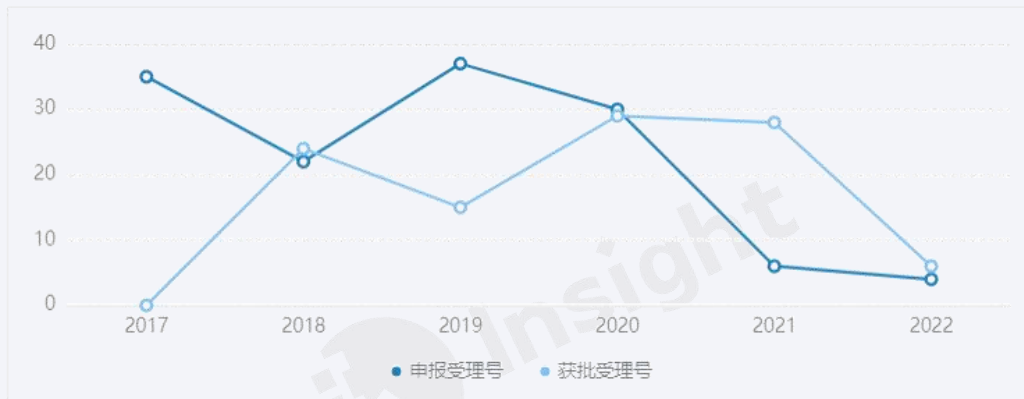
28 种罕见病药物医保覆盖

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

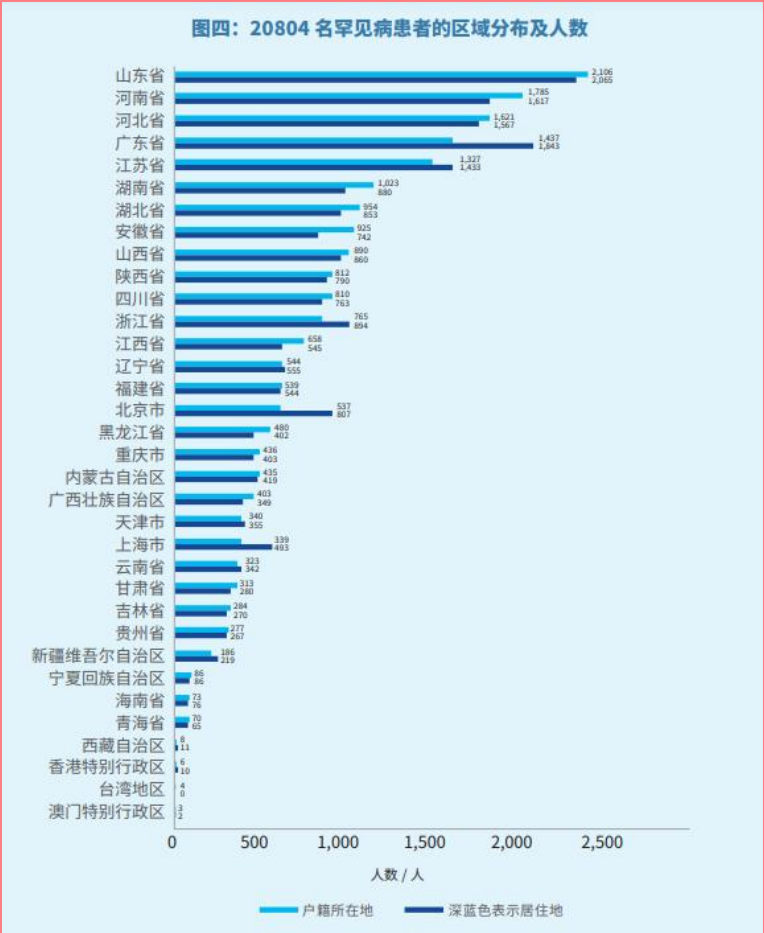
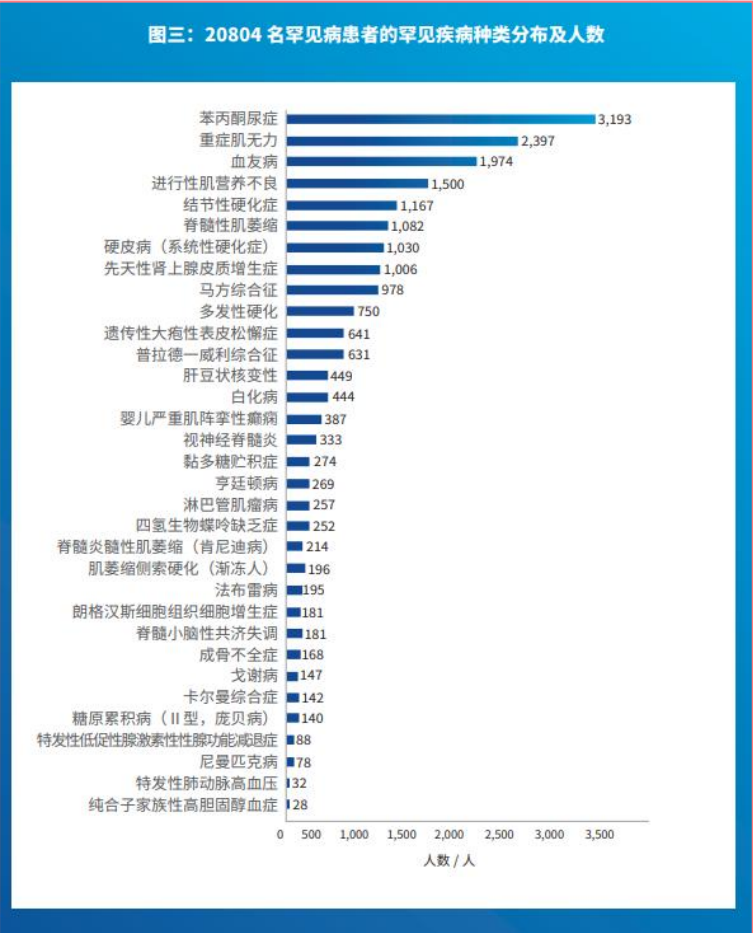
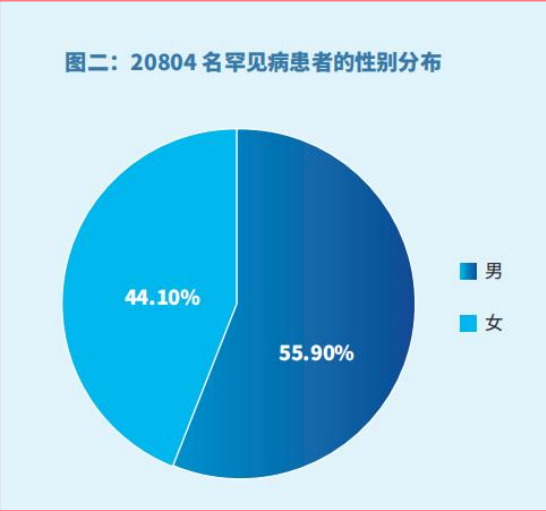
优先审评审批纳入



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



数据来源：中国罕见病联盟、丁香园研究与分析

分布情况

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

数据来源：中国国家罕见病注册系统、丁香园研究与分析，数据截止2022.7.30

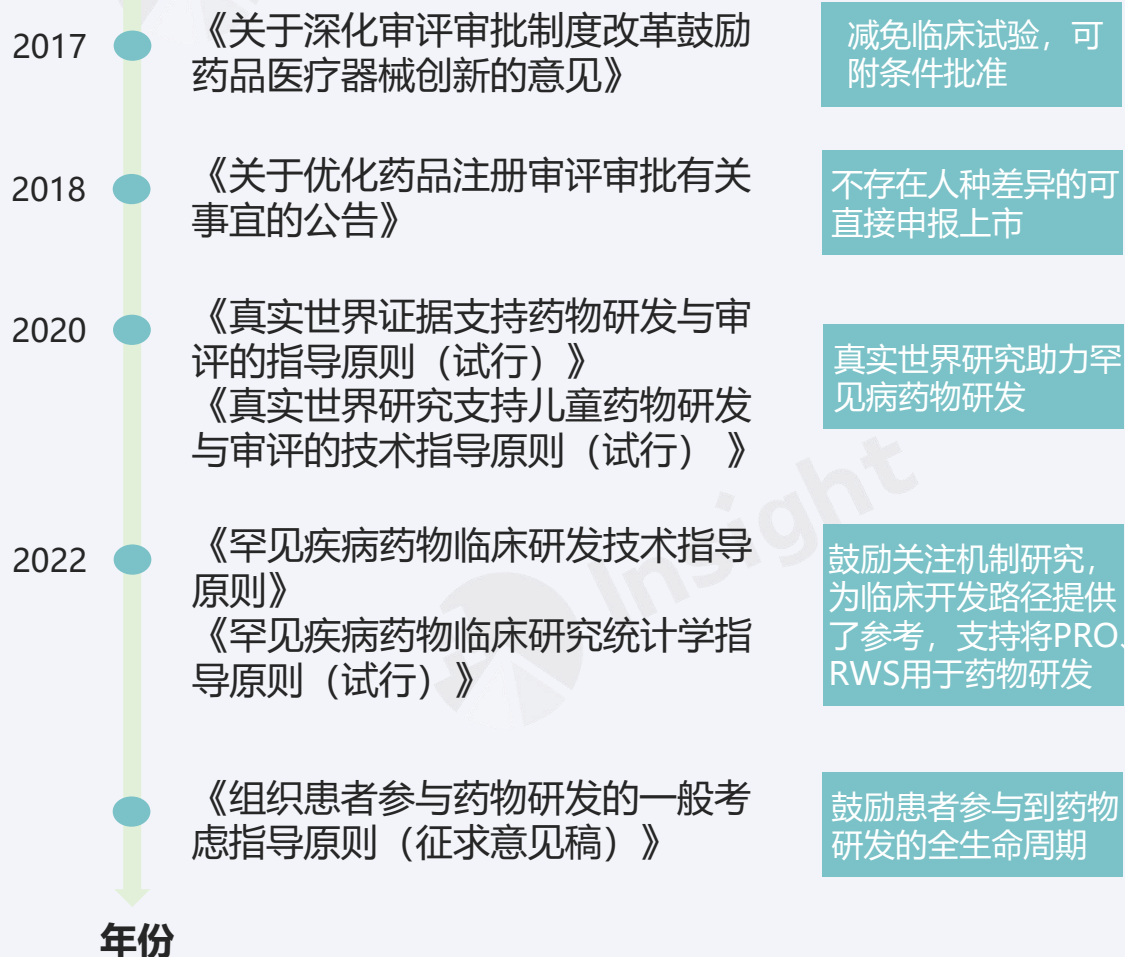
Part 03

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
氟丁苯那嗪片	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
 AstraZeneca 阿斯利康	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
	收购		115 亿美元收购 Acceleron （专注于抗癌药和罕见药研发）
	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
	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
	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。
	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

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

企业	 北海康成	 曙方医药	 纽福斯	 德益阳光	 维昇药业	 诺令生物
最高融资轮次	IPO（港交所）	未披露	C 轮	B 轮	B 轮	B 轮
A轮前	7	未披露相关信息	天使轮未披露	战略投资未披露		天使轮未披露
A轮	17		130		40	数10
B轮	25		400	数十	150	120
C轮及以后	98		约400			
IPO	约520					

资本助力罕见病药物研发企业发展--B



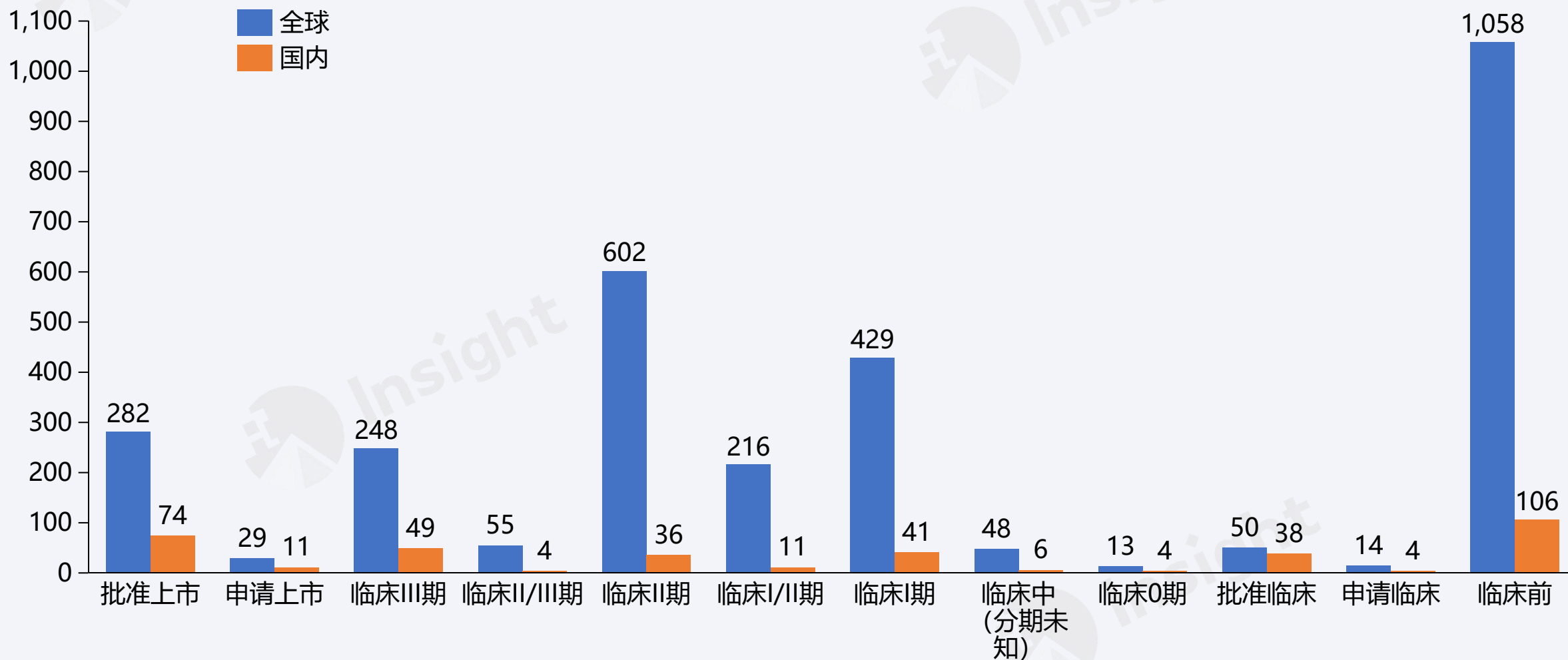
资料来源: 行业公开信息

Part 04

罕见病药品全球研发情况

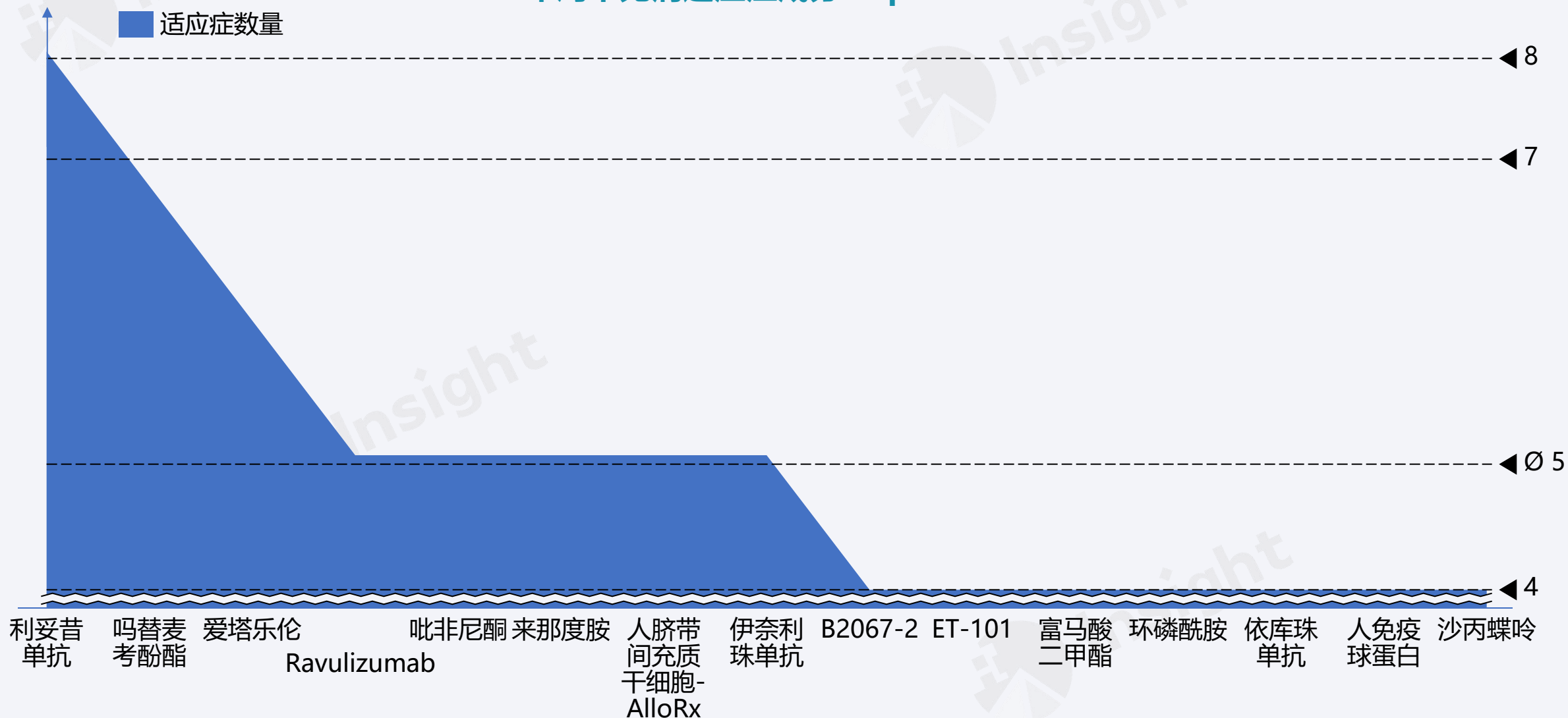
全球共有 2595 个药品成分在研，1058 个尚处于临床前，国内在研药品成分为 331 个，显著少于全球

罕见病用药全球研发格局情况



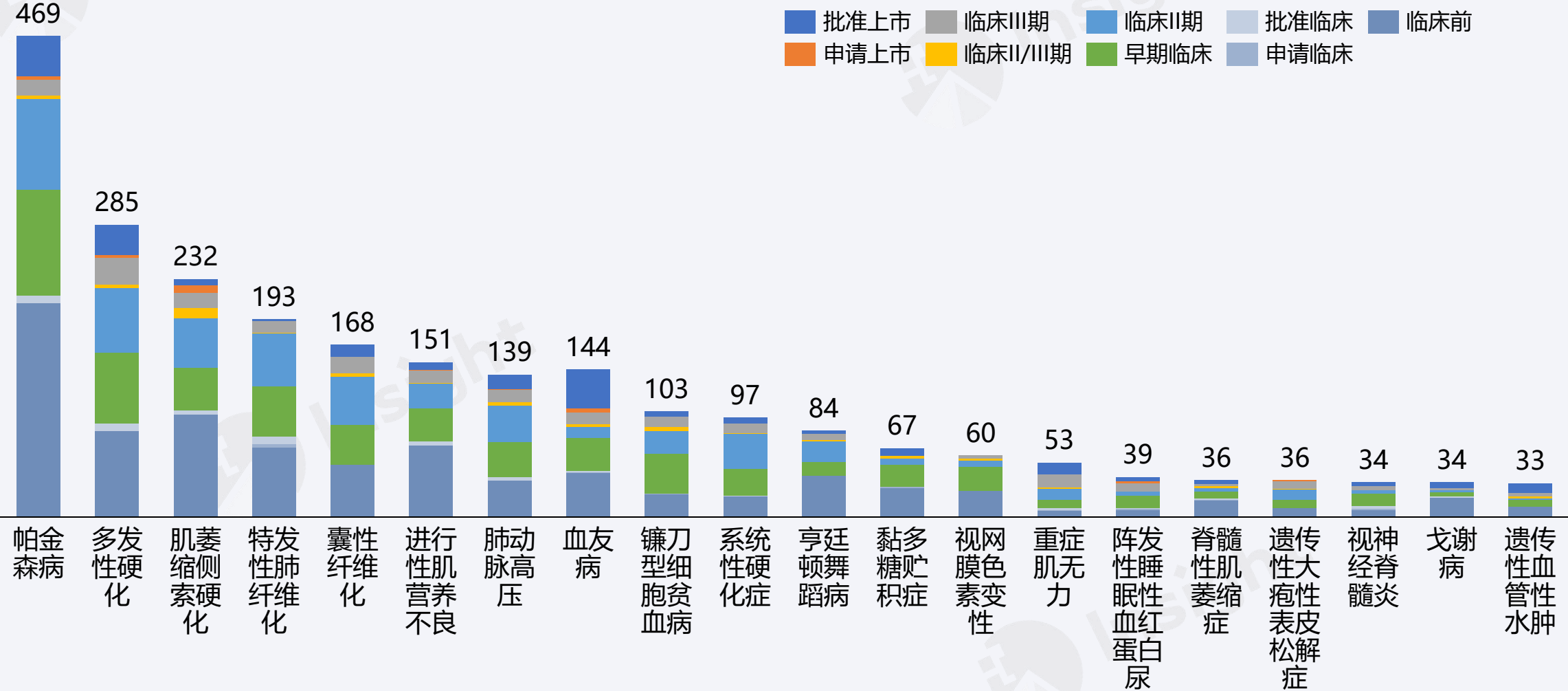
全球共有 303 个药品成分布局多个罕见病适应症，布局 3 个及以上适应症的有 77 个药品成分

布局罕见病适应症成分 Top15



布局前 20 适应症的药品成分占总体药品数量的 83.5%

罕见病用药布局适应症 Top20



注：临床II期之前的临床试验定义为早期临床，囊性纤维化、帕金森病及肺动脉高压适应症数据纳入范围有结合《罕见病诊疗指南（2019 年版）》做调整
数据来源：Insight 数据库

布局药品成分数量上来看，全球 Top 药企占据前列

布局罕见病药品成分全球 Top10 企业



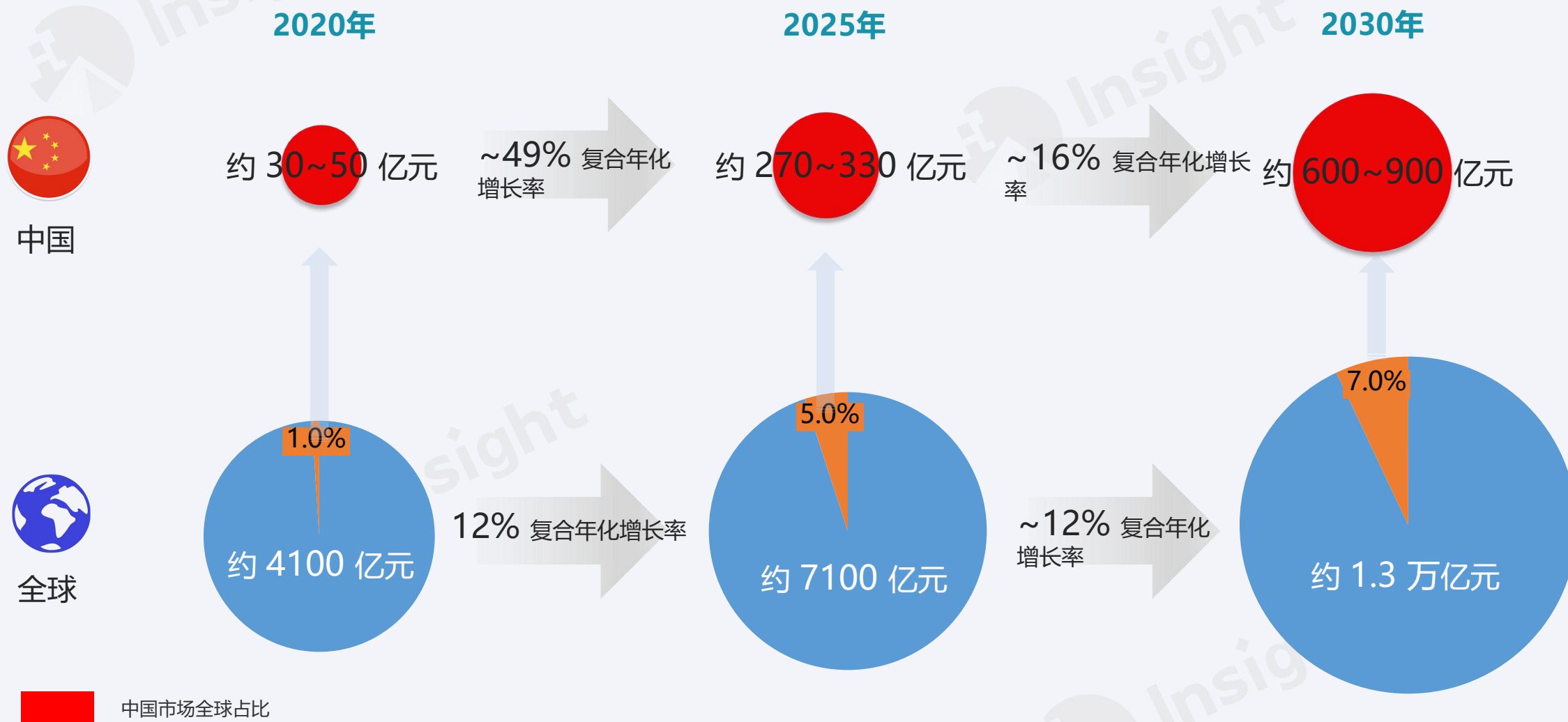
布局罕见病药品成分国内 Top5 企业



Part 05

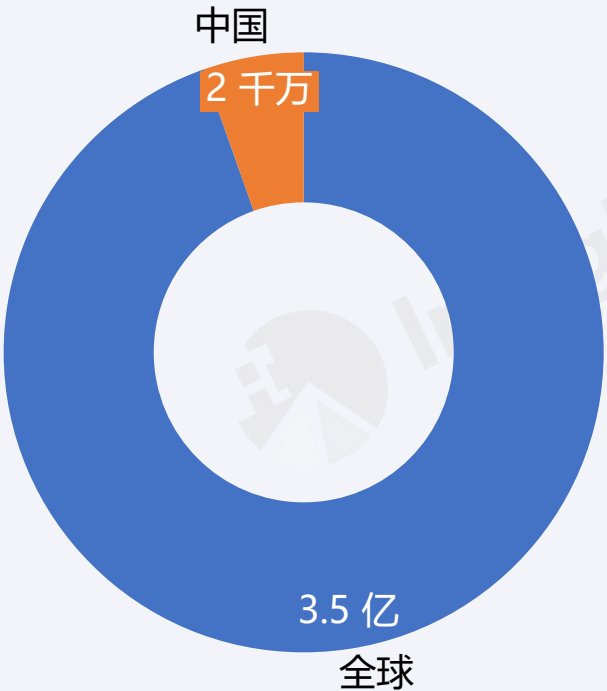
展望

孤儿药全球市场预计 2025 年达到 1100 亿美元，国内市场达到约 300 亿元人民币



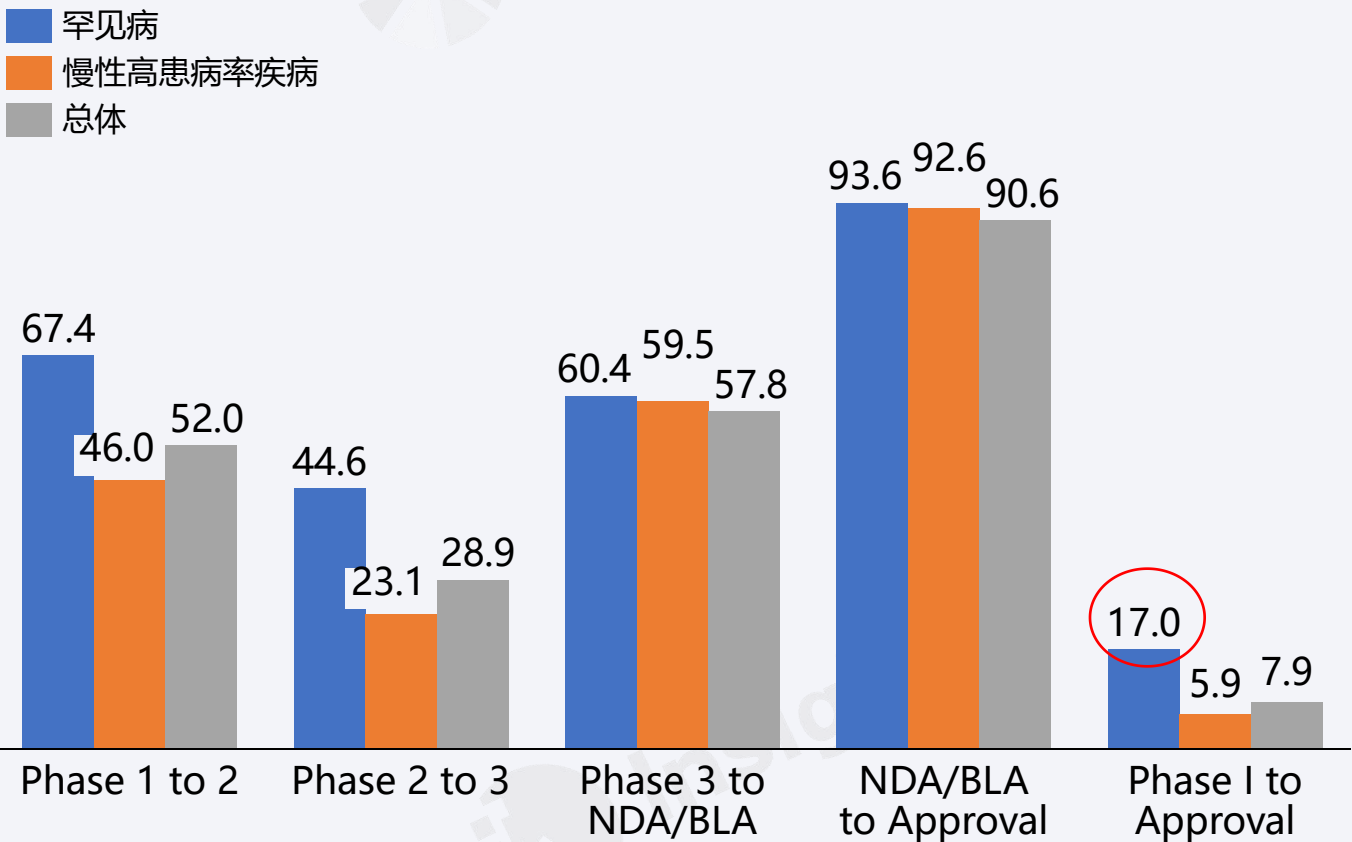
■ 罕见病种类多，总患病人数并不“罕见”

根据 Global Genes 的统计，全世界大约 7000 种罕见病影响到了约 3.5 亿人口；《中国罕见病定义研究报告 2021》中指出，中国罕见病患者约 2000 万



■ 对比其它新药，研发成功率更高

研发成功率对比 (%)



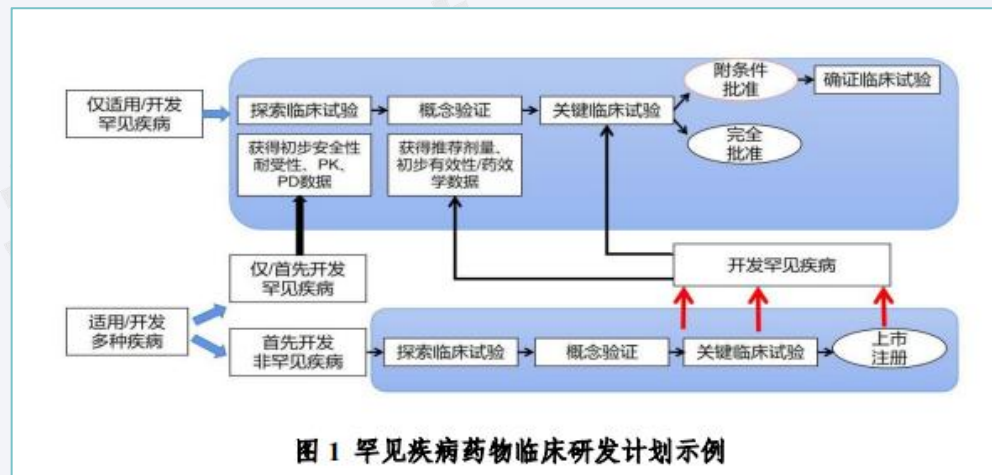
■ 1.利用境外数据直接提交上市

对于罕见病等药品，监管部门会考虑在严格风险控制的前提下批准上市，企业在后续开展上市后有效性和安全性临床试验以支持药品全生命周期获益/风险评估。

- 安全有效无种族差异的，可豁免境内临床直接在中国批准上市；
- 安全有效但缺乏种族敏感性数据或存在种族差异，需开展相关桥接性临床试验。

■ 2. 通过乐城医疗先行区、大湾区先进入中国市场或者临床试验阶段同步开发

- 乐城先行区享有国家赋予的“少量、急需”特许药械进口政策，享有临床急需进口医疗器械和药品的审批权。且按照政策，允许患者带药离院，带药离院量最长可至 12 周。
- 大湾区内地的指定医疗机构可使用临床急需、已在港澳上市的药品。
- 在二期或三期临床中纳入一定比例的中国患者，以实现罕见病药物的全球同步研发、同步申报、同步上市。



■ 3.国内研发策略

CDE 于 2022 年 1 月发布《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》，指导原则从罕见疾病药物研发的特殊考虑、临床研发计划、临床试验设计、安全性评估要求、沟通交流等方面对罕见疾病药物临床研发相关内容进行阐述。

- 关注致病机制研究：临床调研和疾病自然史研究
- 鼓励采用更为灵活的设计，充分利用有限的患者数据等，有效性评价指标可采用替代终点
- 支持将患者报告结局（PRO）、真实世界研究（RWS）用于罕见病研发。

丁香园Insight数据库作为真实可溯源的全球医药数据情报分析平台，专注于医药行业 16 年，为药企、投资公司、CRO等国内外 3000+ 家企业提供申报进度、临床试验、上市产品、一致性评价、市场准入等国内外药品全生命周期基础数据以及品种筛选、企业分析、全球新药、临床试验结果等整合分析解决方案，助力企业决策更精准，工作更高效。



真实可溯源

成熟的底层数据建设，实现 3.7w+ 新药，14w+ 国内药物全生命周期数据可追溯。



信息全覆盖

覆盖 6000+ 数据源，包含国内外药监、企业官网、新闻、文献、会议等数据源。



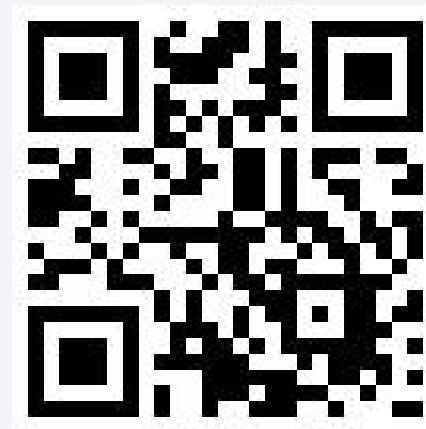
更新速度快

实现核心数据源 24 h更新，全量数据源 7 日内更新，为情报分析提供时效保障。



功能多样化

提供 600+ 个性化筛选条件、多数据源关联分析以及可视化图表展示。



申请扫码免费试用

Thank You.



声明

本报告所发布的信息以及所表达的意见仅为提供信息参考之目的，不构成决策建议理由和依据

报告中所包含的信息是我们于发布之时从我们认为可靠的渠道获得，但我们对本报告所发布的信息、观点以及数据的准确性、可靠性、时效性及完整性不作任何明确或隐含的保证

报告所发布的信息、观点以及数据有可能发布日之后的情势或其他因素的变更而不再准确或失效，在相关信息进行变更或更新时不会另行通知或更新报告