

国际罕见病日

积极人局

Healthy 新健康

# 中国药企孤儿药研发渐入佳境

今年2月28日是第18个“国际罕见病日”。近年来，罕见病逐渐摆脱“边缘化”，成为国家政策、诊疗体系和社会关注的焦点。我国不但出台了多项罕见病药物研发的支持政策，还积极将罕见病治疗药物纳入医保目录，以提升我国罕见病患者的用药可及性和保障水平。行业观察人士认为，随着国内药企研发能力的持续提升，未来将有更多的罕见病药物从实验室走向患者。

■新快报记者 梁瑜



■廖木兴/图

## 1 我国研发的孤儿药数量在增加

我国已上市罕见病药物涉及过百种罕见病。中国罕见病患者群体已超过2000万，已知的罕见病数量有1400余种。我国分别于2018年和2023年发布两批次罕见病目录，囊括了207种罕见病种。《2025中国罕见病行业趋势观察报告》显示，截至2024年底，我国已有188种罕见病药物上市，涉及101种罕见病。

中国药企研发上市的罕见病药品数量也在增加。2024年，中国共批准29款罕见病药物上市，其中13款通过优先审评审批程序得以加快上市。29款获批上市的

罕见病药物中，14款来自中国药企。而在2018—2022年，国内上市的27种罕见病药物中，仅有4种为国内企业引进或仿制。

除了上市药品，更多由我国研发的罕见病药物陆续进入临床试验阶段。沙利文大中华区执行总监李谦近日对媒体表示，2024年，中国罕见病药物研发管线达210条，其中38%进入临床三期，涵盖20余种罕见病，包括全身型重症肌无力、帕金森病（青年型、早发型）、系统性硬化、特发性肺纤维化、多发性硬化等。

## 2 利好政策缩短孤儿药上市时间

我国罕见病研发的背后，是多项政策的支持助力，极大地缩短了罕见病新药的上市时间，推动了中国药企在罕见病药物研发领域的发展。

我国在2018年及2023年发布了《第一批罕见病目录》和《第二批罕见病目录》，分别收录了121种及86种罕见病，即我国如今收录的罕见病病种共207种。由官方定义罕见病，目的在于加强我国罕见病管理、提高诊疗效率，同时为药物研发提供了明确目标，激发了药企对罕见病药物研发的积极性，使药企清楚了解需要针对哪些罕见病进行药物研发，推动针对特定罕见病的药物研发工作开展。据了解，自目录发布后，针对目录内罕见病的在研药物数量不断增加。北京协和医院张抒扬教授、陈锐副研究员和清华大学陈晓媛教授团队合作开展的一项研究显示，过去5年，我国在研罕见病药物数量大幅增加，年均增长率达34%，超过全球增长率42%。

近年来，国家出台了多项加快罕见病药物审评审批的支持政策：

2015年国务院发布《关于改革药品医疗器械审评审批制度的意见》，首次提出对罕见病药物加快审评审批。

2017年10月，中共中央办公厅、国务院办公厅印发意见提出

支持罕见病治疗药品医疗器械研发，罕见病治疗药品医疗器械注册申请人可提出减免临床试验申请，对境外已批准上市的罕见病治疗药品，也可附条件批准上市。

2018年5月，国家药品监督管理局、国家卫生健康委员会发布的公告再次提及对防治严重危及生命且尚无有效治疗手段疾病以及罕见病药品，加快审评审批。

2022年5月发布的《中华人民共和国药品管理法实施条例(修订草案征求意见稿)》提出，鼓励开展已上市药品针对罕见病的新适应症开发，对临床急需的罕见病药品予以优先审评审批；对批准上市的罕见病新药，在药品上市许可持有人承诺保障药品供应情况下，给予最长不超过7年的市场独占期，其间不再批准相同品种上市。

2024年6月，国务院办公厅发布《深化医药卫生体制改革2024年重点工作任务》，明确指出要加快创新药、罕见病治疗药品等的审评审批。

《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”）》由国家药监局药品审评中心于2024年9月发布，该计划是为推动以患者为中心的药物研发，落实国家药监局关于加快推动罕见疾病用药的工作部署。

## 3 多家本土企业积极研发罕见病药物

随着我国对罕见病的重视、系列政策的推进、医保的覆盖，不论是创新药还是仿制药，中国本土企业研发上市的罕见病药品数量均在增加。就2024年看，中国药企新上市的14款罕见病药物中，2款为改良型新药，4款为仿制药，其余8款均为创新药。

随着中国罕见病领域持续推进，越来越多的中国企业涉足罕见病药物研发领域。北海康成、君实生物、恒瑞医药、再鼎医药、翰森制药、和誉医药、正大天晴、拓领博泰等本土药企布局罕见病领域，推动罕见病药物研发上市。

被称为“本土罕见病第一股”的北海康成，罕见病产品管线丰富，包含3个已上市产品，4个处于临床阶段的候选药物，1个处于临床准备阶段，2个处于临床前阶段，还有3个基因治疗专案处于先导识别阶段。该公司首款商业化罕见病产品Hunterase(CAN101)也是我国首个且唯一一个获批上市治疗黏多糖贮积症II型的ERT药物，已在全球超过10个国家获得临床验证及上市许可。

曾经的“医药一哥”恒瑞医药也在积极布局罕见病药物领域。2024年7月，恒瑞医药宣布其1类创新药HRS-9813片获批临床，拟开发用于治疗特发性肺纤维化。而其研发的涉及视神经脊髓炎谱系疾病、化疗所致血

小板减少症、肝细胞癌一线治疗的药物，均被美国FDA授予孤儿药资格。

正大天晴的1类创新药罗伐昔替尼片于2024年7月上市申请获受理，用于治疗中高危骨髓纤维化(MF)；用于治疗补体参与介导的溶血性疾病的NTQ5082胶囊于2024年7月获批临床。

君实生物的PD-1单抗特瑞普利单抗在2022年4月获得FDA颁发的孤儿药资格认定，用于治疗小细胞肺癌，这是该药获得的第五个FDA孤儿药资格认定；7月，特瑞普利单抗用于治疗鼻咽癌获得欧盟委员会授予的孤儿药资格认定。

此外，再鼎医药的一款管线产品适应证中包括慢性炎性脱髓鞘性多发性神经根神经病(CIDP)、胃肠间质瘤(GIST)、胶质母细胞瘤(GBM)、恶性胸膜间皮瘤(MPM)、天疱疮等；翰森制药以2.2亿美元购得了治疗视神经脊髓炎谱系疾病的首款抗CD19单抗在中国的开发和商业化权利，该药于2022年3月在国内上市；和誉医药的Pimicotinib(ABSK021)已在中国、美国和欧洲同步开展全球III期临床研究；华海药业旗下的华奥泰正在进行泛发性脓疱型银屑病相关药物研发，已向美国食品药品监督管理局(FDA)提交孤儿药认定申请……

## 4 丙类目录将助力罕见病药物研发

我国约一半罕见病药物已被纳入基本医保，但仍有1/3的罕见病药物尚未获得医保或商业保险的支持。对丙类目录的探索，将为罕见病诊疗和药物研发再加一把油。

2025年1月17日，国家医保局医药管理司透露，国家医保局将在基本医保现有的甲乙类目录基础上研究制定丙类目录。丙类目录将与每年的基本医保药品目录调整同步开展，计划于2025年内发布第一版。

记者了解到，丙类目录是基本医保药品目录的补充，主要纳入创新程度高、具有显著临床应用价值、患者获益显著，但超出基本医保基本功能定位、过往医保目录暂时无法纳入的产品。业内普遍认为，丙类目录对创新药尤其是罕见病药来说是重大利好，让商业健康保险对罕见病的保障更稳定和可持续。

行业观察人士分析，在报销方式上，丙类目录药品不由医保基金报销，而是由国家医保局激励引导和支持商业健康保险将丙类目录药品纳入保障范围，符合条件的病例

可不纳入按病种付费范围，实行按项目付费；在工作程序上，丙类目录的工作程序拟参照医保目录调整程序，但会发挥好市场主体的决定性作用，保险公司充分参与，而其商保结算价格由国家医保局组织保险公司与医药企业协商确定。

复旦大学公共卫生学院教授胡善联指出，医保丙类药品目录及长期推行的惠民保成为这些药物支付的重要通道。通过丙类目录，那些原本因价格高昂而难以企及的救命良药，有望以更灵活的方式惠及更多患者。

华经产业研究院预测，从2025年到2023年，中国罕见病药物市场年均复合增长率预计在20%—25%之间；到2025年，中国罕见病药物市场规模将达到250亿元，2026年进一步扩大至320亿元，最终在2030年达到750亿元左右。



扫码获取更多健康医药资讯