

近年中国罕见病相关政策和实践探索

张抒扬¹, 张学^{2,3}

¹ 中国医学科学院北京协和医院 心内科 疑难重症及罕见病国家重点实验室, 北京 100730

² 中国医学科学院基础医学研究所 北京协和医学院基础学院 医学遗传学系, 北京 100730

³ 哈尔滨医科大学, 哈尔滨 150081

通信作者: 张抒扬, E-mail: shuyangzhang103@163.com

【摘要】 罕见病是一类发病率、患病率极低的疾病的总称。由于单病种患病人数相对较少, 导致罕见病的诊断治疗、药品研发、医疗保障、科学研究等方面发展不充分, 表现出诊断治疗难度偏大、有效治疗药物偏少、医疗保障程度不高等问题。2018年, 中国《第一批罕见病目录》公布, 首次明确了罕见病管理范畴, 大力促进罕见病事业发展。“十三五”以来, 中国针对罕见病预防诊疗、药品研发注册及生产流通、患者医疗保障、医学科学研究等方面陆续推出系列有效的政策措施。为进一步提升罕见病诊疗和管理能力, 更好地维护罕见病患者的健康权益, 本文重点梳理了近年来中国罕见病相关政策和探索实践, 并提出了相关建议。

【关键词】 罕见病; 诊疗预防; 医疗保障; 政策梳理

【中图分类号】 R-012; R19 **【文献标志码】** A **【文章编号】** 2097-0501(2022)01-0001-06

DOI: 10.12376/j.issn.2097-0501.2022.01.001

Recent Polices and Practice in Rare Diseases in China

ZHANG Shuyang¹, ZHANG Xue^{2,3}

¹Department of Cardiology, State Key Laboratory of Complex Severe and Rare Diseases, Peking Union Medical College Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College, Beijing 100730, China

²McKusick-Zhang Center for Genetic Medicine, Institute of Basic Medical Sciences, Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College, Beijing 100730, China

³Harbin Medical University, Harbin 150081, China

Corresponding author: ZHANG Shuyang, E-mail: shuyangzhang103@163.com

【Abstract】 Rare disease (RD) is the general term for a class of diseases with very low prevalence. Due to the relatively small number of patients with rare diseases, the diagnosis and treatment, drug research and development, medical safeguard, and scientific research of rare diseases are poorly developed, which highlight the difficulty in diagnosis and treatment, lack of availability of treatment drugs, and lower rate of medical safeguard. In 2018, China's First Edition of Rare Diseases Catalogue was published, which for the first time defined the management scope of rare diseases and promoted research development in field of RD. Since the 13th Five-Year Plan, China has launched a series of policies and measures outlining prevention and treatment of

基金项目: 中国医学科学院医学与健康科技创新工程项目 (2021-I2M-1-003)

引用本文: 张抒扬, 张学. 近年中国罕见病相关政策和实践探索 [J]. 罕见病研究, 2022, 1 (1): 1-6. doi: 10.12376/j.issn.2097-0501.2022.01.001.

rare diseases, drug research and development, registration, accessing healthcare, and scientific research. In order to further improve the diagnosis, treatment, and management of rare diseases, and better safeguard the health rights and interests of patients with RDs, this paper focuses on the policies and exploration and practice related to rare diseases in China in recent years, and makes suggestions for future policy reviews.

【Key words】 rare disease; prevention, diagnosis and treatment; healthcare and security; policy

Funding: CAMS Innovation Fund for Medical Sciences (2021-I2M-1-003)

J Rare Dis, 2022,1(1):1-6

罕见病是一类发病率、患病率极低的疾病的总称,全球已知罕见病现已达7000余种。尽管患病率低,但由于病种多,罕见病患者并不罕见。作为全球性难题,据统计,95%的罕见病尚无有效治疗措施,80%由遗传因素导致,50%在儿童期发病,30%的患儿5岁以内因病去世^[1]。随着经济社会发展水平不断提高,人们对罕见病的重视程度日益提高,欧美等发达国家地区自20世纪80年代即开始关注罕见病。但目前,全球对罕见病的界定标准尚未统一,常用指标包含患病率、发病率、患病人数和发病人数等。例如,美国将患病人数小于20万的病种定义为罕见病,欧盟选取的指标则是患病率小于万分之五。

“十三五”以来,中国针对罕见病预防诊疗、药品研发注册及生产流通、患者医疗保障、医学科学研究等方面推出系列政策措施,加快推进我国罕见病诊疗促进事业发展。2018年5月,为加强管理,提高罕见病诊疗水平,维护患者健康权益,国家卫生健康委员会、科技部等五部门联合发布了中国《第一批罕见病目录》(以下简称《目录》)^[2],纳入了121种罕见病。《目录》的印发为各部门开展罕见病相关工作提供了重要参考依据。与此同时,国家卫生健康委员会还同步印发了《罕见病目录制订工作程序》,进一步明确了关于《目录》病种增加或更新的程序要求。

以下将从对中国罕见病相关政策梳理分析出发,提出有关建议,供政策制定者和从业人员参考。

1 中国罕见病相关政策梳理

1.1 罕见病诊疗方面

由于罕见病单病种患病人数少、疾病异质性强、病情较为严重等客观因素影响,导致医生普遍认知不到位,罕见病诊疗难度大。根据中国罕见病联盟《2020中国罕见病综合社会调研》结果^[3],在参加调研的2万余名患者中,15.5%的患者需要经历1~4年

确诊,5%的患者需要经历5~20年确诊,平均确诊时间为4.26年,其中,42%的患者还经历过误诊,这也客观反应了中国罕见病诊疗所面临的困难。

为提升罕见病诊疗水平和管理能力,国家卫生健康委员会等相关部门推出了系列针对性政策和保障措施。2015年原国家卫生和计划生育委员会成立了罕见病诊疗与保障专家委员会,夯实了组织保障。2018年《第一批罕见病目录》印发,为国家及各省市相关部门制定罕见病政策提供重要参考^[2]。2019年基于该《目录》的《罕见病诊疗指南(2019年版)》发布^[4],对提升和规范罕见病诊疗有深远意义。

为进一步提升诊疗质效,建立畅通完善的协作机制,2019年国家卫生健康委员会宣布建立全国罕见病诊疗协作网,并于2020年成立协作网办公室^[5-6]。该诊疗协作网覆盖了我国31个省、自治区、直辖市和新疆生产建设兵团的324家成员医院。在协作网医院开展了中国罕见病诊疗服务信息系统的病例直报工作,积累了大量重要病例信息,这对于摸清中国罕见病流行病学特征,绘制分析中国罕见病疾病负担地图^[7],科学制定罕见病相关政策提供了重要依据。有利于大幅提升中国罕见病综合诊疗水平,从而实现早发现、早诊断、能治疗、能管理的目标。

1.2 罕见病预防方面

事实表明,罕见病多为先天性疾病或遗传病,通过遗传咨询、产前诊断、新生儿筛查等手段可有效预防。为预防和减少出生缺陷,提高出生人口素质和儿童健康水平,全面加强出生缺陷防治工作,国家卫生健康委员会制定了《全国出生缺陷防治方案》(国卫办妇幼发〔2018〕19号),将血友病等遗传性罕见病纳入出生缺陷防治整体规划。

罕见病被列为婚前保健和孕前优生检查的关注重点,要求广泛开展一级预防,倡导遵照《人类辅助生殖技术管理办法》及相关技术规范要求,为有优生需求的罕见病高风险家庭提供胚胎植入前的遗传学诊断技术服务,阻断遗传病代际传递,减少出生缺陷

发生。规范开展二级预防,进一步提高孕期罕见病的发现率和干预率。倡导遵照《产前诊断技术管理办法》及相关技术规范要求,为有罕见病家族史的孕妇提供遗传咨询和产前诊断服务,并结合孕期保健、产前筛查等方式,减少罕见患儿出生。深入开展三级预防,按照《新生儿疾病筛查管理办法》(卫生部令第64号)和《全国新生儿疾病筛查工作规划》等要求,加强全国新生儿筛查能力建设,减少新生儿疾病发生。例如,2012年,苯丙酮尿症被纳入贫困地区新生儿疾病筛查,部分省份也将先天性肾上腺皮质增生症等罕见病进一步纳入了筛查范围。但是,受经济社会发展和医疗技术水平等因素影响,目前纳入新生儿筛查的罕见病种类仍较少,将来有待进一步增加有适宜筛查技术的病种^[8]。

1.3 罕见病药品研发、注册方面

受罕见病致病因素复杂、单病种患者人数少等因素影响,罕见病药品的研发难度大、投入高、风险回报难预测。在此基础上,若无国家政策大力支持,企业对罕见病药品的研发常常积极性不高、投入少,大部分罕见病缺少有效治疗药物。因此,为大力改善罕见病药品可及性,激发企业的研发积极性和资源投入,国家药品监督管理局相关部门制定了包括激励药品研发,优化引进流程,加速审评审批等系列政策措施,主要包含以下几方面。

1.3.1 减免临床试验申请方面

2017年,原国家食品药品监督管理总局发布了《关于鼓励药品医疗器械创新加快新药医疗器械上市审评审批的相关政策》(2017年第52号),明确了罕见病治疗药物申请人可提出减免临床试验申请,以简化加速审评审批环节。对于国外已批准上市的罕见病药品,可有条件批准上市,并在上市后规定时间内补做相关研究。同年,中共中央办公厅国务院办公厅印发的《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》,再次明确了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的优惠政策。2018年,国家药品监督管理局、国家卫生健康委员会发布的《关于优化药品注册审评审批有关事宜的公告》,及国家药品监督管理局发布的《接受药品境外临床试验数据的技术指导原则》,都进一步明确了罕见病药品申请减免临床试验的实施细则。2019年12月1日,新修订的《中华人民共和国药品管理法》施行,2020年国家药品监督管理局发布了《药品附条件批准上市申请审评审批工作程序》,对罕见病药

品附条件上市做出进一步安排。在政策支持下,治疗庞贝病的阿糖苷酶 α 、治疗亨廷顿舞蹈症的氘代丁苯那嗪等多个罕见病药品获得免临床试验。对临床试验步骤的减免大幅度降低了罕见病药品研发时间及费用成本,极大促进了罕见病药品上市。

1.3.2 试验数据保护方面

2017年5月,原国家食品药品监督管理总局发布了《关于鼓励药品医疗器械创新保护创新者权益的相关政策(征求意见稿)》,对既属于创新药又属于罕见病用药、儿童专用药的给予10年数据保护期(显著长于普通药品),进一步完善了药品试验数据保护制度。同年,中共中央办公厅国务院办公厅印发《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》,也明确提出要完善和落实药品试验数据保护制度,对罕见病治疗药品申请人提交的自行取得且未披露的试验数据和其他数据,给予一定的数据保护期。药品试验数据保护制度的建立,能有效保障研发企业权益,激发企业的研发动力。

1.3.3 税收抵免政策方面

中国在鼓励本土企业自主开展罕见病药品的创新研发实践中,形成了以“财政资助、税收抵免”为核心的财税激励政策。2016年12月,在财政部发布的《关于“支持和鼓励中国孤儿药发展”建议的答复(摘要)》^[9]中,总结了国家对罕见病用药研发创新所提供的税收优惠政策。2021年11月,国家药品监督管理局药审中心发布了《罕见疾病药物临床研究统计学指导原则(征求意见稿)》,2022年1月,正式发布《罕见疾病药物临床研究技术指导原则》。这些政策,对加速罕见病药品研发,降低研发难度,鼓励国外企业向中国市场投放等都起到了非常大的促进作用。

1.3.4 加速审评审批方面

2015—2017年,国家层面陆续出台了《国务院关于改革药品医疗器械审评审批制度的意见》(国发〔2015〕44号)《关于印发深化医药卫生体制改革2016年重点工作任务的通知》(国办发〔2016〕26号)《关于印发“十三五”国家食品安全规划和“十三五”国家药品安全规划的通知》《关于进一步改革完善药品生产流通使用政策的若干意见》等多项文件,要求建立差异化的罕见病药品审评审批政策,加快罕见病药品审评审批。

迅速贯彻落实中央决策部署,2018年国家药品监督管理局出台了《关于优化药品注册审评审批有

关事宜的公告》《关于发布接受药品境外临床试验数据的技术指导原则的通告》《关于临床急需境外新药审评审批相关事宜的公告》《临床急需境外新药审评审批工作程序》等多项文件，并先后发布了三批《临床急需境外新药名单》，包含40种罕见病药品，名单内符合条件的药品，审评最长时间为3个月，10 d审批即可上市^[10-12]。

2019年，国家药品监督管理局又相继修订、出台了《药品注册管理办法》《药品上市许可优先审评审批工作程序（试行）》等文件。文件规定，符合优先审评审批范围的罕见病药品，上市许可申请审评时限为130 d，其中，临床急需的且境外已上市但境内未上市的罕见病药品审评时限为70 d，审评速度进一步提高^[13]。近几年来，多个罕见病药品通过《临床急需境外新药》和优先审评审批绿色通道快速上市，大幅提高了中国罕见病药品可及性。

1.4 罕见病药品生产供应及税收优惠方面

在生产供应方面，《医药工业发展规划指南》《“十四五”医药工业发展规划》等文件大力引导企业加强研发生产，推动罕见病药品产业化发展。同时，为解决好部分平价罕见病药品因价格低、市场小，而导致的无企业生产、药品短缺的问题，2017年原国家卫生和计划生育委员会等九部门联合印发《关于改革完善短缺药品供应保障机制的实施意见》，提出了合理布局监测哨点、建立健全短缺药品的清单管理制度、实施定点生产等重点措施。工业和信息化部也将罕见病药品纳入小品种药、短缺药进行管理，通过开展集中生产基地建设和生产供应监测，有效缓解了罕见病药品短缺问题。

在税收优惠方面，为降低企业的罕见病药品生产和流通负担，进一步减少罕见病患者治疗费用，财政部等四部门也先后发布两批药品清单，要求给予增值税政策优惠，共惠及35种罕见病药品和4个原料药^[14-15]。对于生产、销售和批发、零售罕见病药品的增值税一般纳税人，可选择按照简易办法依照3%征收率计算缴纳增值税；对进口罕见病药品，减按3%征收进口环节增值税。

1.5 罕见病医疗保障方面

经过多年发展，中国已经建成以基本医疗保险为基础、大病保险为补充和医疗救助为托底的医疗保险制度，这对于已纳入《国家基本医疗保险、工伤保险和生育保险药品目录》（以下简称《基本医保目录》）的罕见病药品起到了三重保障作用^[16]。

2018年，国家医疗保障局成立以来，连续3年已有多个罕见病药品通过谈判的方式进入了《基本医保目录》，罕见病患者的医疗费用负担得到明显减轻^[16]。以治疗脊髓性肌萎缩症的诺西那生钠注射液为例，2021年通过谈判大幅降价，从每支70万元降至3万多元，并进入《基本医保目录》，可以报销相应费用，为此，基本解决了脊髓性肌萎缩症患者的用药问题，极大降低了患者负担。

由于大多数费用高昂的罕见病药品，很难通过基本医疗保险覆盖，因此，构建多层次医疗保障体系，成为解决这一问题的新思路和新突破。2020年，国务院发布《关于深化医疗保障制度改革的意见》^[17]，2021年国务院办公厅印发了《关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见》，要求到2030年全面建成以基本医疗保险为主体，医疗救助为托底，补充医疗保险、商业健康保险、慈善捐赠和医疗互助共同发展的医疗保障制度体系，并探索建立罕见病用药保障机制，整合多方资源，实施综合保障^[18]。

全国各地也在积极探索建立罕见病医疗保障体系，充分结合患者病情、财政和医保基金承受能力等当地实际，通过大病保险、医疗救助和财政专项等多种方式缓解患者费用负担，建立地方特色模式，积累了宝贵经验。例如，2019年，浙江省医疗保障局等四部门联合印发了《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》^[19]，通过从各统筹区的大病保险基金中，按照基本医疗保险参保人每人2元/年的标准，筹资建立起浙江省省级罕见病用药保障基金，实行患者个人自付封顶。与此同时，其他地方政府也通过政策性商业保险等方式，探索解决包括罕见病在内的大病医疗保险问题，并取得了比较好的成效。

1.6 罕见病科学研究方面

大力开展罕见病科学研究，是提升罕见病预防和诊治能力的重要基础。为逐步攻克罕见病重大科技问题，科技部拟定了重点攻关项目。例如，“十二五”期间开展的中国罕见疾病防治研究与示范；“十三五”期间，依托国家重点研发计划，开展的罕见病临床队列研究、中国人群重要罕见病精准诊疗技术与临床规范研究、中国重大疾病与罕见病临床与生命组学数据库等各项研究^[20]。其中，通过开展罕见病临床队列研究，建成了中国首个国家级罕见病注册登记系统（National Rare Diseases Registry System of China, NRDRS）^[21]，临床数据库建设初具规模，全国罕见病注册研究网络形成。

同时,2016年起,国家自然科学基金委员会在面上项目也设立了罕见病专项,鼓励广大科研人员积极开展罕见病相关研究。截至2019年,已资助罕见病相关研究92项,共涉及人体10个系统^[22]。2021年起,国家自然科学基金委员会进一步在一级申请代码中增设了医学遗传学(H23),并下设了二级申请代码罕见病(H2302),给予相应研究更大的支持力度。

2 问题与建议

综上所述,随着中国在罕见病预防诊治、药品研发供应、医疗保障、科学研究等方面的支持政策和保障措施逐步出台,罕见病相关的政策体系、管理机制不断完善,中国罕见病事业快速发展,罕见病患者诊疗体验和费用负担明显改善。

但受诸多因素影响,仍存在大量问题亟需解决。例如,目前开展的孕前、孕中检查和新生儿筛查中涉及的罕见病病种仍然较少;中国罕见病流行病学特征和疾病负担情况还有待深入和全面开展调研;罕见病医疗保障体系仍不健全,尤其是高值罕见病药品保障还很不充分等。

基于中国罕见病防治、研究等各项工作开展现状及问题,关于建立健全相关政策保障体系,提出以下几点建议。

2.1 强化政策衔接机制整合

以罕见病防治难题为导向,积极支持开展有临床价值的罕见病科学研究项目。例如,加强罕见病孕前、产前和新生儿筛查的关键技术研究。适时启动中国罕见病法制建设相关工作,健全制度保障体系,建立政策衔接机制,明确职责,加强统筹规划,加速有序推进罕见病各项工作落地落实。

2.2 建立互通共享信息系统

打通罕见病诊疗、药品不良反应监测、医疗保障付费等信息系统孤岛,建立互联互通、信息共享的数据平台,充分发挥信息效用,深度挖掘数据价值,为科学制定罕见病相关政策提供有力支撑。

2.3 丰富鼓励药品研发路径

在现有的罕见病药品临床试验减免和加速审评审批等优惠政策基础上,建议进一步延长临床试验数据保护期,提供研发费用冲抵税费等相关政策支持。通过探索,建立在罕见病药物研发早期加大财政资金支持等创新机制和措施,进一步赋能罕见病药物研发,降低罕见病药品价格。

2.4 加速多层次医疗保障体系建设

罕见病医疗保障,尤其是高值罕见病药品保障是当前的核心,也是热点话题。建议进一步明确多层次医疗保障中的启动机制、衔接方案和分担机制。一是,结合多种创新支付方法,在确保基本医疗保险基金健康安全运行的前提下,充分发掘基本医疗保险对罕见病的保障能力,发挥引领作用。二是,充分发掘第三次分配的作用,探索政府指导社会慈善参与罕见病保障机制的有益实践。三是,积极总结各地政策性商业保险的先进经验,并加强引导、规范,充分发挥商业保险作用。

2.5 完善亟需罕见病药品一次性进口制度

目前,中国已通过罕见病药品减免临床试验、优先审评审批和临床急需境外新药清单等措施加快罕见病药品的上市速度。但对于少数危及生命的特殊罕见病,当国外已经有上市特效药时,可以进一步完善“一次性进口”制度,更好地保障罕见病患者用药需求。2019年肾上腺皮质癌用药米托坦的成功一次性进口,有效缓解了患者的用药难题,走出了中国亟需药品一次性进口的“破冰”之路。因此,有必要总结经验,进一步建立和完善亟需罕见病药品一次性进口制度,明确各部门职责和工作路径,有效保障亟需患者的用药需求。

罕见病的发现和诊疗是个复杂的系统工程,得到了党和国家的高度重视,以及社会各界普遍关注。从政策支撑到法律保障,从药品生产到资金供给,从人才培养到标准制定,正逐步建立起多方合作体系,实现强力资源整合,但仍需要持续努力探索完善。从长远角度看,在加强政策研究和制度建设基础上,随着政策体系和保障措施不断健全,定会形成强大的工作合力,探索出破解罕见病防治难题的“中国模式”,共同推进防治与保障事业迈上新台阶。

作者贡献:张抒扬提出选题、论文构思、撰写论文;张学提出选题、修订审核论文。

利益冲突:所有作者均声明不存在利益冲突。

参 考 文 献

- [1] The Ryan Foundation. Facts about rare diseases [EB/OL]. (2017-09-05) [2022-01-06]. <https://ryanfoundation.org/home>.
- [2] 国家卫生健康委,科学技术部,工业和信息化部,等.

- 关于公布第一批罕见病目录的通知（国卫医发〔2018〕10号）[EB/OL]. (2018-05-11) [2022-01-06]. <http://www.nhc.gov.cn/zyygj/s7659/201806/393a9a37f39c4b458d6e830f40a4bb99.shtml>.
- [3] 张抒扬, 董咚, 李林康, 等. 2020 中国罕见病综合社会调研 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020.
- [4] 国家卫生健康委办公厅. 关于印发罕见病诊疗指南(2019年版)的通知(国卫办医函〔2019〕198号)[EB/OL]. (2019-02-27) [2022-01-06]. <http://www.nhc.gov.cn/zyygj/s7659/201902/61d06b4916c348e0810ce1fceb844333.shtml>.
- [5] 国家卫生健康委办公厅. 关于建立全国罕见病诊疗协作网的通知(国卫办医函〔2019〕157号)[EB/OL]. (2019-02-12) [2022-01-06]. <http://www.nhc.gov.cn/zyygj/s7659/201902/3a8228589bf94e6d9356008763387cc4.shtml>.
- [6] 国家卫生健康委办公厅. 关于设立全国罕见病诊疗协作网办公室的通知(国卫办医函〔2020〕2号)[EB/OL]. (2020-01-02) [2022-01-06]. <http://www.nhc.gov.cn/zyygj/s7659/202001/c07900d864b64c79aa3e5c2457e46f90.shtml>.
- [7] 国家卫生健康委办公厅. 关于开展罕见病病例诊疗信息登记工作的通知(国卫办医函〔2019〕775号)[EB/OL]. (2019-10-10) [2022-01-06]. <http://www.nhc.gov.cn/zyygj/s7659/201910/be9343380e414adb8c8d641ae8967492.shtml>.
- [8] 国家卫生健康委. 对十三届全国人大二次会议第3717号建议的答复[EB/OL]. (2019-09-03) [2022-01-06]. <http://www.nhc.gov.cn/wjw/jiany/202007/e30622d2e70049d48b3123b49e0739ae.shtml>.
- [9] 国家卫生健康委. 对十二届全国人大四次会议第8090号建议的答复(摘要)[EB/OL]. (2016-08-16) [2022-01-06]. <http://www.nhc.gov.cn/wjw/jiany/201611/8275c6599457433bb98d93c752a41136.shtml>.
- [10] 国家药监局药品审评中心. 关于发布第一批临床急需境外新药名单的通知[EB/OL]. (2018-11-01) [2022-01-06]. <https://www.cde.org.cn/main/news/viewInfoCommon/21de8acd6c395746b041b2ad93eb5c43>.
- [11] 国家药监局药品审评中心. 关于发布第二批临床急需境外新药名单的通知[EB/OL]. (2019-05-29) [2022-01-06]. <https://www.cde.org.cn/main/news/viewInfoCommon/82f3b94dc2c38d1a24d851f0e44914b>.
- [12] 国家药监局药品审评中心. 关于发布第三批临床急需境外新药名单的通知[EB/OL]. (2020-11-19) [2022-01-06]. <https://www.cde.org.cn/main/news/viewInfoCommon/08818b168ccc85db9a42a0f6623b5688>.
- [13] 国家药监局. 关于发布《突破性治疗药物审评工作程序(试行)》等三个文件的公告(2020年第82号)[EB/OL]. (2020-07-07) [2022-01-06]. <https://www.nmpa.gov.cn/yaopin/ypggtg/ypqtgg/20200708151701834.html>.
- [14] 财政部, 海关总署, 税务总局, 等. 关于罕见病药品增值税政策的通知(财税〔2019〕24号)[EB/OL]. (2019-02-20) [2022-01-06]. http://szs.mof.gov.cn/zhengcefabu/201902/t20190222_3176415.htm.
- [15] 财政部, 海关总署, 税务总局, 等. 关于发布第二批适用增值税政策的抗癌药品和罕见病药品清单的公告(2020年第39号)[EB/OL]. (2020-09-30) [2022-01-06]. http://szs.mof.gov.cn/zhengcefabu/202009/t20200930_3598458.htm.
- [16] 国家医疗保障局. 关于政协十三届全国委员会第四次会议第3132号(医疗体育类205号)提案答复的函(医保函〔2021〕187号)[EB/OL]. (2021-09-13) [2022-01-06]. http://www.nhsa.gov.cn/art/2021/9/22/art_26_6115.html.
- [17] 中共中央, 国务院. 关于深化医疗保障制度改革的意见[EB/OL]. (2020-02-25) [2022-01-06]. http://www.gov.cn/zhengce/2020-03/05/content_5487407.htm.
- [18] 国务院办公厅. 关于健全重特大疾病医疗保险和救助制度的意见(国办发〔2021〕42号)[EB/OL]. (2021-10-28) [2022-01-06]. http://www.gov.cn/zhengce/content/2021-11/19/content_5651446.htm.
- [19] 浙江省医疗保障局. 关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知(浙医保联发〔2019〕25号)[EB/OL]. (2019-12-30) [2022-01-06]. http://ybj.zj.gov.cn/art/2019/12/31/art_1615796_41405470.html.
- [20] 国家卫生健康委. 关于政协十三届全国委员会第三次会议第4325号(医疗体育类571号)提案答复的函[EB/OL]. (2020-09-18) [2022-01-06]. <http://www.nhc.gov.cn/wjw/tia/202101/7b16c037270a407895947f6e31a7e03b.shtml>.
- [21] Guo J, Liu P, Chen L, et al. National Rare Diseases Registry System (NRDRS): China's first nation-wide rare diseases demographic analyses [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2021, 16: 515.
- [22] 国家自然科学基金委医学科学部. 罕见病领域专项[EB/OL]. (2018-08-30) [2022-01-06]. <http://health.nsf.gov.cn/views/hjb.html>.

(收稿: 2022-01-17 录用: 2022-01-26)

(本文编辑: 刘耀文)