·综 述·

国谈中罕见病用药概览与分析

毕云彦，吴 萌，张 文，孔令君，宫先卫*
（山东第一医科大学附属省立医院药学部，山东济南 250021）

摘要：近年来我国罕见病用药审评审批提速，国家医保药品目录准入谈判工作全面启动。该文通过对比分析历年国谈目录可知，自2017年至2022年，通过国家谈判纳入医保的罕见病用药从零逐年递增至29个，药品自上市到纳入医保时间明显缩短，罕见病用药可及性显著提升。国谈目录中罕见病治疗药物覆盖病种16个，其中进口企业产品26个(89.6%)，国内企业产品3个(10.4%)，提示我国罕见病用药的上市数量和医保覆盖数量虽然有所增加，但覆盖病种仍较少，国内药企研发创新能力较为薄弱，建议医保、医疗以及医药继续发挥协同联动作用，以期为我国罕见病用药保障提供可持续动力。

关键词：罕见病用药；国家医保药品；变化趋势；特征分析
中图分类号：R95 **文献标志码：**A **文章编号：**1672-9188(2023)10-1098-06
DOI：10.13683/j.wph.2023.10.014

Overview and analysis of rare disease drugs in the national drug list

BI Yunyan, WU Meng, ZHANG Wen, KONG Lingjun, GONG Xianwei*
(*Department of Pharmacy, Shandong Provincial Hospital Affiliated to Shandong First Medical University, Jinan 250021, Shandong Province, China*)

Abstract: In recent years, the review and approval of rare disease drugs in China has been accelerated, and the negotiation of access to the national medical insurance drug catalogue has been fully launched. Through comparative analysis of the national conversation catalogue over the years, it can be seen that from 2017 to 2022, the number of rare disease drugs included in medical insurance through national negotiations has increased from zero to 29 year by year, the time from listing to inclusion in medical insurance has been significantly shortened, and the accessibility has been significantly improved. The list of rare diseases drugs covered 16 rare disease, including 26 (89.6%) imported enterprise products and 3 (10.4%) domestic enterprise products. It reveals that although the number of rare disease drugs listed and medical insurance coverage in China have increased, the coverage of rare diseases is still small, and the research and innovation ability of domestic pharmaceutical enterprises is relatively weak. It is suggested that medical insurance, medical treatment and medicine should continue to play a synergistic role to provide sustainable impetus for the guarantee of rare disease drug use in China.

Key words: orphan drug; national medical insurance drugs; variation trend; feature analysis

罕见病指患病率很低且很少见的疾病[1]，不同国家定义不同。世界卫生组织(world health organization，WHO)将患病率在0.65‰～1‰的单个疾病定义为罕见病[2]，欧盟则定义为发病率低于1/2 000的单个疾病[3]。美国将患病总人数＜20万的单个疾病或者病变定义为罕见病[4]，我国迄今尚未明确定义罕见病。2018年5月，国家卫生健康委员会等五部门联合颁布《第一批罕见病目录》[5]，共包含121种疾病。同时，国家药监部门采取优先审评审批制度，使得临床急需的治疗罕见病新药得以及时上市，国家医保药品目录准入谈判（下文简称

收稿日期：2022-05-27
作者简介：毕云彦，硕士研究生，研究方向：临床药学。
通信作者：宫先卫，副主任药师，研究方向：药事管理和临床药学。
基金项目：山东省卫生健康委员会2022年度药物政策研究重点课题(YZY202204)；科技部国家重点研发计划(2020YFC2008902)；2023年医院药学高质量发展研究项目(NIHAYS2328)

“国谈”）工作全面启动，罕见病用药保障相关政策出台，各省也陆续将一些罕见病特效药纳入大病医保范围，一系列举措为罕见病患者逐步开放“绿色通道”，极大程度减轻患者及家庭负担。下文将分析自 2017 年 4 月至 2023 年 2 月（2018 年抗肿瘤药物专项谈判除外）国谈中罕见病用药变化与发展情况，阐述其数量、品种、疾病覆盖、批准上市、纳入情况以及纳入医保前后支付费用等变化趋势。

1 国谈中罕见病用药的变化趋势

罕见病用药是指用来治疗、诊断及预防罕见疾病的药物[6]，也称为“孤儿药”。我国国谈工作始于 2017 年，2015 年国务院办公厅印发的《关于完善公立医院药品集中采购工作的指导意见》[7] 中提到“对部分专利药品、高价药品及独家生产药品建立公开透明、多方参与的价格谈判机制，合理降低药品价格”。此后纳入国谈的药品数量呈逐年增加的趋向，从 2017 年的 44 个药品增加到 2022 年的 147 个药品，谈判成功率基本稳定在 60% 以上，谈判药品价格平均降幅均超过 40%。谈判成功的国产药品的数量也在逐步增加，2022 年被纳入谈判的 24 种国产重大创新药品中有 20 种谈判成功。国谈的罕见病用药从 2017 年的 0 个增加到 2022 年的 29 个，总数逐年升高，见表 1。

2 国谈中罕见病用药的特征分析

2.1 国谈中罕见病用药的品种数量变化

国谈中罕见病用药数量逐年增加，2019 年－2022 年，在《第一批罕见病目录》的 121 种罕见病中，分别有 6 种罕见病的 9 种药品，6 种罕见病的 6 种药品，7 种罕见病的 7 种药品，6 种罕见病的 7 种药品，共 16 种罕见病 29 种罕见病用药通过谈判纳入医保。国谈目录内的药物协议有效期一般为两年，协议期结束后，不少药品进行续约，2019 年重组人凝血因子Ⅶ a 与依维莫司（everolimus）续约成功；2020 年安立生坦经谈判直接调入常规医保目录且无支付限定条件；司来帕格（selexipag）、波生坦（bosentan）、利奥西呱（riociguat）、马昔腾坦（macitentan）、特立氟胺（teriflunomide）、麦格司他（miglustat）、重组人凝血因子Ⅶ a 以及依维莫司在 2021 年全部续约成功；2022 年依维莫司、芬戈莫德（fingolimod）、西尼莫德（siponimod）、氘丁苯那嗪（deutetrabenazine）续约成功。

2.2 国谈中罕见病用药的疾病覆盖情况

目前我国国谈目录中的罕见病用药覆盖 16 个病种，占《第一批罕见病目录》中 121 个病种的 13.2%，覆盖病种较少且均有支付限定条件。其中有 26 个为进口药，3 个国产药，可见国谈目录内的罕见病用药以进口为主，我国对于罕见病领域药物的研发创新能力还处在相对薄弱的阶段，详见表 2。

2.3 国谈中罕见病用药的批准上市与纳入时间

由表 3 中可见，在 2017 年国谈中罕见病用药从批准上市到首次纳入的时间间隔为 3 ～ 4 年，2019 年平均间隔为 1 ～ 2 年，2020 年－ 2022 年基本为当年批准上市，当年纳入。

表 1 罕见病用药在国谈中的对比

Table 1 Comparison of rare disease medications in the national medical insurance negotiation drug list

名称	比较种类	2017年	2019年	2020年	2021年	2022年
国谈概览	国谈药品总数/个	44	150	162	117	147
	谈判成功总数/个	36	97	119	94	121
	谈判成功率/%	81.82	64.67	73.46	80.34	82.31
	谈判药品价格平均降幅[8]/%	44.00	60.70	50.64	61.71	60.1
罕见病用药概览	新增罕见病用药总数/个	0	9	6	7	7
	截止当年年底在协议期内罕用药总数/个	0	3	8	15	21
	续约成功的罕见病用药数/个	0	2	0	8	4

表 2 国谈中罕见病用药病种覆盖情况

Table 2 Coverage of rare diseases in the national medical insurance negotiation catalogue

罕见病种类	罕见病用药	剂型	厂家	支付限定标准（下表只针对罕见病）
结节性硬化症（tuberous sclerosis complex，TSC）	依维莫司片	片剂	诺华	不需立即手术治疗的 TSC 相关的肾血管平滑肌脂肪瘤（renal angiomyolipoma）成人患者
血友病（hemophilia）	注射用重组人凝血因子Ⅶa	注射剂	诺和诺德	限以下情况方可支付：1、凝血因子Ⅷ或Ⅸ的抑制物＞ 5BU 的先天性血友病患者。2、获得性血友病（acquired hemophilia）患者。3、先天性八号凝血因子缺乏症（coagulation factor deficiency）患者。4、具有血小板糖蛋白Ⅱ b- Ⅲ a 和 / 或人类白细胞抗原抗体和既往或现在对血小板输注无效或不佳的血小板无力症（thromasthenia）患者
	人凝血因子Ⅸ	注射剂	泰邦生物	限凝血因子Ⅸ缺乏症（B 型血友病）患者的出院治疗
尼曼-匹克病（Niemann-Pick disease，NPD）	麦格司他胶囊	胶囊剂	强生	限 C 型 NPD 患者
特发性肺动脉高压（idiopathic pulmonary arterial hypertension）	司来帕格片	片剂	Actelion	限世界卫生组织（world health organization，WHO）功能分级Ⅱ级～Ⅲ级的肺动脉高压（pulmonary hypertension，PH，WHO 第 1 组）的患者
	波生坦分散片	片剂	Actelion	32 mg/ 片（分散片）限 3 ～ 12 岁特发性或先天性肺动脉高压患者；125 mg/ 片限 WHO 功能分级Ⅱ级～Ⅳ级的 PH（WHO 第 1 组）的患者
	利奥西呱片	片剂	拜尔	限以下情况方可支付：1、术后持续性或复发性 慢性血栓栓塞性肺动脉高压（chronic thromboembolic pulmonary hypertension，CTEPH）或不能手术的 CTEPH，且（WHO 功能分级）为Ⅱ～Ⅲ的患者；2、动脉性肺动脉高压且（WHO 功能分级）为Ⅱ～Ⅲ患者的二线用药
	马昔腾坦片	片剂	Actelion	限 WHO 功能分级Ⅱ级～Ⅲ级的肺动脉高压（WHO 第 1 组）的患者
多发性硬化（multiple sclerosis）	曲前列尼尔（treprostinil）注射液	注射剂	兆科药业	限肺动脉高压（WHO 分类 1）
	特立氟胺片	片剂	赛诺菲	限常规治疗无效的多发性硬化患者
	西尼莫德片	片剂	诺华	限成人复发型多发性硬化的患者
	盐酸芬戈莫德胶囊	胶囊剂	诺华	限 10 岁及以上患者复发型多发性硬化的患者
	氨吡啶（fampridine sustained）缓释片	片剂（缓释制剂）	Alkermes	限用于改善多发性硬化合并步行障碍（扩展残疾状况评分量表评分 4 ～ 7 分）的成年患者的步行能力
	富马酸二甲酯（dimethyl fumarate）肠溶胶囊	胶囊剂	杨森	限成人复发型多发性硬化
	奥法妥木单抗（ofatumumab）注射液	注射剂	诺华	限成人复发型多发性硬化
特发性肺纤维化（idiopathic pulmonary fibrosis，IPF）	尼达尼布（nintedanib）	口服常释剂型	勃林格殷格翰	限 IPF 或系统性硬化病症（systemic sclerosis，SSc）相关间质性肺疾病（interstitial lung disease，ILD）患者
肌萎缩侧索硬化（amyotrophic lateral sclerosis，ALS）	依达拉奉氯化钠（edaravone and sodium chloride）	注射剂	正大丰海	限 ALS 的患者
	利鲁唑（riluzole）口服混悬液	注射剂	安进	限 ALS
纯合子家族性高胆固醇血症（homozygous familial hypercholesterolemia，HoFH）	依洛尤单抗（evolocumab）注射液	注射剂	安进	HoFH：用于成人或 12 岁以上青少年的 HoFH。可与饮食疗法和其他降低密度脂蛋白胆固醇治疗（例如他汀类药物、依折麦布（ezetimibe）、低密度脂蛋白分离术）合用，用于患有 HoFH 且需要进一步降低低密度脂蛋白胆固醇的患者
亨廷顿舞蹈症（huntington chorea）	氘丁苯那嗪	口服常释剂型	梯瓦	限与亨廷顿病有关的舞蹈病或成人迟发性运动障碍
SSc	尼达尼布	口服常释剂型	勃林格殷格翰	限 IPF 或 SSc ILD 患者
遗传性血管性水肿（hereditary angioedema）	醋酸艾替班特（lcatibant acetate）注射液	注射剂	Vetter	限治疗成人、青少年和≥ 2 岁儿童的遗传性血管性水肿急性发作
	拉那利尤单抗（lanadelumab）注射液	注射剂	美施贵宝	限 12 岁及以上患者预防遗传性血管性水肿发作
脊髓性肌萎缩症（spinal muscular atrophy，SMA）	诺西那生钠（nusinersen sodium）注射液	注射剂	Patheon	限用于治疗 5q SMA
	利司扑兰（risdiplam）口服溶液用散	散剂	罗氏	限 2 月龄及以上患者的 SMA

（接上表）

罕见病种类	罕见病用药	剂型	厂家	支付限定标准（下表只针对罕见病）
法布雷病（fabry）	阿加糖酶α（agalsidase alfa）注射用浓溶液	注射剂	Vetter	限用于确诊为法布雷病（α- 半乳糖苷酶 A 缺乏症）患者的长期酶替代治疗。本品适用于成人、儿童和青少年。尚未确定本品在 0 ～ 6 岁儿童中的安全性和有效性
特发性心肌病（idiopathic cardiomyopathy）-转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病（transthyretin amyloid cardiomyopathy，ATTR-CM）	氯苯唑酸（tafamidis）软胶囊	口服常释制剂	Catalent	限用于治疗成人野生型或遗传型转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病，以减少心血管死亡及心血管相关住院
肢端肥大症（acromegaly）	醋酸兰瑞肽缓释注射液（lanreotide acetate）（预充式）	注射剂（缓释制剂）	益普生	限肢端肥大症
视神经脊髓炎谱系疾病（neuromyelitis optica spectrum disorders，NMOSD）	伊奈利珠单抗（inebillizumab）注射液	注射剂	阿斯利康	限抗水通道蛋白 4 抗体阳性的 NMOSD 成人患者

3 讨论

我国罕见病诊疗领域正迎来良好的发展机遇，但由于研发成本高、起步晚等多种因素，国内罕见病药物研发和仿制水平与国外发达国家相比仍然较低。例如，用于治疗 HoFH 的米泊美生钠（mipomersen sodium）注射剂[9]在美国 2013 年 1 月就已上市，但在我国至今仍处于“境内无药，境外有药”的状况。由表 2 可见，我国上述罕见病用药批准上市时间总体滞后于美国相应药品上市时间，平均滞后 6.5 年。从 2017 年至 2022 年纳入国谈的罕见病用药共 29 个，其中有 26 个为进口药，仅有 3 个为国内独家创新药。政府应充分利用资金投入、经济支持、知识产权保障、政府购买及医保支付等政策工具[10]，为罕见病药品的研发、上市提供可持续发展动力。

国谈使得价格高昂的罕见病特异性治疗药物的可负担性大大提升，如司来帕格治疗费用高达 316 万元，在纳入国谈后，患者只需要支付总费用的 10%[11]。治疗戈谢病（gaucher disease）的伊米苷酶（imiglucerase）预估治疗费用约为 321 万元，山东省在 2020 年将此特效药纳入大病医保范围，对药品费用实施分段报销后，一个医疗年度内每人最高支付 90 万元[12]。但罕见病的特异性治疗药物陆续问世，基因疗法等价格昂贵的药物或治疗方式使得基础医保难以完全承担支付压力，如基于中国 1 500 万余历次住院病历的 121 种罕见病情况分析的发病人数前 15 位的罕见病中[13]，治疗阵发性睡眠性血红蛋白尿（paroxysmal nocturnal hemoglobinuria）的治疗药物依库珠单抗（eculizumab）注射液已批准上市但未纳入国谈；糖原累积病Ⅱ型（庞贝氏病）的治疗药物阿糖苷酶 α 仅进入部分省份的大病医保范围。未来，多层次保障体系的建立完善应该作为罕见病群体未来健康保障的重要解决思路。

与其他药物一样，罕见病药物在使用中也存在超说明书用药的情况。例如，在罕见病诊疗指南（2019 版）[14]提出，维莫非尼（vemurafenib）可治疗朗格汉斯细胞组织细胞增生症（langerhans cell histiocytosis，LCH），然而国谈中维莫非尼的限定支付条件为“诊疗经国家食品药品监督管理总局准许的检测方法规定的 BRAF V600 突变阳性的不可切除或转移性黑色素瘤（melanoma）”，这就意味着当维莫非尼用于 LCH 治疗时，患者需要自行支付全额费用。同样，依维莫司在治疗淋巴管肌瘤病[8]时属于“超适应症用药”的同时又因医保支付限定条件的缘故无法进行报销。超说明书用药的情况也提示在药品可及性提高的同

表 3 国谈中罕见病用药批准上市时间与首次谈判纳入医保时间对比

Table 3 Comparison of the time of approval and listing of rare disease drugs in the national medical insurance negotiation catalogue with the time of inclusion of medical insurance in the first negotiation

罕见病种类	罕见病用药	首次协议有效期	美国批准上市时间	我国批准上市时间	首次谈判纳入医保时间
TSC	依维莫司片	2018 年 1 月 1 日－2019 年 12 月 31 日	2012 年 8 月	2013 年 1 月	2017年
NPD	麦格司他胶囊	2020 年 1 月 1 日－2021 年 12 月 31 日	2003 年 7 月	2019 年 4 月	2019年
特发性肺动脉高压	司来帕格片	2020 年 1 月 1 日－2021 年 12 月 31 日	2015 年 12 月	2018 年 12 月	2019年
	波生坦分散片	2020 年 1 月 1 日－2021 年 12 月 31 日	2001 年 11 月	2019 年 9 月	2019年
	利奥西呱片	2020 年 1 月 1 日－2021 年 12 月 31 日	2013 年 10 月	2018 年 9 月	2019年
	马昔腾坦片	2020 年 1 月 1 日－2021 年 12 月 31 日	2013 年 10 月	2017 年 9 月	2019年
多发性硬化	曲前列尼尔注射液	2023 年 3 月 1 日－2024 年 12 月 31 日	2002 年 5 月	2013 年 4 月	2023年
	特立氟胺片	2020 年 1 月 1 日－2021 年 12 月 31 日	2012 年 9 月	2018 年 7 月	2019年
	富马酸二甲酯肠溶胶囊	2023 年 3 月 1 日－2024 年 12 月 31 日	2013 年 3 月	2021 年 8 月	2023年
	盐酸芬戈莫德胶囊	2021 年 3 月 1 日－2022 年 12 月 31 日	2010 年 9 月	2019 年 7 月	2020年
	西尼莫德片	2021 年 3 月 1 日－2022 年 12 月 31 日	2019 年 3 月	2020 年 5 月	2020年
	氨吡啶缓释片	2022 年 1 月 1 日－2023 年 12 月 31 日	2019 年 3 月	2021年5月	2021年
	奥法妥木单抗注射液	2023 年 3 月 1 日－2024 年 12 月 31 日	2020 年 8 月	2021 年 12 月	2023年
IPF	乙磺酸尼达尼布软胶囊	2021 年 3 月 1 日－2022 年 12 月 31 日	2014 年 10 月	2020 年 6 月	2020年
ALS	依达拉奉氯化钠注射液	2021 年 3 月 1 日－2022 年 12 月 31 日	2017年5月	2019 年 12 月	2020年
亨廷顿舞蹈症	利鲁唑口服混悬液	2023 年 3 月 1 日－2024 年 12 月 31 日	2018 年 9 月	2022 年 5 月	2023年
	氘丁苯那嗪片	2021 年 3 月 1 日－2022 年 12 月 31 日	2017 年 4 月	2020 年 5 月	2020年
SSc	乙磺酸尼达布尼软胶囊	2021 年 3 月 1 日－2022 年 12 月 31 日	2014 年 10 月	2020 年 6 月	2020年
血友病	注射用重组人凝血因子Ⅶa	2018 年 1 月 1 日－2019 年 12 月 31 日	1999 年 3 月	2010 年 5 月	2017年
	人凝血因子Ⅸ	2022 年 1 月 1 日－2023 年 12 月 31 日	1990 年 12 月	2020 年 7 月	2021年
遗传性血管性水肿	醋酸艾替班特注射液	2022 年 1 月 1 日－2023 年 12 月 31 日	2011 年 8 月	2021 年 4 月	2021年
SMA	拉那利尤单抗注射液	2023 年 3 月 1 日－2024 年 12 月 31 日	2018 年 8 月	2020 年 12 月	2023年
	诺西那生钠注射液	2022 年 1 月 1 日－2023 年 12 月 31 日	2016 年 12 月	2019 年 2 月	2021年
	利司扑兰口服溶液用散	2023 年 3 月 1 日－2024 年 12 月 31 日	2020 年 8 月	2021 年 6 月	2023年
法布雷病	阿加糖酶 α 注射用浓溶液	2022 年 1 月 1 日－2023 年 12 月 31 日	*	2020 年 8 月	2021年
HoFH	依洛尤单抗注射液	2022 年 1 月 1 日－2023 年 12 月 31 日	2015 年 8 月	2018 年 7 月	2021年
特发性心肌病-ATTR-CM	氯苯唑酸软胶囊	2022 年 1 月 1 日－2023 年 12 月 31 日	2019 年 5 月	2020 年 9 月	2021年
肢端肥大症	醋酸兰瑞肽缓释注射液(预充式)	2021 年 3 月 1 日－2022 年 12 月 31 日	2007 年 8 月	2019 年 12 月	2021年
NMOSD	伊奈利珠单抗注射液	2023 年 3 月 1 日－2024 年 12 月 31 日	2020 年 6 月	2022 年 3 月	2023年

注：* 阿加糖酶 α 注射用浓溶液（瑞普佳）仍未在美国注册上市，最早于 2001.08 在欧盟注册上市。

Note: * the Agalsidase Alfa Concentrated Solution for Infusion (REPLAGAL) has not yet been registered and listed in the United States, and was first registered and listed in the European Union in 2001.08.

时，需要关注医患群体在用药中的合理性问题，药学服务也需要在罕见病诊疗团队中发挥应有作用。

4 结论

综上，从罕见病药物在国谈目录中稳步增多的变化趋势来看，我国罕见病药物研发、上市及使用各环节正均处在快速发展阶段，政府及多个相关部门对罕见病关注度提高，三医联动的协同机制在药品供给侧和需求侧均取得良好效果。未来应借鉴国际先进做法，结合国内形势特点，继续加快罕见病用药审批上市速度，同时充分利用各种政策工具[15—16]，在诊疗水平、药物供应、医保纳入以及社会公益等方面积极协调，通过多措并举的方式做好罕见病用药保障。

参考文献：

[1] 陈敏, 郎炳辰, 张伶俐, 等. 我国进口孤儿药可及性的调查研究[J]. 中国药学杂志, 2017, (8): 702-705.

[2] 刘玉聪, 董江萍. 欧盟罕见病及孤儿药管理现状的研究[J]. 中国药学志, 2012, 47(5): 395-398.

[3] Franco P. Orphan drugs: the regulatory environment[J]. Drug Discovery Today, 2013, 18(3-4): 163-172.

[4] Gong S, Wang Y, Pan X, *et al.* The availability and affordability of orphan drugs for rare diseases in China[J]. Orphanet J Rare Dis, 2016, 11(1): 20.

[5] 卫生健康委. 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)[2023-08-03]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/2018-12/31/content_5435167.htm.

[6] 李亚茹, 丁红, 苏霞. 罕见病药物研究现状分析与展望[J]. 国际药学研究杂志, 2017, 44(2): 107-111.

[7] 国务办公厅. 国务院办公厅关于完善公立医院药品集中采购工作的指导意见：国办发〔2015〕7号[EB/OL]. (2015-02-28)[2023-07-25]. http://www.gov.cn/zhengce/content/2015-02/28/content_9502.htm.

[8] 李凯悦, 刘辉, 蒋倩. 历年国家医保谈判药品概况与分析－抗肿瘤药品专题[J]. 肿瘤药学, 2021, 11(2): 229-235.

[9] 王雪, 赵聪, 许淑红, 等. 我国罕见病用药可及性现状分析[J]. 中国临床药理学杂志, 2021, 37(8): 1026-1032.

[10] 牟燕, 宋奎勐, 吴敏, 等. 基于政策工具视角的我国罕见病领域政策文本分析[J]. 中国卫生政策研究, 2021, 14(1): 17-23.

[11] 邵文斌, 李杨阳, 王菲, 等. 中国罕见病药品可及性现状及解决建议[J]. 中国食品药品监管, 2019, (2): 8-15.

[12] 山东省医疗保障局. 《关于完善省直职工大病保险支付政策的通知》政策解读[EB/OL]. (2021-02-11)[2023-07-25]. http://ybj.shandong.gov.cn/art/2021/2/11/art_113604_10286720.html.

[13] 石鑫淼, 刘徽, 王琳, 等. 基于中国1500万余例次住院病例的121种罕见病现况分析[J]. 中华医学杂志, 2018, 98(40): 3274-3278.

[14] 国家卫生委健康办公厅. 罕见病诊疗指南(2019版)[EB/OL]. (2019-02-27)[2023-07-25]. http://www.nhc.gov.cn/yzygj/s7659/201902/61d06b4916c348e0810ce1fceb844333.shtml.

[15] 周盛明, 李嘉瑶, 周静, 等. 中国罕见病用药可负担性评价[J]. 中国药业, 2021, 30(1): 9-15.

[16] 史录文. 我国罕见病用药保障创新模式研究[J]. 中国医疗保险, 2021, (3): 29-33.

（编辑：沈　盈）