·新药述评与论坛·

对我国优先审评审批罕见病用药特征的思考

陈倩楠[1],刘晓溪[1],连桂玉[1,2*],黄　哲[1,2*]
(沈阳药科大学 1 工商管理学院,2 药品监管科学研究院,沈阳 110016)

[摘要] **目的**:分析 2018—2024 年我国通过优先审评审批程序上市的罕见病用药特征,为优化罕见病用药审评政策、完善用药保障提供参考。**方法**:依托国家药品监督管理局及药智数据等数据源,对优先审评审批上市罕见病用药的主要特征进行描述性统计分析。**结果**:本研究纳入 2018—2024 年共 86 个罕见病用药品种,审评审批平均时长 463.55 d;其中,药品类型以化学药(58%)为主,进口药占比 77.9%,国产药占比仅 22.1%,44 个品种纳入医保目录,儿童专属用药仅 4 个。**结论**:我国已构建罕见病用药上市的多路径加速体系,显著提升了罕见病用药的可及性,但仍面临国产创新药供给不足、治疗领域覆盖不均、儿童用药短缺等问题。

[关键词] 罕见病用药;优先审评审批;药品上市特征;孤儿药
[中图分类号] R95　　[文献标志码] A　　[文章编号] 1003－3734(2026)13－1352－06

Thoughts on the characteristics of priority review and approval of rare disease drugs in China

CHEN Qian-nan[1], LIU Xiao-xi[1], LIAN Gui-yu[1,2*], HUANG Zhe[1,2*]
(1 *Collegel of Business Administration*, 2 *Research Institute of Drug Regulatory Science*, *Shenyang Pharmaceutical University*, *Shenyang* 110016, *China*)

[**Abstract**] **Objective**: To analyze the characteristics of rare disease drugs approved through the priority review and approval process in China from 2018 to 2024, and to provide a reference for optimizing review policies for rare disease drugs and improving drug access. **Methods**: Based on data from the National Medical Products Administration and Yaozh Data (Drug Intelligence Data) and other sources, a descriptive statistical analysis was conducted on the main features of rare disease drugs approved through priority review and approval. **Results**: A total of 86 rare disease drugs were included in this study from 2018 to 2024, with an average review and approval duration of 463.55 days. Among them, chemical drugs accounted for 58%, imported drugs accounted for 77.9%, and domestic drugs only accounted for 22.1%. A total of 44 drugs were included in the national medical insurance catalog, and only 4 were pediatric-specific. **Conclusion**: China has established a multi-pathway accelerated approval system for rare disease drugs, significantly improving the accessibility of rare disease drugs. However, there are still issues such as insufficient supply of domestic innovative drugs, uneven coverage of therapeutic areas, and a shortage of pediatric drugs.

[**Key words**] rare disease drugs; priority review and approval; characteristics of drug marketing; orphan drugs

---

[基金项目] 辽宁省 2025 年全省决策咨询和新型智库委托研究课题资助项目(202502)

[作者简介] 陈倩楠,女,硕士研究生,研究方向:医药研发与药品注册研究。E-mail: chenqiannan1817@163.com。
[通讯作者] *连桂玉,女,硕士生导师,副教授,主要从事质量管理和运营管理研究。E-mail: lianguiyu@163.com。*黄哲,女,教授,博士生导师,研究方向:药品监管科学。E-mail: huangzhe2000@sina.com。

[DOI]10.20251/j.cnki.1003-3734.2026.13.002

全球范围内,目前已知的罕见病(rare diseases或rare disorders)种类已超过7 000种,构成了一个庞大而复杂的疾病领域。罕见病具有种类繁多、发病率低、病情复杂的特点。中国人口众多,罕见病患者数量庞大,绝大多数患者仍面临无药可用、有药难及的困境[1]。

2013年,我国提出优先重视并加快罕见病用药审评。2015年发布《关于药品注册审评审批若干政策的公告》,明确罕见病创新药注册申请将单独排队,加快审批速度[2]。2018年,国家药品监督管理局在《关于优化药品注册审评审批有关事宜的公告》中指明:针对罕见病药品,国家药品监督管理局药品审评中心(Center for Drug Evaluation,CDE)建立与申请人的沟通交流机制并加强研发指导,对纳入优先审评审批范围的注册申请各环节优先配置资源、加快审评审批[3]。2019年版《中华人民共和国药品管理法》正式将罕见病等疾病的新药纳入优先审评审批范畴[4]。2020年,《药品注册管理办法》进一步明确了药品优先审评审批的申请条件[5]。

当前,关于优先审评审批程序获批上市的罕见病用药特征的研究较少,梳理该类药品的核心特征信息,对于明晰我国罕见病用药供给现状、科学评价优先审评审批制度在罕见病领域的实施成效具有重要意义。因此,本研究收集我国优先审评审批上市罕见病用药的相关数据并分析其特征,旨在优化罕见病用药审评审批流程、完善罕见病用药保障体系。

材料与方法

1 数据来源

在CDE官网“信息公开-重点工作”板块,提取2018—2024年度药品审评报告中通过优先审评审批程序获批上市的罕见病用药品种信息,然后登录国家药品监督管理局官网,在“数据查询”板块查找与之相对应的药品剂型、规格等信息。

再利用药智数据生物医药数据检索平台中“中国上市药品、药品注册与受理、药品说明书”等数据库,交叉验证药品类型、适应证、企业属性、医保纳入情况等信息,并下载药品上市技术审评报告,确定药品优先审评审批途径与获批日期。未能获得的其他相关信息,则需查阅《第一批罕见病目录》《第二批罕见病目录》[6-7]进一步确认获批药品适应证对应罕见病在我国的认定情况。

2 数据纳入与排除标准

2.1 纳入标准 ① 年度药品审评报告中明确标注“罕见病药物”“罕见病用药”或适应证属于《第一批罕见病目录》《第二批罕见病目录》的药品;② 通过优先审评审批程序获批上市,且有明确的CDE受理日期、获批日期;③ 药品类型为化学药品或治疗用生物制品(排除中药、医疗器械)。

2.2 排除标准 ① 纳入优先审评公示但未最终获批上市的药品;② 进口再注册的品种。

3 数据处理与分析

采用Excel 2024软件对我国优先审评审批罕见病用药的药品类型、药品来源、剂型、获批适应证、临床用途分类、优先审评途径、适应证人群、获批适应证对应罕见病在我国两批罕见病目录中的认定情况以及医保纳入情况进行描述性统计分析。

药品类型分为化学药与治疗用生物制品;药品来源按药品上市许可持有人所在地分为国产药、进口药;临床用途分类按药物的解剖学、治疗学及化学分类系统(anatomical therapeutic chemical,ATC)归类[8]:A类为消化系统和代谢系统用药,B类为血液及造血系统用药,C类为心血管系统用药,D类为皮肤病治疗药物,G类为泌尿生殖系统用药及性激素,H类为非性激素和胰岛素类的激素类系统用药,J类为抗感染药,L类为抗肿瘤药及免疫用药,M类为肌骨骼系统用药,N类为神经系统用药,P类为抗寄生虫药,R类为呼吸系统用药,S类为感觉器官用药,V类为其他;优先审评途径在药品上市技术审评报告中提取;审评审批时长为CDE对该品种的受理日期至获批上市日期的间隔时长,以频数、百分比描述分类变量,以平均数描述连续变量。

结　果

1 药品特征

1.1 基本特征 本研究纳入2018年1月至2024年12月期间通过优先审评审批上市的罕见病用药品种86个,涉及56种罕见病,呈现出政策驱动下供给扩容与可及性提升的核心特征。从时间维度来看,2018年获批8个品种,2021年获批品种数量为11个,2024年达到近7年上市高峰,获批品种数量呈阶梯式增长,如图1所示。

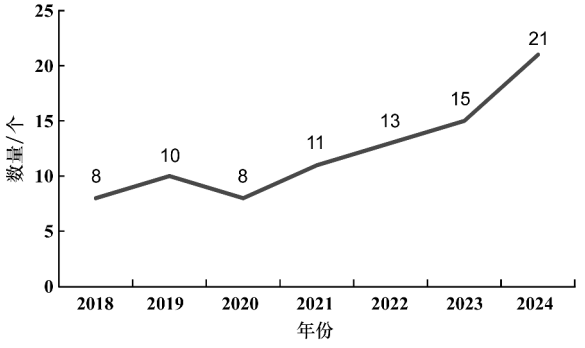


图 1 2018—2024 年优先审评获批罕见病药品数量

从药品类型来看,化学药品占比约 58%,治疗用生物制品占比约 42%。剂型分布上,注射剂、片剂、胶囊剂占主导,如表 1 所示。适应证聚焦临床需求,抗肿瘤药和免疫机能调节药、消化道和代谢用药、神经系统用药为三大核心领域,其中血友病以 7 个品种获批上市位居榜首,多发性硬化、黑色素瘤、肝豆状核变性等疾病用药的品种获批数量分别为 5、4、4 个,逐步形成多品种多靶点的竞争格局。根据 ATC 分类的临床用途数量如图 2 所示。

表 1 2018—2024 年优先审评获批罕见病药品剂型

剂型	数量/个
注射剂	42
片剂	18
胶囊剂	15
口服混悬剂	5
口服溶液剂	2
凝胶剂	1
吸入制剂	1
散剂	1
口服溶液用散	1

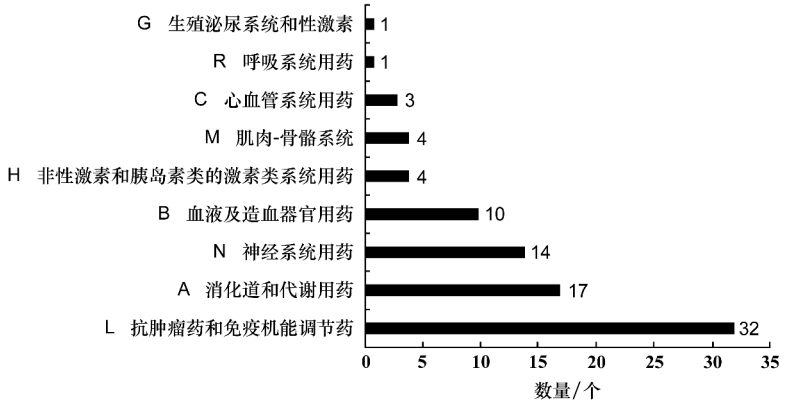


图 2 2018—2024 年优先审评获批罕见病药品临床用途分类(ATC 分类)

1.2 药品来源 进口药品种 67 个,国产药品种 19 个,本土企业获批创新药 9 个,仿制药 10 个,如表 2 所示,形成以进口为主、国产追赶的供给格局。

表 2 2018—2024 年优先审评审批上市国产罕见病药品

序号	药品通用名	新药/仿制药	获批适应证	优先审批途径	罕见病目录	获批上市日期
1	伯瑞替尼肠溶胶囊	新药	胶质母细胞瘤	优先审评审批程序 突破性治疗药物	第二批	2024/4/17
2	妥拉美替尼胶囊	新药	黑色素瘤	附条件批准 优先审评审批程序	第二批	2024/3/12
3	苯乙酸钠苯甲酸钠注射用浓溶液	仿制药	急性高氨血症 尿素循环障碍	优先审评审批程序	其他国家认定的罕见病	2024/6/28
4	二氮嗪口服混悬液	仿制药	先天性高胰岛素性低血糖血症	优先审评审批程序	第一批	2024/1/9
5	司替戊醇干混悬剂	仿制药	婴儿严重肌阵挛性癫	优先审评审批程序	第一批	2023/7/25
6	醋酸氟氢可的松片	仿制药	先天性肾上腺皮质增生症(CAH) 失盐型原发慢性肾上腺皮质功能减退症(Addison 病)	优先审评审批程序	其他国家认定的罕见病	2023/8/29

续表 2

序号	药品通用名	新药/仿制药	获批适应证	优先审批途径	罕见病目录	获批上市日期
7	卡谷氨酸分散片	仿制药	*N*-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症引起的高氨血症	优先审评审批程序	第一批	2023/9/5
8	人凝血因子Ⅸ	新药	血友病	优先审评审批程序	第一批	2023/2/14
9	纳鲁索拜单抗注射液	新药	骨巨细胞瘤	优先审评审批程序	第二批	2023/9/5
10	依达拉奉舌下片	新药	肌萎缩侧索硬化(ALS)	优先审评审批程序	第一批	2022/9/14
11	酒石酸艾格司他胶囊	仿制药	戈谢病	优先审评审批程序	第一批	2022/10/25
12	注射用盐酸美法仑	仿制药	多发性骨髓瘤	优先审评审批程序 特殊审批	其他国家认定的罕见病	2022/12/26
13	氨己烯酸口服溶液用散	仿制药	婴儿痉挛综合征	优先审评审批程序	第二批	2022/1/7
14	氯巴占片	仿制药	Lennox-Gastaut 综合征	优先审评审批程序	第二批	2022/9/14
15	注射用人干扰素 γ	新药	慢性肉芽肿病	优先审评审批程序	第一批	2022/8/16
16	普特利单抗注射液	新药	黑色素瘤	附条件批准 优先审评审批程序	第二批	2022/7/19
17	奥布替尼片	新药	套细胞淋巴瘤	附条件批准 优先审评审批程序	其他国家认定的罕见病	2020/12/25
18	人凝血酶原复合物	仿制药	血友病	优先审评审批程序	第一批	2019/9/5
19	特瑞普利单抗注射液	新药	黑色素瘤	优先审评审批程序	第二批	2018/12/17

1.3 审评审批时长 在纳入统计的 86 个罕见病用药品种中,审评审批平均时长为 463.55 d,品种间审批时长差异显著。其中审批周期最短的为多发性硬化治疗药物盐酸芬戈莫德胶囊,该品种被纳入 2018 年 11 月发布的《临床急需境外新药名单(第一批)》,于 2019 年 4 月 1 日获 CDE 受理,同年 7 月 12 日即批准进口,全程仅耗时 93 d;审批周期最长的为多发性骨髓瘤治疗药物注射用盐酸美法仑,审评审批时长为 1 846 d。

1.4 罕见病认定与适应证人群 从获批适应证的罕见病认定范畴来看,获批适应证对应罕见病被纳入《第一批罕见病目录》的涉及 50 种疾病,纳入《第二批罕见病目录》的涉及 29 种疾病,剩余 7 个药品的获批适应证未被纳入我国上述两批罕见病目录,属于获得其他国家认定的罕见病。

从获批适应证的适用人群分层特征方面分析,不同药品的适应证人群覆盖范围存在显著差异:针对成人适用的药品共计 34 个,专门针对儿童适用的药品数量相对较少,仅为 4 个,适用人群为成人与儿童/青少年(≥12 岁)的药品共计 48 个,实现了全年龄段罕见病患者的用药覆盖。

针对儿童适用的药品,获批剂型以口服液体制剂为主,包括口服混悬剂、口服溶液剂等,此类剂型是儿童给药的常用剂型,符合儿童用药剂量精准、易服用的需求,尤其适用于无法吞咽固体制剂的儿童[9]。

2 审评审批加速路径

药品审评审批制度改革启动后,我国以政策文件、法律法规及技术标准为核心抓手,从审评审批通道优化、技术评价标准完善等维度发力,全面加速罕见病用药的上市进程[10]。我国构建了以优先审评审批为核心,附条件批准、突破性治疗药物等为补充的多路径加速体系。本研究统计的 86 个品种中,60 个品种获批上市路径为优先审评审批程序叠加额外加速路径,形成“快通道叠加”效应。氨吡啶缓释片、依达拉奉氯化钠注射液等品种实现快速上市,体现了临床急需导向下的审批灵活性。

本研究数据来源的 86 个罕见病用药,不同加速路径的功能定位呈现差异化特征,其中,附条件批准路径的应用场景以抗肿瘤相关罕见病用药为主。据统计,共有 10 个品种通过该路径实现提前上市,占相关罕见病获批药品总数的 11.4%。

突破性治疗药物路径则主要聚焦于免疫调节、靶向治疗等创新领域,如伯瑞替尼肠溶胶囊,从纳入优先审评到获批上市仅历时 6 个月,这一高效审评成果,既是对其作为创新型靶向药临床价值的认可,更体现了国家对胶质母细胞瘤患病群体未被满足临床需求的重点关注。

临床急需境外新药通道的核心定位在于引进境外已上市、境内尚无供应的罕见病治疗品种。以氘丁

苯那嗪片为例,审评时长仅 137 d,该药的获批使我国成为继美国之后全球第二个批准该品种的国家,有效填补了境内亨廷顿舞蹈症治疗领域的用药空白。

3 医保纳入情况

医保准入与审评审批的衔接是我国罕见病用药保障的核心环节,86 个品种中 44 个纳入医保乙类目录,其中 2019 和 2021 年均有 8 个品种纳入医保,医保对罕见病用药的吸纳能力持续增强,覆盖人群从成人逐步延伸至儿童。纳入医保的 44 个品种中,有 40 个为创新药,品种呈现高价值、高需求特征,涵盖血友病、多发性硬化、黑色素瘤等疾病的核心治疗药物。

讨　论

本研究通过分析 2018—2024 年我国优先审评审批上市罕见病用药的核心特征,明确了政策驱动下罕见病用药供给扩容的显著成效,同时基于审批时长、药品来源、人群覆盖、医保衔接等研究结果,对当前罕见病用药保障体系有待完善的问题进行讨论。

1 优先审评审批制度效能有待进一步提升

我国罕见病用药优先审评审批制度已实施并发挥作用,该制度的本质是打破传统流程导向的审批框架,将未满足的临床需求作为核心评判维度,紧密围绕以患者为中心的监管理念,推进药物加速上市,其核心价值不仅在于缩短上市周期,更在于建立了政策激励-研发响应-临床获益的制度闭环[10]。

但从实践来看,本研究纳入的 86 个品种的审评审批时长跨度较大,最短用时 93 d、最长 1 846 d,品种间审批时长差异显著。同时我国仍无明确的罕见病认定标准,纳入研究的品种中有 7 个药品获批适应证,对应罕见病为其他国家认定的罕见病,此类潜在罕见病用药难以精准纳入优先审评范畴,直接制约了制度对药品供给的激励效能与保障覆盖面。

2 罕见病用药供给存在结构性失衡

当前我国罕见病用药供给存在结构失衡问题,86 个品种中,进口药占比高达 77.9%,国产药仅 22.1%,且国产药中仿制药超 50%,这种进口依赖、国产创新药供给不足的现象,其本质是市场失灵与技术壁垒的双重叠加。从疾病特征来看,罕见病诊断难度高、发病机制复杂、研究壁垒突出,疾病的发生与否及严重程度的差异受遗传、环境、生活方式及表观遗传修饰等多维度因素影响[11-12]。这一多元影响机制的存在,使市场机制更倾向于聚焦血友病、多发性硬化等热门罕见病领域的研究[13],其他罕见病领域难以自发实现药品供需平衡,而本土医药企业在生物制品、基因治疗等领域的研发积累薄弱,进一步加剧了进口依赖。

3 多政策协同机制存在明显短板

摆脱罕见病用药保障困境的关键在于构建以价值医疗为核心的多政策协同体系,但目前各环节政策衔接不足、效能难以叠加。在研发激励方面,呼吸系统、心血管系统、肌肉骨骼等领域获批品种均不足 5 个,针对本土未满足临床需求领域的专项支持不足,阶梯式激励机制尚未完善。在审评体系方面,纳入本研究统计的儿童专属用药获批数量仅 4 个,占比不足 5%,对儿童罕见病用药采用剂量外推加真实世界数据的审评模式应用有限,缺乏专属的审评标准与流程,且儿童临床试验受试者招募难度大,企业开展儿童罕见病用药研发的动力严重不足。在医保衔接方面,本研究统计的 86 个品种中,仅 44 个纳入医保乙类目录,小众罕见病用药因患者数量少、单位成本高,难以通过医保经济性评估,政府、市场、社会协同参与的多方共付机制构建滞后,难以兼顾用药可及性与医保基金可持续性[14]。

4 全生命周期管理体系尚不完善

罕见病用药保障的长效发展需依托全生命周期管理体系,但目前该体系尚不完善,仍处于单一环节政策优化阶段[15-16]。在研发阶段,CDE 与企业的早期沟通机制不健全,对国产创新药研发的引导性不足,对儿童用药研发的支持力度不够,制约相关品种的研发进程。在上市后阶段,基于真实世界数据的药品再评价机制缺失,难以支撑国产创新药适应证拓展、儿童剂量调整等需求,不利于提升药品在各治疗领域的供给适配性。在临床使用阶段,全国性用药信息共享平台尚未建成,罕见病诊疗协作网功能发挥不充分,无法精准掌握各治疗领域用药供给缺口及用药需求情况,基层医疗机构用药可及性与规范性不足。

5 建议

结合罕见病用药特征,进一步完善我国罕见病用药保障体系,提出以下建议:① 建立罕见病目录动态调整机制,结合疾病谱变化与临床需求实时更新,加快制定统一、明确的罕见病认定标准,强化 CDE 与企业早期沟通,精准指导潜在罕见病用药的审评申报;② 聚焦治疗领域覆盖不均问题,通过专

项研发基金、差异化市场独占期等政策,引导企业向心血管系统、肌肉骨骼系统等小众治疗领域布局,填补国产药供给空白;③ 构建罕见病儿童用药全链条支持体系,设立儿童罕见病用药研发专项资金,简化临床试验审批流程,优化“剂量外推 + 真实世界数据”的审评模式,在医保谈判中给予适度政策倾斜,提升儿童用药可及性;④ 推进全生命周期管理体系升级,强化研发、上市后再评价及临床使用各环节的政策衔接,搭建跨部门协同治理机制与全国性用药信息共享平台,精准掌握用药供给缺口,推动罕见病用药保障向患者全流程获益转型,全面提升罕见病用药保障水平。

[参 考 文 献]

[1] LIU ML, LU YQ, LI JF, *et al*. Orphan drug policy analysis in China[J]. *Front Pharmacol*, 2024, 15: 1278710.

[2] 原国家食品药品监督管理总局. 国家食品药品监督管理总局关于药品注册审评审批若干政策的公告(2015 年第 230 号)[EB/OL]. (2015 - 11 - 11)[2025 - 11 - 01]. https://www.nmpa.gov.cn/xxgk/ggtg/ypggtg/ypqtggtg/20151111120001229.html.

[3] 国家药品监督管理局. 国家卫生健康委员会关于优化药品注册审评审批有关事宜的公告[EB/OL]. (2018 - 05 - 23)[2025 - 11 - 01]. https://www.nmpa.gov.cn/zhuanti/ypqxgg/ggzhcfg/20180523110601517.html.

[4] 国家药品监督管理局. 中华人民共和国药品管理法[EB/OL]. (2019 - 08 - 26)[2025 - 11 - 01]. https://www.nmpa.gov.cn/xxgk/fgwj/flxzhfg/20190827083801685.html.

[5] 国家市场监督管理总局.《药品注册管理办法》[EB/OL]. (2020 - 01 - 22)[2025 - 11 - 01]. https://www.gov.cn/gongbao/content/2020/content_5512563.htm.

[6] 国家卫生健康委员会, 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[EB/OL]. (2018 - 05 - 11)[2025 - 11 - 01]. https://www.nhc.gov.cn/wjw/c100175/201806/049e945e6c8044c5b4cb6b4aa19ad98e.shtml.

[7] 国家卫生健康委员会, 科技部, 工业和信息化部, 等. 关于公布第二批罕见病目录的通知[EB/OL]. (2023 - 09 - 18)[2025 - 11 - 01]. https://www.nhc.gov.cn/wjw/c100375/202309/8d3e73289a6b4882996dbd1ed66780aa.shtml.

[8] World Health Organization. Anatomical therapeutic chemical (ATC) classification[EB/OL]. [2025 - 11 - 15]. https://www.who.int/tools/atc-ddd-toolkit/atc-classification.

[9] 李能进, 冯亚茹, 王若宁, 等. 儿童中药制剂常用剂型及共性技术应用研究现状及思考[J]. 南京中医药大学学报, 2022, 38(9): 780 - 789.

[10] 曹永芳, 唐湘燕, 武铮, 等. 我国罕见病药品审评审批现状分析[J]. 中国新药杂志, 2024, 33(13): 1316 - 1320.

[11] 逯军, 潘翔. 浅谈我国罕见病的研究现状与未来[J]. 中国热带医学, 2023, 23(2): 109 - 114.

[12] 张晓敏, 刘晓溪, 黄哲. 真实世界证据用于罕见病监管决策的思考[J]. 中国新药杂志, 2024, 33(22): 2314 - 2317.

[13] 俞颖慧, 谭洋, 陈桂良. FDA 获批孤儿药情况简析[J]. 中国医药工业杂志, 2024, 55(1): 132 - 136.

[14] 曾淑金, 吴良淼, 翁开源. 多层次视角下国内外罕见病用药保障支持体系研究[J]. 医学与社会, 2023, 36(3): 30 - 35.

[15] 张奇林, 庞昕, 马黎黎. 全球视域下罕见病用药可及性管理的比较分析与经验借鉴[J]. 中国新药杂志, 2025, 34(2): 123 - 129.

[16] 崔娜, 刘凯, 董全亮, 等. 我国罕见病药物政策梳理及实施效果研究[J]. 中国新药杂志, 2025, 34(19): 2027 - 2035.

编辑:蒋欣欣/接受日期:2026 - 02 - 25