产业管理视角下罕见病领域作为中国创新药战略支点的可行性研究

Feasibility Study on Rare Disease Sector as a Strategic Pivot for Innovative Drug Development in China from the Perspective of Industrial Management

刘健惠，茅喻丰 *

（上海现代制药营销有限公司，上海 200050）

LIU Jianhui, MAO Yufeng*

(*Shanghai Shyndec Pharmaceutical Marketing Co., Ltd., Shanghai 200050*)

摘要：我国创新药正处于从“仿创结合”迈向“源头创新”的关键转型期。为同时提升研发效率、降低试错成本，并实现能力外溢，产业政策与企业战略亟须探索合理的措施与路径。文章从产业管理视角出发，系统分析了中国罕见病领域的现状、挑战与独特价值，通过剖析产业价值链、评估政策环境，论证了将罕见病领域作为我国创新药发展战略支点的可行性。该研究认为，罕见病领域具有临床研发效率较高、监管支持明确、市场独占性强、能牵引前沿技术等特点，可成为实现差异化竞争、积累研发原始创新能力，并最终向常见病领域拓展的关键跳板。同时，从产业规划、生态构建、社会保障等方面提出了系统性建议，以期为中国创新药的战略转型提供一定的理论参考。

关键词：罕见病；创新药；产业管理；生物医药；研发战略

中图分类号：R95　　**文献标志码：**A　　**文章编号：**1001-8255(2026)04-0494-05

引用：刘健惠，茅喻丰．产业管理视角下罕见病领域作为中国创新药战略支点的可行性研究［J］．中国医药工业杂志，2026, **57**(4)：494-498．DOI：10.16522/j.cnki.cjph.2026.04.017

我国生物医药产业正处于从“跟随式创新”向“源头创新”的范式转型关键阶段。然而，由于企业同质化竞争加剧、临床开发赛道拥挤，创新药研发边际收益呈递减趋势。同时，国家审评审批与医保支付方式改革为高价值创新开辟了广阔的政策空间。在此背景下，选择高效积累原始创新能力、降低系统性风险，并形成能力外溢与产业带动效应的战略性突破口，已迫在眉睫。

罕见病领域，具备患者群体明确、临床开发路径清晰、监管激励政策和国际经验成熟等特点，有望成为这一战略切入点。然而，现有研究多从公共卫生、社会保障或临床医学角度探讨罕见病[1-5]，较少从产业生态系统视角出发，结合创新价值链管理维度，对其战略功能进行系统论证与分析。本文拟通过构建涵盖“制度—市场—技术—组织”的分析框架，围绕将罕见病领域作为创新药战略支点的可行性、内在机制与实施条件展开分析，并提出面向不同主体层级的实施路径建议。

1　中国罕见病领域的发展现状

1.1　政策引领与医保改革效应逐步显现

近年来，我国罕见病政策体系持续完善。国家卫生健康委员会2018年发布的《第一批罕见病目录》[6]和2023年公布的《第二批罕见病目录》[7]，共纳入207种疾病，为医疗保障、药物研发提供了明确的疾病范围。在监管制度方面，优先审评、附条件批准等程序，大幅缩短了临床急需罕见病药物的审评时间，加速了药物上市进程。在支付端方面，国家医疗保障局最新公布了《2025年医保目录》，其中罕见病用药的数量持续扩大，覆盖病种超50种[8]，提高了药物的可及性并强化了需求端的制度支撑。

1.2　研发活跃度提升与产业集群雏形形成

国内企业对罕见病药物的研发活跃度显著提升，国内企业的获批产品数量呈上升趋势。2018至2022年，在获批上市的27款罕见病药物（除新增适应证）中，仅4款药物为国内企业引进或仿制，其余均来

收稿日期：2026-03-03

作者简介：刘健惠，高级工程师，从事医药政策市场及战略研究。

通信作者：茅喻丰，工程师，从事医药市场战略研究。

自跨国企业。随着国内创新力量的崛起，我国罕见病药物研发与上市呈现稳步推进态势：2024 年获批上市的 29 款罕见病药品中，有 14 款（占比 48.3%）来自国内公司[9-10]，涉及 12 种罕见病病种；2025 年获批上市的 35 款罕见病药品中，有 10 款来自国内公司，覆盖 25 种罕见病。这一趋势表明，我国生物医药产业正逐步打破进口药物的垄断局面[11]。

与此同时，精准医学与人工智能辅助技术逐步进入临床前开发阶段[12]，细胞与基因治疗（cellular and gene therapy，CGT）、小分子剪接疗法、分子胶等创新疗法被用于罕见病药物开发。以上海张江药谷为代表的产业集群已形成一定优势，生物医药企业科研机构超 2 300 家，形成覆盖药物研发全链条的创新体系，累计获批近 30 款 1 类国产新药；仅 2025 年就有 7 款创新药获批，包括中国首个获批上市的基因治疗药物[13]。但从产业链完整性看，先进制造能力、供应链韧性、跨区域临床协作网络仍是罕见病药物研发的关键短板。

1.3 核心发展瓶颈：激励、数据、制造与支付的系统性约束

当前我国罕见病领域发展面临多重约束。一是激励不足，且缺乏立法保障。与国际成熟体系（表 1）相比，我国罕见病领域缺少专项立法支撑。美国《罕见病药物法案》中明确，罕见病药物享有 7 年市场独占期与 50%税收抵免；欧盟与日本均设置了 10 年市场独占期；而中国尚未有立法保障，核心激励工具的稳定性与可执行性不足[14]。二是数据要素价值未释放。患者数据“孤岛”现象严重，制约药品研发效率及真实世界证据生成。三是先进生物制造与供应链协同不足。小批量、多品种与个体化疗法对 GMP、冷链与质量体系要求高，关键原材料供应与合同研发生产组织（Contract Development Manufacture Organization，CDMO）能力成为放大瓶颈。四是支付闭环不稳。高值罕见病用药可及性与基金可持续性之间矛盾突出，跨地区保障差异导致市场回报不确定。

2 罕见病作为创新药战略支点的可行性分析

2.1 “可控开发环境”与明确通道降低创新试错成本

从产业管理角度看，罕见病可被视为新药研发的“相对可控实验场域”。①我国临床条件日趋成熟，试验实施基础扎实。我国临床试验体系的规范性持续并与国际接轨，上海、广东、天津等医疗资源富

表 1 主要国家和地区的罕见病相关政策特点[14]

Tab.1 Characteristics of Rare Disease-related Policies in Major Countries and Regions[14]

国家和地区	核心政策、法案	罕见病定义	关键激励政策与特点
美国	《罕见病药物法案》（1983 年）	每年患病人数低于 20 万（或少于 1/1 500 人口）	市场独占期：获批后 7 年； 税收优惠：临床试验费用 50%的税收抵免、研发资助与费用减免； 加速审评通道：包括快速通道、突破性疗法、优先审评和加速批准； 新政：推出“罕见病证据原则”，为超罕见病药品的研发提供更灵活的证据标准
欧盟	《罕见病药物法规》（2000 年）	患病率不超过 0.05%	市场独占期：认证的罕见病药物在欧盟全域享有 10 年市场独占期； 费用减免：上市申请注册费全额减免、减免企业税、税收抵免； 财政补贴：临床和非临床财政补贴； 科学建议：提供药品研发科学建议（protocol assistance）； 集中审评程序：一次申报，即可在全部成员国上市； 加速审评通道：包括优先药物计划（Priority Medicines，PRIME）、条件性上市许可等
日本	《罕见病药物制度》（1993 年）	患者人数低于 5 万（或人口的 0.04%）	市场独占期：授予 10 年市场独占期； 研发补贴：对不包括财政补贴的研究费用提供 15%的税收抵免，减免 14%公司税； 注册支持：审评时间缩短、咨询费减免； 医保准入与定价优惠：药物批准后可快速纳入医保，并在定价时给予优惠
中国	主要通过罕见病目录	新生儿发病率小于 0.01%、患病率小于 0.01%、患病人数小于 14 万[15]	审评审批指导：《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》《罕见疾病药物临床研究统计学指导原则（试行）》《在罕见疾病药物临床研发中应用去中心化临床试验的技术指导原则》《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”）》[16-19]等； 6 年数据保护期；不超过 7 年市场独占期； 费用减免：生产、销售、批发、零售罕见病药品，可依照 3%计算和缴纳增值税； 快速审批通道：突破性治疗、附条件批准、优先审评等加速上市路径； 特定地区罕见病药品临床优先使用：海南博鳌、北京天竺综合保税区、大湾区“港澳药械通”

集地区已承接了大部分罕见病临床试验项目，具备丰富的执行经验和专业能力，为高效开展临床研究提供了坚实基础[20]。②患者群体可识别且诊疗中心相对集中，有利于提高入组效率并缩短研发周期。③孤儿药认定及相关技术指导原则逐步完善，配合优先审评、附条件批准等制度，为企业提供了更清晰的注册策略与时间线预期[16-19]。这种高效率、可预测的环境，显著降低了企业进行原始创新的试错成本，是培育创新能力的理想起点。

2.2 竞争范式由“单品竞争”转向“平台能力竞争”

目前，罕见病的药物研发覆盖小分子、抗体、蛋白质替代、寡核苷酸、CGT 等多种技术路径[21]。中国企业对罕见病新药的研发紧跟世界领先国家及地区的步伐（表 2），尤其是基因治疗和 CGT 已经实现国际化突破。

2025 年 4 月，邦耀生物基于 CRISPR 技术的 β-地中海贫血基因疗法（BRL-101）获得欧盟孤儿药资格[23]。对企业而言，罕见病更重要的产业价值并不止于单一产品的上市，而在于围绕平台技术形成可迁移能力，包括化学、生产和控制（chemistry，manufacturing and controls，CMC）体系搭建、质控标准建立、长期随访与临床证据生成能力，以及与监管科学的持续互动和适配能力。这些能力可在肿瘤、自身免疫等更多适应证中复用，进而形成“平台复用—边际成本下降—成功率提升”的动态优势。

2.3 制度激励的兼容性与创新收益的可预期性

全球范围内，成熟的罕见病立法体系，为从事罕见病的制药企业提供了强有力的政策激励支持和全方位的权益保护[24]。罕见病药物的市场独占期，独立于专利，能有效防止仿制药竞争，为企业提供宝贵的市场窗口期，以回收研发成本并实现盈利。这种“政策护城河”对于需要维持高昂定价的创新药至关重要。它能给予企业稳定的市场预期，是激励资本投入高风险原始创新的关键制度设计。

中国尚未对罕见病立法，但优先审评、医保谈判绿色通道等政策已形成激励雏形[25]。若能借鉴国际经验，将市场独占期与税收抵免、注册费减免等工具组合使用，可显著提升创新药研发的投资回报预期，引导企业从“跟随式创新”转向“源头创新”。

2.4 “长尾需求聚合”带来的市场价值重估与战略拓展路径

长尾理论是由克里斯·安德森[26]提出的，其核心逻辑是分散、小众、非热门的长尾需求通过聚合效应，能形成与头部热门需求相当，甚至更大的市场价值。罕见病就单一病种而言，患者规模小、需求分散，但在诊断技术提升、信息匹配成本下降与创新疗法涌现的共同作用下，可通过“长尾需求聚合”形成可观的整体市场空间。

全球已确认 7 000 余种罕见病，其聚合形成的整体市场于 2025 年已达 2 309 亿美元[27]，印证了长尾需求的规模潜力。此外，“由罕至常”也是值得关注的经典拓展路径。企业可先在机制明确、终点清晰的罕见病领域实现概念验证与产品获批，再依托同一平台技术，向病理机制相近的常见病领域拓

表 2　国内外罕见病创新药管线对比[22]

Tab.2　Comparison of Innovative Drug Pipelines for Rare Diseases at Home and Abroad[22]

维度	国外市场（以美国、欧盟为代表）	中国市场
研发阶段	全面领先，覆盖从发现到上市的全链条，前沿技术平台（基因 / 细胞治疗）已进入成熟商业化阶段	处于快速跟跑、部分并跑的阶段，以临床开发中后期（Ⅱ / Ⅲ期）为主，前沿技术平台初步实现商业化突破
技术焦点	原始创新驱动，聚焦于全新靶点、全新作用机制［如蛋白降解靶向嵌合体（proteolysis targeting chimera，PROTAC）、新型基因编辑工具］和新递送系统的探索	快速跟进与差异化创新并存。侧重于验证已有技术平台，并利用中国患者资源库开发一流或 me-better 药物
核心企业	跨国大药企（辉瑞、罗氏、诺华）与顶尖生物科技公司（BioMarin、Vertex、Ionis）共同主导	本土创新型生物科技公司是绝对主力，部分大型药企（如复星、恒瑞）开始战略性介入
政策环境	激励政策成熟稳定（如美国的 7 年市场独占期），监管科学高度发达，已形成“研发—认证—审评—市场回报”的完整闭环	政策环境快速优化中。国家层面立法在望，审评审批加速，市场独占期初步成型，但支付保障仍需顶层设计突破
适应证策略	“由罕至常”是经典路径，同时深入布局超罕见病领域	优先选择有一定患者基数、临床路径相对清晰的罕见病，以确保研发效率和潜在的市场回报

展，形成“技术验证—适应证扩展—利润反哺研发”的良性循环，进而突破单一罕见病的市场规模约束，实现可持续创新发展。

3 实施路径与政策建议

3.1 国家层面：以“可预期回报”换“原始创新投入”

①加快立法与核心激励制度化。建议推动罕见病相关专项立法，明确罕见病定义与部门责任，建立市场独占期或等效激励机制，并配套税收抵免、注册费减免等工具，形成稳定预期。②构建可持续支付机制。建立国家层面的罕见病专项保障基金，探索多层次支付安排，通过财政、医保、社会多方筹资风险共担，兼顾患者可及性与基金可持续。③优化审评体系和监管的证据体系完善。针对基因治疗等新技术与治疗方式，需完善其终点选择、长期随访及上市后确证研究的要求，以实现“加速不降质”的目标。

3.2 区域与产业层面：打造“研发—临床—制造—物流—数据”的闭环

①依托上海张江、粤港澳大湾区等生物医药产业集群，建设针对罕见病的小批量先进制造能力。建议大力发展模块化 GMP、“一次性使用系统”和连续制造，提升多品种切换效率，以降低单位成本，推进关键原材料国产化与供应链韧性建设。②推进数据治理基础设施建设。以罕见病登记体系与自然史队列建设为抓手，统一数据标准与编码规范，探索可信计算等合规技术机制，实现跨机构数据“可用不可见”的安全共享，从而为高质量临床研究与真实世界证据生成提供坚实支撑。

3.3 企业层面：平台化研发与全球化商业策略

①罕见病优先用于平台概念验证 (Proof of Concept，PoC) 与能力训练。优先选择终点清晰、未满足强烈需求且与平台相匹配的病种，在较短周期内完成概念验证，沉淀标准作业流程。②差异化竞争。避免在成熟疗法领域陷入低水平重复，围绕细胞治疗 / 基因治疗等新技术、先进递送系统、给药方案、患者分层等，结合生物标志物构建差异化竞争。③融入全球创新网络。通过开展国际多中心临床试验（如中美、中欧双报）、实施 license-in/out 及加强合作开发等方式提高回报上限，形成“现金流反哺技术平台”的可持续循环。

3.4 其他：社会保障与市场

建议加快探索和推广罕见病药物专项基金、风险分担协议、按疗效付费等创新支付模式。鼓励发展商业健康险对罕见病的保障，完善多层次医疗保障体系。优化医保目录动态调整机制，对具有重大创新价值的孤儿药给予更合理的价值评估。

4 展望

罕见病领域作为我国创新药能力跃迁的战略支点具有可行性。其关键不在于市场规模，而在于通过制度激励与相对可控的开发环境，促进企业形成可迁移的研发、注册、CMC 与生物制造能力，并向更多适应证与产业链环节产生外溢效应。但支点效应的实现，依赖于核心激励机制的制度化、科学监管体系的完善与支付体系的改革，依赖于先进制造技术的升级与数据基础设施的迭代优化，同时也离不开企业平台化布局与国际化战略的同步推进。三者协同发力，共同为支点效应的落地提供支撑。

参考文献：

[1] 沙利文．2025中国罕见病行业趋势观察报告[EB/OL]．(2025-02-28)[2025-12-07]．https://www．frostchina．com/content/insight/detail/67bed1ec7ed30cc08c184b97.

[2] 弓孟春, 郭艳英, 郑熙弘, 等．中国罕见病分级诊疗体系建设中的信息化系统考量[J]．罕见病研究, 2024, **3**(4): 527-534.

[3] 张　文, 闫晓婷, 许　莹, 等．罕见病研究数据采集和应用的现状及伦理学思考[J]．中国医学伦理学, 2023, **36**(10): 1132-1137.

[4] 郭　健, 刘　鹏, 荆志成, 等．中国国家罕见病注册系统建设及应用[J]．罕见病研究, 2022, **1**(1): 7-12.

[5] 周　奇, 李沁原, 刘雅莉, 等．罕见病指南的制订: 现状、挑战与机遇[J]．协和医学杂志, 2023, **14**(3): 621-628.

[6] 关于公布第一批罕见病目录的通知[J]．中华人民共和国国家卫生健康委员会公报, 2018, (5): 15-19.

[7] 中华人民共和国中央人民政府．关于公布第二批罕见病目录的通知[EB/OL]．(2025-02-01)[2025-12-07]．https://www．gov．cn/zhengce/zhengceku/202309/content_6905273．htm.

[8] 新华社．图表：超100种！我国医保罕见病用药数量创新高[EB/OL]．(2025-12-16)[2025-02-01]．https://www.gov．cn/zhengce/jiedu/tujie/202512/content_7051887．htm．

[9] 国家药品监督管理局药品审评中心．2024年度药品审评报告[EB/OL]．https://www．cde．org．cn/main/news/viewInfoCommon/54538c67b7e764fc51666567fc620241．

[10] 国家药品监督管理局药品审评中心．国家药监局药审中心发布《中国新药注册临床试验进展年度报告(2024年)》[EB/OL]．[2025-02-01]．https://www．cde．org．cn/main/news/viewInfoCommon/d0bc4836cfc4cb7c9ecf29ddaa7be6ea．

[11] 罕见病信息网．35种罕见病药物在我国获批上市！中国速度领跑全球｜年终盘点[EB/OL]．(2026-01-01)[2025-02-01]．https://mp．weixin．qq．com/s/ELg3FkZ9ja-P2CvxO262hA．

[12] 桂俊峰．罕见病诊疗现状及发展展望[J]．临床医学进展, 2024, **14**(4): 681-688．

[13] 上海市浦东新区科技和经济委员会．创新成果、创新举措、创新服务，2025张江药谷产业生态全球推介会都有哪些亮点？[EB/OL]．[2025-02-01]．https://www．pudong．gov．cn/019010005/20251013/815390．html．

[14] ZHAO Z Y, PEI Z Y, HU A X, *et al*．Analysis of incentive policies and initiatives on orphan drug development in China: challenges, reforms and implications [J]．*Orphanet J Rare Dis*, 2023, **18**(1): 220．

[15] 全国罕见病学术团体联席会议．中国罕见病定义研究报告(2021) [EB/OL]．(2021-09-11)[2025-02-01]．https://www．docin．com/p-2987644561．html．

[16] 国家药监局药审中心．国家药监局药审中心关于发布《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》的通告[EB/OL]．(2021-12-31)[2025-02-01]．https://www．cde．org．cn/main/news/viewInfoCommon/c4e1ef312a0a0c039a7a4ca55b91d4e8．

[17] 国家药监局药审中心．国家药监局药审中心关于发布《罕见疾病药物临床研究统计学指导原则(试行)》的通告[EB/OL]．(2022-06-02)[2025-02-01]．https://www．cde．org．cn/main/news/viewInfoCommon/058e0d665b785e79b7f4f24dc1dc970c．

[18] 国家药监局药审中心．国家药监局药审中心关于发布《在罕见疾病药物临床研发中应用去中心化临床试验的技术指导原则》的通告[EB/OL]．(2024-05-28)[2025-02-01]．https://www．cde．org．cn/main/news/viewInfoCommon/e5b3409ea38fbc8254bb0635d004c73d．

[19] 国家药监局药审中心．国家药监局药审中心关于发布《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”)》的通知[EB/OL]．(2024-09-13)[2025-02-01]．https://www．cde．org．cn/main/news/viewInfoCommon/244dc3661a418359aa12d7cba9bacf5d．

[20] PENG A, FAN X, ZOU L, *et al*．Trend of clinical trials of new drugs for rare diseases in China in recent 10 years [J]．*Orphanet J Rare Dis*, 2023, **18**(1): 114．

[21] TAMBUYZER E, VANDENDRIESSCHE B, AUSTIN C P, *et al*．Therapies for rare diseases: therapeutic modalities, progress and challenges ahead [J]．*Nat Rev Drug Discov*, 2020, **19**(2): 93-111．

[22] 雪球．中国创新药行业全景报告(2025): 政策、技术、产业链与核心企业深度解析[EB/OL]．(2025-11-19)[2025-02-01]．https://xueqiu．com/1363095930/362298569．

[23] QIAN T, ZHENG B, LIU R R, *et al*．Efficacy and safety of BRL-101 in TDT and SCD [EB/OL]．[2025-02-01]．https://library．ehaweb．org/eha/2025/eha2025-congress/4159367/tan．qian．efficacy．and．safety．of．brl-101．in．tdt．and．scd．html．

[24] 摩熵咨询．2025全球罕见病行业发展报告：政策演进、市场趋势与领先企业布[EB/OL]．[2025-02-01]．https://pdf．dfcfw．com/pdf/H3_AP202601281818514005_1．pdf?1769635872000．pdf．

[25] 国家医保局, 国家卫生健康委．国家医保局 国家卫生健康委关于建立完善国家医保谈判药品“双通道”管理机制的指导意见[EB/OL]．(2021-04-22)[2025-02-01]．https://www．gov．cn/zhengce/zhengceku/2021 05/10/content_5605595．htm．

[26] 克里斯·安德森．长尾理论 [M]．乔江涛, 石晓燕, 译．北京: 中信出版社, 2006．

[27] Mordor Intelligence．Orphan drugs market size & share analysis - growth trends and forecast(2025—2031) [EB/OL]．[2025-02-01]．https://www．mordorintelligence．com/industry-reports/orphan-drugs-market．