

中图分类号: R95 文献标志码: A 文章编号: 1006-4931(2023)20-0047-05
doi:10.3969/j.issn.1006-4931.2023.20.011



我国罕见病药物保障政策及医保目录收载情况分析

陈 畅

(重药控股股份有限公司, 重庆 400010)

摘要:目的 为完善我国罕见病药物相关政策提供参考。方法 总结并分析1999年4月至2022年6月我国罕见病药物政策发布机构、政策名称及涉及内容。按疾病分类,统计各罕见病对应治疗药品的名称及《国家基本医疗保险和工伤保险药品目录》(简称《医保目录》)收载情况,分析我国罕见病药物使用现状,并提出保障政策建议。结果 我国一直十分重视罕见病及其治疗药物,已颁布(国家级)罕见病药物政策24个,涉及注册评审、临床评价、《医保目录》、发展规划、用药保障机制的分别有12,8,2,1,1个,且2021年版《医保目录》已包括26种罕见病及56个相关药物,医保覆盖率约22%(且较之前呈逐年递增趋势),为罕见病用药提供了重要的政策遵循和经济保障。我国罕见病用药还存在法规保障体系不健全、临床用药品种缺乏、药品费用高、医保报销种类比例少、药物研发投入不足、专利保护期较短、超适应症用药较普遍、缺少数据与标准、民众认知极有限等问题。结论 建议建立健全罕见病法规保障体系,提高药物保供水平,建立科学合理的药品价格体系,扩大医保报销范围及比例,加大制度支持和专利保护力度,加强用药指导和监督,强化数据积累、联动和知识的科学普及,从而提高国内罕见病药物的可及性,并促使其安全、合理使用。

关键词:罕见病;保障政策;医保目录;药事管理

Security Policy and Inclusion in National Reimbursement Drug List of Rare Disease Drugs in China

CHEN Chang

(Chongqing Pharmaceutical Holding Co., Ltd., Chongqing, China 400010)

Abstract: Objective To provide a reference for perfecting policies related to rare disease drugs in China. **Methods** The institutions issuing policy, policy name and related content of rare disease drugs in China from April 1999 to June 2022 were summarized and analyzed. The rare disease drugs were classified by diseases, their name and inclusion information in the national reimbursement drug list (NRDL) was recorded. The current status of rare disease drug use in China was analyzed, and the suggestions for security policy were proposed. **Results** Rare diseases and corresponding drugs are always paid attention to in China, 24 national-level rare disease drug policies were issued, among which twelve, eight, two, one and one involving registration and review, clinical evaluation, NRDL, development plan, medication security mechanism, respectively. There were 26 rare diseases and 56 related drugs were included in the *National Reimbursement Drug List* (2021 Edition), and the medical insurance coverage rate was about 22%, with an increasing trend year by year before 2022, providing an important policy compliance and economic support for the drug use of rare diseases. There were some problems in the drug use of rare diseases in China, such as imperfect law and regulation guarantee system, lack of clinical drug varieties, high drug costs, limited types and low proportion of medical insurance reimbursement drugs, insufficient investment in drug research, short patent protection period, general off-label drug use, lack of data and standards, limited public awareness. **Conclusion** In order to improve the accessibility of rare disease drugs in China and promote their safe and rational use, it is suggested that we should establish and perfect the law and regulation guarantee system of rare diseases, increase the supply of drugs, establish a scientific and rational drug price system, expand the coverage and proportion of medical insurance reimbursement, increase system support and patent protection, strengthen medication guidance and supervision, intensify data accumulation and linkage, and scientific popularization of knowledge.

Key words: rare disease; security policy; national reimbursement drug list; pharmaceutical administration

罕见病又称“孤儿病”,少见且发病率低,世界卫生组织(WHO)将其定义为患者数占总人口0.65‰~1‰的疾病^[1]。这类疾病多高发于儿童期,为病因不明确的遗传性疾病,故又称儿童罕见病^[2]。虽然国家在政策方面对罕见病药物给予了倾斜,但由于具体实施细则的缺失,一些规定难以落地,导致我国罕见病无药可用、

用不起药、不合理用药现象普遍存在。鉴于此,本研究中对我国罕见病药物政策、《国家基本医疗保险和工伤保险药品目录》(简称《医保目录》)罕见病药物收载情况及罕见病药物用药现存问题进行分析并提出建议,为构建符合我国国情的相应政策和制度提供决策参考。

第一作者:陈畅,女,硕士,经济师,研究方向为基本药物制度下的药品供给政策,(电子信箱)409325204@qq.com。

1 我国相关政策颁布情况及分析

1.1 相关政策颁布情况

国家一直对罕见病药物十分重视。国家药品监督管理局1999年4月22日首次发布的《新药审批办法》第二十七条明确规定,属国内首家申报临床研究的新药、国内首家申报的对疑难危重疾病(如艾滋病、肿瘤、罕见病等)有治疗作用的新药,以及制备工艺确有独特之处的中药,应加快审评进度,及时审理;2002年首次颁布的《药品注册管理办法(试行)》第五章“新药的申报与审批”第四十九条第三款明确提出,国家药品监督管理局对抗艾滋病病毒及用于诊断、预防艾滋病的新药,治疗恶性肿瘤、罕见病等的新药申请可实行快速审批,随后在有关药品注册审批方面的文件中,均提到了“罕见病快速、优先审评”。2018年5月,国家卫生健康委员会(简称国家卫健委)等五部委首次发布121种罕见病目录和58种相关治疗药物的经济保障政策,国家卫健委2019年又发布了罕见病诊疗指南和21种罕见病药品名单;2019

年修订的《药品管理法》第16条和第96条明确提出,国家鼓励罕见病药品的研发,并进行优先审评审批;2020年实施的《基本医疗卫生和健康促进法》同样提出对罕见病实行优先审批。2021年有60多种罕见病药物获批上市,40多种被纳入国家医保目录,涉及25种疾病。

此外,我国还出台了罕见病诊治相应政策,对罕见病患者实行注册登记,当前我国罕见病患者数量已超2000万例,已对171种/类罕见病开展注册登记研究,建立了188个临床研究队列,注册登记罕见病患者68408例,追踪25994例患者^[2]。统计发现,我国现有罕见病相关药物政策共24个,详见表1[其中国家医保局为国家医疗保障局,国家药监局即国家药品监督管理局,国家食药监局即国家食品和药品监督管理(总)局,国家卫健委即国家卫生健康委员会;发布时间跨度为1999年4月至2022年6月]。

1.2 政策分析

上述24个罕见病药物保障政策中,涉及注册评审、

表1 罕见病药物政策名称及涉及内容

Tab.1 Name and content of policies related to rare disease drugs

发布时间	政策发布机构及政策名称	涉及内容
1999-04	国家药监局,《新药审批管理办法》	加快罕见病治疗药品审评
2002-10	国家药监局,《药品注册管理办法(试行)》	罕见病新药可实行快速审批
2007-07	国家药监局,《药品注册管理办法(修订)》	具有明显临床治疗优势罕见病新药实行特殊审批
2009-01	国家食药监局,《新药注册特殊审批管理规定》	罕见病药品注册申请可实行特殊审批
2012-02	国务院,《国家药品安全“十二五”规划》	鼓励开发罕见病药物和适合儿童的剂型
2013-02	国家食药监局,《关于深化药品审评审批改革进一步鼓励创新的意见》	药物注册申请优先审评
2015-11	国家食药监局,《关于药品注册审评审批若干政策的公告》	加快罕见病药品临床药品审批
2016-04	国务院,《2015年深化医药卫生体制改革重大任务清单》	进一步畅通罕见病药物和临床急需药物的审批绿色通道
2017-01	国务院,《关于“十三五”卫生与健康规划》	围绕重大疾病及罕见病等健康问题和健康产业发需求,加强医学前沿科学研究,关键技术研发,成果转化,医药产业技术推广
2017-02	国务院,《关于进一步改革和完善药品生产、流通和使用政策的若干意见》	罕见病等药品的分类评价和审批
2017-05	国家食药监局,《关于鼓励创新加快药品和医疗器械审批制度和政策(征求意见稿)》	罕见病治疗可申请临床试验减免;卫生部门公布一份罕见病清单,并建立一个登记系统
2017-10	中共中央办公厅、国务院,《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》	支持开发治疗罕见病的药物,加快评审和批准用于预防和治疗罕见病药物的创新药物
2018-04	国家药监局,《药品检验数据保护实施办法(暂行)》	罕见病药物首次获批上市,给予6年的数据保护期
2018-05	国家卫健委等五部委,《第一批罕见病目录》	公布我国121种罕见病目录
2018-11	国家食药监局、卫健委,《关于优化医药产品注册审批的通知》	罕见病药品生产企业可提交境外获得的临床试验数据,直接提交药品上市注册申请者符合《药品注册管理办法》,可直接批准进口
2018-11	国家食药监局,《临床急需新药目录(第一批)》	涉及《第一批罕见病目录》13个病种的20个药物适应证
2019-02	国家卫健委,《罕见病诊疗指南(2019年版)》	规范罕见病的诊断和治疗
2019-03	国家食药监局,《临床急需新药目录(第二批)》	涉及13种治疗罕见病的药物
2019-08	国家医保局,《2019年国家医疗保险药品目录调整工作方案》	调整了罕见病等重大疾病的药物
2019-12	国务院,《药品管理法》	鼓励罕见病新药的研制,并优先评审
2020-02	国务院,《关于深化医疗保障制度改革的意见》	提出罕见病用药保障机制
2020-07	国家药监局,《药品注册管理办法》	临床急需的境外已上市境内未上市的药物纳入优先审评审批,时限70d
2022-01	国家药监局药品审评中心,《罕见病药物临床研发技术指导原则》	结合罕见病特征,对罕见病药物临床研发和试验提出了建议
2022-06	国家药监局药品审评中心,《罕见病药物临床研究统计学指导原则》	对罕见病药物临床中的关键统计学问题提供了指导

临床评价、《医保目录》、发展规划、用药保障机制分别有12,8,2,1,1个。随着国家药物政策不断完善,药品集中带量采购不断向创新药倾斜,促使我国药品生产企业从仿制型向创新型转变,罕见病药物生产也逐渐被企业关注;对罕见病治疗药品等临床急需的境外新药,国家也建立专门绿色通道进行审评审批,罕见病已初步纳入我国政府公共治理的范畴,由政府主导和干预,按计划生产管理和供给;这些政策的出台,为罕见病用药提供了重要的政策和经济保障。但我国罕见病药物政策与发达国家体系比较尚未健全,市场发展还未成熟,药品研发、注册、生产、经营、医保等方面均有待完善和创新。

2 我国医保目录收录情况

按国家卫健委等五部委《第一批罕见病目录》涉及

的121个病种统计,2019年版《医保目录》包含39个罕见病用药,覆盖19种罕见病;2020年版、2021年版分别包含45个及56个罕见病用药,分别覆盖23种及26种罕见病,2021年版《医保目录》覆盖率约22%,且较之前年份呈逐年递增趋势,详见表2(其中“谈判”指该药在相应年版本起进入医保谈判药品目录)。

3 我国用药现状

3.1 法规保障体系不健全

近年来,有关罕见病用药的制度保障在我国相关法规中有所涉及。但仍存在顶层设计缺失、权威性不够、界定标准模糊,对药物审批流程、资金扶持等并未进行具体规定等问题^[3]。我国迄今尚无一部专门的罕见病用药法律,法律法规中的零散规定,无法保障复杂的罕见病用药体系。虽然有关部门为其提供了“绿色通

表2 罕见病用药医保目录收录情况

Tab. 2 Inclusion of rare disease drugs in the NRDL

疾病名称	药品名称	《医保目录》收录情况	疾病名称	药品名称	《医保目录》收录情况
21-羟化酶缺乏症	醋酸氢化可的松注射液	甲类	新生儿糖尿病	地特胰岛素注射液	乙类
肌萎缩侧索硬化	依达拉奉氯化钠注射液	乙类(2020年版谈判)		德谷胰岛素注射液	甲类
	利鲁唑片	乙类		格列本脲片	乙类
先天性肾上腺发育不良	醋酸氢化可的松注射液	甲类		左旋多巴胶囊	甲类
全身型重症肌无力	醋酸氢化可的松注射液	甲类	帕金森病(青年型、早发型)	卡左双多巴缓释片	乙类
血友病	醋酸去氨加压素注射液	甲类		屈昔多巴胶囊	乙类
	凝血酶原复合物	乙类		盐酸金刚烷胺片	乙类
	人凝血因子Ⅷ	甲类		盐酸罗匹尼罗片	甲类
	注射用重组人凝血因子Ⅷ	乙类		盐酸普拉克索片	乙类
	注射用重组人凝血因子Ⅸ	乙类		盐酸司来吉兰片	乙类
	注射用重组人凝血因子Ⅶa	乙类(2017年版谈判)		左旋多巴片	甲类
	人凝血因子Ⅸ	乙类(2021年版谈判)		甲磺酸雷沙吉兰片	乙类
肝豆状核变性	青霉胺片	甲类		恩他卡朋双多巴片	乙类
遗传性血管性水肿	达那唑胶囊	乙类	原发性联合免疫缺陷病	静注人免疫球蛋白(pH4)	乙类
	醋酸艾替班特注射液	乙类(2021年版谈判)	谷固醇血症	依折麦布片	乙类
纯合子家族性高胆固醇血症	瑞舒伐他汀钙片	乙类	结节性硬化症	依维莫司片	乙类(2017年版谈判)
	依折麦布片	乙类	X-连锁无丙种球蛋白血症	静注人免疫球蛋白(pH4)	乙类
	依洛尤单抗注射液	乙类(2021年版谈判)	尼曼-匹克病	麦格司他胶囊	乙类(2019年版谈判)
特发性低促性腺激素性	注射用戈那瑞林	乙类	特发性肺动脉高压	司来帕格片	乙类(2019年版谈判)
性腺功能减退症	注射用绒促性素	甲类		波生坦片	乙类(2019年版谈判)
特发性肺纤维化	吡非尼酮胶囊	乙类		利奥西呱片	乙类(2019年版谈判)
	乙磺酸尼达尼布软胶囊	乙类(2020年版谈判)		马昔腾坦片	乙类(2019年版谈判)
卡尔曼综合征	注射用戈那瑞林	乙类		安立生坦片	乙类(2019年版谈判)
	注射用绒促性素	甲类	原发性肉碱缺乏症	左卡尼汀口服液	乙类
多发性硬化	巴氯芬片	乙类	系统性硬化症	乙磺酸尼达尼布软胶囊	乙类(2020年版谈判)
	特立氟胺片	乙类(2019年版谈判)	亨廷顿舞蹈病	氘丁苯那嗪片	乙类(2020年版谈判)
	西尼莫德片	乙类(2020年版谈判)	脊髓性肌萎缩症	诺西那生钠注射液	乙类(2021年版谈判)
	盐酸芬戈莫德胶囊	乙类(2020年版谈判)	法布雷病	阿加糖酶α注射用浓溶液	乙类(2021年版谈判)
	氨吡啶缓释片	乙类(2021年版谈判)	特发性心肌病	氯苯唑酸软胶囊	乙类(2021年版谈判)

道”(即可使用优先审评程序)。但在其临床应用中,罕见病治疗还缺乏有关技术规范、临床诊断路径、用药标准等,罕见病保障事业的推进力度小、广度窄、速度慢,相关监督管理机制也不到位。

3.2 药品品种缺乏

全球现有罕见病超7 000种,仅不到10%有已批准的治疗药物或方案^[4],其中80%属遗传性疾病。患者数已超2.5亿,儿童患病率超50%,且30%患儿寿命不足5岁^[5]。虽然罕见病病种多,患者总数也不少,但单病种患者的数量较少,加之研发对专业要求极高,研发周期极长,导致罕见病用药临床试验开展困难,特别是患儿,受其体质、发育等因素影响,对其开展临床试验风险极大,故常无法及时得到有效的治疗药物,国产药物更是极少。我国罕见病用药基本依赖进口,即使国外有药,也存在国内无药的情况,如《第一批罕见病目录》121种罕见病中有74种,其对应治疗药物在美国、欧盟及日本上市销售,但也有21种罕见病用药未在我国上市(数据参见罕见病发展中心2020年2月28日发布的《中国罕见病药物可及性报告2019》)。

3.3 药品费用高

罕见病多为基因缺陷导致的单病种但常危及生命的重大疾病,具有发病率低、发病机制复杂等特点,且多为慢性疾病。发病常始于儿童期,通常无法根治,其并发症也很多,需多次手术或长期依赖药物维持,高昂的手术及药物费用给患者家庭造成巨大的经济压力^[6],患者数量少导致的高药物研发成本,也推高了临床用药定价,如《第一批罕见病目录》中治疗非典型溶血性尿毒症的依库珠单抗(商品名Soliris),我国既无仿制药,也未将其纳入《医保目录》范畴。据报道,使用该药患者的年治疗费用高达60万美元,一般患者根本无法承受^[7]。

3.4 医保报销种类少且比例小

我国仅少部分已上市罕见病用药纳入了社会医疗保险目录。对于患者需长期使用药物,医保如不能报销或报销比例小,患者经济负担会越来越大^[8]。《新农合药品目录》中,各省份覆盖的罕见病用药品种亦存在差异,如对于不常见的罕见病苯丙酮尿症、肺动脉高压、戈谢病等的治疗药物各省目录中均未涉及;不同区域所列入的报销病种也有区别,如血友病用药仅在福建、广东、安徽、四川可报销,生长激素缺乏症用药仅在福建、四川可报销,遗传性血管性水肿用药仅在福建、安徽、河南可报销。此外,罕见病保障模式地方差异化明显,政策配合力度也有限。

3.5 研究投入不足,专利保护期较短

虽然医药制造业是我国资金投入较大的行业之

一,但用于罕见病药品研发的比例却十分有限^[9]。故需加大相应资金投入,否则不仅使罕见病用药研发受限,甚至导致相关临床试验无法开展。同时,我国仅对批准上市的罕见病用药提供6年的试验数据保护期,现有专利保护制度难以消除药品生产企业研制罕见病药物的后顾之忧,从而直接导致其不愿意投入研发,阻碍了我国罕见病药物的发展。

3.6 超适应证用药较普遍

在有药治疗的罕见病中,超适应证用药现象较普遍。如《第一批罕见病目录》中的 β -酮硫解酶缺乏症、原发性肉碱缺乏症、戊二酸血症I型、甲基丙二酸血症、多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症和丙酸血症,治疗药物均为左卡尼汀,但左卡尼汀药品说明书中的适应证仅包含原发性肉碱缺乏症。又如静注人免疫球蛋白(pH4)、瑞舒伐他汀钙片、注射用重组人凝血因子VIII、依折麦布片及地特胰岛素注射液在公立医院中各品种年使用金额为10亿元至70亿元(人民币),而罕见病非上述药品的主要适应证。我国对超药品说明书用药尚无明确的立法规定,一旦发生医疗纠纷,医疗机构或医疗工作者往往处于被动地位,且超适应证用药无法通过医保报销,增加了患者的负担^[10]。总之,超适应证用药极大地降低了罕见病用药的可及性。

3.7 缺少数据及标准,民众认知极有限

由于缺乏官方权威机构组织的流行病学统计和研究,也尚未制订符合我国国情的罕见病界定标准,普通民众对罕见病的关注度较低,缺乏对罕见病的认知和相关医学知识,也无及时正确判断罕见病的能力,无法有效地通过遗传学检查、产前筛查、新生儿筛查等医疗手段预防和发现新生儿的罕见遗传病。同时,罕见病病种繁多且表型复杂,临床准确诊断难度较大,所需周期也较长。

4 保障政策建议

4.1 建立健全法规保障体系

罕见病与常见病同为卫生领域公共治理需解决的问题,相关管理部门应从国家大卫生战略的高度,成立专门机构或第三方机构,对罕见病患者家庭状况、治疗情况、年治疗费用、患病致残种类、社会融合度、婚姻、教育、就业等情况进行详细、精准的调查,将罕见病保障事业与健康扶贫、精准医学、中国制造等重要战略关联,建立健全具有前瞻性的罕见病医疗保障法规体系。

4.2 提高药物保供能力

相关部门应根据各罕见病发病情况未雨绸缪,提早介入境外已获批上市相关药品^[11],在其尚未获得我国药品相关批准前即制定特殊的关税政策,在定点医疗机构进行临床试用或相关卫生经济学评价,科学评

估其效果和医保测算,拟订价格谈判相关机制,降低进口价格,并在国家政策扶持下将罕见病用药全部纳入医保,根据患者病种和家庭经济状况的不同,制订合理的价格成本。建议国家药监部门改革罕见病药物审批流程,对于一些境外已批准的、治疗严重危及生命且尚无有效治疗手段疾病的创新药,可有附带条件地快速批准上市。并在此基础上,进一步健全罕见病药物的市场准入法规和方案,优化罕见病用药的临床试验和审批流程,鼓励药品生产企业的研发和生产,确保罕见病药物的可及性。

4.3 建立科学合理的药品价格体系

政府、社会人士、慈善机构等应参与减轻罕见病患者家庭经济负担。罕见病的保障措施除治疗外,还需加大预防、筛查、康复、照护等健康服务及信息与社会融入等其他相关服务的提供力度^[12]。应将罕见病纳入卫生公益项目,开展全国性调查,制订适宜的罕见病目录、诊疗标准,积极探索罕见病的医疗保障路径(政策、保障机制、互助基金、专项筹措保障基金等)。并不断建立和完善适应我国国情的罕见病价格保障体系,从而降低罕见病治疗费用。

4.4 扩大医保报销范围和比例

注重将治疗费用较低、治疗手段成熟且治疗效果较好、对社会影响较大的罕见病尽早纳入我国的基本医疗保险或城乡居民大病保险范围,必要时可在经济发展水平不同层级的城市设立罕见病试点。创新罕见病及其用药的特殊专项保险策略体系,制订相应罕见病医保的范畴和比例,对于政策范围内的罕见病患者,审核通过后全额报销医疗费用。

4.5 加大制度支持和专利保护力度

建议实行罕见病药品特殊注册制度,或在现有注册管理制度中,将“快速”“优先”等字样改为确切(且不超过1年)的期限。对于罕见病药物研发经费高的特点,建议政府针对研发企业制订相关税收减免和资金资助政策,获批上市的罕见病药品可获得不超过10%的税收减免;还可下拨专款用于罕见病药物研发。为保障经费的可持续发展,还可建立一套利润返还机制,对于曾获得政府资金资助的药品生产企业,在获利超出一定限额后,需拿出部分利润回报政府,让市场处于良性循环,从而解决药品生产企业资金投入巨大的后顾之忧,同时政府也有能力源源不断地支持新生企业发展;制订罕见病药品市场独占许可制度,对获批上市的罕见病药品及数据给予20年的市场保护期,不受与贸易有关的知识产权协议(《TRIPS协议》)中药品试验数据保护期为6年的限制。

4.6 加强用药指导和监督

针对121种罕见病和现有的罕见病治疗药物,制订严格的临床用药标准,并随时通过罕见病诊疗协作网进行监督检查,指导合理用药;同时依托国家建立的区域公益性医疗机构,开展罕见病诊疗能力建设,全面提升各区域罕见病诊疗能力,充分发挥全国罕见病诊疗协作网的作用,定期组织开展培训和学术会议,提高成员医院临床医师识别、诊断、治疗罕见病的能力和水平。

4.7 加强数据积累、联动和知识科普

在权威管理机构的指导下,建立健全罕见病注册登记人工智能化平台,不断丰富基础流行病学数据,科学描述罕见病的病情发展指标,基因组学等数据,开展药物临床试验和寻找药物靶点,推动罕见病的诊疗和药物研发;结合医保数据,将罕见病患者的注册登记数据信息与医疗保险信息进行有效对接,便于在全国范围内开展罕见病流行病学研究^[13],为罕见病的研究和定义及政策的制订提供强有力的证据支持。同时加大罕见病认知的科学普及,提高公众认知度。

参考文献

- [1] 吴志,李政. 罕见病的那些事儿[J]. 家庭医学(下半月), 2019(9):7-9.
- [2] 张抒扬. 打造罕见病合理用药“中国样本”[N]. 健康报, 2022-01-21(005).
- [3] 王汝成. 国家医保局开展准入药品谈判价格平均降幅达60.7%[J]. 就业与保障, 2020(1):12.
- [4] SONG P, GAO J, INAGAKI Y, et al. Rare diseases, orphan drugs, and their regulation in Asia: Current status and future perspectives[J]. Intractable Rare Dis Res, 2012, 1(1):3-9.
- [5] 葛琳,魏翠洁,史录文,等. 中国罕见病用药现状研究[J]. 北京医学, 2018, 40(5):432-434.
- [6] 叶龙杰. 医保目录调整背后的医改印记[J]. 中国卫生, 2019(4):7.
- [7] Drugs. com. Specialty drugs: 10 of the most expensive[EB/OL]. (2019-10-20)[2020-12-22]. <https://www.drugs.com/slideshow/top-10-most-expensive-drugs-1274#>.
- [8] 倪鑫,石铁流. 罕见病专辑介绍[J]. 中国科学:生命科学, 2018, 48(9):935-936.
- [9] 桂怡婷,李强,桂永浩. 罕见病的基因治疗应用与展望[J]. 临床儿科杂志, 2020, 38(10):794-798.
- [10] 吴凯珊,伍俊妍,郑志华,等. 超说明书用药的处方审核基本要素与方法[J]. 医药导报, 2020, 39(9):1215-1221.
- [11] 徐敏,朱俊民,密一恺,等. 罕见病数据库建设的探索与实践[J]. 中国数字医学, 2017, 12(5):77-80.
- [12] 郑希彤,赵磊,陈广宇,等. 吉林省儿童患者就医医保待遇分析[J]. 中国妇幼保健, 2020, 35(24):4646-4649.
- [13] 弓孟春,张抒扬. 采用回顾性数据库进行罕见病相关研究之可行性思考[J]. 国际药学研究杂志, 2019, 46(9):705-709.

(收稿日期:2023-02-06;修回日期:2023-03-15)