

## · 专论 ·

## 罕见病用药现状分析

田 苗, 田 红, 解学星, 沈雪砚, 陈常青

天津药物研究院 医药信息中心, 天津 300193

**摘要:** 罕见病用药指用于治疗、诊断和预防罕见病或罕见症状的药物。近年来罕见病用药的研发逐渐成为一个可获利的研发策略, 受到高度关注和重视。从目前国外罕见病药品市场情况、参与罕见病药物研发的公司和重点品种、美国和欧盟等发达国家和地区罕见病药物的指定和批准情况等方面对罕见病用药的现状与发展趋势进行简述。通过借鉴这些国家和地区罕见病药物发展的成功经验, 为制定中国罕见病药物开发的刺激措施提出建议, 为相关研发人员提供参考。

**关键词:** 罕见病; 罕见病用药; 市场销售; 研发情况; 发展现状

**中图分类号:** R951      **文献标志码:** A      **文章编号:** 1674-5515(2014)07-0701-07

**DOI:** 10.7501/j.issn.1674-5515.2014.07.001

## The development of orphan drugs

TIAN Miao, TIAN Hong, XIE Xue-xing, SHEN Xue-yan, CHEN Chang-qing

Centre of Pharmaceutical Information, Tianjin Institute of Pharmaceutical Research, Tianjin 300193, China

**Abstract:** The orphan drug is a pharmaceutical product aimed at curing, diagnosing, and preventing rare diseases or disorders. The research and development of orphan drugs has been a profitable development strategy gradually, and has drawn people's special attentions in recent years. This article highlights the trends in prescription sales for orphan drugs, orphan products and company performance, and the designation and approval analysis in US and Europe. The successful implementation experiences of developed countries in this field have provided suggestions for the establishment of incentive measures for facilitating orphan drugs in China.

**Key words:** rare diseases; orphan drugs; marketing and sales; R&D; development status

罕见病 (rare diseases) 又称稀有疾病或“孤儿病”, 是指发病率低、患病人数相对很少的疾病。自 2009 年起每年 2 月的最后一天被国际上定为国际罕见病日。世界卫生组织 (WHO) 将罕见病定义为患病人数占总人口 0.65%~0.1% 的疾病或病变, 不同国家对罕见病的定义会根据各国总人口以及发病率而有所不同<sup>[1]</sup>。据美国 FDA 在 2011 年世界罕见病日会议上报道, 全球的罕见病患者已超过 2.5 亿, 共有约 7 000 种罕见病已经被发现, 其中 50% 以上影响到儿童, 约 80% 属于遗传疾病<sup>[2]</sup>。在美国, 约有 3 000 万罕见病受累人群, 欧洲约有 2 400~3 600 万人, 占欧盟 25 国总人口的 6%~8%<sup>[2-3]</sup>。罕见病在中国目前还没有明确的定义。由于我国人口众多, 如果按照 WHO 对罕见病的定义, 即使发病率较低

的罕见疾病, 在我国总的患病人数也非常可观。

罕见病用药指用于治疗、诊断和预防罕见病或罕见症状的药物, 也被称为“孤儿药” (orphan drugs)。在目前确认的约 7 000 种罕见病中, 绝大部分都是无药可治的, 只有少数有药可治, 但是价格非常昂贵, 多数患者都难以承受。从 20 世纪 80 年代以来, 孤儿药的开发问题开始逐渐引起社会的关注, 有很多国家和地区还成立了罕见病相关机构或组织, 制定了专门的法律法规以促进孤儿药的开发, 其中最核心的内容就是孤儿药的独占制度<sup>[4]</sup>。美国在 1983 年率先对罕见病用药进行了立法, 随后日本、欧盟及其他一些国家和地区也相继出台了关于罕见病用药的相关政策, 鼓励企业对罕见病用药的研发<sup>[5]</sup>。

有关罕见病用药方面的法案通过提供税收抵

收稿日期: 2014-04-24

作者简介: 田 苗, 女, 药物化学专业, 研究方向为医药信息。Tel: (022)23006868 E-mail: tianm@tjipr.com