

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局

摩熵咨询
2026年1月

生命科学领域全球领先的数据系统与咨询服务提供商

摩熵数科 www.bcpmdata.com



- 1 罕见病行业概览**
- 2 中、美、日、欧罕见病政策分析
- 3 全球五大热门研发罕见病概述
- 4 全球罕见病领域五大药物研发企业

中美日欧罕见病管理格局：各国对罕见病的定义有差异，中国按照目录管理，已有207种疾病纳入罕见病目录

- ✓ **罕见病**：罕见病 (rare disease) 又称罕见疾病，是指在极少数人身上发生的稀罕病症，所以也称孤儿病。不同国家对罕见病的认定标准存在一定差异，我国尚无明确的定义，但是世界上已经确诊的罕见病就已经有近7000种，并且其中有80%都是遗传性疾病。
- ✓ **罕见病用药**：罕见病的治疗药物也被称为孤儿药 (Orphan drug)。罕见病的药物研究成本高昂，受众相对常见病较少，药物开发往往难以收回成本，因此仅有少数企业愿意投身罕见病药物的开发，造成了药物种类的稀缺，且罕见病用药价格昂贵，当前，我国罕见病药物的可及性仍处于较低水平。

✓ 中美日欧对罕见病的定义：

- 中美日欧各国对于罕见病的定义并非是统一的医学概念，而是政策导向的结果。美国以“患者人数”为核心，日本以“医保可负担性”为核心，欧盟强调“跨国协同”，中国起步较晚仍处于“目录建设+登记体系完善”的阶段。

✓ 中美日欧各国的罕见病目录：

- 中国通过国家罕见病目录确定纳入疾病并由政府主导更新；美国没有统一目录，而是通过 GARD 公开数据库管理相关疾病和药物信息；日本以难病法为基础建立难病名录，由学会和政府共同评估并纳入医保补助；欧盟未设统一目录，但通过 Orphanet 数据库进行疾病信息管理。



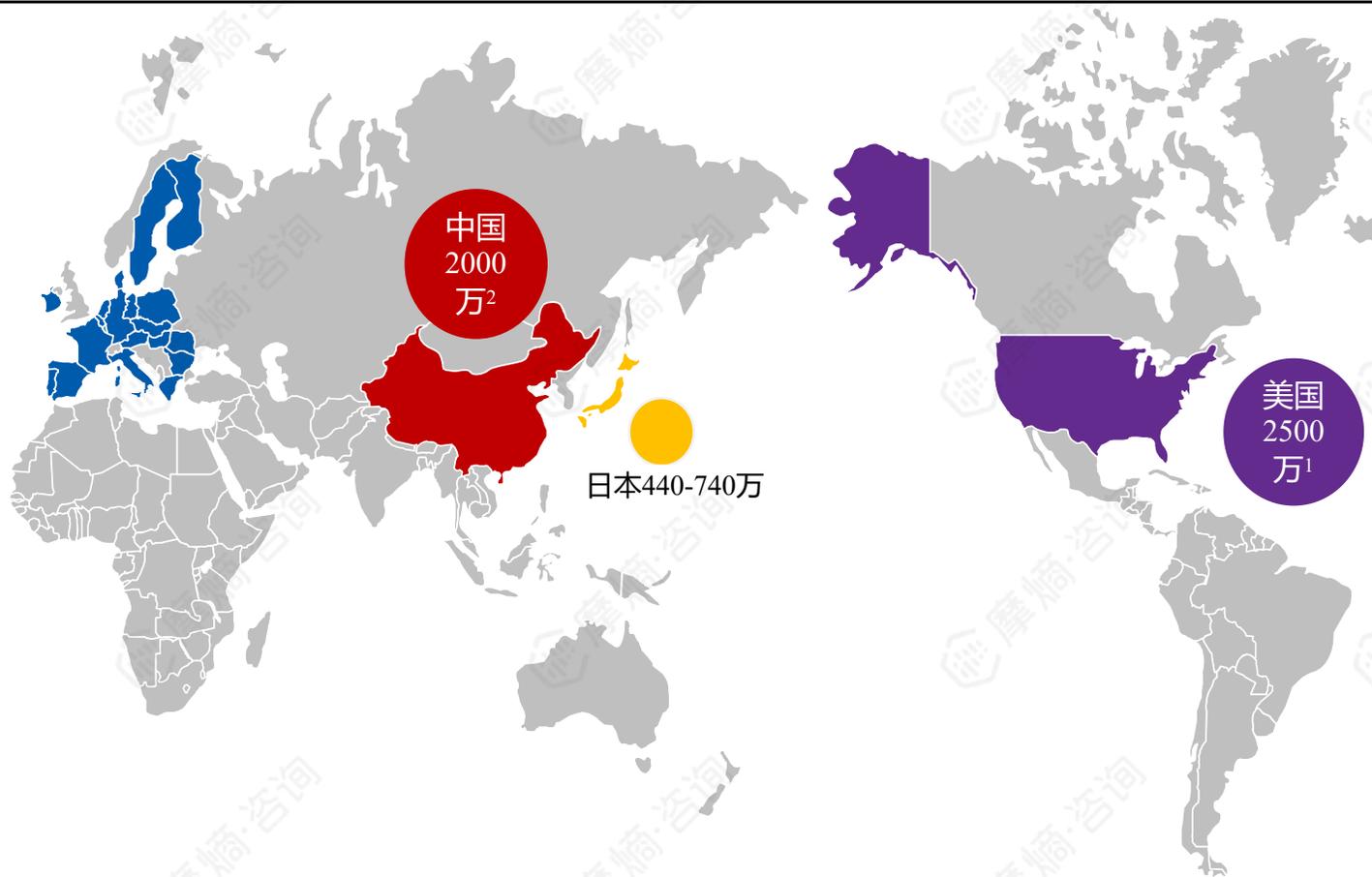
表1. 中美日欧对罕见病的定义标准及相关法律/政策依据

国家/地区	对罕见病的定义 (患病率/患者数)	相关法律/政策依据	法律/政策颁布年份	是否有官方目录	管理核心工具	目录中罕见病数量
中国	患病率<1/10000 ¹	《罕见病基因治疗产品临床试验技术指导原则》	2021年	有	第一批和第二批罕见病目录	207种
美国	患者数<20万人 ²	《孤儿药法案》	1983年	无	GARD	6100种
日本	患病率<1/2500 ³	《难病医疗保障法》	2015年	有	指定疑难病名单	340多种
欧盟	患病率<1/2000 ⁴	Regulation (EC) No.141/2000	2000年	无	Orphanet	6000-8000种

中美日欧罕见病患者规模与管理现状：罕见病影响全球上亿人口，欧盟患者数量居首，中国患者超2000万，登记系统待完善，数据与管理体制仍存在短板

- ✓ 在各国现有定义框架下，罕见病人群规模存在明显差异。目前，欧盟受罕见病影响的人数居全球之首，约为3000万；中国罕见病患者超过2000万；美国受影响人数约2500万。日本虽未官方公布具体数据，但根据Orphanet全球比例推算，其罕见病患者约在440万至740万之间。

图1. 中美日欧受罕见病影响患者数量



中国罕见病管理现状：

- ✓ 中国目前罕见病的流行病学特征突出表现为**先天性与遗传性疾病比例较高、整体确诊率偏低**（确诊周期长、误诊率较高）、且存在显著的地区差异（一线城市的诊疗资源明显优于中西部地区）。
- ✓ 目前，**国家罕见病登记系统尚在建设与完善中**，相关流行病学数据来源多元且准确性有待提升，与欧美国家已建立的GARD及Orphanet等成熟管理体系相比仍存在一定差距。

中美日欧罕见病药物可及性：中国国内用药覆盖率超六成，美国累计获批数量最多，2024年中国新批药物数量领先但总量仍有差距，罕见病用药从“孤儿”到“曙光”

第一批、第二批罕见病全球及国内药物可用性情况

146种¹ (70.5%) 罕见病“全球有药”可用

- 61种 (29.5%) 罕见病“全球无药”可用。

117种² (56.5%) 罕见病“国内有药”可用

- 90种 (43.5%) 罕见病“国内无药”可用；
- 28种 (13.5%) 罕见病“境外有药，境内无药”可用；
- 12种 (5.8%) 罕见病是“在国内有药上市但尚未获批相关适应症”的超说明书用药状态。

中国当前罕见病药物可及性受限影响因素

- ✓ 高价药物治疗负担重，即使纳入医保仍有“用不起药”的情况。
- ✓ 多数罕见病未全覆盖医保，医保支付政策尚不完善。
- ✓ 国内本土研发管线正在增长，但与国际大型制药企业在罕见病创新药研发实力上仍存在一定差距。

“此前也做过一些罕见病项目，由于罕见病往往缺乏可选治疗方案，在无药可治的情况下，患者反而更愿意参与新的临床试验，当然这也要分病种来看，不能一概而论，有时情况复杂。**基本而言，做罕见病相关业务的公司是有情怀的，因为病人少，药物上市后受众少，利润低。**”

——IQVIA临床运营经理

中国和美日欧罕见病药物获批上市数量对比

中国：2018起推出罕见病目录名单，**截至到2024年底已有188³种药物获批上市；**
 美国：1983年《孤儿药法案》实施，**截至2022年FDA共批准882¹种罕见病用药；**
 欧盟：2000年起实施孤儿药制度，**已授权超过260⁴种罕见病用药上市；**
 日本：2015年实施《疑难病医疗保障法》，暂无官方统计数据。

2024年中美日欧批准上市药物数量^{5, 6, 7}：

中国批准55种罕见病药物上市；美国批准26种罕见病药物上市。
 欧盟批准15种罕见病药物上市；2023年日本批准22种罕见病药物上市。

图2. 中美欧获批上市罕见病用药总量

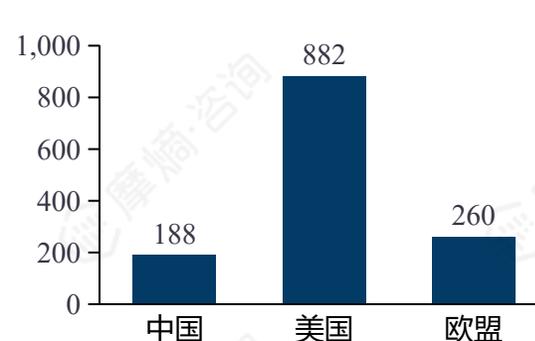
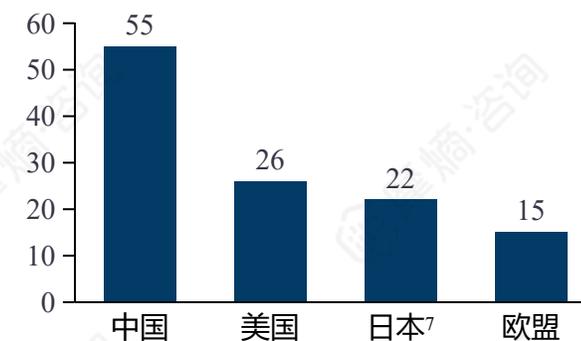


图3. 2024年中美日欧获批上市的罕见病药物数量



- 美国累计获批罕见病用药最多 (882+)，而欧盟 (260+) 也远高于中国当前的获批准总量，

中国第一批罕见病目录有药可用疾病列举

编号	疾病名称	药品通用名	FDA已上市	EMA已上市	中国药品说明书批准	医保纳入报销	批准文号情况
1	21-羟化酶缺乏症	氟氢可的松	√	√	√	√(甲)	国产/进口
4	肌萎缩侧索硬化	利鲁唑	√		√	√(乙)	国产/进口
		依达拉奉	√		√	√(乙)	国产
		托夫生	√		√		进口
		替扎尼定			√	√(乙)	国产
		巴氯芬			√	√(乙)	国产/进口
8	非典型溶血性尿毒症	依库珠单抗	√	√	√	√(乙)	进口
15	原发性肉碱缺乏症	左卡尼汀			√	√(乙)	国产/进口
16	Castleman病	司妥昔单抗	√		√	√(乙)	进口
18	瓜氨酸血症	口服用苯丁酸甘油酯	√	√	√		进口
19	先天性肾上腺发育不良	氢化可的松			√	√(甲)	国产
26	rdheim-Chester病	维莫非尼	√				进口
27	法布雷病	阿加糖酶α			√	√(乙)	进口
		阿加糖酶β	√		√		进口
28	家族性地中海热	阿那白滞素			√	√	进口
31	戈谢病	艾格司他	√	√		√(乙)	国产
		伊米苷酶	√		√		进口
		维拉苷酶α	√	√	√		进口
		麦格司他	√				进口
32	全身型重症肌无力	依库珠单抗	√		√	√(乙)	进口
		艾加莫德α	√	√	√	√(乙)	进口
		溴吡斯的明			√	√(甲)	国产
		新斯的明			√	√(甲)	国产
35	糖原累积病(1、II型)	阿糖苷酶α	√	√	√	√	进口
		艾夫糖苷酶α					进口

编号	疾病名称	药品通用名	FDA已上市	EMA已上市	中国药品说明书批准	医保纳入报销	批准文号情况
36	血友病	氨甲环酸			√	(甲)	国产
		氨基己酸			√	√(乙)	国产
		人凝血因子VII			√	√(甲)	国产
		人凝血因子IX			√	√(乙)	国产/进口
		人凝血酶原复合物			√	√(乙)	国产
		去氨加压素			√	√(甲)	国产/进口
		艾美赛珠单抗	√		√		进口
37	肝豆状核变性	青霉胺			√	√(甲)	国产
		硫酸锌			√	√(乙)	国产
		曲恩汀	√				进口
		二巯丁二酸			√	√(甲)	国产
38	遗传性血管性水肿	艾替班特	√		√	√(乙)	国产/进口
		达那唑			√	√(乙)	国产
		拉那利尤单抗		√	√	√(乙)	进口
39	遗传性大疱性表皮松懈症	苯妥英钠			√	√(甲)	国产
46	纯合子家族性高胆固醇血症	依洛尤单抗			√	√(乙)	进口
		瑞舒伐他汀	√		√	√(乙)	国产/进口
		辛伐他汀			√	√(甲)	国产/进口
		阿托伐他汀			√	√(乙)	国产/进口
		依折麦布			√	√(乙)	国产/进口
47	亨廷顿舞蹈病	丁苯那嗪	√		√	√(乙)	进口
		氘丁苯那嗪	√		√	√(乙)	进口
49	高苯丙氨酸血症	沙丙蝶呤	√		√	√(乙)	国产
51	低磷性佝偻病	布罗索尤单抗	√	√	√	√	进口
52	特发性心肌病	氯苯唑酸葡胺软胶囊	√	√		√	国产/进口

中国第一批罕见病目录有药可用疾病列举

编号	疾病名称	药品通用名	FDA已上市	EMA已上市	中国药品说明书批准	医保纳入报销	批准文号情况
52	特发性心肌病	玛伐凯泰胶囊	√	√		√	进口
53	特发性低促性腺激素性腺功能减退症	绒促性素			√	√(甲)	国产
		戈那瑞林			√	√(乙)	国产
54	特发性肺动脉高压	曲前列尼尔	√	√	√	√(乙)	国产
		波生坦	√	√	√	√(乙)	国产/进口
		安立生坦	√	√	√	(乙)	国产/进口
		伊洛前列素	√	√	√		进口
		西地那非	√	√			国产/进口
		马昔腾坦	√	√	√	√(乙)	国产/进口
		司来帕格	√		√	√(乙)	国产/进口
		利奥西呱	√	√	√	√(乙)	国产/进口
		一氧化氮	√	√	√		进口
		吡非尼酮	√		√	√(乙)	国产
		尼达尼布	√		√	√(乙)	国产/进口
55	特发性肺纤维化	伊奈利珠单抗注射液	√	√	√	√	进口
56	IgG4相关性疾病	熊去氧胆酸	√	√		√(甲)	国产/进口
57	先天性胆汁酸合成障碍	卡谷氨酸分散片	√	√	√	√	国产/进口
58	异戊酸血症	熊去氧胆酸	√	√		√(甲)	国产
59	卡尔曼综合征	绒促性素			√	√(甲)	国产
		戈那瑞林			√	√(乙)	国产
60	朗格汉斯组织细胞增生症	芦沃美替尼			√	√	国产
62	Leber遗传性视神经病变	艾地苯醌		√		√(乙)	国产
64	淋巴管肌瘤病	西罗莫司	√	√		√(乙)	国产/进口
68	马凡综合征	硫普罗宁	√				国产
		青霉胺	√			√(甲)	国产

编号	疾病名称	药品通用名	FDA已上市	EMA已上市	中国药品说明书批准	医保纳入报销	批准文号情况		
73	黏多糖贮积症	拉罗尼酶	√		√		进口		
		艾度硫酸酯酶β	√				进口		
		依洛硫酸酯酶α	√	√	√	√	进口		
76	多发性硬化	巴氯芬			√	(乙)	国产/进口		
		氨吡啶			√	√(乙)	进口		
		重组人干扰素β-1b	√		√		进口		
		重组人干扰素β-1a	√		√		进口		
		西尼莫德			√	√(乙)	进口		
		芬戈莫德			√	√(乙)	进口		
		特立氟胺			√	√(乙)	进口		
		富马酸二甲酯			√	(乙)	国产/进口		
		奥法妥木单抗	√		√	√(乙)	进口		
		甲泼尼龙琥珀酸钠			√	√(乙)	国产/进口		
		格拉替雷	√		√		进口		
		78	肌强直性营养不良	伐莫洛龙	√	√	√		进口
		79	N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症	卡谷氨酸分散片	√	√	√	√	国产/进口
80	新生儿糖尿病	格列本脲		√	√	√(甲)	国产		
		重组人胰岛素			√	√(甲)	国产		
81	视神经脊髓炎	依库珠单抗	√	√			进口		
		萨特利珠单抗	√			√(乙)	进口		
		伊奈利珠单抗	√	√	√	√(乙)	进口		
82	尼曼匹克病	麦格司他		√	√	√(乙)	进口		
84	Noonan综合征	重组人生长激素			√	√(乙)	国产/进口		
87	帕金森病(青年型、早发型)	司来吉兰			√	√(乙)	国产/进口		
		雷沙吉兰			√	√(乙)	国产/进口		
		左旋多巴			√	√(甲)	国产		

中国第一批罕见病目录有药可用疾病列举

编号	疾病名称	药品通用名	FDA已上市	EMA已上市	中国药品说明书批准	医保纳入报销	批准文号情况
87	帕金森病(青年型、早发型)	恩他卡朋			√	√(乙)	国产/进口
		恩他卡朋双多巴			√	√(乙)	国产/进口
		卡左双多巴			√	√(乙)	国产/进口
		卡比多巴			√	√(乙)	国产
		罗替高汀			√		国产/进口
		多巴丝肼			√	√(甲)	国产
		金刚烷胺	√		√	√(甲)	国产
		罗匹尼罗			√	√(乙)	国产/进口
		吡贝地尔			√	√(乙)	进口
		普拉克索			√	√(乙)	国产/进口
		苯海索			√	√(甲)	国产
		单唾液酸四己糖神经节苷脂钠			√		
		苯海拉明				√(甲)	国产
阿扑吗啡	√				国产		
88	阵发性睡眠性血红蛋白尿	依库珠单抗		√	√	√(乙)	进口
		可伐利单抗	√		√		进口
		伊普可泮	√	√	√	√(乙)	进口
90	苯丙酮尿症	沙丙蝶呤	√			√(乙)	国产
96	原发性轻链型淀粉样变	达雷妥尤单抗	√	√	√	√	进口
97	进行性家族性肝内胆汁淤积症	奥德昔巴特	√		√		进口
		马昔巴特					进口
98	进行性肌营养不良	灵孢多糖			√		国产
		薄芝糖肽			√	√(乙)	国产
		维生素E			√		国产

编号	疾病名称	药品通用名	FDA已上市	EMA已上市	中国药品说明书批准	医保纳入报销	批准文号情况
98	进行性肌营养不良	伐莫洛龙	√	√			进口
101	肺囊性纤维化	氨曲南	√			(乙)	国产
		妥布霉素		√		√(乙)	国产/进口
		左氧氟沙星		√		√(甲/乙)	国产
103	视网膜母细胞瘤	美法仑			√	√(乙)	国产/进口
104	重症先天性粒细胞缺乏症	非格司亭	√		√	√(乙)	国产
105	婴儿严重肌阵挛性癫痫(Dravet综合征)	司替戊醇	√		√	√(乙)	国产
106	镰刀型细胞贫血病	L-谷氨酰胺	√				进口
		羟基脲	√			√(甲)	国产
108	谷固醇血症	依折麦布			√	√(乙)	国产/进口
110	脊髓性肌萎缩症	诺西那生钠	√	√	√	√(乙)	进口
		利司扑兰	√	√	√		进口
112	系统性硬化症	尼达尼布	√	√	√	√(乙)	国产/进口
113	四氢生物蝶呤缺乏症	盐酸沙丙蝶呤片	√	√	√	√	国产
114	结节性硬化症	依维莫司			√	√(乙)	国产/进口
115	原发性酪氨酸血症	尼替西农	√		√	√(乙)	进口
118	湿疹血小板减少伴免疫缺陷综合征	艾曲泊帕乙醇胺	√		√	√(乙)	国产/进口
119	X-连锁无丙种球蛋白血症(XLA)	人免疫球蛋白			√	√(乙)	国产
120	X-连锁肾上腺脑白质营养不良	氟氢可的松			√		进口

中国第二批罕见病目录有药可用疾病列举

编号	疾病名称	药品通用名	FDA已上市	EMA已上市	中国药品说明书批准	医保纳入报销	批准文号情况
1	软骨发育不全	伏索利肽			√		国产/进口
2	获得性血友病	注射用舒索凝血素 α			√	√	进口
3	肢端肥大症	奥曲肽	√	√	√	√(乙)	国产/进口
		兰瑞肽			√	√(乙)	进口
		溴隐亭				√(乙)	进口
4	成人斯蒂尔病	阿那白滞素注射液	√	√	√		进口
5	Alagille综合征	氯马昔巴特	√	√	√		进口
7	ANCA相关性血管炎	美泊利珠单抗			√	√(乙)	进口
		利妥昔单抗	√			√(乙)	国产/进口
		阿伐可泮	√	√			进口
11	CDKL5缺乏症	加那索龙	√		√		进口
13	慢性炎症脱髓鞘性多发性神经根神经病	艾加莫德 α	√			√(乙)	进口
15	冷凝集素病	环磷酰胺			√	√(甲)	国产/进口
17	先天性凝血因子VII缺乏症	人凝血酶原复合物			√	√(乙)	国产
18	冷吡啉(冷炎素)相关周期性综合征	利纳西普	√	√	√		进口
20	皮肤T细胞淋巴瘤	维布妥昔单抗	√		√	√(乙)	进口
		莫格利珠单抗	√	√	√		进口
		氮芥	√	√	√	√(甲)	国产/进口
22	隆突性皮肤纤维肉瘤	伊马替尼	√		√	√(乙)	国产/进口
26	家族性噬血细胞淋巴瘤组织细胞增生症	依马利尤单抗	√		√	√(乙)	进口
31	胃肠胰神经内分泌肿瘤	奥曲肽	√		√	(乙)	国产/进口
		兰瑞肽	√		√	(乙)	进口
		索凡替尼			√	√(乙)	国产
32	胃肠间质瘤	阿伐替尼	√	√	√	√(乙)	国产/进口
		瑞戈非尼	√		√	√(乙)	国产/进口

编号	疾病名称	药品通用名	FDA已上市	EMA已上市	中国药品说明书批准	医保纳入报销	批准文号情况
32	胃肠间质瘤	瑞派替尼	√	√	√	√(乙)	进口
		伊马替尼	√		√	√(乙)	国产/进口
		舒尼替尼		√	√	√(乙)	国产/进口
33	泛发性脓疱型银屑病	佩索利单抗	√	√	√	√(乙)	进口
		阿维A				√(乙)	国产
34	遗传性甲状旁腺功能减退症	特立帕肽	√	√			国产/进口
		阿法骨化醇片			√	√(乙)	国产/进口
35	巨细胞动脉炎	乌帕替尼缓释片	√	√	√	√	进口
36	骨巨细胞瘤	地舒单抗			√	√(乙)	国产/进口
		纳鲁索拜单抗			√	√(乙)	国产
37	血小板无力症	注射用重组人凝血因子VIIa			√	√(乙)	进口
38	胶质母细胞瘤	替莫唑胺			√	√(乙)	国产/进口
		贝伐珠单抗	√		√	√(乙)	国产/进口
		达拉非尼		√			进口
40	化脓性汗腺炎	卡莫司汀	√		√	√(乙)	国产
		阿达木单抗	√			√	国产/进口
		普卢利沙星			√		国产
42	炎性肌纤维母细胞瘤	克唑替尼	√			√(乙)	国产/进口
44	Lennox-Gastaut综合征	氯巴占	√		√		国产/进口
		拉莫三嗪			√	√(乙)	国产/进口
		丙戊酸钠			√	√(乙)	国产/进口
46	恶性高热	氯硝西泮			√	√(乙)	国产
		丹曲林	√		√		国产
47	恶性胸膜间皮瘤	培美曲塞二钠	√		√	√(乙)	国产/进口
		伊匹木单抗			√		进口
		纳武利尤单抗	√		√		进口

中国第二批罕见病目录有药可用疾病列举

编号	疾病名称	药品通用名	FDA 已上市	EMA 已上市	中国药 品说明 书批准	医保纳 入报销	批准文号情 况	编号	疾病名称	药品通用名	FDA 已上市	EMA 已上市	中国药 品说明 书批准	医保纳 入报销	批准文号情 况
47	恶性胸膜间皮瘤	帕博利珠单抗	√				进口	53	神经母细胞瘤	柔红霉素			√	√(甲)	国产
48	黑色素瘤	达拉非尼	√	√	√	√(乙)	进口	54	神经纤维瘤病	司美替尼	√	√	√	√(乙)	进口
		维莫非尼	√		√	√(乙)	进口	56	神经营养性角膜炎	塞奈吉明	√	√	√		进口
		特瑞普利单抗			√	√(乙)	国产	57	骨肉瘤	甲氨蝶呤			√	(乙)	国产/进口
		帕博利珠单抗	√		√		进口			多柔比星			√	√(甲)	国产
		曲美替尼	√	√	√	√(乙)	进口			环磷酰胺				√(甲)	国产
		伊匹木单抗	√				进口			异环磷酰胺			√	√(乙)	国产/进口
		美法仑	√				国产/进口			转移因子			√		国产
		纳武利尤单抗	√				进口			顺铂			√	√(甲)	国产
		顺铂			√	(甲)	国产			利妥昔单抗	√	√			国产/进口
		表柔比星			√	√(乙)	国产			甲泼尼龙琥珀酸钠			√	√(乙)	国产/进口
		羟基脲			√	(甲)	国产	58	天疱疮	甲泼尼龙			√	√(甲)	国产/进口
		达卡巴嗪			√	√(乙)	国产			倍他米松			√	√(乙)	国产/进口
		福莫司汀			√	√(乙)	国产/进口			曲安奈德			√	√(乙)	国产
		51	多发性内分泌腺瘤病	索凡替尼	√		√			√(乙)	国产	泼尼松龙			√
52	发作性睡病	替洛利生	√		√	√(乙)	进口			氨苯砜			√	√(甲)	国产
		氯米帕明			√	√(甲)	国产			59	新生儿持续肺动脉高压	一氧化氮	√		√
		哌甲酯	√		√	√(乙)	国产	60	嗜铬细胞瘤	普萘洛尔			√	√(甲)	国产
		莫达非尼			√		国产			阿替洛尔			√	√(甲)	国产
53	神经母细胞瘤	达妥昔单抗	√	√	√	进口	硝普钠					√	√(甲)	国产	
多柔比星				√	√(甲)	国产	酚妥拉明					√	√(甲)	国产	
那西妥单抗		√		√		进口	酚苄明					√	√(乙)	国产	
替莫唑胺			√			国产/进口	芦可替尼			√	√	√	√(乙)	国产/进口	
长春新碱				√		国产	62	真性红细胞增多症	白消安			√	√(甲)	国产/进口	
环磷酰胺片				√	√(甲)	国产			高三尖杉酯碱			√	√(甲)	国产	
依托泊苷				√	√(甲)	国产			美法仑			√		进口	

中国第二批罕见病目录有药可用疾病列举

编号	疾病名称	药品通用名	FDA 已上市	EMA 已上市	中国药 品说明 书批准	医保纳 入报销	批准文号情况
62	真性红细胞增多症	磷酸钠(32P)			√		国产
62	真性红细胞增多症	羟基脲			√	√(甲)	国产
62	真性红细胞增多症	罗培干扰素α-2b	√				进口
63	原发性胆汁性胆管炎	熊去氧胆酸	√		√	(甲)	国产/进口
64	原发性生长激素缺乏症	重组人生长激素	√	√	√	√(乙)	国产/进口
		聚乙二醇重组人生长激素			√		国产
66	原发性免疫缺陷	人免疫球蛋白				√(乙)	国产
		重组人干扰素γ					国产
		利纳西普	√				进口
67	原发性骨髓纤维化	芦可替尼	√			√(乙)	国产/进口
68	原发性硬化性胆管炎	熊去氧胆酸				√(甲)	国产/进口
69	进行性纤维化性间质性肺疾病	尼达尼布		√	√	√(乙)	国产/进口
70	复发性心包炎	利纳西普	√		√		进口
71	早产儿视网膜病	阿柏西普	√				国产/进口
		雷珠单抗			√	√(乙)	国产/进口
73	短肠综合征	替度格鲁肽			√		进口
		人生长激素			√	√(乙)	国产
74	全身型幼年特发性关节炎	托珠单抗		√	√	√(乙)	国产/进口
75	系统性肥大细胞增多症	阿伐替尼		√		√(乙)	国产/进口
77	腱鞘巨细胞瘤/色素沉着绒毛结节性滑膜炎	盐酸匹米替尼胶囊			√		国产
78	地中海贫血(重型)	地拉罗司			√	√(乙)	国产/进口
		罗特西普	√	√	√	√(乙)	进口
		去铁胺			√	√(甲)	进口
		去铁酮			√		进口
80	转甲状腺素蛋白淀粉样变性	氯苯唑酸	√		√	√(乙)	进口
		氯苯唑酸葡胺	√	√	√		国产/进口
82	肿瘤相关骨软化症	布罗索尤单抗	√	√	√	√(乙)	进口
83	Von Hippel-Lindau综合征	贝组替凡	√		√		进口
85	华氏巨球蛋白血症/淋巴浆细胞淋巴瘤	伊布替尼	√		√	√(乙)	国产/进口
		泽布替尼	√		√	√(乙)	国产
		利妥昔单抗	√		√	√(乙)	国产/进口
86	West综合征/婴儿痉挛综合征	氨己烯酸	√	√	√	√(乙)	国产/进口



- 1 罕见病行业概览
- 2 中、美、日、欧罕见病政策分析**
- 3 全球五大热门研发罕见病概述
- 4 全球罕见病领域五大药物研发企业

中国罕见病药物政策现状：资格认定体系尚在构建中，以目录管理为基础，激励措施待优化，审评路径逐渐清晰

✓ 目前，多数国家对罕见病药物采取“资格认定+注册审评”的两步审评审批程序，对符合标准的药物进行资格认定，在后续申请上市许可时给予相关激励措施，从政策上推动罕见病药物的研发。



表2. 国内外罕见病药物认定标准、审评部门及法律依据

	美国	日本	欧洲	中国
罕见病定义	患病人数<20万	患病人数少于5万	患病率低于0.05%	以罕见病目录形式管理
罕见病药物认定标准	1.申报药品的适应症为在美患病人数少于20万的病种; 2.多于20万人但其治疗所用美国药品在美国销售额无法抵偿药品研发上市的疾病。	1.针对患者人数少于5万(发病率小于0.04%)的严重疾病,医疗上急需,开发成功的可能性很大; 2.目前在日本还没有其他治疗方法的疾病,或是该药物的安全性和有效性优于目前临床所采用的药。	1.用于诊断、预防或治疗危及生命或长期衰弱的影响人数少于0.05%的病征,或欧盟范围内危及生命、严重衰弱或严重慢性病,如果缺乏激励措施,上市销售不可能具有良好收益的药品; 2.欧盟尚未批准有关病症的令人满意的诊断、预防或疗法,或者比已上市药品具有良好临床优势的药品。	基于罕见病目录,以适应症形式进行罕见病药物管理,暂未设置独立认定标准。
审评部门	OOPD (Office of Orphan Products Development, OOPD)	PAFSC (Pharmaceutical Affairs and Food Sanitation Council)	COMP (Committee for Orphan Medicinal Products)	暂未设置专门的罕见病用药管理机构负责认定程序和审评审批管理。
法律依据	《孤儿药法案》 (Orphan Drug Act, ODA)	《药事法》	《孤儿药法规》 [Regulation (EC) No 141/2000 条例]	《中华人民共和国药品管理法》

获得罕见病药物资格认定后，药品在上市注册审评阶段可享受一系列优惠政策，一般表现为适用相关绿色审评通道和享受上市申请费用减免政策

表3. 中美欧日罕见病药物加速审评通道、规则文件、主要内容及适用条件¹

通道名称	规则文件/法律	主要内容	适用对象
优先审评	《处方药使用者付费法案》	审评时间缩短至 6个月 （标准审评时间为10个月）。	治疗严重或危及生命的疾病且药物安全性或有效性显著改善。
加速审评	《美国联邦法规》第21章、 《FDA安全创新法案》	使用 替代终点 ，条件性批准，需开展上市后要求研究。	治疗严重或危及生命的疾病且与现有疗法相比具有优势，使用替代终点可以合理预测临床获益。
快速通道	《FDA现代化法案》	频繁沟通，加快药物研发，滚动审评，分步提交申请材料。	治疗严重疾病且具有潜在的可填补未被满足的临床用药需求作用。
突破性疗法	《FDA安全创新法案》	研发指导，提供 优先审评、加速审批和快速通道 资格。	治疗严重疾病且与现有疗法相比明显改善临床终点表现。
再生医学 先进疗法	《21世纪治愈法案》	研发早期频繁沟通， 优先审评资格和加速审批 。	再生医学疗法，用于治疗严重疾病或有潜力解决该疾病，或尚未被满足的医疗需求。
优先审批	《药事法》	包括审查顺序的提前和药品综合审评期的缩短，可将审评时长压缩至 9个月 （标准审评时间为12个月）。	已通过资格认定的罕见病用药或具有高临床应用价值的药品。
附条件上市 许可	《食品和药品管理局现代化法案》（ECNo726/2004）	允许孤儿药申请人可以通过 不完整的临床数据 上市某个产品，直至其能提供更全面的数据。	治疗严重、危及生命的疾病或紧急使用的药品；有尚未满足的临床需求；收益高于风险。
特例批准		特例批准：允许 简化申报材料的完整性 要求，授权期为5年。	患者人数较少或由于其他不可抗因素不符合附条件上市许可的要求。
PRIME计划		部分可进入加快审评通道，显著 缩短审评时间（150天） 。	对公共卫生和治疗创新具有重大意义，未满足医疗需求。
优先审批	《药品注册管理办法》、 《药品上市许可优先审评审批工作程序(试行)》	罕见病等疾病的创新药和改良型新药可申请适用 优先审评审批程序 。 临床急需的境外已上市罕见病药品，审评时限为 七十日 。	适应症为目录中收录的罕见病。
快速审批	《关于全面深化药品医疗器械监管改革促进医药产业高质量发展的意见》	减免临床试验， 缩减注册检验批次及每批次用量 。 基于产品风险统筹安排进口罕见病用药品注册核查与上市后检查。	符合条件的罕见病用创新药和医疗器械。



在全球主要市场，针对罕见病药物的审评加速已成为监管共识，各国在制度设计与资格认定上展现出各自特色

- ✓ 国家从药品全生命周期环节出发，建立和完善有效的罕见病药物研发激励政策体系，用积极的政策手段弥补市场不足，可以有效应对漫长且成本高昂的罕见病药物开发生命周期的挑战，提高罕见病药物的保障水平。

 表4. 国内外各罕见病药物研发相关激励措施概要及法律依据¹

激励措施	美国	日本	欧洲	中国
研发支持	<ul style="list-style-type: none"> • 临床试验资助: 1410万美元/财政年; • 临床研究指导: FDA提供免费上市前临床研究相关培训。 	<ul style="list-style-type: none"> • 研发补贴: 企业申报直接获得资金补助; • 研发指导: 厚生劳动省对药品或器械的研发进行指导和提供咨询。 	<ul style="list-style-type: none"> • 研发资助: 来自“地平线2020”计划、研究院、基金会等; • 临床研究指导: EMA可提供科学建议。 	<ul style="list-style-type: none"> • 研发资助: 设立罕见病相关重大科研项目及专项资金。
上市审批	<ul style="list-style-type: none"> • 新药申请费豁免: 孤儿药的新药申请或新适应证补充申请费用可豁免; • 优先审评券: 对成功开发儿童罕见病药物企业发放优先审评券奖励。 	<ul style="list-style-type: none"> • 数据简化: 规定罕见病药品部分非临床研究数据可以在批准后提交。 	<ul style="list-style-type: none"> • 审批费用减免: 免除符合要求的公司部分或全部孤儿药审批费 	<ul style="list-style-type: none"> • 临床试验减免: 对符合要求的罕见病药品采取优先审评审批、缩短检验时限、减少检验批次、用量等措施。
市场激励	<ul style="list-style-type: none"> • 市场独占期: 7年的市场独占权; • 税收抵免: 临床试验费用的50%可作为税收抵免; • 新药自主定价权: 企业可自主确定罕见病药物的价格。 	<ul style="list-style-type: none"> • 延长专利期: 符合政策支援制度的孤儿药的专利独占期可延长最长10年(通常为6年); • 税收减免: 研发成本享受15%的税收抵免及最高14%的公司税减免。 	<ul style="list-style-type: none"> • 市场保护期: 上市后享有10年市场垄断期, 儿童罕见病药物为12年; 包含8年数据独占期。 	<ul style="list-style-type: none"> • 数据保护期: 6年; • 税收优惠: 生产销售和批发、零售罕见病药品, 可依照3%计算缴纳增值税。
医疗保障	<ul style="list-style-type: none"> • 保险体系: 商业保险为主体, 国家医疗保障计划多头支付 	<ul style="list-style-type: none"> • 支援政策: 医疗资金支援、高额疗养费制度等罕见病专门支援政策与患者自付政策并行 	<ul style="list-style-type: none"> • 多种医疗保障支付方式并行: 医疗保险, 罕见病相关基金, 医疗救助。 	<ul style="list-style-type: none"> • 国家医保: 部分药物纳入国家医保或商保创新药品目录

中国罕见病创新性政策：近五年政策持续落地，涵盖目录动态管理、新药研发指导等维度，2025年医保新增9种罕见病用药，罕见病支付可及性进一步提升

2025.12 《国家基本医疗保险、生育保险和工伤保险药品目录》《商业健康保险创新药品目录》
国家基本医保罕见病治疗用药新增9种，覆盖10种罕见病的用药需求；首版商保创新药目录（丙类目录）共纳入罕见病药6个。

2025.06 《支持创新药高质量发展的若干措施》

组织实施创新药物研发国家科技重大专项，聚焦罕见病等重点领域，推动药物研发相关任务落地实施并完善多部门联动的支持机制。

2025.06 《86个罕见病病种诊疗指南(2025年版)》

指南对86个罕见病病种的临床表现、诊断方法、医疗干预等提出明确指导。

2025.06 《模型引导的罕见疾病药物研发技术指导原则》

指导申办者在罕见疾病药物研发过程中有效应用定量药理学方法，以及科学合理设计定量药理学研究。

2025.01 《关于全面深化药品医疗器械监管改革促进医药产业高质量发展的意见》

完善知识产权保护相关制度，对符合条件的罕见病用药品给予一定的市场独占期。

2022.06 《临床急需药品临时进口工作方案》

对于国内无注册上市、无企业生产或短期内无法恢复生产的境外已上市治疗罕见病的药品，由医疗机构直接向国家药监局或国务院授权的省、自治区、直辖市人民政府提出临时进口申请。

2020.01 《药品注册管理办法》

药品上市许可申请时，可以申请适用优先审评审批程序。临床急需的境外已上市境内未上市的罕见病药品，审评时限为七十日。

◆ 动态目录制管理

- 以罕见病目录形式，精准界定保障范畴，为医保准入、财税优惠和新药认定提供明确的行政依据。通过动态调整机制，及时新增罕见病种，确保政策覆盖的全面性与时效性

◆ 技术指导、指南驱动新药研发

- 发布《罕见病诊疗指南》和多项《技术指导原则》，允许采用单臂临床试验、生物标志物替代终点、模型预测等创新评价手段，缓解罕见病样本量小、试验难度大的行业痛点。

◆ 多手段推动境外药物引入

- 建立“临床急需药品临时进口”快速申请通道，并针对临床急需的境外已上市罕见病药品给予优先审评等优惠政策。
- 依托海南博鳌乐城、粤港澳大湾区、北京天竺等医疗先行区，推行“特批先用、带药出园”政策，形成“地方试点探索+经验全国推广”的良性循环。

◆ 多层次药品支付保障体系建设

- 以国家医保目录为核心，健全由基本医保、大病保险及医疗救助辅以普惠型商业保险组成的“1+3+N”多层次医疗保障体系，大幅降低患者自付比例，筑牢医疗保障底线。

中国罕见病创新性政策：多地先行先试构建多层次保障体系，涵盖医保统筹、专款专用、进口通道、审批加速等多元机制，罕见病药物可及性与支付保障持续提升



中国各省医保实践

上海市：医社协同，医保兜底

《上海市医疗保障条例》(2024.12)

- 鼓励医疗机构根据诊疗能力提供对罕见病的诊疗服务，市医疗保障部门保障国家医保药品目录内罕见病用药支付。鼓励社会力量参与罕见病的诊治、研究和用药保障，以满足患者医药服务需求。

江苏省：省级统筹，专款专用

《江苏省医疗保障条例》(2023.01)

- 建立罕见病用药保障机制。罕见病用药保障资金实行省级统筹、单独筹资，建立由政府主导、市场主体和社会慈善组织等参与的多渠道筹资机制。罕见病用药保障资金纳入省财政社保专户管理，专款专用，独立核算。

安徽省：未入医保，大病单付

《关于进一步规范统一医保基金支付范围的通知》(2024.12)

- 对国家《罕见病目录》中收录的部分罕见病病种，目前特殊治疗药品尚未纳入基本医疗保险药品目录范围的，罕见病患者在省内发生的符合药品法定适应症的门诊或住院合规罕见病药品费用，大病保险基金实行单行支付。

浙江省：省统五同，分账核算

《关于建立浙江省罕见病用药保障机制的通知》(2019.11)

- 罕见病用药保障实行省级统筹，全省实行统一保障范围、统一筹资标准、统一待遇水平、统一诊治规范、统一用药管理。建立浙江省罕见病用药保障基金，在省级医疗保险基金财政专户中下设子账户，进行分账管理、独立核算。



地方先行先试创新实践

北京市：天竺综保区

《支持北京深化国家服务业扩大开放综合示范区建设工作方案》(2023.11)

- 允许符合条件的企业代理进口经安全风险评估的细胞与基因治疗产品和临床急需药品。支持在北京天竺综合保税区建立罕见病药品保障先行区，探索进口未在国内注册上市的罕见病药品，由特定医疗机构指导药品使用。

广东省：粤港澳大湾区

《广东省粤港澳大湾区内地九市进口港澳药品医疗器械管理条例》(2024.08)

- 依托“港澳药械通”政策及配套条例，允许内地九市指定医疗机构经审批使用临床急需港澳药械，实行目录内外分类管理及限时审核、简化流程；同时开辟“附条件新增立项”收费通道，加速罕见病药械临床应用与患者用药保障。

海南省：博鳌乐城先行区

《海南自由贸易港博鳌乐城国际医疗旅游先行区生物医学新技术促进规定》(2024.11)

- 依托国务院批复的“四个特许”优惠政策，对国内已上市罕见病药物实施快速审批，对国内未上市的创新药械则凭借“先行先试”政策，通过区内2020年创立的罕见病临床医学中心，协助患者完成特许药品申请、入院等全流程服务，联动岛内外专家提供诊治，实现国外获批但国内未上市罕见病药械的临床可及。

上海市：全链赋能，产医共赢

《上海市全面深化药品医疗器械监管改革促进医药产业高质量发展的若干措施》(2025.10)

- 聚焦罕见病等重点领域和产品，建立**在研重点品种服务清单**，在临床试验、注册上市、检查检验、生产许可等环节跨前指导。探索**优化罕见病药品进口抽检模式**，除留样备查外，允许检验合格且未发生损耗的剩余药品上市销售。



1

罕见病行业概览

2

中、美、日、欧罕见病政策分析

3

全球五大热门研发罕见病概述

4

全球罕见病领域五大药物研发企业

黑色素瘤起源于皮肤黑色素细胞，是致死率最高的皮肤癌，具有高度侵袭性与转移性，其发生受皮肤特征、遗传、环境等多因素驱动，临床治疗以手术切除和非手术放化疗为主

✓ **黑色素瘤 (Melanoma)** 是一种起源于皮肤黑色素细胞的恶性肿瘤，**具有高度侵袭性和转移性，是皮肤癌中死亡率最高的一种**。多发生于皮肤，也可见于黏膜和内脏，约占全部肿瘤的3%，其核心机制是黑色素细胞的基因组发生关键性损伤，导致细胞增殖失控、凋亡逃逸、侵袭和转移能力获得。

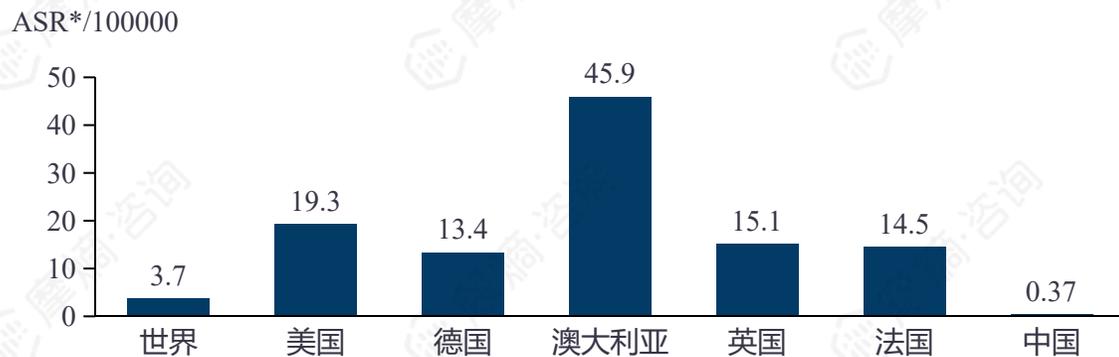
✓ **黑色素瘤影响人群有三类：**

- 皮肤特征相关人群：皮肤白皙人群及多发痣人群的患病风险远高于正常人；
- 遗传因素影响人群：具备家族遗传史或者遗传性皮肤病患者的发病率也会偏高；
- 环境与生活方式相关人群：长期紫外线暴露或者免疫功能低下的人群也更容易发病。

✓ **黑色素瘤的主流治疗方式分为手术治疗和非手术治疗两种：**

- 手术治疗的方式主要以切除为主，对于大多数早期和良心的黑色素瘤有良好的治疗效果；
- 非手术治疗又分为了放射治疗、化学治疗、靶向治疗、免疫治疗四类。

图4. 2022年黑色素瘤各地区发病率¹



*ASR(Age-standardized rates) 是衡量一个群体在拥有标准年龄结构时可能发生的疾病率的汇总指标。在比较年龄差异较大的人群时，标准化是必要的，因为年龄对癌症发展或死亡的风险有着强烈影响。

表5. 黑色素瘤非手术治疗手段机理及特点

治疗手段	相关机理	特点
放射治疗	放射治疗利用高能射线杀死肿瘤细胞。	立体定向放射治疗(SBRT)和调强放射治疗(IMRT)的应用，能够更精准地照射肿瘤组织，减少对周围正常组织的损伤。
化学治疗	化学治疗通过使用化学药物抑制或杀灭肿瘤细胞。	化疗的有效率相对较低，且副作用较大，常见的副作用包括恶心、呕吐、脱发、骨髓抑制。
靶向治疗	靶向治疗药物能够特异性地作用于靶点去阻断其生长信号传导通路从而抑制肿瘤细胞的增殖和存活。	靶向治疗的副作用相对化疗较小，但也可能出现皮肤毒性、发热、关节疼痛等不良反应，需要在治疗过程中密切监测和处理。
免疫治疗	免疫治疗通过激活人体自身的免疫系统来识别和杀伤肿瘤细胞。	免疫治疗不仅对晚期黑色素瘤患者具有显著疗效，在早期黑色素瘤的辅助治疗中也展现出良好的应用前景。

黑色素瘤治疗市场：呈现高度集中与创新驱动格局，免疫及靶向治疗为主流治疗方向，市场竞争由默沙东、再生元等少数跨国药企主导

- ✓ 全球黑色素瘤用药市场中，免疫治疗与靶向治疗已成为核心。在研药物集中于单抗、细胞疗法（如TCR疗法、自体细胞疗法）、双特异性抗体及溶瘤病毒等方向。上市药物以PD-1抑制剂（如帕博利珠单抗）及BRAF/MEK靶向药为主，占据销售前列。市场高度集中，默沙东、百时美施贵宝、罗氏等企业凭借免疫与靶向药物占据主导，同时细胞治疗等新兴疗法正逐步进入，推动治疗格局向精准化与个体化发展。

图5. 全球黑色素瘤用药销售额（2020-2024年）

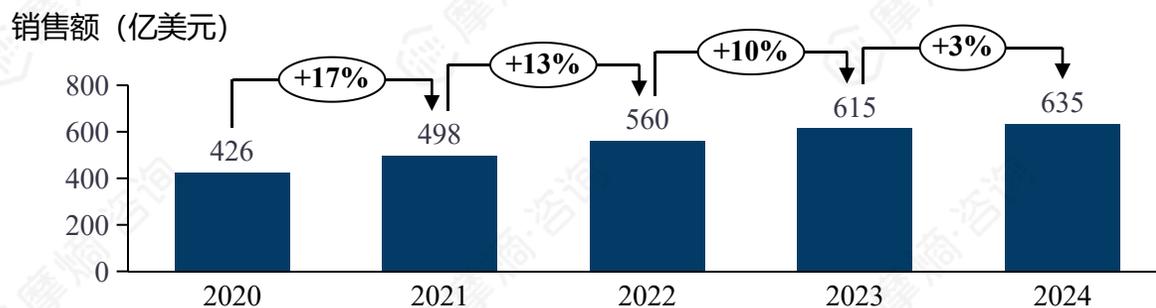


图6. 中美欧日黑色素瘤药物临床试验（2000-2025年）

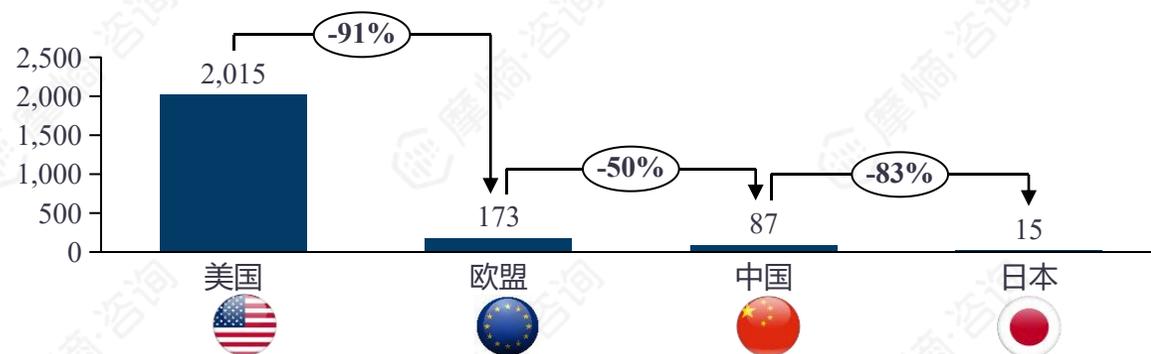


表6. 2024年黑色素瘤相关药物销售额前十药物清单

公司	药物名称	药物靶点	国内状态	销售额 (百万美元)
默沙东	帕博利珠单抗	PD-1	批准上市	29482
再生元	阿柏西普	PGF、VEGFA	批准上市	9545
百时美施贵宝	纳武利尤单抗	PD-1	批准上市	9304
罗氏制药	阿替利珠单抗	PD-L1	批准上市	4417
拜耳医药	阿柏西普	PGF、VEGFA	批准上市	3761
百时美施贵宝	伊匹木单抗	CTLA4	批准上市	2530
辉瑞	维布妥昔单抗	CD30	批准上市	1089
默沙东	仑伐替尼	FGFR1、FGFR2	批准上市	1010
辉瑞	阿昔替尼	BCR、CD79、CSF1	批准上市	978
葛兰素史克	尼拉帕利	PAR1、PAR2	批准上市	801

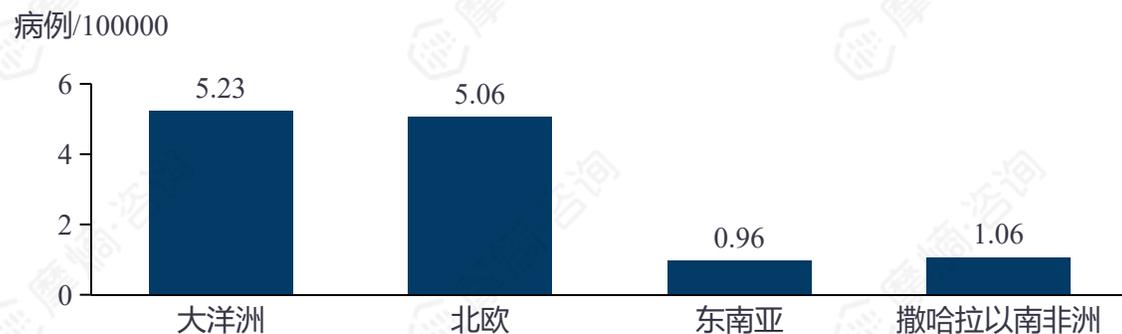
胶质母细胞瘤是一种起源于中枢神经系统胶质细胞的高度侵袭性原发性脑肿瘤，其发生以多种分子遗传异常为基础，治疗上以最大安全范围内手术切除为主

- ✓ **胶质母细胞瘤 (Glioblastoma) 是星形细胞肿瘤中恶性程度最高的胶质瘤**，肿瘤位于皮质下，多数生长于幕上大脑半球各处。呈浸润性生长，常侵犯几个脑叶，并侵犯深部结构，还可经胼胝体波及对侧大脑半球，发生部位以额叶最多见。
- ✓ 胶质母细胞瘤的发生是多基因、多通路、多层次的复杂过程，其核心是神经前体细胞或分化胶质细胞的基因组发生灾难性破坏，导致细胞获得无限增殖、侵袭、新生血管形成及治疗抵抗能力。

- ✓ **胶质母细胞瘤主要影响人群¹**
 - 胶质母细胞瘤主要影响人群为老年人，在美国其诊断中位年龄为64岁，发病率随年龄增加，峰值为75至84岁；
 - 男性发病率高于女性；
 - 白人种群拥有最高的胶质母细胞瘤反应因子，其次是黑人种群。

- ✓ **胶质母细胞瘤的主流治疗方案为“手术+放疗+化疗”的综合模式：**
 - 胶质母细胞瘤的治疗遵循以手术为基础，联合放疗、化疗及新兴疗法的多学科综合治疗原则；
 - 其核心目标在于：最大程度安全切除肿瘤以缓解占位效应，结合术后辅助治疗延缓复发，同时兼顾患者生存质量的维护。

图7. 胶质母细胞瘤各大洲每年平均发病率¹



全球胶质母细胞瘤的发病率仍存在显著差异，医疗资源的不平等获取可能加剧这些差异。发达国家地区的统计较为严格和规范，因此发病率也会高于发展中国家地区。

表7. 胶质母细胞瘤治疗方法机理²

治疗手段	相关机理
手术治疗	在神经功能保护的前提下实现尽可能大范围安全切除。
放射治疗	术后放疗是 GBM 的基础治疗，推荐采用调强放射治疗(IMRT)，靶区包括瘤床及瘤周 2-3cm 水肿带。
化学治疗	一线化疗药物：替莫唑胺；亚硝脲类药物常用于复发患者。
电场治疗	电场治疗通过低频交变电场(200kHz)干扰肿瘤细胞有丝分裂。

胶质母细胞瘤罕见病用药市场：免疫及靶向治疗为核心研发方向，默沙东、百时美施贵宝等企业凭借领先产品引领药物市场发展

✓ 胶质母细胞瘤在研药物集中于CAR-T细胞疗法、自体细胞疗法、溶瘤病毒、重组病毒及人源化单克隆抗体等领域。上市药物以PD-1/PD-L1抑制剂（如帕博利珠单抗、纳武利尤单抗、阿替利珠单抗）以及CDK4/6抑制剂、PARP抑制剂等靶向药物为主，其中PD-1抑制剂占据销售额前列。市场呈现高度集中态势，默沙东、百时美施贵宝、阿斯利康、罗氏等企业凭借其免疫与靶向药物占据主导地位。同时，细胞疗法、溶瘤病毒等新兴治疗方式逐步进入研发与临床阶段，推动该罕见病治疗向精准化与个体化发展。

图8. 全球胶质母细胞瘤罕见病用药销售额（2020-2024年）

销售额（亿美元）

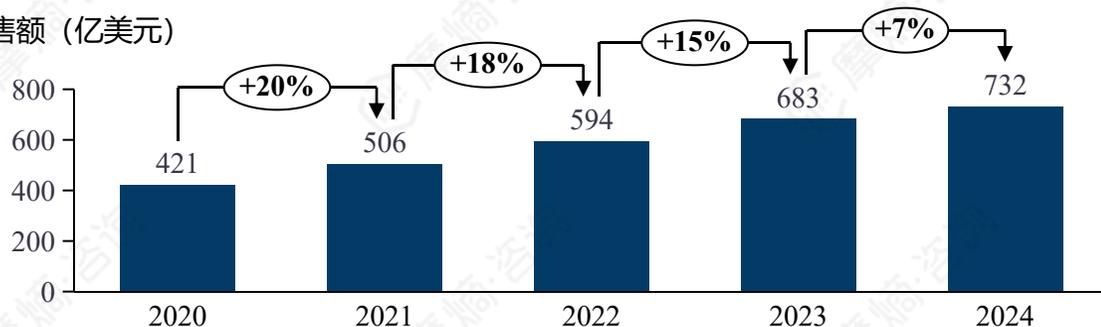


图9. 胶质母细胞瘤相关药物中美日欧临床试验数量（2000-2025年）

药物数量

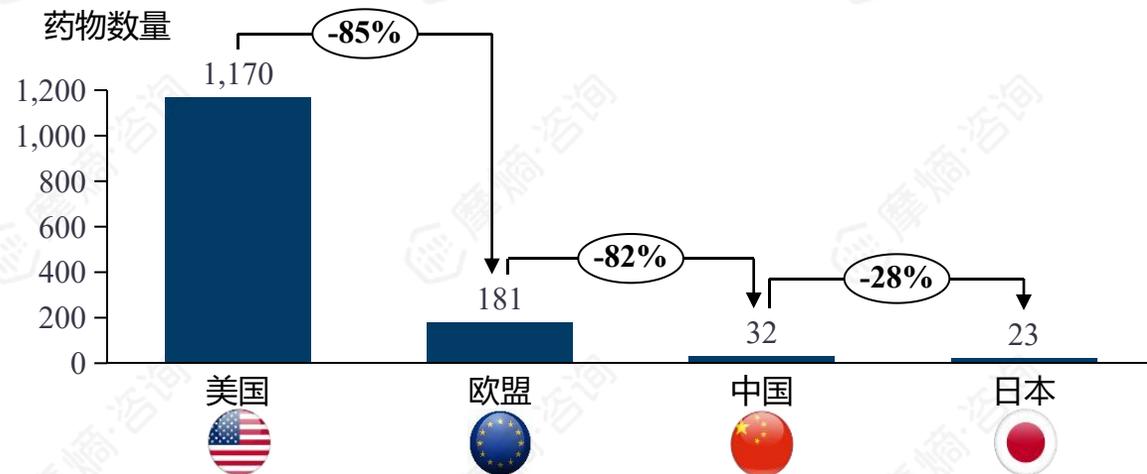


表8. 2024年胶质母细胞瘤相关前十药物清单

公司	药物名称	药物靶点	国内状态	销售额 (百万美元)
默沙东	帕博利珠单抗	PD-1	批准上市	29482
百时美施贵宝	纳武利尤单抗	PD-1	批准上市	9304
礼来	阿贝西利	CDK4、CDK6、PIM1	批准上市	5306
阿斯利康	度伐利尤单抗	PD-L1	批准上市	4717
罗氏制药	阿替利珠单抗	PD-L1	批准上市	4417
阿斯利康	阿可替尼	BTK	批准上市	3129
阿斯利康	奥拉帕利	PARP	批准上市	3072
诺华制药	瑞波西利	CDK4、CDK6	批准上市	3033
百时美施贵宝	伊匹木单抗	CTLA4	批准上市	2530
默沙东	奥拉帕利	PARP	批准上市	1311

多发性硬化是一种由遗传易感性与环境因素共同作用引发的中枢神经系统自身免疫性脱髓鞘疾病，其病因与免疫异常、病毒感染及维生素D缺乏等相关，临床治疗以疾病修正治疗为核心

- ✓ 多发性硬化是一种**以中枢神经系统免疫性脱髓鞘为主要特征的自身免疫性疾病，具有时间和空间多发特点，其病因尚未完全明确**，可能与EB病毒感染、维生素D缺乏及遗传因素相关。该病发病存在显著性别与人种差异，多见于女性和欧美高加索人群。治疗以疾病修正治疗为核心，涵盖急性期症状缓解与长期病程管理，常用药物包括针对特定免疫通路或细胞靶点的疾病修正治疗药物（如S1P受体调节剂、CD20单抗等），以及用于急性期控制的糖皮质激素等，旨在减轻发作症状、延缓疾病进展并改善患者生活质量¹。

发病机制

遗传因素与环境因素触发

适应性免疫系统异常激活介导炎症反应

慢性炎症、中枢神经系统脱髓鞘、轴索损伤、神经退行性变

多发性硬化的发病有显著地域分布及人种差异，主要高发于女性及欧美高加索人种

图10. 2021年全球多发性硬化发病率²（单位：10万人）

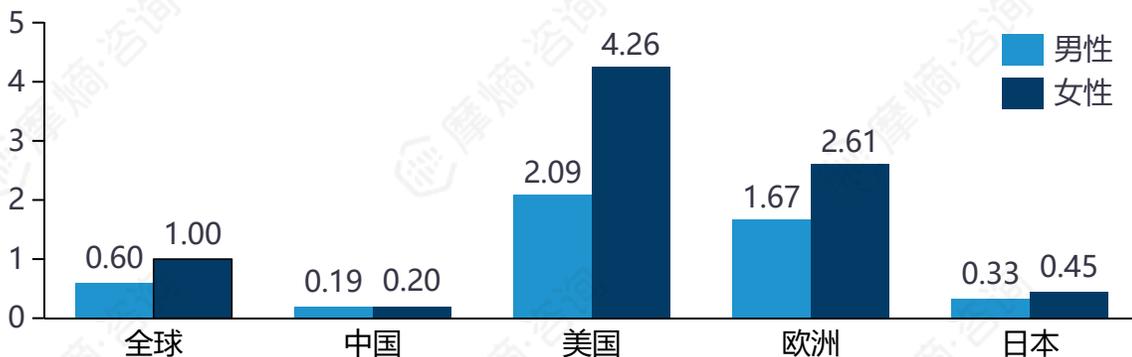


表9. 多发性硬化不同阶段的治疗手段

急性期治疗		
治疗目标： 减轻恶化期症状、缩短病程、改善残疾程度、防止并发症 治疗药物/方法： 糖皮质激素、血浆置换、丙种球蛋白等		
缓解期治疗		
药物	靶点	指南推荐适用人群
特立氟胺	二氢乳清酸脱氢酶	成人复发型MS
盐酸芬戈莫德	鞘氨醇-1-磷酸(S1P)受体	成人和10岁及以上且体重超过40 kg的儿童复发型MS
西尼莫德		
奥扎莫德		
富马酸二甲酯	Nrf2 通路	成人复发型MS
奥法妥木单抗	CD20	
醋酸格拉替雷	Th1细胞转化	
米托蒽醌	II型拓扑异构酶	用于快速进展、其他治疗无效的患者

多发性硬化治疗市场：免疫调节疗法引领增长，罗氏、阿斯利康、渤健形成第一梯队，新型生物制剂正驱动疾病修正治疗迭代演进

✓ 全球多发性硬化用药市场中，免疫调节已成为核心治疗方向。在研及上市药物集中于单克隆抗体、合成多肽等方向。上市药物以CD20单抗（如奥瑞利珠单抗）及S1PR调节剂（如奥扎莫德、芬戈莫德）为主，占据销售前列。市场高度集中，罗氏、阿斯利康、渤健等企业凭借其免疫调节药物占据主导，同时新型生物制剂与靶向疗法正逐步进入，推动多发性硬化治疗向更精准与个体化的疾病修正治疗方向发展。

图11. 全球多发性硬化相关药物销售额（2020-2024年）

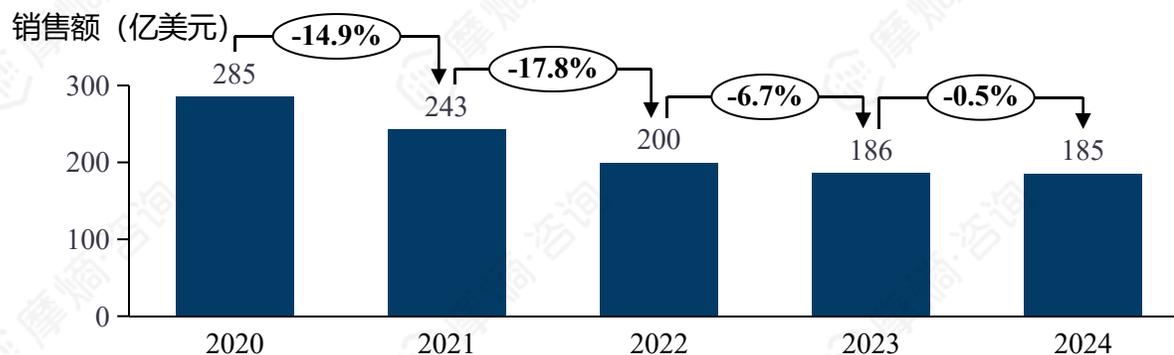


图12. 多发性硬化相关药物中美日欧临床试验数量（2000-2025年）

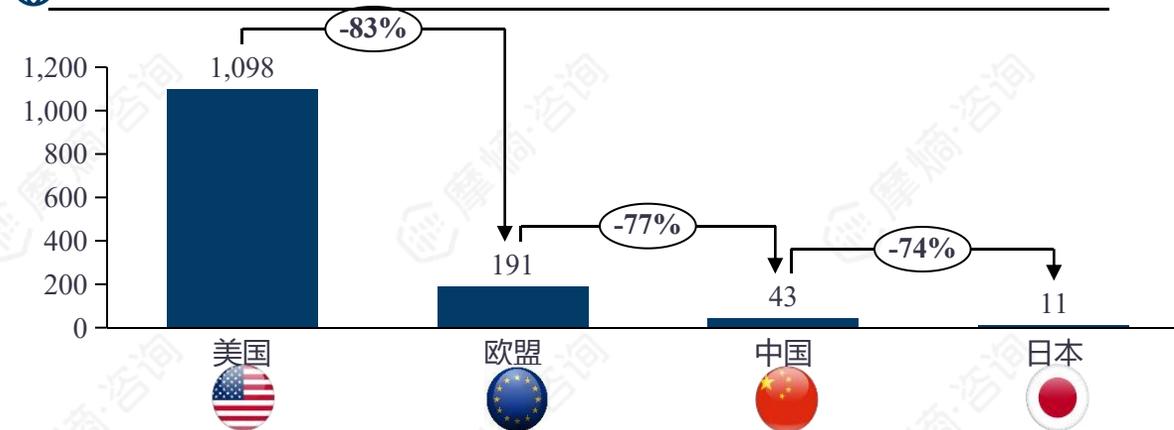


表10. 2024年多发性硬化相关药物销售额前十药物清单

药企	药物名称	药物靶点	国内状态	销售额 (百万美元)
罗氏制药	奥瑞利珠单抗	CD20	批准上市	8185
阿斯利康	瑞利珠单抗	C5、FCGRT	批准上市	3924
渤健	natalizumab	CAM、 $\alpha4\beta1$	国内未研发	1715
渤健	富马酸二甲酯	KEAP1 NRF2	批准上市	967
百时美施贵宝	奥扎莫德	S1PR1 S1PR3	批准上市	566
诺华制药	盐酸芬戈莫德	CNR、S1PR1	批准上市	552
赛诺菲	特立氟胺	DHODH PTK	批准上市	431
渤健	peginterferon beta-1a	IFNB	国内未研发	260.5
拜耳医药	interferon beta-1b	IFNB IFNAR	批准上市	218.5
ALKERMES	diroximel fumarate	(-)	III期临床	134

肌萎缩侧索硬化是一种以运动神经元进行性变性和丧失为特征的致死性神经系统疾病，治疗上目前以延缓疾病进展和改善生存质量为主，药物治疗以及呼吸、营养和多学科支持治疗为主

- ✓ **肌萎缩侧索硬化** (Amyotrophic lateral sclerosis, ALS) 又称为渐冻症，是运动神经元病中最常见的类型，是一种病因未明、主要累及大脑皮质、脑干和脊髓运动神经元的神经系统变性疾病。肌萎缩侧索硬化多发于中老年，我国ALS发病年龄高峰在50岁左右¹。
- ✓ **肌萎缩侧索硬化**以进行性发展的骨骼肌无力、萎缩、肌束颤动、延髓麻痹和锥体束征为主要临床表现，部分患者可伴有不同程度的认知和（或）行为障碍等额颞叶受累的表现。

经典临床类型

- **肌萎缩侧索硬化** (amyotrophic lateral sclerosis)
- 进行性肌萎缩 (progressive muscular atrophy)
- 进行延髓麻痹 (progressive bulbar palsy)
- 原发性侧索硬化 (primary lateral sclerosis)

家族性ALS

约10%的ALS患者为家族性，目前已发现多个基因与之关联。其中，20%左右的家族性ALS与超氧化物歧化酶1 (SOD1) 基因突变有关，肉瘤融合基因 (FUS)、血管生成素 (ANG)、TAR DNA结合蛋白 (TARDBP) 和FIG4基因突变在家族性ALS中的致病比例分别达5%、2%、5%和3%。FUS、TARDBP基因是我国常见的突变基因。

图13. 2021年全球肌萎缩侧索硬化发病率 (单位: 10万人)²

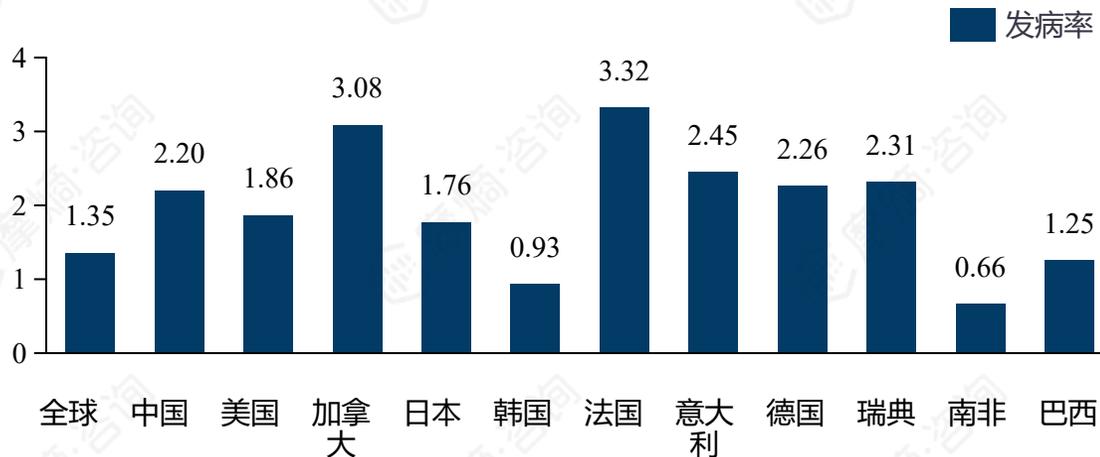


表11. 延缓肌萎缩侧索硬化疾病进展的药物机制及适用人群

药物	作用机制	指南推荐适用人群
利鲁唑	稳定电压门控钠通道的非激活状态、抑制突触前谷氨酸释放、激活突触后谷氨酸受体以促进谷氨酸的摄取	适用于所有确诊的ALS患者 (包括散发性和家族性)
依达拉奉	自由基清除剂	适用于特定亚组的早期、快速进展型ALS患者
苯丁酸钠联合牛磺熊去氧胆酸	其他	适用于ALS患者

肌萎缩侧索硬化治疗市场：症状管理与靶向疗法并重，罗氏凭借托珠单抗领先市场，基因与病毒载体疗法推动治疗向精准化方向演进

✓ 全球肌萎缩侧索硬化（ALS）现有治疗手段相对有限且以症状管理与疾病修正为核心。在研药物类型多样，涵盖基因疗法、腺相关病毒载体药物、合成多肽及人源化单克隆抗体等方向。上市药物以靶向IL-6R的托珠单抗为主，占据了销售额的绝大部分，显示出市场的高度集中性。此外，针对SOD1等特定靶点的药物也已获批，为部分亚型患者提供了新的治疗选择。**当前市场由罗氏等少数企业主导，同时基因治疗、新型生物制剂等前沿疗法正逐步进入临床试验阶段，有望推动ALS治疗向更精准、更有效的个体化方向发展。**

图14. 全球肌萎缩侧索硬化相关药物销售额（2020-2024年）

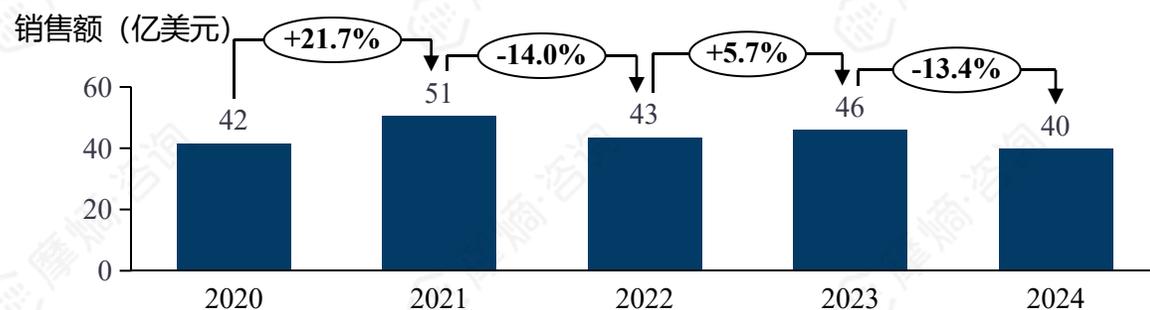


图15. 肌萎缩侧索硬化中美日欧相关药物临床试验数量（2000-2025年）

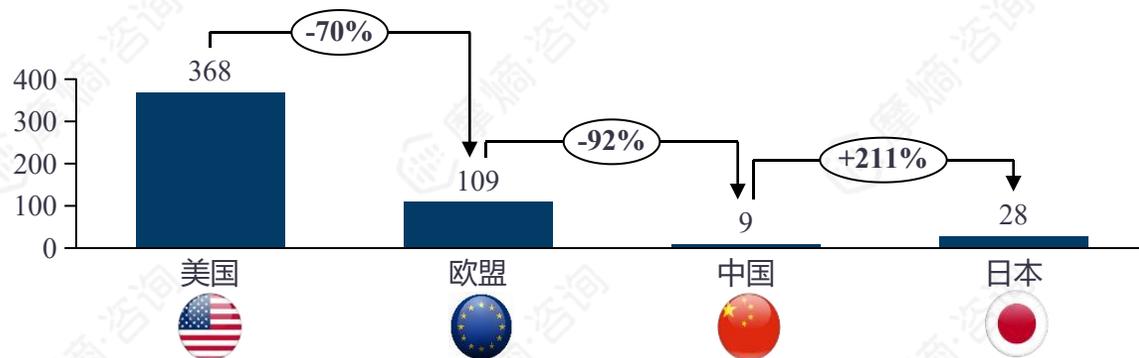


表12. 2024年肌萎缩侧索硬化热门罕见病药物销售额

公司	药物名称	药物靶点	状态	2024年销量 (百万美元)
罗氏制药	托珠单抗	IL-6R	批准上市	3210
渤健	托夫生	SOD1	批准上市	32
Ultragenyx Pharm Inc	triheptanoin	GLUT1	国内未研发	88

特发性肺纤维化疾病概况是一种病因未明、与遗传易感性、衰老相关异常修复及环境暴露等因素有关的进行性间质性肺疾病，其治疗以延缓肺功能下降为目标，主要包括抗纤维化药物。

- ✓ **特发性肺纤维化** (Idiopathic pulmonary fibrosis, IPF)是典型的慢性持续进展表型的纤维化性间质性肺疾病之一，其特征是细胞外基质蛋白的进行性沉积，最终导致呼吸衰竭和死亡。
- ✓ IPF的全球发病率为9-13每10万人年¹，且逐年增加。目前，IPF的诊断仍然存在一定的困难，且不能完全治愈，治疗仍旨在改善症状并延缓肺功能的下降。

发病机制

肺泡上皮细胞反复损伤后的异常修复

生长因子信号通路

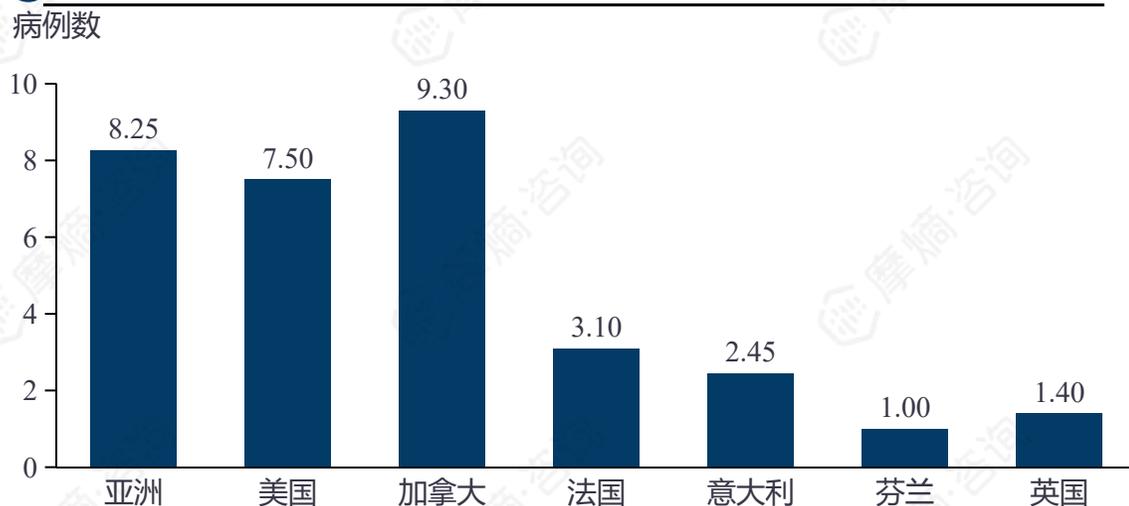
mTOR信号通路

氧化应激

其他机制

以成纤维细胞/肌成纤维细胞活化和细胞外基质过度沉积为特征的纤维化过程

图16. 2021年全球特发性肺纤维化发病率³ (单位: 10万人)



高发人群

- ✓ IPF高发于以下几种人群²:
 - 年龄: 随着年龄增长, 患IPF的风险会增加。IPF最常被诊断在60多岁或70多岁的人身上。
 - 生活方式习惯: 吸烟是IPF患者中常见的风险因素。
 - 性别: IPF在男性中比女性更常见。
 - 家族史与遗传学: 如果一级亲属如父母或兄弟姐妹患有IPF, 则患IPF的风险会更高。

表13. 抗纤维化药物治疗作用机制及适用人群

药物	作用机制	指南推荐适用人群
吡非尼酮	抑制TGF- β 等促纤维化因子的产生	适用于轻-中度IPF患者
尼达尼布	酪氨酸酶抑制剂, 可干扰成纤维细胞的增殖、迁移和分化, 以及肺中细胞外基质成分分泌	适用于轻-中度IPF患者

特发性肺纤维化治疗市场：抗纤维化与靶向疗法占据主导，勃林格殷格翰、强生、赛诺菲引领市场，新型生物制剂与RNA疗法正推动治疗向精准干预方向迭代

- ✓ 全球特发性肺纤维化(IPF)用药集中在抗纤维化与靶向治疗上。在研药物集中于单克隆抗体、siRNA、反义寡核苷酸等生物制剂方向。上市药物以多靶点酪氨酸激酶抑制剂尼达尼布及内皮素受体拮抗剂马西腾坦等为主，占据了销售前列。市场呈现高度集中的特点，勃林格殷格翰、强生、赛诺菲等企业凭借其抗纤维化药物占据主导地位。

图17. 特发性肺纤维化相关药物销售额 (2020-2024年)

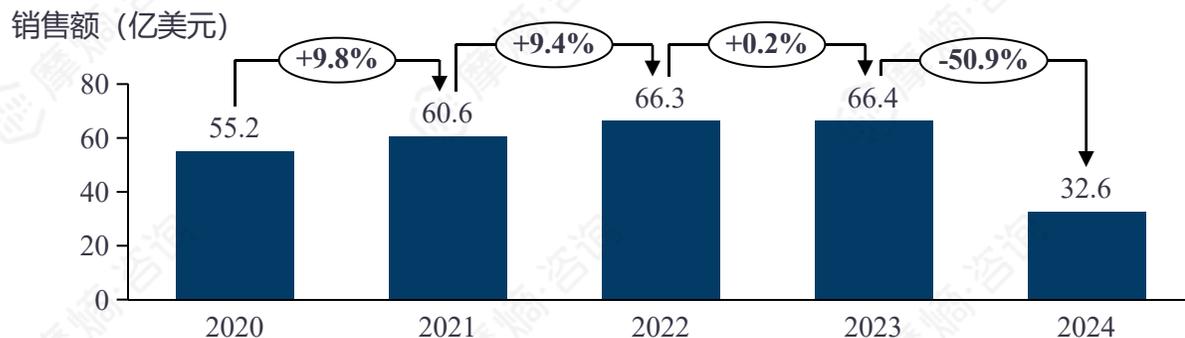


图18. 特发性肺纤维化相关药物临床试验数量 (2000-2025年)

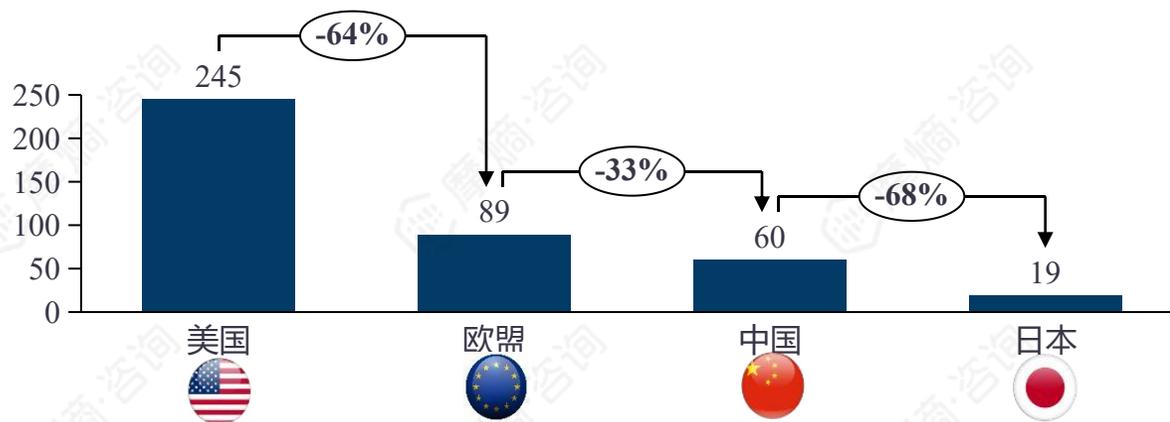


表14. 特发性肺纤维化2023年热门药物清单

公司	药物名称	药物靶点	状态	2023年销量 (百万美元)
勃林格殷格翰	尼达尼布	FGFR1	批准上市	3616
强生	马昔腾坦	ET-A、ET-B	批准上市	1973
美国联合治疗	曲前列尼尔	PGI2	批准上市	494
赛诺菲	贝舒地尔	IL-17、ROCK2	批准上市	319
罗氏制药	吡非尼酮	PDGFR、TGFBR、p38 MAPK	批准上市	221
盐野义制药	吡非尼酮	PDGFR、TGFBR、p38 MAPK	批准上市	12



- 1 罕见病行业概览
- 2 中、美、日、欧罕见病政策分析
- 3 全球五大热门研发罕见病概述
- 4 全球罕见病领域五大药物研发企业**

诺华：全球罕见病领域的领导者和创新引领者，凭借其超过半数的营收贡献、行业领先的研发管线数量以及多元化的前沿治疗平台，确立了在该领域的核心竞争优势

- ✓ 诺华2024年全年营收达503.17亿美元，罕见病药物贡献35%-40%营收，估计总销售额176.1-201.3亿美元。其罕见病药物研发管线为132条，取代辉瑞跃居首位，罕见病管线占比52%¹，涵盖肿瘤、神经科学、免疫学等多个治疗方向。2025年前三季度畅销罕见病药品销售额与2024年同期相比有所波动。此外，诺华通过多笔收购（如Avidity Biosciences、Regulus Therapeutics等）积极补充核心技术平台，拓展罕见病治疗领域的研发与产品布局。

图19. 诺华畅销罕见病药品2025年前三季度销售情况（与2024年同期对比）

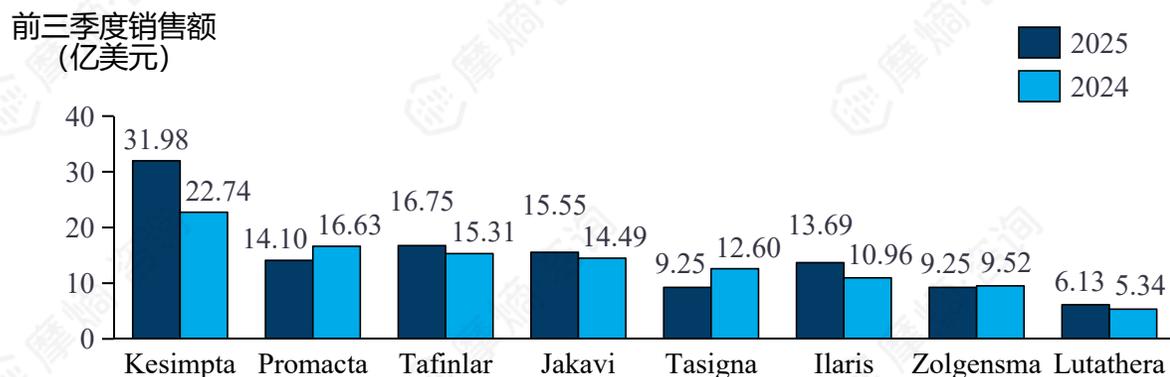


表15. 2024年诺华销售额Top20药物中罕见病用药清单²

商品名	通用名	销售额 (亿美元)	同比变化	适应症	治疗领域
Kesimpta	奥法妥木单抗	32.24	49%	多发性硬化症	神经科学
Promacta/Revolade	艾曲泊帕	22.16	-1%	慢性免疫性血小板减少症	肿瘤学
Tafinlar + Mekinist	Dabrafenib+trametinib	20.58	9%	BRAF 突变的转移性黑色素瘤	肿瘤学
Jakavi	鲁索替尼	19.36	15%	移植物抗宿主病、骨髓纤维化	肿瘤学
Tassigna	尼洛替尼	16.71	-8%	费城染色体阳性慢性髓性白血病	肿瘤学
Ilaris	卡那单抗	15.09	14%	成人斯蒂尔病	免疫学
Zolgensma	Onasemnogene Aporavidine	12.14	2%	脊髓性肌萎缩症	神经科学
Lutathera	lutetium Lu 177 dotatate	7.24	20%	胃肠胰神经内分泌肿瘤	肿瘤学
Scemblix	阿西米尼	6.89	68%	费城染色体阳性慢性髓性白血病	肿瘤学

近期罕见病领域重大交易：收购成熟平台技术，补充核心治疗领域

- **Avidity Biosciences (2025.10)**：约120亿美元收购，旨在获取其抗体-寡核苷酸偶联物 (AOC) 平台，加码RNA疗法研发、巩固其神经科学管线。
- **Regulus Therapeutics (2025.06)**：约17亿美元收购，获得 farabursen (针对常染色体显性多囊肾病 (ADPKD) 的潜在寡核苷酸药物)，加强肾脏疾病领域布局。
- **MorphoSys (2024)**：约29亿美元收购，获得针对骨髓纤维化的 pelabresib。
- **Kate Therapeutics (2024.11)**：约11亿美元收购，获得针对神经肌肉疾病的基因治疗载体技术，拓展神经基因治疗领域。

诺华在罕见病领域的在研管线展现出多模态技术驱动的全面布局，重点围绕补体通路、神经肌肉疾病及免疫肾病等方向，多项候选药物已进入III期临床阶段

- ✓ 诺华以其2+3五大核心技术平台（**生物疗法、化学疗法**两大成熟技术平台，联合**xRNA疗法、放射性配体疗法、基因与细胞疗法**三大前沿技术平台）为基础，重点布局RNA疗法、补体和细胞治疗领域。其关键在研药物覆盖补体通路、神经肌肉疾病及免疫肾病等多个罕见病领域，包括多项已进入III期临床的候选药物，展现了多模态技术驱动下全面的罕见病药物战略布局。

主要在研管线

重点在于xRNA疗法、补体和细胞治疗。

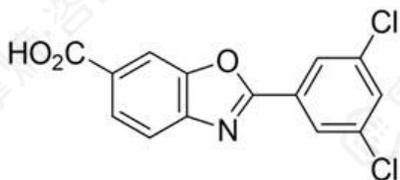
- **补体通路适应症扩展**：Fabhalta（伊普可泮）正在进行针对非典型溶血性尿毒症综合征和免疫复合物介导的膜增生性肾小球肾炎的后期临床。
- **神经与肌肉疾病**：随着2025年对Avidity的收购，诺华获得了针对1型强直性肌营养不良、面肩肱型肌营养不良和杜氏肌营养不良的后期RNA管线。
- **免疫与肾病**：Ianalumab (VAY736) 针对干燥综合征、免疫性血小板减少症和暖抗体型自身免疫性溶血性贫血已进入III期临床。2025年8月，两项II期临床试验显示此药物在治疗干燥综合征方面取得了积极的顶线结果。

表16. 诺华罕见病药物领域主要在研管线

化合物/商品名	通用名	作用机制	适应症	药物类别	治疗领域	在研状态
VAY736	Ianalumab	抗B细胞活化因子受体 (BAFF-R)	干燥综合征、系统性硬化症及ITP等多个罕见免疫疾病	生物制剂	免疫/肿瘤学	III期临床
YTB323	Rapcabtagene autoleucel	CD19 CAR-T	难治系统性红斑狼疮/狼疮性肾炎，高危大B细胞淋巴瘤等	生物制剂	免疫/肿瘤学	II期临床
TQJ230	Pelacarsen	靶向脂蛋白(a)	高脂蛋白(a)水平患者心血管事件的二级预防	小分子药物	心血管，肾脏和代谢	III期临床
Fabhalta	伊普可泮	补体旁路途径的B因子抑制剂	非典型溶血性尿毒症综合征，免疫复合物膜增生性肾小球肾炎，重症肌无力等	小分子药物	心血管，肾脏和代谢/肿瘤学/神经科学	III期临床（适应症扩展）

辉瑞在罕见病领域定位于“成熟领域的稳健支柱”，凭借其在甲状腺素蛋白淀粉样变性与血友病两大核心治疗领域的支柱产品及专业化团队，构建了商业化能力强、市场地位稳固的罕见病业务体系

- ✓ 2024年，辉瑞全年营收636.27亿美元。其罕见病药物研发管线为110条，管线占比40.6%¹。罕见病业务被划分在辉瑞的“Specialty Care”板块，2024年该板块营收约占总营收的26%（总营收636亿美元）²。近年来，辉瑞持续优化业务结构并构建起其罕见病业务的两大关键团队，依托成熟的支柱产品与研发管线，巩固并增强其在全球罕见病市场中的稳定地位与竞争力。



支柱药物：氯苯唑酸

适应症：转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病（ATTR-CM）

作用机制：小分子转甲状腺素蛋白（TTR）稳定剂，抑制TTR四聚体解离

全球市场：在心肌病领域，该药曾占据超过90%的市场份额。

中国市场：2020年再中国上市，是国内首个且唯一获批ATTR-PN的药物，并通过国家医保谈判大幅降价，2025年进入中国医保乙类目录。

竞争药品：Acoramidis（同机制，2024.12上市）；Vutrisiran（siRNA，2022.6上市）

仿制药：氯苯唑酸在美国的专利保护预计在2028年到期。我国齐鲁制药、南京正大天晴等仿制药企业已开始布局。

近年罕见病领域重大交易

- 2023年，辉瑞将早期稀有病基因疗法组合（12个项目）以10亿美元的价格整体出售给阿斯利康旗下的 Alexion。
- 2022年8月，辉瑞以54亿美元收购 Global Blood Therapeutics，虽获得了镰状细胞病资产，但目前看资产价值因产品撤市大幅缩水。

两大关键业务团队

转甲状腺素蛋白淀粉样变性团队

市场代表产品：

- **氯苯唑酸：**Vyndaqel family（包括Vyndaqel（停售）、Vyndamax和Vynmac），用于治疗转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病；

血友病团队

市场代表产品：

- **马塔西单抗：**Hympavzi，用于治疗A型及B型血友病；

表17. 2022-2024年辉瑞重要罕见病用药销售额²

商品名	通用名	销售额（亿美元）				适应症
		2022	2023	2024	2025*	
Vyndaqel family	氯苯唑酸	24.47	33.21	54.51	46.92	转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病
Genotrop in	注射用重组人生长激素	3.60	5.39	4.70	-	生长激素缺乏症
BeneFIX	注射用重组人凝血因子IX	4.25	4.24	3.81	-	血友病B

*仅前三季度

辉瑞在罕见病领域的在研管线呈现向传统小分子和单克隆抗体聚焦的战略调整，重点围绕血友病、镰状细胞病、肌炎及肺动脉高压等领域推进，虽面临多项III期临床挫折，但仍保持多个后期阶段候选药物的开发布局

- ✓ 虽然目前辉瑞罕见病药物的多个前沿研发项目遭遇显著挫折，但是辉瑞在研管线中仍有多款候选药物处于III期临床阶段，涵盖镰状细胞病、肌炎、血友病及肺动脉高压等领域，显示出辉瑞在罕见病领域依然具备强劲的实力且正在转向聚焦于传统小分子药物和单克隆抗体药物。

主要在研管线重大变化

- **Beqvez (fidanacogene elaparvovec)**: 于2024年获批用于血友病 B，但由于市场需求极低且商业化成本高昂，辉瑞已于 2025年2月宣布停止该产品的商业化及后续开发。
- **fordadistrogene movaparvovec (PF-06939926)**: 2024年6月，针对杜氏肌营养不良症 (DMD) 的基因疗法在III期临床 (CIFREO) 失败，辉瑞决定终止该项目的开发。
- **Oxbryta (Voxelotor)**: 因安全性风险 (血管闭塞危象和致命事件增加)，辉瑞于2024年9月宣布全球撤市。
- **Inclacumab**: 用于治疗镰状细胞病，2025年8月，其III期临床研究 (THRIVE-131) 宣布未达到主要终点。

表18. 辉瑞罕见病药物领域主要在研管线

化合物/商品名	通用名	作用机制	适应症	药物类别	在研状态
PF-07940367	Osivelotor	血红蛋白S聚合抑制剂	镰状细胞病	小分子药物	III期临床
PF-06823859	Dazukibart	干扰素-β抑制剂	皮肤炎，多发性肌炎	生物制剂	III期临床
Hympavzi	Marstacimab	组织因子途径抑制剂	血友病合并抑制物，儿童血友病	生物制剂	III期临床 (扩展适应症)
PF-07940370	Inclacumab	P-选择素抑制剂	预防镰状细胞疾病患者血管阻塞	生物制剂	III期临床 (失败)
PF-07868489	(-)	anti-BMP9药物	肺动脉高压	生物制剂	II期临床

勃林格殷格翰：罕见病领域特定疾病赛道的深度开拓者，凭借其特发性肺纤维化等疾病建立的里程碑式治疗药物与坚实的市场领先地位，确立了在纤维化相关罕见病领域的权威影响力

- ✓ 2024年勃林格殷格翰的营收达到268亿欧元，其在罕见病领域长期聚焦于高未满足医疗需求的遗传性和进展性疾病，尤其在**特发性肺纤维化**（IPF）等罕见呼吸系统疾病方面建立了具有里程碑意义的成果，代表性药物尼达尼布显著改变了疾病治疗格局，推动了抗纤维化治疗从无到有的发展。

畅销药物尼达尼布介绍

- 尼达尼布（Nintedanib），商品名维加特®/Ofev®，是一种小分子多靶点酪氨酸激酶抑制剂（TKI）。它是全球首个获批用于治疗特发性肺纤维化（IPF）的靶向药，具有抗纤维化和抗炎活性。
- 2024年勃林格殷格翰在人用药品业务业绩同比增长7.0%，达219亿欧元，主要得益于恩格列净和尼达尼布的强势表现。其中用于治疗特发性肺纤维化和特定类型的纤维化性间质性肺疾病的药物维加特®净销售额同比增长8.9%，达38亿欧元。

图20. 2022-2024年全球尼达尼布销售额

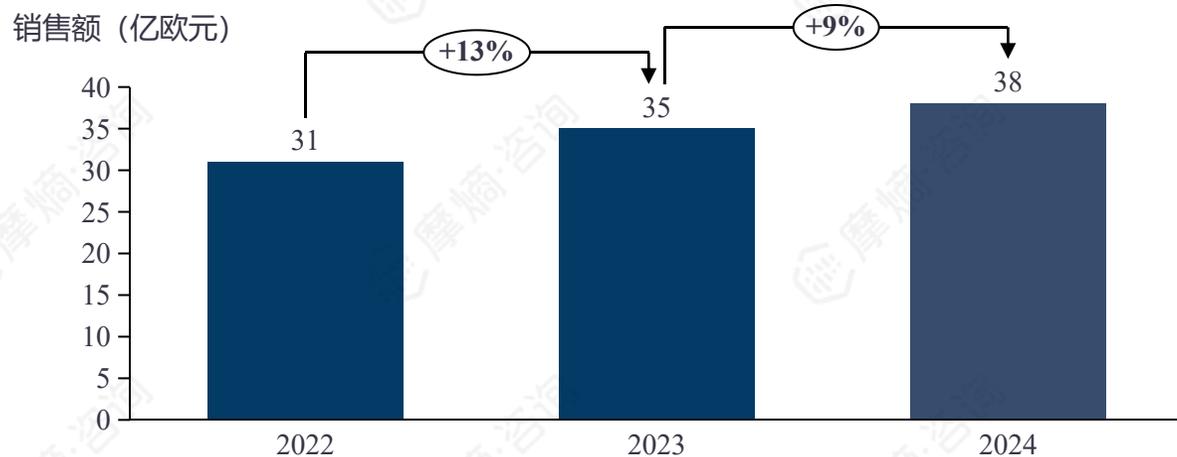


图21. 2023年人用畅销药品占比

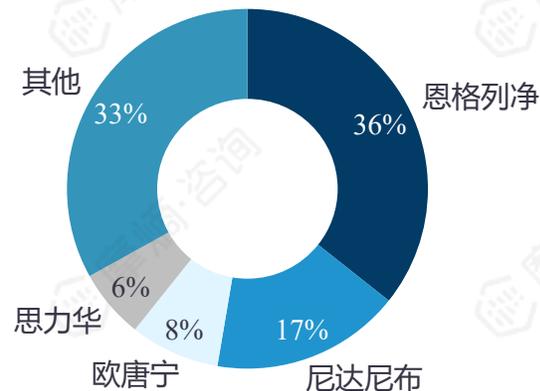
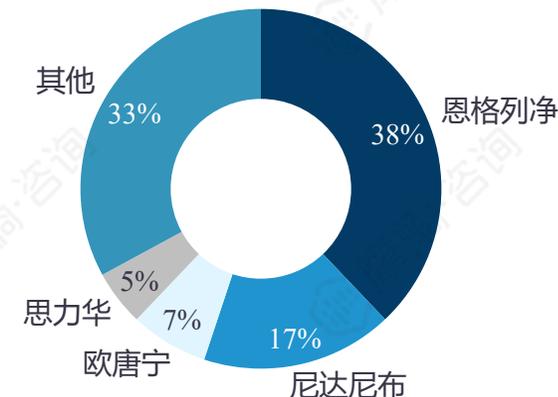


图22. 2024年人用畅销药品占比



- 尼达尼布在勃林格殷格翰2024年总体营收持续增长的前提下，其销售额占总体销售额比例保持不变，显示出尼达尼布在勃林格殷格翰所有产品中的重要与潜力。

勃林格殷格翰在罕见病领域的在研管线展现出对特定细分疾病领域的前沿探索，重点围绕肾脏疾病、肺部纤维化及系统性硬化症等方向，多数候选药物处于临床II期阶段，体现了其对创新靶点与机制的早期布局

- ✓ 勃林格殷格翰在研管线聚焦肾脏疾病（FSGS）、肺部纤维化疾病（IPF）和自身免疫病（系统性硬化症）等方向，但针对罕见病的项目均处于临床II期，仍以早期探索为主。其采用的药物作用机制（如TRPC6、SIRP α 、溶血磷脂酶、PDE4B）不属于最经典的常见靶点，体现了在罕见病治疗领域对新生物学通路和靶点的探索。

 表19. 勃林格殷格翰在研管线清单

研发代码	适应症	药品名称	研发阶段	作用靶点/机制	研发代码	适应症	药品名称	研发阶段	作用靶点/机制
BI 690517	心血管风险降低/慢性肾病/心力衰竭但射血分数保持或降低/	Vicadrostat	Phase III	选择性醛固酮合成酶抑制剂/SGLT2抑制剂治疗	BI 764198	局灶性节段性肾小球硬化	(-)	Phase II	TRPC6抑制剂
BI 456906	代谢功能障碍相关脂肪性肝炎/肥胖	Survodutide	Phase III	GLP1/GCGR激动剂	BI 770371	代谢功能障碍相关脂肪性肝炎	(-)	Phase II	SIRP α 拮抗剂
BI 3972080	精神分裂症	CT-155	Phase III	基于证据的处方数字治疗(PDT)	BI 1815368	糖尿病黄斑水肿	(-)	Phase II	通过减少新形成血管的通透性来治疗和预防液体渗漏
BI 1810631	非小细胞肺癌	Zongertinib	Phase III	不可逆的HER2选择性酪氨酸激酶抑制剂(TKI)	BI 1819479	特发性/进行性肺纤维化	(-)	Phase II	溶血磷脂酶抑制剂
BI 1291583	支气管扩张	Verducatib	Phase III	DPP1/CatC抑制剂	BI 1015550	系统性硬化症	(-)	Phase II	PDE4B抑制剂

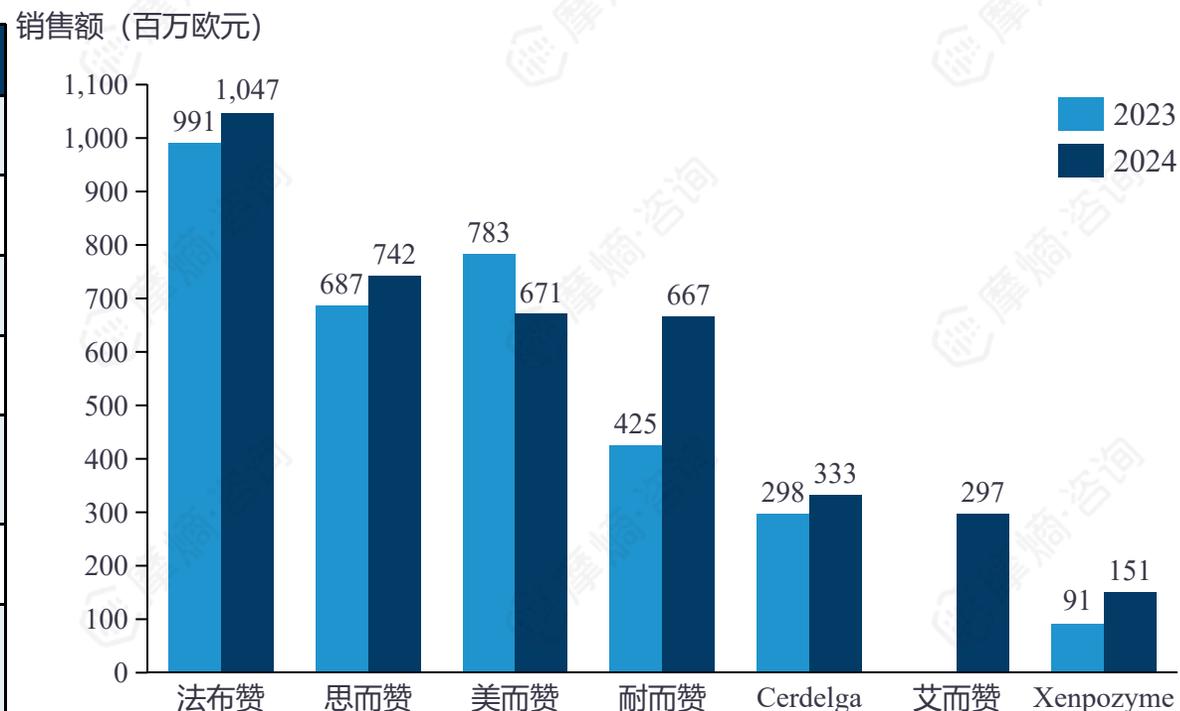
赛诺菲：全球罕见病领域的长期领导者与系统化疗法先驱，凭借其多款突破性酶替代疗法药物，在罕见遗传代谢病、罕见血凝病等领域构建了全面且可持续的全球化治疗布局

- ✓ 赛诺菲是法国跨国制药企业，2024年营收410.8亿欧元。赛诺菲是全球罕见病领域的长期领导者之一，依托其罕见病事业部（原Genzyme），在**罕见遗传代谢病、罕见血液病、神经肌肉疾病及免疫性罕见病**等领域建立了系统性布局，率先实现多款突破性疗法的全球可及化，如针对戈谢病、庞贝病、法布雷病等的酶替代疗法以及治疗多发性硬化、脊髓性肌萎缩症等疾病的创新药物。

 表20. 赛诺菲罕见病领域畅销药物清单

药品名称	适应症	相关靶点/疗法	获批时间
Fabrazyme (法布赞)	法布雷病	酶替代疗法	2001年
Cerezyme (思而赞)	戈谢病	酶替代疗法	1994年
Myozyme (美而赞)	庞贝病	酶替代疗法	2006年
Nexviazyme (耐而赞)	庞贝病	酶替代疗法	2021年
Cerdelga	1型戈谢病	阻断葡萄糖神经酰胺脂肪产生的酶	2014年
Aldurazyme (艾而赞)	黏多糖贮积症	酶替代疗法	2003年
Xenpozyme	酸性鞘磷脂酶缺乏症	酶替代疗法	2022年

 图23. 赛诺菲罕见病领域畅销药物2024年销售额



- 赛诺菲公司罕见病类品种中只有法布赞2024年销售收入超过了10亿欧元，但是除美而赞销售收入处于下降阶段以外，其余品种销售收入相比上一年均在稳步增长

赛诺菲在罕见病领域的在研管线展现出多元化，且聚焦遗传代谢病、自身免疫病及血液系统疾病方向的深度布局，目前已从早期研发向中后期加速推进，多项靶向RNAi、酶替代及小分子抑制剂药物已进入注册或III期临床阶段

图24. 赛诺菲罕见病药物在研临床实验阶段比例



✓ 目前赛诺菲有93个临床项目，其中有14个临床项目聚焦罕见病领域，覆盖遗传代谢病、自身免疫病、血液系统疾病等多个高未满足需求方向。从研发阶段分布看，罕见病项目已由早期研发向中后期加速推进。

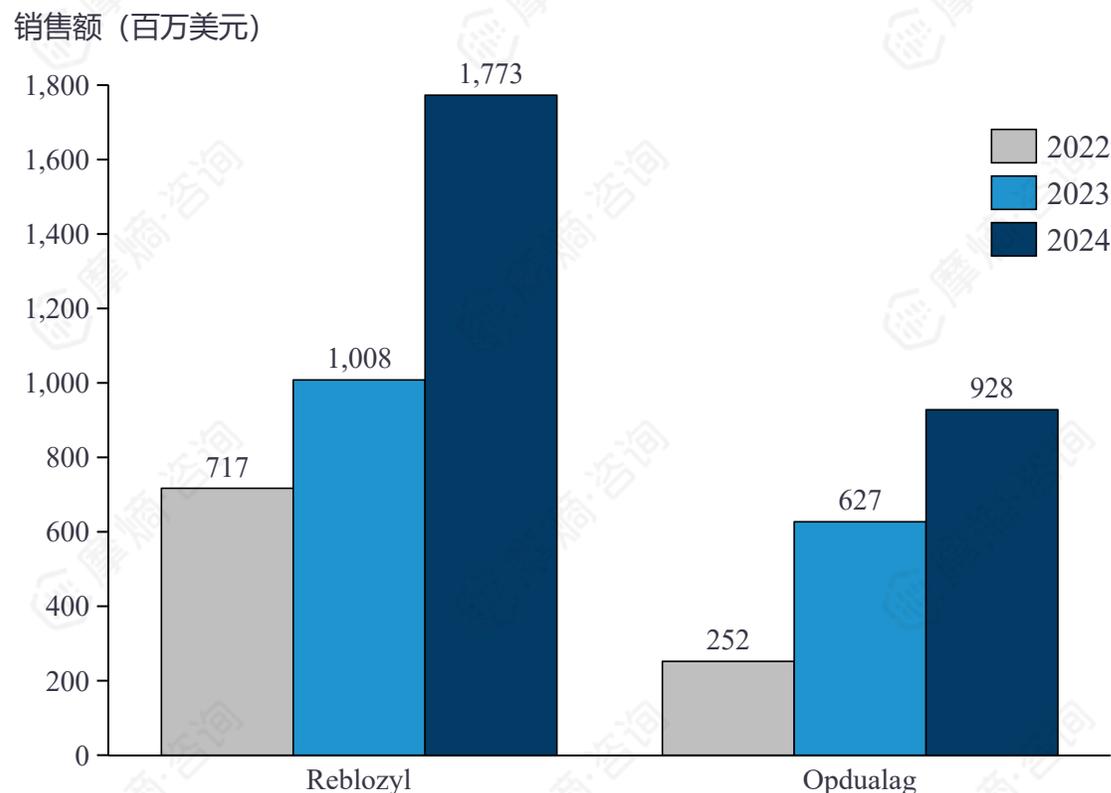
表21. 赛诺菲罕见病药物领域在研管线清单

药品名称	适应症	作用靶点/机制	研发阶段	药品名称	适应症	作用靶点/机制	研发阶段
efdoralprin alfa	Alpha-1抗胰蛋白酶缺乏症肺气肿/	AAT融合蛋白	Phase II	venglustat	Fabry disease	口服GCS抑制剂	Phase III
frexalimab-rilzabrutinib-brivekimig	局灶性节段性肾小球硬化症/微小变化疾病	CD40L 单抗, BTK抑制剂, TNF α OX40L 纳米抗体® VHH	Phase II	Cerezyme	高雪氏病3型 (美国)	酶替代疗法	Registration
Wayrilz	IgG4相关疾病/格雷夫斯病	BTK抑制剂	Phase II	plozasiran	家族性乳糜微粒血症综合征 (CN)	靶向载脂蛋白C-III的RNAi	Registration
elenestinib	惰性/冒烟型全身性乳腺细胞增生症	D816V突变KIT抑制剂	Phase III	Qfitlia	血友病A型和B型血友病 (CN)	靶向抗凝血酶的RNAi治疗	Registration
Nexviazyme	婴儿期庞贝病	酶替代疗法	Phase III	Wayrilz	镰状细胞病	BTK抑制剂	Phase II

百时美施贵宝：罕见病领域的创新合作者，凭借其在罕见血液病与罕见肿瘤等领域已上市的重磅药物及通过战略合作积极拓展的基因编辑与细胞疗法管线，构建了以临床需求为导向、合作驱动为特色的罕见病业务发展模式

- ✓ **百时美施贵宝**是一家全球性生物制药公司，其2024年营收483亿美元。百时美施贵宝在罕见病领域持续投入研发与商业化力量，通过创新疗法改善多种高未满足需求的少见病患者预后，其畅销罕见病药物涵盖了**罕见血液病**、**罕见肿瘤**等多个方向。

图25. 罗特西普和奥普杜拉格2022-2024年销售额



畅销罕见病药物介绍

- ✓ 罗特西普 (Reblozyl Luspatercept) 是一种用于治疗 β 地中海贫血和骨髓增生异常综合征所致贫血的药物罗特西普在作为FDA认可的罕见病用药，在2024年百时美施贵宝的销售额榜单上排名第七，展现了良好的市场潜力。
- ✓ 奥普杜拉格 (Opdualag) 是由百时美施贵宝 (BMS) 研发的全球首款抗LAG-3/PD-1双免疫联合复方制剂，用于治疗12岁及以上不可切除或转移性黑色素瘤患者。该药物由PD-1抑制剂纳武利尤单抗 (nivolumab) 与新型抗LAG-3抗体relatlimab组成，通过同时阻断LAG-3和PD-1两个免疫检查点，增强T细胞活性以抑制肿瘤生长

罕见病领域交易

- ✓ 2023年，BMS与SystImmune (百利天恒全资子公司) 达成BL-B01D1全球独家合作协议，首付款8亿美元，潜在里程碑付款高达71亿美元，总潜在价值约84亿美元，体现其通过许可合作方式扩展高未满足领域研发管线。
- ✓ BMS与Prime Medicine建立战略合作，推动基因编辑相关技术与T细胞疗法的开发，Prime Medicine获得约1.1亿美元前期付款和高达数十亿美元级里程碑付款的潜力。此类合作有助于BMS在复杂遗传性疾病和免疫细胞治疗方向布局，尤其中长期可能涉及如囊性纤维化 (CF) 等罕见病相关适应症的潜在解决方案。

百时美施贵宝：罕见病领域的创新合作者，凭借其在罕见血液病与罕见肿瘤等领域已上市的重磅药物及通过战略合作积极拓展的基因编辑与细胞疗法管线，构建了以临床需求为导向、合作驱动为特色的罕见病业务发展模式

✓ 截至2025年12月17日，百时美施贵宝正在开发的化合物有48个，涉及到的疾病领域超过40个，其中涉及到的罕见病包括了黑色素瘤、镰刀型贫血、多发性硬化、阿尔茨海默病、重症肌无力等。百时美施贵宝的在研药物管线多个项目已进入临床后期或重要临床验证阶段。公司持续推动细胞疗法、蛋白降解、小分子靶向和免疫调节多种创新治疗策略。

表22. 百时美施贵宝在研管线清单

药品名称	适应症	治疗领域	研发阶段	药品名称	适应症	治疗领域	研发阶段
HbF Activating CELMoD	镰状细胞病	血液学	Phase I	BCL6 LDD	淋巴瘤	血液学	Phase I
CD33-GSPT1 ADC	急性髓性白血病	血液学	Phase I	golcadomide	高风险1L大B细胞淋巴瘤	血液学	Phase III
皮下注射尼沃利单抗 + 拉拉利单抗 + rHuPH20	黑色素瘤	肿瘤学	Phase III	CD19 NEX-T	重症肌无力	神经科学	Phase I
admilparant	特发性肺纤维化	免疫学	Phase III	pumitamig	1L大范围小细胞肺癌	肿瘤学	Phase III
Dual Targeting BCMAxGPRC5D CAR-T	复发/难治性多发性骨髓瘤	血液学	Phase I	obexelimab	IgG4相关疾病	免疫学	Phase III
Anti-CCR8	实体肿瘤	肿瘤学	Phase I	COBENFY	辅助双相情感障碍I型躁狂	神经科学	Phase III
AR LDD	转移性去势抵抗性前列腺癌	肿瘤学	Phase III	FAAH/MAGL双重抑制剂	多发性硬化症痉挛	神经科学	Phase II

版权声明:

COPYRIGHT NOTICE:

本报告版权属于摩熵数科（成都）医药科技有限公司，并受法律保护。

转载、摘编或利用其它方式使用本报告文字或者观点的，应注明来源。

违反上述声明者，编者将追究其相关法律责任。

The copyright of this report belongs to BCPMdata Pharma Technology (Chengdu) Co.,Ltd., and is protected by law. Those who reprint, extract or use the text or views of this report in other ways should indicate the source, and those who violate the above statement will be investigated for their relevant legal responsibilities.

摩熵咨询是摩熵数科旗下生物医药专业咨询服务品牌，由深耕医药领域多年的专业人士组成，核心成员均来自国际顶级咨询机构和行业标杆企业，涵盖立项、市场、战略、投资等从业背景，依托摩熵数科丰富的外部专家资源及全面的医药全产业链数据库，为客户提供专业咨询服务和定制化解决方案。

结合数据资源与行业资源
提供专业咨询服务与定制化解决方案

市场洞察与营销赋能

分析市场现状，洞察行业趋势，依托数据分析和深度研究，辅助商业决策。

立项评估及管线规划

提供疾病领域品种调研、专家访谈、品种立项、项目交易整套服务。

产业规划及研究服务

以数据为基础，为组织、园区、企业提供科学的决策依据和趋势线索。

多渠道数据分析及定制服务

帮助客户深入了解目标领域和市场情况，发现潜在机会，优化业务决策。

投资决策与交易估值服务

为药企/投资机构提供市场调研、价值评估、专利评估、募投报告及IPO行研等决策支持服务。

"十五五"战略规划咨询服务

为政府及行业大中型企业提供外部环境洞察、地方发展评估、先进经验对标、总体战略规划等服务。

数据驱动决策，一站式生物医药咨询服务

- 销售数据，覆盖医院/药店/电商
- 500+医药行业研究报告
- 真实世界数据，细分到科室
- 200+真实项目案例
- 药品流向数据，细分到医院
- 1300+业内高端专家资源

数据库免费试用



扫一扫
立即申请

10万份行业报告免费下载



定制需求/数据库咨询

☎ 400-9696-311 转1

摩熵数科“4+4+6”战略

4大产业链架构

B 摩熵生物
Biotechnology
生物大分子数据检索系统

C 摩熵化学
Chemical
化学小分子数据检索系统

P 摩熵医药
Pharmaceutical
药物和器械综合情报系统

M 摩熵医学
Medical
循证医学与医疗大数据

4大核心服务

数据检索SaaS服务

BCPM数据库检索，15大数据库矩阵，快速查询生命科学全产业链数据，支持在线分析。

定制咨询分析服务

提供产业立项评估、产业研究、市场洞察、销售布局、真实世界研究等定制化咨询服务。

数据API接口服务

数据API接口服务，定制化数据接入，轻松实现自定义业务场景和AI模型训练所需底层数据。

产业链生态服务

基于BCPM数据生态进行生物学-化学-药学-医学相关上下游供应链服务，市场推广营销等服务。

6大客户群体

政



产



学



研



医



投

