

中國第二批罕病目錄、相關藥品和生產商名單 (2023)

The Second Catalogue of Rare Diseases in China, the Relevant List of Drugs & Producers (2023)

序號 No.	疾病名稱 (中文) Name (in Chinese)	疾病名稱 (英文) Name (in English)	已上市或在研藥物 Drugs approved or under research	生產企業 Producer
1	軟骨發育不全	Achondroplasia	伏索利肽	BioMarin Pharmaceutical Inc.
			TransCon CNP	維昇
2	獲得性血友病	Acquired hemophilia	注射用重組人凝血因子 VIIa	諾和諾德
3	肢端肥大症	Acromegaly	奧曲肽	諾華
			蘭瑞肽	益普生
4	成人斯蒂爾病	Adult-onset Still disease	Canakinumab	諾華
5	Alagille 綜合症	Alagille syndrome	氫馬昔巴特	北海康成
6	a-1-抗胰蛋白酶缺乏症	Alpha-1 -antitrypsin deficiency	Araiasta-1 蛋白酶抑制劑	Alpha 公司
7	ANCA 相關性血管炎	ANCA-associated vasculitis	美泊利珠單抗	葛蘭素史克
			Avacopan	VFMCPR
8	Bardet-Biedl 綜合症	Bardet-Biedl syndrome	Setmelanotide	琅鐸
9	白塞病 / 貝赫切特綜合症	Behcet' s disease	阿普米司	安進
10	藍色橡皮疱樣痣	Blue rubber bleb nevus	西羅莫司	輝瑞
11	CDKL5 缺乏症	CDKL5-deficiency disorder	加奈索酮	Marinus Pharmaceuticals
12	無脈絡膜症	Choroideremia	NSR-REP1	渤健
13	慢性炎症脫髓鞘性多發性神經 根神經病	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	艾加莫德	再鼎醫藥
14	腎透明細胞肉瘤	Clear cell sarcoma of kidney	貝組替凡	默沙东
15	冷凝集素病	Cold agglutinin disease	Sutimlimab-舒替利單抗	賽諾菲
16	先天性膽道閉鎖	Congenital biliary atresia	氫馬昔巴特	北海康成
17	先天性凝血因子 VII 缺乏症	Congenital factor VII deficiency	注射用重組人凝血因子 VIIa	諾和諾德

序號 No.	疾病名稱 (中文) Name (in Chinese)	疾病名稱 (英文) Name (in English)	已上市或在研藥物 Drugs approved or under research	生產企業 Producer
18	冷吡啉 (冷炎素) 相關周期性 綜合症 / NLRP3 相關自身炎症 性疾病	Cryopyrin associated periodic syndrome/ NLRP3-associated systemic autoinflammatory disease	Canakinumab	諾華
			利納西普	中美華東
19	皮膚神經內分泌癌 (梅克爾細 胞癌)	Cutaneous neuroendocrine carcinoma (Merkel cell carcinoma)	阿維魯單抗	EMD SERONO INC
20	皮膚 T 細胞淋巴瘤	Cutaneous T-cell lymphomas	維布妥昔單抗	武田製藥
21	胱胺酸貯積症	Cystinosis	半胱胺酒石酸膠囊	Horizon Therapeutics USA, Inc.
22	隆突性皮膚纖維肉瘤	Dermatofibrosarcoma protuberans	伊馬替尼	諾華
23	嗜酸性粒細胞性胃腸炎	Eosinophilic gastroenteritis	貝那利珠單抗	阿斯利康
24	上皮樣肉瘤	Epithelioid sarcoma	他澤司他	Epizyme
25	面肩肱型肌營養不良症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	Losmapimod	Fulcrum Therapeutics
26	家族性噬血細胞淋巴組織細胞 增生症	Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis	依馬利尤單抗	蘇庇
27	家族性腺瘤性瘻肉病	Familial adenomatous polyposis	CPP-IX/sul	Cancer Prevention Pharmaceuticals
28	進行性骨化性纖維發育不良	Fibrodysplasia ossificans progressiva	Palovarotene	益普生
29	膽性 X 綜合症	Fragile X syndrome	Zatolilast	Tetra Discovery Partners
30	神經節苷脂儲積症	Gangliosidosis	Venglustat	賽諾菲
31	胃腸胰神經內分泌腫瘤	Gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasm	蘭瑞肽	益普生
32	胃腸間質瘤	Gastrointestinal stromal tumor	瑞派替尼	再鼎
33	泛發性膿疱型銀屑病	Generalized pustular psoriasis	保索利單抗	勃林格殷格翰
34	遺傳性甲狀旁腺功能減退症	Genetic hypoparathyroidism	TransCon 甲狀旁腺 (帕羅培 特立帕肽)	維昇藥業

序號 No.	疾病名稱 (中文) Name (in Chinese)	疾病名稱 (英文) Name (in English)	已上市或在研藥物 Drugs approved or under research	生產企業 Producer
35	巨細胞動脈炎	Giant cell arteritis	托珠單抗	羅氏
36	骨巨細胞瘤	Giant cell tumor of bone	地舒單抗注射液	百濟神州/安進
37	血小板無力症	Glanzmann thrombasthenia	注射用重組人凝血因子 VIIa	諾和諾德
38	膠質母細胞瘤	Glioblastoma	替莫唑胺	默沙東
39	高林綜合症	Goblin syndrome	Vismodegib 維莫德吉	羅氏
40	化膿性汗腺炎	Hidradenitis suppurativa	保索利單抗	勃林格殷格翰
41	早老症	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	Lonafarnib	EIGER BIOPHARMS
42	炎性肌纖維母細胞瘤	Inflammatory myofibroblastic tumor	克唑替尼	輝瑞製藥
43	Leber 先天性黑矇症 (基因性視網膜退化疾病)	Leber congenital amaurosis	Luxturna	諾華
44	Lennox-Gastaut 綜合症	Lennox-Gastaut syndrome	盧非酰胺	衛材
45	角膜緣幹細胞缺乏症	Limbal stem cell deficiency	Holoclar	Holostem Therapie Avanzate srl
46	惡性高熱	Malignant hyperthermia	丹曲林鈉	麗珠製藥
47	惡性胸膜間皮瘤	Malignant pleural mesothelioma	培美曲塞二鈉	禮來
48	黑色素瘤	Melanoma	達拉非尼	諾華
			維莫非尼	羅氏
49	異染性腦白質營養不良	Metachromatic leukodystrophy	Libmeldy	Orchard Therapeutics
50	單基因非綜合症性肥胖	Monogenic non-syndromic obesity	Setmelanotide	琅鐸
51	多發性內分泌腺瘤病	Multiple endocrine neoplasia	索凡替尼	和黃醫藥
52	發作性睡病	Narcolepsy	曾洛利生	琅鐸
53	神經母細胞瘤	Neuroblastoma	達妥替單抗 β 注射液	百濟神州
54	神經纖維瘤病	Neurofibromatosis	司美替尼	阿斯利康
55	神經元蠟樣脂褐質沉積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	Brineura	BioMarin Pharmaceutical
56	神經營養性角膜炎	Neurotrophic keratitis	塞奈吉明滴眼液	東沛醫藥

序號 No.	疾病名稱 (中文) Name (in Chinese)	疾病名稱 (英文) Name (in English)	已上市或在研藥物 Drugs approved or under research	生產企業 Producer
			重組人神經生長因子滴眼液	科潤生物
57	骨肉瘤	Osteosarcoma	Mepact	IDM 生物製藥
58	天庖瘡	Pemphigus	艾加莫德	再鼎製藥
59	新生兒持續肺動脈高壓	Persistent pulmonary hypertension of the newborn	INOmax (吸入用一氧化氮)	李氏大藥廠/兆科藥業
60	嗜鉻細胞瘤	Pheochromocytoma	Azedra(iobenguanel131)	Progenies Pharmaceuticals
61	PIK3CA 相關過度生長綜合症	PIK3CA related overgrowth syndrome	阿培利司	諾華
62	真性紅細胞增多症	Polycythaemia vera	蘆可替尼	諾華
63	原發性膽汁性膽管炎	Primary biliary cholangitis	奧貝膽酸	Intercept Pharmaceuticals
64	原發性生長激素缺乏症	Primary growth hormone deficiency	隆培促生長素	維昇藥業
65	原發性胰島素樣生長因子-1 缺乏症	Primary IGF1 deficiency	Mecasermin-美卡舍明	益普生
66	原發性免疫缺陷	Primary immunodeficiency	皮下注射人免疫球蛋白	成都蓉生藥業
67	原發性骨髓纖維化	Primary myelofibrosis	芦可替尼	諾華
68	原發性硬化性膽管炎	Primary sclerosing cholangitis	优思弗 (去氧膽酸膠囊)	德國福克製藥
69	進行性纖維化性間質性肺疾病	Progressive fibrosing interstitial lung disease	尼達尼布	勃林格殷格翰
70	復發性心包炎	Recurrent pericarditis	利納西替	中美華東
71	早產兒視網膜病	Retinopathy of prematurity	雷珠單抗	諾華
72	Rett 綜合症	Rett syndrome	Trofinetide-曲非奈肽	Acadia Pharmaceuticals
73	短腸綜合症	Short bowel syndrome	替度魯肽	武田製藥
74	全身型幼年突發關節炎	Systemic juvenile idiopathic arthritis	托珠單抗	羅氏
75	系統性肥大細胞增多症	Systemic mastocytosis	阿伐替尼	基石藥業
76	大動脈炎/多發性大動脈炎	Takayasu arteritis	乌帕替尼	艾伯維

序號 No.	疾病名稱 (中文) Name (in Chinese)	疾病名稱 (英文) Name (in English)	已上市或在研藥物 Drugs approved or under research	生產企業 Producer
77	腱鞘巨細胞瘤 /色素沉著絨毛 結節性滑膜炎	Tenosynovial giant con tumor/Pigmented villonodular synovitis	Pexidartinib	第一三共
78	地中海貧血 (重型)	Thalassemia major	注射用甲磺酸去鐵胺	諾華
79	血栓性血小板減少性紫癜	Thrombotic thrombocytopenic purpura	卡普賽珠單抗	賽諾菲
80	轉甲狀腺素蛋白澱粉樣變性	Transthyretin amyloidosis	氯苯唑酸葡胺	輝瑞
			氯苯唑酸	輝瑞
81	腫瘤壞死因子受體相關周期性 綜合症	Tumor necrosis factor receptor associated periodic syndrome	Canakinumab	諾華
82	腫瘤相關骨軟化症	Tumor-Induced osteomalacia	布羅索尤單抗注射液	協和麒麟
83	Von Hippel-Lindau 綜合症	Von Hippel-Lindau syndrome	貝組替凡	默沙東
84	血管性血友病三型	Von Willebrand disease type3	Vonvendi	武田製藥子公司 Baxalta
85	華氏巨球蛋白血症/淋巴漿細 胞淋巴瘤	Waldenstrom macroglobulinemia/ Lymphoplasmacytic lymphoma	澤布替尼	百濟神州
86	West 綜合症/嬰兒痙攣綜合症	West syndrome/Infantile spasms syndrome	氯己烯酸口服溶液用散	上海復星醫藥、
				江蘇萬邦生化醫藥