



宋发贤

辉瑞生物制药集团中国区
肿瘤市场部负责人



丁良福

辉瑞生物制药集团中国区
罕见病市场部负责人

发力罕见病，不放弃每一个人

罕见病一直是全人类的挑战，与其他疾病相比，罕见病从疾病认知、诊断、治疗到患者药物可及性、可支付性都存在较大的差距。我国有 2000 多万罕见病患者，每年新增患者超 20 万。罕见病的治疗方案花费高、耗时长，令患者及家庭不堪重负。

在罕见病药物研发领域，辉瑞是不可忽视的一股力量，拥有丰富的在研产品线，包括许多创新疗法，为中国的罕见病患者带来了温暖和希望。辉瑞生物制药集团中国区肿瘤及罕见病业务总经理李进晖女士介绍：辉瑞将上市罕见病创新药物维万心®（氯苯唑酸软胶囊），作为全球首个、也是唯一经批准治疗转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病（ATTR-CM）的口服药物，维万心®将填补此前中国在 ATTR-CM 治疗领域无有效药物的空白。

ATTR-CM，许多人可能都不曾听过这个名字。这种疾病病因是不稳定甲状腺素蛋白的异常解离后的错误折叠，形成淀粉样物质沉积于心肌间质和身体其他部位。随着时间的推移，淀粉样物质沉积就会使心肌变硬，进而引发心衰。

由于疾病认知度低，临床上 ATTR-CM 常与心衰混淆。在中国，ATTR-CM 诊断率不足 1%。然而，这一疾病的确可在较短时间内夺取患者的生命。数据显示，ATTR-CM 患者临床诊断后平均存活的时间较短，大约为 2 年到 3.5 年。

此前 ATTR-CM 患者缺乏针对性的治疗方案，临床中仅能针对症状治疗，帮助患者缓解相应症状，如心衰、房颤等。在极少数情况下，患者还需要进行心脏和肝脏移植，严重影响着患者个人和家庭生活。

得益于中国政府“加快罕见病药物审评审批”的政策和专家们的共同努力，维万心®于今年 9 月 30 日中国获批，与美国、日

本上市时间仅相差一年，基本实现了全球同步上市。维万心®的获批，让中国 ATTR-CM 患者通过口服药物即可缓解症状，减少了心血管死亡率及心血管相关住院，对于疾病的管理和延缓进展都有很大帮助。

针对 ATTR-CM 诊断率低的问题，辉瑞也有了技术相对成熟的 AI 智能筛查模型，此前在其他已上市国家开展心衰和 ATTR-CM 分类筛查时的数据显示，对于心衰的筛查可以达到最高 93% 左右的准确率。据辉瑞生物制药集团中国区罕见病市场部负责人丁良福先生介绍，辉瑞准备将这套系统引进中国，据悉，辉瑞计划与中国心血管联盟、中国心衰中心合作开展 AI 筛查试点项目，希望能够尽快帮助潜在患者获得快速诊断，从而及时获得有效的、有针对性的治疗。

维万心®不仅填补此前中国在 ATTR-CM 治疗领域无有效药物的空白，更将为推动中国 ATTR-CM 疾病的识别和诊断、以及疾病管理的进步带来帮助。由于大部分罕见病在临床上容易被误诊漏诊，辉瑞通过多种方式的培训，将更多关于疾病的学术信息传递给临床一线的医生，帮助他们提升对疾病的临床认知、诊断能力和治疗水平，以期帮助提升诊断效率，使更多的患者能够及时得到治疗。

除了转甲状腺素蛋白淀粉样变性病（ATTR）外，辉瑞还一直致力于推动血友病诊疗的发展，在完善血友病规范管理体系、提升药物可及性、探索多方共付模式、减轻患者负担方面都进行了许多努力。

难治皮肤病新药 0 的突破

据国家卫生健康委员会相关统计数据，我国每年的皮肤病门诊患者总量已经接近 3 亿人次，其中，中国特异性皮炎患病