

# 《罕见疾病药物临床研发技术指导原则（征求意见稿）》起草说明

为进一步提高罕见疾病药物临床研发效率，结合罕见疾病特征，对罕见疾病药物研发及科学的试验设计提供建议和参考，药品审评中心组织撰写了《罕见疾病药物临床研发技术指导原则》，形成征求意见稿。现将有关情况说明如下：

## 一、背景和目的

罕见疾病是发病率极低的一组疾病的统称，由于中国拥有庞大的人口基数，罕见疾病患者的绝对患病人数并不少，对社会、经济、医疗等多方面均存在不容忽视的影响，是严重的公共健康问题之一。当前大部分罕见疾病尚缺乏有效的治疗药物，罕见疾病患者的治疗需求远未满足。

罕见疾病的单病种发病率极低，药物研发的难度远远超过常见多发疾病，因此罕见疾病药物的临床研发，除了应遵循一般药物的研发规律以外，更应密切结合其自身疾病特点，在确保严谨科学的基础上，采用更为灵活的设计，以通过有限的患者数据，获得更加充分的科学证据，满足获益与风险的评估，支持监管决策。

本指导原则将结合罕见疾病特征，对罕见疾病药物研发提出建议，为罕见疾病药物科学的开展临床试验，提供参考。

## 二、起草过程

本指导原则由化药临床一部牵头，自2021年3月启动，2021年7月形成大纲及初稿，2021年8月与罕见疾病临床专家以及相关研发企业开展调研活动，对大纲及初稿内容进行充分讨论，2021年9月根据调研中收集的意见对初稿进行完善，经药审中心内部讨论，以及再次征求部分临床专家意见，技术委员会审核，形成征求意见稿。

## 三、主要内容与说明

本指导原则首先介绍了起草指导原则的背景，之后从罕见疾病药物研发的特殊考虑、临床研发计划、临床试验设计、安全性评估要求、沟通交流等方面，对罕见疾病药物临床研究相关内容进行阐述。

目前在我国尚无明确的罕见病定义，虽已发布了《罕见病目录》，但尚不能涵盖所有发病率极低的疾病。为指导发病率极低的一类疾病的药物研发，而非仅限于《罕见病目录》中的疾病，本指导原则中，采用了“罕见疾病”的描述，以避免与《罕见病目录》中“罕见病”的概念发生混淆。