

JOURNAL OF RARE DISEASES

刊首语



张波

北京协和医院药剂科主任
本期执行主编

“诊断难、药物少、负担重”是罕见病患者面临的三大困难，罕见病也是全球面临的重要公共卫生挑战。全球超过7000多种罕见病，有药可治的比例不足5%。由于大多数罕见病的诊断、发病机制和自然病史尚未阐明，罕见病药物研发仍面临很大挑战，药物的作用靶点及药物疗效的评估指标尚不明确；另一方面，罕见病患者人数少，临床试验受试者的招募困难，开展药物临床试验的难度和周期都比较长。此外，罕见病患者人数少、市场小，但药物研发的难度和投入大，人均研发成本高。因此，目前全球批准的罕见病药物相对较少。截至2023年12月31日，美国共批准上市的罕见病药物749种，欧盟批准的罕见病药物260种。在我国，“境外有药，境内无药”“境内有药，但尚无获批罕见病适应证”及“境内有药，但保障不足”等问题，仍是导致罕见病患者用药困境的主要原因。

关注罕见病、研究罕见病是一个国家经济发展、社会文明和科技发展的重要标志之一。为了切实解决罕见病患者“药物少”和“用药难”的困境，我国多部门联动，陆续出台一系列罕见病药物保障激励政策，鼓励药物研发，对罕见病药物实施优先审评，加速罕见病药物在国内上市。通过两批罕见病目录的发布，显著提升了目录内207种罕见

病的诊疗能力和药物保障能力。通过建立多种政策性引进模式，如“临床急需药品临时进口工作方案”、海南博鳌乐城国际医疗旅游先行区和北京天竺综合保税区罕见病药物先行区等，让更多中国罕见病患者能够在药品未在我国上市的情况下，尽早使用到国外新药。通过国家谈判的方式积极推动落实罕见病药物进入医保目录，实现高值药物进入医保的重大突破。一系列支持性政策的颁布和落地，体现出国家对于保障罕见病患者用药的决心，进一步提升了罕见病药品可负担性。道阻且长，行则将至，药物研发和用药保障的每一次推进，都为罕见病患者打开一道“希望之门”。

罕见病药物研发已成为目前药物研发的热点，据统计，2011—2022年美国FDA批准上市的孤儿药占新药总数的46.3%。虽然近年来我国罕见病药品供应保障已取得积极进展，但罕见病药物研发和用药保障仍有诸多困境待解，需要多部门和医药产业全流程的协同发力。由于我国人口基数大，罕见病患者数量相对较多，这为罕见病药物研究创造了有利环境。面向未来，我们呼吁更多的专家和学者聚焦罕见病药物研究，以罕见病目录为抓手，以全国罕见病诊疗协作网和罕见病注册登记平台为依托，打造“政产学研医”协同创新平台，推动罕见病药物研究高质量发展。

本期《罕见病研究》杂志聚焦罕见病药物。我们非常荣幸地邀请到了深耕罕见病药物研究的专家学者，为读者奉上该领域前沿进展、政策分析、研究技术和发展方向。内容包括罕见病药物研发的审评审批、伦理审查、临床试验开展，罕见病药物治疗进展、临床实践和经验分享，罕见病用药保障及服务模式的创新等。近年来我国罕见病药物研究领域优秀的成果层出不穷，但由于篇幅有限不能收录更多。因此也期待未来再组专刊展示成果，以飨读者。我们期待广大同仁把握时机，迎难而上，携手同行，为提升我国罕见病药物的研究水平不懈努力！

张波

2024年4月