

# 首批罕见病目录公布 纳入 121 种疾病

## “渐冻人症”、血友病、白化病等疾病在列;业内人士认为此举将加快罕见病药品上市进程

近日,国家卫生健康委员会、科技部、工信部、药监总局、中医药管理局5部门联合公布《第一批罕见病目录》。首批目录纳入了血友病、白化病等121种疾病,因冰桶挑战活动被社会公众熟知的罕见病“渐冻人症”——肌萎缩侧索硬化也被纳入。业内人士认为,目录的出台将提高药企对罕见病用药的研发积极性,加快罕见病药品上市进程,从而改善罕见病患者的生活质量,并将为罕见病药物纳入医保提供参考依据。



### 释疑 /

#### 首批罕见病目录如何产生?

国家卫健委有关负责人表示,该目录根据我国人口疾病罹患情况、医疗技术水平、疾病负担和保障水平等,参考国际经验,由不同领域权威专家按照一定工作程序遴选产生。

目录广泛征求了相关部门和行业意见并达成一致。

业内人士指出,这是自

2016年1月原国家卫生计生委成立罕见病诊疗与保障专家委员会后,经过两年多时间的研究和酝酿后交出的首份“答卷”。

据介绍,研究提出符合我国国情的罕见病定义和病种范围,是专家委员会的职责之一。

此外,专家委员会还负责

组织制定罕见病防治有关技术规范 and 临床路径,对罕见病的预防、筛查、诊疗、用药、康复及保障等工作提出建议。

专家委员会由钟南山等3位中国工程院院士担任顾问,18名专家组成,涉及罕见病诊疗、药学和药品供应保障、罕见病筛查、医疗保险、新农合、卫生经济学等领域。

### 背景链接

## “罕见病”并不罕见 走出医疗困境需多方努力

由于我国人口基数大,“罕见病”并不罕见。2017年9月8日,北京协和医院副院长张抒扬在第六届中国罕见病高峰论坛上表示:按国际方法计算,中国有超过3000万罕见病患者。

多数罕见病患者群体因为行动不便或特殊的发病表现,很少会出现在公众的视野中,他们往往承受着常人难以想象的病痛折磨和社会歧视。

目前全球已知的约7000种罕见病病种当中有80%是遗传性疾病,近50%的受累人群是儿童,受影响人数超过3亿。而数据显示,这其中仅5%的罕见病有药可医,在这5%当中只有30%的药已在中国上市,且大多昂贵,多数患者难以承受。

“(治疗)罕见病的医生比罕见病患者更罕见。”中日友好医院运动障碍与神经遗传病研究中心负责人顾卫红说。在近20年与患者打交道的过程中,她发现罕见病患者大部分的就医经历都非常曲折。她曾在多个公开场合展示过一张罕见病患者就医经历模式图,这幅图从导诊、专业医生就诊、基因检测、后续干预和注册随访等6个方面清晰地反映了罕见病患者的医疗路径。很多患者在获得明确诊断前都要走很漫长的路,有的人甚至因为求医心切,上当受骗,因病致贫。

顾卫红表示,现行医疗体系下巨大的地区差异使得罕见病专家集中于几个大城市,而患者则散居各地,很难获得精准的就医知识。此外,国内基因检测机构参差不齐的现状也间接导致患者难以获得明确诊断。

此前,我国已出台多项措施尝试为“孤儿药”的研发和及早上市打开通道。2017年10月,中共中央办公厅、国务院办公厅印发《关于深化审评审批制度改革鼓励药品医疗器械创新的意见》中,明确了支持罕见病治疗药品医疗器械研发,公布罕见病目录,建立罕见病患者登记制度,罕见病治疗药品医疗器械注册申请人可提出减免临床试验的申请,对罕见病治疗药品给予一定的数据保护期等内容。2017年12月20日,国家食品药品监督管理总局对外公布了《拓展性同情使用临床试验用药物管理办法(征求意见稿)》,允许在开展临床试验的机构内使用尚未得到批准上市的药物给急需的患者。这被称作中国版的“同情给药制度”。有评论指出,“同情给药制度”的目的,就是为了跳过药品审批的繁缛过程,以最简捷的路径为患者提供目前唯一可能有效的治疗。

(据新华网)

### 释疑 2

#### 目录发布与患者有何关系?

“罕见病目录认定的疾病大多是临床需求比较急迫,疾病负担较为严重,社会关注度较高的疾病。”罕见病制药企业负责人王晓晖指出。

由于治疗罕见病的药物适用人群少、市场需求少、研发成本高,很少有制药企业进行研发生产,这些药被称为“孤儿药”。据王晓晖统计,首批进入目录的121种罕见病

中,目前有40多种已经有批准上市的治疗药物,而其中在国内上市的仅20多种。

罕见病公益组织病痛挑战基金会、北京药伙伴罕见病数据研究院撰文指出,目录将加速孤儿药在国内的上市,国内药企也将比以往更有积极性去自主创新研发孤儿药,为罕见病患者提供更多、有效、可负担的治疗手段,从而改善

罕见病患者的生活质量。

“科研机构 and 药物研发企业可以有的放矢,针对目录中的疾病开展药物研发。”王晓晖同时认为,对药监、医保等政府部门来说,纳入目录内的病种在优先审评审批、免临床试验或有条件审批等方面具有了依据,对未来发展制定和完善罕见病相关医疗保障制度也提供了参考。

### 释疑 3

#### 纳入目录病种有何条件?

上述国家卫健委负责人透露,未来各部门将按照分批制订、动态更新的工作方式,依据工作程序,逐步完善我国罕见病目录。

记者注意到,就在不久前国家卫健委公布了《罕见病目录制订工作程序》,提出今后将分批遴选目录覆盖病种,对目录进行动态更新,目录更新时间原则上不短于2年。

纳入目录的病种应当同

时满足四项条件,分别为国际国内有证据表明发病率或患病率较低;对患者和家庭危害较大;有明确诊断方法;有治疗或干预手段、经济可负担,或尚无有效治疗或干预手段、但已纳入国家科研专项。

针对目录制订程序,文件提出,国家有关部门、省级卫生健康行政部门、国家级行业学会或协会、民政部注

册登记的相关民间组织,可以提出增加目录病种的申请,并向国家卫健委罕见病诊疗与保障专家委员会办公室提供申请材料。

经专家论证形成目录(征求意见稿)后,国家卫健委组织征求意见。根据反馈意见情况,决定是否再次召开论证会议,最终确定目录并公布。

(据《新京报》)