

《罕见病酶替代疗法药物药学研究与评价 技术指导原则（征求意见稿）》 起草说明

一、起草背景和目的

特定酶缺乏或功能缺陷导致的罕见遗传性代谢疾病，例如溶酶体贮积症（Lysosomal Storage Diseases, LSDs）等，一般在患者儿童期开始发病，有高致残率、高死亡率等特点，严重影响患者的生存质量。对该类患者相对成熟，甚至是唯一的治疗手段是酶替代疗法，即通过补充外源性重组酶以恢复正常的生化代谢过程。目前，我国已批准进口多个酶替代疗法药物，中国首个、也是目前唯一一个本土自主开发的戈谢病酶替代疗法药物也在近年获批上市，但仍存在未被满足的临床需求。

近年来，国家层面不断加强对罕见病药品研发和监管的支持力度，明确提出加快罕见病用药品审评审批。基于以上背景，为进一步明确罕见病酶替代疗法药物的药学技术要求，提高药品审评审批质效，促进药品研发及注册进程，故制定本指导原则。

二、起草过程

本指导原则由生物制品药学部牵头，前期基于 ERT 药物

已上市品种的产品开发、生产工艺、质量研究与控制等环节的共性与特点，形成《罕见病酶替代疗法药物药学研究与评价技术指导原则》初稿。后根据我中心相关规定召开了专家会，并征求内部意见，根据多方意见修订后形成《罕见病酶替代疗法药物药学研究与评价技术指导原则（征求意见稿）》。

三、主要内容

本指导原则主要包括七个章节，分别为：“概述”、“适用范围”、“总体考量”、“生产用物料”、“生产工艺”、“质量研究与质量控制”和“稳定性研究”。

“概述”章节介绍了该类产品的研发背景和起草目的。“适用范围”章节明确了本指导原则适用于含有天然或改构的内源性代谢酶相关序列的重组酶产品。“总体考量”部分明确了该产品可在工艺验证、稳定性研究、注册检验等方面采用科学、合理的灵活策略，并初步说明了相关技术要求。第四到第七章对生产用物料、生产工艺、质量研究与质量控制、稳定性研究等方面的具体技术要求进行了说明。