

# 罕见病患者 对临床试验的认知、态度 与实践现状调查报告

(2021)

重庆医科大学药学院药品政策与评价研究中心  
蔻德罕见病中心（CORD）

## 目录

一 调查背景.....	1
二 问卷设计.....	1
三 调查过程.....	2
四 调查结果.....	2
五 调查结论.....	24
六 对策建议.....	26
附表 1 .....	28
附表 2 .....	31
研究团队 .....	43
致谢 .....	44

## 一. 调查背景

中国的罕见病患者长期缺乏有效药物治疗，罕见病临床试验开展困难是其中一个重要原因。2021年10月11日，国家药监局药品审评中心发布了《罕见疾病药物临床研发技术指导原则（征求意见稿）》。《征求意见稿》指出，罕见疾病药物研发应以科学为基本准则，可以通过精巧科学的方法“精简”研究设计，但不能以降低科学标准为代价“简化”研发过程。也就是说在不降低科学标准的前提下，罕见病临床开发可以也应该有独特设计。这是国家层面发出的明确信号，国内罕见病药物研发可望加速。

2021年11月19日，《以临床价值为导向的抗肿瘤药物临床研发指导原则》正式发布。这个指导原则的适用范围是抗肿瘤药物研发，但是其中的指导意义是可以覆盖到整个药物研发领域的，标志着新药研发进入以临床价值为导向，以患者为核心的新时代。

在以上背景下，重庆医科大学药学院药品政策与评价研究中心联合蔻德罕见病中心发起本调查研究，调查了中国罕见病患者/家属对罕见病临床试验的知识、态度与实践情况。目的是基于以罕见病患者为中心的理念，了解罕见病患者对临床试验认知度和参与度，以及罕见病患者参与临床试验的关切与障碍，为提高罕见病患者临床试验素养与参与度，促进罕见病治疗药物的临床开发，满足罕见病患者临床需求提供政策建议与决策参考。

## 二. 问卷设计

本调查问卷在结合参考文献、专家访谈以及罕见病患者意见的基础上设计。问卷内容由五个部分组成：第一个部分是被调查患者的基本信息；第二个部分是被调查患者对临床试验的实践情况；第三个部分是被调查患者/家属对参加临床试验的态度（包括促进参加因素和阻碍参加因素）；第四个部分是被调查患者/家属对临床试验基本常识的认知；第五个部分是开放问题（被调查患者/家属对临床试验的期望和建议）。详细问卷内容见附表1。

### 三 . 调查过程

从 2021 年 11 月 1 到 2021 年 11 月 30 日，以问卷星作为问卷发放途径，以罕见病患者或家属为调查对象，通过联合各罕见病组织定向发布以及罕见病患者滚雪球发布相结合的方式，共收集到问卷 1573 份。经过双人核查比对后，纳入有效问卷 1498 份，有效率为 95.2%。其中由患者本人填写 562 份，由他人代答 936 份。应用 Excel 和 SPSS 25.0 统计软件进行数据的录入、清洗和统计分析。

### 四 . 调查结果

#### (一) 被调查患者的基本信息

##### 1. 填写人情况

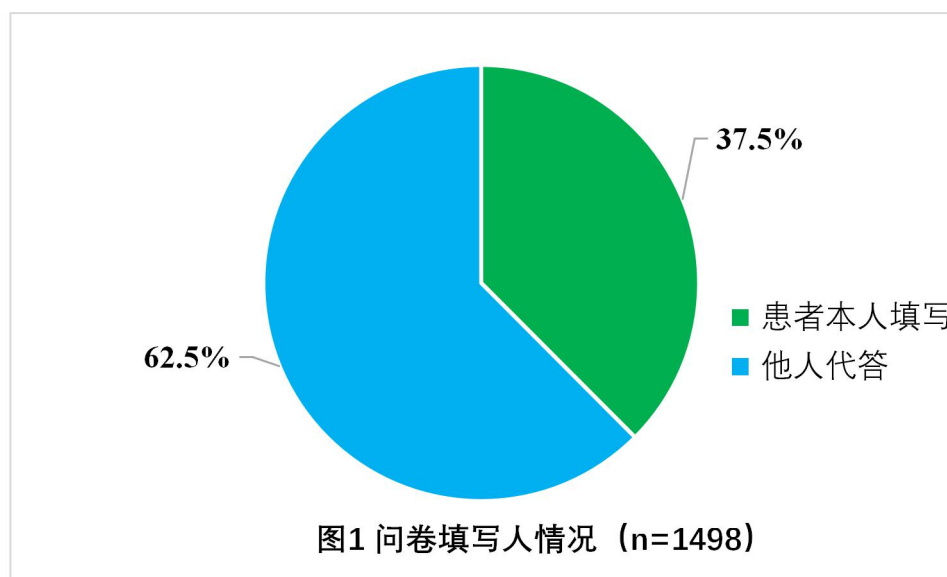


图 1 所示，共 1498 份有效问卷中，62.5%由他人代答，37.5%由患者本人填写。他人代答中，有 88.1%由患者的父母填写，5.7%由患者的子女填写，3.1%由患者的其他亲属填写，2.8%由患者的配偶填写，0.3%由患者的朋友及其他人填写。

## 2. 被调查患者的性别

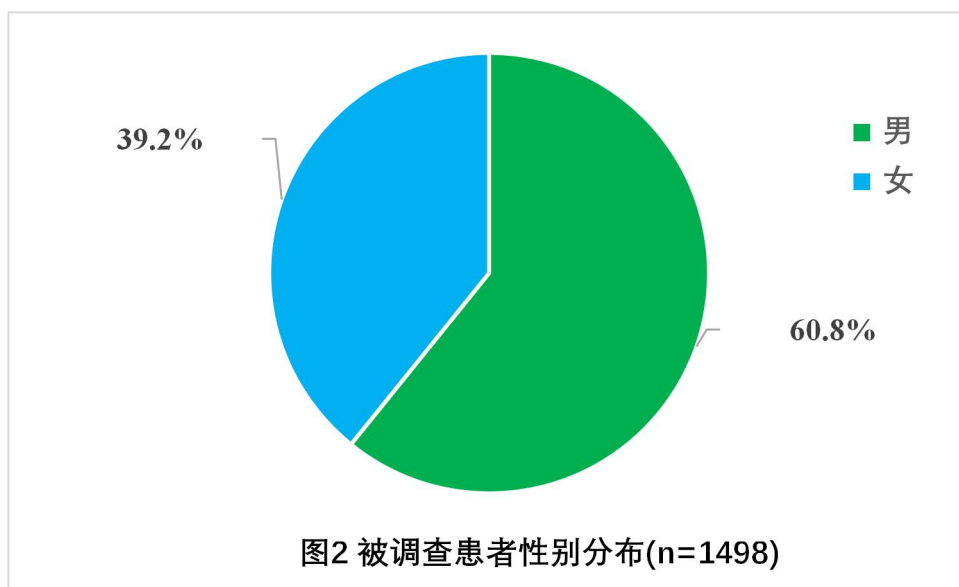
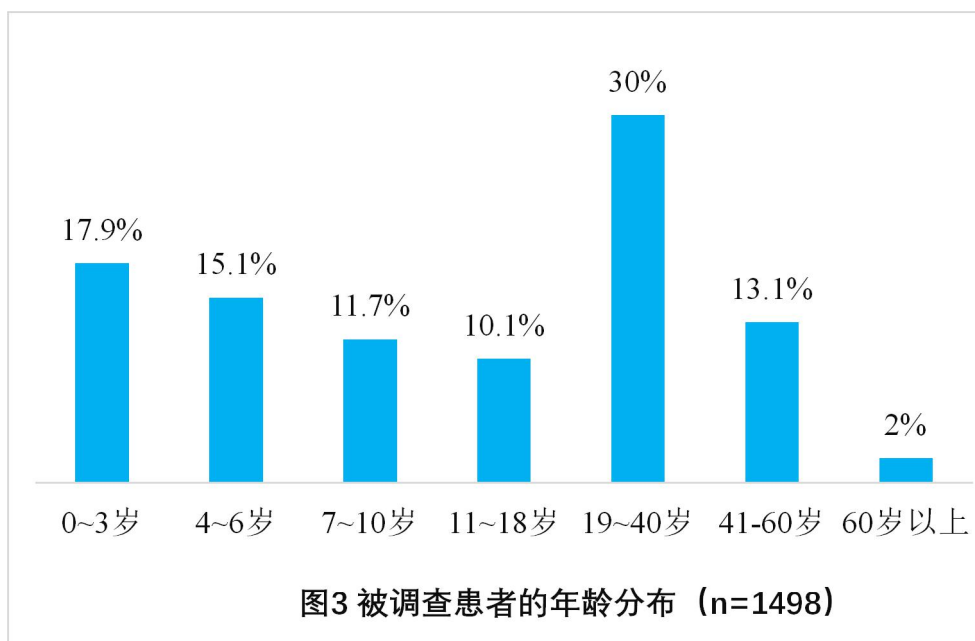


图 2 所示，被调查的罕见病患者中，男性较多，占 60.8%，女性占 39.2%。

## 3. 被调查患者的年龄



被调查患者的平均年龄为 20.3 岁。图 3 所示，从年龄结构来看，44.8%的被调查患者的年龄区间集中在 0-10 岁，10.1%的患者的年龄区间在 11-18 岁，30%的患者年龄区间集中在 19-40 岁，41 岁及以上的患者占比 15.1%。被调查的患者中，18 岁及以下的患者较多，占比 54.9%。

#### 4. 被调查患者的婚姻状况

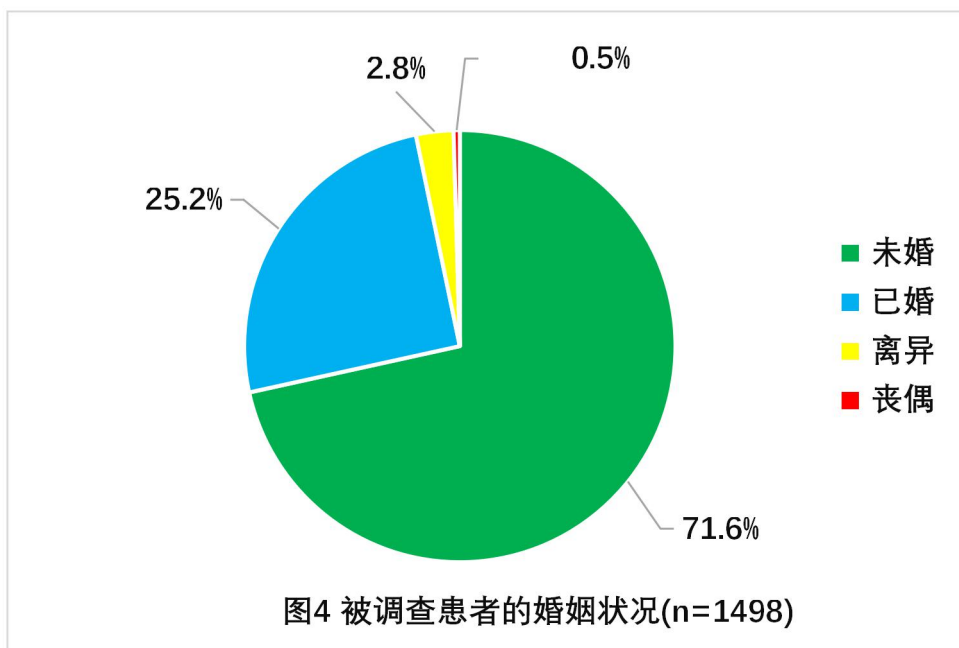


图 4 所示，被调查患者中，71.6%的患者的婚姻状况为未婚，25.2%的患者已婚，2.8%的患者为离异，极少数患者为丧偶（0.5%）。

#### 5. 被调查患者的学历

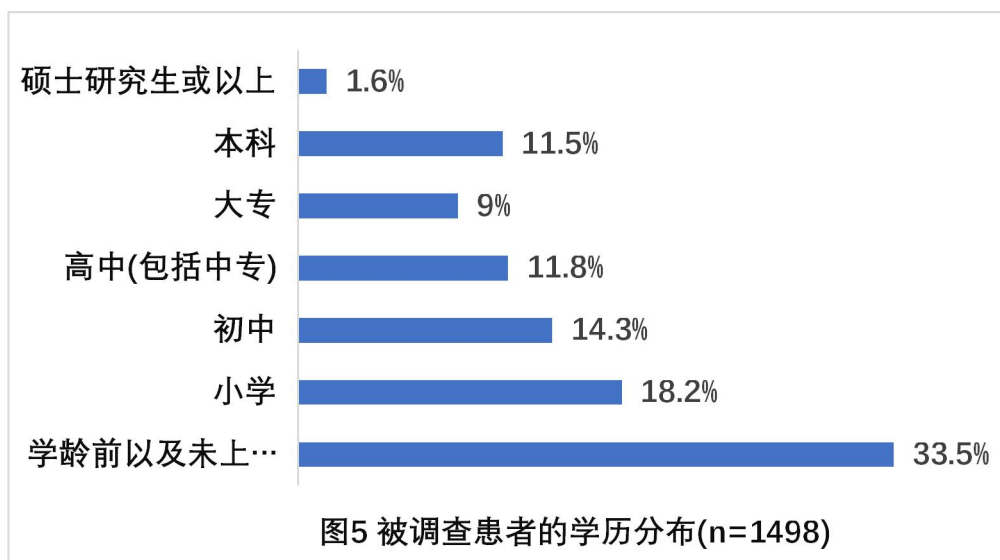


图 5 所示，总的来看，六成以上（66.0%）的被调查患者为初中及以下学历，两成以上的（22.1%）的患者具有大专及以上学历。其中，年龄区间在 0-18 岁的未成年被调查患者（n=823）中，学历为初中及以下的占 96.5%，学历为

高中（包括中专）和本科的仅占 3.5%。年龄区间在 18 岁以上的成年被调查者中(n=675)，学历为初中及以下的仅占 28.9%，学历为大专及以上的占 48.9%。

## 6. 被调查患者的就业情况

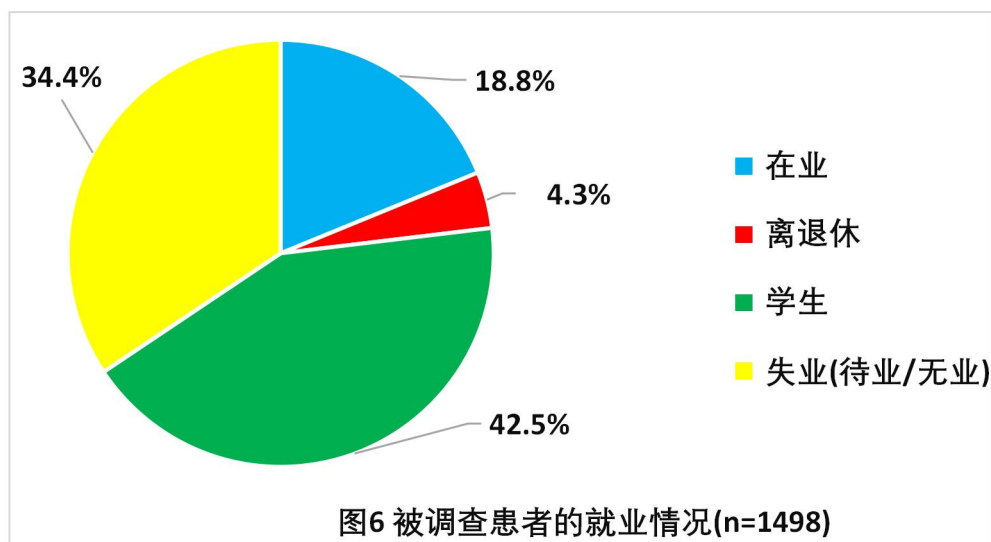


图 6 所示，就业情况方面，学生占比最高，为 42.5%。其次为失业（待业或无业），占比 34.4%。18.8%的患者为在业，少数患者（4.3%）为离退休。其中，年龄区间在 0-18 岁的未成年被调查者中（n=823），学生占比 71.7%，失业（包括待业，无业）占比 27.3%。年龄区间在 18 岁以上的成年被调查者中（n=675），失业（包括待业，无业）占比 43.0%，在业（包括灵活就业、创业和个体经营）占比 40.6%，离退休占比 9.5%，学生占比 6.9%。

## 7. 被调查患者的户口

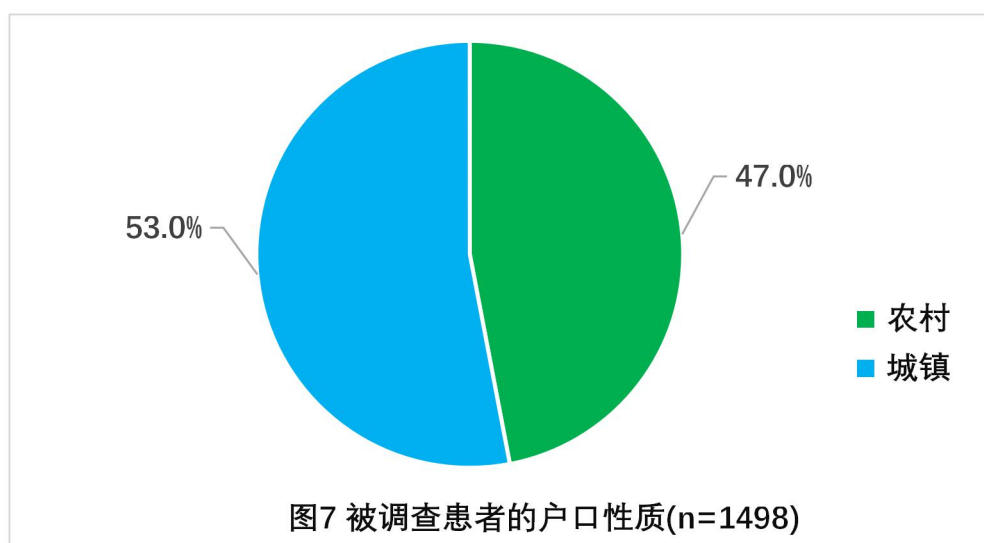


图 7 所示，一半以上（53.0%）的被调查患者为城镇户口，47.0%的患者为农村户口。

### 8. 被调查患者的医保情况

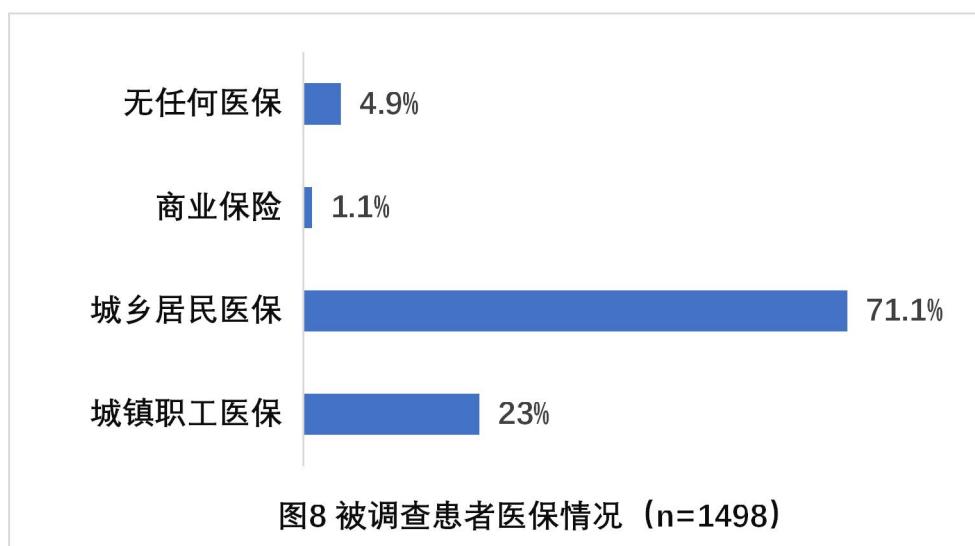


图 8 所示，绝大多数（95.1%）被调查患者有保险，其中 71.1%为城乡居民医保，23.0%为城镇职工医保。购买商业保险的仅 1.1%。

### 9. 被调查患者的籍贯地区分布

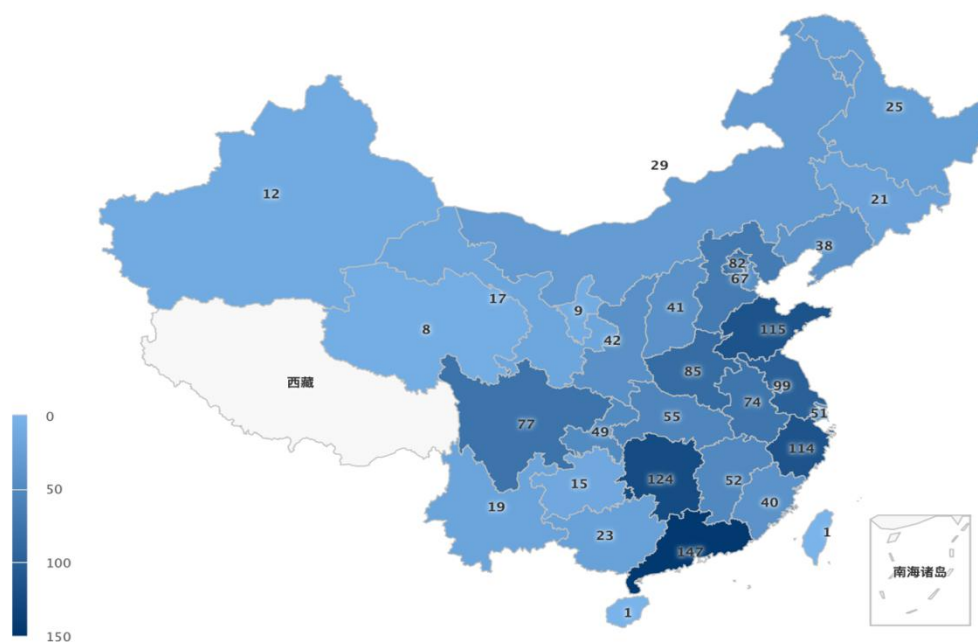


图 9 被调查患者的籍贯分布 (n=1498)



图 9 所示，被调查患者位于广东的最多，占比 9.3%，其次是湖南（7.9%），山东（7.3%），浙江（7.2%），江苏（6.2%），河南（5.4%），北京（5.2%），四川（4.9%）。总之，被调查患者位于东南部的居多。

## 10. 被调查患者的疾病情况

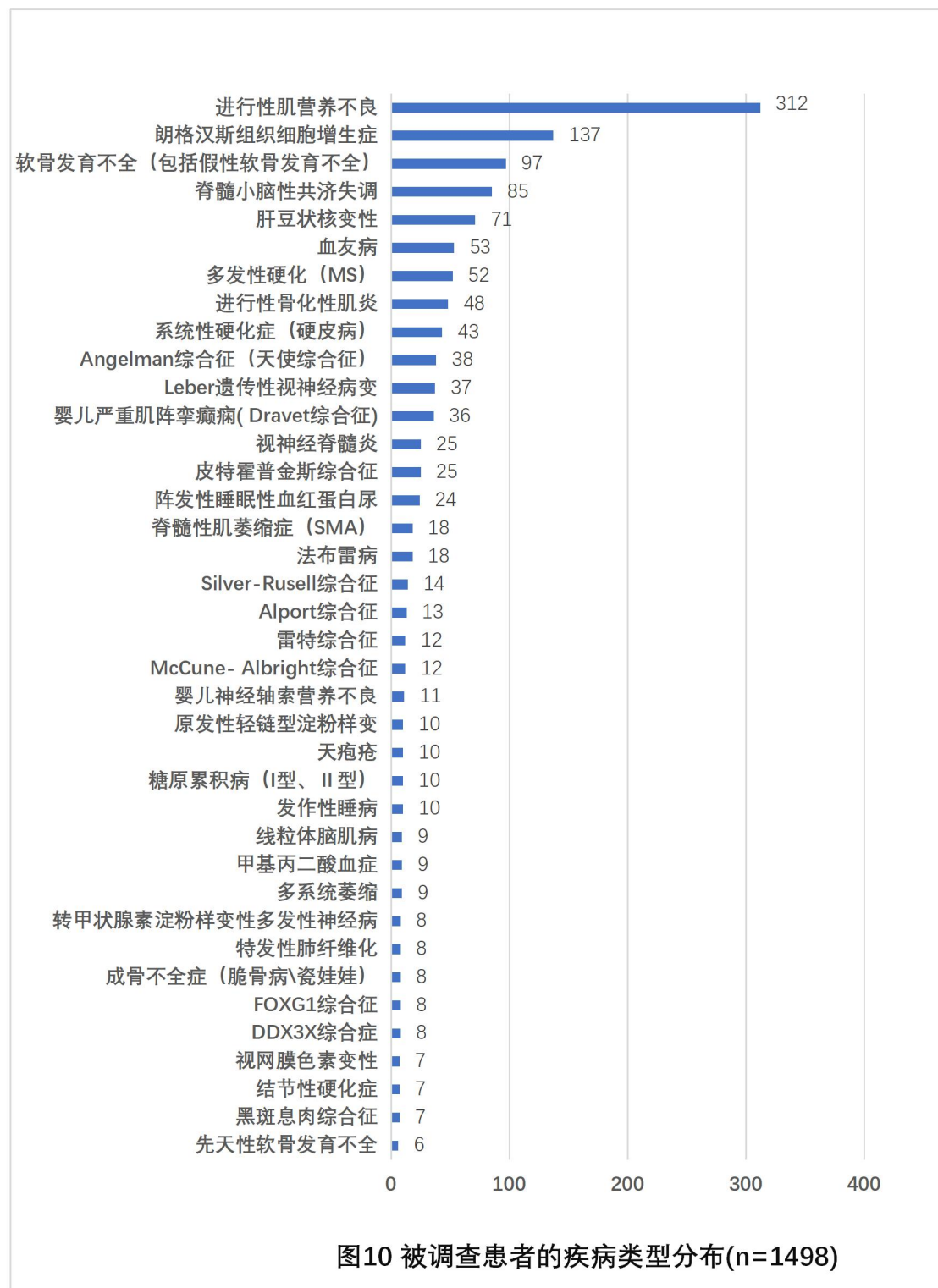


图 10 所示，1498 名被调查罕见病患者中，涵盖了 142 种罕见疾病。其中，人数最多的是进行性肌营养不良（包括面肩肱型肌营养不良、肢带型肌营养不良、杜氏肌营养不良等），占比 20.8%。其次是朗格汉斯细胞组织增生症的患者，占 9.1%。再次是，软骨发育不全（包括假性软骨发育不全）、脊髓小脑性共济失调，分别占 6.5%、5.7%。其他均不超过受访人数的 5%，如表 1 所示。

表 1 其他疾病类型分布

疾病类型	频数	疾病类型	频数
IgG4 相关性疾病	3	成人斯蒂尔病	1
Prader-Willi 综合征（小胖威利综合征）	3	癫痫性脑病	1
低碱性磷酸酶血症	3	多发性骨骼发育不良	1
腓骨肌萎缩症	3	多发性内生软骨瘤	1
局限性硬皮症	3	儿童交替性偏瘫（AHC）	1
先天软骨发育不全	3	泛发性脓疱型银屑病(GPP)	1
先天性肾上腺发育不良	3	复发性多软骨炎(RP)	1
遗传性痉挛性截瘫	3	杆状体肌肉病	1
CDKL5 综合征	2	高苯丙氨酸血症	1
Menkes 综合征	2	歌舞伎面谱综合征	1
Peutz-Jeghers 综合征	2	假性骨骺发育不良	1
POEMS 综合征	2	局限性硬皮病	1
VHL 综合征	2	克拉伯病	1
X-连锁无丙种球蛋白血症	2	克氏综合征	1
丙酮酸脱氢酶缺乏症	2	库欣综合症	1
纯合子家族性高胆固醇血症	2	莱伦氏综合征	1
泛发性脓包型牛皮癣	2	离子通道病（CACNA1S 基因相关）	1
脊髓延髓肌萎缩症（肯尼迪病）	2	磷酸吡哆醛缺乏	1
家族性高胆固醇血症	2	鸟面综合症	1
卡尔曼综合征	2	佩梅病	1
类天疱疮	2	葡萄糖转运体 1 型缺乏综合征（GLUT1DS）	1
难治性癫痫	2	青少年黄斑变性（stargardt）	1
脑内铁沉积神经变性病	2	全色盲	1
尼曼匹克病	2	色素减退斑	1
帕金森病(青年型、早发型)	2	史密斯-马吉利综合症	1
强直性肌营养不良	2	史提芬强生症候群	1
球形细胞脑白质营养不良	2	糖原累积病三型	1

神经节苷脂沉积病	2	糖原累积症 o 型	1
神经元蜡样脂褐质沉积症	2	特发性心肌病	1
先天性肌营养不良	2	先天性纯红细胞再生障碍性贫血	1
中枢神经系统脱髓鞘	2	先天性胆汁酸合成障碍	1
中性脂质沉积症伴鱼鳞病	2	先天性肌无力综合征	1
Citelman 综合征	1	先天性肾上腺皮质增生	1
danon 病	1	先天性糖基化障碍	1
Donnai-Barrow 综合征	1	涎酸酵素缺乏症	1
FOXG2 综合征	1	线粒体耗竭综合征 7 型	1
Gerstmann-Straussler 综合征 (GSS)	1	小脑萎缩未确诊	1
GNE 肌病 (NoNAKA 肌病)	1	亚急性硬化性全脑炎	1
Joubert 综合征	1	遗传性多发脑梗死性痴呆	1
Kenny-caffey 综合征 2 型	1	原发性联合免疫缺陷	1
Mecp2 重复综合症	1	原发性纤毛运动障碍	1
nexmif 基因突变	1	肢端肥大症	1
SAPHO 综合征	1	肢端骨发育不全二型	1
Sengers 综合征	1	中枢性尿崩	1
白化病	1	中心核肌病	1
斑驳病	1	转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病 (ATTR-CM)	1
常染色体显性智力障碍 31 型 (PURA)	1		

## (二) 被调查者对临床试验的知晓情况

### 1. 总知晓率

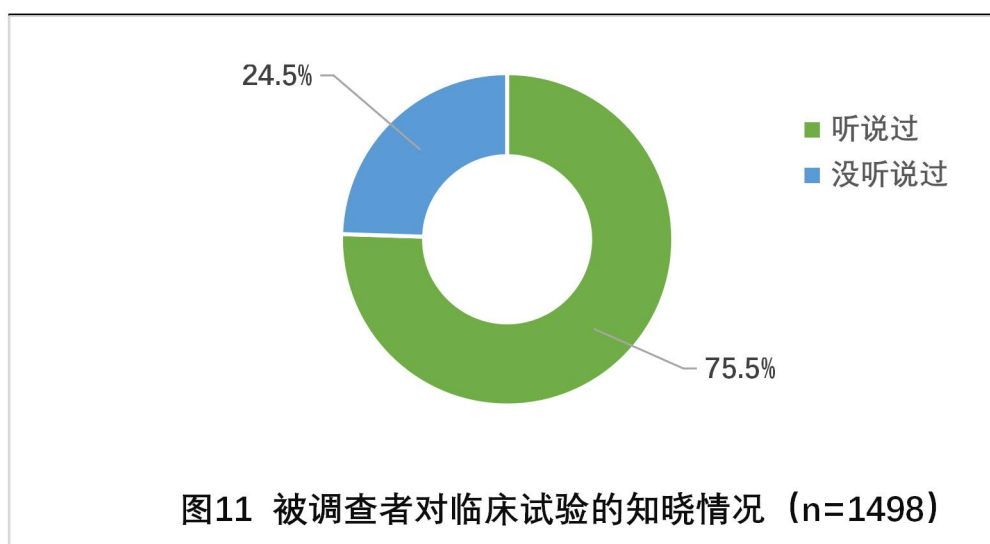


图 11 所示，七成以上（75.5%）的被调查者表示听说过临床试验，24.5%的人没有听说过临床试验。总的来说，听说过临床试验的被调查者占绝大多数。

## 2.被调查者对临床试验知晓率的性别差异

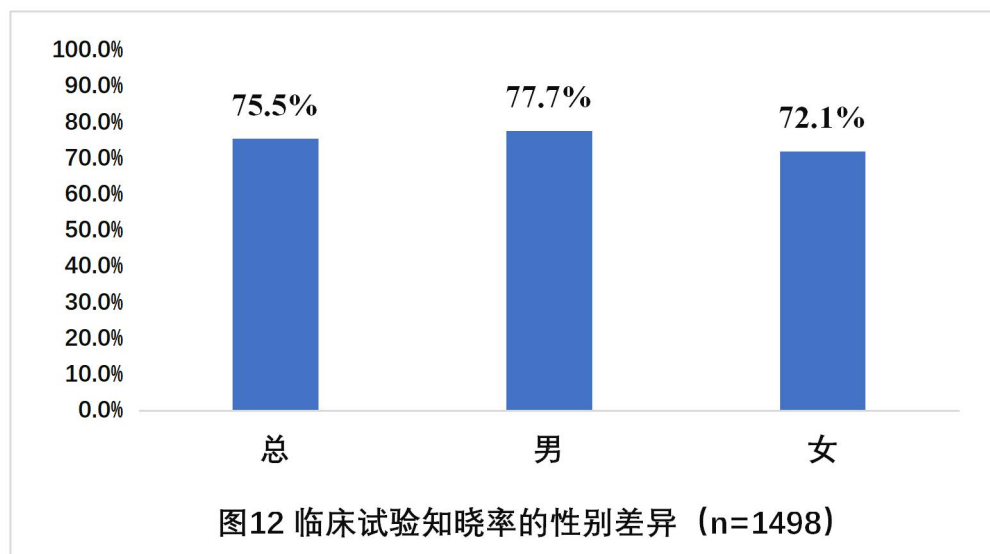


图 12 所示，从性别来看，被调查患者为男性的临床试验知晓率为 77.7%，被调查患者为女性的临床试验知晓率为 72.1%，被调查男性的临床试验的知晓率显著高于女性。

## 3.被调查者对临床试验知晓率的学历差异

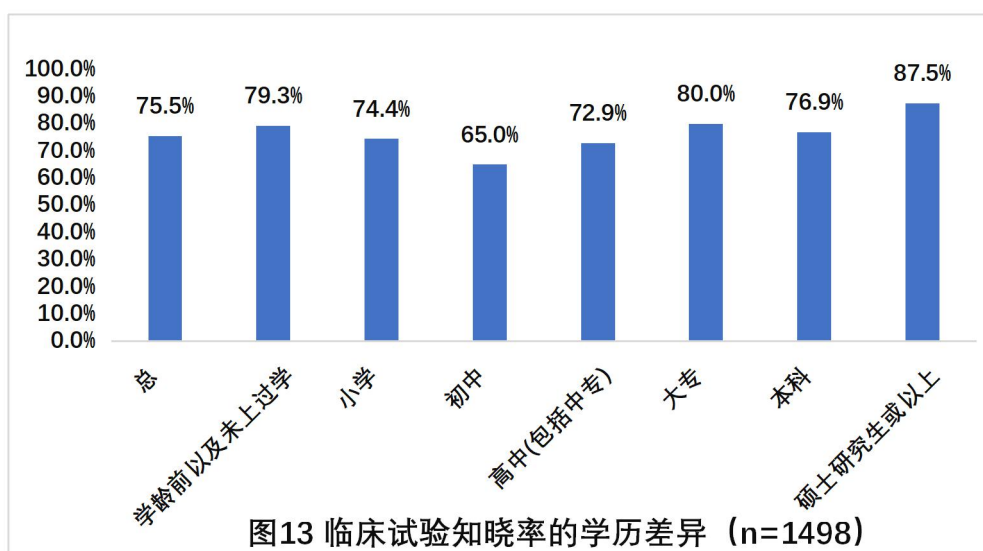


图 13 所示，被调查者为硕士研究生或以上学历的临床试验知晓率最高（87.5%），被调查者为初中学历的临床试验知晓率最低（60.5%）。由于学龄前以及未上过小学或小学学历的被调查者，大多由他人代答，所以反映的临床试验的知晓率应多为代填人的情况。

#### 4.被调查者对临床试验知晓率的医保差异

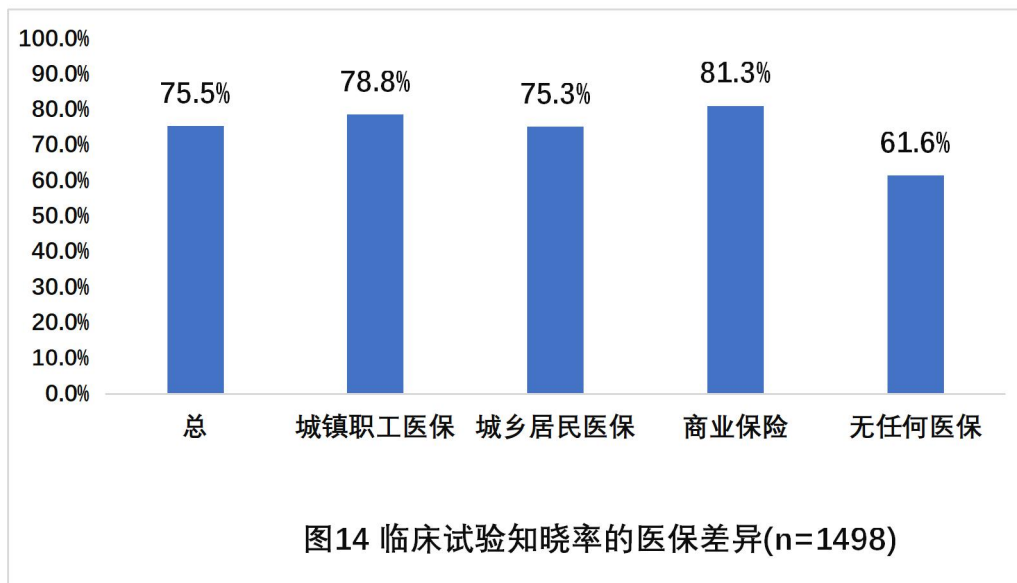


图 14 所示，不同医保状况的被调查患者对临床试验的知晓率也有显著差异。无任何医保的被调查患者的临床试验知晓率最低，仅为 61.6%。

#### 5.被调查者对临床试验知晓率的户口差异

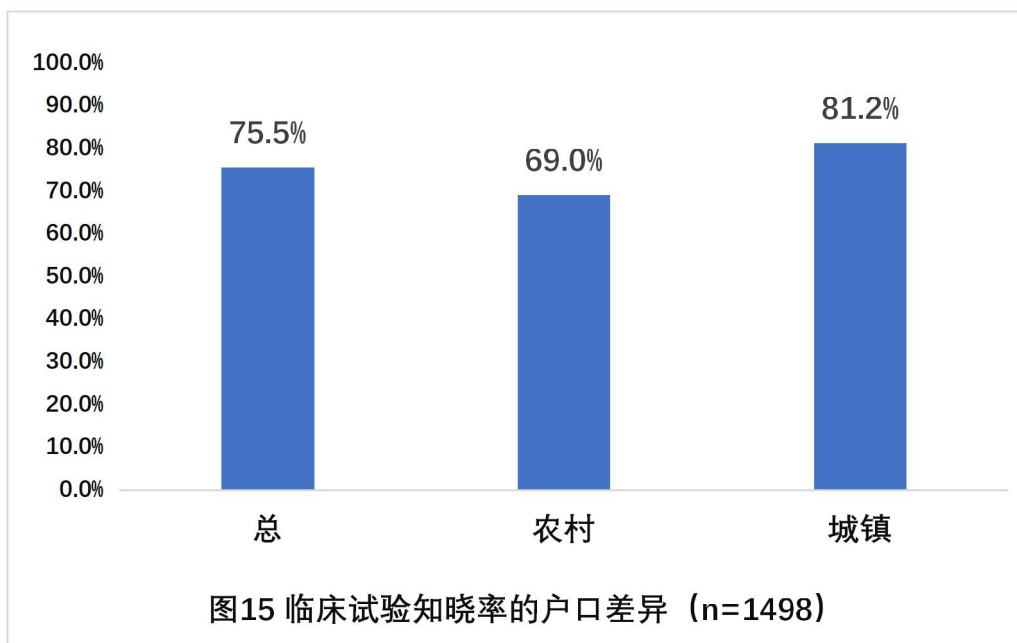


图 15 所示，从被调查患者的户口性质来看，农村户口的患者的临床试验知晓率为 69.0%，显著低于城镇户口的临床试验知晓率（81.2%）。



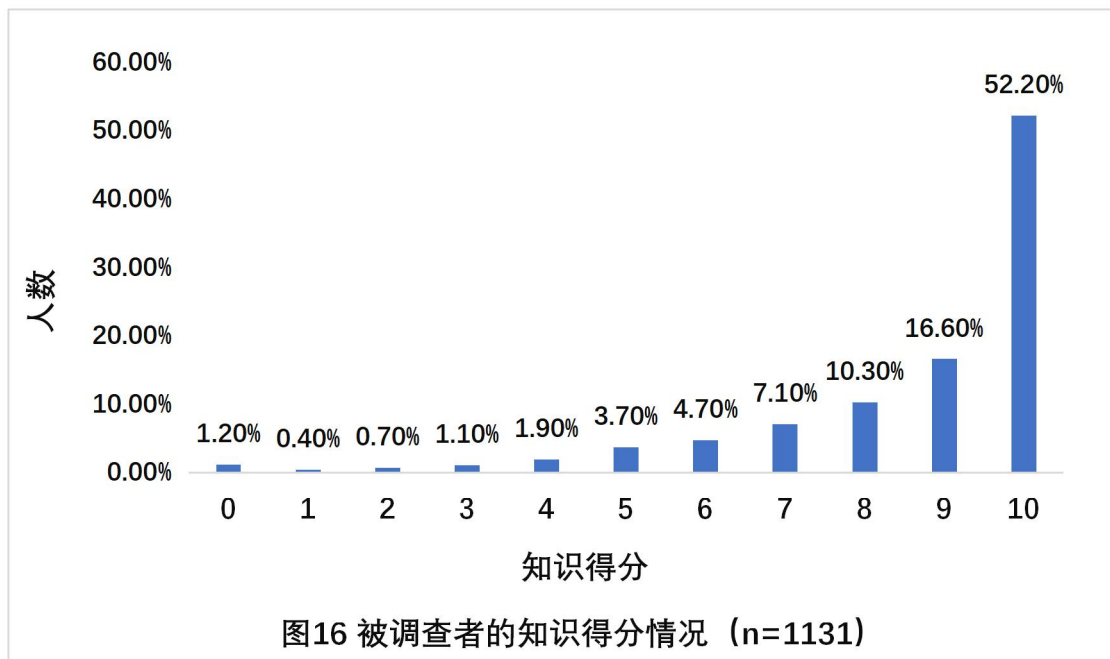
以上部分为 1498 名被调查患者的基本情况及被调查者关于临床试验知晓的情况。



以下部分是针对其中听说过临床试验的 1131 名被调查者的认知、实践与态度的调查结果。

### (三) 被调查者对临床试验的认知情况

#### 1. 被调查者的关于临床试验的认知得分分布



被调查者被询问了关于 10 个临床试验基本常识问题的知晓情况。回答“知道”计 1 分，回答“不知道”计 0 分。满分为 10 分。1131 名被调查者中，关于临床试验基本常识认知的平均得分为 8.63。图 16 所示，半数以上（52.2%）的被调查者的得分为 10 分，不到一成（9.0%）的被调查者的得分处于 0-5 分的区间。

## 2. 被调查者关于每个知识点的知晓率

表 2 每个知识点的知晓率 (n=1131)

知识点	不知道		知道	
	频数	百分比	频数	百分比
药物临床试验是指在人体（患者或健康人）进行的关于药物的任何研究	132	11.7	999	88.3
我们服用的每一种药物都要经过临床试验后才能上市	43	3.8	1088	96.2
医生应该永远把患者的健康放在首位，而不是临床试验是否成功	149	13.2	982	86.8
所有临床试验都必须在通过伦理委员会的审查后才能开展。	182	16.1	949	83.9
研究人员有义务在试验开始前告知患者试验的风险和可能的获益，并确保患者了解试验的重要细节	95	8.4	1036	91.6
患者自愿参加临床试验，并签署知情同意书，其他任何人不能强迫。	40	3.5	1091	96.5
患者可以在任何时候、以任何理由停止参与试验	243	21.5	888	78.5
临床试验药物与试验相关检查应该免费，不应收费	195	17.2	936	82.8
在临床试验中，患者的隐私和个人信息应该得到充分保护	92	8.1	1039	91.9
患者也可以参与设计和发起符合自己需要的临床试验	383	33.9	748	66.1

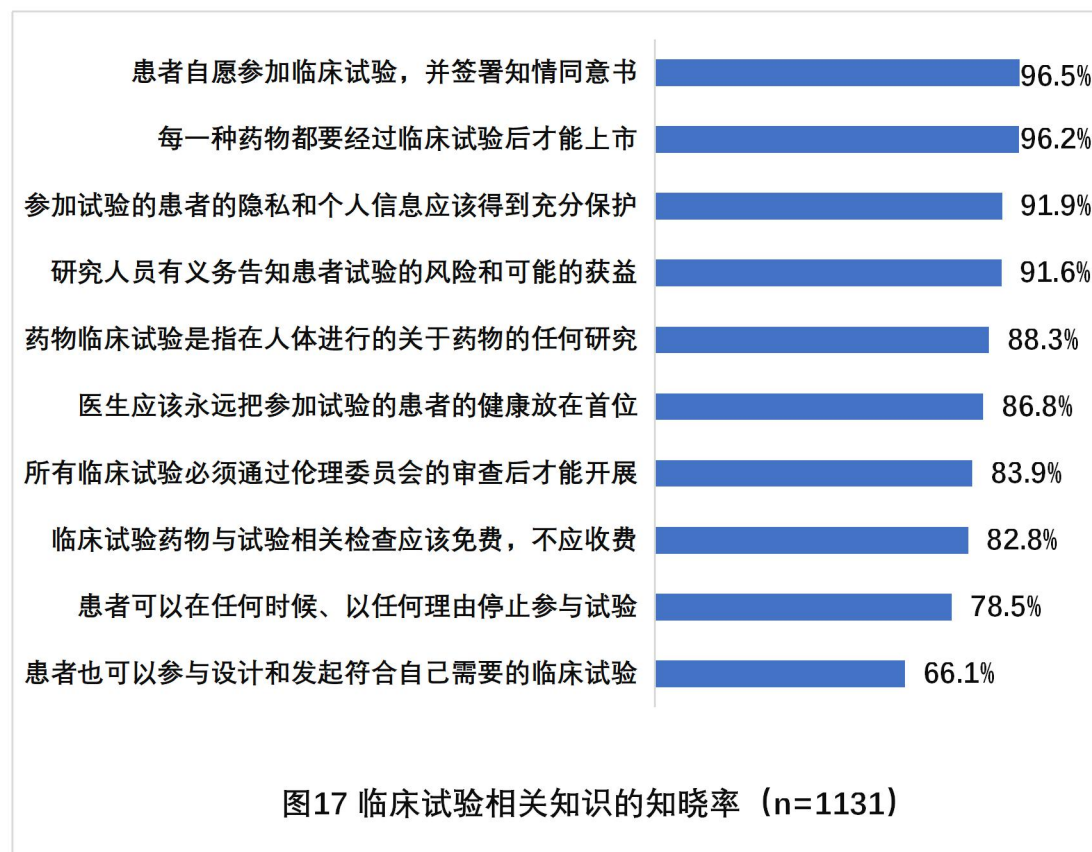


图17 临床试验相关知识的知晓率 (n=1131)

表 2 和图 17 所示，在 10 个关于临床试验基本常识的知识点中，“患者自愿参加临床试验，并签署知情同意书，其他任何人不能强迫”的知道率最高，为 96.5%。其次为“我们服用的每一种药物都要经过临床试验后才能上市”，知道率为 96.2%。然而，有 33.9% 的被调查者不知道“患者也可以参与设计和发起符合自己需要的临床试验”，有 21.5% 的被调查者不知道“患者可以在任何时候、以任何理由停止参与试验”，还有 17.2% 的被调查者不知道“临床试验药物与试验相关检查应该免费，不应收费”。

#### (四) 被调查者对临床试验的实践情况

##### 1. 被调查者的临床试验信息来源

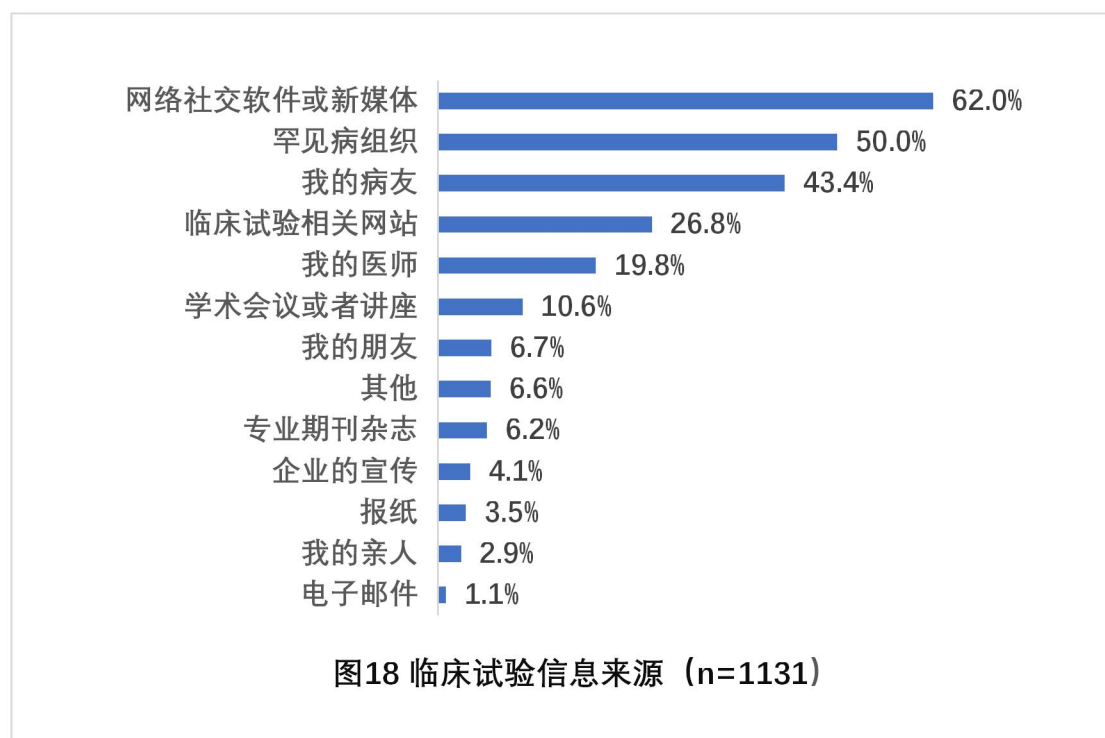


图 18 所示，关于被调查者的临床试验信息来源（可多选），62.0% 的被调查者选择了网络社交软件（比如微信，QQ，论坛，朋友圈等）或新媒体（公众号，微博等）。其次是罕见病组织（50.0%）和我的病友（43.3%），再次是临床试验相关的网站（26.8%）、我的医师（19.8%）、学术会议或讲座（10.6%）。



## 2. 被调查者主动寻找临床试验信息的比例

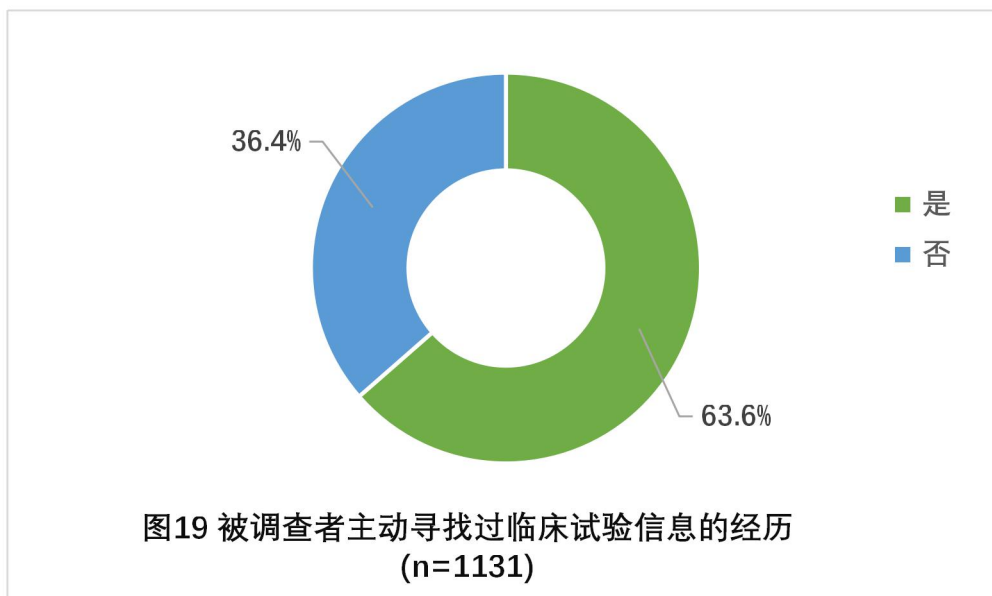


图 19 所示，在 1131 名被调查者中，主动寻找过临床试验的信息的比例为 63.6%，而 36.4% 的被调查者没有主动寻找过临床试验信息。

## 3. 患者被邀请或者主动咨询参加临床试验的经历

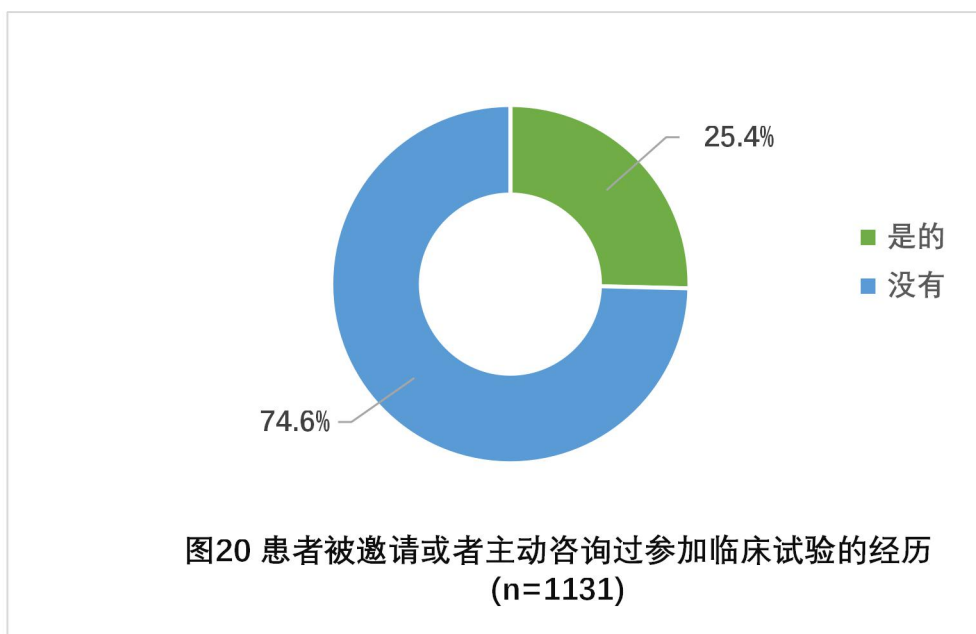


图 20 所示，25.4% 的被调查患者被邀请或者主动咨询过参加临床试验，七成（74.6%）以上患者没有被邀请或者主动咨询过参加临床试验。

#### 4. 被调查患者临床试验参与经历

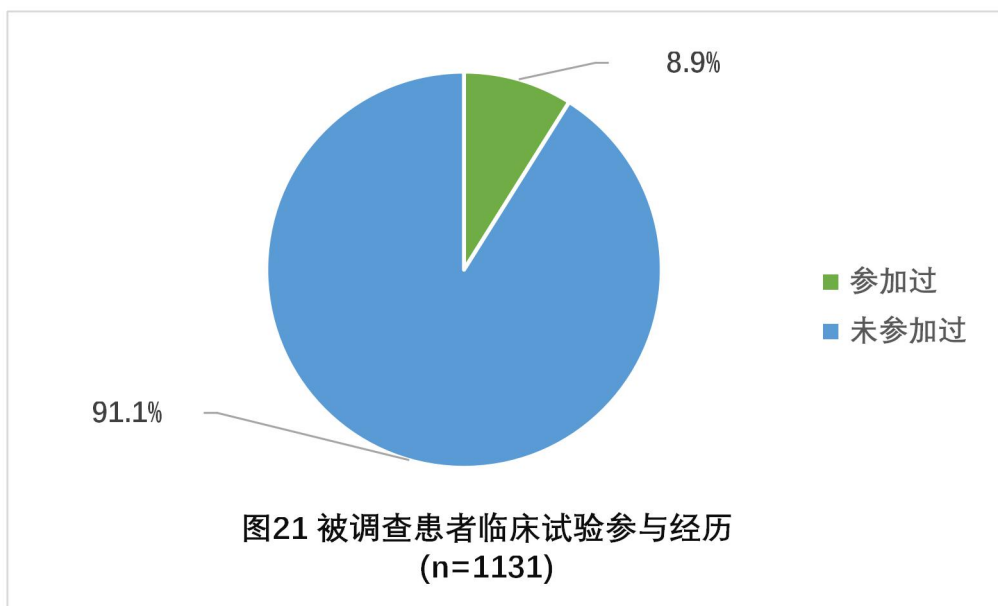


图 21 所示，参加过临床试验的被调查患者占不到一成（8.9%），91.1%的患者没有参加过任何临床试验。

#### 5. 被调查患者罕见病临床试验参与经历

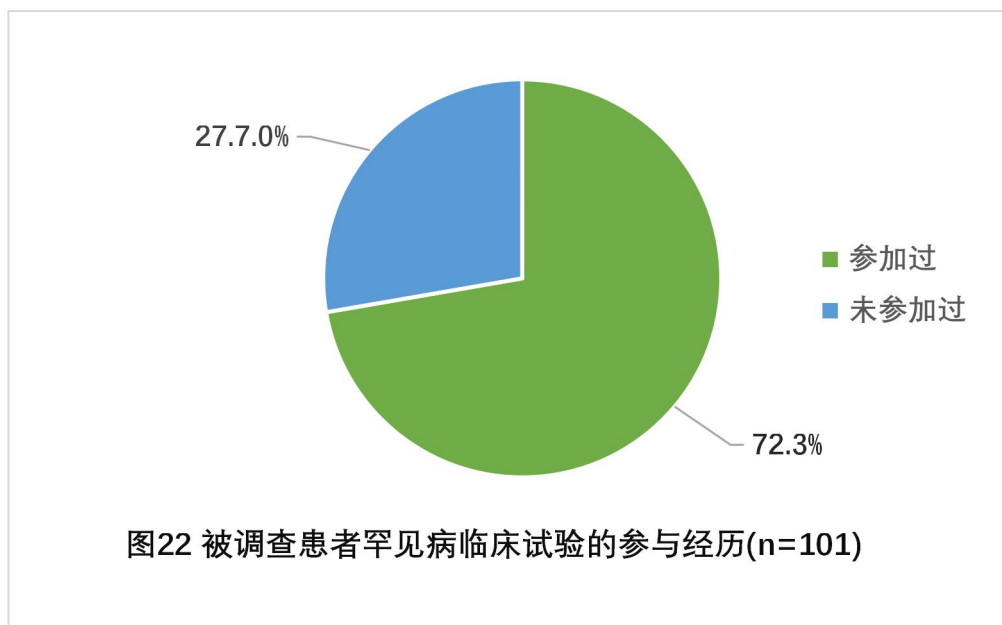
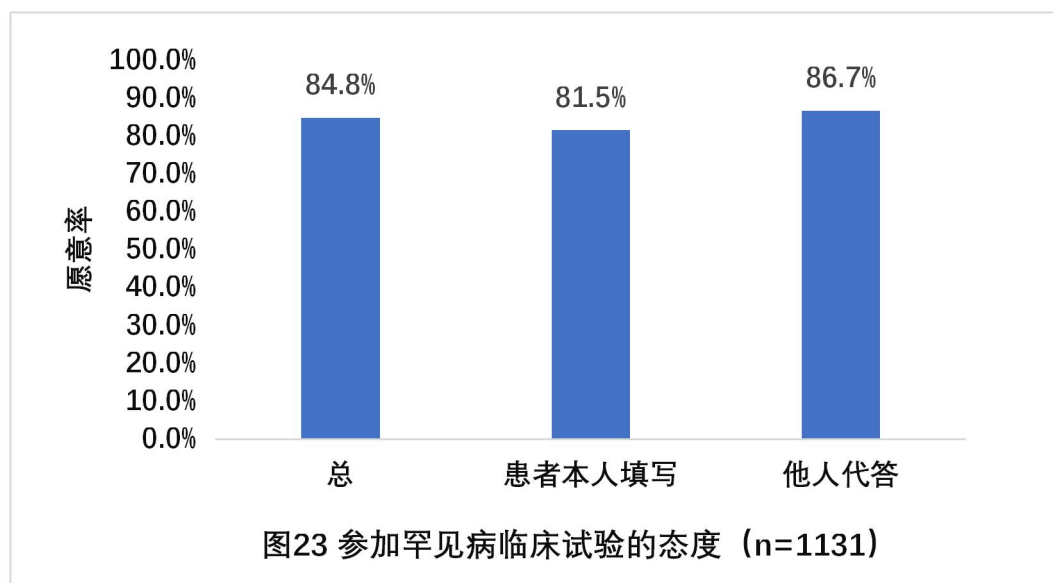


图 22 所示，参加过临床试验的 101 名被调查患者中，有 72.3%参加过罕见病的临床试验。

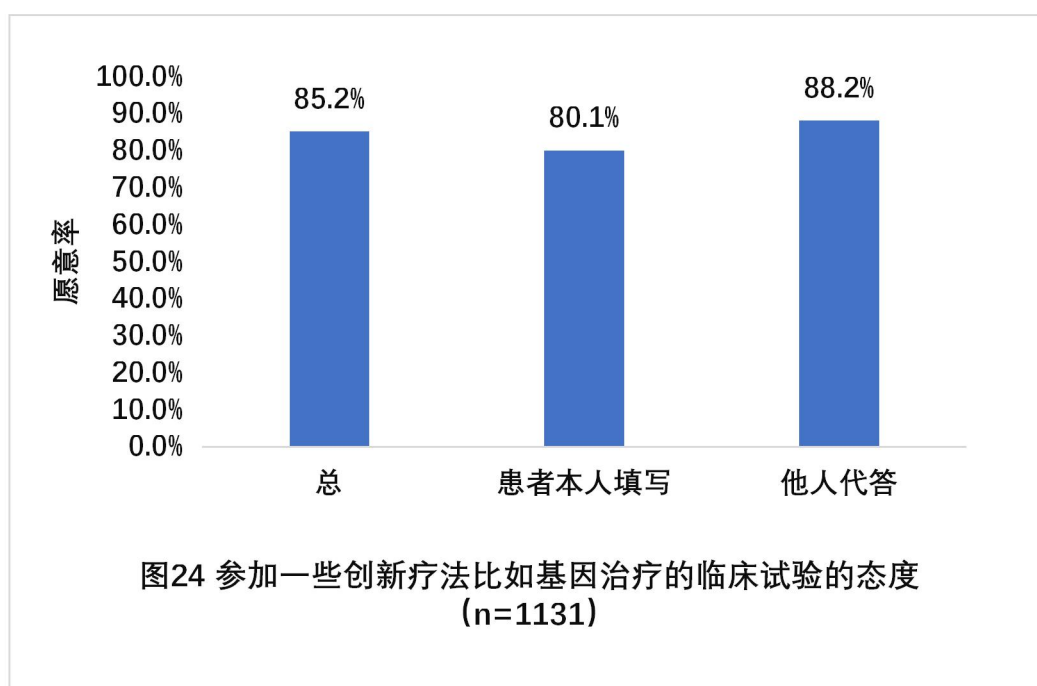
#### (五) 被调查者对参加临床试验的态度

## 1. 是否愿意参加罕见病临床试验的总态度



我们把“非常愿意”和“愿意”参加临床试验的被调查者所占百分比统称为愿意率。图 23 所示，总的来说，被调查者对于自己或患者参加罕见病临床试验的意愿较高。1131 名被调查者中，愿意率为 84.8%。其中，86.7%的代答者 (n=714) 表示，愿意患者参加罕见病临床试验。而仅有 81.5%的患者 (n=417) 表示，自己愿意参加罕见病临床试验，之间有显著差异。

## 2. 是否愿意参加创新疗法临床试验的总态度

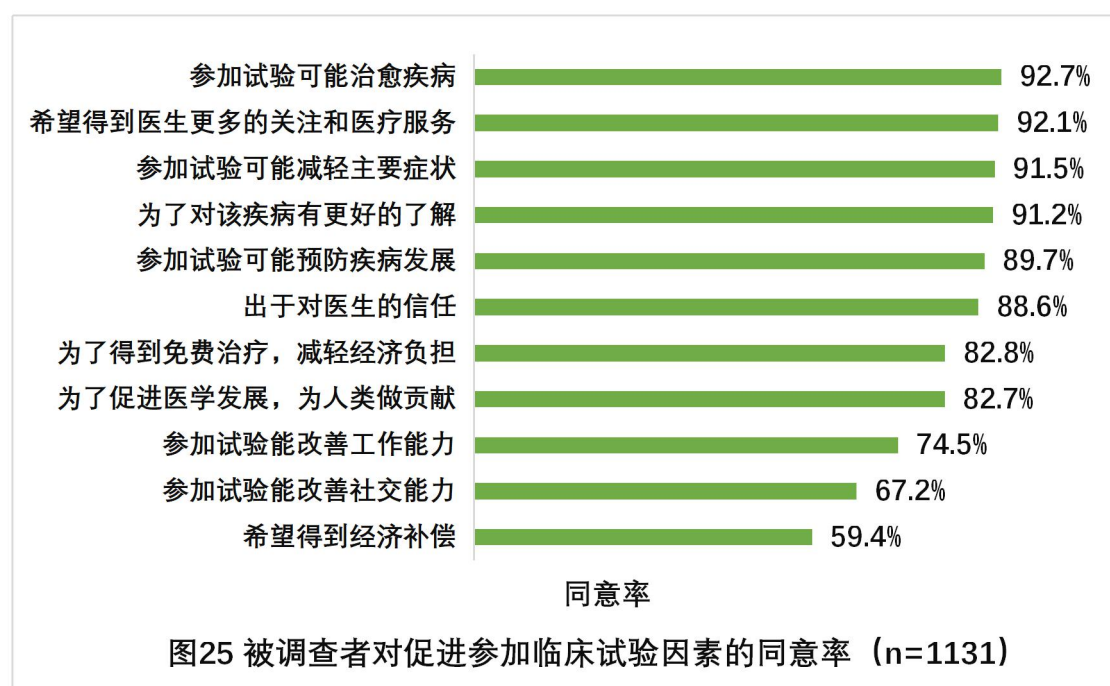


我们把“非常愿意”和“愿意”参加创新疗法临床试验的被调查者所占百分比统称为愿意率。图 24 所示，对于一些创新疗法（如基因治疗）的临床试验，85.2%的被调查者表示愿意自己或患者参加。其中，80.1%的被调查患者表示自己愿意参加创新疗法的临床试验，而高达 88.2%的代答者表示愿意患者去参加创新疗法的临床试验，之间有显著差异。

### 3. 被调查者对促进参与临床试验因素的态度

表 3 被调查者对促进参与临床试验因素的同意率

促进因素	同意率					
	总 (n=1131)		患者本人填写 (n=417)		他人代答 (n=714)	
参加试验可能治愈疾病	1048	92.7%	368	88.20%	680	95.20%
希望得到医生更多的关注和医疗服务	1042	92.1%	367	88.00%	675	94.50%
参加试验可能减轻主要症状	1035	91.5%	359	86.10%	676	94.70%
为了对该疾病有更好的了解	1031	91.2%	364	87.30%	667	93.40%
参加试验可能预防疾病发展	1015	89.7%	359	86.10%	656	91.90%
出于对医生的信任	1002	88.6%	354	84.90%	648	90.80%
为了得到免费治疗，减轻经济负担	936	82.8%	337	80.80%	599	83.90%
为了促进医学发展，为人类做贡献	935	82.7%	344	82.50%	591	82.80%
参加试验能改善工作能力	843	74.5%	299	71.70%	544	76.20%
参加试验能改善社交能力	760	67.2%	247	59.20%	513	71.80%
希望得到经济补偿	672	59.4%	266	63.80%	406	56.90%



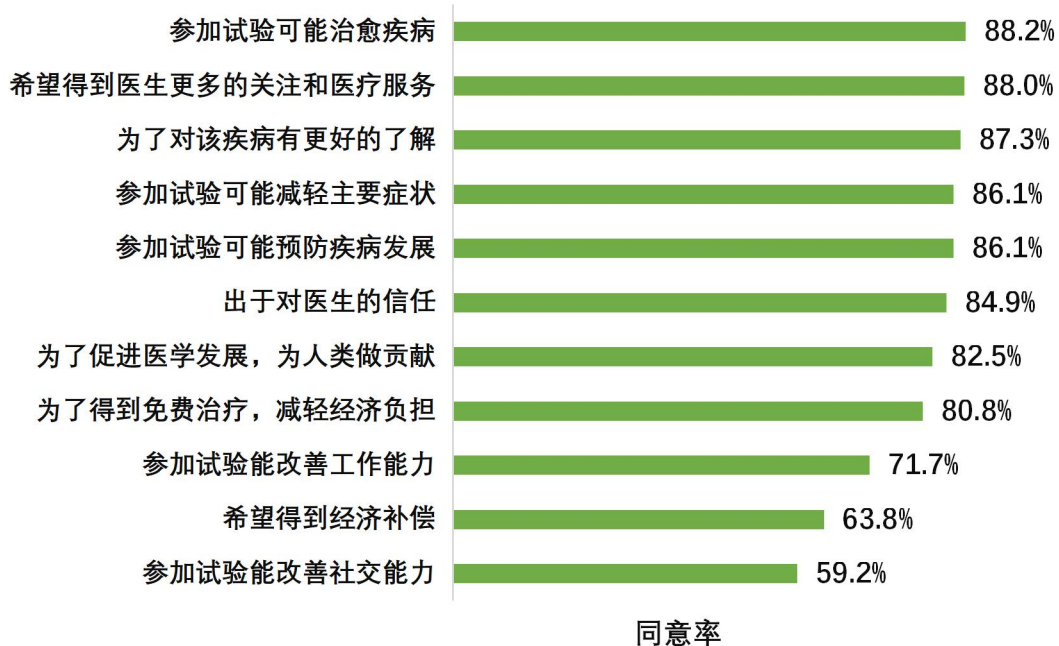


图26 患者本人对促进参加临床试验因素的同意率 (n=417)

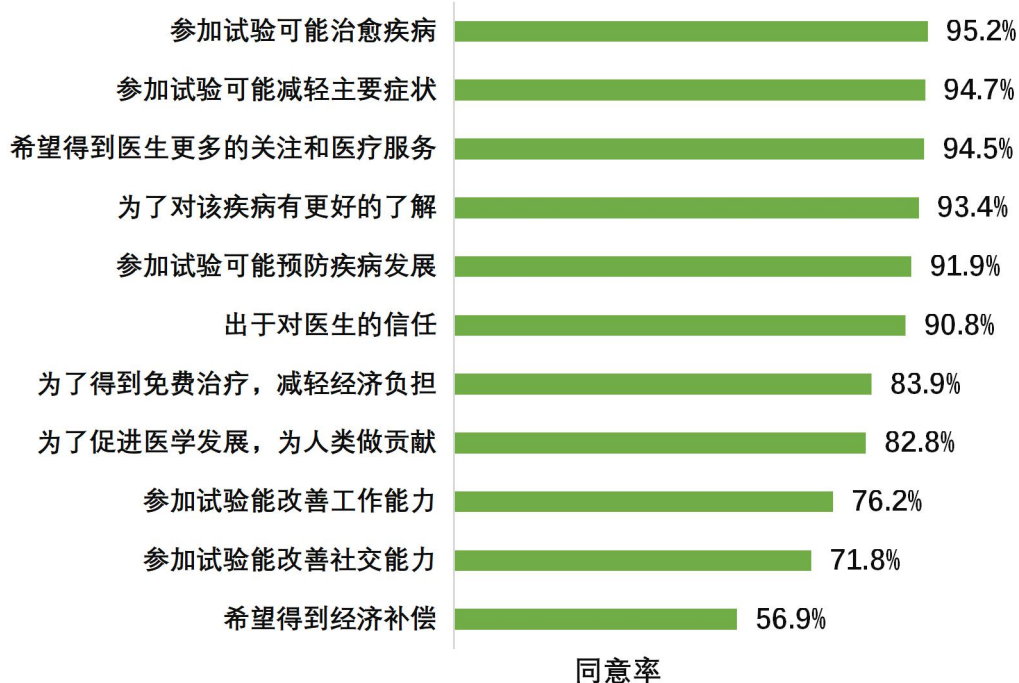


图27 他人代答得对促进参加临床试验因素的同意率 (n=714)

我们把对促进参加临床试验的因素选择“非常同意”和“同意”的被调查者所占百分比统称为同意率。

图 25 所示，就被调查者总体而言，对“参加试验可能治愈疾病”的同意率最高（88.2%）。其次为“希望得到医生更多的关注和医疗服务”和“参加试验可能减轻主要症状”，同意率分别为 92.1%和 91.5%。再次为“为了对该疾病有更好的了解”和“参加试验可能预防疾病发展”，同意率分别为 91.2%和 89.7%。然而，对“希望得到经济补偿”的同意率最低，仅为 59.4%。其次为“参加试验能改善社交能力”和“参加试验能改善工作能力”，同意率分别为 67.2%和 74.5%。

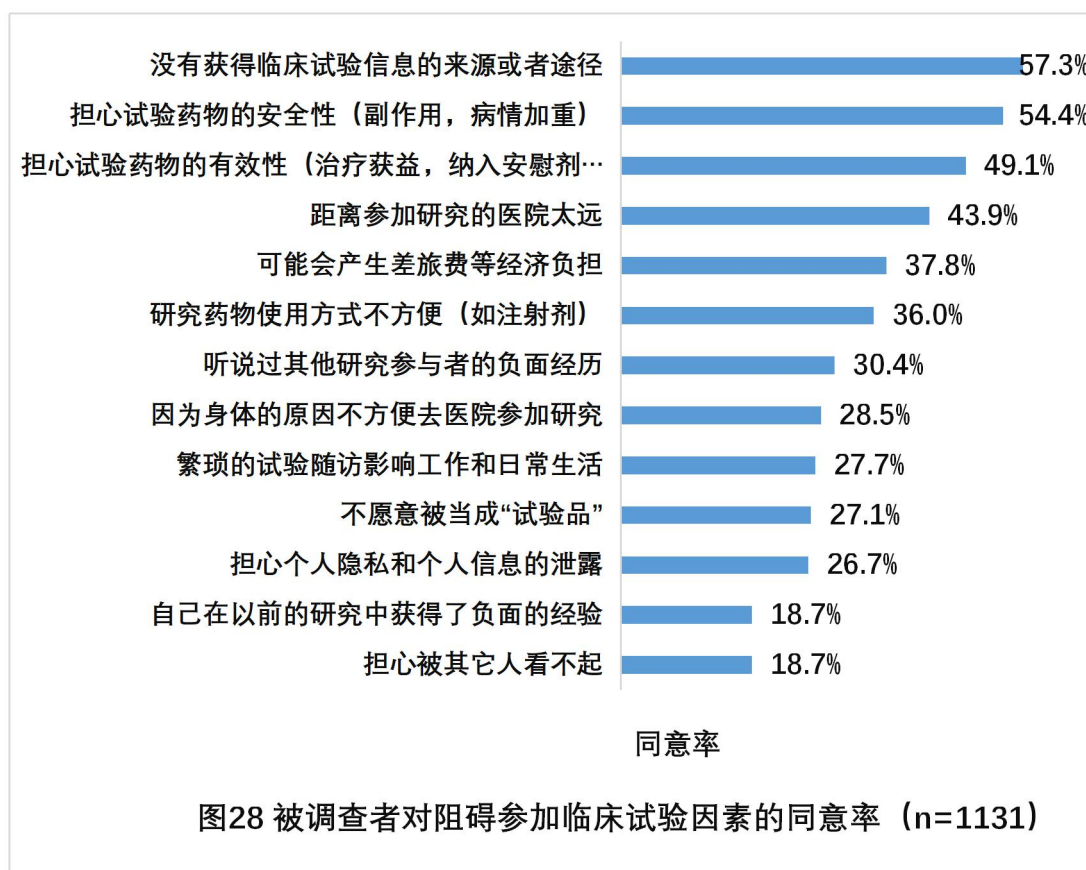
图 26 所示，就患者本人而言，同意率前五名的因素分别是：“参加试验可能治愈疾病”（92.7%）。“希望得到医生更多的关注和医疗服务”（88%）；“为了对该疾病有更好的了解”（87.3%）；“参加试验可能减轻主要症状”（86.1%）；“参加试验可能预防疾病发展”（86.1%）。其同意率普遍较总体低。另外，同意率最低的三项分别是：“参加试验能改善工作能力”（71.7%）；“希望得到经济补偿”（63.8%）；“参加试验能改善社交能力”（59.2%）。

图 27 所示，就他人代答而言，同意率前五名的因素分别是：“参加试验可能治愈疾病”（95.2%）；“参加试验可能减轻主要症状”（94.7%）；“希望得到医生更多的关注和医疗服务”（94.5%）；“为了对该疾病有更好的了解”（93.4%）；“参加试验可能预防疾病发展”（91.9%）。其同意率普遍较总体高。另外，同意率最低的三项分别是：“参加试验能改善工作能力”（76.2%）；“参加试验能改善社交能力”（71.8%）；“希望得到经济补偿”（56.9%）。

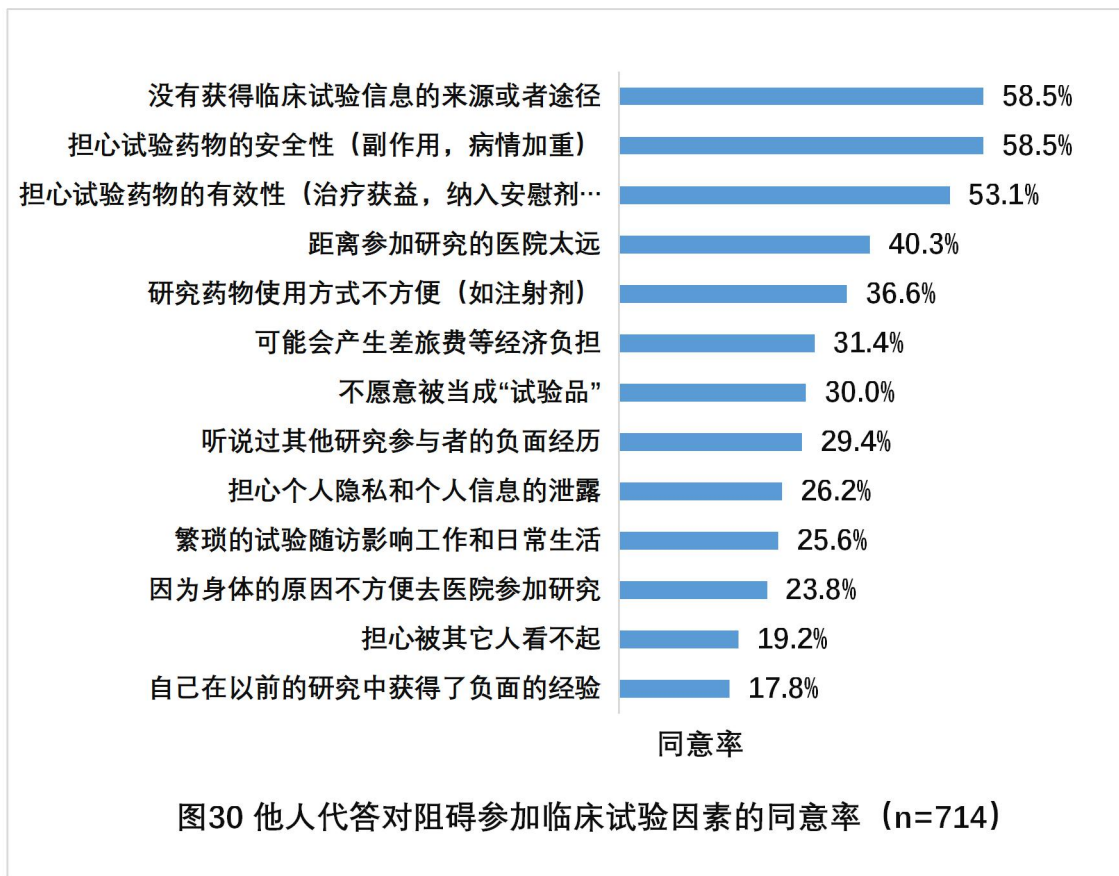
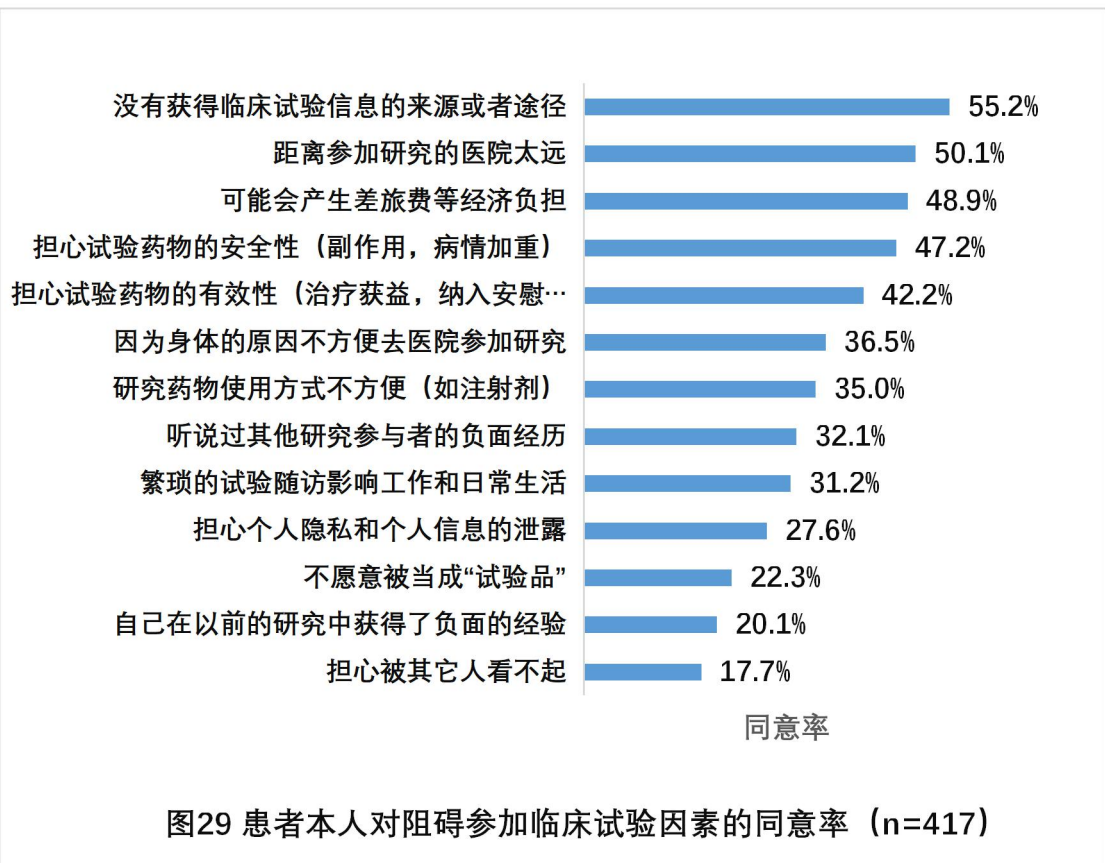
#### 4. 被调查者对阻碍参与临床试验因素的态度

表 4 被调查者对阻碍参与临床试验因素的同意率

阻碍因素	总 (n=1131)	同意率				
		患者本人填写(n=417)	他人代答 (n=714)			
没有获得临床试验信息的来源或者途径	648	57.3%	230	55.2%	418	58.5%
担心试验药物的安全性（副作用，病情加重）	615	54.4%	197	47.2%	418	58.5%
担心试验药物的有效性（治疗获益，纳入安慰剂组）	555	49.1%	176	42.2%	379	53.1%
距离参加研究的医院太远	497	43.9%	209	50.1%	288	40.3%
可能会产生差旅费等经济负担	428	37.8%	204	48.9%	224	31.4%
研究药物使用方式不方便（如注射剂）	407	36.0%	146	35.0%	261	36.6%
听说过其他研究参与者的负面经历	344	30.4%	134	32.1%	210	29.4%
因为身体的原因不方便去医院参加研究	322	28.5%	152	36.5%	170	23.8%
繁琐的试验随访影响工作和日常生活	313	27.7%	130	31.2%	183	25.6%
不愿意被当成“试验品”	307	27.1%	93	22.3%	214	30.0%
担心个人隐私和个人信息的泄露	302	26.7%	115	27.6%	187	26.2%
担心被其它人看不起	211	18.7%	74	17.7%	137	19.2%
自己在以前的研究中获得了负面的经验	211	18.7%	84	20.1%	127	17.8%









我们把对阻碍参加临床试验的因素选择“非常同意”和“同意”的被调查者所占百分比统称为同意率。

图 28 所示，就被调查者总体而言，参与罕见病临床试验最大的阻碍因素为“没有获得临床试验信息的来源或者途径”，同意率为 57.3%。其次为“担心试验药物的安全性（副作用，病情加重）”和“担心试验药物的有效性（治疗获益，纳入安慰剂组）”，同意率分别为 54.4%和 49.1%。另一方面，“担心被其它人看不起”是同意率最低的阻碍因素，仅为 18.7%。其次为“自己在以前的研究中获得了负面的经验”和“担心个人隐私和个人信息的泄露”，同意率分别为 18.7%和 26.7%。

图 29 所示，就患者本人而言，同意率前三名的因素分别是：“没有获得临床试验信息的来源或者途径”（55.2%），“距离参加研究的医院太远”（50.1%），“可能会产生差旅费用等经济负担”（48.9%）。另一方面，同意率最低的三项分别是：“不愿意被当实验品”（22.3%）；“自己在以前的研究中获得了负面的经验”（20.1%）；“担心被其它人看不起”（17.7%）。

图 30 所示，就他人代答而言，同意率前三名的因素分别是：“没有获得临床试验信息的来源或者途径”（58.5%）；“担心试验药物的安全性（副作用，病情加重）”（58.5%）；“担心试验药物的有效性（治疗获益，纳入安慰剂组）”（53.1%）。另一方面，同意率最低的三项分别是：“因为身体原因不方便去医院参加研究”（23.8%）；“自己在以前的研究中获得了负面的经验”（19.2%）；“担心被其它人看不起”（17.8%）。

## **（六）患者关于罕见病临床试验的期待和建议**

调查问卷的最后一个问题是开放性提问：“关于罕见病临床试验，您还有什么期待与建议？”，共有 1033 名被调查者对此问题做了回复。其中，539 人表达了对治疗药物上市和纳入医保的迫切愿望。399 人表达了希望自己或自己所代表的患者参加临床试验的迫切愿望。256 人表达了希望获得临床试验相关信息的愿望或者缺乏临床试验信息来源及参与渠道的困难。另外，很多被调查者表达了对临床试验安全性、参与方便性、经济负担、信息透明、参加机会少，隐私保护、希望有机会参与国外多中心试验等的关注。

以下是部分患者留言。

“最大的希望就是药物能尽快上市，安全，能改善症状，能用得起”；  
“我要参加临床试验，越快越好，生病已经严重影响我的工作生活，我的事业也被疾病毁掉了”；“大多患者都愿意做临床实验，像我们这样活着真的太累了，希望科学家早日发明药物，改变罕见病的现状，非常感谢”；“加快临床试验的速度，不要让患者们出现无药可治的境地”。

“希望临床试验可以向偏远地区招募志愿者”；“希望不用跑太远，能实现区域试验”。

“能够有更多的宣传方式被患者知晓”；“希望愿意参加罕见病临床试验的患者能够及时了解到相关试验开始信息”；“望国内有关临床试验，通过各个渠道让患者都能随时了解”；“让患者有便捷的途径了解相关信息”。

“希望国家对国外制药公司开放致命性疾病在中国第一期临床试验！而不是从第二期开始！”；“希望国内的医疗机构或医药公司能积极与国外机构对接，让国内的患者有机会参与国外罕见药的临床试验”；“希望中国能参与更多的罕见病国际多中心临床试验”。

“希望能减轻患者的交通费及住宿费，使患者参与试验没有过多的困难”；“可以报销全部车费，如果路途遥远的话，希望能补贴一下住宿费”。

“希望患者和患者组织能够尽早参与临床试验的设计和流程，有沟通和发声的渠道”。

更多留言见附表 2。

## 五. 调查结论

1. 54.9%的被调查罕见病患者为未成年人（44.8%的被调查患者的年龄区间集中在 0-10 岁，10.1%的患者的年龄区间在 11-18 岁），因此罕见病药物开发和临床试验要充分考虑未成年罕见病患者人群的特点和需求。

2. 七成以上（75.5%）的被调查罕见病患者/家属听说过临床试验。其中，女性、低学历、无任何医保者、农村户口的被调查人群对临床试验的知晓率较低。开展临床试验的相关科普工作以及提供临床试验相关信息和参与机会时，应该重点关注这些人群。

3. 多数被调查者对临床试验基本常识有一定了解，但对个别问题知晓率偏低。比如 33.9%的被调查者不知道“患者也可以参与设计和发起符合自己需要的临床试验”，有 21.5%的被调查者不知道“患者可以在任何时候、以任何理由停止参与试验”，还有 17.2%的被调查者不知道“临床试验药物与试验相关检查应该免费，不应收费”。开展临床试验的相关科普工作时，应加强对相关常识和权益的深入普及。

4. 关于临床试验信息来源，62.0%的被调查者选择了网络社交软件（比如微信、QQ、论坛、朋友圈等）或新媒体（公众号、微博等），50%选择了罕见病组织。临床试验的科普工作和相关信息发布渠道应多结合这些领域开展。

5. 主动寻找过临床试验信息的比例达到了 63.6%，但是仅有 25.4%的被调查患者被邀请或者主动咨询过参加临床试验。参加过临床试验的被调查患者占比仅 8.9%。而被调查者对于自己或患者参加罕见病临床试验或一些创新疗法的临床试验的意愿率分别达到了 84.8%和 85.2%，显示临床试验参与渠道不通畅，被调查者参与临床试验的高意愿率和实际的低参与率形成了很大落差。

6. 被调查者参与罕见病临床试验的促进因素前三名分别是“参加试验可能治愈疾病”，“希望得到医生更多的关注和医疗服务”，“参加试验可能减轻主要症状”。显示患者/家属对于参加临床试验的好处的主要关注点还是在于对疾病的治疗和医疗服务，也反应了罕见病患者的药物可及性及临床需求还远远没有得到满足。但是要注意患者本人的态度和家属的态度在具体上有所不同。

7. 被调查者参与罕见病临床试验的阻碍因素前三名分别为“没有获得临床试验信息的来源或者途径”，“担心试验药物的安全性（副作用，病情加重）”，“担心试验药物的有效性（治疗获益，纳入安慰剂组）”。显示患者/家属对于参加临床试验的障碍的主要关注点在于缺乏信息来源以及对临床试验的安全性和有效性的担忧。但是要注意患者本人的态度和家属的态度在具体上有所不同。对患者本人来说，“距离参加研究的医院太远”和“可能会产生差旅费用等经济负担”居于阻碍罕见病患者参加研究的第二位和第三位因素，这与罕见病的诊疗医院集中位于北、上、广等核心城市而罕见病患者则分散在全国各地有关，显示了罕见病医疗资源的不均衡。

## 六 . 对策建议

1. 加强罕见病患者/家属的临床试验科普，提高临床试验素养。针对本调查发现的对罕见病临床试验认知率较低的相关弱势人群和薄弱知识点，进行重点教育普及。针对网络社交软件以及新媒体已经成为罕见病患者主要信息来源，要充分利用线上途径，以及丰富多彩的形式，触及最广泛的目标人群，并达到科教普及的切实效果。

2. 建立罕见病临床试验信息发布平台。结合罕见病患者登记平台，实时发布罕见病临床试验的招募信息以及罕见病患者的需求信息。并利用大数据，人工智能等技术实现资源匹配服务。可以依托罕见病组织，建立针对具体罕见病病种的临床试验信息发布和资源匹配平台，也可以整合政府机构和医疗机构，建立综合性平台。

3. 充分发挥患者组织在促进罕见病药物临床试验中的作用。以患者组织为桥梁，连接罕见病患者、制药企业以及临床研究者等各方，在登记患者信息、组织患者教育、参与方案设计、协调研究进程、保护受试者权益、主动促进研发等领域可发挥重要作用。

4. 罕见病临床试验要实现以患者为中心，以临床价值为导向。要倾听患者声音，反应患者需求，减轻患者负担，真正满足罕见病患者未满足的临床需求、心理需求和社会需求。比如针对未成年罕见病患者，在药物的临床前开发阶段就要充分考虑这部分人群的特点，提高临床研究时罕见病患者的依从性（如剂型更便于儿童使用，口味更加易于儿童接受等）；在临床开发阶段，要充分考虑未成年人的身心和生活、学习特点，设计研究方案，并提高实际临床的而可运行性；在知情同意时，对于已经有判断能力的未成年人也要充分知情，尊重其知情选择权。另外，在开展罕见病临床研究时，要充分考虑罕见病患者的心理问题，经济负担和身体不便等因素，充分利用现代技术尤其是去中心化临床试验，减少罕见病患者参与研究的不便，同时伦理在审核知情同意书中的患者补助时，要充分考虑罕见病研究与普通疾病临床研究的差异，保障罕见病患者可以获得足够的交通补助，从而保障罕见病患者具有参加罕见病临床研究的公平选择权。更应该看到，罕见病患者除了临床需求以外，心理需求和社会需求也不可忽略。包括对隐私保护的需求，对回归社会的需求，对学习和就业的需求等等。

## 附表 1

### 罕见病患者对临床试验的知识、态度与实践的调查

您好！我们是重庆医科大学药学院药品政策与评价研究中心工作人员，我们正在开展一项关于罕见病患者对临床试验的知识、态度与实践的调查研究，研究目的是基于以患者为中心的理念，提高罕见病患者对临床试验认知度和参与度，为解决罕见病患者参与临床试验的关切与障碍，促进罕见病治疗药物开发与临床试验效率提供建议。本调查结果将作为调查报告向社会公布，参与调查的对象将有机会获得未来关于罕见病临床试验信息与培训的机会。特邀您填写此份调查问卷，问卷匿名填写，并且您填写的个人信息将会被严格保密，请您根据实际情况进行填写。填写问卷将花费您 3-5 分钟，非常感谢！

您是： 罕见病患者？  
罕见病患者的家属：患者父母/患者子女/其他？

您听说过临床试验吗？ 是/否  
若听说过，请继续回答以下问题，若从未听说过，调查到此结束

#### 一、基本信息

（请注意以下信息均针对罕见病患者，不是针对家属）

1. 患者的性别： 男/女
2. 患者的年龄：
3. 患者的婚姻状况： 已婚/未婚/离异
4. 患者的教育水平： 高中及以下/大专及本科/硕士研究生或以上
5. 患者的职业状态： 在职/退休/求职/学生/没有工作能力
6. 患者的籍贯地区：
7. 患者有无医保： 城镇职工医保/城乡居民医保/商业保险/无任何医保
8. 患者现在位于： 农村/城市
9. 所患疾病名称：
10. 患者确诊时间：
11. 患者参加过临床试验吗？ 是/否  
若参加过，患者参加过罕见病的临床试验吗？ 是/否

## 二、知识

	知道	不知道
药物临床试验是指在人体（患者或健康人）进行的关于药物的任何研究		
我们服用的每一种药物都要经过临床试验后才能上市		
医生应该永远把患者的健康放在首位，而不是临床试验是否成功		
所有临床试验都必须在通过伦理委员会的审查后才能开展。		
研究人员有义务在试验开始前告知患者试验的风险和可能的获益，并确保患者了解试验的重要细节		
患者自愿参加临床试验，并签署知情同意书，其他任何人不能强迫。		
患者可以在任何时候、以任何理由停止参与试验		
临床试验药物与试验相关检查应该免费，不应收费		
在临床试验中，患者的隐私和个人信息应该得到充分保护		
患者也可以参与设计和发起符合自己需要的临床试验		

## 三、态度：

### 1. 总的态度：

答卷者是患者本人回答：

您愿意参加罕见病临床试验吗？ 非常愿意/愿意/不知道/不愿意/坚决不愿意

答卷者是病人的家属回答：

您愿意患者参加罕见病临床试验吗？ 非常愿意/愿意/不知道/不愿意/坚决不愿意

### 2. 以下原因对于促进您（或您的患者家属）参加临床试验有多重要？

	非常重要	重要	一般	不重要	非常不重要
为了促进医学发展，为人类做贡献					
参加试验可能减轻主要症状					
参加试验可能治愈疾病					
参加试验可能预防疾病发展					
参加试验能改善社交能力					
参加试验能改善工作能力					
为了得到免费治疗，减轻经济负担					

希望得到经济补偿					
出于对医生的信任					
希望得到医生更多的关注和医疗服务					
为了对该疾病有更好的了解					

3. 以下原因对于阻碍您（或您的患者家属）参加临床试验有多严重？

	非常同意	同意	一般	不同意	非常不同意
不愿意被当成“试验品”					
担心试验药物的安全性（副作用，病情加重）					
担心试验药物的有效性（治疗获益，纳入安慰剂组）					
研究药物使用方式不方便（如注射剂）					
担心被其它人看不起					
担心个人隐私和个人信息的泄露					
繁琐的试验随访影响工作和日常生活					
距离研究中心的太远					
可能会产生差旅费等经济负担					
没有获得相关信息的来源或者途径					
听说过其他研究参与者的负面经历					
自己在以前的研究中取得了负面的经验					

四. 开放问题

关于罕见病临床试验，您还有什么期望或者建议？



附表 2

关于罕见病临床试验，您还有什么期望或者建议？（部分回答节选）
抖音上一个高中生父亲，为了孩子都能研究出药物，希望国家和政府重视罕见病，苯丙酮尿症的孩子很可怜，从一出生就注定不会阳光的成长，要接受异样的眼光，每一个孩子都可以成为祖国的花朵，每一个孩子都渴望健康的成长。苯丙酮尿症的孩子也一样，医学研究不能因为他们是小众人就抛弃他们，医者仁心，相信党和政府早日研究出药物，让他们也可以和其他孩子一样健康成长
希望国内患者也能和国外患者有平等机会参与临床试验
期待治疗假性软骨发育不全的药物尽快研发。
应该有更多的渠道得到临床试验的信息。
希望能尽快研究出基因疗法，让孩子不再受苦
希望多跟国外实验机构联系。在中国设立实验点
关于 PDHA1 基因药物的研发，我们的病友组织也在推动。我希望能找到这样的研发机构或厂商一起加速。
希望可以让贫困患者得到这样的机会。
肢带 2R 型肌肉营养不良早日研究成功，纳入国家医保。
加快 DM1 的药物研发，早日临床
希望能在国内尽快开展天使综合症的临床试验
多关注老少边穷地区
希望假性软骨发育不全早日有药物研究，早日进入临床试验
没有副作用的实验我基本都能接受
希望临床试验可以向偏远地区招募志愿者
能说话，生活自理
疾病的不同阶段都要有志愿者参加，以充分测试药效，必须挽救每个阶段的病人！
加快临床试验的速度，不要让患者们出现无药可治的境地
希望河北也开展 pnh 单抗药物试验
最大的希望就是药物能尽快上市，安全，能改善症状，能用得起。
希望加快天使综合征的药物研究，希望尽快上市
针对幼儿的罕见病应该尽快展开研究，孩子是未来
希望临床试验在中国早日实现，尤其是治疗进行肌营养不良的药物早日进入临床试验，孩子在与时间赛跑
肢带型肌营养不良的基因疗法可以尽快加入临床
希望能加快一点步伐，我怕孩子们等不到就没了。
我儿子是肢带型肌营养不良 2A 型，希望能早一点有药救救孩子
做了结果如何不重要好过甚么都不做
尽快临床救救我们特殊的孩子们，药物上市希望不是天价，看到希望又被破灭？
期望开展临床试验前，相关机构准备好危机应对预案。
加快研究步伐或能第一时间引进国外新药，出台政策减轻患者经济负担
期望 fshd 能尽快有临床试验，然后才能取得进展。
期望治疗或者减轻症状的药物能早日上市，让更多的孩子能够重新站起来生活
希望不用跑太远，能实现区域试验
安全性不要收取任何费用
对于进行性肌营养不良要出的最新药物，希望能争取到在中国进行。临床试验信息能更透明化一点，让我们都能了解进程

希望有更多的医生，能关注一下假性软骨发育不全这个疾病，早日攻克它，谢谢！
我要参加临床试验，越快越好，生病已经严重影响我的工作生活，我的事业也被疾病毁掉了
能够有更多的宣传方式被患者知晓
希望更多省份医疗团队加入临床试验，以便加快国内药物研究！
临床我等了十年了，直希望 DmD 能纳医保
希望开展的更多一些，名额多一些
确保不会加重病情或产生其他后遗症的情况下进行
孩子还小，因为受基因的影响智商落后太多了，给家庭造成了很大的负担，我现在辞职在家专门照顾她，身心疲惫，无数次想死，带这样一个智力障碍的孩子太难了。希望加紧研究出治疗这个疾病的药物，也让我们过上正常人的生活。
非常愿意参加，也愿意承担相应风险，这代表希望。希望多展开一些临床实验。
希望有机会参加临床，延缓症状。
希望能将国外的特效药加快国内临床试验，好让患者早点获益
希望能获得临床试验，名额能多一些，像我孩子软骨发育不全影响面太多了，不光身高是问题，更重要的是最基本的生活也受限，最重要的是孩子的心理问题
希望国家对国外制药公司开放致命性疾病在中国第一期临床试验！而不是从第二期开始！
如果面肩胛型肌营养不良罕见病有药救，药物安全有效，希望能有一些志愿者接送患者去医院，帮助出行困难的患者，在医院期间能得到妥善照顾。
主动联系病人
能尽快对假性软骨发育不良的药物有临床试验
希望能有机会参与 DmD 的临床试验，给孩子一个活下去的机会
我希望在国内的临床试验推动加快批准时间，并且同步或者多一些公布国外相同临床情况
建议安全性越高越好。希望能尽快研究出能治愈性的药物。
临床试验的各方面要充分告知患者知情
希望能更快的研发出来(进行性肌营养不良)DMD 的有效药物。给可爱孩子们生的希望。感激
希望多引进国外 DMD 的药物临床
希望国内多一些从事罕见病研究的科学工作者，切实减轻罕见病人痛苦。也希望国家能将更多的罕见病药物纳入医保范畴，给罕见病患者更多治愈的希望。
希望扩大研究范围，疾病种类太多，情况不同，希望能有针对性单一化试验
应该让试验信息让更多患者知道
希望能多多开展罕见病临床试验，让我们罕见病患者可以积极参与，参与方式大众化，而不是被某一组织或个人操纵
让患者有便捷的途径了解相关信息
阵发性睡眠性血红蛋白症的特效药物，在国外已经上市十多年。然而在国内，还没有任何进展。对于这类可以控制的疾病，建议优先攻破。因为国外已经攻破了。
希望能及时了解关于孩子疾病的相关临床试验信息
希望国内的医疗机构或医药公司能积极与国外机构对接，让国内的患者有机会参与国外罕见药的临床试验
针对软骨发育不良 fgfr3 点位 1620 变异的希望尽快推进有效治疗的药物进入我国医保
希望有药物临床的时候告知到每一位患者，让患者有选择的机会
尽快把软骨发育不全（不良）纳入罕见病目录。尽快开展此病的研究。
希望更多的新药可以开展临床试验，希望在各个地区都有新药的试验
希望临床实验尽早进入中国，并且迅速有效将 FDA 审批已上市药物在国内上市
希望尽快安排天使综合征药物临床试验，希望对点突变天使有临床试验药物
1.呼吁将软骨发育不全肢体矫形治疗纳入医保报销范畴 2.建议肢体矫形采用的高值材料降低价格并纳入医保报销 3.建议医疗部门全面开展软骨发育不全疾病胎儿期重点筛查，并提高医生诊断能力。 4.呼吁卫生行政部门加快国外药物引进审批流程，并且实现药物纳入医保。 5.呼吁教育部分充分考虑适龄软骨发育不全患者就学需求（该病患者智力正常） 6.建议卫生部分充分考

虑并解决软骨发育不全患者优生优育问题。
建议动物百分之百没问题在人体临床，残疾人也是条人命，不是小猫小狗，对亲人来讲无比珍贵
希望软骨发育不全的药物早点上市并纳入医保
希望我们这种 12 号外显子重复的也能有特效药上市，并且纳入医保范围之内
希望临床实验的时间缩短
希望能在离家近的南昌或者九江有 DMD 基因疗法临床的机会可以参加
希望药物早点上市，让孩子们都能看到希望
试验的时间种类向公众发布
希望尽快开展针对天使综合症的国内临床试验，给孩子们多一份希望。
如果有药我希望参加 DMD 药物临床
扩大罕见病临床人数，加快罕见病上市流程
希望国家加大对罕见病医药的投入，能有更多的研究小组对罕见病药物进行研究。罕见病药物的研发主要都是国外的研究。希望有更多的罕见病患者有药可医。
已经成功的软骨发育不全的药可以快点上市
天胞疮这个罕见病真的十分痛苦，深受激素对人的危害，选用的靶向药也不对医保，因为这个病没有纳入罕见病的范畴，所以我们迫切希望将此病能够纳入罕见病里面
希望尽快有基因相关药物问世，早日攻克基因疾病难关，让更多像我儿子一样的患者有药治疗。
希望有更多人的参与到临床实验上，给后期药物上市提供参考数据，促进罕见病的治疗和药物的研发改进。
希望愿意参加罕见病临床试验的患者能够及时了解相关试验开始信息
希望国家出面，想研制新冠肺炎疫苗一样，集中力量办大事！
加速罕见病药物研发，早日上市，纳入医保，更多人关注雷特综合征，期待药物尽早使用，还雷特综合征女孩的健康！谢谢
希望社会各界多多关爱罕见病人，毕竟大家都想好好的活着，不想给家庭社会带来负担。
我希望科学家们赶快研究进行性肌营养不良的药物出来，因为国内有十万个患者，人数相当多，这个病是危机生命的，很多家长都在等药，生病的都是孩子，孩子们都等不及了，时间就是生命，我们倾家荡产都要救孩子，赶快有药吧。
范围希望能扩大，选上入组的机会希望能大点
希望更多的人能不能了解罕见病 理解罕见病患者
非常希望软骨发育不全纳入罕见病；纳入医保，为患者家庭减轻负担；尽快生产或引进药物。
希望临床实验能多增加些名额，早早完成早早上市
我是软骨发育不全患者，今年 34 岁，不幸的是我的儿子遗传了我也是软骨发育不全，希望贵院能给机会让我儿参与软骨发育不全的临床试验，让我看见再我身上无法实现的长高梦能成就在我儿身上
作为家长最大的期望并不是说非要达到硬性的身高，是更好的预防相关并发症的发生以及能更便利的运用生活工具，希望医生能够多提供相应并发症发生的应对之策和身高改善方法
尽可能确保安全的前提下才做用在人体身上的试验。不是必须有效，但好歹不会有严重的不良反应。
请贵院给我儿一个能参加软骨发育不全临床试验的机会，让我们实现长高的梦！
希望研究多系统萎缩的专家尽快研发出治疗多系统萎缩病人的药，给我们的病友们一线希望，让这些久病致贫病友们都能参加临床试验，以得到理想的治疗效果。
希望能拿到及时的信息参与实验
希望法布雷患者能早日用上药，过上正常人的生活，谢谢
希望天使综合征的临床试验顺利通过并且有药物尽快上市，让患者用得起药治病，尽快康复。
加速软骨发育不全的药物研究
生理的疾病带来的实际影响也可能带来心理的影响，由于每一个人的心理不同可能会影响生理上的实验，希望注意生理和心理的共同研究

软骨发育不全，严重影响孩子身高发育以及各类并发症的发生，给孩子们的成长形成阻碍，渴望国家和各类科研机构为我们的孩子研发新药上市后纳入医保
希望国家能重视软骨发育不全这个病
希望尽快参与 DMD 基因治疗，还小朋友一个明天！成为正常人的希望！
1.减少相关费用，拓宽临床实验的范围和受众群体，让更多参与人员尽快受益，2.加快其他城市临床试验，与大城市发达城市看齐，3.将罕见病纳入医保范围给与得病群体最大优惠，4.将罕见病下一代筛查纳入生育前检查避免下一代殃及下一代筛查
希望多关注 pms 的罕见病患者
希望早日研究出治疗我们疾病的药，提高我们现在生活质量
首先，期望有人能开展对极罕见病的临床试验
多参加一些，对自己也对他人有价值
加大 LMNA 肌营养不良的临床研究
扩大范围，在媒体上多做宣传
我想第一时间知道
希望尽快有药物，纳入医保
期望临床试验期间发生的一些状况（生病或受伤）医院能给出相应的救治
希望软骨发育不全临床试验加快推进，让更多的孩子错过最佳的治疗时间。
加快进程
尽快研究出药物参与临床
希望名额能多一些！
希望尽快能有国内的研究机构对我们这种病也能有相关的临床研究，让我们能看到希望
衷心希望药能早点出来、能参加临床试验
多宣传，让大家理解并参与
希望特效药能早点入医保后，让我们的孩子早点用上药能够在生活中有更多的自理能力，目前是因为时间等不起孩子的成长年限
了解更多的相关信息
希望尽快有有疗效的药物进行试验
希望副作用尽量降到最低
我只希望，中国对于已经在国外上市 DMD51 跳跃药物治疗能在中国 临床试验。我们急切想知道 51 跳跃对于患者 多少效果，解决中国 DMD 无药可医的局面。谢谢
希望自己也可以 参与到未来的临床试验
希望国家重视罕见病治疗方法和治疗药物的研究和开发，及时引进国外的先进技术和药物。并进入医疗保险行列。
希望加快进度研发 让孩子健康成长
国内能多点基因治疗 sca 的投入
加快临床试验的进度，保障试验的安全，让孩子们都能健康幸福快乐的成长
希望我国能多参与国际多中心临床试验，加速国外创新药在国内通过临床试验尽早上市
目前天使综合症国内还没有药物进行到临床试验的阶段，普通患者也很难得知研究者的进展。希望能像美国 clinicaltrial 网站一样能有清晰的查询途径，让患者们可以定期查询是否有某个研究机构或药企计划开展试验或者任何形式的调查研究
希望国家可以有专门的部门解决这方面问题。各研究所、大学可以积极参与研究
当药品得到批准后，第一时间告知患者并能安排及时就诊
希望加快罕见病临床试验速度，让患者参与进来。
尽快出基因疗法，彻底延缓
希望能参加试药能早点有药用
希望罕见骨病，软骨发育不全的药尽快上市纳入医保。
期望基因疗法尽快上市，能够治愈 dmd,治疗费用一般收入家庭可以承受

希望在本市临床试验
1.呼吁将软骨发育不全肢体矫形治疗纳入医保报销 2.建议肢体矫形采用的高值材料降低价格并纳入医保报销 3.建议把软骨发育不全检查纳入产前检查，开展产检医师培训 4.呼吁卫生行政部门加快国外药物引进审批流入中国市场
希望基因治疗方面能够拥有更大的突破
提高安全性和研究速度
希望多一些国外的临床试验进到中国
期望能够第一时间获得更多的关于 DMD 的，基因疗法的临床试验
可以融入中小学教育中的练习题中，从小培养科学的态度。生后临床试验（比如脑库对脑标本的各种试验）也可以融入到生前试验的宣传中，鼓励患者捐献
希望提高临床试验的成功率，为患者提供更方便的观察方法
希望国内有关临床试验，通过个各渠道让患者都能随时了解
希望 dmd 基因治疗的药物赶紧上市，有能痊愈了 dmd 的药物老百姓否用的去
加速到我们身边，可爱的孩子们等不起了。
充分保证孩子安全前提下进行
希望临床实验成功孩子们得到解救
希望国内重视罕见病药物的研发
希望有公告，让每个罕见病患者看到，能临床说明有希望，也希望国家及科研人员能重视罕见病，相信可以研发出基因药物
我希望中国能快点出来特效药,我们普通老百姓能买的起的，也希望临床试验能加快脚步
国内尽快开展，国外已上市药物尽快引进国内并纳入报销行列
1.呼吁将软骨发育不全肢体矫形治疗纳入医保报销范畴 2.建议肢体矫形采用的高值材料降低价格并纳入医保报销 3.建议医疗部门全面开展软骨发育不全疾病胎儿期重点筛查，并提高医生诊断能力。 4.呼吁卫生行政部门加快国外药物引进审批流程，并且实现药物纳入医保。 5.呼吁教育部分充分考虑适龄软骨发育不全患者就学需求（该病患者智力正常） 6.建议卫生部分充分考虑并解决软骨发育不全患者优生优育问题。
希望来中国招募，并且在各个省份都有招募点就好了，就不用担心离医院太远而不得不放弃临床实验了。
政府的重视，更多公益机构的帮助支持，关键是很多罕见病家长对于临床试验的知晓渠道太少，建议信息发布源的公开化与大力推广。
期望国内加大对 DMD 治疗方法的研究，同时多与国际药企合作，引进药物，参与全球性临床试验。
希望研发部早日研发出特效药，救这些可怜的孩子
加快国际新品的引入，比如拜马琳（BMN11 伏索利肽），万分着急。
期望 dmd 临床能尽快在中国进行，我愿意参加临床试验（22 号外显子无义突变）
期望信息的散布更广一些
希望国家重视 DMD，让所有的孩子都能得到治疗。
国内多开实验吧，解救孩子们
期望也就是希望能成功抑制病情，停止发展，恢复一些基本自理能力。建议就是让根据每个不同阶段发展的病人去做临床实验，从严重的到发展度轻的患者来选择
在试验和生活上能更方便患者家属照顾患者，并能知悉试验的进程及危害。
临床试验具体细则和要求
希望中国可以开展更多关于罕见病的临床实验，给患者带来希望
希望信息互通
希望有更加明细说明，用量，实验之前的数据，包括负面的。实验后对病情的控制和所执行单位的可靠性有更多了解。建议有政府参与进来作为实验者与机构的双重保障。
罕见病的发现会让一个家庭彻底摧毁，期望更多关注罕见病人群，加大研究罕见病患者治疗药物研究，加大临床试验规模，设立专门的机构或部门，让更多的家庭和患者知道他们不是孤立无援的，让他们有希望，明天会更好。

<p>对于低年龄段的儿童能放低点下限，很多罕见病患者从出生起就存在基因突变，越早干预效果越好。能与国外平台多方合作，引进多种临床试验方案。国家能出台对研究罕见病药物的奖励措施，从根本上解决国内无人研究的困境。</p>
<p>失望研究团队把自己的进展对患者酌情公开，尤其是最真实的信息，而不是需要患者做实验就挥之即来，不需要的时候只字不提</p>
<p>外国的药物进入国内临床试验能加快审核</p>
<p>希望广州有合作医院可以在广州临床实验</p>
<p>希望临符试验的结果都是好的</p>
<p>1、呼吁卫生行政部门优化国外上市药物引进审批流程，缩短引进时间，并实现医保专病报销；加快国内已有药物临床实验，适当扩大受试者年龄，增加受试者人数。2、将软骨发育不全疾病筛查列入《产前诊断技术管理条例》，软骨发育不全热点基因检测纳入免费孕检范围；开展临床医师培训时，植入软骨发育不全诊断能力提升模块，临床医生罕见病诊断能力培训由省级医院扩展至地市级医院。3、尽快出台中国罕见病官方定义；尽快将软骨发育不全列入第二批罕见病目录；加快开展软骨发育不全流行病学调研，多方重视形成合力，将软骨发育不全建设成罕见病领域“药物可及”的典范。4、建议建立除医保外的省级罕见病统筹专项基金（资金），直接用于包括软骨发育不全在内的罕见病家庭治疗补助。5、软骨发育不全患者智力正常，有接受三年学前教育的权利，幼儿园不得拒招适龄软骨发育不全患儿入园；患者就学学校提供合理且必要的个性化设施，如专用凳子等。6、未成年患者办理残疾证时，残联按“肢体残疾”应办尽办，不得以“年满18周岁，身高低于130厘米”的规定拒绝办理；建议给予残疾罕见病患者调高一档残联政策的待遇（三级按二级政策待遇）。7、建议将有罕见病患者的家庭人均可支配收入在当地平均线及以下的患者家庭纳入低保或低保边缘户（享受低保政策）</p>
<p>希望能尽快参与临床试验，药物尽快上市，孩子们等得太久了</p>
<p>增加临床试验知识宣传和人数。</p>
<p>希望国家卫健委能重视 <b>fgfr3</b> 软骨发育不全罕见病患者、希望能早日药物治疗拿人医保范畴、我们这类宝宝的智力是非常正常的、就是身高很影响他们以后的工作跟生活、包括社会的歧视、国家鼓励发展生育小宝宝、希望挽救我们这类宝宝、已经有药物和手术的条件、就希望卫健委一路开绿灯、为我们保驾护航、也是国家以后的栋梁之才！</p>
<p>希望国家和大的公益团体公司可以多关注下罕见病团体，虽然我们不知道资本的运作，都看向利益，我们小概率的罕见病团体就算研发出新药，也没有利益可寻。</p>
<p>期待新药能控制患者病情不加重。</p>
<p>我希望临床试验稳定的开展，让我们这些可怜宝宝早点治疗</p>
<p>1.呼吁将软骨发育不全肢体矫形治疗纳入医保报销范畴，或可指定一两家医院进行试点合作；2.建议将肢体矫形采用的高值材料降低价格并纳入医保报销；3.呼吁卫生行政部门加快国外药物引进审批流程，尤其是现已在国外上市，国内正在临床药物的审批速度，并实现药物纳入医保；解决有药用不起，等不起的实际问题；4.建议医疗部门加强对软骨发育不全疾病的宣传，提高怀孕群体的防范意识；5.建议卫生部分充分考虑并解决软骨发育不全患者优生优育问题。</p>
<p>1、呼吁卫生行政部门优化国外上市药物引进审批流程，缩短引进时间，并实现医保专病报销；加快国内已有药物临床实验，适当扩大受试者年龄，增加受试者人数。2、将软骨发育不全疾病筛查列入《产前诊断技术管理条例》，软骨发育不全热点基因检测纳入免费孕检范围；开展临床医师培训时，植入软骨发育不全诊断能力提升模块，临床医生罕见病诊断能力培训由省级医院扩展至地市级医院。3、尽快出台中国罕见病官方定义；尽快将软骨发育不全列入第二批罕见病目录；加快开展软骨发育不全流行病学调研，多方重视形成合力，将软骨发育不全建设成罕见病领域“药物可及”的典范。4、建议建立除医保外的省级罕见病统筹专项基金（资金），直接用于包括软骨发育不全在内的罕见病家庭治疗补助。5、软骨发育不全患者智力正常，有接受三年学前教育的权利，幼儿园不得拒招适龄软骨发育不全患儿入园；患者就学学校提供合理且必要的个性化设施，如专用凳子等。6、未成年患者办理残疾证时，残联按“肢体残疾”应办尽办，不得以“年满18周岁，身高低于130厘米”的规定拒绝办理；建议给予残疾罕见病患者调高一档残联政策的待遇（三级按二级政策待遇）。7、建议将有罕见病患者的家庭人均可支配收入在当地平均线及以下的患者家庭纳入低保或低保边缘户（享受低保政策）</p>
<p>首先我是一名软骨发育不全患者 同时也是一名母亲 在我深深饱受该罕见病带来的痛苦的同时 也很不负责任的将这份痛苦转嫁到了我女儿身上，我自责我后悔但都不及我对她的爱的万分之</p>

<p>一，不仅是因为她是我女儿，更主要是只有我能感同身受她将来的痛苦。所以我深深的希望 各界各组织各机构 能真心听我们作为病患的呐喊！1 我呼吁加强软骨发育不全的孕期产检筛查 加大宣传争取让每个医生都能了解认识这个病 这样在产检时能更好的进行判断 从而达到优生优育！2 呼吁为这些已经出生同时又无能为力的家庭减轻负担 加大药物研究 争取将药物纳入医保 从而让我们这些不幸但又幸运的孩子做到有药可医而不是无能为力！3 保障残疾儿童享有和健康孩子同等上学的权利 这也是孩子的义务！加大重视孩子学前教育的培养 让所有孩子被一视同仁！4 一个家庭 不管以前如何一旦出现了罕见病 这是重创 对生活的重创 对以后人生的重创 希望相关部门能为这些家庭开绿色通道 纳入低保家庭 保障生活水平！这是一个患者的心声 也是一位母亲的呐喊！我希望各个部门能重视软骨发育不全！别让更多的不幸毁灭更多的家庭！</p>
<p>1.呼吁:相关部门推进《软骨发育不全》列入第二批罕见病目录。2.建议:把《软骨发育不全》添加到产前检查中，能在产检中发现患儿，提高产科医生对"软骨发育不全"的专业知识。达到优生优育。3.建议:有专项资金支持患者参加如"病友会""罕见病大会等"。4.建议:提高残疾等级，提高残疾等级待遇。(享受低保)。5:加快药物实验，早日打破有病无药的尴尬局面。</p>
<p>希望患者和患者组织能够尽早参与临床试验的设计和流程，有沟通和发声的渠道。</p>
<p>增加透明度</p>
<p>1.呼吁将软骨发育不全肢体矫形治疗纳入医保报销范畴2.建议肢体矫形采用的高值材料降低价格并纳入医保报销3.建议医疗部门全面开展软骨发育不全疾病胎儿期重点筛查，并提高医生诊断能力。4.呼吁卫生行政部门加快国外药物引进审批流程，并且实现药物纳入医保。5.呼吁教育部分充分考虑适龄软骨发育不全患者就学需求（该病患者智力正常）6.建议卫生部分充分考虑并解决软骨发育不全患者优生优育问题。</p>
<p>生活可以自理，可以语言表达</p>
<p>希望国内外的临床试验都能成功，拯救我们这些可怜的孩子</p>
<p>期待国家重视，促使各大公司加快研究和临床的速度</p>
<p>医生和患者耐心互相沟通互相尊重理解</p>
<p>希望有修改基因方法</p>
<p>希望药企能够抓紧时间研究出 DMD(进行性肌营养不良)的有效药物，给众多可爱孩子们生的希望。孩子们真的真的等不起。感激，跪谢</p>
<p>尽快突破基因治疗，对罕见病基因治疗做出更多的贡献</p>
<p>罕见病的研究目前一般国外更为先进，希望国内医院和研究机构能将国外的临床实验更多的同步引进国内。</p>
<p>希望进行肌营养不良早日有临床试验</p>
<p>主要是安全性</p>
<p>希望尽早开展关于 PCD 的临床试验</p>
<p>期望能成为临床试验患者，望能得到免费治疗及支持</p>
<p>希望知道了解罕见病临床试验的渠道</p>
<p>针对 srs 患者，希望改变无医保药物的现状</p>
<p>能得到普通民众的认可，提高民众的认知度</p>
<p>希望医院可以免费检测</p>
<p>注意隐私，在当地进行，听医生指导。因为工作外出不方便</p>
<p>期望通过临床试验获得治疗药物在疗效、不良反应等方面更多的资料，通过临床试验使得该药物今早用于临床治疗或者尽早在国内上市，通过临床试验促使该药物能够进入医保报销减轻病人的负担，让罕见病患者能够享受到和其他病种的病人同等的待遇，让他们有药可用、用得起药。改善罕见病患者和家属的精神上及经济上的压力和负担，回归社会享受生活。</p>
<p>我希望能够试验 但是能够安全</p>
<p>希望有更多相关信息共享，信息获取更便捷</p>
<p>临床试验前首先必须要保证药品或新的治疗方案至少 80%以上的成功率或治愈率</p>
<p>申请流程（材料）不要太复杂，医生也会有负担</p>
<p>希望得到更多的关注，更快研制出百姓用得起的特效药</p>
<p>希望 srs 能得到国家帮助，提供经济帮助。</p>

对药物的副作用尽可能的全面，至少不会比现状更差。希望药更多价格更便宜吧
希望对于多发性硬化症的治疗药物的价格可以让我们负担的起，西尼莫德实在是太贵了，而且对于这种长期服药，真的负担不起。
希望通过试验能有更多更安全更有效更便宜的好药，服务广大患者朋友。
希望开展临床试验能更好的传播到病人，因为很多病人年纪大不方便上网，不能很及时得知，我们这个病国内还没有临床试验
希望有定点的免费的养老机构
希望能将基因突变接入罕见病，因为 nexmif 基因突变非常罕见，该突变引发了大运动障碍，智力障碍，癫痫，却无法明确归入到某种疾病，医院的诊断报告上只写了基因突变、发育迟缓、癫痫
希望以后能研究出针对 MS 的特效药而非激素或其他对身体有副作用的免疫制剂，如果能有日常服用的价格合适的预防性用药就更好了
可以报销全部车费，如果路途遥远的话，希望能补贴一下住宿费
地方稍微远点的希望需要提前过来的能补一下住宿费
期望更多的组织和个人能关心支持罕见病的研究！
国内多一点多地方临床试验
希望能得到临床试验，早日恢复健康，正常工作
希望早日通过临床试验，找到治疗进行性肌营养不良的方法和药物。
早日研制出有效药物，解决病人痛苦，有效药物的治疗费用普通百姓能承受的起
我是患者 fshd，我们国内对于这个疾病在药物研究太少了，以前去过很多医院被骗了很多钱，希望我们国内多关注这个疾病药物研究，哪怕有缓解药物研究都可以
希望能和国际接轨，毕竟有的临床实验国内没有，有的病是等不起的
引进国外先进药物和治疗技术
希望加快速度研发出治疗的药物
感谢开展本患儿基因突变研究
我们微信群里有近 20 个孩子是这个病，希望国家重视一下我们，尽快的研究出对症的药物
期望得到政府的支持，加速研究进度，降低患者费用
期望罕见病目录能更宽地拓展，覆盖更多的罕见疾病，以让更多专业人员了解更多疾病并参与研究和试验。让更多患者获取参与临床试验、改善或治愈病情的机会。
关于罕见病的临床应该多增加媒体曝光度。
大多患者都愿意做临床实验，像我们这样活着真的太累了，希望科学家早日发明药物，改变罕见病的现状，非常感谢
整点实在的，不管是相关部门还是企业，医院还是实验室还是什么机构，如果你们从人性上确实想为罕见病或者患者做点什么，请真诚付出并行动起来。纵观现状情况，哪个层面真正的为罕见病家庭和患者做出非常实在的事情？冠冕堂皇太多，套路太多。罕见病家庭和患者不是大家的玩偶。如果把跟罕见病所有有关系的问题都让罕见病组织，患者组织去推，那么这个大环境将没有任何的希望，我把手放在心脏上说的话，话糙理不糙，大家都懂。希望传达给政府相关部门，企业，医院，医生等。中国罕见病环境，单病种都如此困难的煎熬，跟以上这些部门和人员有致病性的关系，你们是富有很大责任的，不是没事人啊。不要把政府为百姓的支出拿去挥霍。
期望能尽快临床，让孩子摆脱失明的痛苦，建议各大医院能同步进行临床！
希望有更多的政策倾斜到临床试药，我们现在有一个研究，尼卡地平对 PTHS 有效，但是国内已经停止生产了，但是台湾美国都有药。我们希望有特殊渠道可以帮我们进口药物，或者让国内厂家恢复生产。
希望能尽快研制出改变基因突变病情的药物
加强知识普及，加强社会救助，加快国家研发资金投入和社会保障。
希望试验的药物安全性能足够高，副作用小
希望信息互通



信息及时公布
在临床试验的早期就让患者代表参与，不要再需要我们的时候才想起我们，不要让我们成为“工具人”
希望罕见病能得到医学部的重点关注，能用基因治疗早点攻破 <b>aploct</b> 综合征。
对于皮特霍普金斯综合症，在中国的医学研究刚起步，希望有更多的政策倾斜到临床试药，我们现在有一个研究，尼卡地平对 <b>PTHS</b> 有效，但是国内已经停止生产了，但是台湾美国都有药。我们希望有特殊渠道可以帮我们进口药物，或者让国内厂家恢复生产。
看国外文献资料，尼卡地平对我们这个病有辽效，但是国内已经停止生产了，而台湾美国都有药。我们希望有特殊渠道可以帮我们进口药物，或者让国内厂家恢复生产。
希望罕见病患者家属和相关组织能合力推进基因治疗的研究
希望能够参加临床试验，或者基因治疗临床实验。
如果有关于 <b>tsc</b> 小患者的临床实验我们非常愿意参加
希望可以承担被邀试者的一切费用
希望能参加 <b>Leber</b> 的基因临床治疗。
我是面肩肌肉萎缩，希望研究所尽快研究出来药
因为兄妹三人患有罕见病庞贝氏症，家里经济条件有限，所以有机会的话我想参加庞贝氏患者基因或其他临床试验。
更方便，流程简单些！落实快一些！
前期准备完善，把实验患者风险概率降到最低。
希望临床名额可以增多，公开
希望更多的科研、医务人员多关注我女儿的这种疾病，让患 <b>NF2</b> 疾病的病人及家庭有希望。如有这方面的信息能告知，谢谢！
尽快参与基因治疗 <b>DMD</b>
希望这得多多的关注进行性肌营养不良早日攻克 救救孩子。
想进行临床实验，有风险也可以
希望能早日研制出能治疗苯丙酮尿症的药物或方法，提高患者的生活质量，也给父母一条生路！
临床实验对患者身体的副作用是否有针对性应对措施或措施？
孩子一天天长大，病情在发屐，望拿出最有效的方案来为孩子治疗。
希望可以获得经济补偿
能让生病的生活能自己，减少发病次数，保持病人病例不进展
希望国家能加快研究基因疗法，或者关注一下儿童交替性偏瘫（ <b>AHC</b> ），谢谢！
期待能治愈的药能尽快产出来。价格能承受的。
尽快研究新药尽快临床
希望有多一点的临床试验出来，让患者获益
提供舒适的临床试验环境和条件。
我自愿参加试验，我年纪大了，卫年轻血友做一点贡献，无怨无悔。
希望有药企能尽快开展对 <b>alport</b> 综合症的研究，早日攻破基因治疗，救救可怜的娃们
希望粘多糖贮积症一型能早点纳入医保 让每个孩子都用得起
期待庞贝病的基因临床早点开始，也更期望我们患者能有与临床试验沟通的平台。
安全性保障
希望卫健委牵头建立罕见病临床试验的交流平台，让患者们知道相应的消息，而非是通过一些群，一些问卷的形式来发布这些信息，或征集志愿者，同时，做好信息公开，让广大患者都知道临床实验的进展和情况。
害怕安全隐患
总有人要先行，如果安置好自己的家人的未来，我愿意
不想当小白鼠 可科技进步总需要有人牺牲
希望有关的医疗研究机构尽早研制出有效的药物，尽早解除给我们这些罕见病人带来的疾病痛

苦。谢谢来的
尽最大努力保证安全的前提下开展临床实验
多提供安慰剂组的补偿。减少顾虑
希望更快的出现对 DR 的有效药
希望能够得到国家社会的关注，为患病儿童提供更好的医疗保障
建议信息汇总方便查询
自愿就是自愿，而不是引导性自愿。
希望能参加临床试验，减轻家庭负担，希望全程免费
安全 可靠 安全 可靠 让孩子长久活下去
希望更多临床实验进入病人视野
希望医学研究能大力发展，拯救更多可怜的生命
希望罕见病患者能得到更好的治疗，有特效药。不要再遭受化疗的痛苦。
及时告知患者试验情况及取得的进展
希望公司能研究出基因疗法，减轻患者每天注射的次数
希望基因药物快点来临吧
我希望能尽快找到能治愈术们这种病的方法。还有就是希望那些临床试验可以找到像我这么严重的患者作为志愿者，不要总是要求患者在最初期的状态才能参与试验。因为我已经痛不欲生了。
我希望快点进行，毕竟我们患者的病情不等人，但每个人都有求生欲。
关注脊髓小脑性共济失调，有药可医，让年轻人不要再经历我们的痛苦。
主要是得到重视我们这个疾病群体！
请真实有效的的开启临床经验
希望 DNA 快点攻破让大家都能用上药并且纳入报
尽快研发药物，尽快查明病因，患儿家属真的太难了
尽快开展关于 SCA3 的临床试验。
希望能对于罕见病的试验做出自己力所能及的一些帮助，谢谢
基因药物快点成功！
恳请伟大的医生能帮我们解除痛苦，您是我们的再生父母
临床试验的招募信息应该让更多人知道
在动物身上实验取得一定成功后，再找人体实验
能早点把治疗朗格汉斯的药研发出来！
希望可以治愈或者说控制这个疫病的发病率 真的太影响感情 生活 工作 每天面临的都是心里上的恐惧 时时刻刻。真的希望国家重视起来 尽快研究出药物 能让我们走出这样的困境
希望越来越多人研究脊椎小脑性共济失调
希望多一些医学专家参与临床实验的研究，国家对罕见病的临床实验多一些人力物力及财政方面的支持，希望国家多关注儿童罕见病，研发出特效药，减少孩子治疗的痛苦
早一点研究出能治疗朗格罕的药
希望能真的有效改善或者治愈
及早找到发病原因
快研究出药物吧，让更多人知道罕见病这群人
确保安全没有副作用，不要耽误工作和生活
希望尽快有新的药物治疗出现能帮孩子减轻痛苦
希望又药可吃买药方便。社会国家加大关注，不被人歧视。有福利机构可以帮助患者。
临床实验方便患者，最大限度的保证患者安全，不恶化
我是朗格罕和黄瘤两种病，十多年了还没有好。希望有一天我也能参与临床试验，看看有什么新办法治愈。
希望能关注 Dravet 综合征，我们迫切需要成熟的基因技术把错误的基因给纠正过来，让孩子们

尽快脱离疾病的折磨，让家人过上正常的生活。大神们，拜托了！
希望对孩子疾病有效控制
能公布寻找临床试验的渠道，途径
希望每个朗格罕病友都能治得好病，研究出朗格罕治疗药
真心的希望治疗罕见病 sca 的方法能够尽快面世。好真的从根本上来解决我们患者的痛苦！
投入更多资源推进罕见病治疗的研究
能有好的药活着医疗设备帮助孩子过的正常生活
希望研究出能减轻治疗副作用的新药
希望有更多基因药物或者基因相关治疗方案，治疗基因病！
希望尽快出药，病人在痛苦中挣扎、等待新药。
加快临床试验速度，如果有效，尽快让药品上市，已经没有时间再等了。国外已经进入临床活试验已经结束，能不能直接借鉴免去临床，缩短时间？期待，脊髓小脑共济失调有药可医！
针对朗格罕而言，目前国内并没有特定的治疗药！且很多医生并不知道，只要中枢神经系统受累，如果不重视，那么会有很大概率进展为神经行退变！真的希望能有相关的部门或者医生研究这个问题！以及对应的药
高额的投入一定的资金技术支持，才能有更多的支持者
罕见病一般都是基因突变造成的，在一定程度上，患者也是可以为社会做贡献的一类人群，奈何身体状况不允许，并且还会为家庭，为社会带来负担，我希望在不违背伦理逻辑的情况下，可以用基因疗法为患者用基因剪刀把突变基因变成正常，仅此而已
希望多开展关于垂体疾病的研究
我觉得我可以参加试验，让更多的患者有机会得到更好的药物治疗。
我希望基因治疗
可以把接受实验者范围放宽
希望更方便，不要太占时间和精力
希望临床实验能扩大范围，为患者减轻痛苦。我们当年只差一岁没能进艾美赛珠单抗的临床试验，后来招 12 岁以下的孩子我们又超过了 12 岁，孩子真的太痛苦了。
希望基因疗法早点上市，治愈血友病
建议小朋友也能参加
期望能多得些经济补偿
希望临床试验的安全系数以及副作用做到万无一失
希望能尽快研究出血友病的治疗方法，因为我亲戚他们一家太痛苦了，基本上离妻离子散不远了。
希望中国能参与更多的罕见病国际多中心临床试验
有更多渠道了解临床试验信息
希望这种试药越来越多同时也希望越来越多的医药医学研究机构研制更多的针对罕见病的药品，并且价格不要太高或者可以国家报销一部分
希望中国的罕见病患者，都勇跃的投入到罕见病药物的研发与临床试验中来，这样才能自救
求医多年，但愿早日能有治疗方案或者临床试验能有幸参加
针对性的治疗方法和药物需要针对性的团队，对于小脑引部发育不良的患者有没有特定的药物治疗？
医院医生都能重视所有的罕见病人的生存情况，对我们罕见病人要有尊重和善意，能早点研究出对我们有帮助的药，
宝宝目前是疑似，目前对临床试验意义不大，但认识的不少患者对临床试验很有兴趣，个人也希望临床试验能迅速推进，相关治疗手段可以尽快问世
希望能减轻患者的交通费及住宿费，使患者参与试验没有过多的困难
药物的安全性和副作用的大小
试验过后可以尽快上市
希望罕见病宝宝能生活质量越来越好

评估临床试验给受试者带来最低风险和保障
我希望中国在罕见病这一块能够更加重视，国家或者基金会能够给予足够的经费支持研究，临床试验不要只是针对罕见病中的常见病，我们 INAD 都不在罕见病目录，我们接下来的努力方向是先加进去才有参加临床试验的可能性！
期待快点有药治疗或者新的基因疗法出现可以治愈
希望能尽快研究出高效安全清除轻链淀粉样药
期望尽快得到临床试验入组名额，建议国家更多的号召有关机构、医院和药物公司多多关注罕见病的临床进展！
希望我的孩子现在，能有临床试验的机会，谢谢！

## 研究团队

郑航（重庆医科大学药学院药品政策与评价研究中心）

黄如方（蔻德罕见病中心）

向子玲（重庆医科大学药学院药品政策与评价研究中心）

谢生荣（上海柯西医药科技发展有限公司）

李林国（蔻德罕见病中心）

贾芊芊（蔻德罕见病中心）

彭菲菲（重庆医科大学药学院药品政策与评价研究中心）

# 致谢

特向为本调查研究的问卷设计、问卷收集和问卷分析做出重要贡献的同仁致谢：马茗舒、史成桥、王英、王立新等。

还要向为本调查研究的问卷收集做出重要贡献的以下患者组织致谢：

罕见病网络成员组织

你并不孤单 FSHD 患者关爱组织

朗格罕天使之家

北京企鹅之家小脑萎缩症病患关爱中心

皮宝宝关爱中心

骨力关爱中心

为爱深呼吸 IPF 关爱中心

淀粉人 TTR 之家

中国黏多糖 I 型患者联盟

紫贝壳公益

小胖威利罕见病关爱中心