



香港中區立法會道 1 號
立法會綜合大樓 806 室
立法會衛生事務委員會主席梁家騮議員

尊貴的梁主席鈞鑒：

**懇請衛生事務委員會
於會議中就「罕見疾病」提出議程討論**

本人是「香港罕見疾病關注組」召集人，關注組於 2012 年成立，致力喚起社會大眾對罕見疾病的關注及認知，促請政府為罕見疾病訂立定義，與國際並軌，制訂穩定而長遠的政策，建立制度化的醫療及福利資助與服務，為罕見疾病患者爭取最適切的治療，並讓他們享有基本的人權和尊嚴。

目前已知的罕見疾病約 6,000 種，佔人類疾病種類的 10% 左右，這疾病個別病例患者人數極少，是社會上的弱勢社群，病患者面對不少苦況，包括醫生不足、治療藥物缺乏、醫療費用昂貴、療養照顧的協助微不足道，一直被社會忽視，生活面對重重困境，政府必須要牽頭推出政策，領導社會一起承擔，積極介入。

關注組曾經多次去信政府查詢，更有議員質詢當局，有關罕見疾病的政策和方向，但當局一直以國際間對於罕見疾病並沒有一致的定義，各自的醫療系統和情況有所不同，與及資料或數據亦不足等為理由¹，遲遲不正視問題。只是以見步行步的方式提供藥物資助，卻完全未有任何政策方向和路線圖。

關注組期望政府：

(一) 政府盡快為罕見疾病訂立定義，制定政策，以世衛的定義為藍圖，融入切合本土的相關政策，為患者建立制度化的福利服務，撥出資源，資助病患者在醫療上的開支。

(二) 在過渡期內，政府應著實研究措施改善對罕見疾病患者的支援，例如在病人確診後，獲得政府醫療援助基金的短期支援。在社會服務方面，可考慮增設特殊服務或設施，例如特殊學校、暫托服務等，以舒緩照顧者的重擔。

在此，關注組懇請衛生事務委員會為罕見疾病制定議程，進行討論，促請政府正視問題，為這班在社會上的弱勢社群獲得適切的醫療及社會服務的待遇。

如有任何查詢，歡迎隨時與本人聯絡（電話： ）。

香港罕見疾病關注組
召集人陳國光
2014 年 3 月 13 日

附件：食物及衛生局給關注組的回信¹ 及關注組簡介



RECEIVED

11 JUN 2013

中華人民共和國香港特別行政區政府總部食物及衛生局
Food and Health Bureau, Government Secretariat
The Government of the Hong Kong Special Administrative Region
The People's Republic of China

本函檔號 Our ref.: L/M to FHB/H/33/94 Pt.17
來函檔號 Your ref.:

電話號碼 Tel. No.: 3509 8959
傳真號碼 Fax No.: 2868 3049

香港九龍
長沙道 681 號
貿易廣場七樓 711-2 室
香港罕見疾病關注組召集人
陳國光先生

陳先生：

謝謝您於 2013 年 5 月 24 日致食物及衛生局局長的來信，就您信中提出的事宜，食物及衛生局、衛生署和醫院管理局（醫管局）的綜合回覆如下。

現時，醫生會為所有到公立醫院及診所求診的病人，按既定程序作出評估。在作出診斷後，醫生會根據現有的治療方案，為病人提供適切的醫療護理服務。目前，國際間對於罕見疾病並沒有一致的定義，不同國家的定義會因應各自的醫療系統和情況而有所不同，就香港而言，現時醫管局和衛生署均沒有就罕見疾病作出定義。

然而，治療罕見疾病的藥物一般帶有共同的特性，包括因臨床研究對象不足因而缺乏高質素的科學實證、醫學界對病因的理解匱乏、欠缺有效的生物指標令長遠預測病情發展或改善病況出現困難，以及因缺乏可靠的數據而難以估計治療疾病對社會帶來的長遠財政負擔等。根據相關資料顯示，現時全球約有超過五千種病例可列作罕見疾病，但其科研實證尚待累積足夠的數據驗證。此外，基於臨床倫理考慮，不少病例的治療仍欠缺高水平的科研數據。

另一方面，由於市場佔有率偏低以及缺乏競爭，治療罕有疾病的藥物的費用一般都極為高昂，而其定價亦由藥廠及供應商主導，脫離其他常見藥物慣常的定價規律。因此一般採用的定價策略並不適用於治療罕有疾病的藥物，而醫管局用於評估及引進藥物的部份準則（例如：成本效益）亦不適用於這類藥物。

為確保病人可公平地獲處方經驗證有效，安全及具成本效益的藥物，醫管局設有藥物名冊制度，以統一藥物及用藥政策，有系統地引入新藥及擴大藥物名冊範圍。醫管局由專家定期評估新藥及檢討藥物名冊上的藥物名單，並依從循證醫學、合理使用公共資源、目標補助和機會成本等核心價值，以及考慮各個相關因素，包括治療方法的科技發展、用藥的實際經驗，以及病人團體的意見。醫管局會根據病人的臨床情況和治療指引，為病人提供適切的藥物治療。

現時，醫管局的專家小組會定期為六種罕有遺傳病（包括黏多醣症第一／二／六型、龐貝氏症、高球氏症和法帕氏症）的患者進行聯合會診。專家小組根據其制定的臨床準則和參考最新的國際科研實證，評估每名患者個案的申請（包括首次申請及週年檢討），以決定病人是否適合使用酵素替代療法，或應以傳統方案治療疾病。

展望將來，政府有關當局會密切留意國際醫學界就罕有遺傳病的研究和發展，並會繼續依循現行既定制度檢討藥物名冊和評估藥物，以確保有需要的罕有疾病患者能夠得到適切的藥物治療。

謝謝您在這方面的關注。

食物及衛生局局長

(魏麗盈



代行)

二零一三年六月十日

副本送：

醫院管理局 (經辦人:張偉麟醫生)

衛生署 (經辦人:曾守衡醫生)



RECEIVED

23 AUG 2013

中華人民共和國香港特別行政區政府總部食物及衛生局
Food and Health Bureau, Government Secretariat
The Government of the Hong Kong Special Administrative Region
The People's Republic of China

本函檔號 Our ref.: (12) in L/M to FHB/H/33/94 Pt 17
來函檔號 Your ref.:

電話號碼 Tel. No.: 3509 8959
傳真號碼 Fax No.: 2840 0467

香港九龍
長沙灣道 681 號
貿易廣場七樓 711-2 室
香港罕見疾病關注組召集人
陳國光先生

陳先生：

謝謝您於 2013 年 7 月 30 日致食物及衛生局局長的來信，就您信中提出的事宜，食物及衛生局和醫院管理局（醫管局）的綜合回覆如下。

正如在早前於 6 月 10 日給閣下的來信，以及在 7 月 10 日就罕見疾病事宜的一項質詢給予立法會的書面回覆中所述，目前，國際間對於罕見疾病並沒有一致的定義，不同國家的定義會因應各自的醫療系統和情況而有所不同。由於罕見疾病的個案數目不容易掌握，關於其病因的可靠資料或數據亦不足，而部份疾病之治療方法獲發現的時間尚短，醫管局現時並沒有就罕見疾病作出定義。

然而，醫管局會密切留意國際醫學界就罕有遺傳病的研究和其他地區就罕有遺傳病的醫療政策的發展。此外，醫管局亦會繼續致力與不同病人團體保持聯繫，以期為各種不同疾病的患者提供適切的醫療服務，並會在有需要時就該等疾病的治療安排和相關事宜作出檢討。

酵素替代療法，適用於黏多醣症第一／二／六型、龐貝氏症、高球氏症和法帕氏症六種罕有遺傳病的患者。由於酵素替代療法的療效和安全性會因應個別患者特有的臨床情況而有所不同，醫管局設有專家小組，定期為患有這六種罕有遺傳病的病人進行聯合會診，評估每名患者是否適合使用酵素替代療法，抑或應以傳統方案治療疾病。醫管局藥物名冊中現時共有約 1 300 種藥物，用以治療各種不同的疾病，包括各種罕見疾病的患者。醫管局亦為有需要人士提供其他的傳統的治療方案，包括復康療程、鎮痛治療、外科手術和骨髓移植等。藥物治療只是治療病人的其中一種元素，醫管局的跨專業團隊會根據患有不同種類的病症的病人的情況，提供適切的舒緩性治療、護理服務、心理輔導服務，以及復康和家居醫療儀器等方面的專業意見，以加強病人運用身體功能和提升他們的家居生活自理能力。

醫管局會繼續為不同病患者提供高效能及高水平的診治及醫療服務。謝謝您在這方面的關注。

食物及衛生局局長

(魏麗盈



代行)

二零一三年八月二十二日

副本送：

醫院管理局

(經辦人：張偉麟醫生)