



香港結節性硬化症協會

回應有關衛生事務委員會2017年4月11日特別會議
香港結節性硬化症協會對罕見疾病政策意見書
Ref No CE721932

結節性硬化症（簡稱TSC）患者因基因變異，身體產生不正常蛋白，無法控制細胞生長，令身體每個器官都有機會長出腫瘤，損害器官功能。不少患者年幼時大腦出現結節，引致經常抽筋，也損智力，令患者不能與一般人一樣過正常生活。

(1)

結節性硬化症屬於罕見遺傳病，與其他遺傳病相似之處是患者在年幼時起發病，並接受治療，故患者由公立醫院的兒科部門跟進。香港結節性硬化症協會樂見明年投入服務的香港兒童醫院，為初生嬰兒提供部分性疾進行篩查，認為對治療遺傳病踏出第一步。

然而，遺傳疾病種類多，單是局限在三至四科遺傳疾病篩查並不足夠，令不少不在篩查範圍的罕見疾病兒童，未能及早確診，錯過治療的最佳時機。本會希望當局能擴大對罕見遺傳病的篩查種類，使患病的兒童及早獲得治療。

(2)

如上文所指，結節性硬化症患者和其他罕見疾病患者一樣在年幼時起發病，患者均由公立醫院的兒科部門跟進，公立醫院兒科服務對象一般在十八歲以下，但公立醫院現時沒有一個治療罕見疾病的專科門診繼續跟進已成年的患者，因而出現「成年病人看兒科」這個怪現象，本會部分會員已經成年，甚至三十多歲，也在兒科求診。家屬陪同患者求診時會感到尷尬，兒科病人和家長對於門診出現成年病人也會莫名其妙。部分病患者，轉到成人科後，因成人科醫生不熟悉結節性硬化症的變化，患者得不到適當的治療而離世。

本會得知明年投入服務的香港兒童醫院設有奇難雜症專科門診，本會促請醫管局能擴大專科門診為罕見疾病專科門診，並在現有的醫療制度上作出微調，倡議罕見疾病專科門診的服務對象不應以十八歲劃分，所有罕有病症都是不能根治，應集中治療、跟進、追蹤患者的情況，提供合適的治療，為患者及其照顧者減輕壓力外，亦可減輕前線醫護人員的壓力。

隨着兒童日漸長大，患罕見疾病的兒童，以及經過篩查確診的患有代謝性疾病的嬰兒不久便會長大成人，故醫院管理局設立罕見疾病專科門診工作刻不容緩，令患者在適當治療下，能提高生活質素。

(3)

另外，本會亦呼籲政府設立罕有疾病資料庫，收集各種罕有疾病的資料，包括初期病徵、有效檢測方法、最新的治療資訊，以及護理病人的方法，並且不時更新，令醫護人員和患者家屬得到最近的資訊，更有效照顧患者。

在醫生培訓方面，本會希望本港兩間大學醫學院加強對罕有疾病的教育，而醫學組織增加罕有疾病的專業培訓，加強醫生對罕有疾病的認識，對患者提供適當治療。

(4)

跟一般罕有病一樣，結節性硬化症不能根治，但 mTOR 抑制劑藥物能有效控制腫瘤的生長，提高患者的生活質素。

無奈現時 TSC 患者中，祇有腦內有巨細胞星形細胞瘤的，才獲醫管局處方上述藥物，其他 TSC 患者則不符合條件。本會要求放寬相關條件，原因如下：

1. 環顧現今醫療科技，遺憾的是，除了上述藥物，並沒有其他的藥物可以有效治療 TSC。
2. 醫管局在藥物資助政策上，短視地側重計算每年的支出，卻忽略上述藥物的長遠功能——可預防 TSC 患者不同的器官受損，從而大幅減少將來修補性的醫療開支，及照顧患者所衍生的社會問題。
3. 當 TSC 患者需自費購買(每位成人患者每月大概 2 萬元)上述昂貴藥物，而其財務資源增幅低於藥物開支，根據醫管局的建議資助上限，粗略計算，縱使是中產家庭，所有家庭成員不吃不喝，五年後的財務資源僅剩下約 30%，十年後僅剩下約 10%，十五年後僅剩下約 3.5%，廿年後更剩下約 1%。再強調，上述的計算是基於所有家庭成員不吃不喝，試問他們如何生活呢？
4. 藥物是否納入藥物名冊，醫管局看重成本效益和機會成本，而忽略了罕見病患者的尊嚴與權利。本會懇請各位尊貴的衛生事務委員，參照國際間善待 TSC 患者的方針，而制定相關的醫療政策，讓本港的 TSC 患者重拾尊嚴和自信，不因疾病和殘障而備受歧視。
5. 本會相信香港是一個公義的社會，絕不容許“有藥無得食”或者只有“有錢有得醫”的情況，本會懇請各位尊貴的衛生事務委員考慮到 mTOR 抑制劑藥物早已經獲得周邊國家註冊，請盡快將 mTOR 抑制劑納入藥物名冊，并提供全面資助。

香港結節性硬化症協會
九龍何文田窩打老道 66V 號地舖
電話：[REDACTED]
電郵：tscchk0515@gmail.com

香港結節性硬化症協會
Tuberous Sclerosis Complex
Association of Hong Kong

附件：本會會員黃鳳鳴女士，池燕蘭女士，及陳建誠先生的心聲 (只限委員參閱)