

立法會「罕見疾病的政策及藥物」特別會議意見書

- 黃靜婉（罕見病患者家長）

1. 小兒是罕見病患者

- 我兒子現年 18 歲，作為一個罕見病患者的母親，我想指出罕見病在香港遇到的問題和政府應擔當的責任。
- 我會集中說兩方面，一是診斷，另一是病者由兒童長大成人之後在醫療上遇到的問題。

2. 罕有的幸運兒

- 小兒從小已有病徵，幸運地他遇到很好的醫生，為他安排各種化驗和檢查，包括抽取皮膚和肌肉組織化驗，因為當時在香港並沒有這類測試，我們要自費把樣本送往外國的實驗室化驗。
- 其中一項檢查是在他的大腿割一塊肌肉組織，先急凍處理然後送到外國化驗，其實用新鮮組織化驗的準確度較高，及後化驗報告顯示他肌肉內一種酵素水平非常低，亦因此當時醫生懷疑他患有一種罕見病，叫線粒體病。當時亦化驗過一些有關線粒體病的基因，但找不到病原。
- 線粒體病是非常嚴重並可致命的疾病，是不治之症，醫生用了多種輔助性的藥物治療小兒。
- 直至小兒大約 16 歲，醫生和我們商討，因為一直單靠臨床病徵及一項酵素水平的測試結果作診斷，現時醫學進步，基因排序測試相信可找出致病的基因，這樣才能確診，令我們可以聯絡其他病友，並取得更多資料，甚至可以參與外國的臨床研究、藥物測試，或最新的治療。
- 醫生再幫我們安排自費檢查，把兒子、丈夫和我的血液樣本送往美國的化驗室進行基因排序。就是這樣，我們才知道小兒患的原來並不是線粒體病，而是另外一種由基因突變引起的疾病，終於有了答案，我們可算是幸運。

3. 基因排序的重要性

- 當小兒確診的時候，全世界只得很少個案，在香港他亦是第一人，而且這病只能夠用基因排序去診斷，如果我們一直沒有做基因排序，他只能帶著一個不肯定的診斷生活下去。
- 其實有一些疾病，一定要靠基因排序才可以斷症，單靠醫生的初步懷疑去檢驗少量基因的做法，可能有很多遺漏。香港仍有很多病人，可能都是罕見基因病患者，但從沒有接受基因排序，只是被當作有智力障礙、身體障礙、發展遲緩、非常難醫的奇難雜症等，至於病因永遠是個問號，這是很不理想的情況。

4. 生命無價，做值得做的事

- 其實診斷的費用看似昂貴，但想像一下因為適當的診斷和治療所帶來的改變，會由一眾病友的細胞開始，改善他們的病情，從而
 - 減少殘疾
 - 減少依賴他人
 - 家人不用放棄工作留家照顧

- 減少入院
- 減少入住院舍
- 減少使用電動輪椅
- 減少使用呼吸機
- 少一個器官衰竭
- 少一個失去兒子的母親；或是少一個失去女兒的父親

這些都不是金錢可以衡量的。

- 還有，如果沒有基因診斷，有些家庭會很難做遺傳輔導和家庭計劃。若果未來有基因治療，也會白白錯失機會。

5. 面對罕見病，任何個人或家庭都是很渺小，需要幫助

- 要知道：
 - 現時香港沒有罕見病定義，不會令罕見病消失；
 - 現時香港沒有罕見病患者資料庫，不會令罕見病人減少；
 - 沒有足夠的診斷設施或資助，只會令一部分罕見病患者和家人永遠生活在不確定的黑洞裏。
- 政府可以做得更好，為什麼逃避？

6. 在富裕的香港，政府可以為罕見病的診斷做什麼？

- 香港是一個非常富裕的城市，我們有足夠條件去改善罕見病的診斷，或者由政府負責外國化驗的費用，解決本地化驗設施和基因排序測試的設備不完善的問題。
- 如果樣本不需送到外國才化驗，可以用即時的樣本做化驗，會有更準確更快捷的化驗結果。在本地設立化驗室，實在刻不容緩。
- 基因排序方面，若果政府可以提供資助，不用病者自費或者找基金贊助去做，一定會有更多病者可以更快得到正確的診斷，不用浪費數以年計的時間，並能及早治療。
- 政府一定要在診斷和化驗設施以及人材培訓投放足夠的資源

7. 從兒童過渡到成人

- 另一個一直被忽略的問題，是很多罕見病患者，都是在兒童時期開始病發，由兒科醫生照顧，但當他們長大成人，便要面對要轉往其他專科覆診的問題；或是入院的時候，要入住成人病房，但沒有熟悉其病症的醫生照顧。
- 在一般成人病房的醫生可能從沒有照顧罕見病患者的經驗。我希望罕見病病人能有較完善的安排，有一個較長時間的過渡安排，肯定有其他適合的醫生接手，才由兒科轉到其他專科跟進。
- 長遠而言，香港要設立罕見病診所或醫院，為不同年齡和病況的罕見病患者提供最合適和最貼近國際水平的服務。