



香港罕見疾病聯盟  
Hong Kong Alliance for Rare Diseases

香港罕見疾病聯盟

向立法會衛生事務委員會就罕見疾病政策召開的特別會議

提交的意見書

(2017年4月)

香港罕見疾病聯盟(下稱「罕盟」)成立於2014年12月，是全港首個由跨類別罕見疾病病人和親屬組成，並得到有關專家學者支持的病人組織。罕盟旨在團結力量，共同推動改善相關政策和服務，提升香港市民對罕見疾病的認識和病患者的支持，令罕病患者的醫療、社會支援、教育、生活等各項基本權利與其他所有市民一樣得到尊重和保障。詳細資料可參閱：[www.hkard.org](http://www.hkard.org)。

香港經濟發展水平位於世界前列，財政儲備高達近萬億港元，醫療及社會福利制度相對健全和公平。政府官員往往以之為榮。不過，當我們把香港罕見疾病患者的醫療和社會支援境況投射到現行制度和政策作出對比時，就充份暴露出制度僵化麻木以至冷酷無情的一面。

正如立法會秘書處資料研究組提供的《資料摘要：選定地方的罕見疾病政策》指出：雖然衛生署和醫管局為罕病患者提供極為零星的服務，「但仍未就罕見疾病訂定任何正式定義，亦未有制訂任何具體政策，為罕見疾病患者提供支援。」反觀歐美以至鄰近地區，「美國、歐盟、日本及台灣多年來致力制訂政策，以應對罕見疾病患者所面對的種種問題。這些地方除了清楚界定何謂罕見疾病外，亦制訂了指定罕見疾病藥物的制度，從而鼓勵藥廠開發治療罕見疾病的藥物。這些選定地方亦在各自的政策框架下推行其他措施，為罕見疾病患者提供醫療及/或社會服務。」

由此可見，與歐美和鄰近地區以積極取向應對罕病的挑戰相比較，香港政府對罕病的取態是完全被動無為，迴避推卸，陷罕病患者和照顧者於無助甚至絕望的境地。

罕見疾病約八成與遺傳相關。罕病患者所有身體結構及器官均有可能出現系統性病變，引致身體和智能嚴重傷殘，甚至死亡。罕病病例稀少，臨床數據和實證非常有限；診斷過程十分複雜漫長，涉及幾乎所有專科。



政府於 2016 至 17 年度用於醫療的開支為五百七十億元。然而，近年醫療資源投放的準則，取決於患者數目、臨床實證及成本效益等。當決策者把這些準則凌駕於市民的生命和健康時，部份患者實質上已被排斥於制度之外。罕病患者的遭遇，就是最明顯的例證。

就罕病與衛生事務委員會相關的範疇，罕盟提出以下訴求：

### 1. 制定罕病定義及政策：

食物及衛生局一直以世界各國沒有一致的罕病定義，以及案例稀少等為借口，拒絕對罕見疾病作出界定。沒有定義，也就談不上制定相關政策。

罕盟認為，制定罕見疾病的定義和政策，需要考慮臨床和醫學因素；然而，它與倫理道德、經濟狀況和政治承擔，有著更密切的關係。

就倫理道德來說，無論是醫療機構還是政府部門，都不可能主張見病不醫，見死不救，這當然不可能把罕見疾病和罕病患者排除在外。換句話說，對罕病患者提供醫療和服務，是醫者和為政者的道德底線。

罕盟明白，公營醫療系統需要考慮財政承擔，合理使用公共資源。然而，政府和醫管局往往只說罕病藥物極度昂貴，卻從來沒有交代一旦為罕病患者提供藥物治療，他們的藥費開支佔每年醫管局藥物總開支比例如何？香港的財政是否負擔不起？以台灣作參考，當地 2015 年為 7,500 多名罕病患者提供藥物，藥費開支 41 億新台幣，佔當地當年藥物總開支 2.7%。

歸根到底，制定罕病定義和政策，是為政者的政治意志和政治承擔的體現。梁振英先生在競選行政長官時，曾宣稱他是七百萬人的特首。罕盟相信，這七百萬人應該包括香港為數不多的罕病患者和他們的照顧者在內。

值得一提的，是 2017 年行政長官施政報告提出邀請關愛基金為合資格的「不常見疾病患者」提供藥物資助。關於「不常見疾病」如何界定，罕盟認為，施政報告提出的新措施屬公共政策範疇，而非單純醫管局的內部行政或臨床操作。針對「不常見疾病」，各方持份者包括臨床專家、研究人員、病人、藥物供應商等均應對該術語的含義有認識和瞭



解，才能有效地協同執行此一公共政策措施，真正令病人受惠。即使食衛局和醫管局不諮詢持份者而作出單方面的界定，亦應讓持份者知其所以言。

## 2. 診斷檢測：

罕病所需的診斷時間，往往遠比其他疾病長，有些案例要用上五年甚至超過十年。罕病患者和他們的照顧者，在這段時間來回穿梭於不同醫院和不同專科，消耗大量的時間和體能，情緒困擾難以申訴，精神壓力不難想像。

診斷過程需要進行大量檢測，一些檢測項目在香港公營醫療機構欠奉，患者樣本需要送到外國檢驗，且價格高昂，並非所有患者家庭有能力負擔。

雖然目前只有五百多種罕病已有藥物治療，約佔罕病總數的 7% 左右，但是如果能夠早日為患者確診，有助提供適當的護理及維持患者的生活質素。因此，多專科協調診斷，對於罕病護理是極為重要的環節。

就罕病的診斷檢測，罕盟提出以下訴求：

- 在醫院管理局屬下的香港兒童醫院設立臨床遺傳科，協調各專科對疑似罕病案例進行多專科協調診斷；
- 各專科盡可能在兒童醫院向疑似罕病患者提供服務，避免患者和照顧者四出奔波；
- 香港兒童醫院負責整合疑似罕病患者資料，提供具成本效益的系統檢測；一些未能在香港進行檢測的項目，由兒童醫院統籌送到外國檢驗，費用由醫院管理局負責；
- 在香港兒童醫院設立一站式的「罕見疾病綜合服務中心」，提供篩查、預防、診斷、治療、護理、復康等服務，並從事教學、研究及培訓等。

為了回應上述訴求，醫院管理局有必要開設臨床遺傳科相關醫護人員的職位，除了提供培訓外，還要為他們提供個人的專業發展階梯，才



能吸引人材從事罕病的診治和研究工作。

### 3. 藥物治療：

為延續生命，控制病變，緩解病癥，一些罕病患者需長年服用價格高昂的藥物，然而他們絕大多數無能力長期自費負擔。

由於醫療資源分配受到患者數目、臨床實證及成本效益等思維範式支配，現時醫院管理局僅在一個所謂非常見疾病專家小組操作下，對 6 種酵素替代藥物及 2 種罕見癌症藥物提供有條件資助。對於其他一些罕病藥物，即使已經在很多國家地區使用且對患者提供資助，香港的患者卻依然是可望而不可及。等待著他們的，是身體和智能嚴重傷殘和死亡。

就罕病的藥物治療，罕盟提出以下訴求：

- 加速落實 2017 年施政報告關於為合資格不常見疾病患者提供藥物資助的新措施，積極動用關愛基金，對具有初步實證的罕病用藥提供資助，進一步收集及積累臨床實證數據；
- 基於罕病案例少、臨床實證十分有限、藥物價格高昂等特性，對罕病藥物的臨床實證要求，以及患者接受資助(關愛基金及撒瑪利亞基金等)的資產審查，設立專有門檻，仿照大多數國家地區，制訂「孤兒藥」機制。
- 醫管局藥物建議委員會等審批機制內的各科專家眾多，然而普遍對罕病臨床經驗極為有限，罕盟要求以目前處理六種酵素替代療法的小組為基礎，設立專注罕病臨床及用藥專家小組，負責罕病個案臨床評估及作出用藥決定，加快審批以讓合適患者及時得到治療；
- 醫管局在是否用藥時按照「治療指引」(Treatment Guideline)作為臨床人員的參照，鑒於有關指引對患者具有直接影響，罕盟要求將指引內容向罕病患者及照顧者詳細提供，保障病人知情權；
- 在食物及衛生局管轄的「醫療衛生研究基金」(HMRF)設立罕病用藥臨床研究專項，鼓勵和方便兩家醫學院及醫院管理局進行罕病用藥臨床試驗，積累臨床實證數據。



#### 4. 病人名冊：

現時香港缺少關於罕病流行病學、臨床以及醫療經濟學的健全數據，不同的大學、醫療部門和病人組織各有自己的部份資料，難以對罕病患者的醫療和社會負擔作出估計。政府和醫院管理局也以此為理由，不願對罕病提供實證為本的治療和護理。

良好的醫療服務和診斷，有賴紀錄遺傳信息及發病率等的準確方法，建立患者名冊(patient registry)，無疑是處理罕見疾病必不可少的工作。整合和完整的患者名冊，積累罕病診斷和治療成效的恰當經驗，是標準公共衛生政策的重要部份；名冊也有助臨床試驗以及其他涉及病人的研究，為臨床和病人帶來長遠的改善。

就罕病的病人名冊，罕盟提出以下訴求：

- 政府撥出資源，由醫院管理局屬下的兒童醫院牽頭，協調兩家醫學院、衛生署醫學遺傳輔導服務及各家醫院，選擇若干罕病種類，展開建立罕病患者名冊的先導計劃；
- 有效利用電子健康紀錄共享平台，結合罕病的臨床及研究需要，建立全面的罕病患者名冊，並指定專人專職負責。

#### 5. 預防及篩查：

初生嬰兒篩查可以鑑定因遺傳及代謝等影響兒童長遠健康以至生存的病變，有助及早發現、診斷及介入，預防嚴重的併發症、殘疾以及死亡。

行政長官在 2015 年施政報告，宣佈展開初生嬰兒代謝病篩查先導計劃。從 2015 年 10 月開始的先導計劃，只限於在伊利沙伯醫院和瑪麗醫院出生的嬰兒；而計劃第一階段首 6 個月會涵蓋 21 種代謝病，第二階段 12 個月會涵蓋多 3 種代謝病，合共 24 種。

就罕病的預防和篩查，罕盟提出以下訴求：

- 政府在擴大篩查計劃之前，接受跨網醫院轉介，並以公私營合作方式，資助初生嬰兒到香港中文大學和其他提供自費服務的私營醫療機構接受篩查，以令更多的初生嬰兒受惠；



- 隨著科技發展，檢討增加新生嬰兒代謝病篩查的檢驗項目，令更多罕見疾病得以及早診斷和介入；

2017年施政報告提出：「由於自2015年10月起在兩間公立醫院推行的「初生嬰兒代謝病篩查先導計劃」取得成效，衛生署和醫管局計劃在2017-18年度下半年開始，分階段把初生嬰兒代謝病篩查服務擴展至所有設有產房的公立醫院。」正如梁振英先生早前評論曾駿華先生競選政綱所言，只有願景而沒有時間表，就不是具體政策。罕盟促請政府就初生嬰兒代謝病普查及早訂出落實的時間表。

## 6. 個案經理：

罕病患者需要求診、覆診、復康、與生活起居相關的各類社區支援等。種種繁複步驟和流程，困擾著無數罕病家庭的日常生活。

罕病種類繁多，大多數患者多種器官及身體機能均出現不同程度病變。他們在醫院要遊走於多個專科，小則數科，多則十數科。除了覆診需要額外抽出時間外，覆診預約均要分開處理，令他們疲於奔命，嚴重影響生活質素。

就設立「罕病患者全人個案經理」，罕盟提出以下建議：

- 試行並逐步推廣「罕病患者全人個案經理」服務，負責罕病患者的全人支援需要，有醫療、覆診、復康、求學、就業、婚姻、社區生活支援以至精神健康等範疇，並製作相關指引，讓前線的個案經理有所依從，妥善執行。
- 罕病患者全人個案經理的主要職責是：評估患者及家庭的醫療及社會支援需要；安排及統籌協調各項跨部門跨專業的社會支援服務；跟進及檢討服務成效，並因應患者需要的變化而作出服務調整。

以上述覆診安排為例，個案經理首要應對個案患者所患罕病有一定認識，了解他們所需求診的專科，以及日常生活大體時間安排，從而為病人處理覆診預約，避免罕病患者因穿梭不同病科排期而過量消耗體力。個案經理應主動與各專科醫護人員溝通，因應患者個別需要，編製個性化的護理方案，協調各專科及部門予以落實。如此類推，個案經理



香港罕見疾病聯盟  
Hong Kong Alliance for Rare Diseases

在患者的日常護理、求學、就業、精神健康及社區生活等範疇亦肩負同樣的角色。

社會福利署在 2016 年 9 月公布了《個案管理服務手冊》，罕盟建議當局以此作藍本，因應罕病患者的需要作出優化，早日試行並推廣「罕病患者全人個案經理」服務。罕盟樂意就此提供資料及具體意見。

--完--

香港罕見疾病聯盟會長 曾建平



二零一七年三月三十日