



香港罕見疾病聯盟  
向 2017 年施政報告及財政預算  
提交的意見書  
(2016 年 12 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，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。

香港經濟發展水平位於世界前列，財政儲備高達八千多億港元，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，當局對罕病的處理與患者的需要存在難以接受的落差，亦遠遠不如鄰近地區對罕病患者的承擔。

罕盟先後向 2015 年及 2016 年行政長官施政報告及財政預算提交意見書，陳述罕病患者的訴求，但一直未有得到回應。今年罕盟再次向政府反映罕病患者的需要與現行制度和政策之間的落差，並提出八點訴求，包括：

1. 診斷檢測；
2. 藥物治療；
3. 病人名冊；
4. 預防及篩查；
5. 個案經理；
6. 申領綜援；
7. 就業誘因；及
8. 暫托服務。

各項詳述如下，期望政府聆聽和回應。



## (一) 醫療方面：

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，越來越取決於患者數目、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拒於制度之外。罕病患者的遭遇，就是最明顯的例證。

### 1.1 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。



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工作。

## 1.2 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，以臨床研究方式，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。

以鄰近的台灣作比較，當地於 2015 年由全民健康保險署支付罕病藥費合計金額 41 億元新台幣(約合港幣 10 億元)，佔當年健保藥費總金額 1,500 億元新台幣約 0.27%，受惠的罕病患者共計 7,625 名。按照這些數字折算，台灣人口約等於香港三倍，香港即使達到現今台灣資助罕病用藥的規模，用在罕病的藥費每年約 3 億港元，佔醫院管理局 2015 至 16 年度用藥總成本 57.1 億元，也不過是 5%左右，而惠及的患者可達約 2,500 名。

就罕病的藥物治療，罕盟提出以下訴求：

- 善用現時醫院管理局非常見疾病的每年 4,500 萬元專項撥款，將資助病類從現時 6 種酵素失調疾病及 2 種罕見癌症擴及至更多需要用藥的罕見疾病；
- 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；
- 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。



### 1.3.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(patientsregistry)，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：

- 政府在下年度撥出資源，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，逐步建立全面的罕病患者名冊。

### 1.4.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；



- 政府在下年度進一步擴大初生嬰兒篩查計劃，分階段全面推行為本港初生嬰兒提供遺傳及代謝篩查服務，至 2018 年香港兒童醫院投入服務時，此項服務成為本港初生嬰兒的常規檢查。

## (二) 社會支援方面：

與所有香港市民一樣，每位罕病患者都擁有尊嚴地和有質素地生活的權利。為了保障他們這些權利，合適和有效的社會支援，對罕病患者是不可或缺的。

### 2.1 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，因應罕病患者的需求作出優化，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。

## 2.2. 優化申領綜援機制：

罕病患者除了衣、食、住、行等基本開支外，持續醫療及維生醫療儀器等開支，更是他們延續生命而不能節省的經濟重擔，動輒每月數千甚至數萬元以上。在無力負擔的情況下，不少罕病患者只好申領綜援，由安全網包銷維生開支。

按現時綜援制度，罕病患者必須以家庭作為申請單位，且全部同住家人均需申報資產，遵從綜援條例安排領取援助金。在此規限下，罕病患者不得以個人身份獨立申領綜援，同住的家庭成員亦因綜援入息上限而不得就業，既嚴重影響家庭收入，亦增加社會福利開支。有些罕病患者為避免家人受到負累，不得不申請調遷或進入院舍，被迫捨棄家庭團聚的權利，以換取申領個人綜援的資格，繼續取得維生所需開支延緩生命，突顯現行欠人性化的綜援申領制度凌駕罕病患者的社會支援需要，無視罕病患者社區生活的選擇權利。

就罕病患者的綜援申請，罕盟提出以下優化建議：

- 容許罕病患者在與家人同住的情況下，以個人身份申領綜援；在不需凍結其他家庭成員的經濟水平及應有生產力的同時，解決罕病患者延續生命所需的維生開支。

## 2.3. 提供就業誘因：

隨著教育普及，罕病患者普遍都接受中小學教育，部份更完成大專以上程度學業。他們有志投身社會工作，自給自足，充實人生。奈何週邊醫療維生儀器及輔助器材等開銷龐大，壓抑了他們的就業動機。一些大型器材如：醫療床、特製床墊、輪椅、抽痰機、呼吸機等器材，一般數年便需更換。一旦他們從工作中賺取收入，便不符合申領各項維生及輔助器材津助的入息門檻。坊間慈善基金申請需時，輪候人士眾多。在別無選擇下，他們為了生存所需的醫療維生設備，只能放棄就業，被困在綜援網不能自拔。



由此可見，現行制度欠缺除了綜援以外的醫療維生支援，無法回應一些有工作意慾和能力的罕病患者的社會支援需要。如能提供適切有效的銜接方案，支援他們在醫療維生上必要開銷，提昇投入勞動市場的動機，他們便可以嘗試較高收入的工作，盡量自給自足之餘，亦可以提升自信，體現自我價值，增加向上流動的機會。

就改善罕見疾病的就業環境，罕盟提出以下建議：

- 設立「醫療維生儀器及輔助器材資助計劃」，為正在就業但未能負擔醫療維生設備及輔助器材開支的罕病患者，提供適切的支援，緩解他們在恒常醫療維生開銷上的難題，提供誘因鼓勵他們就業。
- 關愛基金正在試行為期3年的「提高在綜合社會保障援助計劃下殘疾受助人的豁免計算入免上限試驗計劃」，但這只局限於在綜援網的受助者，未能回應綜援網以外且正在就業的有需要人士。政府除了在綜援網內提供就業誘因外，更應積極開拓在綜援網以外就罕見疾病患者及有類似醫療需要的長期病患者，提供與上述試驗計劃理念相同的中途計劃，讓希望自食其力的患者免除醫療維生開支的後顧之憂，輕裝進入就業市場。

#### 2.4. 優化暫托服務：

因罕病而致身體及智能缺損的青少年患者，一般被安排在特殊學校，不一定有宿位留宿；離開特殊學校之後，需要輪候大約六年才能進入殘疾院舍。這些患者在家居的日常生活，通常由家長或照顧者照顧，但由於他們需要輪班、出門以至本身因病入院等等，不一定可以每天二十四小時每星期七天在家居照顧罕病孩子。

社會福利署於年前推出家居暫托服務，在一定程度上回應了罕病照顧者的需要。不過這項服務依然與照顧者的需要存在落差，例如須提前一個月以上預約、每天服務時間只由上午八時至下午六時、家居照顧員沒有能力應付罕病患者的緊急狀況等等，有待優化。

就改善家居暫托服務，罕盟提出以下優化建議：

- 除一般預約排期外，增設臨時緊急預約，回應照顧者因突發情況需要即時暫托服務。
- 暫托服務時間增加至每天二十四小時，每星期七天，令家長或照顧者在夜間及節假日無法抽身也不會有後顧之憂。
- 提昇家居照顧員的處理緊急狀況能力，例如患者抽搐及呼吸急促時，能夠在救護車到達前即時施以急救。



### (三) 結語：

對於罕見疾病，政府當局及醫院管理局一直以來的說法，是香港公營醫療對所有疾病都提供服務，沒有需要界定罕見還是常見疾病。

政府和醫管局的思維邏輯是簡單和不難理解的，因為所有病人都會尋求公營醫療服務，而公立醫院也絕對不會(起碼在口頭上)拒絕任何病人。不過由於制度政策僵化麻木，實際結果是迴避和無視罕病患者的需求和訴求，把他們無情地拒諸於門外。

正如上文指出，罕病患者具有絕大多數病人沒有的特性，包括：所有身體結構及器官均有可能出現病變，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。為延續生命，控制病變，緩解病癥，一些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。不同患者的護理及社會支援需要差異性大，極需個性化且協調得當的跨專業支援和服務。

現時香港的醫療服務資源分配僵化地遵循患者人數、臨床數據實證、成本效益等準則。當決策者把這些準則凌駕於病人的健康和生命時，罕病患者實質上已被排拒於公營醫療服務之外，成為名符其實的孤兒。社會支援機制亦顯得僵化和欠人性化，未能有效保障他們有尊嚴和有質素地生活的權利。

聯合國於 1948 年發表了《人權宣言》，在隨後的幾十年，先後就婦女、兒童、殘疾人士等群體的人權締結國際公約。這表明人類有共性，不同的人類群體各有本身的特性。為了回應特定群體的特性，除了共同的規範之外，還需要為不同的群體制訂具體的規範。

這也是罕盟要求政府就香港罕見疾病制定具體政策的理由所在：由於現行制度和政策不能有效回應罕病患者的特性，令他們的健康和生命不能獲得與其他市民相類似的合情合理待遇，也不能如同其他市民一樣有尊嚴和有質素地生活。要有效處理罕病患者的問題，制訂情理兼備的具體政策，為本地罕病定義作出規範，是有效回應罕病問題的一個選項，即使不是唯一的選項。

期望政府慎重考慮罕盟的意見，作出正面回應。

~~全文完~~