

2019年1月23日的立法會會議
「立法保障罕見疾病的病人權益」議案
進度報告

2019年1月23日的立法會會議通過由張超雄議員動議，經李國麟議員及葛珮帆議員修正的「立法保障罕見疾病的病人權益」議案。議案全文見附件。本報告闡述政府為罕見疾病(我們形容為不常見疾病)患者提供的服務及支援的相關工作進度。

為不常見疾病患者提供的支援

2. 政府一貫的醫療政策是致力為所有病人提供適切的護理和治療。醫院管理局(醫管局)的醫生會因應個別病人的臨床情況和需要，為其制訂和調整合適的治療方案。在提供公共醫療服務的過程中，政府和醫管局了解和高度關注不常見疾病患者在治病過程中所遇到的困難，包括診斷上的難度、可用的治療方法和高昂的治療費用。鑑於這些困難，政府和醫管局一直以務實方針，為不常見疾病患者制訂針對性措施，並着重為他們提供跨專業護理。

3. 雖然香港現時沒有關於不常見疾病政策的特定法例，但政府和醫管局十分重視不常見疾病患者的需要，並一直透過各個機制為相關的病人提供以下全面的支援。

跨專業護理

4. 醫管局轄下的跨專業醫療團隊由醫生、護士、藥劑師、臨床心理學家、物理治療師、職業治療師和醫務社會工作者等人員組成，按照個別不常見疾病患者的臨床和生理需要提供全面的服務，包括新生嬰兒篩查、臨床診斷、醫療和手術治療、紓緩治療和復康服務。隨着香港兒童醫院(兒童醫院)於2018年12月18日分階段啟用，將能進一步加強對不常見疾病患者的服務。兒童醫院將成為第三層專科轉介中心，集中處理複雜、嚴重及不常見的兒科病症，為病童提供跨專科治理和深切治療。兒童醫院在2018年12月18日開始提供專科門診服務，其住院服務亦已於2019年3月27日開展。相關疾病的病人、醫護團隊及醫療設備

正陸續由地區醫院調遷至兒童醫院。

加強診斷

5. 由於大部分不常見疾病皆源自遺傳或基因病變，我們明白遺傳服務對提供適時診斷的重要性。過去 30 年，衛生署轄下的醫學遺傳服務為特定代謝病提供篩查計劃，以及為受遺傳病和不常見疾病影響的病人及家庭提供診斷及遺傳輔導服務。至今，醫學遺傳服務已為超過 38 000 個家庭提供服務，並每年接獲逾 1 500 宗轉介的新病人／家庭個案。

6. 為了提升遺傳服務，醫學遺傳服務將於 2019 年年底遷入兒童醫院，以匯集遺傳篩查方面的先進儀器、專業人才和配套設施。兒童醫院會密切留意相關的科研發展，並支援先進的基因檢測(例如非侵入性的染色體異常產前檢測)，以期協助遺傳疾病的診斷。

7. 行政長官於 2018 年《施政報告》宣布推行的香港基因組計劃將會成為另一個加強臨床診斷的平台。香港基因組計劃是一個大型基因組測序計劃，以促進基因組醫學的臨床應用和創新科研發展。我們期望計劃能夠增加不常見遺傳病的確診率，減輕漫長診斷過程對病人、家屬和醫療系統的負擔，使臨床治理更切合病人所需，並幫助不常見遺傳病人的父母妥善考慮生育計劃。

8. 我們已於 2019 年 1 月 21 日就計劃的方向諮詢立法會衛生事務委員會，並得到委員會的支持。此外，財政司司長已於今年的財政預算案公布撥款 12 億元成立香港基因組中心及推展香港基因組計劃，在未來六年進行四至五萬個全基因組測序。政府會繼續與基因組醫學督導委員會及相關的專家小組商討計劃細節。

引入新藥物

9. 政府和醫管局十分重視為不常見疾病患者提供適切和可負擔的藥物治療。現時已有既定機制為新藥物進行評估，以及設有資助計劃為有需要的病人(包括不常見疾病患者)提供經濟援助。鑑於大眾對本港引入新藥物需時的關注，政府和醫管局一直努力優化現行機制，尤其顧及不常見疾病患者所面對的困難。

10. 在新藥物註冊方面，政府近年推出多項措施，以加快藥物註冊程序。藥劑業及毒藥管理局(管理局)在 2018 年 6 月同意實施“優化新藥註冊程序”(優化程序)。當藥廠提交新藥劑製品註冊申請後，或當有新藥劑製品納入醫管局「特別用藥計劃」或相關的政府資助用藥項目，管理局會立即同步啟動修訂《藥劑業及毒藥規例》(第 138A 章)的工作，以減省藥物註冊所需的時間，讓藥劑製品可盡快於市場發售。截至 2019 年 3 月，衛生署以優化程序處理了 19 種含有新藥劑或生物元素的藥劑製品。優化程序推行後，處理藥劑製品的註冊申請所需時間一般可縮短兩至三個月。

11. 至於把新藥物納入醫管局藥物名冊供公立醫院和診所使用方面，醫管局在 21 個專家小組的支援下一直定期評估新藥物及藥物的臨床適應症，以確保病人可適時及公平地獲處方藥物名冊內合適的藥物。評估過程以實證為本，主要考慮藥物的安全性、療效和成本效益。醫管局一直透過政府的經常資助擴闊藥物名冊的涵蓋範圍。2019-20 年度財政預算案將增撥四億元經常資助，供醫管局擴大藥物名冊。在額外的資助下，醫管局會把 8 種新藥物納入藥物名冊的專用藥物類別，以標準收費提供予病人使用。此外，醫管局亦會擴大藥物名冊內 11 類專用藥物／藥物類別的治療應用範圍，當中包括治療多發性硬化症及結節性硬化症。預計 2019-20 年度擴大藥物名冊可惠及約 53 000 名病人。

12. 醫管局的相關委員會在評估治療不常見疾病的藥物時，會因應特別因素，包括就這類藥物難以有大規模的科研數據以證明其療效，以及藥物對不同病人有不同的療效而作相應考慮。為評估藥物對個別病人的實際效益，醫管局已設立獨立的專家小組，以制訂特定不常見疾病的極度昂貴藥物治療方案，包括藥物名冊以外的藥物，並評估個別病人接受極度昂貴藥物治療的實際療效。專家小組會根據既定的治療指引，逐案檢視個別不常見疾病患者就使用極度昂貴藥物的申請，當中考慮到病人的臨床情況，並參考海外的治療指引及現有最新的臨床實證。此外，醫管局亦設有程序，讓臨床醫生可在特殊情況下，為個別病人處方藥物名冊以外及未註冊的藥物，以確保病人得到最適切的臨床護理和藥物治療。

提供藥物資助

13. 在現時的醫療政策下，我們致力確保所有病人不會因經濟困難而得不到適當治療。因此，我們一直透過高補貼、低收費的模式，為市民提供醫療服務。目前，醫管局透過政府提供的經常撥款、撒瑪利亞基金和關愛基金醫療援助項目，為患有不同疾病的病人(包括不常見疾病患者)提供藥費資助。

14. 鑑於藥業市場出現價錢極度昂貴的藥物，以及不常見疾病患者接受極度昂貴藥物治療的需求與日俱增，政府和醫管局於 2017 年 8 月推出新的關愛基金醫療援助項目，名為「資助合資格病人購買極度昂貴藥物(包括用以治療不常見疾病的藥物)」(關愛基金極度昂貴藥物項目)。該項目的資助範圍現正逐步擴大，並會按個別病人的臨床需要，資助他們接受特定的藥物治療。

15. 關愛基金極度昂貴藥物項目於 2018 年 9 月擴闊資助範圍以涵蓋治療「脊髓肌肉萎縮症」的藥物後，扶貧委員會剛於 2019 年 4 月 9 日的會議上通過在項目下納入藥物「氯苯唑酸」，以資助「轉甲狀腺素家族性澱粉樣多發性神經病變」的治療。由 2017 年 8 月至 2019 年 3 月期間，該項目共有 23 宗申請獲批，資助總額約為 7,600 萬元，平均每宗申請獲資助約 330 萬元。在 2019-20 財政年度，關愛基金已預留約共 2 億 2,500 萬元為該項目的預算上限。醫管局會繼續評估新藥物，並建議合適的新藥物納入關愛基金極度昂貴藥物項目的資助範圍。

16. 為加快把新藥物納入撒瑪利亞基金和關愛基金醫療援助項目的涵蓋範圍，醫管局自 2018 年起把相關的優次順序編配工作，由每年一次增至每年兩次，以期為病人提供更適時的支援。此外，醫管局於 2018 年 7 月設立新機制，用以評估為個別病人(包括不常見疾病患者)設立特別藥物計劃的申請，讓他們可及早接受新藥物治療。醫管局亦成立了一個協商團隊，專責與藥商就指定的極度昂貴藥物洽談成立特別用藥計劃及藥物治療的長遠財務安排。醫管局會把在上述機制下獲支持的藥物提交扶貧委員會審議，以考慮納入關愛基金極度昂貴藥物項目的資助範圍。

17. 為減輕病人家庭的財政負擔，政府和醫管局於 2019 年年初推出措施優化撒瑪利亞基金和關愛基金醫療援助項目的經濟審查機制。優化措施包括修訂藥物資助申請中的每年可動用財務

資源的計算方法，只計算病人家庭資產淨值的 50%；以及收窄經濟評估時所採用的「家庭」定義。優化經濟審查機制及加快把藥物納入安全網後，我們預計撒瑪利亞基金及關愛基金醫療援助項目的資助總額會由 2017-18 年度的 7 億 2,800 萬元，增至 2019-20 年度的 15 億元。我們會密切監察優化措施在減輕病人藥費負擔及為病人和其家庭提供資產保障的成效。

不常見疾病的資訊系統

18. 醫管局的臨床資訊系統備存所有病人(包括不常見疾病患者)的臨床數據和不同疾病類別的資料。在取得更多治療不常見疾病的本地經驗時，醫管局亦正累積有關的臨床數據，以期逐步擴充臨床資訊系統內不常見疾病患者的資料庫。這個臨床資訊系統能協助臨床醫生診斷和治療病人，以及促進這方面的研究和政策制訂工作。

19. 鑑於兒童醫院將集中提供遺傳服務，該院已備有一個數據中心及相關的資訊科技系統，在有新增資源的配合下，將來可處理和整存大量的基因數據。長遠而言，醫管局會參考兒童醫院的模式，以期發展一個配有相關臨床數據的中心集中為所有不常見疾病患者提供護理和治療服務。

政府就為罕見疾病立法的立場

20. 我們歡迎可以改善為所有病人(包括但不限於不常見疾病患者)提供護理服務的質素、效率和效益的建議。然而，我們認為無需，亦不宜以立法的方式處理可以透過行政途徑達致的目的。政府和醫管局致力為所有病人(包括不常見疾病患者)提供最適切的護理和治療。現時已有措施支援不常見疾病患者，並與議案的某些立法建議相若。為不常見疾病立法未必有助於幫助不常見疾病患者。

21. 每項立法建議均須考慮本地的情況及公共醫療政策。所建議的罕見疾病法定制度會為罕見疾病和非罕見疾病帶來不必要的法定分界，以及使臨床治療的過程複雜化。每種疾病都有其獨特性，而病人所需的臨床照顧和護理亦各有不同。假如只有屬法定定義涵蓋範圍內的病人才可享有法定權益，我們的支援重點便

會轉移至如何劃分界線及檢討定義所涵蓋的範圍，從而偏離照顧個別病人特定臨床需要的重要使命。按疾病的罕見性而歸類不一定能達致改善相關診斷和治療的目標。一個以發病率界定的定義會忽略到其他重要的考慮因素，包括疾病的嚴重性和可行的治療方法等。事實上，不論是已知或罕見疾病，為病人提供適切的治療，相較於設立一個法定定義和法定疾病資料庫，更大程度上取決於專業的判斷、疾病的嚴重程度(不單是罕有性)，以及現有的專業知識和資源等。

未來發展

22. 政府和醫管局會繼續與持份者(包括病人組織)保持溝通，並在現行機制下累積治療不常見疾病的經驗，以檢討和加強對不常見疾病患者的支援。

食物及衛生局
醫院管理局
二零一九年四月

2019年1月23日的立法會會議
張超雄議員就
“立法保障罕見疾病的病人權益”
動議的議案

經李國麟議員及葛珮帆議員修正的議案

香港罕見疾病病人的福祉一直被忽視，以致他們在生活上要面對重重困難；不少國家早於1980年代已為罕見疾病訂立定義、立法及制訂以實證為本、規範化的長遠政策，令罕見疾病病人在申請藥物審批及補助等方面更方便，並得到更快、更適切的治療及護理；而美國、歐盟成員國以及香港鄰近的國家及地區，例如新加坡、日本、澳洲、台灣及韓國亦早已為罕見疾病訂立定義、制訂支援政策、設立罕見疾病個案資料庫等；然而，香港政府至今仍未就罕見疾病訂立任何定義及制訂任何具體政策，為罕見疾病病人提供支援；就此，本會促請政府就罕見疾病立法，以保障和促進罕見疾病病人的權利，讓他們得到適切的診斷、治療及照顧，以履行聯合國《殘疾人權利公約》的規定；有關內容包括：

- (一) 設立罕見疾病政策委員會，就罕見疾病政策的策略性發展方向提供建議、監察政府部門及法定機構在推行罕見疾病政策方面的工作，以及就罕見疾病政策的推行作出報告等；
- (二) 設立罕見疾病評估小組，以評估某項疾病是否符合罕見疾病的定義；
- (三) 將影響不多於一萬分之一香港人口，並且可經臨床界定的疾病定義為罕見疾病；
- (四) 設立罕見疾病藥物註冊制度，讓罕見疾病病人、醫生及藥廠皆可申請將新藥物納入罕見疾病藥物名單；
- (五) 設立津貼制度，確保罕見疾病病人得到安全、優質、有效和可負擔的藥物和治療，而非只着重成本效益；
- (六) 設立罕見疾病資料系統，包括罕見疾病的清單及流行率、病人的人口信息及罕見疾病藥物的使用數據；
- (七) 設立醫療專責隊伍，並加強醫護培訓，以集中處理疑似罕見疾病個案，以及加快罕見疾病的檢測及診斷，從而提高醫護的成本效益；及

(八) 設立跨專業小組，為促進罕見疾病病人及其家人的身心健康提供支援；

而政府亦應增撥資源，在公營醫療系統引入基因檢測，包括為孕婦提供免費產前非侵入性胎兒染色體基因檢測服務，以便及早知悉胎兒患有罕見疾病的風險，以盡早提供適切治療，以及向有意生育人士提供孕前染色體基因檢測服務，讓他們了解誕下患有罕見疾病嬰兒的風險及所需的治療，以便他們作出合適的生育決定。