

《罕見疾病條例草案》簡介

1. 「罕見疾病」（“罕病”）泛指患病率極低、人數極少的疾病。目前全球已知的罕見疾病約6,000多種。不少罕病是由基因突變或遺傳的基因缺陷導致，患者於幼年時，甚至於嬰孩時發病，絕大部分罕病都會對患者的健康構成嚴重及長期的威脅，部份甚至會致殘及致命。
2. 不同的國家及地區有不同的罕見疾病定義，包括美國以每1萬人少於7個個案，定為罕病；歐盟以每1萬人少於5個個案，定為罕病；台灣以每1萬人少於1個個案，定為罕病。
3. 香港擁有國際認可的公共衛生政策，以及高質素的醫療系統。然而，政府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。此外，部分主要持份者（尤其是病人組織）批評，從下列情況可見，政府未有為罕見疾病患者提供足夠支援：**(a)**罕見疾病的診斷需時漫長；**(b)**治療費用高昂，但只有少數患者獲提供藥物資助；**(c)**缺乏完整的病人資料庫，建立有關資料庫有助為患者提供具實證基礎的治療；及**(d)**未有提供足夠的社會服務以支援患者及其照顧者。
4. 由於病例少，本港基因測試設備不足，加上醫護人員對罕病警覺性不足，無數患者要經歷長年累月，通過多個不同專科的診斷，化驗樣本甚至需要送往海外檢測，始獲確診；甚或始終未能確診，延誤救治，求助無門。
5. 本港醫療界投放在罕病研究及發展的資源極少，造成缺乏具經驗的罕病醫護人員，令病人得不到適切的醫護支援。舉例，估計八成罕病是由遺傳缺陷引起，但香港現時已接受臨床遺傳學訓練的專科醫生有如鳳毛麟角，根本無法應付患者的服務需求。
6. 由於香港未為罕病訂立定義，罕病患者的需要備受忽視，不少未能受惠於現有的醫療安全網——撒瑪利亞基金的資助，未獲所需的藥物，以致病情惡化。綜觀全球有超過6,000種罕病，香港雖未有罕病定義，但相信病例至少數以千計。當局一直以病例少、未有足夠數據分析、國際間未有統一定義為藉口作出推搪，只為六種罕病[2]，透過「罕有遺傳病專家小組」，按嚴苛的準則，以逐一／逐年審批形式為個別患者提供支援，遠未能惠及絕大部份其他罕病患者。
7. 病例罕見以至藥物的受惠人數少，藥廠即使願意投放科研資源，罕病藥物價格一般都較高昂。有部份確診的患者即使有適合的藥物，個人亦難以承擔藥物名冊以外的昂貴自費藥物。有些罕有病現時未有藥物治療，惟有依靠輔助藥物舒緩病況及控制病情，使用藥量較高，而這些藥往往未被列入醫院管理局藥物名冊，其高昂費用更不是每個患者可以長期承擔的。
8. 根據《審計署署長第六十七號報告書》，審計署指出只有少數醫管局轄下醫院及診所（主要為龍頭醫院）常有提出入藥申請。審計署訪查一間中型醫院時，得悉該醫院從未提出過入藥申請。審計署也留意到，公立醫院及診所在2015–16年度曾使用的45種已註冊的非藥物名冊藥物，其中有些雖有恆常需求，但都未獲申請納入醫管局藥物名冊。

9. 此外，審計署觀察到很多有恆常需求的非醫管局藥物名冊藥物未獲申請納入藥物名冊。在 2015–16 年度使用過的已註冊非醫管局藥物名冊的藥物項目有 95 個 (涉及 73 種藥物)，其中 57 個 (涉及 45 種藥物) 未獲申請 納入醫管局藥物名冊。審計署留意到，這 57 個藥物項目中，有 12 個有恆常需求，曾透過一年期大宗採購合約 (常備承辦協議) 向藥物供應商購買。審計署認為，非醫管局藥物名冊藥物如有需要長時間使用，便應依照入藥程序申請納入醫管局藥物名冊。把經驗證安全有效並具成本效益的藥物納入 醫管局藥物名冊，有助確保到不同的公立醫院及診所求醫的病人，都可公平地獲處方有關藥物。
10. 由於不少人對罕病有某程度上的歧視及偏見，罕病患者成為被社會孤立的一群。危疾纏身，加上缺乏適切及時的診斷及支援，他們及其家人容易出現內疚、自責情緒，影響工作及學習，甚至引起婚姻、社交及精神等問題。有照顧者或家長由於需要照顧重病親人而被迫放棄工作，家庭負擔百上加斤，身心靈健康不斷耗損。香港大學學者曾指出，罕病家庭的失業及貧窮率均遠高於全港平均水平。
11. 海外不同地方均通過立法鼓勵罕見疾病治療的發展。例如，美國是首個制定特定法例 (即《孤兒藥品法》 (Orphan Drug Act)) 的地方，藉以推動藥品業界研發罕見疾病藥物。《孤兒藥品法》 載有條文，以訂定指定某藥物為罕見疾病藥物的準則，以及在研發 及申請審批藥物的過程中向藥廠提供的誘因和協助，以鼓勵藥廠 研發該等藥物。繼美國之後，日本、澳洲、歐盟、台灣及南韓相繼 通過法例，設立類似的制度。
12. 作為聯合國《殘疾人權利公約》的締約地區，香港有責任制訂及實施上述公約所要求的相關政策。根據上述公約的第25條：「締約國確認，殘疾人有權享有可達到的最高健康標準，不受基於殘疾的歧視。締約國應當採取一切適當措施，確保殘疾人獲得考慮到性別因素的醫療衛生服務，包括與健康有關的康復服務。」
13. 《經濟、社會、文化權利國際公約》亦包括了締約地區有關享受可能達到之最高標準之身體與精神健康的基本義務。上述公約第十二條指出：
 - 「一. 本公約締約國確認人人有權享受可能達到之最高標準之身體與精神健康。
 - 二. 本公約締約國為求充分實現此種權利所採取之步驟，應包括為達成下列目的所必要之措施：
 - (子) 設法減低死產率及嬰兒死亡率，並促進兒童之健康發育；
 - (丑) 改良 環境及工業生之所有方面；
 - (寅) 預防、療治及撲滅各種傳染病、風土病、職業病以及其他疾病；

(卯) 創造環境，確保人人患病時均能享受醫葯服務與醫葯護理。」

14. 本條例草案旨在為以預防、診斷和治療罕見疾病以及確保患有罕見疾病的人的福祉為目標的罕見疾病政策訂定基本條文；設立罕見疾病政策委員會及罕見疾病評估小組；為罕見疾病認定機制訂定條文；為罕見疾病藥物、治療或產品名冊訂定條文；為就患有或懷疑患有罕見疾病的人而設的法定資助計畫訂定條文；並就相關目的訂定條文，以確保患有罕見疾病的人在《聯合國殘疾人權利公約》下的權利得以妥當實踐。
15. 建議的立法條文處理以下罕見疾病的範疇：(a) 罕見疾病政策委員會，(b) 罕見疾病評估小組，(c) 罕見疾病的認定，(d) 罕見疾病藥物、治療及產品的註冊，(e) 法定資助罕見疾病藥物或治療費用的計劃，及(f) 罕見疾病資料系統。
16. 罕見疾病政策委員會的職權包括：(a) 就罕見疾病政策的策略性發展向提供建議；(b) 監察根據第10條成立的小組的工作；(c) 監察政府部門及機構在實行罕見疾病政策方面的工作；及(d) 應行政長官的要求，向行政長官會同行政會議就有罕見疾病政策作出報告及建議。
17. 罕見疾病評估小組的職權包括：(a) 可主動作出或應申請就疾病或失調作出評估，以決定該疾病或失調是否符合本條例下的罕見疾病；(b) 就任何符合為罕見疾病的疾病或失調，向食物及衛生局局長建議其認定；(c) 保存罕見疾病藥物、罕見疾病治療或罕見疾病產品的名冊。
18. 罕見疾病的認定會被建議，如果(a) 該疾病或失調在臨床上可以確定的；以及(b) 該疾病或失調影響不多於一萬份之一香港人口。如缺乏任何適用於香港人口的臨床數據但該疾病是可識別，罕見疾病評估小組有權(a) 分析和考慮與其他國家有關同一疾病或失調的任何數據或情況；(b) 建議該疾病或失調被，在一不超過5年的訂明時期，暫時認定為罕見疾病。
19. 當一藥物、治療或產品有緩解罕見疾病其症狀的跡象時，罕見疾病評估小組可將該藥物治療或產品註冊為罕見疾病藥物、治療或產品。在任何罕見疾病藥物、治療或產品被註冊為，小組必須滿意其安全性、質量和效用。
20. 政府負責設立及維持資助罕見疾病藥物或治療費用的計劃。計劃須確保為患有罕見疾病的人提供安全、優質效和負擔得來，而成本效益不應為首要考慮因素。
21. 食物及衛生局長必須建立並維持一個罕見疾病資料系統。罕見疾病資料系統須包括(a) 所有罕見疾病的已更新清單；(b) 關於罕見疾病流行率及的其患者人口信息數據；(c) 關於罕見疾病藥物，治療或產品的使用數據。
22. 總結而言，現時建議的立法條文將會為保障及促進罕見疾病患者的權利的重要一步。進一步的支援措施，促進對罕見疾病的意識、早期的認定、預防及治療，亦需要繼續探討。