



香港罕見疾病聯盟
向 2018 年施政報告提交的意見書
(2018 年 9 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，共同推動改善罕病政策和服務，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。

過去一年，罕見疾病議題在社會引起廣泛關注。在行政長官親自過問下，為個別病種提供藥物治療有所進展。然而這些「特事特辦」、「事後補鑊」等被動回應，依然不能有效全面應對罕病的挑戰，整體策略和長遠規劃乏善足陳。

罕盟自2015年起，每年均向行政長官施政報告及財政預算案提交意見書，陳述罕病患者的訴求，但大部分建議至今仍未得到回應。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，要求政府優先處理三大罕病議題：

1. 確立定義
2. 遺傳診斷
3. 罕藥審批

我們還就與罕病相關的醫療和社會支援範疇提出以下訴求：

4. 「人性化」護理
5. 建立病人名冊
6. 臨床研究
7. 個案經理
8. 過渡護理
9. 暫託服務
10. 綜援機制
11. 就業輔助

各項詳述如下，期望政府聆聽和回應。



三大優先處理罕病議題

1 確立定義

現時世界上已知的罕見疾病逾7,000種。按立法會研究部以及國際期刊等資料，不同國家對不同罕病有不同定義，一般的界定準則每1萬人中少於10人至每1萬人中少於1人，便界定為罕病。美國1983年訂立的《孤兒藥品法》，當一個疾病影響少於20萬人，便視為罕病；歐洲的罕病定義是每1萬人中少於5人。巴西則類似世界衛生組織的界定，即每10萬人中少於65人。台灣的罕病界定準則為每1萬人中少於1人。

2018年5月，國家衛生健康委員會等五個部門聯合制定了《第一批罕見病目錄》，表列121種罕見疾病。是以加強罕見疾病管理，提升罕見疾病診療水平及維護罕見疾病患者健康權益為出發，做好準備。其後更頒佈《罕見病目錄制訂工作程序》，當中第四條便為納入目錄的罕見疾病制定了四大條件。

據了解，由包括香港在內的二十多個經濟體組成的亞太經濟合作組織(Asia Pacific Economic Cooperation)將於今年11月提交首份亞太罕病行動計劃，呼籲亞太地區各國政府正視罕見疾病，並與包括病人組織在內的各方持份者共同制定及落實綜合性的全民罕病規劃。

2018年8月，香港大學醫療研究團隊首次就本地罕病數據於國際期刊《Orphanet Journal of Rare Diseases》發表論文（見附件一），分析過往12年（2005至2016年）間使用公立醫院住院服務的罕病患者數據。研究發現，香港每67人便有1人患有罕見疾病，佔本港人口的1.5%。根據2015至2016年度醫管局的住院總開支，罕病患者佔375億當中的16億，即4.26%。

香港經濟富裕，號稱擁有完善的公共衛生體系，然而一直迴避確立罕病定義，實在令人費解。沒有定義，何來政策？若現屆政府真有決心應對罕病的挑戰，與持份者包括病人組織共議及制訂符合本地實情的罕病定義，是刻不容緩的工作。

確立罕病定義，即能從三方面帶來社會效益：

- 優化資源分配，為病人帶來更適切的治療方案；
- 精準醫療配對，減少資源浪費；
- 提高罕病認知，營造社會關愛風氣。



2 遺傳診斷

八成罕見病與遺傳基因缺陷有關。為了一個答案，有些患者磋砣十年以上方能確診，主要原因是香港嚴重欠缺遺傳診斷和檢測的專門人才和軟硬件。

據聞香港兒科專科學院將設立「遺傳學及基因組學」分科，並將由資深的本地遺傳科醫生帶領下，培育更多人才，逐步充實臨床遺傳科團隊，以滿足殷切的需求。

然而作為全港最大公共衛生服務提供者的醫院管理局，至今仍未設立臨床遺傳職系，例如顧問醫生、駐院醫生、遺傳諮詢師等等。即使未來幾年培育出一批臨床遺傳科專才，如果仍不開設相應的職位吸納，遺傳診斷服務依然不可能大幅增加以回應患者的需求。

除了人力資源外，檢測器材和實驗室等配置也需同步重視。現時不少患者正因人力和設施的不足，需長時間輪候化驗結果，延誤確診，耽誤治療黃金期。

近年基因檢測技術飛躍發展，內地在設計及生產篩檢器材取得相當突破，結合雲端和大數據整合的技術，已能提供價格相宜、高水平的檢測，也刺激了不少本地檢驗公司，提供大眾化服務。

針對現況以及長遠需求，罕盟建議：

- 在醫院管理局設立臨床遺傳專科人力體系，應對診斷和治療罕病的未滿足需求；
- 為縮短輪候期偏長的檢測項目，以公私營協作模式，委托本地或外地檢測機構檢驗，費用由醫院管理局負責；
- 加強罕見疾病公眾教育，鼓勵父母為新生兒進行罕見病基因篩查；
- 建立完善罕見病遺傳諮詢服務、為受罕見遺傳病影響的家庭提供資訊和協助。

3 罕藥審批

罕病藥物的審批制度是現時本地病人獲取治療的重大障礙。醫院管理局繁複而漫長且欠人性化的藥物審批制度，加上以「成本效益」凌駕病人的健康和生命的思維範式，以及無視罕病個案稀少和長期療效數據不多的客觀事實，令罕病用藥極難在現有機制下短時間內通過審批，嚴重妨礙患者及早獲得治療。



另外醫管局一直以「病人參與存在利益衝突」等為藉口，極力排拒病人參與藥物審批。然而現時不少病友已有能力了解疾病藥物訊息，提供臨床療效評估以外的實證，這些數據亦已在其他國家或地區的藥物審批時得到正視及考慮。

就罕藥審批制度，罕盟建議：

- 增設罕藥審批機制，無須經由醫管局「藥事建議委員會」(DAC)等固有程序，改由具相關臨床經驗的專家小組評審罕病藥物，以病人的生命和健康作為凌駕性考慮，加快審批過程；
- 邀請病人組織代表參與審批過程，讓他們提供醫療專家評估之外的實證，例如患者及照顧者的生活質素、情緒變化、社會參與等數據；
- 向個案患者及病人組織詳細講解審批小組的決定和理據，以及跟進方案。

與罕病相關的醫療和社會支援訴求

4 「人性化」護理

部分罕見病患者因病情嚴重，需要貼身照顧。當中不乏長期於公立醫院留醫的病友，對前線醫護人員構成一定壓力，特別於病房人手短缺的日子，貼身照顧只怕是「不可能的任務」。

照顧者比醫護人員更加了解患者的生活習慣、喜惡、甚至病發先兆，有能力分擔病房前線的壓力。但現實是他們受「探病時間」所限，大大局限了他們的功能，也變相加大了醫護人員的壓力。

罕盟建議：

- 增加病房「探病安排」的彈性，以證件或登記等方式識別有罕病照顧者，允許照顧者在病房逗留更長時間。
- 為罕病照顧者提供短期「留宿房間」或「留宿安排」，以人性化角度提升照顧水平，同時維繫患者與照顧者的關係，促進身心健康。

5 建立病人名冊

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。



就長遠規劃及妥善投放資源，罕盟建議：

- 由兒童醫院牽頭，協調兩家醫學院及各家醫院，選擇若干罕病種類，展開罕病患者名冊的先導計劃，並透過大數據以制訂長遠防治罕病方針；
- 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。

6 **臨床研究**

政府現有一些鼓勵醫學研究的基金，例如醫療衛生研究基金（Health and Medical Research Fund, HMRF），但因對案例和數據的要求門檻與常見病看齊，完全不能回應本地罕藥臨床研究的需要。

因應「資助合資格病人購買價錢極昂貴的藥物（包括用以治療不常見疾病的藥物）」等措施實行，預期本地用藥種類、用藥個案等將陸續增加，所得出的本地臨床數據將有巨大參考價值，實在值得醫學界仔細研究，增加學術界對罕病以及罕藥的認識和了解。

就臨床研究，罕盟建議：

- 設立罕病用藥臨床研究專項撥款，爭取香港成為相關藥物研發的試點。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，積累本地臨床實證數據。
- 蒐集已在本地使用罕藥的患者的用藥數據，作深入研究及分析。並對具有卓越成效的藥物，作為專用藥物納入藥物名冊。

7 **個案經理**

罕病患者求診覆診，往往要遊走多個專科，小則數科，多則十數科；他們還需要復康、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。

因此罕盟建議設立「罕病患者全人個案經理」項目，內容如下：

- 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（不論長幼）的全人支援需要，由醫療、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提供協助，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。



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。

8 過渡護理

很多罕見病患者在兒童時期開始病發，由兒科醫生照顧，當他們年滿21歲，便需轉往成人病房或轉介其他專科覆診。現時一般成人病房的醫生較少接觸罕病，缺少照顧罕見病患者的經驗，處理罕病個案會有難度。

部分兒科醫生見狀不敢貿然轉介，繼而產生「患者超齡」的現象，此舉無疑增加了他們的工作負擔，卻充份反映當前醫療系統無法妥善照料這群罕病患者的需要。

就過渡護理，罕盟建議：

- 加強對罕見疾病患者「過渡護理」的重視，促進具罕病經驗的兒科醫生與成人科醫生的交流，保障順利「過渡」，患者不會因銜接問題而使無法取得適切照料。
- 培訓前線醫生認識罕見疾病，增設職系以吸引人才，應對長遠罕病患者需求。

9 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。

社會福利署近年推出家居暫托服務，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。

就家居暫托服務，罕盟建議：

- 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。

10 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，在安全網報銷維生開支。

按現時綜援制度，罕病患者必須以家庭作為申請單位，且同住的直系親屬均需申報資產，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。

就綜援機制，罕盟建議：

- 容許年滿21歲的罕病患者在與家人同住的情況下，以獨立身份申領綜援；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。

11 就業輔助

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。

就改善罕病患者的就業環境、鼓勵就業，罕盟建議：

- 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，緩解他們在恆常醫療維生開銷上的難題，提供誘因鼓勵他們就業。



- 為身處綜援網以外且正在就業，並有長期醫療需要人士，提供中途計劃，取得額外補貼，鼓勵他們投入就業市場，持續就業。

— 全文完 —