



香港罕見疾病聯盟
向 2019 年施政報告提交的意見書
(2019 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，罕病繼續受到社會廣泛關注。為回應患者的訴求和輿論的反響，政府於去年底推出優化極昂貴藥費分擔機制，今年陸續將個別罕病藥物納入新措施；醫院管理局亦改善審批個別罕藥的程序，令一些患者及早得到治療。

然而，主事官員對罕病的認知依然與民情脫節，亦與聯合國和世界衛生組織、亞太經濟合作組織和內地中央政府的取向和舉措嚴重脫節。從政府今年3月18日向立法會衛生事務委員會提交的hs20190318cb2-964-7-c文件（見附件一），充斥著主事官員的傲慢和精英心態，充份反映上述兩個「脫節」。文件中大量羅列多項已經或準備展開但並無相互連貫的措施和計劃，在結論只強調個別病人的臨床治理，完全欠缺宏觀視野和前瞻規劃，看似醫療單位的工作介紹，卻不像具使命感的政府部門作出的有承擔的施政闡述。

「香港罕病行動計劃」

政府在文件提出：「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。」罕盟認同政府的主張，亦正因如此，罕盟要求行政長官在新一份施政報告，牽頭製訂及分階段落實官、商、民三方協作的「香港罕病行動計劃」（下稱「行動計劃」）。

罕盟建議「行動計劃」必須具備兩項核心要素：常設架構和訂立定義。

第一，設立「罕見疾病策略督導委員會」。（回應「亞太計劃」政策支柱1第1.2項建議）



由食物及衛生局局長主管，成員包括政府官員、醫院管理局、兩所醫學院、罕病專家、病人組織以及商界代表。委員會核心職責是參照去年十一月通過的「亞太罕病行動計劃」（下稱「亞太計劃」，見附件二）向成員經濟體提出的10項政策支柱和30項建議，結合香港實際情況和條件，在已有基礎上，製訂及分階段推行「行動計劃」。因應工作需要，督導委員會設立不同職責和功能的專責委員會或小組，集合官方和民間各方專才，攜手應對罕病挑戰。

第二， 訂立罕病定義並編製罕病名錄。（回應「亞太計劃」政策支柱1第1.1項建議）

香港一直沒有官方的罕病定義，近幾年施政報告及食衛局文件以「不常見疾病」表述。然而，食衛局至今未能闡明什麼是「不常見疾病」，哪些確診的疾病屬於「不常見疾病」。我們不明白政府有何難言之隱，縱使政策文件已提出多年，依然如此迴避和含糊其詞，只有名而無實，不免令人懷疑政府是否真有誠意處理罕病。罕盟敦促政府從速與持份者商討，訂立本地罕病定義，作為製訂和落實「行動計劃」的基礎。

在此同時，政府應該將現時已經納入藥物名冊的專用藥物、關愛基金和撒瑪利亞基金資助、以及個別特別或恩恤用藥計劃用以治療「不常見疾病」的約40種疾病或適應症（見附件三）列為罕病，作為編製本地罕病名錄的第一步，日後配合本地罕病定義逐步增添名錄的病類，納入「行動計劃」的適用範圍。

「行動計劃」的優先處理事項

罕盟認為此一官、商、民三方協作的「行動計劃」應優先處理下列事項。

1. 人力規劃。（回應「亞太計劃」政策支柱4第4.1、4.2及4.3項建議）

香港欠缺具有罕病臨床經驗的醫護人員，例如臨床遺傳科醫生、遺傳諮詢師以及相關輔助醫療人員；多數前線醫護人員對罕病缺乏認知和警覺，醫學生也甚少有機會接觸相關知識，這些都是一直以來令患者延誤診治的主要原因。「行動計劃」必須對香港罕病的醫護人員現有狀況與未滿足的人力需求的落差進行檢討和評估，從而作出規劃，因應短缺情況訂定專業培訓和提昇方案，並在醫院管理局等服務機構開設相關職位和專業發展階段，為吸引專材提供誘因，回應罕病患者的需求。



2. 遺傳診斷。(回應「亞太計劃」政策支柱5第5.1及5.2項建議)

八成罕見病與遺傳基因缺陷有關。為了一個答案，有些患者蹉跎十年以上方能確診，原因是香港嚴重欠缺遺傳診斷和檢測的專門人材和軟硬件。政府已落實推行香港基因組計劃，其中也考慮到罕病的需要。「行動計劃」應針對罕病的狀況和需要，與香港基因組計劃積極協調，逐步將基因檢測列作有臨床需要的罕病的常規檢查項目，令患者得以及早診斷。

3. 建立綜合罕病中心。(回應「亞太計劃」政策支柱6第6.1、6.2及6.3項建議)

建立專門的卓越中心，集中人才、知識和科技應對罕病，是歐美已發展國家的有效方法和寶貴經驗。內地近年也朝此方向，在全國建立數以百計的罕病中心。剛投入服務的香港兒童醫院，無疑具備成為罕病卓越中心的基礎和條件。然而由於僵化的體制和思維範式，該院只為18歲以下患者提供服務，無法回應和處理佔罕病患者大多數的成年病人。罕盟期望「行動計劃」結集和協調各方持份者的意見，建立面對所有年齡層罕病患者的卓越中心，集中資源專注處理與罕病有關的預防、篩查、檢測、診斷、治療、護理、培訓、研究等各個環節，與其他亞太地區經濟體的罕病中心溝通交流，裨益本地和境外的罕病患者。

4. 罕藥審批及資助。(回應「亞太計劃」政策支柱1第1.3項及政策支柱7第7.1及7.3項建議)

罕病藥物的審批制度是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審批制度，加上以「成本效益」凌駕病人的健康和生命的僵化思維範式，以及無視罕病個案稀少和長期療效數據不多的客觀事實，罕病用藥往往不可能短時間內通過審批，妨礙患者獲得及早治療。「行動計劃」應該針對患者的未滿足需求，深入檢討現有機制，製訂審批罕病藥物的快速通道。在此同時，醫管局與關愛基金應簡化和加快銜接和協調的程序，令有需要的患者及早得到資助用藥。

5. 病人名冊。(回應「亞太計劃」政策支柱9第9.1及9.2項建議)

對罕病而言，建立病人名冊(Patient Registry)，是臨床、科研以至公共醫療決策的重要基礎。「行動計劃」應統籌醫管局和兩所醫學院，有效利用電子健康紀錄共享平台的大量已有數據，分門別類整合和更新各種罕病的



患者名冊，為應對罕病發揮強有力的效果。

6. 人性化護理。(回應「亞太計劃」政策支柱5第5.3項建議)

現時全球罕見病多達數千種，其中只有 7%可具藥物治療，絕大部份需要靠物理治療、職業治療、營養補充等協調護理來維持患者的生命和日常生活。對罕見病患者而言，一個病會令多種器官和系統受損，如何獲取適切護理並不容易。為回應患者的協調護理需求，醫管局應特設「全人個案經理」，讓專業人士對患者個案逐一評估，進而制訂及統籌護理方案並轉介合適的治療和服務。不少罕見病患者皆難有自理能力，部分更有智力問題，無法表達自己病況。「全人個案經理」熟悉病情，個別跟進，有助減輕家人的照顧壓力。

結語

本屆政府就任以來，表現出關注罕病和幫助病人的意願，然而欠缺具遠見的策略和系統化的機制。

今年春夏出現的政治風波，原因極其複雜。但無可否認的是，主事官員的研判與民情嚴重脫節，亦不善與民溝通，令民怨無法舒解，這與罕盟在罕病範疇與政府交往的經驗何其相似！

罕盟期望行政長官和主事官員汲取經驗，仔細考慮我們的意見，體察和回應民情，推動官、商、民協作的行動計劃，造福罕病患者。

全文完