



敦促政府正視療效研究數據 盡快安排成年脊髓肌肉萎縮症（SMA）患者用藥

(2020年5月3日—香港) 香港政府引入脊髓肌肉萎縮症（SMA）的藥物兩年多來，全港只有周佩珊一名成年 SMA 患者獲安排接受治療，其餘的成年患者，至今治療無期。食物及衛生局以「未有實證顯示用藥能為兒童期發病的成年患者帶來顯著效用」為由，拒絕安排其餘的成年病人用藥。其實實證已在，權威醫學期刊《刺針》本年4月初發表的獨立研究指出，治療脊髓肌肉萎縮症（SMA）的藥物 Nusinersen，能有效改善病人的活動能力，療效正面，而且安全。香港罕見疾病聯盟（下稱「罕盟」）敦促政府正視研究實證，盡快安排成年病人接受治療。

醫學實證指 SMA 藥物有效改善病人活動能力且安全

《刺針》雜誌發表一份沒有藥廠資助的獨立研究，證實 Nusinersen 能有效改善成年 SMA 病人的活動能力。研究在德國進行，主要比對病人在用藥前及後的活動情況，結果發現：

- 在完成 6 個月療程的病人中，有 28% 有臨床意義的改善
- 在完成 10 個月療程的病人中，有 35% 有臨床意義的改善
- 在完成 14 個月療程的病人中，有 40% 有臨床意義的改善

參與研究的病人沒有出現嚴重副作用。在已完成 14 個月用藥的群組中，最常見的副作用包括頭痛（35%）、背痛(22%)及噁心（11%）。

罕盟關注到一批成年 SMA 會員，近年病情及病癥明顯加重，身體機能衰退。他們普遍接受過高等教育，部分更在個人事業有非凡成就，有部分是家庭經濟支柱，很擔心病情再差下去會失去工作能力，無法照顧家庭。罕盟今年1月去信行政長官，請求早日安排成年病人用藥，讓他們維持活動機能，改善自理能力，繼續個人事業，自食其力。可惜，食物及衛生局在4月22日回覆罕盟，以「未有實證顯示用藥能為兒童期發病的成年患者帶來顯著效用」為理由，拒絕請求。

罕盟會長曾建平先生說：「成年 SMA 病人年幼開始發病，自小就要克服數之不盡的障礙，沒有非凡的意志和無比的毅力，不可能取得今天的成就。面對疾病，他們沒有放棄，在自己的崗位上努力不懈，貢獻社會。他們只有卑微的願望：有機會接受治療，繼續自食其力，照顧家庭，貢獻社會。佩珊用藥後的良好進展，加上最新的成年病人用藥療效及安全性研究結果，我們敦促食衛局正視醫學實證，盡快安排成年病人用藥。」



病人冀繼續自食其力，貢獻社會

SMA 的特徵是脊髓及下腦幹的運動神經元喪失，導致嚴重及漸進性的肌肉萎縮及無力。患者最終可能會癱瘓及無法維持基本生活所需功能，如呼吸及吞嚥。一般成年患者都屬 2 型或 3 型 SMA，他們的預期壽命與健康人士無異。

註冊社工游嘉敏、電腦程式開發員顏招銘及將代表香港參加 2021 東京殘疾人奧運會的運動員何宛淇，都是兒童期發病的成年 SMA 患者。他們都盼望儘快用藥，停止肌力流失，以保持現有的活動能力。

香港政府在 2017 年引入 Nusinersen，行政長官林鄭月娥女士更親訪成年 SMA 病人周佩珊，親口宣布可安排 SMA 病人使用 Nusinersen 的消息。至今，約有 14 名患者接受治療。他們在用藥後，病情和生活質素都有不同程度的正面改善。例如，周佩珊已由終日需要使用呼吸機，改善至只在晚上睡覺時使用，日間可自行呼吸。在吞嚥方面，佩珊由完全不能進食改善至現在可吞一小啖軟魚肉及蒸水蛋，大大改善了她的生活質素。現時，香港只有周佩珊一位成年 SMA 病人獲安排用藥。

《刺針》醫學期刊指 2 或 3 型的成年 SMA 人都有不同程度的活動障礙，其病情亦持續慢慢地轉差。此研究比較真實病人數據，證明不論成年病人的年齡，Nusinersen 都可改善活動機能或穩定病情。

關於香港罕見疾病聯盟

香港罕見疾病聯盟成立於 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，旨在推動改善相關政策和服務，提升香港市民對罕病的認知和對病患者的支持，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。