



香港罕見疾病聯盟
Hong Kong Alliance for Rare Diseases

香港罕見疾病聯盟
向立法會兒童權利小組委員會會議
就《患病兒童的權利及對香港兒童醫院的期望》
提交的意見書

(2018年3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。罕盟旨在團結力量，共同推動改善相關政策和服務，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。詳細資料可參閱：www.hkard.org。

自政府於2007至2008年度施政報告裡宣佈籌建一間兒童醫院至今，已超過十年頭，期間社會現況、醫藥研理水平、以至病人需要等已出現不少變化。就以罕見疾病為例，此一詞彙十年前，對許多市民而言聞所未聞，但隨著醫療技術的突破，逐漸有罕病患者被確診，部分罕病更已有針對性的治療藥物出現，有望控制病情。

罕見疾病約八成與遺傳相關。罕病患者所有身體結構及器官均有可能出現系統性病變，引致身體和智能嚴重傷殘，甚至死亡。當中尤其以嬰兒或幼童的病情最為嚴峻，即使家長早已察覺端倪，也必須倚賴醫療的緊密配合，才有辦法及早找出病因，控制病情惡化。而正因罕病病例稀少，臨床數據和實證非常有限；診斷過程十分複雜漫長，故此更必須集中專家和資源，應對罕病與日俱增的趨勢。

為主動應對罕病的挑戰，特區政府有必要回應罕病患者需要，落實全面性政策規劃。透過提昇對罕病的重視、支援相關研究、發展專科中心、病人組織的充權及實行健全的罕病醫療基本架構，達至回應罕病患者全面需要的目標，包括診斷、治療、護理及對罕病患者的支援。即將投入營運的香港兒童醫院，是落實有關罕病政策規劃的合適架構，具體方法是設立一站式的罕病中心，作為向全港罕病患者提供服務的中樞，統籌本地罕病的篩查、診斷、治療、復康、社會支援、研究培訓等。

就患病兒童的權利及兒童醫院的範疇，罕盟提出以下訴求：



1. 診斷檢測

- 在醫院管理局屬下的香港兒童醫院設立臨床遺傳科，協調各專科對疑似罕病案例進行多專科協調診斷；
- 各專科盡可能在兒童醫院向疑似罕病患者提供服務，避免患者和照顧者四出奔波；
- 香港兒童醫院負責整合疑似罕病患者資料，提供具成本效益的系統檢測；
- 一些未能在香港進行檢測的項目，由兒童醫院統籌送到外國檢驗，費用由醫院管理局負責；
- 建立完善罕見病遺傳諮詢服務、為受罕見遺傳病影響家庭（或家族）提供資訊與協助。

為了回應上述訴求，醫院管理局有必要開設臨床遺傳科相關醫護人員的職位，除了提供培訓外，還要為他們提供個人的專業發展階梯，才能吸引人材從事罕病的診治工作。

2. 罕見病患者名冊

- 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，展開建立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。

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。

3. 設立「罕病患者全人個案經理」

- 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，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。



以上述覆診一項為例，個案經理首要應對個案患者所患罕病有一定認識，了解他們所需求診的專科，以及日常生活大體時間安排，從而為病人集中處理覆診預約。個案經理應主動與各專科醫護人員溝通，因應患者個別需要，編製個性化的護理方案，協調各專科及部門予以落實。如此類推，個案經理在患者的日常護理、求學、就業、精神健康及社區生活等範疇亦肩負同樣的角色。

4. 過渡護理 (Transitional Care)

- 加強對罕見疾病患者「過渡護理」的重視，促進具罕病經驗之兒科醫生與成人科醫生之交流，保障「過渡」過程順利，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，增設職系以吸引人材，應對長遠罕病患者需求。
- 於兒童醫院及其他醫院設立罕見病專科，為不同年齡和病況的罕見病患者提供最合適和最貼近國際水平的服務。

很多罕見病患者，均在兒童時期開始病發，由兒科醫生照顧，但當他們長大成人，便需面對入往成人病房或轉介其他專科覆診的問題。現時一般成人病房的醫生普遍缺乏罕病知識，亦無照顧罕見病患者的經驗，面對罕病患者時難免無所適從，導致病情受礙。

部分兒科醫生見狀不敢寥然轉介，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。

—完—

香港罕見疾病聯盟會長 曾建平
二零一八年三月十二日

