



香港罕見疾病聯盟
就《2025 年施政報告》公眾諮詢提交的意見書
(2025 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患者和親屬組成，並得到有關專家學者支持的病人組織。我們代表患者和照顧者，致力透過與持份者協作，提升對罕病的認知，共同推動改善罕病政策和服務，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。

罕盟就未來政府針對罕病的施政工作提出下列七項建議，期望得到審視、考慮與採納：

1. 罕見病官方定義或目錄清單，促進罕病政策措施發展
2. 世衛決議案跟進
3. 醫學實證與臨床卓越研究所
4. 重大疾病醫療融資方案
5. 罕病藥物及創新治療的可及性
6. 罕病篩查
7. 國際及跨境協作

1. 罕見病官方定義或目錄清單，促進罕病政策措施發展

罕盟樂見政府及醫院管理局於 2025 年初明確表示將逐步把舊稱「不常見疾病」正名為「罕見疾病」，並持續按照過往《施政報告》的建議執行相關工作，顯示政府願意傾聽民意，在罕病事務上努力與內地和國際標準接軌。

但罕病除了需要「正名」以外，更重要是的作出明確「定義」，不論是按發病比率之劃分，抑或由本地罕病專家商討建立或參考內地已明訂的「罕病目錄」，均是本港持續推展罕病高端醫療照護的重要一步。在明確框架下制定罕病政策，方能使政府跨部門分工協調，為罕病患者及家屬排難解憂。

相比之下，中國內地已公布兩批共 207 種罕見病名錄，建立罕見病診療協作網絡，並逐步將罕病藥納入國家醫保或輔助性商業保險，不論在決心和執行力度上均遠超香港步伐。

在國際方面，世界衛生組織於 2024 年通過決議《EB156 (15)》，明確呼籲各國政府應制定罕



病政策、確立法律保障，並強調需將罕病納入全民健康覆蓋。亞洲地區諸如韓國、新加坡、台灣等地亦已先後立法，推動數據登記、藥物資助、病患權益與研究發展。

香港作為國際城市，若仍未正視立法重要性，將進一步落後於全球趨勢。訂立法定定義與專屬法律框架，不單是病人權益保障的基石，更是跨部門協作與資源整合的起點。

2. 世衛決議案跟進 - 實現公平與包容的全球衛生優先事項決議

2025 年 5 月 24 日，第 78 屆世界衛生大會正式通過罕見病決議（WHA78.11），呼籲各國政府將罕見病納入國家健康政策，建立法定定義、數據系統、藥物可及機制與跨部門協作，促進公平醫療、加強國際合作，保障患者權益與包容參與。中國作為世界衛生組織的成員國之一，香港特區政府理應責無旁貸推動有關政策。

罕盟建議香港特區政府逐步將罕見病納入本地公共醫療與社會政策的主流議程，以實踐「一個都不能少」的全球承諾。

- i. 政府應正式將罕見病納入本地醫療政策的優先事項，制定清晰的發展藍圖與行動計劃，涵蓋疾病定義、患者登記、服務供應、藥物資助、社會支援與法規保障。當中，制定香港專屬的《罕見疾病政策白皮書》與建立罕見病工作小組，推動跨部門協作，確保政策方向具體可行，並設有可衡量的成果指標。
- ii. 推動成立「罕見病資源及研究中心」，作為統籌患者資料、推動研究與提供教育的平台。該中心可與本地醫學院、基因測試機構及病人組織合作，建立罕見病資料庫，加快診斷流程及提升基因醫學的應用。回應決議中關於善用科技與推動研究的呼籲。
- iii. 在醫療人力資源方面，政府應設立罕見病醫護培訓資助計劃，鼓勵醫護人員接受相關專科培訓，並增設持續進修課程，提升第一線醫護對罕見病的識別及處理能力，從源頭改善診斷延誤問題。
- iv. 針對藥物可及性的難題，考慮設立「罕見病特殊藥物資助機制」，參照醫管局現有藥物名冊制度外另設專門審批通道，以靈活處理小眾藥物的納入，減輕家庭經濟負擔，同時可考慮透過政府與藥廠談判價格及合作研究，推動藥物本地試驗。
- v. 為提升患者能見度與參與度，制度化患者組織參與機制，例如每年舉行一次「罕見病策略圓桌會議」，邀請病人組織、醫療專家、政策官員及社會代表共同檢討政策成效與提出建議。

香港作為國際城市，有責任亦有能力透過具體行動，讓本地罕見病患者與其家庭獲得應有的醫療、公平與尊嚴，進一步鞏固香港在公共衛生政策上的全球承諾與典範地位。



3. 醫學實證與臨床卓越研究所

罕盟歡迎去年《施政報告》提及成立「醫學實證與臨床卓越研究所」（簡稱醫卓所）的構思和目的，也樂見當局至今已促成了七間創始成員機構，著力為香港未來醫療體系，以至成功建立「第一層醫療審批機制」等工作踏出重要一步。而針對醫卓所未來的發展和營運，罕盟有以下數項建議：

- i. 醫卓所可藉其蒐集數據和案例的能力，針對罕見疾病的篩查、診斷、治療和管理不同疾病的臨床做法，並評估各種醫療選項的效益（如藥物、醫療器械、診斷技巧、手術程序、非藥物治療、創新醫療科技等）進行全方為檢視，用以長遠提升本港公營及私營醫療機構在罕見疾病的治療水平；
- ii. 盡快邀請不同病人組織（包括罕見疾病組織代表）擔任醫卓所的客席成員，允許他們在此一平台進行有效交流，令討論內容及聲音得以整全覆蓋醫患層面，有利締造共識以及訂定正確發展方向；
- iii. 創造更「親民易懂」的公眾教育方式，闡述有關醫療選項效益的計算標準和原則，讓市民理解醫療機構或醫護專業在進行決定時的理論基礎，減少因雙互理解不足或資訊不對等情況下產生的衝突與矛盾，同時促進醫患雙方的信任與合作，為長遠提升各醫療機構的透明度打下更好基礎。

4. 重大疾病醫療融資方案

目前，公立醫院的藥物安全網主要仰賴「撒瑪利亞基金」及「關愛基金」。前者資助價格相對溫和的藥物，後者則聚焦於價格較為高昂的新型藥物，當中包括不少罕病藥物。然而，面對人口老化、醫療需求及醫療成本急遽攀升，這兩大基金已面臨相當的財政壓力。

罕盟認為政府必須著力開拓創新醫療融資方案，當中包括積極考慮建立「重大醫療保險保障制度」，針對罕見疾病和罕見癌症等高端醫療需要，確保公私營醫療機構均能持續引進各類先進療法（如 CAR-T 細胞治療、基因治療等）並向患者提供充足經濟支持，在既為患者提供最適切治療，以達至「功能性治癒」為目標的同時，長遠締造減輕政府的醫療及社會負擔的願景。

罕盟期望政府能積極考慮優化「自願醫保計劃」，納入重大疾病風險池及相關保障範疇，讓已投保的一百多萬市民乃至全港市民均能參與投保，未雨綢繆。事實上，由國家或地區政府推行重大醫療保險保障機制早有先例可循。以中國各省、自治區、直轄市近十年來推出近 300 款「惠民保」為例，累計已超過 3 億人投保。「惠民保」屬城市定制型商業醫療保險，由



地方政府和行業主管部門指導，保險公司商業化運作，與基本醫療相輔相成。其特點為「低保費、低門檻、高保障」，旨在「保大病、保重病」，正切合香港當前公營醫療系統所面臨的藥費挑戰。

罕盟建議政府當局、醫療業界、保險業界、學術界、乃至病友界盡快展開跨界別深度討論，就重大疾病融資方案正式進行研究，參考海內外不同國家的方案，以規劃適合香港的可持續融資方案，造福未來的重大疾病患者及其家庭。

5. 藥物及創新治療的可及性

過去大部分罕見疾病缺乏具針對功能性的藥物，令患者在治療選擇上面臨重大限制。近年隨着基因治療及其他高端療法逐漸普及，創新治療是否在合理時間內獲得並經濟上可負擔是罕病患者最為關注，但由各個政府部門協調、專家審批達至落實、應用，往往耗時不菲，令患者容易錯過最佳的治療時機。

就此，罕盟建議參考英國、美國、加拿大、澳洲等國家，推動前瞻性評估方法來做早期預警（horizon scanning），作為醫療系統決策的參考，對未來可能造成醫療體系影響的新醫療科技，儘早就所需的法規、財務衝擊、環境建設、人力培訓、倫理考量等事宜預先作出安排與規劃。

以脊髓肌肉萎縮症（SMA）的治療為例，政府在 2018 年批准 18 歲以下患者可在資助下使用針對性藥物諾西納生，並於數年後放寬另一款口服 SMA 藥物利司蘭撲予 25 歲以下 SMA 患者，以及自 2023 年 12 月起提供 SMA 基因療法「阿哌奧諾基」資助，令患病的嬰孩可於出現病徵前進行治療，可見當局緊貼國際醫療實證數據，持續擴寬藥物種類和使用範圍的決心。而在今年 7 月，醫衛局及醫管局亦透露將進一步考慮把 SMA 藥物資助擴寬至 25 歲以上，不限年齡及病類的患者，罕盟為這批已苦候用藥多年的 SMA 患者終於能夠透過治療抑止病情惡化，感到十分鼓舞。

罕盟期望政府能繼續檢視不同罕見疾病藥物的可及性及理順安排相關的配套，以便加快患者獲得創新治療時間。

6. 新生兒及罕疾病篩查名單

現時醫管局推行的初生嬰兒篩查計劃只覆蓋八間設有產科公立醫院及兩間私家醫院的嬰兒，篩查共 30 種代謝病，未能覆蓋所有在港出生的所有嬰兒及免疫缺陷與神經退化性疾病。建



議向私家醫院提供技術與資助參與計劃並參考美國衛生與公共服務部的統一推薦新生兒疾病篩查清單（RUSP）與英國國民保健署（NHS）病種篩查名單，以納入脊髓性肌肉萎縮症（SMA）、嚴重聯合免疫缺陷症（SCID）、腎上腺腦白質營養不良症（X-ALD）等高風險及具治療可能性的罕病。

另外，威爾遜氏症是屬於代謝病，由於身體無法正常代謝銅，導致銅在肝臟、大腦、眼睛等器官中累積，進而引發一系列的症狀。這罕病未能於初生階段時透過串聯質譜（MS/MS）技術檢測血液得出確診結果，但會於成長至學齡階段、甚至成人時因出現病徵而發現。因此，罕盟建議政府就此罕病進行全港學童篩查計劃可行性研究，讓患者在出現病徵前及早識別並進行疾病管理，避免患者發病後對身體不可逆轉的功能性損害及醫療負擔。另外亦建議提供公費資助予具遺傳風險的家庭作基因定序與罕病篩查，減輕家庭負擔。

7. 強化國際及跨境協作

香港部分醫院自去年成功加入全國罕見病診療協作網。在診療資源共享下，香港醫療人員可接觸內地 207 種罕見病的診療指引與臨床經驗，有助提升香港的就罕見診治的醫療水平。惟目前香港缺乏全面罕病數據，難以從宏觀角度制定精準政策，罕盟建議亦可依照內地的罕病名錄，利用醫院管理局的病人數據，建立全港性罕病病人名冊並定期更新。此舉不但可令外國藥廠在評估申請到港註冊時提供更多的參考病人數據，同時政府亦可根據名冊數據制定精準的罕病政策與資助機制。

另外，罕盟建議探討與大灣區醫保機制協作的利與弊，研究策略性採購罕病用藥的可能性。

—完—