

香港罕見疾病聯盟就
《2026 年施政報告》公眾諮詢提交的意見書
(2026 年 8 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，提升社會對罕病的認知，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。

過去一年，罕盟欣見政府在罕病事務上取得多項實質進展，包括「1+」機制持續運作、第一層審批機制分階段推行、藥械監管中心籌備成立、醫管局設立引進創新藥物及醫療器械辦公室，以及初生嬰兒篩查服務由公立醫院延伸至私家醫院。這些進展印證政府願意傾聽民意、逐步與內地及國際標準接軌的決心，罕盟深表肯定。

然而，罕盟去年提出的部分核心建議至今尚未落實。有見及此，本年度意見書聚焦於尚待解決的部分，就每一範疇闡述現況、短期內可啟動的具體行動，以及可予公眾追蹤的績效指標，期望在來年《施政報告》中得到明確承諾。

一、世衛決議案（WHA78.11）跟進——由國際承諾轉化為本地藍圖

第 78 屆世界衛生大會已於 2025 年 5 月正式通過罕見病決議（WHA78.11），呼籲各成員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。中國作為世衛成員國，香港特區政府理應責無旁貸落實相關承諾，惟過去一年本地在跟進方面進展有限。

就短期內的行動而言，罕盟建議政府正式將罕見病列為本地醫療政策的優先事項，制定涵蓋疾病定義、患者登記、服務供應、藥物資助、社會支援與法規保障的發展藍圖，並成立跨部門罕見病工作小組。同時，建議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。就績效指



標而言，其一是於短期內成立跨部門罕見病工作小組並公布首份工作計劃；其二是於短期內舉辦首次「罕見病策略圓桌會議」，並確立其恆常化安排。

二、醫學實證與臨床卓越研究所（醫卓所）——已見雛型，尚欠病人聲音

醫卓所自去年《施政報告》提出後已取得明顯進展，已促成七間創始成員機構，並為建立「第一層審批機制」踏出重要一步。然而，現時藥械監管中心、第一層審批及醫卓所的相關決策，仍缺乏結構化的患者生活質素與照顧負擔輸入，病人聲音尚未制度化地進入審評與科技評估的環節。

就短期內的行動而言，罕盟建議設立制度化的病人及照顧者顧問渠道，並在藥物審評與醫療科技評估中引入患者報告結果，以及病人與照顧者的影響陳述。就績效指標而言，其一是於短期內成立病人及照顧者顧問組，涵蓋藥械監管中心、第一層審批及醫卓所的相關決策環節；其二是就罕見病藥物的審評與引進評估，全面納入結構化的病人與照顧者影響陳述。

病人參與絕不能只停留在藥物註冊一環。第一層審批是監管程序，重點在於原始臨床及品質數據的獨立評估；但真正決定患者能否取得、能否負擔治療的，是資助的優先次序與使用條件。因此，病人及照顧者的聲音必須同時進入醫卓所、藥物名冊及安全網，以及醫管局引進創新藥物辦公室的決策，才能對患者的實際可及性產生作用。

三、重大疾病醫療融資方案——安全網承壓，創新融資仍待啟動

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，後者則聚焦於價格高昂的新型藥物（當中包括不少罕病藥物）。面對人口老化、醫療需求及成本急遽攀升，兩大基金已承受相當財政壓力，而去年建議的創新融資研究至今仍未正式啟動。

罕盟重申，政府必須著力開拓創新醫療融資方案，針對罕見疾病及罕見癌症等高端醫療需要，確保先進療法（如 CAR-T 細胞治療、基因治療等）得以持續引進並向患者提供充足經濟支持。就短期內的行動而言，建議政府牽頭聯同醫療、保險、學術及病友界別展開跨界別深度研究，借鏡中國內地「惠民保」等「低保費、低門檻、高保障」的城市定制型保障經驗，並探討優化



「自願醫保計劃」以納入重大疾病風險池的可行性。就績效指標而言，其一是於短期內成立跨界別重大疾病融資研究工作組並訂立研究時間表；其二是完成一份公開的可行性研究框架，涵蓋重大疾病風險池的設計選項與財政影響評估。

配合融資改革，建議同步在醫管局 2026／27 年度工作計劃中訂立提升藥物開支基線的財政藍圖，並設立專項的「罕見病創新藥物儲備」。現時醫管局藥物開支約佔其總營運開支百分之十二，面對創新療法接連湧現、成本持續攀升，此一比例已不足以支撐罕病患者的用藥需要。就此的具體指標，其一是把醫管局藥物開支提升至佔總營運開支不低於百分之十五；其二是設立每年五億港元的專項儲備，指定用於罕見病藥物安全網資助。政府已於 2026 年 1 月公營醫療收費改革中承諾，把額外收入投放於擴闊藥物名冊及引進創新藥械——此項承諾正是提升藥物開支基線的起點，政府有責任以清晰的開支定義，向公眾與立法會交代每年的投放進度。

四、藥物及創新治療的可及性——個別突破可喜，但機制仍屢屢把患者拒諸門外

過去一年，藥物可及性方面續有進展，「1+」機制運作理想，脊髓肌肉萎縮症（SMA）藥物資助亦傳出將進一步放寬的消息，令苦候多年的成人患者看見曙光，罕盟深感鼓舞。這些成果證明，只要當局緊貼國際醫療實證數據並展現決心，罕病患者的治療缺口是可以逐步填補的。

然而，個別突破的背後，是更多罕病藥物在現行審批與資助機制下屢遭否決或長年擱置的現實。以軟骨發育不全症（achondroplasia）為例，針對性藥物（如伏索利肽）雖已在多地獲批並納入資助，惟本港患者的用藥申請至今仍未獲納入安全網，兒童患者因此錯過骨骼發育的關鍵治療窗口。又以乙型血友病（B 型血友病）為例，即使國際上已有長效凝血因子及基因治療等可大幅改善患者生活質素的療法，相關產品在本港的引進與資助申請亦一再受阻，患者只能繼續承受反覆出血與關節損害的風險。這些個案突顯現行機制的根源問題：成本效益框架未能反映罕病的病例稀少與病情嚴重，既缺乏彈性審批通道，也沒有按療效定價與風險分擔的准入安排，更未把療效為患者及社會創造的價值以及減輕的社會成本計算在內，結果把一批療效明確的患者拒諸門外。



就短期內的行動而言，罕盟建議為屢遭駁回但具明確臨床效益的罕病藥物，設立獨立的覆檢與彈性審批通道，避免患者因單一成本效益門檻而長期無藥可用，同時窒礙香港的醫療創科應用水平。

此外，建議政府正式引入前瞻性評估機制，針對未來可能影響醫療體系的新療法，就法規、財務衝擊、環境建設、人力培訓及倫理考量提前規劃；同時試行並加大推行受管制的准入協議（MAA）與按療效定價、風險分擔（例如療效未達標則予免收費用）。就績效指標而言，其一是於短期內與藥廠簽訂至少兩份風險分擔或按療效定價的資助准入協議；其二是就過去三年曾被否決或擱置的罕病藥物申請進行公開檢討，並就其中具明確臨床證據者重新評估納入資助的可能性。

五、新生兒及罕見疾病篩查——覆蓋擴大之後，仍須向全民與新增病種邁進

篩查是去年進展最為明顯的範疇之一。公立醫院初生嬰兒篩查現涵蓋先天性代謝病、SMA 及嚴重聯合免疫缺陷病（SCID），並已延伸至部分私家醫院，相較去年僅覆蓋八間公立醫院及兩間私家醫院、篩查三十種代謝病的情況，進步顯著。

惟私院參與屬自願性質、覆蓋未及全民，而去年倡議的新增高風險病種及學齡篩查研究亦尚未展開。就短期內的行動而言，罕盟建議推動更多設有產科的私家醫院加入計劃，並就新增病種（如 X-連鎖腎上腺腦白質失養症，即 X-ALD）及學齡威爾遜氏症篩查開展可行性研究，同時為香港基因組中心擴容發展，以進一步強化並拓展基因檢測以外的相關服務。就績效指標而言，其一是於短期內把已簽約提供篩查服務的私家醫院擴展至涵蓋全港大部分設有產科的私家醫院，並開始公布私院篩查覆蓋率統計；其二是完成至少一種新增病種（如 X-ALD）納入常規篩查的可行性評估，並完成學齡威爾遜氏症篩查的可行性研究。

篩查的最終目標，是讓每一名新生兒——無論在公院抑或私院出生——都能獲得同等的篩查保障，而非停留在自願參與的水平。政府亦應一併為具遺傳風險的家庭提供公費基因定序與篩查資助，切實減輕家庭負擔，讓高風險家庭在生育規劃與疾病預防上得到及時支援。



六、罕病病人名冊與國際及跨境協作——已入協作網，數據治理仍須補課

香港部分醫院已成功加入全國罕見病診療協作網，得以接觸內地 207 種罕見病的診療指引與臨床經驗，有助提升本港診治水平。惟香港至今仍缺乏全面的罕病數據，醫管局雖已就個別罕見疾病逐步建立資料庫，但數據分散，缺乏跨部門政策整合與法定基礎，難以從宏觀角度制定精準政策。

就短期內的行動而言，罕盟建議政府把罕病名冊與臨床管理系統（CMS）及「醫健通+」對接，並參照國家 207 種目錄及國際編碼（ICD-11、Orphanet）逐步擴展；同時探討與大灣區醫保機制協作及主動引入創新罕病藥械的可能性。就績效指標而言，其一是於短期內把納入資料庫的罕見疾病病種擴展至不少於一百種，並公布明確的「建立完成」標準與數據；其二是就已列入名冊的病種，達致公立醫院住院個案的電子編碼與標籤全面覆蓋。健全的名冊不但可為外國藥廠評估來港註冊提供參考病人數據，亦能支撐政府制定精準的罕病政策與資助機制。

七、非藥物類「特醫食品」資助——長期被忽略的生存必需

代謝病患者（如苯丙酮尿症、戊二酸血症一型、楓糖尿症）及皮膚脆弱症患者，依賴特殊配方奶粉或醫療敷料維持生命，惟醫管局現多視之為自費的非藥物項目，造成患者家庭持續的經濟負擔。

就短期內的行動而言，罕盟建議當局把經處方的特醫食品及專用敷料，重新界定為可資助的醫療項目，並經醫院藥房配發。就績效指標而言，其一是於短期內推出特醫食品及醫療敷料資助計劃，先由已界定的病種及產品清單起步；其二是就已核實有需要的低收入代謝及皮膚罕見病患者，達致其處方特醫食品與敷料的全面資助覆蓋。政府應盡快訂明涵蓋病種、處方標準及產品清單，讓資助有章可循——這純屬行政安排，不應讓積極投入社區生活的患者，因自購醫療必需品而背負沉重開支，甚至「因病致貧」。

結語與行動呼籲

以上七項倡議，均是去年意見書所提、至今仍未完全解決的核心關切，並已按本年度可落實的角度重新編寫，附有具體、可核實的績效指標。罕盟深信，罕病政策的推進貴在年復一年

的持續累積與問責——把已見雛型的進展接駁成由篩查、確診、名冊、審評到資助的完整閉環，並確保沒有一種具明確療效的罕病藥物，僅因機制僵化而被長期拒諸門外。

罕盟懇請行政長官及相關政策局在本年度《施政報告》中，就上述倡議作出明確承諾、指定負責部門並公布落實進度。我們亦樂意就每項績效指標的基線校準與落實細節與政府持續合作，讓每一位罕見疾病患者及照顧者，都能在來年看見實質的改變，真正實踐「一個都不能少」的承諾。

—完—