

香港金鐘

政府總部

行政長官辦公室

行政長官林鄭月娥女士台啟

行政長官林鄭月娥女士：

要求政府為FAP患者及時提供適切藥物治療

我們是本港唯一的FAP (Familial Amyloid Polyneuropathy, 澱粉樣多發性神經病變) 患者互助小組，成立於2017年12月。首先感謝現屆政府上任以來對不同罕見病的關注和關懷，採納持份者的建議，讓部份罕病患者陸續得到及時和適切的治療。我們互助小組的病友及家屬實感激不盡！

據我們掌握的資料，現時在港約有10位FAP患者。FAP是一種罕見的家族染色體顯性遺傳疾病，父母有50%機率把這罕見遺傳病傳給子女。患者因為不正常澱粉樣蛋白 (amyloid) 堆積，引起多發性神經病變。澱粉樣蛋白堆積在不同的器官與組織中，如血管、心臟、消化系統、周邊神經系統，導致不同病變，統稱為澱粉樣蛋白疾病 (amyloidosis)。

FAP患者病情各有不同，視乎壞蛋白沉積的部位，而且很難被確診，往往被誤診為其他疾病。有不少患者因病辭世後才得以確診，甚至跟本不知道因患此病身故。

據醫生解釋，FAP患者會出現不同病徵，有的患者會在幾年間失去自理能力。病徵有腹瀉、心臟肥大、暈眩、嘔吐、四肢麻木疼痛、持續咳嗽帶血絲、失去聽力及冷熱感覺、視覺受損、失禁、腦癇。完全沒有胃口進食；有時食不下嚥，味覺神經受損，體重在一年內下跌10-20磅。有病發者病發五年，便需以輪椅代步。部分患者每天不定時感到嚴重不適，其間全身乏力，手腳麻痺酸痛，胃氣漲大，嘔吐大作，身體縷曲、痛苦呻吟、全無知覺，實在難以形容，生不如死。病發幾年，澱粉樣蛋白繼續沈積於心臟或其他器官一段日子，器官便會衰竭，患者亦因而死亡。

FAP以往沒有可供治療的藥物，要防止病情惡化，只能於病發初期接受肝移植。唯一以來，屍肝供不應求，FAP患者一般需輪候兩年以上，才有機會得到換肝的機會。遺

憾的是，即使患者有機會換肝，也只能延緩病情惡化，不能令情況好轉，繼續被病變困擾，一段時間後病情再會明顯惡化，直至離世。

現今科學昌明，我們知道已有一種名為Tafamidis的藥，專門用以治療FAP患者，有效延緩病情惡化，令患者生活質素得以維持。唯這藥雖已在港註冊，但尚未列入醫管局的藥物名冊內，由於藥費高昂，非基層市民能夠負擔。有藥治療，本應給患者帶來希望，但無力支付藥費，大家只能繼續感到萬分冇助。

除了Tafamidis外，還有另一稱為Patisiran的新藥，正在美國進行註冊中，我們知悉此藥在美國、加拿大等地區進行測試，部分患者用藥後大大改善了病情，由原來以為不可逆轉的病情變成可逆轉的，我們這群患者此時此刻終於看到了一絲希望。

我們要求政府有關部門盡快和藥廠聯絡，引入有關新藥，好讓患者及時得到適切治療。

FAP患者的病發年齡分佈於20至65歲，不論老、中、青，也是值得關注的。老的曾為港作出貢獻、中年的正值為港奮鬥、青年的更是香港的棟樑，無論是那個年齡階層，都是我們香港的一份子，請你們伸出援手，救救我們這一群患者！

我們要求食物及衛生局及醫院管理局短期內安排與我們會面，就以上訴求進行溝通和磋商。

如有查詢，請與FAP互助小組代表何嘉茵小姐聯絡

電話：●●●●●●

電郵：●●●●●●@gmail.com



FAP患者互助小組代表

何嘉茵小姐

2018年1月21日

副本送：

食物及衛生局局長陳肇始教授；

醫院管理局聯網服務總監高弼星醫生；

立法會衛生事務委員會主席李國麟議員、副主席陳佩賢議員、張超雄議員、葛珮帆議員及

罕見病癌病關注組諸位議員；

香港罕見疾病聯盟會長曾建平先生