

## 香港罕見疾病聯盟 就《2024年施政報告》公眾諮詢提交的意見書 (2024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。

過去一年醫院管理局（醫管局）與罕盟定期會面，就罕見病的策略議題、臨床服務和引入藥物等討論交流，在加深了解、增進互信以及妥善處理一些具體事項上取得進展。罕盟欣悉醫管局成立了「罕見病工作小組」，統籌機構內的專業團隊，建立了數十種罕見病的病人資料庫，研究制訂臨床服務策略，回應患者的訴求。罕盟感謝醫管局團隊的努力，對所取得的成績給予讚賞和認同。

本屆政府兩年多來對罕見病未見提出針對性的策略和措施。罕盟期望政府借鑒中央政府十年來在加強罕病診治的擔當和行動，樹立階段性跨越的視野和主動擔當的心態，從零星到整體，從臨床到策略，從措施到規劃，提出具前瞻性、長短兼容的方案。罕盟就政府未來一年應對罕病的工作提出下列八項建議，希望得到考慮和採納：

- I. 履行「第一責任人」的角色，主導組成跨界別罕病策略協調機制；
- II. 緊貼內地的罕見病目錄，制訂符合香港的綜合計劃；
- III. 為罕病患者提供人性化的臨床服務；
- IV. 解除對脊髓肌肉萎縮症患者資助用藥的年齡限制；
- V. 將提供特殊醫療用途配方食品作為常規服務；
- VI. 執行醫療科技早期預警，及早規劃資源分配的優先順序；
- VII. 就罕病診治開展與大灣區協作；及
- VIII. 將帶狀疱疹疫苗納入疫苗接種資助計劃。

各項建議內容詳述如下：

### **I. 履行「第一責任人」的角色，主導組成跨界別的罕病策略協調機制**

醫務衛生局在答覆立法會議員的文件中表示：「特區政府擔當照顧香港市民健康『第一責任人』的角色，會持續為香港市民提供優質的醫療服務」。罕盟認同和支持特區政府的這種角色和承擔，更期望在應對罕見病挑戰中付諸履行。

內地近年在加強罕病診治工作的其中一項有效策略，是組建由政府部門、專家學者、醫院院校、商界企業和患者組織等各方持份者組成的「中國罕見病聯盟」，作為溝通、協調和落實政府政策措施的全國性平台。

近幾年香港各界對罕病的關注與日俱增，大學、科研機構、創科企業、醫療製藥等多個界別對罕見病的關注和投入蔚然成風。醫管局從管理層到前線臨床專家對篩查、診斷和治療罕病的經驗不斷積累，成立了罕見病工作小組；政府主事官員對罕病議題的了解理應也更為全面和深入。在已有基礎上，如政府能牽頭和主導，集結各方熱誠和力量，有效協調專業知識和資源，定能發揮官、商、民協作互補的巨大效應，令政府和各方持份者的努力事半功倍。罕盟期望本屆政府啟動，組成跨界別罕病策略協調機制，由政府主導，成員包括政府官員、醫管局代表、兩所醫學院的學者、罕病專家、立法會議員、病人組織以及商界代表等。機制的核心職責是：

1. 在已有的實踐基礎上，參照歐美和內地的經驗，提出香港應對罕病的政策目標和中長期策略，向政府出謀獻策；
2. 提出符合香港實情的「香港罕病行動計劃」，包括人力資源、病人名冊、卓越中心、跨境協作、復康支援等；
3. 協調推行行政長官提出的各項罕病措施，並與政府部門溝通執行進度。

## II. 緊貼內地的罕見病目錄，制訂符合香港的綜合計劃

罕盟一直提出，香港應有本地的罕病定義和目錄，以利有效制訂相關政策措施，供各方持份者落實執行。

國家衛生健康委員會〈衛健委〉等五部門先後在 2018 和 2023 年頒佈了第一和第二批罕見病目錄，合共收納 207 種罕見病。同時，官方和民間都積極研究訂定罕病定義。有專家提出，罕病定義既是科學、也是價值問題，體現政府和社會對弱勢的取向和文明程度。

罕盟去年查詢香港訂立罕見病定義的進度時，當局表示會參考內地頒佈的 207 種罕見病。我們認為這不失為目前可行的舉措，至少讓持份者有對號入座的參考。

期望政府在參考內地的罕見病目錄時，更應緊貼中央政府應對罕見病的力度和承擔。中央政府基於通過反覆調查，深入剖析，作出全盤規劃，制定針對性政策方案，加強和組建機構以確保相關舉措有效落地並取得成效，實行多部門多措並舉，在診斷、治療、篩查、藥物研發、用藥保障等全方位地回應罕病患者的訴求。

北京協和醫院院長張抒揚教授去年在罕盟舉辦的研討會發言時指出，中國的應對罕見病方案是全方位的，它涉及政府、企業和民間，並以確保罕病患者得到早診早治的保障為目標。在解決

罕病的問題上，各方持份者都要盡其所能，各盡其職；但政府的政策才是最關鍵和最根本的，如果沒有政府的政策和牽頭，民間的組織都只能空著急。

罕盟深信特區政府完全可以參考內地的作為，結合香港在醫療體系、科研、人才和國際聯系等方面的優勢，加強政策力度，主導官、商、民罕見病全方位協作網絡，縮小與內地的差距。

此外，不知原因何在，特區政府對「罕見病」這個術語有些忌諱，官方文件一直以「不常見疾病」（Uncommon Disorder）稱之。事實上，無論是聯合國、世界衛生組織以至內地和台灣政府，都稱為“Rare Disease”和「罕見病」。罕盟建議，倘不是有特別的理據和原因，特區政府應採納國際通行的術語，將「不常見疾病」正名為「罕見病」。

### III. 為罕病患者提供人性化的臨床服務

罕病個案大多由多專科跟進，對於不少患者來說，覆診是艱辛挑戰。他們需要在不同時段游走多個專科，進行多種檢測。為了應付覆診，患者和照顧者無不耗費大量時間和體力，疲於奔命，身心俱疲。

醫管局表示，香港兒童醫院未來會成為所有兒童罕病患者的治療中心，到成年後，病人會按不同專科需要或個人意願轉介到其他醫院跟進，例如專長處理代謝病的瑪嘉烈醫院。這項安排無疑有助改善對患者的臨床服務，也有助改善對罕病個案的臨床管理。

據了解，香港兒童醫院個別專科曾經嘗試在某一時段集中為某種罕病覆診，如結節性硬化症。在此基礎上，希望提供罕病覆診服務的醫院，嘗試將與某種罕病相關的各個專科集中在同一時段（例如半天或一天）為患者覆診，減少他們奔波多日，也有助相關專科及時全面觀察和掌握患者個案的最新臨床變化，提供更到位的治療和護理。

今年罕盟曾經向醫管局建議把表皮溶解水泡症（Epidermolysis Bullosa）、神經纖維瘤（Neurofibromatosis）、視神經脊髓炎（Neuromyelitis Optica）等三類罕見病試行跨專科一站式覆診，希望醫管局考慮及回應。

此外，覆診前的各項檢測例如抽取血液和大小便樣本、放射檢查等，也應允許患者到居所附近的診所進行，而非硬性規定到指定醫院。據聞新界東聯網已為癌症患者提供「抽血自由行」服務，罕盟期望會擴及到其他聯網和罕病，並在未來推出更多「以病人為本」的人性化臨床服務。

### IV. 解除對脊髓肌肉萎縮症患者資助用藥的年齡限制

從去年起，有為數很少的 25 歲以上的脊髓肌肉萎縮症（SMA）患者，因不符合關愛基金資助用藥資格，為了控制病情，不情願地冒著風險到內地求醫用藥。他們在照顧者陪同下，長途跋涉，跨境求醫，為的只是延續生命。此情此景，無論是對患者和照顧者，還是自詡公共醫療制度優越的香港特區，都絕非理想的選項。

醫務衛生局在向立法會議員解釋不資助 25 歲以上患者用藥的理由是：「醫管局 SMA 專家小組知悉國際間就該病症成年患者接受利司撲蘭〈Risdiplam〉藥物治療後所發表的初步觀察性研究報告，並已檢視其研究結果。專家小組認為，目前醫學上相關的科研數據和臨床實證仍然有限，亦未有實證顯示用藥能為 SMA 的成年患者帶來顯著效用。」

可見政府有關決定只是基於「初步觀察性研究報告」，且沒有提及報告發表時間；而所謂「數據和臨床實證有限」，並無客觀標準，只是相對而言，始終以決策者的取向為準。事實上我們數月前曾接觸醫管局專家小組的成員，看法與醫務衛生局的說法不盡相同。

放眼國際，現時大部份使用該藥的國家如日本、澳洲、加拿大以及內地，都沒有以年齡為限，且數據顯示用藥的 25 歲以上 SMA 三型患者都有不同程度的成效。因此，罕盟敦促政府切實履行「第一責任人」的角色，與時並進，從善如流，儘快為 25 歲以上 SMA 患者打開用藥之門。

## V. 將提供特殊醫療用途配方食品作為常規服務

部份罕見病暫未有有效藥物進行治療，患者依靠特殊醫療用途配方食品（特醫食品）作為臨床預防和疾病管控的主要手段。這類食品就等同於其他病人的通用藥物和專用藥物，同樣要處方才能服用，只是由於特醫食品不屬於藥物，不像處方藥物經由藥劑部配發。按現行操作，除了住院病人外，醫管局不會提供，由病人自行解決。

具有特殊醫療用途的配方食品不同於一般食品，往往售價不菲。故此，一些罕病家庭（包括苯丙酮尿症（Phenylketonuria）、丙酮酸鹽脫氫酵素缺乏症（Pyruvate Dehydrogenase Deficiency）和戊二酸血症第 1 型（Glutaric Aciduric type 1）的患者）向罕盟尋求協助。

鑑於特醫食品對患者控制病情和維持生命質量必不可少，罕盟強烈促請政府參照通用藥物和專用藥物的模式，把「向有需要的患者提供特醫食品」作為常規性服務。

相信如果政府切實履行其「第一責任人」的角色，為這些罕見病患者提供所需的預後和護理，就一定可以想方設法，對現行操作作出調整，回應病人所需。事實上近一兩年一些內地診治罕見病的醫院，已察覺患者的需要，指派醫院藥房配發特醫食品。

罕盟理解，要作出操作上的調整，或許需要一些時間。在此之前，可以先由醫務社工協助一些有經濟困難的家庭申請資助，作為過渡性的權宜辦法。在操作調整後，把提供特醫食品作為醫管局的常規服務。

## VI. 執行醫療科技早期預警，及早規劃資源分配的優先順序

創新醫療科技日新月異，售價與日俱增，有不少先進國家如英國、美國、加拿大、澳洲等均利用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。美國的醫療照護研究及品質機構（Agency for Healthcare Research and Quality）指出，horizon scanning 的目的是對新醫療技術進行識別、區分、過濾與排序，用以評估或預測其對健康、成本、社會和醫療服務系統的潛在影響與衝擊。

罕盟認為長遠而言，香港醫療制度如能設立早期預警系統，可讓當局掌握未來將會有什麼新藥來港註冊、相關藥物的科學介紹和臨床使用介紹等資訊，預早作出財政準備，對於考慮入藥和資助的工作效能有莫大幫助。而且，早期預警也可促使藥廠及早計劃和準備將要申請註冊的藥物資料和相關數據，有助進一步加快註冊和入藥程序，讓病患者可早日用藥，最終達至官、商、民三方受惠。

## VII. 就罕病診治開展與大灣區協作

內地中央政府和各省市近年推出了大量加強診治罕病的政策措施，例如：

- ✧ 2015 年國家衛生和計劃生育委員會成立了「罕見病診療與保障專家委員會」，反映罕病已進入國家政策的視野；
- ✧ 2016 年成立了國家罕見病登記系統，整合全國性的罕病數據；
- ✧ 國家衛健委在 2018 和 2023 年先後公佈兩批罕病目錄共 207 種罕病；
- ✧ 2019 年國家衛健委建立全國罕見病診療協作網，在全國範圍遴選三百多所醫院組成（其中位於大灣區的醫院有 13 所，香港人熟悉的香港大學深圳醫院也榜上有名），並公佈首部《罕見病診療指南》。

香港擁有優秀的醫療設施和人才，然而政府一直欠缺積極主動的診治罕病的整體策略和長遠規劃。開展跨境尤其是與大灣區的協作，將達至優勢互補的格局，令本地的醫療服務和患者得到兩地融合的好處。

以下是罕盟就香港與大灣區罕病診治密切協作提出的初步建議：

1. 香港指定醫院（可考慮香港兒童醫院、瑪麗醫院或瑪嘉烈醫院）參與全國罕見病診療協作網，與其中位於大灣區的 13 所指定罕病醫院在臨床診斷和治療進行密切合作，有需要時並在條件許可下可相互轉介個案。
2. 香港醫管局的罕病個案納入全國罕見病登記系統，重點與大灣區 13 所指定罕病醫院進行緊密的數據和科研交流合作。
3. 香港兩所醫學院獲國際認可的「臨床試驗中心」（Clinical Trial Centre）與大灣區 13 所指定罕病醫院合作，吸引跨國和內地藥企的創新藥物在港開展臨床試驗。
4. 檢視香港與內地藥物監管法例和規定的差異，作出有效協調，促進融合。

5. 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。

香港與大灣區就罕病的跨境協作是新事物，期待政府部門和有關專家就以上建議進行討論研究，成熟一項，推出一項。

### VIII. 將帶狀疱疹疫苗納入疫苗接種資助計劃

近年帶狀疱疹（俗稱「生蛇」）及其相關併發症對醫療系統帶來的長遠負荷日益受到關注。據公開資料，每位門診患者的平均醫療開支可逾\$2,400，每位住院患者的平均醫療開支更可高達約\$38,000。

患有罕見病和免疫系統疾病如類風濕性關節炎、紅斑狼瘡症、銀屑病、血癌等患者的免疫力較差，他們更加是高風險一族，更容易受「生蛇」威脅。

「生蛇」為患者帶來的皮膚疼痛、灼熱或刺痛往往令人難以忍受，有研究甚至指比生育更痛。雖然大多數患者的皮膚刺痛徵狀可在兩至四星期內減退，但約有三成患者其後會出現「生蛇」後遺神經痛，持續困擾患者達數星期至數年不等，嚴重影響患者的生理、心理、社交和生活質素；更有部份患者會「生蛇上眼」，導致失明。免疫力弱人士一旦「生蛇」，症狀會較一般人嚴重得多，可引致肺炎、肝炎、腦膜炎等併發症，入院機會大增。

現時香港可供接種的帶狀疱疹疫苗未獲政府資助，而保護性較高的重組性疫苗的接種費用一般要超過\$5,000。罕盟建議當局將帶狀疱疹疫苗納入疫苗接種資助計劃，並鼓勵高風險市民接種。

～ 全文完 ～