



新聞稿

罕見病 希佩爾-林道病 家族遺傳  
全身腫瘤不絕 無盡手術 有藥無錢用  
香港罕見疾病聯盟 攜手各界促請醫管局早日為患者解困



【2024年9月24日】罕見病對許多人而言或許陌生，但全球已知的罕見病超過8,000種，雖說「罕見」，卻隨時可能在你我身邊出現。「希佩爾-林道病」（von Hippel-Lindau disease）（簡稱希林氏病，或VHL）是一種常染色體顯性遺傳病，此病遺傳率高達50%，影響整個家族，患者需面對無止境出現的腫瘤和無盡的手術，一生都不斷與病魔搏鬥，身心飽受煎熬。

香港罕見疾病聯盟（罕盟）今日舉行新聞發佈會，呼籲各界關注VHL，提出香港約有20位VHL患者適合使用新藥，但因藥物未納入安全網，無法獲得治療，並促請政府履行其作為市民健康的「第一責任人」的角色，儘快將新藥納入醫院管理局的藥物名冊及安全網，令患者早日獲得適切治療。

出席發佈會的嘉賓包括立法會議員 葛珮帆女士, SBS, JP、香港罕見疾病聯盟會長 曾建平先生、神經外科專科醫生 胡日明醫生、香港神經腫瘤學會副會長及神經外科專科醫生 何文傑



醫生、臨床腫瘤科專科醫生 王俊威醫生，以及 VHL 病人。大家一致希望政府能加快新藥的納入程序，增加 VHL 患者的治療及生存機會。

### 新藥有效抑制腫瘤生長，減少手術需要

VHL 最常見的治療方式是手術切除腫瘤，其次是放射治療（電療），但兩者均只是治療 VHL 的表徵，病人日後仍有機會繼續長出腫瘤。藥物方面，目前已有 VHL 藥物是美國食品及藥物管理局（FDA）首次及唯一批准，能針對 VHL 引致的成人腎細胞癌（RCC）、胰腺神經內分泌腫瘤（pNET）及中樞神經系統血管母細胞瘤（CNS HB）等，研究顯示病人用藥後可縮細現有腫瘤，及大幅減少手術次數。



立法會議員 葛珮帆女士, SBS, JP 分享較早前與罕盟成員及幾位 VHL 病人會面，在聆聽 VHL 病人的全身腫瘤不絕及無盡手術的抗病經歷，和有藥無錢醫的困境後不但深表同情，更希望社會各界多關注 VHL 病人的情況，同時促請政府支援 VHL 病人及其家屬，包括建議儘快將 VHL 有效新藥納入醫院管理局藥物名冊的資助範圍，讓患者得到適切治療；葛議員亦指出，同時會致函醫院管理局，以示重視及對 VHL 患者新藥治療的支持。亦事實上，患者因為 VHL 影響長時間的工作能力，家庭收入減低同時，亦影響社會生產力，所以是值得大家正視。

神經外科醫生 胡日明醫生 表示：「VHL 以往沒有系統性的治療方法，主要是患者身體那個部位出現腫瘤，就用手術切除；即使切除手術成功，患者的活動能力和器官功能也存在永久性損害的巨大風險，可能會嚴重阻礙他們未來工作和維持生計的能力。而他們終生可能不斷重覆生長腫瘤，要面對多次手術，十分煎熬，日常生活均需依賴家屬照顧。在長期治療的經濟壓力下，患者及其家人的心情很難保持正面。猶幸近年獲批准用作治療





VHL 的新藥有效縮細患者現有腫瘤，可大幅減少手術次數，為患者帶來治療新希望之餘，也能舒緩公營醫療系統的壓力和成本。所以衷心希望政府能儘快將新藥納入藥物名冊的資助範圍，讓各界也能受惠。」



香港神經腫瘤學會副會長及神經外科專科醫生 何文傑醫生表示：「VHL 患者因需要不斷覆診和進行手術，無法正常工作和生活，為照顧者帶來相當大的負擔。更甚者，因 VHL 的遺傳性，許多患者更有需要照顧其他同樣患 VHL 的家庭成員，令悲劇不斷循環。無奈過去並沒有 VHL 的治本治療方案，很多時候患者都會萌生『得個照字，腫瘤切完又再生』的想法，情緒受影響時更需要尋求心理支援，所以我們也主張全人醫治，希望未來社會各界進一步認識 VHL，了解病人

苦況。目前 VHL 新藥證實有效抑制腫瘤生長，令現存腫瘤縮小大大減低手術次數，對病人帶來極大的新曙光。」

臨床腫瘤科專科醫生 王俊威醫生 指出：「VHL 患者確診後需不停覆診，及定期接受掃描檢查。若腎臟長出腫瘤並進行腎臟切除手術，可導致腎衰竭令患者需經常洗腎。這些重覆的診療和手術對公營醫療系統造成巨大財務壓力。近年獲批准的新藥能有效縮小腫瘤，數據顯示腎腫瘤縮小率為 67%、胰臟腫瘤 91%、中樞神經腫瘤 48%。這些新藥能在短時間內顯著減少手術和護理成本，減輕患者及醫療體系的經濟負擔。因此希望政府儘快將新藥納入藥物名冊和安全網。」







香港罕見疾病聯盟會長 曾建平 表示：「新藥物雖有效從源頭抑制腫瘤生長、減少患者進行切除手術的需要，但由於研發周期長及成本高昂，價格非常昂貴，患者家庭往往無力負擔天價藥費。而且患者因為 VHL 影響工作，亦影響家庭收入、關係及情緒，為免 VHL 患者陷入『有藥可醫，但無錢用藥』的困局，及停止 VHL 家庭的悲劇循環，我們希望醫院管理局能加快程序，將 VHL 新藥納入醫院管理局的藥物名冊和安全網，讓所有 VHL 患者都有機會得到適切治療。」

### VHL 患者出席發佈會親述病情

VHL 患者應邀出席發佈會，分享患病經歷及治療上遇到的難關，兩位都是同一家族成員，原本是兩位一起出席，發佈會前兩日吳先生侄兒再度病發，要即時入院，所以不能出席發佈會：

- **Matt (吳先生侄兒)：手術現後遺症 渴望新藥納入藥物名冊**

現年 40 歲的 Matt，於 2004 年首次病發，當時他以為稍作休息及向中西醫求診便會改善情況，豈料病情急轉直下，結果急需到急症室求助，做手術排走腦積水及切除腦腫瘤。手術後 Matt 未有覆診，直至 2010 年再到醫院作全面檢查時，始發現眼睛、腎臟、腦部和脊椎也長了腫瘤，確診患上遺傳病 VHL。到 2011 年及 2012 年，Matt 分別再進行脊椎及腎臟局部切除手術，當時已得悉兩個腎臟也長了腫瘤，但沒做手術，只是定期覆診觀察。直到 2019 年接受一次腦手術，2022 年就做腦幹手術，之後更因胰臟炎而出現了很多難處理的囊腫，並發現腦幹腫瘤變大了，即使做手術也有很大風險，經考慮後改為接受放射治療，可惜並不成功。

**目前狀況：**因沒購買保險，無法負擔私家醫生的高昂治療費，幸得轉介至屯門醫院以較低價錢做手術。可是 Matt 經過今次手術後出現後遺症，雖仍然行得走得，但手腳變得不靈活，拿不起筆和筷子，平衡力也變差。發佈會前兩日身體再次出現緊急狀況，需要入醫院接受手術，所以未能親身到場分享其經歷，更加證實這病的可怕。



**感慨：**Matt 表示自患上 VHL 後，經歷過大大小小的手術，期間遇過不少人因不了解此病而跟他說出難聽的說話，加上家人一個個離世，他又單身無兒無女，感覺十分孤單難受。更無奈的是過往從事各行業散工的他收入不多，現在又因病無法工作，實難負擔龐大的治療費用，希望新藥入到醫院管理局的藥物名冊和安全網，可減輕自己的經濟負擔。



● **吳先生：與 VHL 搏鬥 30 多年，試新藥抑制腫瘤**

現年 72 歲的吳先生，1987 年首次病發，之後前後共接受過 4 次腦手術。至去年 9 月檢查時，再發現腎臟長了個大約 4cm 的腫瘤，生命再度受到威脅。連同他自己，家族中有 5 人遺傳罕見病 VHL。他媽媽年僅 30 多歲便因腦腫瘤病逝。吳先生有兩名兒子，大兒子及孫兒沒有遺傳 VHL；可是第二子卻遺傳了 VHL，年少時腦室有腫瘤，曾多次做手術及電療，最後腫瘤導致腦室變形、腦水循環受影響，約在 2020 年時逝世。現時在生的另外兩位姪子亦同樣遺傳了 VHL，其中一位更在 10 多歲就開始發病，現年 30 多歲，已做過 3 次手術。

**目前狀況：**去年 11 月獲知可試用新藥，經過約 4-5 個月用藥後，腫瘤有所縮小及受抑制，病情好轉。用藥初期雖有副作用感到頭暈，但減少用量後已無不適，目前持續用藥中，無論患者、家人、醫護們感到非常鼓舞。

**感慨：**吳先生坦言當初不知道 VHL 具遺傳性，如果早知道就不會生小孩，十分感慨。自己年紀已大，希望自己的分享，出一分力，望新藥入到醫院管理局的藥物名冊和安全網，讓年輕的 VHL 病患者有機會得到治療，不希望再有人經歷自己的傷痛。



其他同樣支持活動而未能親身出席發佈會，亦有為 VHL 關注表態，及表示歡迎傳媒訪問，敬希垂注：

### 1. 香港特別行政區立法會醫療衛生界議員 林哲玄醫生：

「罕見疾病給患者帶來異常的挑戰，身體或精神上的障礙往往纏繞一生，而且傳統上缺乏有效治療。今天，新藥能針對性為一部份患者提供有效治療，改善生活能力，為患者帶來一線曙光。可惜藥物大都極其昂貴，一般家庭無法負擔。作為醫療衛生界議員，我敦促醫院管理局加快步伐將科研證明有效的新藥列入藥物名冊，讓更多病人得到適時和適切的治療。」



### 2. 香港中文大學外科學系何善衡泌尿外科中心主任兼教授 吳志輝：

「在多年的臨床實踐中，我親眼目睹了 VHL 症候群給患者帶來的臨床和心理上的痛苦，以及給家人帶來的壓力。這突破性藥物的出現，必將為這些患者在絕望中的希望。期待這些患者能夠儘快得到治療，為他們和家人的生活帶來新的一章。」



### 關於 香港罕見疾病聯盟

香港罕見疾病聯盟（簡稱「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，旨在推動改善罕病政策和服務，提升香港市民對罕病的認知和對病患者的支持，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。

### 相片下載：

<https://drive.google.com/drive/folders/1-BbxvbfV1oEFUjIzTnN6v9jxKOWcohr>



## 傳媒查詢

此新聞稿由香港罕見疾病聯盟工作人員發佈。如有垂詢，請聯絡：

Kelly Chan    Mobile: 6234 5632    Email: [skellychan87@gmail.com](mailto:skellychan87@gmail.com)

Edith Lee    Mobile: 6506 6150    Email: [edithlee926@gmail.com](mailto:edithlee926@gmail.com)

## 附件一：關於 希佩爾-林道病

希佩爾-林道病（VHL）是一種罕見的常染色體顯性遺傳病，由於 3 號染色體上的 VHL 基因出現突變，引致部分器官形成腫瘤和囊腫的風險增加。數據顯示，如果父母一方患有 VHL，將有 50% 機會遺傳給子女。推算全球約有 20 萬宗個案，香港暫時估算大約有 20 多位 VHL 病人可以服用新藥，但藥物未納入安全網，他們未能服藥。VHL 的平均發病年齡為 26 歲，絕大部分患者（高達 97%）會於 65 歲前發病，而 VHL 病人的壽命中位數，男性為 62 歲，女性為 69 歲。

VHL 的臨床表徵包括視網膜或中樞神經系統（CNS）血管母細胞瘤、小腦、延髓或脊髓血管母細胞瘤、內淋巴囊腫瘤、腎細胞癌（RCC）、嗜鉻細胞瘤、副神經節瘤和/或血管球瘤及胰腺神經內分泌腫瘤（pNET）。此病會令患者在身體不同部位出現腫瘤和囊腫，相關腫瘤可以是良性或惡性，而且屬多發性，有機會同時在不同部位出現和反覆再生，出現不同病變，患者會終生面對一次又一次的死亡威脅，身心飽受煎熬。





## 附件二：其他病人個案

- **楊小姐（已逝世）：7歲起病發，經歷十多次手術，等不到新藥治療**

楊小姐因家族遺傳患上 VHL，她的父親和一位姑母亦患病，她自小已經常出入醫院，照顧患病卧床的父親。疼愛她的姑母在她小時候因 VHL 離世，令她猶如痛失母親。楊小姐其後亦發病，16 歲開始展開治療，經歷過兩次腦部手術、1 次電療及 10 多次眼部激光手術，令她無法自由走動，需要坐輪椅，視力和聽力亦受損。活潑和熱愛生命的她及後出版繪本，分享自己抗病的經歷。主診的何文傑醫生初接觸其個案時，得知有新藥物能抑制腫瘤，但藥物當時仍未在港註冊，他即去信衛生署申請用藥，希望趕及為楊小姐治療，並將楊小姐的繪本與信件一併提交。

**目前狀況：**楊小姐因病情急速惡化，等不到新藥治療已離世。她和她家人的抗病經歷正正是 VHL 遺傳性所造成的芸芸「家庭悲劇」之一。

- **何小姐：病情惡化毀視力，新藥帶來治療新大方向**

何小姐是一位專業人士，於 2013 年首次發病，右眼出現視網膜血管瘤，其後數年更深受嗜鉻細胞瘤及中樞神經血管瘤的困擾，先後接受過不同手術治療，對她的工作大受影響。由於何小姐本身有基因問題，腫瘤會不斷發大和復發，難以用手術治療控制，而且手術亦有機會引致併發症，猶幸今年 1 月有機會試用新藥治療，工作有機會重返軌道，患者表示很感恩。

**目前狀況：**試藥初期曾出現副作用，後經減量後情況穩定，現時密切觀察藥物療效。