



香港金鐘添馬道二號
政府總部 18 樓
醫務衛生局局長
盧寵茂教授台啟

盧局長鈞鑒：

借鏡內地跨越式發展，提昇香港罕見病政策的力度

香港罕見疾病聯盟（下稱「罕盟」）於去年 11 月邀請「北京協和醫院」院長張抒揚教授和「中國罕見病聯盟」理事長李林康先生來港，在罕盟舉辦的「罕病研討會 2023」演講，講題分別為《中國罕見病診療體系的建立和發展》和《中國罕見病聯盟的成立背景和建設情況》；同場還有幾位專家學者就內地罕病政策發展和香港可以如何借鏡作出評述。演講和討論詳情可參看罕盟 YouTube 頻道：

- ◇ 張抒揚演講：<https://youtu.be/aP3yjSCziQs>
- ◇ 李林康演講：<https://youtu.be/blG5GqrUPzU>
- ◇ 嘉賓討論環節：<https://youtu.be/aSUw4PbJh7E>

為方便了解相關觀點和內容，罕盟整理了《罕病研討會 2023 講者分享撮要》如附件，供細閱。

近年內地罕見病工作在短時間內實現了跨越式的發展，是人所共見的事實。從兩位內地講者的演講可以看到，其背後是基於通過反覆調查，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。

中央政府衛生健康委員會、科技部、工業及信息化部、財政部、國家藥品管理局、國家醫保局等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。突出的基礎建設包括：建立三大國家級罕見病數據平台及國家級罕見病研究中心、全面加強人材培養的力度、創建罕見病醫學科、編著教材等等。

張抒揚院長在演講總結時提到：「不同持份者各司其職，共同促進罕見病診療能力提升，例如政府負責以立法、政策和社會保障去支持罕病；醫療與衛生體系負責建立註冊、研究和轉診系統；藥物研發企業負責提供技術支援和創新；以及社會公眾及患者組織負責提升知識的普及和疾病的預防。」



她表示，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。

在研討會的討論環節中，多位嘉賓均認同內地罕病政策發展一日千里；有本地專家學者認為，香港可在「醫、教、研」三方面向內地借鏡或從中參與，讓香港的患者也受惠。

回顧近年香港的罕見病工作，雖在臨床服務有一些進展，但政府仍欠缺全盤規劃，也無具體策略和方案。與內地跨越式發展相比，顯見力度和溫度均不足。在一國兩制體制下，香港的衛生政策包括罕見病未必是中央政府的管治範圍，香港的獨特背景也不宜全套照搬內地的模式。然而，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、人材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，縮小與內地的溫差。

順帶一提，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」。

以上請局長鈞鑒閱示，敬候回覆。

香港罕見疾病聯盟

會長

曾建平

二零二四年一月十五日

連附件

副本送：特首政策組組長黃元山博士

立法會林哲玄議員、梁熙議員、葛珮帆議員、田北辰議員
醫院管理局主席范鴻齡先生、行政總裁高拔陞醫生

香港罕見疾病聯盟
罕病研討會 2023
講者分享撮要

講者：張抒揚教授

- 北京協和醫院院長
- 中國罕見病聯盟副理事長兼秘書長

講題：中國罕見病診療體系的建立和發展

講座內容重點：

1. 中國的現況

- 1.1) 罕見疾病的定義與一個國家的經濟發展狀況直接相關，亦與發病的人數有關。現時中國沒有一個很準確的定義，故透過發佈第一批和第二批罕見病目錄來定義罕見疾病。
- 1.2) 罕病是一個嚴重、致殘、致死的公共衛生和社會的問題。估計現時中國約有 6,000 萬或以上的罕見病患者，社會影響超過 3 億人。隨著內地計劃生育的改變，一家可生二至三胎，相信罕病人口正在增長。

2. 中國罕見病診療現狀的調研

- 2.1) 在中國罕見病聯盟的組織下，2018、2020 和 2022 年進行了中國罕見病社會的調研。2020 年的調研結果顯示，在 20,804 名已確診符合第一批罕見病目錄中 121 種疾病的患者當中，有 1/3 無治療或者因為各種原因放棄治療。有治療的，主要手段是靠藥物。但由於藥費太貴或者沒有藥可用，導致治療困難，帶來社會沉重的負擔。如果罕病患者有明確的治療手段設計，每位患者每年直接成本和間接成本都將顯著下降。
- 2.2) 對比 2020 年和 2022 年的調研，醫生們對於罕見病藥物及醫療器械、罕見病保障制度、罕見病平台建設、第一批罕見病目錄和罕見病診療指南的認識都大大提升，超過五成的醫生曾診療過第一批目錄的罕見病和開展過多科綜合會診。這顯示中國罕見病在短時間內實現了跨越式的發展。

3. 國家罕見病防治政策的有關支持

- 3.1) 政府多部門多措並舉，加強罕見病的防治和用藥的保障。
- 3.2) 衛健委的防治政策包括：
 - i) 以發佈罕見病目錄的形式來定義罕見病，然後以罕見病目錄為政策出台的依據。於 2018 年由五大部委聯合出台第一批罕見病目錄，把 121 種病列為罕見病；2023 年再由六大部委聯合出台第二批罕見病目錄，增加 86 種罕見病，並把相關藥品和生產廠名單列出。
 - ii) 第一批目錄公佈之後，北京協和醫院牽頭全國的多名專家一起為 121 種目錄上的疾病制訂診療指南，提升醫生對疾病的認識和為他們提供了一本實用的臨床工具書。

- iii) 為加強國家的罕見病管理，提高罕見病診療水準，國家衛健委建立了「全國罕見病診療協作網」。協作網由一家國家級牽頭醫院、32 家省級牽頭醫院和 291 家協作網成員醫院組成，由國家級牽頭單位帶領其他醫院同步提升罕見病綜合診療能力，以充分發揮優質醫療資源輻射帶動作用。
- iv) 建立「國家罕見病的直報系統」，目前已收集了 78 萬病例。
- v) 設立「國家罕見病質控中心」，推進罕見病診療品質管制。
- vi) 建設「國家罕見病醫學中心」，實現醫、教、研，包括預防和管理工作的整體的提升。

3.3) 科技部的防治政策包括：

- i) 支持北京協和醫院牽頭開展全國的罕見病隊列研究，以多模態、多工具的篩查和診斷來調查中國罕見病分佈的地圖，以及新藥的研發。
- ii) 支持北京協和醫院成為全國重點實驗室，專門針對疑難重症及罕見病。

3.4) 財政部的防治政策包括：

- i) 利用「中央專項彩票公益基金」支援罕見病患者和家庭的遺傳檢測、多學科診療、罕見病診療協作網，以及醫生能力提升的培訓項目。
- ii) 減免罕見病藥品入口增值稅。
- iii) 透過興建罕見病的工廠基地及對某種藥品生產的支持（例如加快國內研發及仿製），以增加罕見病藥品的供應。

3.5) 國家藥品管理局的保障用藥政策包括：

- i) 將罕見病創新藥物和改良的新型的藥物納入優先審評審批的流程。凡是臨床急需的、境外已上市的或境內未上市的罕見病藥品，審評時限為 70 天。
- ii) 用於罕見病防治的醫療器械，合理減免臨床評價的難點，以附帶條件批准方式。

3.6) 醫保局的保障用藥政策包括：

- i) 罕見病一般性醫療費用基本都被國家醫保所覆蓋，且通過談判准入等方式將相當部分罕見病專科用藥納入報銷範圍。
- ii) 截至 2023 年 11 月，共有 60 多種罕見病的藥物納入國家醫保藥品目錄。

4. 協和醫院應對罕見病的實踐

4.1) 建立三大國家級罕見病數據平台（國家罕見病註冊平台、國家罕見病直報系統、國家罕見病質控平台），構建標準化、規範化的國家級罕見病生物樣本庫，推動建立國家罕見病醫學中心等國家級研究中心。

4.2) 人才培養：

- i) 在 2023 年創建了罕見病醫學科，以及開設罕見病聯合門診，讓患者得到一站式服務。

- ii) 大力推廣罕見病多學科協作模式，並向全個一百多家醫院四萬餘醫生遠程教學。
- iii) 推廣基因檢測在罕見病診斷中的應用，培養遺傳諮詢隊伍。
- iv) 主編《罕見病學》作為醫學生教材，開設研究生課程。
- v) 主編《罕見病多學科診療病例集》，供臨床醫生參考。
- vi) 現時協和醫院已將罕病的平均確診時間由原來的四年縮短到四星期，直接的費用降低了九成，足見人才培養的成效。

4.3) 科技創新：

- i) 進行罕見病隊列研究，透過臨床測試收集數據，有助藥物研發。
- ii) 開展新的技術診斷，例如以臨床特徵、^{99m}Tc-PYP 核素顯像和基因檢測來診斷轉甲狀腺素蛋白心臟澱粉樣變 (ATTR-CM)；又以人工智慧助基層醫院來識別罕見病。

4.4) 共建共用：

- i) 不同持份者各司其職，共同促進罕見病診療能力提升，例如政府負責以立法、政策和社會保障去支持罕病；醫療與衛生體系負責建立註冊、研究和轉診系統；藥物研發企業負責提供技術支援和創新；以及社會公眾及患者組織負責提升知識的普及和疾病的預防。
- ii) 成立「中華醫學會罕見病分會」和「中國罕見病聯盟」，聯同社會多方共同努力推動各項罕病政策。
- iii) 加強國際合作交流，例如主辦國際罕見病與孤兒藥大會，提升中國罕見病研究的國際地位。
- iv) 保持醫患聯動，發揮罕病患者在診療研究中的作用。

5. 總結

- 5.1) 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。
- 5.2) 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。

講者： 李林康先生

- 國家衛生健康委員會罕見病診療與保障專家委員會副主任兼辦公室主任
- 中國罕見病聯盟執行理事長
- 全國罕見病診療協作網辦公室副主任
- 原國家衛生健康委員會醫政醫管局巡視員

講題： 中國罕見病聯盟的成立背景和建設情況

講座內容重點：

1. 中國罕見病聯盟的成立背景

- 1.1) 由國家衛生健康委員會〈衛健委〉於 2018 年批准成立。宗旨以罕病患者為中心，探索中國特色的罕見病防治保障方案。
- 1.2) 主要任務包括開展政策研究、推動學術交流、提高診療水準、加快科技創新、完善防控體系、加強人才培養、促進國際合作、開展科普宣傳、資訊系統建設等。
- 1.3) 註冊成員共有 238 個，包括藥品研發企業、醫院、研究機構、患者組織、非政府組織；並設線上註冊用戶，包括 324 家各省級協作網牽頭醫院、5,000 多家二級和三級醫院，以及中國各地約 50 多萬名醫生。

2. 中國罕見病聯盟的工作

- 2.1) 2022 年出版第一本關於中國罕見病的國家級學術季刊《罕見病研究》，由國家新聞出版署批准，衛健委監製，北京協和醫院牽頭，中國罕見病聯盟支援管理，於國內外公開發行。
- 2.2) 成立了 11 個分支機構，以規範疾病診斷和治療，促進教育和研究。
- 2.3) 推動政策落地和支援政府決策，例如：
 - i) 負責全國罕見病診療專家委員會的工作的日常維護、協助第一批和第二批罕見病目錄的資料收集和整理等。
 - ii) 推動藥品醫保准入和快速審評審批。
 - iii) 組織專家制定一些行業發展的規劃，例如受國家衛健委委託，研究了《罕見病用藥臨床綜合評價指南》；受國家藥監局委託，研發《罕見疾病藥物臨床研發技術指導原則》等。
 - iv) 開展多項政策制定的研究，包括立法、工業發展、產業建設、藥物研發、孤兒藥物可及性、罕見病用藥保障等。
 - v) 搭建和協助運維國家財政專項平台。
- 2.4) 加強人才培養，建設診療體系。
 - i) 出版 20 餘本書籍，涵蓋診療和用藥指南、多項全國性調研、罕見病教材、多

學科診療病例等，以推動規範化同質化診療。

- ii) 設立罕見病單病種診療三級中心評審平台，全程動態監測、分析單病種診療中心醫療服務質量，實現罕見病診療能力與質量持續改進。
- iii) 探索構建創新診療模式，例如構建多學科診療模式和完善分級診療體系。
- iv) 推動學術前沿與創新，例如組織專家，把國外的一些外文期刊翻譯成中文，向國內臨床醫生發放，以介紹國外的一些新知識和新療法。
- v) 構建罕見病綜合知識平台，集成多個系統，為醫生、決策者、患者等提供全面的知識、培訓和工具，例如期刊與研究、專業疾病知識區、雲學校、知識庫、診斷和治療工具、微信、百度、抖音等社交媒體平台。

2.5) 提升罕見病關注度：每年舉辦中國罕見病大會，旨在解讀中國罕見病行業最新政策、推動罕見病防治工作的發展、促進海內外罕見病領域從業者的溝通與交流，以及探究適合中國的罕見病防治方案。

2.6) 促進研究和患者管理。

2.7) 促進國際交流。

2.8) 關愛罕見病患者及醫師：

- i) 與中國紅十字基金會成立了「罕見病共助基金」，資助醫師培訓和經濟負擔比較重的罕見病患者等。
- ii) 舉辦國際罕見病日活動。
- iii) 協調資源以解決患者用藥困難。
- iv) 發佈《罕見病敘事醫學：愛，有溫度》書籍。
- v) 舉辦攝影展和公益分享活動。
- vi) 促進患者組織發展，積極參與患者組織活動，瞭解患者未滿足的需求，促進患者組織更好發展。
- vii) 提高公眾對罕見病的認知。
- viii) 公開募集資金，為罕見病患者解決特殊醫療食品問題。
- ix) 基因檢測資助專案促進疾病早期診斷。

3. 總結

3.1) 每一個生命不凡的背後都包含著對生命的渴望。

3.2) 中國罕見病聯盟將和全國所有的專家，包括醫保專家、患者組織等，一起共同推動，不斷完善中國罕見病診療與保障的中國方案。

討論環節主題：

- 香港可以從近年內地罕病工作借鏡什麼？
- 香港可以如何融入國家罕病工作大局？

討論嘉賓的觀點撮要：

(按第一輪發言次序排)

I. 董咚教授

香港中文大學賽馬會公共衛生與基層醫療學院助理教授暨
香港中文大學深圳研究院罕見病真實世界資料實驗室負責人

1. 內地對於罕見病的重視和支持可從以下舉措反映出來：

- 1.1) 分別於 2018年和 2023年發佈第一批和第二批罕見病目錄，總共涵蓋 207種罕見病，作為罕病政策的開展和推進；
- 1.2) 國家衛健委支持成立中國罕見病聯盟，協助罕病政策的推動和落實；
- 1.3) 中央政府有決心先解決患者實際面臨的問題，透過不同部門和團體的協作，為罕病患者提供全方位和多層次的支持與保障。

2. 值得香港借鏡之處：

- 2.1) 香港一直未就罕病作出官方定義，以致政策上的制定、宣傳等都有很大的障礙。但如能仿效國家的做法，先從制定名錄的方式開始，是一個很切實的做法。
- 2.2) 根據香港大學醫療團隊 2018 年的調查，香港每 67 人當中便有一個是罕見病患者，所以政府不能漠視罕病社群。
- 2.3) 約八、九成的罕病患者都是處於無藥可用的狀態，剩下的一成患者當中，即使有藥用，也是無法根治，只能在某程度上減緩病情的衰退，所以給予他們希望是一個更重要的事情。如香港政府能借鑒內地的做法，制定和落實罕病政策，確保這一成罕病患者能接受適切的治療，就可以把希望帶給他們。
- 2.4) 香港雖然有一個詳盡的病人資料庫，但有部分罕病患者可能是因為沒有被確診，或確診後因無藥可醫而離開醫管局的系統。如能像內地一樣透過一些登記系統追蹤到這些病人的自然病史，便可研究他們在沒有干頂的情況下的病程發展，這些真實世界的數據對於藥物發展很有價值。

II. 李小羿博士

香港生物科技協會副主席暨安徽省港區政協委員

1. 有政策和無政策的分別：

- 1.1) 國內未有罕見病政策之前，罕病藥物的註冊極之困難。但自從 2018 年第一批罕見病目錄出台後，很多罕病政策陸續推出，罕藥的註冊時間確實大大縮短了。

- 1.2) 由於罕藥十分昂貴，所以內地就以國家醫保來為罕病患者解決藥費支付的問題。當患者可以負擔到藥費，得到適當的治療，便可以提升生活質素，甚至可以工作，從而減輕社會福利的負擔。
- 1.3) 國家推出的罕病政策，還有中國罕見病聯盟的著力推動和落實，使各方持份者都出一分力，反映出政府和社會大眾對罕病社群的關愛。
2. 值得香港借鏡之處：
 - 2.1) 香港的罕見病藥物註冊程序需時太長，平均要兩年左右。希望政府能仿效內地，設特別審藥通道去審批罕病藥物，並確保藥費是市民可負擔的。如相關政策清晰，可鼓勵新藥研發。
 - 2.2) 希望香港政府同樣關愛罕病社群，為他們解決用藥方面的困難。
3. 香港可以如何融入國家罕病工作大局：
 - 3.1) 內地醫保令到罕藥價格遠比香港低。如能讓港人用到國內的藥物，香港的患者必定受惠。
 - 3.2) 國內的藥物研發需要進行大量臨床研究，如香港病人可參與在大灣區或深圳進行的臨床測試，除有助藥物研發之外，亦有機會免費或以低價格用藥。

III. 杜啟峻醫生

香港大學矯形及創傷外科學系臨床副教授暨
香港大學深圳醫院骨科醫學中心主任

1. 內地罕病政策發展一日千里，香港可在「醫、教、研」三方面向內地借鏡或從中參與，讓香港的患者也受惠。
2. 「醫」是指罕病的診斷。要確診一個罕病，通常要涉及多個專科和不同的檢測，內地在這方面近年都發展得很快和有良好的標準，創新的檢測方法亦十分有效率，可大大縮短輪候檢測的時間。這都是國家大力推動政策落實的成果，值得香港學習。
3. 「教」是指醫生的培訓。現時北京協和醫院每星期都向全國一百多家醫院提供遠程教學，增進醫生對不同罕見病的認識。這方面香港也應該可以參與。
4. 「研」是指科研。香港有很好的科研團隊，內地則有很多罕病患者，如把香港的科研技術和臨床測試帶到大灣區，相信在加速藥物研發和審批方面都是互惠互利的。
5. 香港雖然未有罕見病的官方定義，但可參考內地的罕見病目錄；同時，醫管局有一個十分完善的病人資料庫，也可以從中找一些值得和能夠優先處理的病種，然後與業界合作，集中處理。
6. 在解決患者用藥的問題上，希望可協助合適的病人在安全的情況下，到內地使用價格較低的藥物，除可讓患者受惠，亦可減輕香港公營醫療的壓力。

IV. 田北辰議員

立法會議員

1. 對於有藥物治療的罕見病，其患者最需要解決的是用藥問題。要吸引藥廠把一隻已在外地上市的罕見藥帶入香港，政府必須有策略地介入，例如以打入內地市場為賣點，吸引藥廠在香港提供免費試藥計劃，收集黃種人的用藥數據後，對藥廠進軍中國大陸和亞洲市場都有利。
2. 香港雖然也開始有罕病政策，但起步和進程都比內地慢，所以要急起直追。
3. 十分贊同 2023 年施政報告提出的醫療政策，就是推動香港加入「國際醫藥法規協調會議」，以及長遠而言，在香港建立「第一層審批」的藥物註冊機構。如計劃成功，香港日後便可不用依賴其他藥物監管機構，而直接根據臨床數據在本地審批藥物，這對香港長遠的醫療發展極為重要。
4. 如香港和國家兩個審藥機構都獲國際認可，香港便可把中國的藥帶出全世界。

V. 李立業醫生

醫院管理局行政經理（聯網運作）

醫管局近年應對罕病的各項政策與措施包括：

1. 罕見病的定義
 - 1.1) 醫管局會參考內地的第一批和第二批罕見病名錄。
 - 1.2) 同時也會利用人工智能，在現有的病人資料庫內搜尋罕見病例，以便日後集中處理。
2. 罕見病的治療
 - 2.1) 擴大新生嬰兒的篩查病類，例如將會把脊髓肌肉萎縮症納入篩查範圍。
 - 2.2) 兒童的罕見病會集中在香港兒童醫院診治，並會設立中介診所(transition clinic)，幫助兒童患者由兒科順利過渡到成人科；成人的罕病個案會傾向集中於瑪嘉烈醫院處理，但也要視乎實際情況和需要，把某些特定個案交由其他醫院跟進。
3. 罕病藥物的審批
 - 3.1) 在現有的藥物審批機制下，醫管局在近兩年總共審批了超過一百隻藥物。
 - 3.2) 未來會積極考慮在大灣區進行策略性採購。
 - 3.3) 已把中國、巴西、韓國和新加坡這幾個「國際醫藥法規協調會議」成員國加入藥劑製品證明書（CPP）地區列表名單內。

3.4) 正積極探討如何讓國藥在香港註冊，以及香港藥物在內地註冊。

4. 罕病工作小組

4.1) 於 2023 年成立「罕病工作小組」，由醫管局總部、香港兒童醫院、瑪嘉烈醫院的醫護團隊以及專職醫療人員和數據統計專家組成。

4.2) 首要工作是拓展現有的病人資料庫，加以分類和整理，以便個案追蹤和跟進。

4.3) 就著不同發病年齡的罕病個案計劃不同的跟進流程。

5. 整體政策發展和路向

5.1) 政府的罕病政策發展目前是處於起步階段，有很多事情要處理，但整體方向跟研討會嘉賓的觀點大致相同。

5.2) 希望香港與大灣區在人才和科研上都可以多作交流。

###