



香港罕見疾病聯盟會訊 Newsletter of RDHK

RareCare 罕情

世界罕病日研討會 2026

2026年3月7日，「世界罕病日研討會 2026」假香港喜來登酒店圓滿舉行。今屆會議以「罕在咫尺、基不可失」為題，深度聚焦先進治療的技術突破，探討如何加速將前沿科研成果轉化為臨床應用，致力為「無藥可醫」的困境探尋曙光。活動成功凝聚近 300 位病友、家屬、醫護專業人員及社會各界人士親臨參與，共同見證罕見病治療邁向新的里程碑。

開幕式由署理醫務衛生局局長范婉雯醫生、香港中文大學醫學院賽馬會公共衛生及基層醫療學院院長黃仰山教授，以及香港復康會服務總監黃國昌先生致辭，為大會揭開序幕。上午時段的會議聚焦於罕見疾病的未來佈局，多位專家環繞以下核心主題，探討香港醫療發展的戰略方向：

- 同路前行：共建香港罕病新里程
- 罕見疾病藥物開發之路和未來佈局的啟示
- 罕病照護新時代：基因組學的整合應用，實現精準治療與公平可及
- 引入創新藥物及醫療器械新趨勢
- 政策與融資創新 – 為香港基因醫學建立永續發展框架



下午的多場分論壇重點關注不同類別的罕見病，從臨床治療突破到患者全面支援，進行了深度的交流與探討。醫學專場聚焦脊髓肌肉萎縮症 (SMA)、杜興氏肌肉營養不良症 (DMD)、血友病、肺動脈高壓、軟骨發育不全症、遺傳性血管性水腫症 (HAE)、小腦萎縮症 (SCA)、亨丁頓舞蹈症 (HD) 及 希佩爾-林道病 (VHL) 等病類的最新臨床診斷與治療進展。病友組織如香港復康會、馬凡氏綜合症協會、香港肌健協會、香港好磷社協會、香港威爾遜氏症協會，以及來自內地和海外的嘉賓，則分享在倡導藥物可及性與提升病友生活質素方面的寶貴經驗。眾多參加者表示，今年的主題「罕在咫尺」讓他們切實感受到科技進步帶來的希望—先進治療正逐步走入現實。

罕盟特別感謝所有講者、觀眾、支持機構、理事、職員、義工及場地工作人員的付出，以及譯點通提供的即場傳譯服務。正因各界的通力合作，研討會才能圓滿落幕。

特別鳴謝贊助機構（按機構英文名稱排序）

白金贊助

- ◆ Biogen Hong Kong Ltd
- ◆ CSL Behring Asia Pacific Ltd.
- ◆ Sanofi Hong Kong Ltd

金贊助

- ◆ AstraZeneca Hong Kong Ltd
- ◆ PTC Therapeutics International Ltd.
- ◆ Merck Sharp & Dohme (Asia) Ltd
- ◆ Roche Hong Kong Ltd
- ◆ Takeda Pharmaceuticals (HK) Ltd

銀贊助

- ◆ BioMarin Pharmaceutical Inc.
- ◆ Boehringer Ingelheim (HK) Ltd

銅贊助

- ◆ Amgen Hong Kong Limited
- ◆ CANbridge Pharmaceuticals Inc.
- ◆ GlaxoSmithKline Ltd
- ◆ Ipsen Pharma (Hong Kong)
- ◆ Lee's Pharmaceutical (HK) Limited
- ◆ Medison Pharma Hong Kong Ltd
- ◆ Novartis Pharmaceuticals (HK) Ltd
- ◆ Pfizer Corporation Hong Kong Ltd
- ◆ Zai Lab Hong Kong Ltd

02 新聞發佈會 — 支援軟骨發育不全症患者



2月7日，罕盟聯同小而同罕有骨骼疾病基金會、癌症策略關注組及葛珮帆議員舉行新聞發佈會，三個軟骨發育不全症 (ACH) 家庭亦到場，呼籲政府將創新藥物納入醫管局藥物名冊及安全網。

公眾對 ACH 的認知多停留在「身材矮小」，但患者實際面對的卻是猝死、腦積水、睡眠窒息、脊椎狹窄等嚴重併發症，部分嬰幼兒甚至出生數月便需接受手術保命。傳統治療只能在併發症出現後介入，而新型藥物 C 型利鈉肽 (CNP) 已獲國際認可，能從源頭改善骨骼發育並減少併發症，惟本港尚未納入資助。

罕盟代理會長賴家衛指出，醫管局今年改革收費制度，承諾保障「貧、急、重、危」病人，ACH 患者正屬其中。他引述專家估算，傳統醫療終生費用逾一千萬港元，而新藥有望長遠減低成本。

目前本港約有 40 名病童仍處於治療黃金期，但生長板在 15 歲前便會閉合，時間極其有限。罕盟促請政府增撥資源，讓孩子們不再錯失治療良機。

03

兒童及青少年糖尿病倡議論壇

1月24日，罕盟代理會長賴家衛出席由兒童糖尿協會 (YDA) 與香港中文大學醫學院合辦的「兒童及青少年糖尿病倡議論壇」。

論壇以「Empowering to Advocate」為主題，聚集兒科醫生、研究人員、病人組織及家長，探討如何透過倡議行動，為本港年輕糖尿病患者建立更完善的支援系統。中大周怡君副教授在分享最新研究數據時指出，持續血糖監測儀 (CGM) 對穩定血糖及降低低血糖風險有顯著成效。然而，昂貴的成本與資助制度的匱乏，令這項技術在香港難以普及；這亦正是病友權益亟需獲得政策正視，以改善醫療可及性的關鍵所在。

作為患者與政策間的橋樑，罕盟剖析了其倡議工作的核心路徑：從收集病人聲音、推動公眾教育，到建立跨界網絡並與政府持續對話，最終成功爭取多種罕病藥物納入資助名冊。病人倡議並非遙不可及，而是透過策略與合作逐步推動的可行之路。兒童糖尿協會代表亦分析 CGM 普及的障礙，並引導參加者討論倡議方向與期望管理，強調病人與家屬的參與是推動改革的重要力量。

罕盟深信病人與家屬的聲音應成為政策核心，並將持續與各界攜手，推動以病人為本的醫療制度。唯有讓病人權益成為決策的出發點，才能為患者與家庭建構更有尊嚴與希望的未來。



廣州南沙考察 | 基因治療與地中海型貧血

1月30日，罕盟聯同香港醫社基金會、地中海貧血兒童基金及香港地中海型貧血病協會，舉辦了一場連結內地、香港與澳門的交流活動，共同關注「基因治療在地中海型貧血的創新應用」。

團隊走訪廣州市第一人民醫院南沙院區血液科，深入了解基因治療的技術原理、臨床數據及收費模式。專家與病友組織代表亦分享了患者旅程中的挑戰，包括安全與合規問題，以及如何提升治療的可及性與可負擔性。

這次考察不僅是一次醫療技術的交流，更是跨地域合作的起點。各會期望透過持續的數據合作與資訊共享，完善病友支援安排，讓前沿技術更快、更貼地惠及港澳患者。



04



05

杜興氏肌肉營養不良症 (DMD) 公眾教育計劃

罕盟自去年9月「世界杜興日 (World Duchenne Awareness Day)」起推出一系列的公眾教育影片，並邀請了北京協和醫院戴毅教授及香港大學兒童及青少年科學系臨床副教授陳凱珊醫生以疾病成因、管理、治療等常見問題與謬誤進行解說，讓公眾正確認識杜興氏肌肉營養不良症 (DMD)。衷心感謝羅氏大藥廠 (香港) 有限公司對本計劃的鼎力支持。



06

甘迺迪氏症病人講座

1月10日，罕盟舉辦首場專為甘迺迪氏症而設的病人講座，共有23位病友及家屬出席。香港復康會社區復康網絡註冊社工楊翠芝姑娘介紹「罕見同行」支援計劃，涵蓋身心社靈四方面，提供助行器材借用、病友組織連結及情緒輔導，協助患者獲得合適資源。

瑪嘉烈醫院腦神經科盛斌醫生則深入講解疾病成因與研究方向，並在問答環節解答基因治療及遺傳問題。香港耀能協會持續復健中心經理廖志恆先生分享復康重點，建議患者透過適量阻力運動減慢肌力退化，並示範居家鍛鍊以及介紹外骨骼機械人應用，展現科技在復康上的新可能。

講座亦促成病友首次面對面交流，從初時拘謹到最後熱烈討論成立病人組織的需要，顯示新的罕病社群力量正在萌芽。整場活動不僅提供專業資訊，也建立了病友間的支持網絡。

07

「罕故事」學校分享回顧

今年2月至3月，罕盟分別走進佛教大光慈航中學及樂善堂顧超文中學，透過「罕故事」講座與近200位同學交流，讓年輕一代更貼近罕病家庭的真實世界。

在佛教大光慈航中學，會員黃凱雯女士分享了照顧患有X染色體脆弱症 (FXS) 兒子的經歷。她談到患者在行為、語言及社交上的挑戰，以及家庭在缺乏無障礙設施下的壓力。即使自己後來確診同樣的罕病，她仍選擇以愛與堅持陪伴孩子，讓同學們理解「看不見的需要」，並反思尊重與接納的重要。

而在樂善堂顧超文中學，性聯遺傳型低磷酸鹽症 (XLH) 患者李奇業先生 (Davido) 以幽默真誠的方式，分享童年因步姿異常被誤解的經歷，以及使用拐杖與輪椅後仍勇敢面對生活的故事。現正修讀社會工作的他希望「以生命改變生命」，並送上三大共融秘訣：多了解、多聆聽、多溝通；以同理心面對差異；互相支持。

兩場講座雖短，卻充滿互動與思考。學生們專心投入，積極回應，甚至在完場後主動交流。罕盟深信，罕病或許罕見，但愛與包容可以從校園開始，讓社群更具理解與共融。



- 降低腎臟把磷酸鹽重新吸收回血液的能力
- 磷酸鹽被腎臟過度排出，導致體內低磷
- 磷酸鹽是骨骼和牙齒形成的必需礦物質

08

醒目醒獅賀新年暨音樂分享

1月31日，橫頭磡邨中心洋溢著歡聲笑語，二十多名罕盟會員及家屬齊聚一堂。在義工的悉心協助下，大家投入創作醒獅燈籠，紅、藍、紫各色紙材交疊，配上靈動的白色鬃鬚，一頭頭趣致小醒獅在指尖誕生，成員間的互動交流讓現場倍感融洽。

會員 Anna 與家人送上驚喜的小提琴二重奏—隨著《春序曲》《賀新年》《茉莉花》《新春樂》等名曲悠揚迴盪，有人輕聲和唱，有人靜心陶醉，旋律將大家的心緊緊凝聚。活動結束時，眾人手捧作品合影，這份暖意與支持，正是罕盟在新一年繼續前行的動力。



罕盟團體會員

- [PNH 病人權益關注組](#)
- [勉逆歷協進會](#)
- [香港小腦萎縮症協會](#)
- [香港平滑肌肉瘤基金會](#)
- [香港威爾遜氏症協會](#)
- [香港神經纖維瘤協會](#)
- [香港視網膜病變協會](#)
- [香港雷特氏症協會](#)
- [牽手同行協會](#)

與罕盟有聯繫的本地病友組織

- Alstrom 綜合症大中華協會
- Arthrogryposis Multiplex Congenita Hong Kong
- [Debra Hong Kong](#)
- [小而同罕有骨骼疾病基金會](#)
- 克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症及努南氏病人小組
- [系統性血管炎互助小組](#)
- [青草音符](#)
- 威廉氏綜合症小組
- [香港天使綜合症基金會](#)
- [香港肌健協會](#)
- [香港惡性腦腫瘤病人互助小組](#)
- [香港肌無力協會](#)
- [香港結節性硬化症協會](#)
- [香港視神經脊髓炎協會](#)
- [香港黏多醣症罕有遺傳病互助小組](#)
- 家族性澱粉樣多發性神經病變病人互助小組
- [脊髓肌肉萎縮症慈善基金](#)
- [基督教漸凍人關愛協會](#)
- 進行性腓骨萎縮症病人互助小組
- [與虹同行](#)
- [遺傳性血管性水腫病人組織 \(香港\)](#)
- [關愛一站通](#)
- [香港好磷社協會](#)
- [香港杜興氏肌肉營養不良症協會](#)

