



罕盟於 7 月 29 日首次舉辦 [病人名冊簡介會] 並邀獲香港中文大學生命科學學院陳浩然教授擔任主講嘉賓。
(詳見內文)

罕情 第四期 #RareCare Fourth Issue

香港罕見疾病聯盟會訊 Newsletter of HKARD

Oct 2017 (Issue No.4)

罕盟 # 匯報

聯盟、友會活動剪影



9月14日 香港罕見疾病聯盟出席中國瓷娃娃會議



9月24日 香港結硬節硬化症協會出席 [弱能兒童護助會 - 童步行]



9月1日 香港小腦萎縮症協會 9-10月份生日會



9月7-10日 香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組出席北京會議



8月18日 香港肌健協會 818 冰桶挑戰 3 周年記者招待會



9月16日 香港雷特氏症協會 [愛不罕見·天使的微笑] 畫展



與罕盟有聯系組織包括：

- * 脊髓肌肉萎縮症慈善基金會
- * 香港肌健協會
- * 香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組
- * 香港視網膜病變協會
- * 香港小腦萎縮症協會
- * 香港結節性硬化症協會
- * 香港天使綜合症基金會
- * 香港雷特氏症協會
- * 小而同罕有骨骼疾病基金會
- * PNH 病人權益關注組



罕盟活動剪影



7月29日 罕盟病人名冊簡介會



9月17日 出席 [愛吧! 香港地·慈善跑]



9月13日 會見食衛局局方代表



罕盟 # 成員

HKARD # Members

罕盟現有會員來自以下 38 種罕病類別：
(截至 2017 年 8 月)

1. 視網膜色素病變 (RP, Retinitis Pigmentosa)
2. 肢端肥大症 (Acromegaly)
3. 重症肌無力症 (MG, Myasthenia Gravis)
4. 多發性硬化症 (MS, Multiple Sclerosis)
5. 小腦萎縮症 (SCA, Spinocerebellar Atrophy)
6. 肌營養不良症 (MD, Muscular Dystrophy)
7. 神經纖維瘤 (NF, Neurofibromatosis)
8. 雷特氏症 (Rett Syndrome)
9. 溶血性尿毒綜合症 (HUS, Hemolytic-uremic syndrome)
10. 天使綜合症 (Angelman Syndrome)
11. 龐貝氏症 (Pompe Disease)
12. 軟骨發育不全症 (Achondroplasia)
13. 魯賓斯坦綜合症 (RTS, Rubinstein Taybi syndrome)
14. 結節性硬化症 (TSC, Tuberous Sclerosis Complex)
15. 卡爾曼氏綜合症 (KS, Kallmann Syndrome)
16. 迪喬治症候群 (DiGeorge Syndrome)
17. 小胖威利症 (Prader Willi Syndrome)
18. 黏多糖症四型 (MPS Type IV)
19. 陣發性夜間血尿症 (PNH)
20. 口腔灼熱症候群 (BMS, Burning Mouth Syndrome)
21. 亨丁頓舞蹈症 (Huntington's disease)
22. 脊髓肌肉萎縮症 (SMA, Spinal Muscular Atrophy)
23. 克斯提洛氏彈性蛋白質缺陷症 (Costello Syndrome)
24. 尤塞氏綜合症 (Usher Syndrome)
25. 法布瑞氏症 (Fabry Disease)
26. 韋氏症候群 (West syndrome or Infantile spasms)
27. 桿狀體肌肉病變 (Nemaline Myopathy)
28. 22q11.2 distal deletion syndrome
29. 羅素－西弗氏症 (Russell Silver Syndrome)
30. 努南氏症候群 (Noonan Syndrome)
31. 運動神經細胞疾病 (Motor Neuron Diseases)
32. 抗胰島素 (Antibody Insulin)
33. X 連鎖血小板減少症 (X-linked thrombocytopenia)
34. 原發性免疫缺陷 (Primary immunodeficiency)
35. 苯酮尿症 (Phenylketonuria)
36. 威廉氏症候群 (Williams Syndrome)
37. 克隆氏症 (Crohn's disease)
38. 外胚層發育不良 (ectodermal dysplasia)

罕盟：政策倡儀

罕盟與一眾病友組織代表出席 7 月 18 日出席立法會長期護理政策聯合小組委員會，就資助長期病患者購買昂貴藥物的政策發表意見。會上罕盟重申所有罕有病者都應該病有所醫，並取得適切的藥物應對病情，而政府亦應循序漸進，把罕病藥物逐一納入標準藥物之列，對市民的健康作出承擔。

而就現階段而言，罕盟認為政府應進一步降低現時撒瑪利亞基金及關愛基金的藥物資助門檻，改以個人為單位，並按每年收入計算支付藥物的百分比，同時建議將市民該年度收入的 10% 作為可承擔的藥費上限。



另外，罕盟亦要求醫管局增加藥物審批機制的透明度，以彈性方式增加審批會議的次數，並邀請病人組織參與和決策。而針對會議的成員代表，罕盟建議由臨床罕病專家加入藥物審批小組，以減省因需重新了解新藥及相關罕病而耽誤的審批時間。同時藥物建議委員會需於會後公開審批結果、以及向病人解釋藥物審批與否的理據。



香港科研製藥 - 病人賦能論壇

2017 年 8 月 19 日

罕盟會長應邀出席香港科研製藥主辦的病人賦能論壇「凝聚・醫健」擔任主講嘉賓之一，亦聯同立法會議員張超雄及各社區組織代表(包括香港復康會、香港病人組織聯盟、香港病人政策連線、香港社區組織協會等)，就香港病人倡議的發展方向、醫療議題等進行分享經驗和交流，亦闡述兩岸三地以至世界性病人組織充權情況。



HKARD 一病人名冊簡介會

由罕盟舉辦的「病人名冊簡介會」，於7月29日（星期六）順利舉行。當天邀請到香港中文大學生命科學學院陳浩然教授擔任主講嘉賓，並有香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組、香港結節性硬化症協會、小而同罕有骨骼疾病基金會、脊髓肌肉萎縮症基金會的代表出席參與。

席上討論交流氣氛熾熱，圍繞為病人名冊訂定年度計劃以及逐步執行各抒己見。活動後各組織代表均表示會仔細考慮並研究建立病人名冊先導計劃。罕盟會繼續為各病友會提供協助，積極推動罕病人名冊的發展。



罕盟點點情 ~ 盧慶東 (脊髓肌肉萎縮症患者)

4歲時已經比一般小孩走路慢，上落樓梯尤其困難，10歲時才確診患上脊髓性肌肉萎縮症（簡稱SMA），就讀一般主流學校的盧慶東從小已自知與其他同學不一樣，「小孩子一般愛跑跳，但穿上整齊的體育服的我沒有犯錯，卻只能默默坐在操場一旁，很沮喪。」他淡淡地回憶著。



小學六年級是阿東最難忘的一年，畢業旅行地點是北潭涌，學校安排了旅遊巴接載，但這令陷入阿東窘境，雙腿乏力的他根本無法踏上車級。此時，班裡的同學們主動過來幫忙，一些負責抱起他，一些負責把他往車裡拉。在一眾同學的幫忙之下，阿東享受了人生的第一次宿營體驗。



「難關是成長過程中必然遇到的，但需要調整心態」

罕病令阿東的肌肉功能一直退化，中學時期的他依賴拐杖步行，但畢業後數年已需要坐輪椅了。求職向來是殘疾人士一大難題，履歷表上是否註明自己有特殊需要亦是一大關口，畢業後阿東曾經求職於私營機構，他坦言道：「也許不註明自己是輪椅人士，能有多些面試機會罷。」現在的他已於非牟利機構任職多年，和同事關係良好，收入足以自給自足外，也取得有空間發展他的嗜好。

從小知道自己患上SMA，被問及有否想像過今天會有藥物治療，他說：「沒想過有生之年會聽到這消息……眼見好多罕病家庭很無助、面對很多壓力。就SMA而言，好一部分患者在出生時期已有病徵，嚴重影響他們的成長和健康。現在知道該藥對初期病患者的效用較高，希望政府可以讓初期病患者及早用藥。此舉不但可阻止病情每況愈下，亦可減省因病情惡化而引伸的醫療開支，給予這些小孩子一個健康成長和貢獻社會的機會。」

後記：阿東是罕盟的「罕老師」，他的故事有點勵志，亦有點無奈，一如我們罕見病人的寫照。有時候我們期盼有人會主動幫忙一把，期盼能有面試機會，期盼有藥可治，能如常人過日子討生活，只是對我們來說，這些平凡來之不易而已。



附加資料：

脊髓性肌肉萎縮症是由於脊髓內控制運動神經的前角質細胞退化而引致肌肉萎縮的疾病，成因不明，但相信大部份與遺傳基因病變有關。發病年齡無分長幼，但通常發病於嬰孩期至兒童期之間，而越年幼發病，其嚴重性越大。

罕病研究介紹

罕盟委託香港中文大學公共衛生學院進行一項針對罕見病人及照顧者的研究調查，目的旨在更深入了解罕見病患家庭需要，收集實質數據，進行倡議，改善相關政策或措施。

對象人數：400 人（200 名罕病患者，200 名家屬或照顧者）

調查方向：健康需要、治療安排、生活質素

調查員：罕盟同事 賴先生／陳小姐 會預先跟受訪者約定時間，調查將以電話／面談方式進行。訪談將於今年第四季開始，初步研究結果可望在明年中發表。

希望罕病患者／家屬和照顧者能踴躍參與是次研究，凝聚更大的聲音和力量，讓更多人關注罕見疾病。



abbvie
艾伯維



B:OMARIN®



Bristol-Myers Squibb

janssen
PHARMACEUTICAL COMPANIES
of Johnson & Johnson

NOVARTIS

Pfizer 輝瑞



SANOFI GENZYME

罕盟 2017 活動贊助機構 2017 HKARD Activity Sponsors

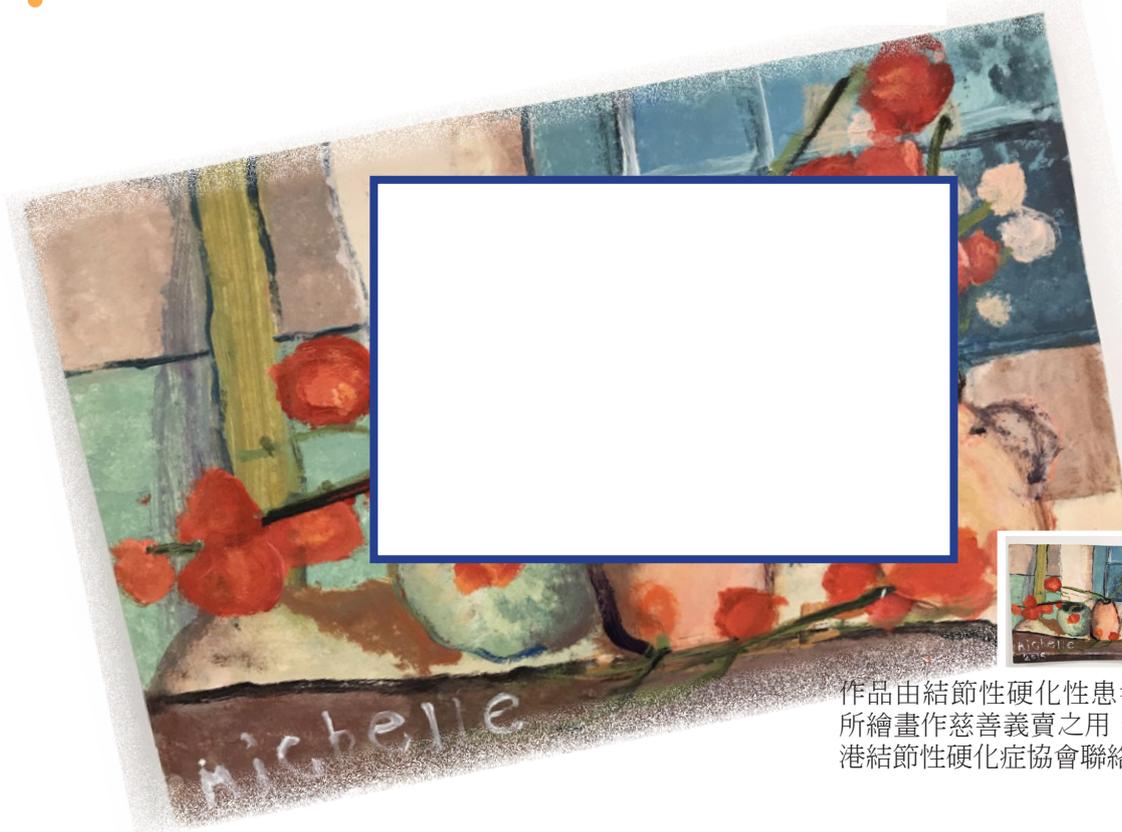
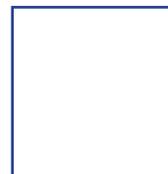


香港罕見疾病聯盟
Hong Kong Alliance for Rare Diseases

九龍長沙灣麗閣村麗蓋樓地下 101 號

電話：(852) 2708 9363

電郵：info@hkard.org 網址：www.hkard.org



作品由結節性硬化性患者林卓瑤 (Michelle) 所繪畫作慈善義賣之用，有興趣人士可與香港結節性硬化症協會聯絡。