



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

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

## 2017 年工作報告



## 機構背景：

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，旨在團結力量，共同推動改善相關政策和服務，提升香港市民對罕見疾病的認識和病患者的支持，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。



## 宗旨及目標：

1. 增加香港罕見疾病患者、照顧者及家屬對疾病的認識，促進病友發揮互助自助精神，積極活出豐盛人生。
2. 推動香港罕見疾病的公眾宣傳教育工作，增強社會人士對罕見疾病患者、家屬及自助組織的關注、了解和支持。
3. 透過政策倡議工作，反映香港患者及家屬的需要及意見，促請政府及相關機構制訂罕見疾病支援政策，謀求患者在醫療、復活、教育、福利等社會參與等方面，獲得適當的制度保障。
4. 支持及協助罕見疾病相關學術研究。
5. 團結香港罕見疾病患者、家屬、自助組織、醫療科研人員、傳媒及其他持份者，加強交流合作。
6. 促進本地及世界各地罕見疾病組織的溝通、諮詢和合作。



## 理事會成員名單：

會長：曾建平 先生

副會長：方緯谷 先生

義務司庫：梁七根 先生

義務秘書：曹綺雯 女士

理事：何立明 先生

杜勤創 先生

周權棣 先生

陳振勝 教授

黃婉冰 女士

黃敏兒 女士

熊德鳳 女士

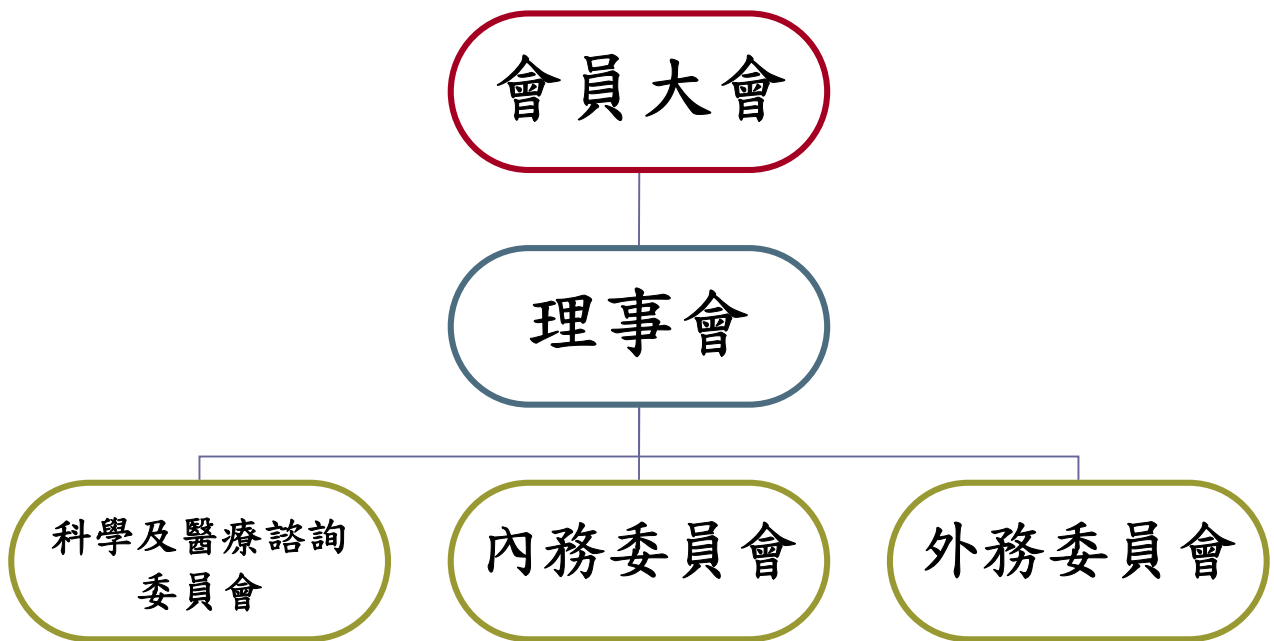
鐘侃言 醫生

\*（按筆劃順序）

最後更新：2017年12月



## 組織架構圖：





## 組織架構：

會員：

至 2017 年年底，會員人數為 121 人，其中基本會員 102 人，普通會員 19 人，總人數比上年增加 23 人。

會員大會：

罕盟於 2017 年 1 月 23 日假香港城市大學舉行了第二屆罕盟週年會員大會。

理事會：

十二位理事分別為曹綺雯女士、梁七根先生、曾建平先生、方緯谷先生、陳振勝教授、黃婉冰女士、杜勤創先生、熊德鳳女士、周權棣先生、鐘侃言醫生、何立明先生和黃敏兒女士，當中分別由三位患者、五位照顧者及四位專業人士組成。

委員會：

第一屆理事會設立了以下常設委員會及小組，推行各項工作：

科學及醫療諮詢委員會：

主席：鐘侃言 醫生

內務委員會：

主席：方緯谷 先生

外務委員會

主席：曾建平 先生



## 香港罕見疾病聯盟

### 2017 年會務報告

(2018 年 1 月)

2017 年香港罕見疾病聯盟(下稱「罕盟」)會務呈現可喜的發展。政策倡議、宣傳教育、能力提升、支援病友、對外交流等各方面工作均取得良好的成績。

#### 一、政策倡議是罕盟的核心會務。

我們先後在一月和九月分別向兩任行政長官施政報告提交意見書，述說罕病患者的需要與施政的落差。我們主動與立法會各派別的議員密切溝通，先後組織病友和照顧者出席立法會衛生事務委員會和長期護理小組委員會兩次公聽會，在電視直播的鏡頭前，向政府官員和議員強烈表達罕病患者的境況和訴求。就結節性硬化症患者池燕蘭女士因無錢用藥病故事件，我們組織病友於 5 月 2 日在政府總部外舉行新聞發佈會和請願行動，引起輿論和社會對罕病用藥的廣泛關注和深入討論。在立法會議員協助下，我們多次與食物及衛生局局長及政府官員和醫院管理局高層會面，就罕病政策和及時為部份罕病患者提供藥物進行商討。

透過罕盟有理據、有策略、有步驟的倡議行動，去年政府逐漸認知並正視現時醫療政策存在的缺陷，對罕盟及其他病友團體的訴求逐步作出回應，提出「第三層安全網」、「能者可付」、「多層式藥費分擔機制」、「按年期遞減分擔比率」、「個人用藥審批機制」等等新構思，著手對相關機制作出調整和改進。

自去年下半年起，當局先後透過關愛基金、撒瑪利亞基金以及恩恤計劃，為幾類符合臨床條件的罕病患者提供藥物治療，包括：陣發性夜間溶血性尿毒症(PNH)、非典型血紅素尿毒症候群(aHUS)、結節性硬化症(TSC，腎星形腫瘤)、黏多糖症四 A 型(MPS4A)等；脊髓性肌肉萎縮症新藥尚未在港註冊，政府在罕盟、病友和照顧者的強大壓力下，同意主動與藥廠接觸，爭取在 2018 年引入藥物。

回應行政長官在 2017 年 10 月的施政報告宣佈，政府將委托顧問檢討極昂貴藥物病人藥費分擔機制，罕盟於 10 月中旬提出三





個供討論方案，與包括學者、病人、社工、立法會議員、關愛基金委員及商界企業等數十個單位機構逾百位持份者面對面交換意見，聽取建議。隨後於12月草擬《「第三層安全網」初步方案》，將於2018年上半年再廣泛徵詢意見後形成最終方案，提交給醫院管理局的顧問，爭取病人在檢討過程中的話語權，發揮病人在決策中的影響力。

因應香港從未對罕病患者和照顧者進行過全面綜合的調查，經反覆商議和籌備，罕盟於2017年下半年委托香港中文大學公共衛生及基層醫療學院進行一項名為「香港罕病患者及照顧者的健康需要、治療可及性及生活質素」調查。在前期工作包括通過研究倫理委員會審批、完成問卷設計、聘任研究助理等就緒後，資料收集、分析及報告整理等工作將於2018年全面展開。

二、罕病宣傳教育工作與政策倡議的效果息息相關。

去年罕盟宣傳教育工作的主調，是揭示罕病患者的需要與現時醫療和復康服務的落差。無論在數量還是質量，均比以往顯著提昇。

罕盟的網頁在2017年進行了重整，增添了頗多的本地和國際資訊欄目，並且設立了線上申請會籍、線上收款和捐款等功能，網頁瀏覽量達52391次。罕盟的臉書通常每周更新三次以上，張貼大量文字和多媒體內容，受到越來越多網民的注意和支持。去年中曾有一段輯錄自立法會公開聽證會的短片，觀賞人次超過60萬，形成當時社會輿論的罕病旋風。到2017年年底，與罕盟臉書保持固定聯系的網民已上昇至2409人。

宣傳教育的另一條戰線是與傳媒協作。去年幾乎全港所有主流和非主流媒體都曾經以罕病作為新聞、特寫、專輯等報導手法的主題，幾乎每周都可以在媒體看到罕病的消息，可說是「罕病新聞再不罕見」，有力地配合了政策倡議工作。

罕盟的通訊《罕情》在去年成為恆常化的季刊，先後出版了三期，內容精要，圖文並茂，資料與動態兼備，是少有的面對罕病群體和關注者的定期刊物。





三、要提昇會務工作質素，倡議者的能力提昇不可或缺。

罕盟去年五月舉辦「醫療倡議工作坊」，來自十多個病人團體的近二十名代表出席，與食物及衛生局前局長周一嶽醫生及醫院管理局新界東聯網前行政總監洪志添醫生互動交流，交換向政府官員進行政策倡議的要訣。

為提昇罕病團體對建立病人名冊的認知，支援有興趣建立名冊的團體展開工作，罕盟先後於去年7月及12月舉辦工作坊，6個罕病團體參與並深入探討具體操作環節，以便在短期內展開建立病人名冊的實質籌備。

罕盟的員工和會員亦多次參與外間團體舉辦的培訓活動，增廣知識及提昇能力。

四、支援病友是罕盟義不容辭的責任。

隨著罕盟的知名度日漸提昇，尋求支援的罕病病友和照顧者明顯增加。

去年我們處理了數十宗查詢、求助及轉介個案，盡力提供病友和照顧者所需的資料和支援，轉介給相關專家跟進。

在臨床醫生和罕盟的動員和支持下，去年先後有兩個新的罕病病友互助小組成立，分別是努蘭氏及克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症互助小組，及FAP互助小組。

五、國際及地區參與。

作為一個新生的病人組織，罕盟在力所能及的情況下作出國際性及地區性的參與和承擔。

會長曾建平先生於去年五月獲選為國際罕見疾病聯盟(Rare Disease International)理事會成員，與世界各地病友攜手在國際層面進行倡議工作。

會務發展主任賴家衛先生去年先後四次到中國內地和東南亞出席會議及進行交流，了解和學習各地的經驗，分享罕盟的工作體會，與各地病友團體建立和加強聯系。



## 基本資料

### 理事會成員：

會長：曾建平先生(患者，退休企業主管)。  
副會長：方緯谷先生(患者家人，執業律師)。  
義務秘書：曹綺雯女士(患者家人，兼職講師)。  
義務司庫：梁七根先生(患者，自由工作者)。

### 理事：

何立明先生(患者家人，退休教師)；  
黃婉冰女士(患者，退休校長)；  
黃敏怡女士(執業社工)；  
熊德鳳女士(執業社工)；  
陳振勝教授(科學家)；  
鍾侃言醫生(臨床遺傳科醫生)；  
周權棣先生(患者家人，執業護士)；  
杜勤創先生(患者家人，傳訊經理)。

\*排名不分先後

### 顧問：

陳浩然教授；  
陳麗雲教授；  
車世英教授；  
許宗妮醫生；  
盛斌醫生。

### 秘書處成員：

賴家衛先生(會務發展主任)；  
陳蔚斯小姐(項目助理，兼職)。



罕盟會員涵蓋的罕病類別：

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. 肌肉營養不良症(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. 黏多醣症第四型(MPS IV, Mucopolysaccharidoses 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)
39. 黑斑息肉症候群 (Peutz Jegher)
40. 腦下垂體發育不全
41. 先天性靜脈畸形骨肥大症候群
42. 非典型性尿毒溶血症候群(aHUS)
43. 先天性多發性關節攣縮症(AMC)

### 鳴謝

理事會成員；  
顧問；  
義務公關顧問 Earnst & Donald；  
秘書處成員及義工；  
Maggie Oriental Dance 及所有捐款者；  
提供捐助的商界企業；  
香港視網膜病變協會。