



行政長官，請兌現你對罕病患者的承諾！

香港罕見疾病聯盟
向 2017 年施政報告提交的意見書
(2017 年 9 月)

林鄭月娥女士今年 2 月 3 日舉行行政長官競選分享會，與本會(下稱「罕盟」)會長曾建平見面時，親口表示「我會跟進罕見疾病事宜。」

林太當選行政長官後，罕盟對她抱有期望，盼望她會兌現向罕病患者許下的承諾，在今年 10 月她發表的首份施政報告，為罕病患者帶來或多或少的政策進展。為此，罕盟向施政報告提出下列意見，請行政長官和特區政府考慮並作出回應。

一、盡速制訂本地罕病定義。

個別罕病在定義上只是影響少數人，但累積起來卻對公共衛生有著顯著的影響。按立法會研究部以及國際期刊的資料，不同國家對不同罕病有不同定義，一般的界定準則每 50 萬人中少於 1 人至每 2 千人中少於 1 人，便界定為罕病。美國 1983 年訂立的《孤兒藥品法》，以受影響人數來定義罕病，當一個疾病影響少於 20 萬人，便被視之為罕見，而其他國家則以流行比例作為準則。例如，歐洲的罕病定義是每 1 萬人中少於 5 人。巴西則類似世界衛生組織的界定，即每 10 萬人中少於 65 人。台灣的罕病界定準則為每 1 萬人中少於 1 人。



沒有定義，何來政策？若新一屆政府真正有政治意志和決心主動應對罕病的挑戰，與持份者包括病人組織共議及制訂符合本地實情的罕病定義，是刻不容緩的工作。

二、全面統籌，回應罕病患者的全人需要。

為主動應對罕病的挑戰，特區政府有必要確保回應罕病患者的所有需要的全面性政策規劃。透過提昇對罕病的重視、支援相關研究、發展專科中心、病人組織的充權及實行健全的罕病醫療基本架構，達至回應罕病患者全面需要的目標，包括診斷、治療、護理及對罕病患者的支援。

明年投入營運的香港兒童醫院，是落實有關罕病政策規劃的合適架構，具體方法是設立一站式的罕病中心，作為向全港罕病患者提供服務的中樞，統籌本地罕病的篩查、診斷、治療、復康、社會支援、研究培訓等。

三、加強人力規劃，改善診斷及護理。

延診誤診困擾著大部份罕病患者。究其原因，除了案例確實稀少診斷需時外，與香港嚴重欠缺相關專家和專職人員有極大關係。例如在罕病的診治護理擔當重要角色的臨床遺傳科醫生及遺傳諮詢師，在所謂向非常見病患者提供適切服務的醫院管理局，根本沒有編制。罕病患者往往花費大量時間心力，疲於奔命地游走於幾乎所有專科，還是不得要領。



要為罕病患者提供有效率和準確的診斷和護理，政府必須一方面加強專家和專職人員的培訓，另一方面在醫管局開設相關職位，為有志投身罕病的醫護人員提供事業發展階梯，才能在人力規劃上回應罕病患者的服務需要。

四、設立人性化及向病人問責的罕藥審批制度。

目前病人需要用罕藥，先由醫院管理局的前線臨床專家向聯網提出申請，聯網批准後上呈醫管局總部的藥物建議委員會，由一組行醫數十載卻可能對罕病個案鮮有臨床經驗的專家審批。他們往往以成本效益作為凌駕性考慮，翻來覆去幾年都沒有結果。以最近的黏多糖症四 A 型的罕藥為例，由前線醫生提出申請至今兩年多，眼睜睜看著小病人病情深化，殘疾程度加重，專家們卻依然議而不決。

要令罕病患者適時得到藥物治療，必須採納人性化、高透明度和向病人問責的罕藥審批機制，包括：

1. 由具罕病臨床經驗的專家組成罕藥審批小組直接處理，加快審批程序和效率；
2. 因應罕病個案稀少的實情，實事求是地製定檢視藥效和臨床實證的門檻；
3. 罕病不存在同一適應症有多種藥物可供選擇，成本效益的比較對選擇何種罕藥治療同一罕病沒有實質意義。除非政府要在比較挽救不同生命的成本後作出取捨，否則成本效益不應成為評估罕藥的凌駕性和必然準則；



4. 審批小組的會期因應個案的診治需要而定，並訂定合理的審批時間；
5. 邀請病人組織代表參與審批過程，讓他們提供臨床專家評估之外的實證，例如患者及照顧者的生活質素、情緒變化、社會參與，等等；及
6. 向等待用藥的個案患者及病人組織詳細講解審批小組的決定和理據，以及跟進方案。

五、優化藥物資助機制。

自 2009-10 年度起，政府分階段向醫管局提供額外經常撥款，以應付六種溶酶體貯積症患者對極昂貴藥物治療不斷增加的需求。據醫管局資料，現有 22 名上述罕病患者按標準收費接受藥物治療。因此，日後罕藥均應按此安排，最終列入醫管局藥物名冊的專用藥物類別，按標準收費為罕病患者提供治療。

在列入專用藥物之前的觀察和積累臨床數據期間，患者通常可申請撒瑪利亞基金和關愛基金資助用藥。然而當罕病患者按現行資助準則尋求支援時，一些本來不在貧窮線以下的病人及其家庭，卻因現有的準則被推到貧窮線以下，且永無翻身之日，甚至妻離子散，為社會製造更多貧窮和民怨。

罕盟建議關愛基金及撒瑪利亞基金按下列因素設定資助準則：

1. 以「個人」而非「家庭」為計算單位；
2. 以「收入」取代「可動用資產」作計算；及



3.受助者支付金額以盡量縮小對家庭生活質素及人生規劃的影響為前題，同時符合「共同支付」及「能者多付」的核心理念，將「分擔比率」的上限設定為申請人全年收入的 10%。

六、建立病人名冊。

香港缺少罕病流行病學、臨床以及醫療經濟學的健全數據，難以對罕病患者的醫療和社會負擔作出估計。政府和醫院管理局也以此為理由，不願對罕病提供實證為本的治療和護理。

罕盟要求政府在下年度撥出資源，由兒童醫院牽頭，協調兩家醫學院及各家醫院，選擇若干罕病種類，展開建立罕病患者名冊的先導計劃；繼而有效利用電子健康紀錄共享平台，逐步建立全面的罕病患者名冊。

七、設立專門基金推動罕藥臨床研究。

政府現有一些鼓勵醫學研究的基金，例如健康護理及促進基金 (Health Care and Promotion Fund)，但因審批準則如對案例和數據的要求門檻與常見病看齊，完全不能回應本地罕藥臨床研究的需要。

罕盟要求在食物及衛生局管轄的相關基金，設立罕病用藥臨床研究專項，鼓勵和方便兩家醫學院及醫院管理局進行罕病用藥臨床試驗，積累本地臨床實證數據。



八、設立全人個案經理，回應罕病患者的全面需要。

罕病患者需要求診、覆診、復康、與生活起居相關的各類社區支援等。求助過程中的種種繁複步驟和流程，困擾著無數罕病家庭的日常生活，令他們不知所措，心力交瘁。

為回應罕病患者的全面需要，罕盟要求設立「罕病患者全人個案經理」，負責罕病患者的全人支援，包括求醫、復康、求學、求職、家庭、社區生活支援以至精神健康等範疇。負責統籌的政府部門應製作指引，供前線的個案經理依從，妥善執行。

罕病患者全人個案經理的主要職責是：評估患者及家庭的醫療及社會支援需要；安排及統籌協調各項跨部門跨專業的社會支援服務；跟進及檢討服務成效，並因應患者需要的變化而作出服務調整。

結語：

國家主席習近平在紀念特區成立二十周年訪港時，語重心長地向新一屆特區政府指出：「要以人為本、紓困解難，着力解決市民關注的經濟民生方面的突出問題，切實提高民眾獲得感和幸福感」。

我們罕病患者，對獲得感和幸福感並無奢望，只求病有所醫，維持合理和有尊嚴的生活質素。

聯合國《殘疾人權利公約》第十條列明：「締約國重申人人享有固有的生命權，並應當採取一切必要措施，確保殘疾人在與其他人平



等的基礎上切實享有這一權利。」，《公約》第二十五條第(2)款寫道：「向殘疾人提供殘疾特需醫療衛生服務，包括酌情提供早期診斷和干預，並提供旨在儘量減輕殘疾和預防殘疾惡化的服務，包括向兒童和老年人提供這些服務」。

按照聯合國通過的可持續發展目標(Sustainable Development Goals)，以及世界衛生組織有關全民健康覆蓋(Universal Health Coverage)的倡議，將應對罕病挑戰作為公共衛生政策的重要議題，在不對罕病患者造成財政困難的前提下，向他們提供所需的醫療服務，是為政者包括香港特區政府不能推卸的責任。

行政長官，請你履行你的職責和承諾，在本屆任期內為罕病患者帶來一絲獲得感和幸福感。

— — 完 — —