



香港罕見疾病聯盟 就《2021年施政報告》公眾諮詢提交的意見書 (2021年9月)

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患者和親屬組成，並得到有關專家學者支持的病人組織。我們代表患者和照顧者，致力透過與持份者協作，提升對罕病的認知，共同推動改善罕病政策和服務，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。

現屆政府上任後，每年施政報告都提出應對罕病的新措施，包括加大安全網對罕病用藥的支援、優化安全網資產審查機制、建立病人資料庫、展開公眾教育、增加人手、支持科研和臨床研究等，有關措施已經或正在逐步落實。這些正面回應病人社群訴求的舉措，罕盟予以肯定和讚賞。

今年十月現屆政府將提交最後一份施政報告，相信是回顧過去四年的成績和不足的適當時刻，以使下屆政府更有效地施政。

現屆政府幾年來針對罕病提出的新措施，無疑有助處理和解決個別病種的具體問題。然而這些措施只是著眼臨床，零星局部，欠缺系統和佈局，就全面應對罕病的成效而言，只能說是強差人意。作為承先啟後，繼往開來的新一份施政報告，罕盟期望政府具有階段性跨越的視野，從零星到整體，從臨床到策略，從措施到規劃，提出具前瞻性、長短兼容的方案。罕盟就基本架構和短期措施提出建議如下：

基本架構：

一、政府牽頭推動官、商、民協作，設立「罕病策略督導委員會」

近幾年香港各界對罕病的關注與日俱增，隨著政府連年推出新措施，促進了大學、科研機構、創科企業、醫療製藥等多界別對罕病的興趣和投入；醫管局從管理層到前線臨床專家對篩查、診斷和治療罕病的經驗不斷積累；政府主事官員對罕病議題的了解也更為全面和深入。在已有基礎上，集結各方熱誠和力量，有效協調專業知識和資源，定能發揮官、商、民協作互補的巨大效應，令政府和各方持份者的努力事半功倍。要促成這種局面，政府作為行政主導的核心，無疑扮演理所當然和不可推卸的牽頭角色。

罕盟建議，由食物及衛生局局長主管，成員包括政府官員、醫院管理局、兩所醫學院、罕病專家、病人組織以及商界代表，組成「罕病策略督導委員會」。督導委員會的核心職責是在過去幾年的實踐基礎上，參照歐美和鄰近國家和地區（例如內地、台灣、澳大利亞等）的經驗，就制訂及分階段推行符合香港實情的「香港罕病行動計劃」向行政長官提供意見；同時統籌推行行政長官提出的各項罕病措施，並監察執行進度及向行政長官匯報。因應工作需要，督導委員會設立不同職責和功能的專責委員會或小組，集合官方和民間各方專才，攜手應對罕病挑戰。



二、訂立罕病定義，編製罕病名錄

香港一直沒有官方的罕病定義，近年政府文件以「不常見疾病」表述。然而，食衛局至今未能闡明什麼是「不常見疾病」，哪些確診的疾病屬於「不常見疾病」。我們不明白政府有何難言之隱，縱使政策文件已提出多年，對定義和具體內容依然如此迴避和含糊其詞，只有名而無實。關注罕病的持份者唯有各說各話，各自定義，始終無所適從。罕盟明白制訂具科學性且符合香港實際情況的罕病定義並不容易，非一朝一夕可以做到。然而政府如果有誠意有決心應對罕病的挑戰，訂立臨床和醫學定義，始終是無法迴避的。罕盟促請政府以成立「罕見疾病策略督導委員會」為契機，將訂定本地罕病定義作為重要事項處理。

在此同時，政府應該將現時已經納入藥物名冊的專用藥物，以及獲關愛基金、撒瑪利亞基金和個別恩恤用藥計劃資助用以治療罕病的40種疾病或適應症，明確列為罕病，作為編製本地罕病名錄的第一步，日後配合本地罕病定義逐步增添名錄的病類，讓持份者有所遵從。

短期措施：

一、加快引進新藥程序

現時罕病藥物在港註冊程序與一般藥物相同，需要具備美國食物及藥品管理局（FDA）、歐洲藥物局（EMA）、澳大利亞、加拿大或日本等藥監部門其中兩個機構發出的藥劑產品證書才能註冊。環顧世界各地包括中國內地，均將罕病藥物與一般藥物分開，加快審批程序。今年立法會衛生事務委員會會議有議員提出，罕病藥物應改為獲美國或歐洲其中一個藥監部門批准即可在港註冊。罕盟強烈支持此建議，基於美國和歐洲藥監部門以往審批藥物安全性和藥效的往績，獲取其中一個藥監機構批准，即可在港註冊，讓罕病藥物能夠及早在港使用。

二、廣納「風險共擔」方案，為加快罕藥納入安全網的審批制度訂下清晰明確指引

醫管局近年引入了一些較昂貴的罕病藥物，然而依然欠缺清晰明確的審批程序，不論是臨床專家、患者以至藥劑業界均無所適從。事實上在香港註冊的藥物，安全性和藥效均已得到歐美藥監部門認可，毋庸置疑；本地數據則視乎臨床應用的多寡，不用藥就永遠不會有本地數據。至於所謂「成本效益」，據悉醫管局和食衛局並無醫療經濟學的專才，只聚焦於成本，並無科學地評估用藥的醫療和社會效益。罕盟建議在訂立罕病藥物評審機制時，參考醫療經濟學的科學分析方法，引入「病人報告成效」（Patient-Reported Outcome），增加利用行之有效的「風險共擔」（Risk Sharing）方案，訂立讓臨床醫生、患者、藥廠及決策者有所遵循的審批指引。隨著過去幾年引入若干罕病藥物，相信臨床專家和管理階層在過程中吸取了一定經驗，對訂立清晰明確的審批指引，應具有一定基礎。

三、加強建立罕病資料庫

為落實 2019 年施政報告關於建立罕病資料庫的舉措，醫管局已展開工作，首階段涵蓋二十多種罕見代謝病及脊髓肌肉萎縮症。罕盟要求未來兩至三年把更多罕病加入資料庫平台，使之在臨床、



科研和公共衛生決策發揮實質作用。除了醫管局主導的罕病資料庫外，有些臨床專家和學者近年先後建立個別病種的資料庫，例如香港大學的腦神經疾病病人名冊、結節性硬化症名冊、遺傳性視網膜病變患者登記冊等。政府在規劃擴展罕病資料庫時，應先詳細了解民間現有的項目，盡可能地利用和協調現成的資源，以達兼容和銜接之效。

四、擴大初生嬰兒罕見病篩查範圍

本港在 2015 年推出「初生嬰兒代謝病篩查先導計劃」，至今已恆常化並推展至八間公立醫院，涵蓋 26 種代謝病。罕盟認為隨著更多針對個別罕病的治療面世，政府有必要基於世界衛生組織關於納入新生兒篩查範圍的準則，例如：現有的科技能否檢測到該病、該病是否有藥物可供治療、該病的患病率（prevalence）、早診早治對患者所帶來的效益等等，定期檢討並陸續將個別罕病納入新生兒罕見病篩查範圍。

五、推展一站式覆診，為建立「罕病卓越中心」累積經驗

現時罕病求診以醫管局行政安排為準，並未考慮患者狀況和醫療成效。一些患者往往要來往奔波於不下十個八個專科，而個別專科的醫生只專注於本身科別，不一定掌握整體病情，醫患均費時失事，欠人性化，成效低下，早已廣受詬病。得到專家支持，香港兒童醫院今年首創為結節性硬化症兒童患者提供一站式覆診服務，無疑是零的突破。事實上設立香港兒童醫院，是為了集中處理嚴重、複雜、不常見，以及需要跨專科治理的兒科病症，具備成立「罕病卓越中心」的雛型和條件。罕盟期望有更多罕見病種仿效結節性硬化症的先例，陸續在兒童醫院為更多罕病科目提供一站式覆診。對於成年罕病患者也應作出相同安排，逐步推展一站式覆診，並盡量將罕病案例集中到個別醫院處理，為日後建立全港性的「罕病卓越中心」搭建框架和積累經驗。

結語

香港公共醫療政策的目標是「確保不會有市民因為經濟困難而得不到適當的醫療服務」。要為罕病患者提供「適當的醫療服務」，必須首先承認和照顧罕病與一般疾病的差異，採納人性化的取向，兼顧多樣性、公平性和包容性。沿襲公式化的醫療政策和措施，只能回應一般病人，對於有特別需要的罕病患者來說，有很多地方是不適切和不到位的。政府必須改變傳統的行政思維，善用民間智慧和資源，參考境外的經驗，透過官、商、民三方協作，確保政策的適切性和提高施政成效。

香港的政治氛圍漸趨平穩，為政府大刀濶斧推行發展經濟、改善民生（包括對罕病患者的照顧）提供前所未見的良好契機。罕盟期望政府秉承以民為本，生命至上的信念，為香港數以十萬計的罕病患者作出負責任政府應有的承擔。

~全文完~