

## 香港罕見疾病聯盟 就《2023年施政報告》公眾諮詢提交的意見書 (2023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。

現屆特區政府就任一年多來，醫務衛生局（醫衛局）有不少令人欣喜的表現，如：有效控制新冠疫情，令社會民生全面復常、有序落實「基層醫療健康藍圖」、推動中醫發展和中西醫結合、促成內地與香港首次跨境器官捐贈移植，並繼續探討兩地建立恆常器官移植互助機制等等，無一不是醫衛局同仁努力拼搏的成果，殊堪表彰！

然而，醫衛局在應對罕見病挑戰和回應罕病患者訴求的工作，就顯得有些遜色。罕盟在新一屆政府就任一年內，先後五次去信局長和副局長，要求就落實上屆政府的罕病措施、以及本屆政府應對罕病的取向進行交流，最終獲安排於今年8月3日與副局長及醫院管理局（醫管局）一眾代表會面，交流內容可參考附件《會面紀要》。

概括來說，本屆政府在就任第一年重點是逐步落實上屆政府提出的部份罕病措施，處理其未完成的事，蕭規曹隨，未見有應對罕病的新構思和策略。罕盟一直主張以官、商、民協作應對罕病挑戰，而政府的角色是牽頭和主導。罕盟期望本屆政府努力在經濟、房屋、創科等領域開創新局面的同時，在應對罕病也做出一些新意，更能體現香港作為國際大都會的進步、關愛和文明的核心價值。

上屆政府針對罕病提出的措施，有助處理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。罕盟期望本屆政府借鑒內地中央政府十年來在加強罕病診治的擔當和行動，樹立階段性跨越的視野和主動擔當的心態，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。罕盟就政府未來一年應對罕病的工作提出下列六項建議，希望得到考慮和採納：

- I. 政府主導，組成跨界別罕病策略協調機制；**
- II. 就訂立本地罕病定義展開研究；**
- III. 為罕病患者提供人性化的臨床服務；**
- IV. 拆牆鬆綁，優化和完善罕病藥物可及性機制；**
- V. 就罕病診治開展與大灣區協作；及**
- VI. 將帶狀疱疹疫苗納入疫苗接種資助計劃。**

各項建議內容詳述如下：

## **I. 政府主導，組成跨界別的罕病策略協調機制**

內地近年在加強罕病診治工作的其中一項有效策略，是組建由政府部門、專家學者、醫院院校、商界企業和患者組織等各方持份者組成的「中國罕見病聯盟」，作為溝通、協調和落實政府政策措施的全國性平台。

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、醫療製藥等多個界別對罕病的關注和投入；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理應也更為全面和深入。在已有基礎上，由政府牽頭和主導，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。罕盟期望本屆政府啟動，組成跨界別罕病策略協調機制。

罕盟倡議的「協調機制」，由政府主導，成員包括政府官員、醫管局代表、兩所醫學院的學者、罕病專家、立法會議員、病人組織以及商界代表等。機制的核心職責是：

1. 在已有的實踐基礎上，參照歐美和內地的經驗，提出香港應對罕病的政策目標和中長期策略，向政府出謀獻策；
2. 提出符合香港實情的「香港罕病行動計劃」，包括人力資源、病人名冊、卓越中心、跨境協作、復康支援等；
3. 協調推行行政長官提出的各項罕病措施，並與政府部門溝通執行進度。

## **II. 就訂立本地罕病定義展開研究**

罕盟一直提出，香港應有本地的罕病定義和目錄，以利有效制訂相關政策措施和各方持份者落實執行。

國家衛生健康委員會等五部門在 2018 年頒佈了《第一批罕見病目錄》，明確列舉了 121 種罕見病。同時，官方和民間都積極研究訂定罕病定義。有專家提出，罕病定義既是科學、也是價值問題，體現政府和社會對弱勢的取向和文明程度。辦法總比困難多，香港各方專家雲集，人均產值遠高於北京、上海和深圳等大城市，只要政府有所行動，訂立本地罕病定義是完全做得到的。

我們明白訂立本地罕病定義是複雜的，難以一蹴而就。但現屆政府不應該繼續迴避，起碼應該組織持份者展開研究，借鏡一些有效應對罕病的國家和地區的經驗，尤其是內地政府和業界近年提出的主張和實務，得出符合香港實況的結論，突顯本屆政府敢於擔當的施政風格。

此外，不知原因何在，特區政府對「罕見病」這個術語有些忌諱，官方文件一直以「不常見疾病」（Uncommon Disorder）稱之。事實上，無論是聯合國、世界衛生組織以至內地和台灣政府，都稱為“Rare Disease”和「罕見病」。罕盟建議，倘不是有特別的理據和原因，特區政府應採納國際通行的術語，將「不常見疾病」正名為「罕見病」。

### III. 為罕病患者提供人性化的臨床服務

由於罕病個案大多由多個專科跟進，故覆診對於不少罕病患者來說是一項重大挑戰。他們需要在不同時段游走多個專科，進行多種檢測。為了應付覆診，患者和照顧者無不耗費大量時間和體力，疲於奔命，身心俱疲。

醫管局表示，香港兒童醫院未來會成為所有兒童罕病患者的治療中心，到成年後，病人會按不同專科需要或個人意願轉介到其他醫院跟進，例如專長處理代謝病的瑪嘉烈醫院。這項安排無疑有助改善對罕病個案的臨床管理，罕盟更期望有助改善對患者的臨床服務。

據了解，香港兒童醫院個別專科曾經嘗試在某一時段集中為某種罕病覆診，如結節性硬化症。在此基礎上，希望提供罕病覆診服務的醫院，嘗試將與某種罕病相關的各個專科集中在同一時段（例如半天或一天）為患者覆診，減少他們奔波多日，也有助相關專科及時地全面整合患者個案的最新臨床變化，提供更適切的治療和護理。因此，我們希望此做法能推及其他種類的罕病。我們明白，把不同專科集中在某一時段為同一批罕病患者覆診，在行政安排上或許要作出改變。然而這種改變有利於臨床服務和管理，對患者和照顧者更人性化，亦不存在不能克服的困難。

此外，覆診前的各項檢測例如抽取血液和大小便樣本、放射檢查等，也應容許患者到附近的診所進行，而非必須到指定醫院。據聞新界東聯網已為癌症患者提供「抽血自由行」服務，期望會擴及到其他聯網和罕病，並在未來推出更多「以病人為本」的人性化的臨床服務。

### IV. 拆牆鬆綁，優化和完善罕病藥物可及性機制

對於一班身體機能日漸衰退的罕病患者來說，他們最著急的是能否及時得到適切的治療。如依循一般的藥物註冊和入藥程序，他們往往要苦等數以年計才有機會服用經已面世的新藥。慶幸地，政府近幾年逐步正視並提出應對罕病的新措施，例如自 2017 年 8 月起資助合資格病人購買極度昂貴的藥物（包括用以治療所謂「不常見疾病」的藥物）。現時列入「關愛基金極度昂貴藥物項目」的其中兩種藥（Tisagenlecleucel 和 Tafamidis）由獲批註冊到納入關愛基金的時間平均只需約 13 至 14 個月，而 Nusinersen 更可以特快時間在註冊後四日納入安全網，讓有需要的病人得以早日用藥。

罕盟喜見醫管局這種靈活彈性的處理手法。近年一些個案表明，加速罕病藥物納入《醫管局藥物名冊》和安全網是可行和有例可循的。就此，罕盟去年向政府和醫管局呈交了題為《拆牆鬆

綁，優化和完善罕病藥物可及性機制》的意見書，提出以下七項措施，以優化和恆常化罕病藥物可及性的機制：

1. 優化罕病藥物註冊申請文件的要求和審批程序，例如罕病藥物可以憑一張「藥品證明書」（CPP）有條件註冊；
2. 加強醫管局「總藥劑師辦事處」（CPO）與藥劑業界的協作；
3. 省略「藥事委員會」（DTC）在入藥過程的非必要工作；
4. 調整「藥事管理委員會」（DMC）的會議時間和模式；
5. 走出「先有雞還是先有蛋」的因果困境，協調審理醫療檢測和入藥的兩個機制；
6. 執行醫療科技早期預警（又稱 horizon scanning），及早規劃資源分配的優先順序；及
7. 推行「罕見病藥物試用期」，有系統地收集和應用真實世界數據，為加快病人使用罕見病藥物提供更多實證。

罕盟知悉以上建議部份已陸續落實，部份即將推行，期望有關部門繼續行動，有效改善和加快罕病藥物可及性。

## V. 就罕病診治開展與大灣區協作

內地中央政府和各省市近年推出了大量加強診治罕病的政策措施，例如：2015 年國家衛生和計劃生育委員會成立了「罕見病診療與保障專家委員會」，反映罕病已進入國家政策的視野；2016 年成立了國家罕見病登記系統，整合全國性的罕病數據；2018 年國家衛健委公佈了第一批罕病目錄共 121 種罕病；2019 年國家衛健委建立全國罕見病診療協作網，在全國範圍遴選 324 所醫院組成（其中位於大灣區的醫院有 13 所），並公佈首部《罕見病診療指南》。

香港擁有優秀的醫療設施和人材，然而政府一直欠缺積極主動的診治罕病的整體策略和長遠規劃。開展跨境尤其是與大灣區的協作，將達至優勢互補的格局，令本地的醫療服務和患者得到兩地融合的好處。

以下是罕盟就香港與大灣區罕病診治密切協作提出的初步建議：

1. 香港指定醫院（可考慮香港兒童醫院、瑪麗醫院或瑪嘉烈醫院）參與全國罕見病診療協作網，與其中位於大灣區的 13 所指定罕病醫院在臨床診斷和治療進行密切合作，有需要時並在條件許可下可相互轉介個案。（行動單位：醫衛局、醫管理）
2. 香港醫管局的罕病個案納入全國罕見病登記系統，重點與大灣區 13 所指定罕病醫院進行緊密的數據和科研交流合作。（行動單位：醫衛局、醫管局、港大和中大醫學院）
3. 香港兩所醫學院獲國際認可的「臨床試驗中心」（Clinical Trial Center）與大灣區 13 所指定罕病醫院合作，吸引跨國和內地藥企的創新藥物在港開展臨床試驗。（行動單位：港大和中大醫學院）



4. 檢視香港與內地藥物監管法例和規定的差異，作出有效協調，促進融合。(行動單位：醫衛局、衛生署)
5. 利用策略性採購，與大灣區醫保機制協作，選購價格更合理的罕病用藥。(行動單位：醫管局)

由於香港與大灣區就罕病的跨境協作是新事物，期待政府部門和有關專家就以上建議進行討論研究，盡快付諸行動，成熟一項，推出一項。

罕盟預期，如果香港與大灣區融合診治罕病，本地業界和患者會得到下列好處：

1. 透過診療協作網進行實時臨床交流，促成病例個案大量增加，專家可以利用更多數據和臨床經驗，加快為患者作出診斷和制訂治療方案。
2. 隨著越來越多創新罕病藥物在香港進行臨床試驗，香港患者有優先試藥的機會，也有助收集累積用藥的本地數據。
3. 內地醫保議價能力強大，在大灣區進行策略性採購，有助香港患者獲得質優而價格更為合理的藥物。

## VI. 將帶狀疱疹疫苗納入疫苗接種資助計劃

近年帶狀疱疹（俗稱「生蛇」）及其相關併發症對醫療系統帶來的長遠負荷日益受到關注。據公開資料，每位門診患者的平均醫療開支可逾\$2,400，每位住院患者的平均醫療開支更可高達約\$38,000。

患有罕見病和免疫系統疾病如類風濕性關節炎、紅斑狼瘡症、銀屑病、血癌等患者的免疫力較差，他們更加是高風險一族，更容易受「生蛇」威脅。

「生蛇」為患者帶來的皮膚疼痛、灼熱或刺痛往往令人難以忍受，有研究甚至指比生育更痛。雖然大多數患者的皮膚刺痛徵狀可在兩至四星期內減退，但約有三成患者其後會出現「生蛇」後遺神經痛，持續困擾患者達數星期至數年不等，嚴重影響患者的生理、心理、社交和生活質素；更有部份患者會「生蛇上眼」，導致失明。免疫力弱人士一旦「生蛇」，症狀會較一般人嚴重得多，可引致肺炎、肝炎、腦膜炎等併發症，入院機會大增。

現時香港可供接種的帶狀疱疹疫苗未獲政府資助，而保護性較高的重組性疫苗的接種費用一般要超過\$5,000。罕盟建議當局將帶狀疱疹疫苗納入疫苗接種資助計劃，並鼓勵高風險市民接種。

香港罕見疾病聯盟  
跟進《施政報告》罕病措施的落實進度會議  
會面紀要

日期：2023年8月3日（四）

時間：10:05 – 11:00

地點：政府總部大樓 1801 室

出席者：

1. 醫務衛生局副局長 李夏茵醫生
2. 醫務衛生局首席助理秘書長 陳尚敏女士
3. 醫務衛生局助理秘書長 王思棋女士
4. 醫院管理局聯網服務總監 鄧耀鏗醫生
5. 醫院管理局總行政經理（聯網運作）李立業醫生
6. 醫院管理局總行政經理（質素及標準）蕭詠詩醫生
7. 醫院管理局總藥劑師 李成章博士
8. 醫院管理局高級行政經理（專職醫療）陳建銘先生
9. 醫院管理局高級行政經理（聯網運作及服務）陳焯佑醫生
10. 香港罕見疾病聯盟會長 曾建平先生
11. 香港罕見疾病聯盟內務副會長 阮佩玲女士
12. 香港罕見疾病聯盟理事 陳蔚斯女士
13. 香港罕見疾病聯盟理事 譚永亨先生
14. 香港罕見疾病聯盟營運總監 何翠薇女士
15. 香港罕見疾病聯盟服務統籌經理及護理顧問 陳淑雲女士

### 會面摘要：

罕盟要求與醫衛局及醫管局代表會面，主要目的是了解《施政報告》罕見疾病措施的落實進度，以及向局方反映意見。

#### 1. 醫管局的回應

##### 1.1. 遺傳輔導服務

- 1.1.1. 醫管局於 2023 年 7 月 1 日起接辦衛生署轄下的醫學遺傳服務，包括遺傳輔導診所、遺傳篩選診所和初生嬰兒普檢化驗，年底前亦會完成接辦遺傳化驗服務。目的是加強為遺傳病患者及其家庭提供一站式的跨專業支援，服務包括遺傳病診斷、治療、後續跟進、輔導及預防等。
- 1.1.2. 提供服務的團隊包括遺傳學和基因組學的專科醫生、兒科醫生、專職護士、遺傳諮詢師和科學主任，預計每年可處理 6,000 宗個案。
- 1.1.3. 為配合遺傳學和基因組學的發展需要，香港基因組中心（由政府成立及全資擁有）已增設了「遺傳諮詢師」的職位，並會提供培訓。醫管局亦會陸續增加此職位。

##### 1.2. 資訊平台

- 1.2.1. 智友站 – 設有不同罕見病連結，供公眾人士參考。日後會考慮加入更多介紹罕見病的資訊，例如短片，也可考慮加入罕盟網頁的連結。

1.2.2. 香港兒童醫院網頁 – 介紹遺傳學基因測試、輔導服務和個別罕見病資訊。

### 1.3. 病人名冊

1.3.1. 過去幾年醫管局一直都著力推行病人名冊計劃，香港兒童醫院 (HKCH) 在 2021-22 年度開始，逐步為個別罕見疾病建立資料庫，以輔助臨床診斷和治療。現時 HKCH 已經為 30 種罕見疾病建立資料庫，當中包括 25 種先天性代謝疾病，4 種腦科疾病和 1 種內分泌疾病，詳細名單請見附錄。

1.3.2. 長遠而言，HKCH 會成為所有兒童罕病患者的治療中心，到成年後，病人會按不同專科需要或個人意願轉介到其他醫院跟進，例如專長處理代謝病的瑪嘉烈醫院。

### 1.4. 回應罕盟的訴求及建議

1.4.1. 新界東癌症病人現時已開始實行「抽血自由行」，稍後會推及至內科，患者無需到指定醫院驗血，可選擇到就近的診所接受抽血檢驗，更省時和方便。但目前此做法只會在聯網醫院推行，最終目標是跨聯網。

1.4.2. 為使兒童患者長大後轉到成人醫院就診可做到無縫交接，現時 HKCH 已有兩名個案經理，每人負責大約 50 宗個案，日後會陸續增加人手。同時，瑪嘉烈醫院已設有“transition liaison clinic”來跟進 30 種代謝病個案，並以視像形式會診。但醫管局對於集中一間醫院處理所有成人患者個案的建議有保留，因為不同病種涉及不同的專科，不同醫院有不同的專長，如個別疾病交由擅長處理的醫院跟進會更切合實際需要。

1.4.3. 截至 2023 年 3 月，關愛基金涵蓋了 7 種極昂貴藥物，用於治療不同疾病，包括罕見疾病，例如脊髓肌肉萎縮症、神經母細胞瘤等，過去獲批的申請個案總共有 219 宗。另外有 64 宗先天性代謝病的申請個案也獲批。

1.4.4. 罕盟反映，關愛基金在 2019 年優化了經濟審查機制後，大部分病友都感到滿意，惟自付藥費需一筆過繳付的做法對患者家庭構成經濟壓力。例如有些藥物每年自付金額可達幾十萬至一百萬元，如要一筆過繳付，大部分家庭都難以周轉。醫管局表示理解，並應允會檢視此問題。

## 2. 醫衛局的回應

2.1. 醫衛局對罕見病的政策方針沒有改變，會繼續支持和照顧罕見病。

2.2. 現時工作重點是如何落實和加快推行已制定的政策與措施，例如上述提到的 HKCH 集中處理所有兒童罕見病和成人罕病患者到指定醫院就診的措施。

2.3. 除罕病範疇外，醫衛局與內地一直也保持各方面的溝通，例如用藥機制。在現屆政府任期內，將會調整香港的入藥機制，由現時需要兩張藥劑製品證明書 (Certificate of Pharmaceutical Product / CPP) 的做法改為只需要在一張 CPP，並加上足夠的臨床證據，目的是只要香港專科醫生認為有需要用到的藥都可以引入香港，如有更多可用藥物的選擇，藥價亦可能會降低，讓更多人受惠。

2.4. 長遠而言，希望香港可自行審視藥物，但要達到這願景，第一步是培訓或吸納足夠

懂得如何審視藥物成效和理解科研數據的人才。因此計劃在一至兩年內可推行一張 CPP，加上本地臨床研究數據的入藥機制。

## 2.5. 回應罕盟的訴求及建議

- 2.5.1. 罕盟提供《中國罕見病藥物研發上市相關的政策》的參考資料，顯示內地應對罕病的政策和措施由頂層設計開始，涉及不同政府部門和民間協作。另外內地有三百多間罕病聯網醫院，建議香港也可考慮把 HKCH 或其他指定醫院加入。
- 2.5.2. 醫衛局表示，現時 HKCH 在專科層面上早已跟內地有不少交流和協作，例如今年 9 月會與北京協和醫院交流，平時亦經常與港大深圳醫院交流。未來進一步亦打算與內地一些醫院結成姊妹醫院等。
- 2.5.3. 整體來說，香港醫生十分願意並經常走出境外與外界交流。但內地和香港的情況差別很大，例如內地的罕病人口遠比香港多，故政策推行會較容易；其次是內地醫療體制主要靠醫療保險支撐，以減稅方式資助患者。但香港就主要靠醫管局，亦即是由政府主力承擔，透過增加藥物選擇和減低入藥價錢來幫助患者。
- 2.5.4. 醫衛局贊成香港與內地有很多合作空間，其中一個大方向是利用香港科研的優勢，協助內地科研走出國際。
- 2.5.5. 目前內地的罕見病目錄包括 121 種罕病，但也在調整當中，可能會採取 1:10,000 的準則，香港會以內地的罕見病目錄作為參考標準，例如脊髓肌肉萎縮症、結節性硬化症也屬罕見病。
- 2.5.6. 罕盟反映，有罕病患者希望可到 HKCH 就診，但其主診醫院不放人。醫衛局回應，未來的方針仍然是集中所有兒童患者到 HKCH，但個別情況也需考慮患者的實際需要，例如病情穩定，只需配藥或看報告的，也不一定要到 HKCH。也不排除視像診症的安排，只是情況合適便可。

3. 罕盟感謝醫衛局安排是次會面，並承諾日後可定期透過視像或實體會議與罕盟保持溝通。



## 附錄

香港兒童醫院已經為 30 種罕見疾病建立資料庫，名單如下：

1. 白胺酸代謝異常症
2. 六-丙酮酰-四氫蝶呤合成酶缺乏症
3. 精氨酸血症
4. 精氨基琥珀酸血症
5. 貝塔酮硫解酶缺乏症
6. 生物素酶缺乏症
7. 卡尼丁結合酵素 II 缺乏症
8. 卡尼丁吸收障礙
9. 卡尼丁穿透障礙
10. 瓜氨酸血症 I 型
11. 瓜氨酸血症 II 型
12. 經典型半乳糖血症
13. 典型苯丙酮尿症
14. 先天性腎上腺增生症
15. Dravet 綜合症
16. 杜興氏肌肉萎縮症
17. 戊二酸血症 I 型
18. 戊二酸血症 II 型
19. 高胱氨酸尿症
20. 異戊酸血症
21. 楓糖尿病
22. 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症
23. 甲基丙二酸血症及高胱胺酸血症（鈷胺素 C 缺乏）
24. 甲基丙二酸血症
25. 多發性羧化酶缺乏症
26. 丙酸血症
27. 脊髓肌肉萎縮症
28. 結節性硬化症
29. 酪氨酸血症 I 型
30. 極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症