



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



2019 世界罕病日研討會

創罕號  
科技與生

會務報告  
ANNUAL REPORT

2019

機構使命：尊重差異、確保權利  
核心業務：政策倡導、提昇認知、能力建設  
發展策略：廣結網絡、共謀協作  
管理哲學：善用資源、成效為本  
管治原則：開放透明、誠信問責

# 香港罕見疾病聯盟 2019 年會務報告

會長：曾建平  
(2020 年 1 月)

到 2019 年底，香港罕見疾病聯盟（下稱「罕盟」）已走完五年歷程。在這段不長不短的歲月，罕盟經歷種種磨煉，成為各方持份者認同和支持的罕病病人組織，見證了香港各方關注和應對罕病的巨大變化。

2019 年罕盟在政策倡議、提昇認知及能力建設三項核心業務均取得滿意的進展。

## 1. 政策倡議

1.1. 繼 2018 年在藥費分擔機制和罕病藥物審批辦法兩個與患者息息相關的重要層面取得初步的實質倡議成果，罕盟在 2019 年響應亞太經濟合作組織（APEC）通過的「亞太罕病行動計劃」，展開積極的倡議，呼籲製訂及分階段落實官、商、民三方協作的「香港罕病行動計劃」。

2019 年 10 月發表的行政長官施政報告，就應對罕病提出若干新措施，包括：

1. 研究就個別不常見疾病建立資料庫；
2. 提昇公眾對不常見疾病的認知；
3. 透過撒瑪利亞基金加強對不常見疾病病人的支援；
4. 檢視人手配套及投放資源協助照顧患者的需要；
5. 促進相關的科研發展和臨床研究；及
6. 通過基因組測序及建立基因組數據庫，提高不常見疾病確診率。

以上措施回應了罕盟倡議的「香港罕病行動計劃」中的大部份優先處理事項，也可解讀為政府對「亞太罕病行動計劃」的響應。

1.2. 回顧本屆政府 2017 年就任，當年提出擴大資助罕病患者藥物治療，以及檢討藥費分擔機制；2018 年承諾優化安全網的經濟審查機制。這些措施已經陸續兌現落實。今年是政府歷來提出新措施項目最多、涵蓋面最廣的一年。由此反映，罕盟和持份者過去幾年不斷發出的聲音和訴求，正在逐年地、一步一步地得到政府正面回應。

罕盟在施政報告發表後，隨即與食物及衛生局和醫院管理局進行緊密溝通，要求解讀及通報有關新措施的執行計劃及具體細節。

- 1.3. 罕盟 2019 年 10 月與食物及衛生局會面時，再次要求訂立本地罕病定義。食衛局表示，他們現階段集中力量先處理臨床病例，首先讓病人獲得診斷護理，透過這些案例逐步整理分析數據，作為日後策略研究的實證基礎。我們認為，按照香港實況，這只是權宜的辦法。政府作為公共行政的施行者，不為罕病設立定義，絕非長遠之計。罕盟將繼續就本地罕病定義和具體名錄與各方持份者溝通，參考內地的發展，與食衛局保持磋商。
- 1.4. 基於過去兩年的倡議成果，2019 年先後有一批患有脊髓肌肉萎縮症 (SMA)、家族性澱粉樣物多發性神經病變 (FAP) 及陣發性夜間血紅素尿症 (PNH) 等的病友，得到關愛基金的資助，開始用藥，病情出現不同程度的緩解和好轉。此外，特發性肺纖維化 (IPF) 的藥物在年初列入醫院管理局藥物名冊，年中納入撒瑪利亞基金資助範圍；結節性硬化症 (TSC) 用藥增加了適應症範圍，並從撒瑪利亞基金資助轉列專用藥物類別。這些進展為越來越多患者提供及時治療的機會。
- 1.5. 回應勞工及福利局的《康復計劃方案》檢討，罕盟先後提交書面意見及派員出席公眾參與活動，就家居到戶服務、關愛基金資助範圍及準則、無障礙交通、就業支援、個案經理、綜援機制等範疇反映罕病患者的需要和訴求，部份意見得到檢討小組的正面回應。

## 2. 提昇認知

- 2.1. 罕盟在 2019 年推出名為「路」的短片，透過不同的個案，探討香港罕病患者的處境和前路，倡議政府和社會回應患者的需要，尊重和確保患者的基本權利。短片長約九分鐘，配中英文字幕，由本地歌手主唱主題曲。短片由 9 月起陸續在罕盟和伙伴機構的社交媒體及內地網站、以及罕盟在本港和內地的活動廣泛放映，估計到年底已有約 20,000 人觀看。



2.2. 與社區直接交流是提昇認知的有效途徑。2019 年罕盟先後到 13 所中小學進行 14 場交流；派員協助香港大學核心課程進行罕病實例分享；配合香港中文大學醫學院三年級課程以及香港大學醫科學生舉辦多場「真人圖書館」。參加者在活動中透過與罕病患者和照顧者的全方位交流，親身認識和感受罕病患者的真實處境，以及現有醫療復康服務與他們實際需要的落差。全年受惠於此類活動的參加者約 1,800 人。



2.3. 為提昇網站和社交媒體的資訊數量和質量，罕盟安排專人負責收集和張貼文稿。為回應讀者的不同選擇和喜好，罕盟去年開立了兩個臉書：以政策點評和專題為主的官方臉書，以及一般罕病信息的「罕病資訊網」。網站的資訊保持一定更新頻率。瀏覽罕盟網站和社交媒體並作出回應的讀者穩步增加，2019 年臉書的追隨者較 2018 年增長 21%。



2.4. 《罕情》是綜覽本地罕病群體的刊物。為適應不同讀者的需要，它以有限的篇幅，既涉獵國際和本地的重大罕病政策，亦報導香港罕病團體的各類活動，圖文並茂，提供電子版和印刷版，成為政府部門、服務機構、病人團體以及社會大眾了解和認識罕病相關資訊的重要媒介。

2.5. 每年世界罕病日研討會，是提昇認知的重要平台。2019年罕盟在香港科學園舉辦研討會，邀請徐立之教授、林德深醫生、陳浩然教授等重量級講者，從科學和醫學角度解讀罕病；還有醫科學生分享他們對罕病的認識以及未來服務罕病患者的抱負。豐富多采的內容、深入淺出的講解、真情洋溢的分享，給逾二百名出席者留下深刻印象。



### 3. 能力建設

3.1. 為匯聚各類罕病患者的聲音和力量，罕盟在 2019 年舉辦兩次罕病領袖交流會。各罕病小組負責人分享成長歷程，交流工作心得，共商改善對策。交流活動邀請學者介紹近年內地罕病患者組織發展的經驗，以供借鏡；就本地應對罕病策略深入討論，出謀獻策。到 2019 年底，參與罕病領袖交流活動的病類已逾二十種，包括：小腦萎縮症、多發性硬化症、脊髓肌肉萎縮症、威爾遜氏症、結節性硬化症、視網膜色素病變、重症肌無力症、進行性神經性腓骨萎縮症、家族性澱粉樣物多發性神經病變、龐貝氏症、黏多醣症、高安氏症、雷特氏症、神經纖維瘤、軟骨發育不全、面肩肱型肌肉營養不良症、遺傳性血管水腫、威廉氏症候群、Alstrom 氏症候群、表皮溶解水皰症、克斯提洛氏彈性蛋白質缺陷症、平滑肌肉瘤等。



3.2. 罕盟去年資助三十多名患者、照顧者和醫科學生出席為期三天的第八屆中國罕病高峰論壇，起到深入增廣見識、掌握最新動向、思考未來路向的效果。參加者在事後的分享總結會上，紛紛表達不同程度的認知及能力提昇。此項活動明顯地為培育越來越多的罕病領袖和倡導者奠下深而廣的基礎。





3.3. 隨著社會對罕病的認知與日俱增，越來越多鮮為人知的罕病患者和照顧者近年紛紛加強聯絡，成立小組或團體。罕盟對新生的罕病組織作出不遺餘力的支援，以擴大和增強罕病網絡的力量和聲音。去年罕盟支持和派員參與活動的團體有：香港肌健協會、香港肌無力協會、香港小腦萎縮症協會、香港雷特氏症協會、香港視網膜病變協會、香港神經纖維瘤協會、香港結節性硬化症協會、香港天使綜合症基金會、香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組、小而同罕有骨骼疾病基金會、系統性血管炎互助小組、威爾遜氏病人互助關注組、威廉氏綜合症小組、與虹同行、遺傳性血管性水腫小組等逾 25 個機構，數量較 2018 年增長近 30%。

3.4. 為提昇表達技巧和倡導成效，罕盟 2019 年再度為患者和照顧者舉辦「罕老師」專題培訓班，邀請前勞工及福利局局長蕭偉強先生、立法會葛珮帆議員以及多位新聞和傳媒界資深從業員深入講解，並透過角色扮演和即場習作，令二十多名參加者得到有用知識和啟發，有效改進演說能力和技巧。



3.5. 除了重點培訓外，罕盟去年還回應一般患者和照顧者的需要，舉辦形式多樣的能力提昇活動，包括病類小組聚會、言語治療工作坊、音樂治療體驗課、繪畫交流班、伸展運動工作坊、強化心肺運動班、罕愛音樂同樂日、減壓舞蹈工作坊、香薰治療講座等。全年共舉辦相關活動 19 次，受惠患者和照顧者約 500 人次。



## 4. 對外聯系

- 4.1. 罕盟會長曾建平先生去年繼續擔任國際罕病聯盟 (Rare Disease International) 理事會成員，與各國代表共同在聯合國、世界衛生組織等國際層面推動罕病政策倡導工作，於 9 月成功將罕病議題寫進聯合國關於全民健康覆蓋 (Universal Health Coverage) 的政治宣言；並於年底與世界衛生組織簽訂合作協議書，在全球健康領域推動訂立罕病定義、改善診斷和治療、建立卓越中心區域網絡等計劃。
- 4.2. 罕盟會長曾建平先生於 2019 年 12 月獲選成為亞太罕病聯盟 (Asia Pacific Association of Rare Disease Organizations (APARDO)) 理事會成員，未來將為亞太地區工作作出更多承擔。



# 罕盟會員涵蓋的罕病病類 (截至 2019 年年底)

## 罕見疾病名稱

- 1 10q26 Microdeletion Syndrome
- 2 11q Jacobsen Syndrome (缺失症候群)
- 3 14q
- 4 16q11.2-q22.2
- 5 18q21.2 x 3
- 6 1p36 Deletion Syndrome
- 7 1q44 Deletion Syndrome
- 8 22q11.2 Distal Deletion Syndrome
- 9 22q13.33 Microdeletion Syndrome
- 10 Achondroplasia (軟骨發育不全症)
- 11 Acromegaly (肢端肥大症)
- 12 Albinism (白化病)
- 13 Alstrom Syndrome (Alstrom 氏症候群)
- 14 Angelman Syndrome (天使綜合症)
- 15 Anhidrotic Ectodermal Dysplasia (家族性外胚層發育不良症)
- 16 Anti-NMDA Encephalitis (自體免疫性腦炎)
- 17 Apert Syndrome (亞伯氏症)
- 18 Aplastic Anemia (再生不良性貧血)
- 19 Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency (芳香族 L- 胺基酸類脫羧基酶缺乏症)
- 20 Atypical Hemolytic Uremic Syndrome (非典型性尿毒溶血症候群)
- 21 Behcet's Disease (貝賽特氏症)
- 22 Bilateral Perisylvian Polymicrogyria (雙側西耳維厄斯周圍多小腦回畸形)
- 23 Burning Mouth Syndrome (口腔灼熱症候群)
- 24 Cardiofaciocutaneous Syndrome (CFC 綜合症)
- 25 Charcot Marie Tooth Disease (進行性神經性腓骨萎縮症)
- 26 Cockayne Syndrome (柯凱因氏症候群)
- 27 Collagen XII Myopathy (骨膠原蛋白第 12 基因引致肌肉病變)
- 28 Cone-rod Dystrophy (視幹細胞營養不良)
- 29 Congenital Glaucoma (先天性青光眼)
- 30 Costello Syndrome (克斯提洛氏彈性蛋白質缺陷症)
- 31 Cri Du Chat/Chromosome 5p Deletion Syndrome (貓哭症)
- 32 Crohn's Disease (克隆氏症)
- 33 CTNNB1 Syndrome (CTNNB1 綜合症)
- 34 Cushing's Syndrome (庫欣氏症候群)
- 35 DDX3X (DDX3X 基因突變)
- 36 DiGeorge Syndrome (迪喬治症候群)
- 37 DNM1-L
- 38 Duchenne Muscular Dystrophy (杜興氏肌肉營養不良症)
- 39 Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis (過敏性肉芽腫血管炎)
- 40 Fabry Disease (法布瑞氏症)
- 41 Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (面肩肱型肌肉營養不良症)
- 42 Familial Amyloid Polyneuropathy (家族性澱粉樣物多發性神經病變)

- 43 Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (進行性肌肉骨化症)
- 44 GRIN 1 (Glutamate Receptor, Ionotropic, N-Methyl D-Aspartate 1)
- 45 Guillain-Barré Syndrome (格林 - 巴利綜合症)
- 46 Glycogen Storage Disease (肝醣儲積症)
- 46.1 Glycogen Storage Disease -Type 6 (肝醣儲積症第 6 型)
- 47 Hemolytic-uremic Syndrome (溶血性尿毒綜合症)
- 48 Hereditary Angiodema (遺傳性血管性水腫)
- 49 Hereditary Spastic Paraplegia (遺傳性痙攣性下身麻痺)
- 50 Huntington's Disease (亨丁頓舞蹈症)
- 51 Ichthyosis (斑色魚鱗癬)
- 52 Idiopathic Intracranial Hypertension (特發性顱內壓增高)
- 53 Idiopathic Pulmonary Fibrosis (特發性肺纖維化)
- 54 IgG4-related Disease (IgG4 相關性疾病)
- 55 Insulin Antibody (胰島素抗體)
- 56 Invdupdel (8p)
- 57 Kallmann Syndrome (卡爾曼氏綜合症)
- 58 KCNQ2
- 59 Kennedy Disease (甘迺迪氏症)
- 60 Klippel-Trénaunay Syndrome (靜脈畸形骨肥大綜合症)
- 61 Langerhans Cell Histiocytosis (蘭格罕細胞組織球增生症)
- 62 Larsen Syndrome (顎裂 - 先天性脫位症候群)
- 63 Leopard Syndrome (Leopard 症候群)
- 64 Lipid Storage Myopathy (脂質沉積性肌病)
- 65 Maple Syrup Urine Disease (楓糖尿症)
- 66 Medulloblastoma (髓母細胞瘤)
- 67 Methylmalonic Acidemia (甲基丙二酸血症)
- 68 Mitochondrial Disease (線粒體病)
- 69 Motor Neuron Disease (運動神經元病)
- 70 Mowat-Wilson Syndrome
- 71 Mucopolysaccharidoses Type 2 (黏多醣症第 2 型)
- 72 Mucopolysaccharidoses Type 3 (黏多醣症第 3 型)
- 73 Mucopolysaccharidoses Type 4A (黏多醣症第 4A 型)
- 74 Mucopolysaccharidoses Type 6 (黏多醣症第 6 型)
- 75 Multiple Epiphyseal Dysplasia (多發性骨骺發育不全)
- 76 Multiple Pituitary Hormone Deficiency Anterior Pituitary Hypoplasia (腦下垂體發育不全)
- 77 Multiple Sclerosis (多發性硬化症)
- 78 Multiple System Strophy-Pakinsonian Subtype (多重系統退化症 - 非典型巴金森症)
- 79 Myasthenia Gravis (重症肌無力症)
- 80 Nemaline Myopathy (桿狀體肌肉病變)
- 81 Neurofibromatosis (神經纖維瘤)
- 81.1 Neurofibromatosis type I (神經纖維瘤第 1 型)
- 82 Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder (泛視神經脊髓炎)
- 83 Nicolaidis-Baraitser Syndrome
- 84 NINA Uveitis (葡萄膜炎)
- 85 Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (陣發性夜間血紅素尿症)

- 86 Pathogenic Variant GSD 9A
- 87 Peutz-Jeghers Syndrome (黑斑息肉症候群)
- 88 Phakomatosis Pigmentovascularis (色素血管性母班症)
- 89 Phenylketonuria (苯丙酮尿症)
- 90 Pompe Disease (龐貝氏症)
- 91 Prader-Willi Syndrome (小胖威利症)
- 92 Primary Ciliary Dyskinesia (先天性纖毛運動障礙)
- 93 Primary Immunodeficiency (原發性免疫缺陷病)
- 94 Primary Pulmonary Arterial Hypertension (肺動脈高壓)
- 95 Progressive Pseudorheumatoid Dysplasia (進行性假性類風濕性骨發育不良)
- 96 Propionic Acidemia (丙酸血症)
- 97 Pulmonary Alveolar Proteinosis (肺泡蛋白質沉著症)
- 98 Retinitis Pigmentosa (視網膜色素病變)
- 99 Rett Syndrome (雷特氏症)
- 100 Rhabdomyosarcoma (橫紋肌肉瘤)
- 101 Rubinstein-Tabyi Syndrome (Rubinstein-Tabyi 氏症候群)
- 102 Russell-Silver Syndrome (羅素 - 西弗氏症)
- 103 Schaaf-Yang Syndrome (Schaaf-Yang 綜合症)
- 104 Scleroderma/Linear Scleroderma (硬皮症 / 線性硬皮症)
- 105 SCN8A
- 106 Skeletal Dysplasia (骨骼發育異常)
- 107 Smith-Magenis Syndrome (史密斯 - 馬吉利氏綜合症)
- 108 Spastic Paraplegia (遺傳性痙攣性下肢麻痺)
- 109 Spinal Muscular Atrophy (脊髓肌肉萎縮症)
- 110 Spinalcerebellar Ataxia (小腦萎縮症)
- 110.1 Spinalcerebellar Ataxia Type 3 (小腦萎縮症第 3 型)
- 111 Spondyloepiphyseal Dysplasia Congenita (先天性脊椎骨骺發育不全)
- 112 Succinic Semialdehyde Dehydrogenase Deficiency (SSADH 缺乏症)
- 113 Supernumerary Chromosome 8
- 114 Takayasu Arteritis (高安氏症)
- 115 Tuberous Sclerosis Complex (結節性硬化症)
- 116 Usher Syndrome (尤塞氏綜合症)
- 117 Visceral Myopathy & Visceral Neuropathy
- 118 Waardenburg Syndrome (瓦登伯革氏症候群)
- 119 Walker-Warburg Syndrome
- 120 Wells Syndrome
- 121 West Syndrome-Infantile Spasms (韋氏症候群)
- 122 Williams Syndrome (威廉氏症候群)
- 123 Wilson's Disease (威爾森氏症)
- 124 Wolfram Syndrome (Wolfram 氏症候群)
- 125 Xeroderma Pigmentosum (著色性乾皮症)
- 126 X-linked Agammaglobulinemia (X-連鎖無丙種球蛋白血症)
- 127 X-linked Hypophosphatemic Rickets (性聯遺傳型低磷酸佝僂症)
- 128 X-linked Retinoschisis
- 129 X-linked Thrombocytopenia

\*\* 以上罕見疾病名稱是依據病人或病人家屬登記入會時所申報的

## 基本資料

### 理事會成員

會長：曾建平先生(患者，退休企業主管)  
內務副會長：方緯谷先生(患者家屬，執業律師)  
外務副會長：杜勤創先生(患者家屬，傳訊經理)  
義務秘書：曹綺雯女士(患者家屬，兼職講師)  
義務司庫：梁七根先生(患者，自由工作者)

### 理事

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)  
周權棟先生(患者家屬，執業護士)  
邵德志醫生(患者，執業醫生)  
阮佩玲女士(患者家屬，產品代理)  
蘇潔燕女士(患者家屬，社工)

### 秘書處成員

賴家衛先生(倡儀及傳訊主任)  
陳蔚斯小姐(項目協調主任)  
黃桂婉女士(項目助理)

### 顧問

陳浩然教授  
陳麗雲教授  
車世英教授  
許鍾妮醫生  
盛斌醫生

## 鳴謝

理事會成員  
顧問

義務公關顧問 Ernest & Donald Marketing Communications Limited

秘書處成員及義工

社會福利署 - 殘疾人士 / 病人自助組織資助計劃

余兆麒殘疾人士基金資助計劃

提供捐助的商界企業及友好機構

香港視網膜病變協會

\* 以上排名不分先後



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

地址：九龍長沙灣麗閣邨麗萱樓地下101號

電話：(852) 2708 9363 傳真：(852) 2708 8915

網頁：www.hkard.org 臉書：www.facebook.com/hkard

電郵：info@hkard.org

Address : Rm 101, Lai Huen House, Lai Kok Estate, Cheung Sha Wan, Kowloon

Tel. : (852) 2708 9363 Fax : (852) 2708 8915

Website : www.hkard.org Facebook : www.facebook.com/hkard

Email : info@hkard.org

