



2月24日 黏多醣暨罕有遺傳病互助小組 - 罕有錄像放映分享會



3月4日 雷特氏症協會 - 關顧愛心演繹樂特童嘉年華



3月4日 小腦萎縮症協會 - 非洲鼓工作坊



3月22日 結節性硬化症協會 - 小型家庭聚會



3月19日 天使綜合症基金會 - 順利天主教中學分享

罕盟活動相



3月24日 香港製藥聯會 - 病人賦能工作坊



3月25日 內地香港病友組織交流會



4月7日 冊動·罕有愛慈善嘉年華

與罕盟有聯繫組織包括：

- | | | | | |
|---|---|---|---|---|
| 
香港天使綜合症基金會 | 
香港肌健協會有限公司 | 
香港雷特氏症協會 | 
小而同罕有骨骼疾病基金會 | 
香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組 |
| 
香港視網膜病變協會 | 
香港小腦萎縮症協會 | 
脊髓肌肉萎縮症基金會 | 
香港結節性硬化症協會 | 
香港肌無力協會 |
| 
系統性血管炎互助小組 | 
勉逆歷 | 
香港神經纖維瘤協會 | 
Fragile X Hong Kong | 
PNH 病人權益關注組 |

罕盟現有會員來自以下 54 種罕病類別： 截至 2018 年 2 月底

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, Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria)
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 (Multiple Pituitary Hormone Deficiency Anterior Pituitary Hypoplasia)
41. 先天性靜脈畸形骨肥大症候群 (Klippel-Trénaunay syndrome)
42. 非典型性尿毒溶血症候群 (Atypical Hemolytic Uremic Syndrome)
43. 先天性多發性關節攣縮症 (Arthrogyposis Multiplex Congentia)
44. 肺動脈高血壓 (Pulmonary Arterial Hypertension)
45. 運動神經元病 (Motor Neuron Disease)
46. 肺蛋白沉積症 (Pulmonary Alveolar Proteinosis)
47. Wolfram 症候群 (Wolfram Syndrome)
48. 家族性澱粉樣多發性神經病變 (Familial Amyloidotic Polyneuropathy)
49. 線粒體病 (Mitochondrial Disease)
50. 高安氏症 (Takayasu's Arteritis)
51. 多發性骨骺發育不良 (Multiple Epiphyseal Dysplasia)
52. 進行性假性類風濕性骨發育不良 (Progressive Pseudorheumatoid Dysplasia, PPRD)
53. 骨膠原蛋白第 12 基因引致肌肉病變
54. CTNNB1 syndrome



周年大會

罕盟於 2 月 25 日進行了第三次周年大會暨第二屆理事會選舉，過程順利，15 名候選人全數當選。

新一屆理事會名單如下：

會長：曾建平先生（患者）

內務副會長：方緯谷先生（患者家屬）

外務副會長：杜勤創先生（患者家屬）

義務秘書：曹綺雯女士（患者家屬）

義務司庫：梁七根先生（患者）

理事：（按英文姓氏排列）

陳振勝教授（科學家）

邵得志醫生（患者）

周權棣先生（患者家屬）

鍾侃言醫生（遺傳科醫生）

熊德鳳女士（註冊社工）

蘇潔燕女士（患者家屬）

黃敏兒女士（註冊社工）

黃婉冰女士（患者）

葉俊強先生（患者）

阮佩玲女士（患者家屬）



「特發性肺纖維化」 用藥計劃啟動儀式

3 月 7 日罕盟公布 與呼吸系統科專科醫生、非牟利社區藥房及藥廠合作，為罕見的特發性肺纖維化 (Idiopathic Pulmonary Fibrosis, 下稱「特發肺纖」) 提供「特發肺纖愛心送暖用藥計劃」，讓在全港公私營醫療機構就診的患者，及時以較低廉的價錢接受治療，並在用藥二十四個月後免費用藥，直至醫生改變處方為止，令病人有明確的醫療費用預算。

* 計劃資料可參閱本聯盟網頁

及後罕盟亦分別去信醫管局及關愛基金就 該藥物「尼達尼布」(Nintedanib) 進行跟進工作。

第一、罕盟要求在醫管局藥物名冊正式納入「尼達尼布」(Nintedanib) 之前，容許並鼓勵醫管局轄下醫院診所的呼吸系統科專科醫生向適合用藥的特發肺纖病人處方，讓病人及早到非牟利社區藥房配藥。

第二、組成專家小組盡快把「尼達尼布」(Nintedanib) 納入安全網資助範圍，透過撒瑪利亞基金或關愛基金，向符合資格的病人提供 24 個月的藥物資助。

第三、要求關愛基金主動並盡快與醫管局進行磋商有關納入安全網的程序。

罕盟期望政府能體恤民情，急病人所急，以全面惠及基層市民。



「世界罕病日 2018 研討會」

罕盟於 2018 年 2 月 25 日聯同香港大學李嘉誠醫學院生物醫學系合辦「世界罕病日 2018 研討會」於香港大學百周年校園李兆基會議中心順利舉行。今年大會主題為「罕病廣角鏡：從政策到起居」。

研討會由食物及衛生局副局長徐德義醫生，JP、立法會張超雄議員、立法會葛珮帆議員擔任主禮嘉賓；並邀得香港社會服務聯會行政總裁蔡海偉先生、香港耀能協會行政總裁方長發先生，JP、香港復康會總裁梁佩如博士、香港西醫工會主席楊超發醫生等嘉賓參與。

在研討會的上午環節，大會安排了四個專題講座，包括由國際罕見疾病聯盟主席 Dr. Durhane Wong-Rieger 主講《從病人的核心需要綜覽罕病政策》，比對世界十一個國家的罕病政策發展；香港罕見疾病聯盟會長曾建平先生主講《病人對香港罕病政策的期望》，探討本地罕病政策關鍵；香港大學兒童及青少年系臨床副教授鐘侃言醫生主講《罕病藥物創新的挑戰與機遇》，用實證及數據剖析罕病與藥物的關係；而台灣衛生福利部中央健康保險署署長李伯璋教授更專誠撥冗到港主講《台灣全民健保之罕病用藥給付政策》，以實際統計講述台灣如何支持罕病群體、保障他們的健康。

為了促進與會者跟四位專家的交流，大會特備兩個問答環節，討論氣氛非常熾熱，令與會者對有關情況和觀點的了解進一步深化。

在下午環節，一眾香港大學醫科生分享他們近月來與罕病群組之間的互動。隨後由註冊社工李焯翹博士講述香港不同社會資源的分佈；以及香港耀能協會物理治療師、職業治療師、言語治療師介紹應對罕病的心得和技巧。

香港理工大學綾緻康健服裝中心創辦人及總監吳秀芳博士亦應邀分享康健服裝如何支援罕病患者的日常生活。

大會邀得七個單位參與及擺設展覽攤位，分別為（排名不分先後）：香港耀能協會、香港理工大學綾緻康健服裝中心、好好生活百貨、尚健維佳、奧托博克亞洲太平洋有限公司及李焯翹博士。每個攤位均派出專業代表，為與會者解答不同疑難和查詢，使大會更豐富多采。



「澱粉樣多發性神經病變」FAP 藥物

「澱粉樣多發性神經病變」（FAP）互助小組代表何先生於「世界罕病日 2018 研討會」期間向食物及衛生局副局長徐德義遞請願信，要求政府引入有關藥物，並將其納入公立醫院藥物安全網之內。

FAP 是一種罕見的家族染色體顯性遺傳病，病發年齡於 20 至 65 歲。疾病會導致患者會分泌不正常的澱粉樣蛋白，積聚在不同器官，引起神經病變。主要影響神經系統及心臟，患者一般首先出現腕管綜合症，後來則因影響自主神經系統，致患者有頭暈、腸胃不適及體型消瘦等徵狀；疾病惡化後則可出現癱瘓及無法下床。而現時在港可治療 FAP 的藥物 Tafamidis 為自費藥物，藥費並非一般家庭能負擔。罕盟期望政府可以盡快引入此藥並擴大藥物名冊的資助範圍，加快診斷速度，讓病人可以及早獲得適切的治療。



對香港兒童醫院的期望

立法會於3月20日兒童權利委員會中就「患病兒童的權利及對香港兒童醫院的期望」進行討論，罕盟亦就有關議題分別提出了四項建議：

第一、診斷檢測

- 於香港兒童醫院設立臨床遺傳科及進行多專科協調診斷。
- 統籌送到外國的檢驗程序及負責由醫管局負責有關費用。
- 建立完善罕見病遺傳諮詢服務及開設臨床遺傳科相關醫護人員的職位並進行培訓及建立發展階梯。

第二、罕見病患者名冊

- 由兒童醫院牽頭，協調兩家醫學院及各家醫院，建立罕病患者名冊的先導計劃。
- 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。

第三、設立「罕病患者全人個案經理」

- 試行並逐步推廣「罕病患者全人個案經理」服務，負責罕病患者的全人支援需要。

第四、過渡護理 (Transitional Care)

- 加強對罕見疾病患者「過渡護理」的重視，促進具罕病經驗之兒科醫生與成人科醫生之交流，保障「過渡」過程順利。

完整版意見書可參閱網頁



罕盟活動贊助機構 HKARD Activity Sponsors

abbvie
艾伯維



Bristol-Myers Squibb

Shire

Pfizer 輝瑞

Roche

Janssen
Janssen-Cilag



AMGEN

NOVARTIS

Boehringer
Ingelheim
德康寶靈藥研藥廠

SANOFI GENZYME

BiOMARIN



香港罕見疾病聯盟

Hong Kong Alliance for Rare Diseases

九龍長沙灣麗閣邨麗萱樓地下 101 號

電話 : (852) 2708 9363 電郵 : info@hkard.org 網址 : www.hkard.org