



公佈中大最新脊髓肌肉萎縮症患者生命質量研究 及早提供治療 患者、家人和社會受惠 呼籲政府支援 25 歲以上病患者 提供更人性化的醫療和護理

【2023 年 8 月 23 日】香港罕見疾病聯盟（下稱「罕盟」）委托香港中文大學（中大）賽馬會公共衛生與基層醫療學院，就本港 29 位脊髓肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy, SMA）患者進行為期年半的追蹤研究，以及專訪 13 名 SMA 三型成人患者病患旅程，以了解香港 SMA 患者的患病經歷、日常生活、疾病負擔及與健康相關的生活質素，洞察 SMA 在香港所造成的社會、經濟和醫療方面的影響，圍繞患者群體提供重要的實證證據，促進在香港制定和實施專門針對罕見疾病的政策。

中大賽馬會公共衛生與基層醫療學院助理教授董咚教授表示：「對於 SMA 患者而言，雖然因疾病所致的身體機能退化大多是不可逆轉的，但是接受藥物治療可令患者身體退化速度減慢，讓患者可以更長時間維持目前最高的運動能力，生命質量亦因此能夠維持甚至提高。」

在香港，可用於治療 SMA 並納入關愛基金資助範圍的藥物共有兩種，分別為 Nusinersen 注射液和 Risdiplam 口服藥，均屬於極度昂貴藥物。研究結果顯示，藥物對無論是嚴重或較輕的 SMA 患者，都能夠改善和穩定病情、提升生命質量和社會心理素質，不但減輕家庭和照顧者的負擔，也降低患者對社會保障的依賴。

目前 25 歲以上成人患者被定為不合資格獲資助用藥，無力負擔藥費的成人患者多年來都無法獲得治療，導致身體機能、生活和就業方面每況愈下，情況令人擔憂。

罕盟會長曾建平表示：「現時只要在 25 歲或之前獲批資助用藥的 SMA 患者，便可一直獲資助到老，但到了 26 歲才申請資助用藥者便會被拒，這條年齡界線科學嗎？希望醫管局能參考中大的研究結果，借鏡歐美和內地的臨床指引，撤銷對資助用藥的年齡限制，讓所有 SMA 患者都有機會得到適切治療。」

研究又發現，只有 6 成成人患者曾經接受專職治療。他們表示上門的私人治療師收費高昂，而醫院排期等候時間較長。相比之下，肢體傷殘學校為未成年患者提供便利恆常的專職治療。



曾建平呼籲：「專業護理對 SMA 患者的生命質量有莫大關係，例如物理治療，對他們而言並非舒緩疲勞，而是維持肌肉活動能力的必要護理。醫管局應優先考慮向 SMA 患者提供每星期最少一次的到戶物理治療，與藥物治療產生協同療效，令治療效果更加明顯和鞏固。」

曾建平補充：「罕盟這次委托中大進行研究，充份反映真實世界數據對罕病患者的治療提供有力的佐證。建議醫管局與大學、藥廠和病人組織合作，在罕病藥物投入臨床使用後，接續進行真實世界數據收集和研究，完善臨床指引，為患者提供更人性化的服務。另外，醫管局在考慮引入新藥時，除了評估療效及安全性外，也應重視病人生活質素提升和社會生產力等因素。」

###

有關脊髓肌肉萎縮症

脊髓肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, SMA) 屬於罕見病，是一種常染色體隱性遺傳的神經肌肉疾病，主要症狀及表徵為運動神經元退化引起的進行性肌無力和肌肉萎縮，導致靠近身體中心的肌肉，包括肩膀、大腿、盆骨等肌肉出現萎縮及無力，令患者無法透過這些肌肉協助頭部控制坐立、爬行及走路等動作，部分患者連呼吸及吞嚥動作也受影響。

根據發病年齡和所能達到的運動功能，臨床上一般將脊髓肌肉萎縮症分為 4 種表型：SMA 一型、SMA 二型、SMA 三型、SMA 四型。¹

SMA 的整體患病率估計約為每 10 萬人中有 1-2 例，而發病率約為每 10 萬活產兒中有 8 例。²

在香港，SMA 的患病率估計為每 10 萬人中有 1.87 例，³這大約相當於香港可能存在 125 名 SMA 患者。

¹ 北京醫學會醫學遺傳學分會，北京罕見病診療與保障學會. 脊髓性肌萎縮症遺傳學診斷專家共識 [J]. 中華醫學雜誌, 2020, 100(40): 3130-3140. DOI: 10.3760/cma.j.cn112137-20200803-02267.

² Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):124.

³ Chung B, Wong V, Ip P. Prevalence of neuromuscular diseases in Chinese children: a study in southern China. J Child Neurol. 2003;18(3):217-9.