

致 香港特別行政區立法會
衛生事務委員會

**就 2017 年 4 月 11 日衛生事務委員會—
「罕見疾病的政策及藥物」議題提出之意見**

前言

自 2014 年起，衛生事務委員會曾先後五次就罕見疾病相關之議題召開會議，討論範圍眾多，其中包括訂立香港的罕見疾病定義、建立罕見疾病數據庫、如何預防及識別罕見疾病患者資料、新生兒罕見疾病篩查計劃及罕見疾病藥物資助等相關議題；唯議程中甚少提及本地大學在罕見疾病的學術研究及針對罕見疾病藥物的所推行的開發及研究等內容。

因此，本人現就有關上述會議，提出以下意見：

1. 罕見疾病的遺傳性

現時世界上已知的罕見疾病數目多達 7 千多種，當中大部分屬遺傳疾病。在本港，較常發現的罕見疾病多以代謝病為主。以新生兒為例，罕見代謝病的發現率大概為四千分之一，發病原因多源自遺傳因子缺陷，令嬰兒體內缺乏某種酵素，妨礙新陳代謝。所幸的是，部分針對罕見代謝病的藥物已於臨床應用，若能及早確診並使用藥物，病情可望受控。

針對罕見疾病的遺傳特性，本人建議政府應積極加強本港之罕見遺傳病篩查服務，擴充現行衛生署轄下醫學遺傳科之遺傳篩查服務範圍並提升整體篩查效率；另外就計劃於全港公立醫院推行之新生兒罕見疾病先導計劃，制定清晰時間表。同時，政府亦應加強公眾教育，推廣新生兒遺傳病篩查資訊，鼓勵市民參與。

2. 罕見疾病病人名冊

罕見疾病的罹患人數均佔社會裡的極少數，這亦突顯了收集此類病人數據的困難。現時本地缺少關於罕病流行病學、臨床及醫療經濟學的健全數據。這些病人資料均零散於不同大學、醫療機關、甚至病人組織之內。由於資料未經妥善紀錄和整理，故此當需要為個別罕見疾病存取數據如患病人數、預期藥物開支、藥物療效時，均出現相當困難，滯礙藥物審批及相關研究項目的發展。

因此，本人建議政府應牽頭建立罕見疾病病人名冊，由公營醫療系統著手整合完整病人數據，統計各罕見疾病患者數目、遺傳信息及發病率等資料，以協助積累罕病診斷和臨床治療的經驗，並強化前線醫護人員對罕見疾病的認識。

針對罕有疾病的臨床實驗，近年來各地藥廠均推行之不同試藥計劃，邀請罕病患者參與。若研究單位能透過病人名冊迅速鎖定符合測試資格的罕病患者，必將節

省大量配對的時間，有助本地患者爭取遠赴外地試藥的機會，進一步推動罕見疾病藥物的研究和發展。

此外，上述病人名冊除了可透過研究團隊、醫療專業人員存取外，亦可在病人私隱得到保障下適當地開放予公眾查閱，藉此加強罕病資訊透明化，提高大眾對罕見疾病的了解，此舉將有助發現更多疑似病患者，讓他們早日向醫療機構尋求合適的診斷和治療，免受疾病煎熬。

3. 罕見疾病的本地學術研究

為進一步了解罕見疾病，學術界有必要就罕見疾病進行不同形式和範疇之研究，窺探未知的領域，推動醫術技術的發展。就醫療研究範疇，現時本地大專院校多以申請醫療衛生研究基金（HMRF）及研究資助局之研究資助計劃為主，但由於研究涉獵範圍廣泛，且每年申請之研究項目眾多。在僧多粥少的情況下，罕見疾病的相關研究項目往往難以突圍而出。

隨著醫療發展，本港人口增長及老化，在可見的將來，本港罕見疾病數目及患者人數必將逐步上升。故此，政府應更積極推動罕見疾病的本地學術研究，為應對未來本港罕見疾病所需，早作預備。

本人建議政府應分別於醫療衛生研究基金及研究資助計劃下設立罕見疾病專題之研究範疇，並附有專用之評審機制，以吸引研究員擬定與罕見疾病有關之研究項目，加強對罕見疾病的關注和重視。

4. 罕見疾病的藥物開發及研究

香港除了擁有高水平的前線醫護人員以外，亦不乏出色的生物醫學研究人員，領導世界高水平的醫學研究。故此，香港政府絕對有條件推動和鼓勵本地就罕見疾病藥物推行開發及研究，並與世界各地交流成果，促進國際罕見疾病藥物的發展和應用，為罕見疾病病人帶來新希望。

本人建議政府透過創新科技基金及院校中游研發基金，增撥資源，鼓勵並推動院教制定罕見疾病藥物的開發及研究項目，為更多罕見疾病帶來適切的藥物治療，讓罕病患者重拾健康。

此致

陳浩然教授

香港中文大學生命科學學院

二零一七年四月二日