

【書面質詢】確立罕見病防治及用藥機制

根據世界衛生組織推算，全球有數億人正受超過 6,000 種罕見病困擾，他們當中大部分只渴求最基本和卑微生存權能夠獲得保障。在 2008 年 2 月 29 日，歐洲罕見疾病聯盟（EURORDIS）發起了「國際罕見疾病日」活動，希望藉此喚起世界各地社會正視「越來越常見」的罕見病，以及疾病為患者及家庭帶來的沉重負擔。由於 2 月 29 日每四年才出現一次，在沒有 2 月 29 日的當年，則將 2 月 28 日視作該年的國際罕見疾病日。

目前，國際上未有對罕見病作出統一的定義。根據美國 2002 年制定的《罕見疾病法》（Rare Diseases Act）¹將罕見病定義為患者人數少於 20 萬人的疾病；歐盟定義為發病率少於萬分之五²；日本則定義為患者人數少於 5 萬人，或發病率約萬分之四³；而台灣於 2000 年通過《罕見疾病防治及藥物法》⁴後，政府公告罕見病的年盛行率標準為少於萬分之一⁵。上述各地政府均有根據向自對罕見病的定義，制定適用於當地情形的指定罕見病清單，以及相應的指定藥物使用制度、針對性的預防、診斷、治療及周邊支援措施。

本澳雖有財政豐裕的公立醫療體系，用以支撐各項資助以至免費治療，但針對罕見病的專門資料庫、政策以至法律仍相對空白，包括未有對制定官方的罕見病定義、清單及用藥機制等。即使本澳人口基數少，病例也不足，導致發展部分專科醫療有其障礙，須配以送外診治機制相輔相成，但無可否認的是，本澳從未停止新增罕見病病例。

我們可以輕易地舉出近年的多宗例子，如 2016 年 3 月，一名患有下頷骨顏面發育不全（Treacher Collins Syndrome）的女童病逝⁶；2018 年 1 月，一名母親反映患有天使綜合症（Angelman Syndrome）的兒子懷疑被延誤診治（隨後衛生局公開澄清⁷）；同年 3 月，一名患有格林—巴利綜合症（Guillain-Barre Syndrome）

¹ <https://www.congress.gov/bill/107th-congress/house-bill/4013>

² <https://www.ima.org.il/filesupload/imag/0/200/100025.pdf>

³ http://malattierare.regione.veneto.it/inglese/dicosaparliamo_ing.php

⁴ <https://law.moj.gov.tw/LawClass/LawAll.aspx?pcode=L0030003>

⁵ <https://sp1.hso.mohw.gov.tw/doctor/All/rare/intro.html>

⁶ <https://www.gov.mo/zh-hant/news/159478/>

⁷ http://www.ssm.gov.mo/docs/13561/13561_29dceb8ebe784ea0aefed62ba840c98_000.pdf

的男童獲成功救治⁸；同年 10 月，一名父親因兒子患有異染性腦白質退化症（Metachromatic Leukodystrophy）而公開募集醫療經費（隨後衛生局公開澄清⁹）。

還有本人近年協助跟進分別患有脊髓性肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy）及黏多醣貯積症（Mucopolysaccharidoses）的兩名男童。在如此細小的社會，罕見病病例數目超過想像，更多的是早年發病卻因資訊和技術未發達而成為「被遺忘和歧視的一群」，例如神經纖維瘤（Neurofibromatosis）的患者。

為此，本人現行使《基本法》和《議事規則》之監察的權力，向特區政府提出書面質詢如下。敬請根據《對政府工作的質詢程序》第十五條，在行政長官收到書面質詢之日起 30 日內作出書面答覆。

- 一、衛生局局長早前在立法會施政辯論大會上指出，本澳目前參照國際針對罕見病的清單¹⁰，請問有關清單具體內容為何，是否能夠發布予公眾知悉？而為了更精準配對醫療防治資源及相應的支援措施，當局會否參照世界不少先進地方的做法，如患者總人數或發病率，制定並逐步完善適用於本地實際情形的罕見病定義及疾病清單？
- 二、多數罕見病由於基因突變或遺傳基因缺陷而導致，若患者於嬰孩或幼年時期發病，對其健康將構成長期影響，部分嚴重慢性疾病甚至可能致命。為了更及時地預防和發現罕見病，請問當局有何措施加強針對性的產前診斷及諮詢、初生嬰兒篩檢，以提升優生保健意識？面對本澳臨床遺傳專科醫學發展侷限，以及不少罕見病源於隱性遺傳的缺陷基因，當局又有何策略應對這些挑戰？
- 三、相對一般疾病，罕見病專門藥物（俗稱「孤兒藥（Orphan drug）」）在研發和製造方面的市場需求都少得多，雖然本澳財政資源足以完全承擔高昂的費用，但由於缺乏向藥廠採購及臨床用藥的經驗，例如近年一名脊髓性肌肉萎縮症患者自確診到用藥就足足等了超過一年半。為了避免因純粹行政程序而錯過

⁸ http://www.macaodaily.com/html/2018-03/12/content_1250241.htm

⁹ http://www.ssm.gov.mo/docs/14931/14931_f9b88aefb69f44529f555012f0ee4952_000.pdf

¹⁰ <https://www.youtube.com/watch?v=JnDV87ezvno>



黃金時間的診治，請問當局會否隨制定罕見病定義及清單，盡快確立更具效益的罕見病藥物採購、審批和臨床使用機制？

澳門特別行政區 立法會議員



蘇嘉豪

2019年3月11日