



關於立法會蘇嘉豪議員書面質詢的答覆

遵照行政長官指示，本人對立法會 2019 年 3 月 18 日第 302/E220/VI/GPAL/2019 號函轉來蘇嘉豪議員於 2019 年 3 月 11 日提出，行政長官辦公室於 2019 年 3 月 19 日收到之書面質詢，答覆如下：

罕見疾病泛指多種患病率偏低的疾病，種類繁多，但目前國際上未有對罕見病作出統一的定義。澳門人口基數小，罕見病例不多，對於較為少見的先天性、遺傳性、代謝性疾病以及其他類型的罕見疾病，均按國際標準作出診斷和治療跟進，衛生局皆十分重視相關的預防、診斷和治療工作。

在早期診斷方面，衛生局已實行全面的產前檢查服務，包括血液化驗檢查和胎兒超聲波掃描檢查，加強檢測和早期發現包括新生兒唐氏綜合症或其他先天性結構性畸型等狀況。然而，“基因突變”並非遺傳病，因此不能通過預防或普通產前檢查作出診斷。針對新生兒方面，衛生局自 2003 年起已開展新生兒遺傳病篩查項目，現時已提供包括先天性甲狀腺功能低下、苯丙酮尿症、先天性腎上腺皮質功能增生症及葡萄糖六磷酸脫氫酶缺乏症等多個篩查項目。仁伯爵綜合醫院兒科及新生嬰兒科對全球多種罕見病進行分析研究，並根據本澳統計資料持續開展並增加相應的新生兒篩查項目，目前全澳新生兒篩查項目已增加至 18 種罕



澳門特別行政區政府
Governo da Região Administrativa Especial de Macau

衛生局
Serviços de Saúde

見病。

與此同時，衛生局亦不斷強化對醫護人員對罕見疾病的知識培訓，並派遣醫生到香港、新加坡和國外醫療機構學習罕見疾病的診治，加強醫護人員對罕見疾病的識別及診治水平。在預防工作方面，衛生局與醫療專業團體合作，通過健康講座和學術研討會等形式，加強公眾和醫護人員及早識別罕見疾病。

對於罕見疾病的治療，病人一旦確診患有罕見疾病，仁伯爵綜合醫院相關專科將組成診療小組，及時給予相應的治療和跟進。對於大部分罕見病專門藥物，衛生局亦已不斷引進並儲備一定的數量供相關患者使用。如有確切臨床證據證實有效的新型藥物，仁伯爵綜合醫院將透過藥物治療委員會及時批核和採購。目前，衛生局對於罕見病已有既定的藥物採購、審批和臨床使用機制，以黏多醣症為例，衛生局為確診的患者採購所需治療藥物，每名患者的藥物開支達澳門幣八百多萬元。此外，根據第24/86/M號法令規定，如因本地缺乏技術或人力資源無法提供必需的衛生護理服務，經送外診治委員會審批，將符合條件的病人送往外地醫院接受進一步治療。

值得指出的是，現時澳門居民享有免費的衛生中心保健服務外，專科醫療已將部分特定人群及特殊病患等人士納入免費醫療範圍。對於因經濟困難而無法支付醫療費用的市民，衛生部門設



澳門特別行政區政府
Governo da Região Administrativa Especial de Macau
衛生局
Serviços de Saúde

有經濟援助機制，符合相關條件的居民可獲豁免支付醫療費用，從而保證所有市民不會因為經濟問題而失去診斷和治療的機會。

國際上未有對罕見病作出統一的定義，衛生局目前參考台灣地區和日本的罕見病清單，主要是關於醫療需否付費的問題。對於本澳來說，無論是常見疾病或罕見疾病，衛生局都是秉承“預防優先，妥善醫療”的原則，參照國際認可的診斷標準和治療準則對各類罕見病作出診治。因此，無論有否罕見病清單，衛生局皆會為病人提供及時和適切的治療。

衛生局局長

李展潤

2019年5月6日