


淺談「罕見病」在香港

幾年前「罕見病」對大多數的香港人來說是一個陌生的名詞。近年大家從媒體多了接觸到「罕見病」一詞，認識到一些名字特別又陌生的疾病名稱，例如「天使綜合症」、「雷特氏症」、「黏多醣症」、「結節性硬化症」等等。然而「罕見病」究竟是甚麼呢？

「罕見病」、「罕見遺傳疾病」或「孤兒病」是一個統稱，泛指一些罕見的慢性或與遺傳基因有關的疾病。罕見病顧名思義其中一個特徵是人口中少見，盛行率極低。罕見病又如何才算「罕見」呢？現時國際間並沒有一個統一的標準，不同國家地區對「罕見病」有不同定義。例如美國對罕見病的定義為患病人數少於200,000，歐洲則為每10,000人少於5人罹患的疾病。台灣方面為罕見病認定為盛行率為每10,000人中少於1人，並以「罕見性」、「遺傳性」及「診療困難性」三項指標，於2018年綜合認定了254種罕見疾病。大陸方面，國家衛生健康委員會亦於2018年表列了121種罕見疾病。根據香港大學醫療研究團隊2018年發表的研究，香港每67人便有1人患有罕見疾病，佔香港人口的1.5%。

現時世界上已知的罕見病約有7,000至8,000種。八成以上的罕見疾病與遺傳或基因變異有關，五成以上的罕見病會於兒童出生時或孩童階段出現。影響所及，嚴重的罕見病病童可能會出現發育遲緩，不同程度的身體功能缺損



及智力殘障等等。罕見病中只有不足5%是有有效治療或藥物醫治，其他的或須接受長期的復康訓練。縱使現時很多家長已有作產前檢查，但仍未能輕易將罕見病查驗出來。亦由於罕見疾病臨床病例並不常見，一般情況下醫護人員未能容易將罕見疾病從云云的疾病中診斷出來。據英國的研究，一半以上的罕見病者需一年以上，整體平均需四年才能確診病症。

香港雖為一個經濟繁榮富庶的大都市，本地生產總值名列世界前茅。但香港政府為罕見病預防、篩選、治療及對病者的支援卻落後於歐美以至亞洲的日本、韓國、台灣、新加坡等地。現時香港政府並沒有為罕見疾病作出定義或制訂罕見病相關的醫療及社會福利政策。政府亦未有專為支援罕見疾病患者作出服務統籌和支援。加上有關罕見病的診斷、治療、復康及社會服務的資訊十分匱乏，患者人數稀少，罕見病患者和家人所面對的特殊需要和壓力往往備受社會大眾忽略；很多時候病者需要很長時間和折騰於多項驗查才能確診，病者和家人面對未知病況的心情如坐上過山車，翻高翻低，身心俱疲。他們日後亦要面對疾病和醫治上帶來的問題和挑戰。一些罕見病的藥物價格極為高昂，每年動輒數十萬至百萬以上，遠遠超越任何一個罕病家庭能力之上。家人亦肩負照顧者的重擔，日以繼夜長期照顧患病家人的日常起居生活、復康訓練。長期的壓力



專題

令家庭成員之間產生很多磨擦矛盾等等。罕見病的問題和壓力非一個罕病家庭所能獨力解決和承擔。必需有賴社會上各界的支持和資源支援方能抒緩罕病家庭的困境。

互聯網上有一些罕見疾病的資料庫可讓公眾人士搜尋了解 and 認識罕見病的病因、病癥、診斷及醫治等資訊：

中文資料庫：

罕見疾病一點通

<http://web.tfrd.org.tw/genehelp/index.html>

中國罕見病

<http://www.hanjianbing.org/disease!index>

英文資料庫：

Orphanet

<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

近年香港有多個罕見病病人自助組織相繼成立，積極聯繫和支援罕病同路人，推動政策倡議，為罕病患者提供意見和溝通平台。罕見病病人組織網站可經香港罕見疾病聯盟網站搜尋瀏覽：

香港罕見疾病聯盟

<http://www.hkard.org/index>

「關愛一站通」是由罕見病組織「香港天使綜合症基金會」為殘疾或特殊需要病患者和家人而設計手機應用程式及討論平台。致力推動病者和家人互相認識討論交流，搜尋社會上的生活智慧資源，讓病者和家人能積極投入社會，重投日常生活：

「關愛一站通」

<https://www.oneclickcarehk.com/tc/index.php>