



7月13日 雷特氏症協會 - 「AP88 童夢成真」



9月9日 結節性硬化症協會 - 「跳出新希望」啟動禮



8月19日
小腦萎縮症協會 - 周年大會



7月30日 黏多醣暨罕有遺傳病互助小組 - 「罕有影像」展覽會

罕盟活動相



7月21日 身心受障者權利與
平等工作坊



9月9日 結節性硬化症協會 - 「跳出新希望」啟動禮



7月30日 - 黏多醣暨罕有遺傳病互助小組 - 「罕有影像」展覽會

與罕盟有聯繫組織包括：



香港天使綜合症基金會



香港肌健協會有限公司



香港雷特氏症協會



小而同罕有骨節疾病基金會



香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組



香港視網膜病變協會



香港小腦萎縮症協會



脊髓肌肉萎縮症基金會



香港結節性硬化症協會



香港肌無力協會



系統性血管炎互助小組



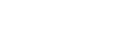
勉逆歷



香港神經纖維瘤協會



Fragile X Hong kong



PNH 病人權益關注組

罕盟截至2018年7月，會員來自79種罕病類別：
 (當中標記為紅色病種已納入內地罕見疾病名錄之內)

| | 中文病名 | | |
|----|----------------------------------|----|----------------------------|
| 1 | 10q.26.2 缺失症候群 | 41 | 多發性骨垢發育不良 |
| 2 | 18q21.2 x 3 缺失症候群 | 42 | 腦下垂體發育不全 |
| 3 | 22q11.2 Distal Deletion Syndrome | 43 | 多發性硬化症 |
| 4 | 22q13.33 缺失症候群 | 44 | 肌肉營養不良症 |
| 5 | 軟骨發育不全症 | 45 | 重症肌無力症 |
| 6 | 肢端肥大症 | 46 | 進行性骨化性肌炎 |
| 7 | 天使綜合症 | 47 | 桿狀體肌肉病變 |
| 8 | 抗胰島素 | 48 | 神經纖維瘤 |
| 9 | 再生不良性貧血 | 49 | 視神經脊髓炎 |
| 10 | 先天性多發性關節攣縮症 | 50 | 努南氏症候群 |
| 11 | 非典型性尿毒溶血症候群 | 51 | 陣發性夜間血尿症 |
| 12 | 貝賽特氏症 | 52 | 黑斑息肉症候群 |
| 13 | 口腔灼熱症候群 | 53 | 苯酮尿症 |
| 14 | CFC 綜合症 | 54 | 龐貝氏症/肝糖儲積症第二型 |
| 15 | 腓骨肌肉萎縮症 IA | 55 | 小胖威利症 |
| 16 | 骨膠原蛋白第12基因 | 56 | 原發性免疫缺陷 |
| 17 | 先天性青光眼 | 57 | 進行性假性類風濕性骨發育不良 |
| 18 | 克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症 | 58 | 肺蛋白沉積症 |
| 19 | 貓哭症 | 59 | 肺動脈高血壓 |
| 20 | 克隆氏症 | 60 | 視網膜色素病變 |
| 21 | CTNNA1 症候群 | 61 | 雷特氏症 |
| 22 | DDx3x 基因突變 | 62 | 視幹細胞營養不良 |
| 23 | 迪喬治症候群 | 63 | 魯賓斯坦綜合症 |
| 24 | 杜興氏肌肉營養不良症 | 64 | 羅素-西弗氏症 |
| 25 | 外胚層發育不良 | 65 | Schaaf-Yang syndrome |
| 26 | 法布瑞氏症 | 66 | SCN8A |
| 27 | 面肩胛肱型肌營養不良症 | 67 | 脊髓肌肉萎縮症 |
| 28 | 家族性澱粉樣多發性神經病變 | 68 | 小腦萎縮症 |
| 29 | GRIN1 | 69 | Supernumerary Chromosome 8 |
| 30 | 肝糖儲積症第一型 | 70 | 高安氏症 |
| 31 | 溶血性尿毒綜合症 | 71 | 結節性硬化症 |
| 32 | 亨丁頓舞蹈症 | 72 | 尤塞氏綜合症 |
| 33 | 卡爾曼氏綜合症 | 73 | 內臟肌病及神經病變 |
| 34 | KCNQ2 | 74 | 韋氏症候群 |
| 35 | 甘迺迪氏症 | 75 | 威廉氏症候群 |
| 36 | 先天性靜脈畸形骨肥大症候群 | 76 | 威爾森氏症 |
| 37 | 楓糖尿症 | 77 | Wolfram 症候群 |
| 38 | 線粒體病 | 78 | X-連鎖無丙種球蛋白血症 |
| 39 | 運動神經細胞疾病 | 79 | X連鎖血小板減少症 |
| 40 | 黏多醣症第三型 | | |
| | 黏多醣症第四A型 | | |
| | 黏多醣症第六型 | | |

【第七屆中國罕病高峰會】簡報

罕盟會員連同職員義工近 20 人於 9 月 14 至 16 日出席由上海四葉草罕見病家庭關愛中心（簡稱 CORD）及復旦大學附屬兒科醫院（國家兒童醫學中心）聯合主辦的第七屆中國罕見病高峰論壇。

論壇在上海舉行，集結了五百餘名國內外來自醫學科研機構、醫藥行業、社會公益、公眾媒體等領域的專家學者、罕見病患者及家屬、社會人士等等。一同就內地罕見病醫學研究、藥物研發、社會關愛等領域發言及討論。

罕盟會長曾建平先生及香港雷特氏症協會創辦人徐江琮女士亦於兩岸三地患者組織交流會環節中發言，各闡述罕盟及雷特氏症協會的發展歷程與工作。

罕盟亦趁訪滬之便，與上海市肢殘人協會徐萍副主席及一眾代表會面，就兩地的殘疾復康、教育、交通、就業等議題進行交流，相互借鏡。

近年中央政府对罕見病議題日益重視，就罕見病定義、預防、藥物引入等提出多項措施，先後頒布《罕見病目錄制訂工作程序》《關於徵求境外已上市臨床急需新藥名單意見的通知》等等。罕盟期望香港政府正視罕病問題，效法內地的舉措，及早制定及落實整全的罕見病政策。



SMA 脊髓性肌肉萎縮症藥物進展



早前在特首林鄭月娥親自督促下，香港政府成功引進脊髓肌肉萎縮症 (SMA) 新藥 SPINRAZA，並安排「特別用藥計劃」，為合適的 SMA 第一型病人提供免費藥物治療，5 月至今已有 9 名 SMA 患者接受新藥治療。現時新藥已獲衛生署註冊，早前經由個別病人用藥計劃獲得首階段免費用藥的患者，將於關愛基金推出新藥物資助計劃後，改由關愛基金提供資助。

《撒瑪利亞基金及關愛基金》藥物資助計劃諮詢會

針對極昂貴藥物資助機制檢討，由醫管局聘請的獨立顧問團繼本年六月於立法會會議上交代進度後，於 9 月 11 日及 14 日舉辦一連兩場諮詢會，透露了更多新機制的細節，包括：

- 修訂「核心家庭」定義，縮窄家庭成員涵蓋範圍，盡量避免「一屋 N 代人」同時成為審查對象。
- 18 歲以上非學生的未婚人士，申請資助時不論同住家庭人數，均可獨立申請計算。
- 在藥費計算中的家庭資產部分，將新增百分比折扣，對一部分資產作出豁免，加強資產保障。

據了解，顧問報告將於年底完成，新機制方案將呈交立法會審批，預期將於明年正式實行。



罕盟新聞發布會一 《2018 施政報告意見書》

9 月 25 日罕盟召開了新聞發布會，公佈罕盟就 2018 施政報告撰寫的意見書，要求政府優先處理三大罕病議題：

1. 確立罕病定義，制定整全政策；
2. 增撥資源大幅增加遺傳診斷服務、加快確診效率；
3. 增設罕藥審批制度，及時提供治療。

罕盟理事鍾侃言醫生公布了一份最新由香港大學醫療團隊完成的罕病研究，發現本港每 67 人便有 1 人患有罕病，約佔全港總人口 1.5%，可見醫療系統絕對不容忽視。接著一名病友分享，講述她因罕病衍生的難題與挑戰，因僵化的醫療和復康制度，令情況雪上加霜的心路歷程。

發布會吸引大批傳媒採訪，多間電視台、電台及報章均作詳細報導，引發不少輿論關注。



《罕見病條例草案》簡介會

罕盟及來自多個持份者機構的代表數十人於9月1日到立法會出席了由張超雄議員所擬的《罕見病條例草案》簡介會。該草案就罕見疾病防治、藥物及支援等制定訂立一套專屬的框架。包括建議成立罕見疾病政策委員會，由行政長官委任主席、公職及非公職成員的代表，加入病人代表、立法會議員及社工等，進行策略性發展建議及提交報告予行政長官。委員會下設罕見疾病評估小組，就罕見疾病的申報準則、認定程序、藥物及治療、資助形式等等作方向性規範，以及制定全面的罕見疾病資料系統。是次會議坐無虛席，討論氣氛熱烈，與會者踴躍輪流闡述觀點，期望能完善有關條文。



香港中文大學公共衛生及基層醫療學院 - 罕病研究

早前罕盟委託香港中文大學公共衛生及基層醫療學院進行罕病研究，資料收集階段已經完滿結束。我們共收集到三百四十多份病人及照顧者的回應，有關研究數據現交由中文大學進行數據分析及編寫報告，預計明年會發表有關研究結果，敬請留意。

* 本刊物鳴謝余兆麒基金贊助。

罕盟活動贊助機構 HKARD Activity Sponsors

abbvie
艾伯維

Bristol-Myers Squibb

Shire

Pfizer
輝瑞

Roche

Janssen



AMGEN

NOVARTIS

Boehringer
Ingelheim
博爾靈安科特藥廠

SANOFI GENZYME

BIOMARIN



香港罕見疾病聯盟
Hong Kong Alliance for Rare Diseases

九龍長沙灣麗閣邨麗萱樓地下 101 號
電話 : (852) 2708 9363 電郵 : info@hkard.org 網址 : www.hkard.org