



書面質詢

澳門罕見疾病綜合政策：醫療支援、流行病學登記及健康護理合作中心

罕見疾病儘管個別發生率較低，但整體而言對醫療體系構成重大挑戰，並為患者及其家屬帶來深切的痛苦與不安。這些疾病被定義為影響少於每二千人中的一人，通常具有診斷複雜性、缺乏特定治療方法，並對生活品質造成毀滅性影響。在澳門，由於缺乏專門的傳染病架構和健全的流行病學記錄，面對這些疾病的市民在獲得適當及及時的照顧方面遇到更多的障礙。

按照世界衛生組織的標準，預計罕見疾病將佔全球人口的 6%至 8%。將此比例應用於澳門的人口實際情況，並考慮到因低通報和診斷不完整而造成的不可避免的限制，預計澳門可能存在 4,200 至 5,600 例病例。此現實凸顯出結構化回應的迫切性。**開展罕見疾病的官方登記和設立專科支援中心，不僅是可取的措施，也是公共衛生和社會公平的要求。**這對克服遲診的禍害至關重要，遲診往往導致不可逆的併發症和過高的住院費用，以及缺乏特定治療手段和圍繞這些疾病的普遍誤導信息。

我們的**市民支援辦事處**，遺憾地定期目睹中國內地被診斷出患有囊腫性纖維化、脊髓性肌肉萎縮症及遺傳性代謝疾病等病症的市民，陷入絕望的困境。

這些病例突顯出迫切需要快速獲取專家幫助和早期診斷，因為這被認為是最重要的。許多病人往往在多年進行真正的臨床治療後，才最終獲得診斷。

一個專科醫療中心將成為卓越的樞紐，匯集多學科專業人才——如遺傳學家、神經科醫生、兒科醫生、物理治療師及其他相關專家——顯著加快疾病診斷流程，改善患者生活品質，潛在挽救生命，並促進患者在整個過程中的綜合治療。除了無可估量的人類效益外，這種資源和知識的集中化，亦將為醫療體系帶來長期的成本合理化效益，避免不必要的住院治療與反覆前往急診室就診的情況，因此構成一項具有實證回報的戰略性投資。

憑藉著與中國內地地理位置相近的優勢，**澳門的中心**亦可發揮關鍵作用，引導和協助患者前往廣州或香港特別行政區的相關醫療中心接受最先進的治療，這些中心擁有更完善的基礎設施，並在高度專門化的領域累積了豐富的經驗。**這座橋樑將有助於進行適當的轉介，並確保護理的連續性，為澳門市民提供最大的治療機會。**必須重申的是，儘



澳門特別行政區立法會
Região Administrativa Especial de Macau
Assembleia Legislativa

(翻譯本)

管澳門目前缺乏準確的官方統計數據，但基於全球數據的預測強烈表明，澳門存在數百至數千個罕見的病例，其中許多病例仍待診斷或適當跟進。

綜上所述，並考慮到有關事宜的複雜性及分階段處理的方式，本人向政府提出如下質詢，並要求適時給予清楚、準確、連貫和完整的回覆：

1. 澳門特區政府是否計劃設立罕見疾病支援中心，並實施澳門罕見疾病官方登記制度，以全面掌握本地區罕見疾病的流行情況？此舉是否會同時考慮到延遲診斷不僅會導致嚴重的臨床併發症和患者可避免的痛苦，還會產生顯著更高的醫院費用？政府是否認同，這些中心透過提供專業且持續的跟進服務，可以有效減少不必要的住院，並減輕公立與私立醫院急診服務的壓力？

2. 在本地架構的建立或鞏固時期，當局是否會考慮簽訂正式的合作協議及建立策略性夥伴關係，特別是與廣州醫院，優先考慮與香港特別行政區的合作（香港特別行政區目前在大學醫院設有高度專門的機構，如香港大學兒童醫院，其服務人群與澳門相似）？同時，會否與香港或內地的醫療機構建立合作關係，為本地醫生及其他衛生專業人員提供專業培訓？政府是否認為，與國際知名的卓越大學醫療中心（如葡萄牙的 Santa Maria 醫院）建立技術與科學合作交流，並加入知識與最佳實踐分享網絡（例如歐洲罕見病網絡 - ERN），是一個可行的做法？

3. 中期而言，當局是否會考慮大幅提升本澳公共衛生系統應對罕見病的能力？具體而言，包括將創新且高成本的療法（例如基因療法或酶療法）納入補助清單、建立具備先進診斷能力的醫學遺傳學實驗室，以及在醫院（例如離島醫院）聘請高度專業化的人員？其中一個具體目標是讓患有無法治癒的退化性疾病（如白質營養不良症）或需要複雜治療的患者（例如矯正馬凡氏症候群相關的心臟畸形、幹細胞治療、罕見免疫缺陷的骨髓移植），能夠獲得高質量的持續性及緩和醫療（包括兒科和成人護理）以及特定的專科治療，而無需頻繁前往澳門以外地區接受治療？

澳門特別行政區立法會議員

高天賜

2025年9月9日