



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

關於立法會高天賜議員書面質詢的答覆

遵照行政長官指示，經徵詢離島醫療綜合體北京協和醫院澳門醫學中心之意見，本人對立法會2025年9月29日第829/E690/VII/GPAL/2025號函轉來高天賜議員於2025年9月9日提出，行政長官辦公室於2025年9月30日收到之書面質詢，答覆如下：

衛生局持續提升對罕見病的診斷和治療能力，為罕見病患者提供及時和適切的醫療服務。目前，衛生局已建立完善的醫療資訊系統，完整記錄包括罕見病患者在內的臨床資料，又透過建立電子健康紀錄平台，實現全澳所有醫院、衛生中心和部分非牟利醫療機構的就診者醫療記錄互聯互通，為掌握本澳醫療數據提供基礎。

罕見病大多是出現基因突變或遺傳基因缺陷而導致，發病年齡因人而異。在篩查機制方面，針對部分可於胎兒或新生兒階段發現的罕見病，衛生局建立了從產前至新生兒階段的篩查體系，在產前階段為孕婦提供包括血液化驗和超聲波掃描，以及為合資格者提供非侵入性胎兒染色體基因檢測；在新生兒階段則提供遺傳病篩查服務，目前涵蓋18種罕見病，以實現早期發現和及時跟進之目標。

在診斷治療方面，仁伯爵綜合醫院整合多專科資源，組成專業診療團隊，遵循國際診療指引，為罕見病患者制定個體化治療方案，並已建立完善的藥物採購、審批和臨床使用機制，為罕見病患者提供治療所需的藥物。同時，衛生局持續關注國際上新藥的發展情況，以循證醫學為基礎，根據藥物的療效、安全性及臨床試驗數據等因素來引入新藥，近期亦引入如治療澱粉樣變性心肌病的罕見病藥物。此外，還與內地及香港的多家醫療機構建立合作機制，轉介符合條件的患者作進一步治療。

北京協和醫院在罕見病領域具有豐富經驗，在內地擁有領先地位。隨着離島醫療綜合體北京協和醫院澳門醫學中心（以下簡稱“協和澳門醫學中心”）進入成長階段，將依託北京協和醫院的優勢，透過與



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

北京協和醫院建立遠程會診機制、構建北京協和醫院專家庫和推行聯合門診等方式，推進本澳罕見病的診治工作。

為提升對罕見病的診治能力，衛生局持續強化醫護人員的專業知識培訓，通過舉辦學術交流會議、專題研討會，以及與北京、上海、四川、廣州等地的醫療機構建立合作機制，定期開展聯合巡診等，全面增強醫護人員的專業能力和技術水平。今年6月，衛生局成功舉辦“粵港澳大灣區疑難罕見病協作交流論壇”，超過1,000名醫護人員參加。此外，協和澳門醫學中心於今年9月舉行“第二屆澳門協和學術周”，匯聚國內外多位著名院長、知名學者和一流醫療機構代表參與，並圍繞包括罕見病在內的主題深入交流，共吸引近2,000名醫療人員參與。

澳門醫療安全網覆蓋廣，現時居民除享有衛生中心免費的醫療服務外，部分特定人群及特殊病患等人士已納入免費專科醫療範圍，並設有醫療援助機制，為符合條件的經濟困難人士豁免全部或部分醫療費用。此外，衛生局通過醫務社工團隊為包括罕見病在內的患者提供涵蓋情緒輔導、心理調適及家庭支持等服務。至於設立相關的支援中心，現時措施已有效向患者提供及時的支援，將持續評估和優化相關措施，為患者提供適切的協助。

衛生局局長
羅奕龍