

澳洲阿根廷病童赴美醫治 英心臟病嬰轉送意國求生 罕見病就地難醫 跨境治療成最後希望



跨境求醫 之他山之石

香港文匯報訊 面對罕見病的沉重打擊，全球許多家庭都踏上漫漫尋醫問藥之旅，甚至跨國求醫換取一線生機。據外媒報道，被稱為「孤兒藥」的治療罕見病藥物往往價格昂貴，可提供治療方案的機構少之又少，加上多地醫療保險制度不完善、藥物審批流程緩慢，都會阻礙患者就地治療。醫學專家建議各地當局透過醫學實驗、特殊審批、醫療補貼等方式幫助罕見病家庭，令他們不必為治療等候多年、承受奔波之苦。



▲英患先天性心臟病的男嬰被轉送至意大利進行「救命」手術。網上圖片
▲薩穆特(左下)已赴美5次，治療費用超百萬。網上圖片

澳洲悉尼10歲男童薩穆特患有罕見的癌症「神經母細胞瘤」第四期。在美國，食品及藥物管理局(FDA)已批准有關治療藥物，澳洲卻以需審批為由，遲遲未給這款藥物開綠燈。心急如焚的母親茉莉亞決定帶薩穆特遠赴美國求醫，從去年12月至今已赴美5次。

治療耗費逾百萬

茉莉亞稱，穆薩特的治療費用預計超過13萬美元(約101.5萬港元)，還擔心要帶著免疫功能低下的孩子飛往另一國家，「這不僅是登上飛機那麼簡單。」

澳洲神經母細胞瘤協會行政總裁瓊斯表示，在澳洲，一款藥物面世先要經過醫療服務諮詢委員會批准，通常需時18個月。藥企隨後還要多次談判，才能與州政府就給付方式達成一致。繁瑣流程導致在美國獲批的藥物，通常額外需時至少3年才能流入澳洲，「在這個國家，孩子們經常因文件處理過程而死亡。」

變賣家當 舉家搬遷

阿根廷的胡安與娜塔莉亞夫婦，也選擇帶同兒子西羅赴美治療。西羅患有罕見遺傳疾病「卡納萬症」，平均預期壽命僅約10年，且隨着時間推移，病童正常的大腦發育會被破壞。胡安夫婦查詢得知兒子符合美國一項基因治療試驗的資格，便於2022年5月舉家遷往俄亥俄州西部代頓，讓西羅接受一次性基因治療。

母親娜塔莉亞表示，他們為兒子治病已賣掉所有家當，看到兒子好轉，夫妻二人深感欣慰，「他可以告訴我們：他希望我們換另一套動畫。如果他想吃東西，我們給他選擇，他能發出聲音說想要哪一個。對於跨國治療，我們沒有任何猶豫。」

而在上月，英國一名僅一個月大的男嬰因患上罕見的心臟病，從英國被轉送至意大利的醫院進行「救命」手術。英國廣播公司(BBC)報道，這名男嬰乘坐意大利空軍C130運輸機從布里斯托爾皇家兒童醫院，前往羅馬的Bambino Gesù 兒科醫院。據報男嬰父母被告知英國無法提供關鍵治療後，意大利總理梅洛尼得知情況後親自介入，協助男嬰成功轉移。

基因治療藥物叫價逾3300萬 「一劑永逸」患者卻難負擔

香港文匯報訊 罕見基因疾病的治療藥物通常選擇不多，且往往極昂貴。美國食品及藥物管理局(FDA)今年3月批准一款名為「Lenmeldy」的基因治療藥物上市，用於治療兒童罕見病症「異染性腦白質退化症」(MLD)，每劑叫價竟高達425萬美元(約3,320萬港元)，成為全球最昂貴藥物。研發該藥物的藥廠指出，病人只需接受一劑，便可一勞永逸有效控制病情，認為是物有所值。然而患者家庭如何取得療法，以及能否負擔高昂藥價，卻掀起爭議。

MLD患者因體內缺乏酵素，導致脂肪類物質在細胞內積聚，傷害神經系統，特別是病人行動及思考的能力，嚴重時會令病人早

死，估計每年美國出生嬰兒中，約40人患有MLD。FDA表示該病症目前無藥可醫，一般在確診後5年內死亡，FDA指出Lenmeldy的功効是結合病人的血細胞與一個功能型基因，產生正確的酵素，再把新的細胞注射到病人體內。新細胞產生能分解脂肪的物質，有助阻止病情惡化。

研發MLD的英國藥廠Orchard Therapeutics共同創辦人兼行政總裁蓋斯巴爾表示，Lenmeldy可有效阻止或減緩MLD這種傷害力極大的兒童病症惡化，售價反映出該療法可為有關病人及其家人帶來的價值，讓病人有機會活下去，照顧者的生產力流失也減到最小。首批接受Lenmeldy治療的患者現已被追蹤逾12年，且發育正常。

計算藥物公平價格的美國非牟利機構「臨床及經濟評議研究所」(ICER)去年10月認為，該藥物價格介乎230萬至390萬美元(約1,796萬至3,046萬港元)，但實際售價較ICER定出的範圍還要貴數十萬美元，被認為過高。蓋斯巴爾強調425萬美元只是「價目表價格」，藥廠可與支付者商討提供折扣。

衛生政策專家表示，儘管美國聯邦醫療補助(Medicaid)計劃覆蓋基因疾病的治療藥物，但隨着基因和細胞療法價格不斷上升，可能限制各州份和保險公司支付相關費用的能力，若醫療補助計劃開始將這些療法排除在外，最終會限制患者的使用。



◆每年美國出生嬰兒中，約40人患有MLD。網上圖片

星專家籲醫患藥企合作 縮短罕見病患者診斷時間

香港文匯報訊 新加坡罕見疾病協會(RDSS)2月舉行論壇，討論應對罕見病的問題，新加坡竹腳婦幼醫院小兒遺傳科主任陳玉嫻在論壇上引用來自美英的統計數據，指出一般需要約7年時間、8名醫生和2至3次錯誤診斷，才能準確診斷出一種罕見病，這對患者及其家人帶來巨大的心理和經濟壓力。專家呼籲藥企、醫生和病人合作，尋求縮短診斷罕見病的時間。

陳玉嫻說，「當我們因咳嗽和發燒去看醫生時，我們期望得到迅速診斷和藥物，期望在數天內好轉。然而罕見病患者從不是這樣，他們經常要進行很多檢查，看很多專家。」

診斷耗時兩年

雪莉·李(Sheryl Lee, 譯音)的6歲女兒喬莉就是這種情況，她在兩歲時開始出現癲癇，醫生首先告訴李女士，她的女兒患有一種導致整體發育遲緩的遺傳性疾病。儘管服藥和進行治療，喬莉的癲癇卻更頻繁發作，有時一天多達40次。喬莉花約兩年時間，最終進行腦掃描後，才被診斷出患上雷葛氏症候群(LGS)，屬於一種嚴重的癲癇症。李女士說，為女兒找到合適治療方案又花了兩年。治療費用也很昂貴，家人每月需支付1,000美元(約7,812港元)購買從英國進口的藥物。

李女士面臨的挑戰並非獨有例子，出席論壇的專家呼籲製藥業、醫生和患者合作，尋求更好的診斷解決方案，進而改善罕見病的疾病管理。

◆陳玉嫻指出準確診斷罕見病一般需耗時7年。網上圖片

韓醫保改革縮新藥報銷用時 擴大罕見病治療覆蓋

香港文匯報訊 韓國一向對藥物報銷條件相當嚴格，生產商往往需多次嘗試，才能獲得其產品的報銷批准，韓國多年來積極推行改革，旨在加速將新藥物引入國家保險體系。據首爾國立大學R&DB研究基金會的報告，癌症藥物和罕見病治療的保險覆蓋範圍近年明顯增加。

數據分析公司GlobalData將品牌藥物在韓國獲批後報銷的平均時間，與其他發達國家包括日本、澳洲、英國和西班牙比較，顯示在2022年，韓國品牌藥的平均報銷時間為620天，明顯較其他市場品牌藥的平均報銷時間更長，然而透過放寬報銷要求，韓國在改善藥物獲取便力度方面取得重大進展，尤其是成本高的罕見病治療和抗癌藥。

報銷時間縮短近400天

事實上，10年前韓國品牌藥的平均報銷時間為1,000多天，到2022年已大幅減至620天。在新冠疫情期間，韓國品牌藥的平均報銷時間甚至有所縮短，反而

其他大多數國家都面臨報銷嚴重延誤。

GlobalData發現，韓國實施風險分擔協議(RSA)和成本效益分析(CEA)豁免制度，透過降低創新藥的保險上市門檻，有助縮短報銷時間。韓國於2013年實施RSA系統，針對癌症、罕見病和其他在韓無法提供替代治療的致命疾病的治療情況，截至去年8月，共有68種創新療法被納入RSA下的韓國國民健康保險。R&DB研究基金會的RSA報告指出，癌症藥物和罕見病治療的保險覆蓋範圍增加，在2014至2019年間，新核准的抗癌藥和罕見病藥物報銷比例，分別為82.2%和77.4%，較2007年至2013年的報銷率明顯上升，愈來愈昂貴藥物在首次或二次申請時通過報銷審核。



◆韓國品牌藥的平均報銷時間在10年間縮短近400天。網上圖片

歐盟推「藥物獎勵」應對罕見病 基因療法或被排除惹爭議

香港文匯報訊 美國政治新聞網站Politico歐洲版報道，歐盟希望藥廠投入更多資金，研發目前無法治療的罕見病的治療方法，因此提出實施「藥物獎勵」作為鼓勵措施，然而基因療法或未被包括在內，引起爭議。

不符「高度未滿足的醫療需求」

歐盟這項新建議並未獲得業內專家普遍認同。歐洲製藥企業家聯合會(EUCOPE)是代表中小型藥企的游說團體，當中包括從事高度專業化罕見疾病治療的藥商，EUCOPE秘書長納茨雖然支持向開發罕見病藥物的企業給予特殊獎勵，但擔心歐盟的方案過於僵化，他認為基因療法是治療罕見病重要一環，但卻不符合歐盟認為的「高度未滿足的醫療需求」範疇，以致被排除在「藥物獎金」之外。

歐盟委員會曾於2000年推出法例，為罕見病藥物制訂特殊激勵措施，結果取得成功，在立法前只有8種罕見病藥物獲歐洲藥物管理局批准，而自法例推出以來，已有200多種罕見病藥物獲批。現時歐委會希望再進一步，根據提出的建議，滿足「高度未滿足的醫療需求」的新藥，即具有「特殊治療進展」並引致「發病率顯著降低」，將可獲額外一年的「市場獨佔權」，避免面對競爭，讓藥物賺取更多收益。

然而納茨指出建議的不足之處。約80%罕見病是由基因突變引起，新興的基因醫學領域有望為許多罕見病提供有效治療，然而基因療法或不符合條件。此外，投資者投資研發基因療法，他們需盡早知道是否獲市場獨佔權，但根據目前建議，歐委會將在藥企完成研發並獲得授權後才作出決定，此時競爭對手的藥物可能已進入市場，意味候選藥物不再符合「高度未滿足的醫療需求」條件。納茨說，這種風險使投資者很難考慮可能的回報，違背激勵措施目的。