

罕見神經退化性疾病科研聯盟 (簡稱：罕科盟)

[主頁](#)

[願景](#)

矢志成為一個專門研究罕見神經退化性疾病的國際科研聯盟的平台

[使命](#)

醫學界在科研上的突飛猛進，往往是不同專業共同努力的成果。罕見神經退化性疾病科研聯盟 (罕科盟) 的成立，旨在促進全球各國不同專科的科研工作者及專家互相合作，就現時已知的罕見疾病成因；特別針對四種罕病，如脊髓小腦萎縮症失調症、肌萎縮性脊髓側索硬化症 (又稱「漸凍人症」)、強直性肌肉失養症及亨廷頓舞蹈症，互相交流，拓闊彼此對有關疾病的認知。

[價值觀](#)

我們相信：任何確診患上罕見疾病的患者均有權獲取患上任何常見疾病人士亦可享有的平等、公平的待遇，以至社會、財務及心理支援。

我們看見：全球不同學科的科研工作者積極協作是極其重要的。

我們相信：我們可以善加運用我們一致的決心、協力，以達致前所未有的成功。

[我們的科研團隊](#)

「罕科盟」滙聚了全球各大洲、橫跨不同學科、於罕見疾病科研界別的一時雋彥，堪稱人才鼎盛。我們的創會會員擁有豐富的研究經驗，並在其研究領域中多年位居領導角色；他們卓越的科研成就更備受國際學術界及權威學術刊物推崇。罕科盟攜手同心，矢志構建一個平台，以促進學術交流及鼓勵合作。透過協同效應，罕科盟期盼能夠掌握所有罕見疾病的未知基理。

[本地成員](#)

陳浩然教授

香港中文大學生命科學學院

陳教授為「罕科盟」的始創人，現職香港中文大學生命科學學院。他的主要研究範圍是人類疾病模型、神經系統性疾病的核糖核酸的細胞、基因及生物化學分析並蛋白質毒性，和神經系統性疾病的治療性干預。陳教授亦是果蠅研究實驗室總監，及理學院自然科學及生物化學副課程主任。

<https://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff/26-sls/faculty-and-staff/teaching-staff/85-professor-chan-ho-yin-edwin>

陳然欣醫生

香港中文大學醫學院內科及藥物治療學系及威爾斯親王醫院腦內科
陳醫生是罕科盟的成員之一，現為香港中文大學醫學院內科及藥物治療學系腦神經科顧問醫生及名譽臨牀副教授。她現時正領導腦神經科柏金遜及運動障礙組。

<http://neurology.mect.cuhk.edu.hk/anne-chan/>

陳廷峰教授

香港中文大學生命科學學院

陳教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學生命科學學院。陳教授研究範圍，主要是圍繞生物的過程及疾病中的RNomics 及生物信息，對應基因組學和轉錄物組的科技及演算的發展。除了科研及教學職務之外，陳教授亦同時出任《Frontiers in Genetics》及《Frontiers in Plant Science》兩份期刊的助理總編輯。

<http://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff/26-sls/faculty-and-staff/teaching-staff/98-professor-chan-ting-fung>

蔡宗衡教授

香港中文大學生物醫學工程

蔡教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學生物醫學工程副教授。他於美國加利福尼亞理工學院獲得博士學位。蔡教授研究範圍藥物傳輸、納米醫學、生物納米互動、生物啟發納米物質及生物影像。蔡教授同時肩負工程學院助理院長一職。

<http://www.bme.cuhk.edu.hk/jchchoi/team.php>

周熙文教授

香港中文大學生命科學學院

周教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學生命科學學院。其主要的研究範圍為代謝塑變、神經退化性疾病、粒線體生合成及細胞衰老。周教授是神經科學學會及世界經濟論壇的理事會成員。

<http://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff/26-sls/faculty-and-staff/teaching-staff/617-professor-chow-hei-man-kim>

Prof Eileen Kennedy

美國喬治亞大學製藥學院

甘迺迪教授是罕科盟的成員之一。現職美國喬治亞大學製藥學院。她的研究範圍乃研發出新穎的化學生物策略，綜合地破壞蛋白質；及運用化學穩定勝肽增加與蛋白質的互動。

<https://rx.uga.edu/faculty-member/eileen-kennedy-ph-d/>

高浩教授

香港中文大學/威爾斯親王醫院內科及藥物治療學系

高教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學內科及藥物治療學系。其主要的研究範圍是視覺神經科學、神經血管生物學及顱小血管病。除此之外，他尤其專攻光學儀器、電生理學及影像處理。

<http://www.mect.cuhk.edu.hk/people/owenko.html>

關健明教授

香港中文大學生命科學學院

關教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學生命科學學院。其主要研究興趣為透過轉基因及基因剔除科技進行的遺傳操縱，器官形成及腫瘤發生，神經網絡發展，神經細胞生物學及幹細胞研究。關教授同時肩負理學院副院長一職。

<http://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff/26-sls/faculty-and-staff/teaching-staff/91-professor-kwan-kin-ming>

林錫樂教授

香港中文大學化學系

林教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學化學系。他的研究範圍是核酸的生物物理化學、因應核酸結構的核磁共振 (NMR) 方法的發展、高解像度的核磁共振在生物醫學分析上的應用。

<https://www.cuhk.edu.hk/chem/en/people/academic/lsl/index.html>

劉國輝教授

香港中文大學生命科學學院

劉教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學生命科學學院。他主要的研究興趣為在阿茲愛默症中前類澱粉蛋白質與蛋白質的相互影響、前類澱粉蛋白質在基因調控的角色、神經退化症的份子發病機制。

<https://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff/26-sls/faculty-and-staff/teaching-staff/92-professor-lau-kwok-fai>

敖志祺教授

香港中文大學生命科學學院

敖教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學生命科學學院。他專注於研究運用不同專科的方法，於前mRNA 剪接的調控過程中，尋找決定蛋白質結構、功能及機理的因素；攻克癌症及神經退化症的標靶治療抑制劑的研發；及抑制劑的結構和機理。

<https://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff/26-sls/faculty-and-staff/teaching-staff/101-professor-ngo-chi-ki-jacky>

曾淑瑩教授

香港中文大學生命科學學院

曾教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學生命科學學院。曾教授專門研究胚胎幹細胞、心臟衍生物、離子通道、心血管生理學、成年人幹細胞及癌的幹細胞。曾教授同時出任「農業生物技術國家重點實驗室」及「再生醫學教育部重點實驗室（香港中文大學 - 暨南大學）」兩機構的調查員。

<http://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff/26-sls/faculty-and-staff/teaching-staff/96-professor-tsang-suk-ying-faye>

Prof Yi Wang

香港中文大學理學院物理系

Prof Wang 是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學物理系。她專門研究計算生物學、薄膜系統的分子動力學模擬、抗菌肽的選擇性及受體配基粘合近似計算。

<http://www.phy.cuhk.edu.hk/people/wang-yi.html>

黃永德教授

香港中文大學生命科學學院

黃教授是罕科盟的成員之一。現職香港中文大學生命科學學院。黃教授專門研究

血管及代謝生物學、幹細胞生物學及心臟再生。黃教授是多份學術期刊，包括：《Annals of Vascular Medicine and Research》，《Vascular Medicine》，《Dataset Papers in Medicine》及《World Journal of Pharmacology》的編委會成員。

<https://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff/26-sls/faculty-and-staff/teaching-staff/497-professor-wong-wing-tak-jack>

左中教授

香港中文大學藥劑學院

左教授是罕科盟的成員之一。現為香港中文大學藥劑學院院長及教授。

左教授專門研究生物製藥、藥物代謝動力學、藥物分析及藥物輸送科技，特別是中草藥及中西藥相互作用的調查。左教授為超過50份國際學術刊物出任學術期刊的評審員。

<http://www.pharmacy.cuhk.edu.hk/1/about-us/academic-staff/joanzuo/>

海外成員

Dr Agnieszka Charzewska

Institute of Mother and Child, Poland

Dr Charzewska 是罕科盟的成員之一。

她是波蘭「Institute of Mother and Child」的醫學基因部門的研究員。

<http://www.imid.med.pl/en/clinical-activity/departments/departments/medical-genetics-department>

Prof Knud J Jensen

丹麥哥本哈根大學

Prof Knud J Jensen是罕科盟的成員之一。現職哥本哈根大學化學學院。其研究興趣主要為小蛋白質、胜肽的藥物化學、化學選擇性碳水化合物化學及化學糖生物學。Prof Jensen 亦同時三份學術期刊

《ChemBioChem》、《ChemistrySelect》及《Journal of Peptide Science》的編委會成員。

[https://chem.ku.dk/ansatte/alle/?pure=en%2Fpersons%2Fknud-joergen-jensen\(816e7a29-7615-4a4e-bfd2-f98150c116ab\)%2Fcv.html](https://chem.ku.dk/ansatte/alle/?pure=en%2Fpersons%2Fknud-joergen-jensen(816e7a29-7615-4a4e-bfd2-f98150c116ab)%2Fcv.html)

Prof Shing-Han KUO

哥倫比亞大學醫學中心

Prof KUO 是罕科盟的成員之一。現職哥倫比亞大學運動障礙科神經內科學院。他的主要臨牀的研究範圍是共濟失調，包括遺傳性共濟失調、神經退化失調及共濟失調的後天成因。

<http://www.columbianeurology.org/profile/shkuo>

Prof Florence MASCHAT

法國蒙貝里耶大學

Prof MASCHAT 是罕科盟成員之一。現職法國蒙貝里耶大學。Prof MASCHAT 專門研究透過果蠅及小鼠的神經生理病理學以研究亨廷頓舞蹈症。

<https://mmdn.umontpellier.fr/images/cv/cv-maschat.pdf>

Prof. Maria Elena REGONES

意大利米蘭比科卡大學

Prof. REGONES 是罕科盟的成員之一。現職意大利米蘭比科卡大學。她的研究範圍是支配細菌mRNA的穩定性、流轉及進程的機制。她亦醉心鑽研，調查負責神經退化性疾病的蛋白質滙集及毒性的機理。她同時是神經科學米蘭中心和食品科技比科卡中心的成員之一。

<https://www.unimib.it/maria-elena-regonesi>

Prof Tiziano TUCCINARDI

意大利比薩大學

Prof TUCCINARDI是罕科盟的成員之一。現職意大利比薩大學藥劑學院。他潛心研究的是藥物開發和運用電腦輔助及藥物化學（小分子的合成、虛擬及生物分子的篩查）為焦點的先導計劃。他亦是多份學術期刊，如：《Drug Development and Therapeutics》及《Journal of Enzyme inhibition & Medicinal Chemistry》的編輯顧問委員會成員。

<http://www.mmvsl.it/wp/group-members/tuccinardi/>

Prof Steven C. ZIMMERMAN

美國伊利諾伊大學厄巴納-香檳分校

Prof ZIMMERMAN 是罕科盟的成員之一。現職美國伊利諾伊大學厄巴納-香檳分校的化學學院教授。Prof ZIMMERMAN 及其研究團隊專門研究生物有機化學、合成化學、藥物以樹突狀聚合物呈現及藥物輸送的系統；藥物的設計、合成、藥物組成份 (小分子和聚合物) 的評估、藥物及細胞輸送代理、顯像劑。

<https://chemistry.illinois.edu/sczimmer>

非學術界的合作伙伴

Codex Genetics

Codex Genetics 成立於2013年，主要致力於管理遺傳性疾病，通過人工智能的遺傳和臨床數據分析，為患有神經系統疾病或癌症的患者提供全面，臨床可靠的疾病管理解決方案。該公司現有三項核心服務，包括：CoGenesis™ 藥物基因測試，CoGenesis™ 神經系統基因測試及CoGenesis™ 癌症基因測試。

<https://www.codexgenetics.com>

香港罕見疾病聯盟

香港罕見疾病聯盟始創於2014年，其定位旨在為罕見疾病患者、照顧者及家屬提供支援。憑藉罕見疾病社群中的專家及學術權威的輔助，香港罕見疾病聯盟除了致力透過政策倡議工作，為罕見疾病患者謀求獲得制度保障及服務的提升，亦銳意推動香港罕見疾病的公眾宣傳教育工作，增強社會人士對罕見疾病患者的關注、了解和支持。香港罕見疾病聯盟深信罕見疾病患者與任何健全人士無異，同樣應該獲得醫療、社福及教育等基本的權益。

<http://www.hkard.org>

香港小腦萎縮症協會

香港小腦萎縮症協會於2007年成立，是一個非牟利自助慈善團體，致力為小腦萎縮症患者及其家屬服務，提升他們的生活質素。香港小腦萎縮症協會籌辦各類型活動，以提供社交、情緒及教育支援予病友及其照顧者。與此同時，香港小腦萎縮症協會在社福及政府政策上為病友發聲。香港小腦萎縮症協會亦銳意推動小腦萎縮症公眾教育及促進科研。

<https://www.hkscaa.org>

我們的工作

我們的研究項目

1. 鑑定引起罕見神經退行性疾病和神經肌肉疾病的新基因突變

歷經超過四年的研究，陳浩然教授及其團隊發現了一種新的基因突變，該突變可導致脊髓小腦萎縮癥（SCA）的出現。陳教授等通過對患者親屬及其兒女的基因測序和生物信息學分析，將導致患者發生遺傳性SCA基因突變的可能性，確定在CCDC88C的卷曲螺旋結構領域基因88C(CCDC88C)內，這種基因突變的攜帶者將會出現SCA40的病癥。

這種新發現的SCA分型，被“人類基因組基因命名委員會”確認，並命名為“SCA40”型。相關研究發表在著名的“Journal of Medical Genetics”期刊上。該研究促進了來自波蘭的相同病例的鑑定。

鑒定新基因突變，能夠擴闊人類對SCA潛在原因的學術理解，並為患者提供了基因檢測和諮詢服務的機會，同時它還闡明了SCA的潛在治愈方法。

主要發表文獻:

Tsoi, H., Yu, A.C., Chen, Z.S., Ng, N.K., Chan, A.Y., Yuen, L.Y., Abrigo, J.M., Tsang, S.Y., Tsui, S.K., Tong, T.M., Lo, I.F., Lam, S.T., Mok, V.C., Wong, L.K., Ngo, C.K., Lau, K.F., Chan, T.F.* and Chan, H.Y.E.* (2014) A novel missense mutation in CCDC88C activates the JNK pathway and causes a dominant form of spinocerebellar ataxia. J. Med. Genet. 51, 590-595.

Lenska-Mieciek, M., Charzewska, A., Krolicki, L., Hoffman-Zacharska, D., Chen, Z.S., Lau, K.F., Chan, H.Y.E., Gambin, T. and Fiszer, U. (2019) Familial ataxia, tremor, and dementia in a polish family with a novel mutation in the CCDC88C gene. Mov. Disord. 34, 142-144.

其他相關資訊:

<http://www.cuhk.edu.hk/english/features/professor-edwin-chan.html>

<https://www.scmp.com/news/hong-kong/article/1599657/discovery-new-gene-mutation-may-improve-ataxia-patients-lives>

<https://www.neurodegenerationresearch.eu/de/2014/09/hunting-down-a-gene-mutation-that-causes-a-novel-form-of-spinocerebellar-ataxia/>

<https://www.asianscientist.com/2014/09/in-the-lab/gene-spinocerebellar-ataxia/>

2. 罕見神經退化性疾病和神經肌肉疾病的致病機理研究

陳教授及其團隊致力於罕見神經退化性疾病致病機理研究，長年累月，他們不懈的努力有助於醫學界洞悉罕見疾病的根本原因。這些新發現也為生物醫學帶來了重大的貢獻。

其一，陳教授及其團隊發現Fuz蛋白在聚谷氨酰胺 (polyQ) 疾病，如：脊髓小腦萎縮症和亨廷頓舞蹈症中的重要作用。該團隊揭示了Fuz蛋白過度活躍，會導致神經元死亡的過程。這種類似的致病機理同樣可見於阿爾茨海默症中，由Fuz作媒介的細胞死亡因素，可能在神經系統疾病中發揮一些共同的作用。陳教授及其團隊正在尋找能夠將Fuz失常恢復到正常水平的化合物，這將會對治愈polyQ和阿爾茨海默症起著決定性的作用。

陳教授等的另一項研究重點是聚丙烯酰胺 (polyA) 疾病，其中包括眼咽肌營養不良症 (OPMD) 和先天性中樞通氣不足綜合症 (CCHS) 等疾病。2017年，該團隊找到了蛋白質錯誤定位的原因，這些原因會損害蛋白質的正常合成，導致polyA疾病的出現。確定了這一病理形成過程後，該團隊通過調節蛋白質eEF1A1，找到如何糾正病因的方法。該發現將為發現polyA疾病的新療法奠定理論基礎。這項工作已在著名的科學期刊“*The Journal of Biological Chemistry*”上發表。

主要刊物:

Chen, Z.S., Li, L., Peng, S., Chen, F.M., Zhang, Q., An, Y., Lin, X., Li, W., Chan, T.F., Lau, K.F., Ngo, J.C., Wong, W.T., Kwan, K.M. and Chan, H.Y.E.* (2018) Planar cell polarity gene Fuz triggers apoptosis in neurodegenerative diseases. *EMBO Rep.* 19, e45419

Li L., Ng, N.K. Koon, A.C., Chan, H.Y.E.* (2017) Expanded polyalanine tracts function as nuclear export signals and promote protein mislocalization via eukaryotic translation elongation factor 1 alpha 1. *J. Biol. Chem.* 292, 5784-5800

3. 罕見神經退化性疾病和神經肌肉疾病的藥物開發

漫長開發新藥的第一步，就是發現先導物——一種具有治療潛力的化合物。在NRND團隊中，對罕見疾病的致病機理的研究，對polyQ疾病的認識，已經取得了一些重大突破，為開發治療神經退化性疾病的藥物，提供了無限可能。

陳教授和其國際科學家團隊 (Ho Yu Au-yeung , Maria Elena Regonesi , Steven C. Zimmerman) 於2019年，發現了一種名為AQAMAN的小分子化合物，有助於polyQ疾病患者，延緩其病情惡化狀況，特別是Machado-Joseph病，最常見的脊髓小腦萎縮症。

另一個大有希望開發的新型候選先導物就是P3 (陳浩然教授，劉國輝教授，P.P. Li，敖誌祺教授，S. Peng，D.D.Rudnicki，H. Tsoi，Q. Zhang)。P3是用於治療多谷氨酰胺疾病的13肽，其包括亨廷頓舞蹈症和多種脊髓小腦萎縮症等。P3是首個通過中和有毒RNA毒性，能夠有效減輕這些疾病中神經退化的抑制劑。為了表彰該成就，美國專利商標局已授予此技術專利。

除了P3，BIND亦可以抑制多種polyQ疾病以及C9ALS / FTD疾病中的神經退化症狀。陳教授和他的同事 (蔡宗衡教授，Knud Jensen，敖誌祺教授，Yi Wang，左中教授) 正在努力提高BIND的穩定性，以便盡快將這些肽納入臨床前期研究。

AQAMANN，P3和BIND的發現，是針對罕見疾病病發初期療法的重大進步。一旦其他機構或製藥公司有興趣將這些候選藥物納入臨床階段，NRND的成員將會很樂意作為顧問，指導他們進行長期臨床驗證和批准。

主要刊物:

Aggregation for Machado-Joseph-Associated Neurodegeneration (AQAMAN):

Hong, H., Koon, A.C., Chen, Z.S., Wei, Y., An, Y., Li, W., Lau, M.H.Y., Lau, K.F., Ngo, J.C.K., Wong, C.H., Au-Yeung, H.Y., Zimmerman, S.C., Chan, H.Y.E.* (2019) AQAMAN, a bisamidine-based inhibitor of toxic protein inclusions in neurons, ameliorates cytotoxicity in polyglutamine disease models. *J. Biol. Chem.* 294, 2757-2770 (Featured on the cover of the issue)

P3:

Zhang, Q., Tsoi, H., Peng, S., Li, P.P., Lau, K.F., Rudnicki, D.D., Ngo, J.C. and Chan, H.Y.E.* (2016). Assessing a peptidyl inhibitor-based therapeutic approach that simultaneously suppresses polyglutamine RNA- and protein-mediated toxicities in patient cells and *Drosophila*. *Dis. Model. Mech.* 9, 321-34

Beta-structured inhibitor for neurodegenerative diseases (BIND):
Zhang, Q., Chan, Z.S., An, Y., Liu, H., Hou, Y., Li, W., Lau, K.F., Koon, A.C., Ngo, J.C.K.* and Chan, H.Y.E.* (2018). A peptidyl inhibitor for neutralizing expanded CAG RNA-induced nucleolar stress in polyglutamine diseases. RNA 24, 486-498.

Zhang, Q., An, Y., Chen, Z.S., Koon, A.C., Lau, K.F., Ngo, J.C.* and Chan, H.Y.E.* (2019) A peptidyl inhibitor for neutralizing r(GGGGCC)_{exp}-associated neurodegeneration in C9ORF72-associated amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia. Mol. Ther. Nucleic Acids 16, 172-185

團隊共同協作的學術文獻

<http://www.sls.cuhk.edu.hk/index.php/faculty-and-staff/teaching-staff?id=85:professor-chan-ho-yin-edwin&catid=26:teaching-staff>

知識轉移活動

對罕見疾病缺乏認識和了解常常導致診斷延遲。許多患者和醫生將早期病癥誤認為是常見疾病的癥狀，因此錯過了治療的黃金機會。認識到知識就是力量，陳教授和他的同事開展公眾推廣運動，通過傳播知識賦予當地社區力量。提高公眾對罕見疾病的認識，也是獲得政治倡議上的支持的一種方式，也有助於改善患者的社會保障和生活標準。

##重點消息

- 不久將來發生的宣傳項目

技術轉移活動

技術轉移也是一種旨在傳播新知識的知識轉移概念的呈現，其好處是使盡可能多的人，從研究人員開發的尖端創新技術中獲益。此外，技術需要轉移到有機會獲利的製藥機構，才能進一步發展成某種技術。技術轉讓的一個重要步驟，就是通過專利將創新的科技成果進行註冊。NRND的創始人陳浩然教授的兩項創新技術，均已獲得相關的美國專利；其他NRND的眾多成員，亦已將他們的創新技術，提交了許多專利申請。

此外，當機構表示有興趣使用專利技術開發新藥時，NRND的研究人員可以在整個臨床過程中擔任顧問，提供支援。技術轉移是確保為公眾提供進一步探索的創新，從而最大限度地提高效益。

罕病知識

常見問題

關於罕見疾病

1. 是否有“罕見疾病”的定義？

罕見疾病的定義因國家而異，但通常指的是每10,000人中有1至8名患者的疾病。香港政府尚未確定任何罕見疾病的官方定義。缺乏罕見疾病的定義，否定了許多患者可及時診斷，剝奪他們得到公共資助藥物的機會和得到社福政策財務的支援。

2. 有多少種罕見的疾病？

目前國際社會已認識到6,000至8,000種罕見疾病，其中截至2016年，在香港發現了467種罕見疾病。全球每年都有新的罕見疾病被發現。

3. 究竟是甚麼導致罕見疾病的出現？

幾乎所有罕見疾病都是由遺傳缺陷或基因突變引起的。這些疾病可以從一代傳遞到下一代。極少數罕見疾病可由多種原因引起，包括但不限於罕見的感染形式，過敏和環境因素。在許多情況下，確切原因仍然未知。

4. 有甚麼例子？

在香港發現的一些罕見疾病包括黏多糖病，龐貝病，小兒皮膚和關節綜合症，結節性硬化症，骨髓纖維化，馬凡綜合症，雷特氏綜合症，脊髓小腦萎縮症，法布裏病，戈謝病，軟骨發育不全，各種形式的軟骨發育不良，C9ALS / FTD，肌肉強直性營養不良症和亨廷頓舞蹈症。

5. 可以治療罕見疾病嗎？

遺憾的是，大多數罕見疾病是無藥可醫。對於許多藥廠而言，特定罕見疾病的患者數量實在太少，若是開發相關的孤兒藥，其成本效益將成一大問題。因此，藥物的開發全賴於從公眾募集、政府舉措和私人捐贈，這使其成為一場艱苦的戰鬥。儘管大多數罕見疾病無法治愈，但在許多情況之下，早期診斷和適當的藥物治療可以有助於控制疾病並大大延緩疾病的惡化。

6. NRND正在做哪些工作以開發藥物及拓展治療方法？

建立“病人名冊”是所有醫學研究的基石。“病人名冊”是收集所有的理論和臨床研究的基本數據。自2010年以來，NRND已經付出了不少努力，為脊髓小腦萎縮症的患者建立了“病人名冊”。通過“病人名冊”，數十名患者

獲得了明確的診斷，一些導致家族性遺傳的小腦萎縮癥的新基因突變案例，亦已獲國際確認（參見“我們的研究項目”）。“病人名冊”亦可以令科研人員，能夠從更大的基因庫中獲得有用的資訊，用以進行大量研究，以便更能理解相對較少的罕見疾病。NRND希望將“病人名冊”擴展到其他罕見疾病，這將廣泛地幫助科研人員研究罕見疾病的根本原因。NRND工作的另一個重要方面，當然是新型候選化合物的研發工作。除了P3，AQAMAN和BIND之外，NRND的成員還開發了以下的候選化合物，並正在協助相關的藥物開發進程：

對於C9ALS / FTD：

- BIND

對於1型的肌肉強直性營養不良症：

- 低聚物4
- PLG50-1 / 5，PDG50-1 / 5，PDLG50-1 / 5
- 1a和2a
- 配體3
- 配體5, 6和9
- 對於多種polyQ疾病，例如：亨廷頓舞蹈癥和多種類型的脊髓小腦萎縮癥
- DB213

7. 開發新藥需要多長時間？

從概念到批准營銷，開發一種新藥大約需要15到16年。在找到需要數年研究的新候選化合物之後，便要開始進行臨床前研究，以評估其潛在的有效性。這些研究將在體外（實驗室內）和動物中進行，通常需要5至6年。這個階段被稱為“臨床前研究”，這就是NRND的日常工作範圍。一旦評估了各種參數（安全性、致癌性等），臨床研究就會開始。

臨床研究是針對人類的研究階段，側重於不同的藥物方面。第一階段側重於候選藥物的安全性，其對身體的性能和影響，以及劑量的確定。第一階段可能需要幾個月或更長時間。第二階段側重於藥物的效能，無論它是否能符合治療目標疾病患者的意圖以及有何種副作用。這個階段可能需要幾年時間。臨床研究的第三階段是確認藥物的療效，評估安全性並證明符合法規要求。這個過程的工作內容廣泛，通常需要耗上數年時間，爭取多家醫療機構和盡可能多的患者的協助。當第三階段的臨床試驗通過後，該藥物便可獲審批及進行推廣。臨床試驗的所有三個階段，平均需時8到10年。有些藥物在推出市場後更需要進行持續的監測。

從最初的開發到推出市場，成功引入新藥需時15至16年。由於科學或官僚架構的阻礙，許多研究在臨床研究期間已經終止。事實上，只有大約13.8%的藥物開發項目，能夠順利從第一階段臨床研究走到市場營銷，其他項目均無疾而終；例如那些在臨床研究開始之前，未能通過臨床前研究的藥物開發工序，就更不用說了。

見圖“develop an new drug.png”

8. 我怎樣才能知道自己是否容易患上罕見疾病？

遺傳性罕見疾病的早期診斷，通常意味著對罕見疾病患者及其家屬的及時治療和改善護理。如果您的家庭成員擁有罕見疾病的歷史，基因檢測將可確保早期診斷。

關於NRND

1. 罕見神經退化性疾病科研聯盟 (以下簡稱NRND) 為甚麼成立？

罕見神經退化性疾病科研聯盟 (NRND) 是一個由不同專科科學家組成的的科研網絡。罕科盟匯聚了一群勇敢的科學家和富有創意的臨床醫生。我們致力於揭示罕見神經退化性疾病，肌肉疾病的新型遺傳基因，了解這些罕見疾病的發病機制，以及開發這些疾病的新型治療策略。我們向亞太地區的病人組織，提供罕見神經退化性疾病和神經肌肉疾病的最新研發資訊。

2. 罕見神經退化性疾病科研聯盟是甚麼時候成立？

我們罕見神經退化性疾病科研聯盟的成員自2012年以來一直合作無間。該網絡於2018年正式成立並定名為罕見神經退化性疾病科研聯盟 (NRND)。

3. 到目前為止，NRND取得了甚麼工作成果？

NRND與HKSCAA一起幫助為SCA患者成立病人名冊。此外，陳教授和他的同事已經發現並開發了各種新穎的方法來治療各種罕見疾病。有關這些項目的更多詳細信息，請參閱“我們的研究項目”。

4. NRND如何幫助罕見疾病患者及其家人？

NRND致力於揭示罕見疾病的根本原因。只有在了解罕見疾病的致病機制，才能制定相應的治療策略。通過這種方式，NRND才能為罕見疾病患者提供進一步的醫療服務。

5. 我可以怎樣支持NRND？

感謝您對NRND的興趣！請瀏覽此頁面，了解可以如何支持NRND的工作。

當被診斷出患有罕見疾病時.....

1. 我能做甚麼？我應該知道甚麼？

被診斷患有罕見疾病對您和您的家人來說絕對是一種可怕的經歷。但是，重要的是，您不必孤單一人面對這場戰役。首先，花點時間調整和評估妳的個人情況。加入一個將您與其他患者聯合起來的病人組織，從中您可以與他們分享一些資訊，獲得情緒支援和護理上的提示。通過閱讀相關材料和諮詢罕見疾病的醫學專家，盡可能多地了解您的疾病和研究也很重要。參加相關的病人名冊登記計劃，因為您的專科醫生將您的狀況作一系統性紀錄，並可能把妳和一些正在進行臨床試驗的科學家聯繫起來。最後但同樣重要的是，保持積極的人生態度，當您感到悲傷和沮喪時，請不要猶豫，向合資格的專業人士尋求諮詢。

2. 我在哪裏可以找到經濟資助？

政府資助六種特定類型的溶酶體貯積癥患者。社區護理基金醫療助理計劃為少數罕見疾病提供經濟支援。（有關該計劃的更多信息，請參閱http://www.ha.org.hk/visitor/ha_visitor_index.asp?content_id=208076）

3. 我在哪裏可以找到社會資源的支援？

香港罕見疾病聯盟和香港小腦萎縮症協會等病人組織提供社區計劃，促進互助和自我賦權。

4. 我可以報名參加臨床試驗嗎？

是的，參與臨床試驗可以促進治療的發展。您可以先加入病人名冊登記計劃。一旦出現臨床試驗機會，您將立即與我們聯繫。

全球罕病最新資訊

媒體報道

- 近期資訊 (最近6個月的資訊)
- 往昔資訊 (6個月前的資訊)

與我們同行

感謝您對NRND的興趣！您的財務支援對我們的罕見疾病研究項目至關重要。只有有足夠的資源，我們才能吸引世界各地最優秀的學者和專

家，並為他們提供所需的技術支援。因此，無論大小，每一項貢獻都將直接影響罕見疾病治療方法的發現和發展 - 為更多突破和挽救生命鋪平道路。您可以通過捐贈現金或從事志願工作來支持我們：

- [現金捐贈](#)
- [合作夥伴](#)
- [## 專科醫生及科研工作者](#)
- [## 病人組織](#)
- [聯絡我們](#)

Icons :

Social media (FB, Wechat, Youtube)