

罕見疾病立法

20th Anniversary of Legislation for Rare Disorders in Taiwan

20週年專輯



• 目錄 •

序

立足 20 年 昂首邁向更美好的未來	林炫沛	5
罕病法 20 年有成	賴清德	12
愛不罕見 生生不息	陳時中	14
每個罕見疾病者都是人間的天使	林志嘉	16
在別人的需要上，看見自己的責任	劉建國	18
罕病法 20 年，讓我們攜手繼續向前	吳玉琴	20
創辦人的愛心、耐心、毅力終於達標	曾永權	22
Happy 20 th birthday to the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act	Abbey Meyers	24
Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act is a model of innovative and patient-centered rare disease policy	Eric Obscherning	29
Congratulate the great success of rare disease policies in Taiwan	Ritu Jain	32
Celebrate the 20 th anniversary of the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act	Yukiko Nishimura	35

罕見歷史

談～罕病醫療權益挑戰	陳莉茵	40
從英國「經濟學人」研究看罕病法立法 20 週年	曾敏傑	62

罕見推手

罕見疾病防治及藥物法邁入 20 年之回顧與前瞻	王英偉	78
全民健保為罕病撐起保護傘	李伯璋	89



用心完善罕藥制度 用愛守護病友健康
談「台灣罕藥管理的政策與成果」

吳秀梅 98

見證罕見

絕境中的窗—罕病法	蔡輔仁	106
特殊營養食品—代謝異常食在安心	罕見疾病基金會研究企劃組	113
罕病特殊治療 ERT—溶小體疾病的未來	罕見疾病基金會研究企劃組	120
孤兒藥健保給付之路—龐貝氏症治療世界之光	聯合報韋麗文採訪報導	127
罕病醫療補助辦法— aHUS 重生之路	罕見疾病基金會研究企劃組	131
罕病醫材—玻璃娃娃勇敢飛	罕見疾病基金會研究企劃組	137
罕病居家醫療器材補助—肌萎家庭後援部隊	聯合報韋麗文採訪報導	141

照亮罕見

What makes the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act Different from Other Orphan Drug Acts (And the Envy of Patients Worldwide)?	Durhane Wong-Rieger	146
螢火蟲，亮了！	薛承泰	156
欣見罕病法轉大人	林秀娟	162
罕見疾病防治及藥物法立法暨實施之回顧	胡幼圃	167
燃燒的火鳳凰 · 憶珊瑚人張敏嫻	江綺雯	176
從民間到國會殿堂：談我與罕病法的不解之緣	楊玉欣	184
基因體定序與罕病的分子診斷	蔡世峯	192
罕藥本土研發的未來	張鴻仁	204
罕病法應為罕病保障之第二道防線	王慧綾	211

印證過往，期許未來	胡務亮	215
罕病法立法 20 週年回顧與展望	遲景上	221
有藥可醫，更要來的及時－新生兒篩檢	簡穎秀	227
花東地區罕病的照護及期許	朱紹盈	233
救命的奶粉	牛道明、陳燕彰	244
居家醫療照護器材對於肌萎病人之重要	陳燕麟	250

展望罕見

以罕病實務工作者角度看罕病法	陳冠如	262
----------------	-----	-----

附錄

附錄一 《罕見疾病防治及藥物法》法條		280
附錄二 罕見疾病相關政策大事記		290
附錄三 罕見疾病基金會修法說帖及條文對照表		295
附錄四 《罕病醫療照護費用補助辦法》法條		322
附錄五 罕見疾病相關之政策保障		327
附錄六 亞太地區罕見疾病之認知與管理評估報告書		329
附錄七 罕病法施行 20 年成果		355



立足 20 年 昂首邁向更美好的未來

《罕見疾病防治及藥物法》2020 年立法施行 20 週年，從立法之前的個別病友必須自行奮力爭取生存，到今天罕見疾病的照護已經成為傲人台灣之光當中的一道亮眼光束。這些政策與福利並非憑空得來，謹以此書紀錄這個美好法案從草擬、提案、遊說、修正、立法、執行一路上所經歷的風雨與成果。

個人從醫 30 多年以來，始終抱持著不愧對《日內瓦宣言》的信念：「准許我進入醫業時：我鄭重地宣誓自己要奉獻一切為人類服務，將病人的健康與幸福作為我的首要顧念」。而自

踏入兒童遺傳科的領域，面對許許多多難以確診或有效治療的病情，因著人道關懷與對醫療專業的執著，我與遺傳學科的夥伴們選擇走在一條「堅定守護」的鋼索上，兢兢業業為遺傳疾病尋找可能的活路。當年每在出國開會前夕，總會想方設法將無法在國內確診的病人檢體帶到國外檢驗，只為了讓病人能儘早得到明確診斷，並及早接受適當的治療；要回國之前又要絞盡腦汁帶回國內沒有的「救命藥」，以及相關的重要訊息。孑然行走在似乎沒有盡頭的黑夜裡，有時不禁會抬頭問老天爺：「這些父母承擔了照顧孩子的沉重責任，難道政府忍心遺棄他們嗎？」

命運掌握在自己手中，問蒼天不如採取積極有效的行動。1999年基金會甫成立，便馬上成立立法小組擬定草案，並四處奔走遊說凝聚多元共識，幸賴行政部門、立法委員、政府官員、社會企業、醫療人員與無數夥伴們畢精竭思、無私義助，《罕見疾病防治及藥物法》奇蹟似地僅花了40多天的時間便獲得通過，並在隔年的2000年開始施行，讓長久以來孤立無援的罕病患者及家庭終於獲得了法源保障。爾後歷經3次修法，敦促政府健全罕病通報制度，陸續推行罕藥認定以提供健保給付重要參考，取得維生特殊營養食品及提供營養諮詢、緩和醫療及相關醫療照護與補助等等重要政策。在政府肩負法定責任下，罕病家庭得到應有的照護及幫助，也讓台灣擁有目前

世界上涵蓋面最為周延的罕病立法與制度，同時也呼應了世界衛生組織（WHO）在 2016 年第 69 屆大會中揭櫫的「一個都不能少（Leave No One Behind）」的精神。

在跨越 20 週年里程碑的當下，也是重新審度當前罕病政策並使之更加完善的重要契機。本書邀集跨領域的各方先進賢達一同回顧，並深入審視罕病立法施行 20 年以來對於罕病患者的影響流變，期待能夠得到社會各界的關注，將耀眼國際的台灣罕病制度推向一個更新的階段、更前瞻的層次，以持續性、制度化與合理化的支持陪伴，成為保護罕病家庭的方舟，繼續邁向更美好的未來。

罕見疾病基金會
董事長

林炫沛

20 Years of Devotion- Onto a Better Future

This year marks the 20th anniversary since the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act (TRDODA) was enacted. Along the way, there have been countless ups and downs, from the time patients had to fight on their own due to the lack of rule of law to this day when healthcare for people with rare diseases has become one of the many achievements that Taiwan takes pride in. These regulations and the benefits they bring just do not come easy. For this reason, I would like to dedicate this book to every person that supports us for everything we have been through and achieved, so that we could witness the birth of this phenomenal Act from its drafting, proposal, lobbying, amendment to enactment and implementation.

Have been practicing medicine for over 30 years, there is not a single day that I forget the values stipulated in the Geneva Declaration: “At the time of being admitted as a member of the medical profession, I solemnly pledge to consecrate my life to the service of humanity, and the health of my patient will be my

first consideration.” Since the first day of my practice in pediatric genetics, I have seen countless conditions that are difficult to diagnose or treat effectively. Due to the commitment to humanism and the values of the medical profession, my fellow geneticists and I choose to take the high-wire walk, despite all difficulties, with the shield that guards the patients’ well-being, striving to find different ways to treat genetic diseases. Back in the day, some conditions were hard to diagnose in Taiwan, so we tried every means to bring the patients’ specimens to a foreign country for examination every time we travel abroad for meetings. It was the only and fastest way we could give them proper diagnoses and treatments. Bringing back life-saving drugs and any information that were not available in Taiwan was also a task for which we went to great lengths. Walking alone in the seemingly endless night, sometimes we whisper to the sky, “The parents of people with rare diseases have shouldered the heavy burden of caring for their children. Can the government really bear to leave behind these families?”

We believe we make our own destiny, so we may as well take action, instead of praying to God for help. Upon the foundation of TFRD in 1999, a focus group was established to draft regulations

and spared no effort to lobby and bring together people that share the same view. Thanks to the wholehearted dedication and the strength from the administration authority, legislators, government officials, social enterprises, health professionals, and countless partners that fight side by side with us, TRDODA took only 40 days to pass and went into effect the next year. Since then, people with rare diseases and their families who used to fight alone finally have the protection of the laws. To his day, TRDODA has been revised three times. There are changes made to urge the government to improve the reporting system for rare diseases cases and facilitate orphan drug designation as the reference for health insurance payments. There are also amendments that regulate the acquisition and use of special formula as well as the provision of nutrition counseling services, palliative care, and subsidies. As the government fulfills its legal responsibility, people with rare diseases can receive proper health care and assistance; Taiwan, because of this, has the most comprehensive framework of laws and regulations in place in the world when it comes to rare disease. This achievement is also in line with the goal of “leaving no one behind” proposed in the 69th World Health Assembly (WHA) in 2016.

As we mark the 20th anniversary of the foundation of TFRD, it is an opportunity to review the current policies and regulations so that they can better meet the needs of people. This book gathers stories from all walks as an in-depth retrospect of the changes of TRDODA and the impact it has on people with rare diseases since its enactment 2 decades ago. It is hoped that these voices can attract attention from different fields, which in turn, take the regulatory framework regarding rare diseases, which is already the pride of Taiwan, to a whole new level that is even more visionary. In this way, we can continue to support and care for these people and their family in ways that are systematic and reasonable, as all the efforts and dedication become the Ark that shields the families and sets sail for a better future.

Shuan-Pei Lin

Chairman, Taiwan Foundation for Rare Disorders (TFRD)

罕病法 20 年有成

感謝罕病基金會在陳莉茵女士、曾敏傑先生等創辦人持續不懈的努力下，結合民間團體、政府立法及行政部門共同協力，在民國 89 年催生《罕見疾病防治及藥物法》（罕病法），成為全世界第 5 個立法的國家，這部專法結合罕見疾病防治與適用藥物，堪稱世界首見。

本人非常關心罕病病人醫療權益，在 91 年擔任立委時，為協助罕病患者獲得國際醫療資源救治，曾提出罕病法修正草案並獲 45 位委員連署支持。嗣罕病法於 93 年在立法院三讀通過修正，簡化罕病國際醫療合作的申請程序，降低罕病病友就醫的障礙。

為擴大罕病病人照顧與保障，政府持續檢視修正相關法令，俾完善及支持罕病病人的醫療照護和家庭需求。罕見疾病已列入全民健保重大傷病範圍，免除病人就醫的部分負擔；對於罕病病友所需的罕藥與醫療費用，更提供健保給付以及罕病醫療補助的雙重安全網。另外，《兒童及少年福利與權益保障法》、《身心障礙者輔具費用補助辦法》亦將罕見疾病納入保障範圍，使罕病患友在醫療與社會福利上得到更完整照顧，也開啟我國醫療人權新頁。

欣見罕病法立法 20 年有成，並出版紀念專輯，記錄 20 年來政府政策推動落實，以及社會各界協助罕病病友與家庭的珍貴歷程。未來期盼罕病基金會能穩健發揮民間組織力量，協助政府持續完備與推動罕病防治與照護相關政策，以嘉惠更多病友及家庭，讓愛不罕見！

副總統 賴清德



愛不罕見 生生不息

感謝罕見疾病基金會，讓國內小於萬分之一的罕見疾病病人和家屬，在與罕見疾病共處的生命過程中，得到最完整的照護，讓罕見不再視而不見。

為防治罕見疾病發生，及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病人，我國於 2000 年立法施行《罕見疾病防治及藥物法》。迄今（2020 年 8 月）公告 225 種罕見疾病、114 種罕見疾病藥物、40 項罕見疾病特殊營養食品及 85 項罕見疾病國內確診檢驗項目；將罕見疾病納入全民健保重大傷病範圍，罕見疾病病人在保險有效期間，可依全民健康保險法規定免醫療部

分負擔；另外，簡化罕見疾病藥物專案進口流程，簡化許可證申請應檢附之資料與查驗登記規費，以提供罕見疾病病人更好的醫療與照護。

未來，政府將持續與民間團體攜手落實罕見疾病之預防與照護，更期盼社會大眾持續參與罕病病人照護、研發與改進，以嘉惠更多病人及家庭！

衛生福利部
部長

陳時中



每個罕見疾病者 都是人間的天使

22年前，二位創辦人陳姐和敏傑兄找我倡議，希望成立基金會幫助罕病者及其家屬解決面臨的困境，此機緣促成我成為罕病之友的契機，並讓我和基金會結下深厚因緣。基金會成立後，為制度化照護罕病者而推動制定專法的過程中，我要求政府在預算、健保給付及罕病用藥等政策，須符合罕病者的需求，也積極整合理念相同人士、協調各方意見，終於順利地在2000年完成《罕見疾病防治及藥物法》的立法。罕病雖罕見，但卻彰顯生命處於逆境時所展現的堅韌和喜悅、感恩和珍惜等

人生修練的生命價值，是上天所給的一份特殊禮物。儘管罕病立法已獲得相當成果，但更完善的友善、接納環境，仍有長路要走，罕病者需要且值得你我持續的支持、關愛與呵護，因為－每個罕見疾病者都是人間的天使！

立法院
秘書長 林志嘉



在別人的需要上 看見自己的責任

罕見疾病多會出現嚴重的病徵，為病患生活造成重重障礙。病友們不但在個人的日常生活需要各式協助，其實更需要來自國家社會群體的理解與友善對待。然而，罕病太少見且病況嚴重，社會大眾普遍不了解他們的困境何在，更遑論提供協助。最終，使得這一群在人類社會裡最需要幫助的朋友，除了自身疾病的苦痛，還必須承受不被理解、不被認識，被邊緣化的痛苦。

自 101 年起我有幸與楊玉欣委員一起共提許多弱勢族群的修法與立法，其中罕病修法案是我印象深刻難以忘懷的。此案讓我更深度地認識了這個族群的醫療生存、生活照顧與長期身心壓力的折磨是怎樣的無助，也更深刻的了解到罕病病友難以言說的尊嚴、經濟與自我價值的挑戰苦痛。或許可以說：認識愈多，心中的不捨愈劇烈。我深深體認到作為一個立法委員，我們還需更努力為罕病病友創造更友善的制度。

有句話說：「在別人的需要上，看見自己的責任」，我期許自己，不是修法完成我的任務就結束了，相反的，這是嶄新階段的啟航。我會持續與罕見疾病基金會一起努力，改善罕病族群的生存環境，這是我的福氣與責任。感謝罕見疾病基金會 20 年來的貢獻，你們是台灣社會最美麗的風景。祝願台灣早日邁入更實質平等、友善的進步社會。

立法委員 劉建國



罕病法 20 年 讓我們攜手繼續向前

一晃眼，《罕見疾病防治及藥物法》已經立法 20 載，如果是個孩子，都已經成年了。也還好罕見疾病基金會在 20 年前有推動這個法案的三讀，幫許多罕病患者及其家庭減輕許多痛苦和沉重經濟負擔。

《罕見疾病防治及藥物法》自 2000 年立法以來有過 3 次修正，陸續地強化罕病病友的各项服務機制，包括：1. 將罕病患者進行國際醫療的主體性回歸病友；2. 要求政府應編列給罕

病政策預算的最低額度；3. 將罕見疾病相關團體納入政府的獎勵範圍；4. 強化罕病病人就學、就業或就養等協助機制的法源；5. 保障罕病患者之用藥權益等。

感謝所有的罕見疾病病友和家屬、醫師及基金會工作同仁人員的努力。因著大家的努力，台灣對於罕見疾病的整體照顧體系才能夠持續前進，更在聯合國佔有一席發言的空間。

20年，是有法案時間，罕病以前就存在，現在還是存在，未來還會有“更多”的存在。針對罕病相關制度的建立和進展，我們還要繼續攜手，陪伴著罕病患者及其家庭一起往前走。

立法委員 吳玉琴



創辦人的愛心、耐心、毅力 終於達標

20年後的今天，回憶起《罕見疾病防治及藥物法》的立法過程，特別令人悵觸萬端，不勝感慨！

立法初期，經常在立法院看到創辦人陳莉茵女士穿梭在各委員辦公室進行立法的遊說，由於永權時任國民黨立法院黨團工作會主任（黨鞭），負責立法的協調工作，陳莉茵女士每天都到黨團辦公室向我說明罕見疾病的困境，這是永權第一次深入用心認識罕見疾病，恍悟才知罕見疾病的認定須達萬分之一，實屬非常少見，在尚未立法前，罕見疾病病友需面對醫藥

資源取得不易的問題，甚或面臨無藥可醫的無助感。

永權被陳女士的用心及毅力所感動，尤其初期無人理會，到最後獲得立委們的支持，耐心的與朝野黨團協調，並且在專業人士的支持下，終於在 2000 年 1 月通過《罕見疾病防治及藥物法》。

立法院
前副院長

曾永權



Happy 20th birthday to the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act

It's my honor to write something for this book celebrating the 20th anniversary of Taiwan's legislation, the "Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act", as well as the support organization the "Taiwan Foundation for Rare Disorders". I am genuinely moved to say that many countries all over the world have enacted orphan drug legislation, but Taiwan's law appears superior in many ways including the United States where it all began in 1983. The American

law addresses only financial incentives for research and manufacture of pharmaceuticals and biologics, whereas Taiwan’s law creates a comprehensive Medical Network for people with rare disorders, it specifically includes rare disorders in Taiwan National Health Insurance program (the United States does not yet have a national health insurance program), provides subsidies for medical costs, subsidizes the supply of special nutrient foods for patients with congenital metabolic abnormalities, provides pre-natal diagnosis for high risk pregnancies, makes genetic counseling centers available and psychological support services for patients and their families.

Importantly, the Act also provides subsidies in support of rare disease patient organizations. For 25 years I was the President and CEO of the American support organization, “National Organization for Rare Disorders” (NORD). It was necessary to spend much of my time fund raising just to keep the organization functioning, time that would have been better spent talking to patients and families. Taiwan is wise to help rare disease support organizations provide the services that families desperately need.

I became involved in this unusual area of public health after one of my sons was diagnosed with a rare disease. Because I knew nothing about public health, I had to learn everything including the

political issues affecting all people with rare disorders, wherever they are. Today my son is almost 50 years old and he is doing well. But I wish I had better answers for the many people I talk to with hopeless diseases that have no treatments. I can only advise that our answers will come from RESEARCH. Research must come from scientists working mostly in academic laboratories, and when they find something hopeful they will need a company to scale up the manufacturing process so appropriate supplies will become available to patients. Clinical trials are essential for all medical research and that is when people with the target disease are needed. You cannot sit back and hope other patients will volunteer. When a disease is rare every one of us may be called to serve the needs of all of us.

Happy Birthday TFRD, and happy 20th birthday to the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act!

Abbey Meyers

Founder, National Organization for Rare Disorders (NORD)
Past President (retired)

台灣《罕見疾病防治及藥物法》 二十週年生日快樂！

我很榮幸能替這本為慶祝由「台灣罕見疾病基金會」所推動的台灣《罕見疾病防治及藥物法》（以下簡稱罕病法）立法 20 週年而出版的冊子寫點我的感想。我真的很感動全世界許多國家都頒布了孤兒藥物法，但我必須說，比起這些國家，包括於 1983 年立法的美國，台灣的罕病法，在許多方面，看得出是令人稱羨的。美國法律僅有針對藥物和生物製劑研究和生產給予財務上的獎勵，而台灣的罕病法則為罕見疾病患者創建了一個全面性的醫療網。罕病法明確地將罕見疾病納入台灣全民健康保險（美國尚未建立全民健康保險），提供醫療費用補貼，對先天性代謝異常的患者給予特殊營養食品的補貼，提供高危險妊娠者產前診斷，可以尋求遺傳諮詢中心協助，罕病法還針對罕病患者及其家人提供心理方面的支持服務。

重要的是，該法案還提供了補助金，資助罕見疾病的病友組織。25 年來，我一直擔任美國的一個支持性組織「全國罕見疾病組織」（National Organization for Rare Disorders, NORD）的主席兼執行長。我必須花很多時間去籌集資金，以保持組織的正常運作，因此，應該花在多與患者和家屬交談的

時間就減少了。台灣資助罕見疾病組織，提供患者家庭急需的服務，這種作法是明智的。

在我的一個兒子被診斷出患有罕見疾病後，我參與了公共衛生當中這個罕見的領域。起初，我對公共衛生一無所知，所以我甚麼都得學，包括影響到所有罕見疾病患者權益而必須和政府及政黨交涉的各種議題。如今，我兒子快 50 歲了，他過得不錯。但是，我與許多位無藥可醫的患者交談後，我多麼希望我能提供他們有效的解方。我只能告訴對方我們的解方將來自「研究」。罕病的研究一定是寄望於大多數時間都埋首在學術實驗室研究的科學家們，當他們找到有希望治癒的藥物時，他們需要一家可以將之擴大生產的公司，如此才能為患者提供適量的供給。臨床試驗對於所有醫學研究都是必不可少的，也就是說，當科學家們需要對特定疾病進行實驗時，你要採取行動，而不是坐等其他患者自願參加。當一種疾病很少見時，為了解除所有患者的困境，我們每個罕病患者可能必須站出來。

祝「台灣罕見疾病基金會」生日快樂，並祝台灣《罕見疾病防治及藥物法》20 週年生日快樂！

Abbey Meyers

美國「全國罕見疾病組織」創辦人
前主席（已退休）



Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act is a model of innovative and patient-centered rare disease policy

The Asia-Pacific Economic Cooperation (APEC) Rare Disease Network joins TFRD and the Ministry of Health & Welfare to celebrate the 20th anniversary of the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act. The 5th of its kind in the world at the time of promulgation in 2000, the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act was and

continues to be a model of innovative and patient-centered rare disease policy from which all APEC member economies can learn. The APEC Rare Disease Network thanks Ms. Serena Wu, Dr. Min-Chieh Tseng, Dr. Shuan-Pei Lin, Ms. Ruth Kuan-Ju Chen, and many others at TFRD for their commitment to regional cooperation on rare diseases in the Asia-Pacific region.

Eric Obscherning

Secretariat, APEC LSIF Rare Disease Network (RDN)

罕病法是以患者為中心及創新的罕病政策典範

亞太經濟合作組織罕見疾病網絡攜手台灣罕見疾病基金會，以及衛生福利部共同慶祝《罕見疾病防治及藥物法》實施 20 週年。台灣於 2000 年頒布該法之時，是全球第 5 個制定這類法案的國家。罕病法是以患者為中心的創新法案，是制定罕病政策的典範，所有 APEC 成員經濟體都可以從中吸取經驗。亞太經濟合作組織罕見疾病網絡非常感謝陳莉茵女士、曾敏傑教授、林炫沛教授、陳冠如女士，以及台灣罕見疾病基金會的工作人員，對亞太各國攜手對抗罕見疾病所做出的承諾與貢獻。

Eric Obscherning

亞太經濟合作組織生命科學
創新論壇罕見疾病網絡秘書長



Congratulate the great success of rare disease policies in Taiwan

On behalf of Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organisations, I would like to congratulate the great success of rare disease policies in Taiwan and especially for the implementation of the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act for 20 years. As a regional rare disease alliance, we truly understand how supportive policies and regulations can enhance the experiences and quality of life for rare disease communities. The Taiwan Foundation for Rare Disorders (TFRD), founded by Mrs. Serena Wu and Professor

Min-Chieh Tseng, has been a pioneer in the work of co-creating and influencing government policies to advance the cause of rare disease patients. As a partner in the healthcare initiatives of Taiwan, TFRD forms a critical bridge and a role model for the rare disease organisations in the Asia Pacific. We at APARDO hope to partner with TFRD in sharing their success stories and experiences with younger national and regional rare disease organisations so we may collectively affect policies for better health outcomes. With this shared vision and stronger partnerships, we move forwards with the UN spirit of 'leave no one behind'!

Congratulations to TFRD and may we grow even stronger together!

Ritu Jain

President, Asia Pacific Alliance
of Rare Diseases Organisation

賀台灣罕病政策的傲人成就

我謹代表亞太罕見疾病組織聯盟，祝賀台灣罕見疾病政策取得傲人的成就，更要祝賀台灣實施《罕見疾病防治及藥物法》20週年。身為區域性的罕見疾病聯盟，我們深刻了解支持性政策和法規是可以改善罕病患者的生活經驗和品質。由陳莉茵女士和曾敏傑教授所創立的台灣罕見疾病基金會，一直是足以影響政府政策以促進罕病患者權益的先驅者。作為台灣醫療保健革新的一員，台灣罕見疾病基金會為亞太地區的罕見疾病組織建立了重要的溝通管道和學習的典範。亞太罕見疾病組織聯盟希望與台灣罕見疾病基金會合作，與年輕的全國性或地區性的罕病組織分享台灣罕見疾病基金會的成功經驗，進而打造出更好的衛生政策。讓我們本著聯合國「不放棄任何人」的精神，透過共同的願景和牢固的夥伴關係，繼續向前邁進！

祝賀台灣罕見疾病基金會，願我們共同成長茁壯！

Ritu Jain

亞太罕見疾病組織主席



Celebrate the 20th anniversary of the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act

ASrid (Advocacy Service for Rare and Intractable Diseases' multi-stakeholders in Japan) sincerely celebrates the 20th anniversary of the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act in Taiwan.

Taiwan is a very close country to Japan, and we have been actively working together in the area of rare disease patient advocacy. We are very proud of this collaboration.

We completely understand that the approach to the enactment of the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act and the history since then has been a wonderful history of TFRD's activity.

Although Japan enacted the Outline of Measures against NANBYO (rare and intractable diseases) in 1972, it took 42 years for the NANBYO Act to be enacted. We are well aware of the importance of such lobbying efforts. And we dearly admire TFRD as a patient advocacy organization for its involvement in this legislation since its enactment and the benefits it has provided to patients and families.

We heartily salute Ms. Serena Wu, Prof. Min-Chieh Tseng, Dr. Shuan-Pei Lin, and Ms. Ruth Kuan-Ju Chen for their leadership of TFRD over the years. We would also like to express our sincere wishes for the further development of your organization.

ASrid will continue to work hand-in-hand with the TFRD to advance the field of rare diseases in Asia.

Yukiko Nishimura

President, NPO ASrid, JAPAN

恭賀台灣《罕見疾病防治及藥物法》立法 20 年

Asrid（日本稀少及難治性疾病倡議組織）誠摯地祝賀台灣《罕見疾病防治及藥物法》立法 20 週年。台灣不只地理位置與日本相臨，在罕見疾病領域中，我們更是一起工作和倡議的好夥伴，為此我感到非常榮幸與驕傲。

我們與台灣罕見疾病基金會結緣多年，我很清楚台灣制定罕見疾病防治及藥物法的過程，而這一路上所經歷的風雨都已經成為甜美的果實，為罕病基金會留下美好的一頁。

雖然日本在 1972 年便宣示了《罕見及難治症措施綱領》的理念，但這項法案真正通過立法卻花了 42 年的時間，我們深知努力遊說是多麼地重要。正因為如此，我們非常讚賞台灣罕病基金會作為一個病患倡議組織，自成立以來便深入參與罕病法立法，為病患及家屬爭取權益。

我們衷心向陳莉茵女士、曾敏傑教授、林炫沛醫師和陳冠如女士致敬，多年來他們引領著罕病基金會邁步向前，在此也為罕病基金會獻上誠摯的祝福。未來，Asrid 將繼續和罕病基金會攜手合作，齊心推動亞洲罕見疾病更光明的道路。

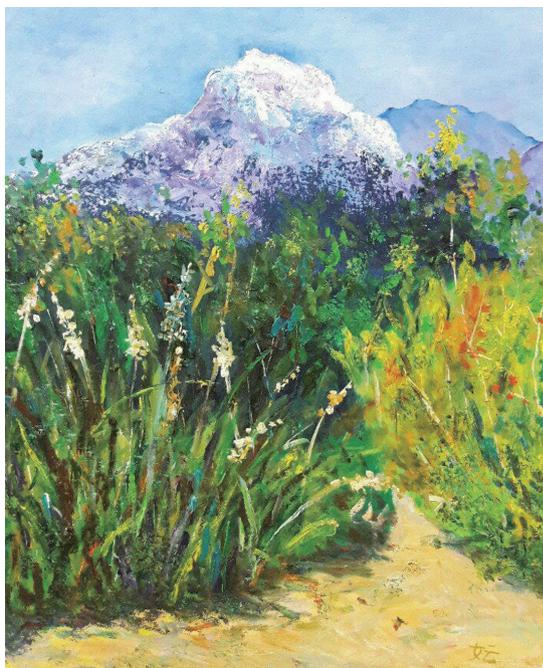
Yukiko Nishimura

日本 ASrid 主席



罕見歷史

以史為鏡，可以知興替。種種立法過程的事件和行動，鑲嵌了許多生命的血與淚，歷史軌跡值得細細探索。



山之景
高韶妘（15歲），成骨不全症

紀念罕見疾病防治及藥物法 20 週年 談～罕病醫療權益挑戰

罕見疾病基金會創辦人 **陳莉茵**

罕見疾病基金會自 1999 年成立後，在《罕見疾病防治及藥物法》實施 20 週年之際，心中充滿感謝…

罕病法實施後有全民健保力挺鼎助，藉由民主法治保障極弱勢罕病患者的立法開創世界先河，成就台灣罕病權益照護全球名列前茅。

回首 21 年前罕病權益匱乏，誠摯感謝當時在推動立法過程中，奔走提案及戮力支持連署的立法委員們及其團隊同仁；衛生福利部（時衛生署）各相關部會長官們的接力政策照顧；醫、藥界好友及病友團體並肩支持及全力爭取，謹此再三深摯謝忱！

緣起～其實是生命裡極心痛的際遇

憶起 1990 年時，帶著罹怪病幼子赴美尋求診斷返國之後，受愴萬分的我帶回了兩種救命解藥返國，蟄伏療傷六年，自費向藥品原廠或代理商購得進口救兒命罕藥，心知肚明小兒子（秉憲）有生之年，必需終身服藥，但是當時小兒昂貴的孤兒藥卻無法得到全民健保的給付，於是進行移民美國，並於 1996

年取得美國居留權。

赴美前與移民官的面談時，移民官的問題令我這個為病兒生存，而必須遠走異鄉的母親，禁不住由衷深省，移民官問道：

1. 你的生活經濟來源，除了在台丈夫資助外，你需要美國政府的經濟協助嗎？
2. 除了 Medicare（醫療保險），你需要食物券嗎？

震撼感傷之餘，不禁想：「難道果真是藥貴而命杳？我兒或許在美覓得生機，然而曾經協助過向美藥商購買藥品的罕病病患們，是否也能有同樣的求生機會？也許，應該回台給自己兩年時間，再次申請健保藥給付，同時尋求制度改革的可能。」

立法保障罕病醫療權益，牽動基金會成立

1998年2月12日，偶然間從廣播中得知，行政院通過全民健保民營化法案，並已送達立法院，而我小兒罕藥申請遲遲未有消息，當下想若全民健保民營商業化，罕藥必是求告無門而緣木求魚，於是，決定向當時衛生署詹啟賢署長致信陳情。

記得當時再三斟酌的陳情信函及申請罕藥資料，終於1998年3月1日健保施行3週年當日完稿，限時掛號寄出後，幾日後在3月4日下午約5:30左右，欣喜接到當時健保局長機要李丞華醫師（今健保署副署長）來電並應允協助。原由陳情函中以當年最夯電影「鐵達尼號」落海倖存的滄海孤雛譬喻罕病

患者，李機要告訴極驚喜又忐忑的我：「我們會派大船來接你們上岸的……」。這句承諾對於家有罕病兒的我的確是莫大的鼓舞。

然在詢及行政院公部門為罕病患者族群立法確保醫療權益時，李機要強烈提醒及建議我成立壓力團體，俾利立法及長期維護權益。過程中幸得當時全民健保監理會曾條昌主秘等健保同仁的協助，同年4月2日我在台大醫院藥局取得第一份健保給付的罕見孤兒藥品 Ucephan，得藥當下的我，站在台大醫院舊院區古色斑斕大廳中，手裡緊拎著小兒的救命藥，不禁想跟熙來攘往的所有健保付費者大眾鞠躬致謝，並暗自下定決心為罕見病友們克盡心力。



1998年4月7日罕見疾病基金會籌備會記者會（左為陳莉茵創辦人與小兒子秉憲合影）。

之後 1 ~ 2 個月中，我積極聯繫罕病病友家屬及醫師，確定籌立罕見疾病基金會，欣得罕病家屬曾敏傑教授（時任職於中正大學）、蔡元鎮先生、鐘英峰董事長等，林炫沛、胡務亮、林秀娟、蔡輔仁等罕病專業醫師們、及捐助人代表李宗德律師、陳允平董事長、及伊甸基金會等創會夥伴力挺，並訂定創會基金募集之策略，策略一，向陌生人尋求協助及捐助；策略二，向媒體尋求宣導罕病患者困境及解決方案。

1998 年 6 月 16 日獲得聯合晚報大篇幅報導及各紙媒及電子媒體跟進，歷時 8 個月餘募得千萬基金，成功運用每一位小額捐款的力量，創造大奇蹟，罕見疾病基金會在次年 1999 年 6 月 6 日正式成立。



1999 年 11 月 11 日余政道委員（左三）罕病法草案 1999 年罕見疾病基金會成立大會。公佈記者會。

立法過程～遊說事件簿

基金會 6 月正式成立後，7 月間意外接獲時任立委的余政道委員辦公室丁先生的徵詢，請基金會針對《罕見疾病法》草案提出意見，同時本會董事會火速決定成立立法草案擬定小組，由曾敏傑教授主導、創會董事長李宗德律師推薦王慧綾律師、另有台大醫院胡務亮醫師，力邀雷文玫律師、楊秀儀教授、中正社福林志鴻教授及 3 位台大法律研究所研究生與研究助理何建志、黃舒芃、鍾芳華等共 9 人，由醫學、法學、社會學專家草擬本會罕見疾病法草案版本，期待以逐一的條文規定，保障病患的醫療、用藥、照護等需求。

8 月時新科立委上任，即得友人引薦江綺雯前立委，提出基金會版本草案供參，並於 9 月立法院開議即刻提出本會立法版本。當時行政院衛生署藥政處（今衛生福利部食品藥物管理署）胡幼圃處長則提出《罕見疾病藥物法》草案，3 案並陳付委一讀，訂名《罕見疾病防治及藥物法》。隨後經黨政協商 3 案合併，逕付二、三讀。此立法遊說過程 5 個月中，時任各黨派立委包括林志嘉委員、謝啟大委員、林重謨委員、郝龍斌委員、陳其邁委員、黃明河委員等都曾大力支持鼎助，亦幸得江綺雯委員引薦國民黨團總召曾永權立委鼎助，將罕病法排入優先審議法案，終於及時在 2000 年元月 14 日加開臨時院會中順利完成立法。

自一讀到三讀歷時42天，終於2000年1月14日三讀通過，同年2月9日由總統公告實施。除創立法院空前的立法速度外，其法成為全球第五、亞洲第一，為保障罕見疾病患者醫療照護權益的特別專法，特有的防治觀念及施行條款，已開創世界先河。

立法遊說過程中，印象深刻而緬懷不已二三事…

其一，本會草案提送立法院協商之同時，為求法條更臻完整及可行之效，曾多得當年全民健保監理委員會曾條昌主秘，及全民健保局企劃處蔡淑鈴經理（今中央健康保險署副署長）鼎助，數週末日義務會商，逐條審閱、建議及修正，期待行政部門執法順暢，銘感五內迄今感佩不已。

其二，原余政道委員版本中，罕病法草案第12條保障罕病患者重大傷病資格，幾經協商未果，余政道委員至為引憾，後經三次修法亦未能入法，幾經爭取，其後由當年國民健康局林秀娟局長鼎助，於2002年李明亮前署長時期以行政命令方式，保障罕見病患重大傷病權益迄今，堪稱幸運。

其三，協商中另一重要爭議在第33條維持生命所需之特殊營養食品入法及補助，幸得兩位提案委員及助理們全力支持，本會創會董事長李宗德律師、及蔡玉玲律師、協同王慧綾

律師在冷冽寒流中馬拉松式 6.5 小時協商，在當時食品衛生處陳樹功處長一言九鼎的臨門一腳，同意維生所需特殊營養食品納入罕病法。同時當年林志嘉委員代表國民黨協商，則強調主管機關衛生署保健處陳再晉處長必須承諾，為維生所需特殊營養食品至少編列 3,000 萬元以上經費補助之，入法及補助迄今，照護 75 種代謝異常疾病 3,755 名罕見病患，20 年來為外觀不易顯見的重大傷病病患們，幫助他們成長茁壯，正常生活、就學、就業，助益沛然可見。

罕徒法不足以自行～由罕病法特點談執行困境

罕病法意義面及國際定位面已由共同創辦人曾敏傑教授撰專文全面完整詮釋。本人僅就參與罕見疾病及藥品審議委



2014 年 11 月 5 日陳莉茵創辦人(中)參與罕見疾病藥物管理與發展座談會。



2014 年陳莉茵創辦人參與當前罕病政策發展座談會。

員會、及罕見疾病醫療委員 20 年經歷，依罕病法重要條款，包括第 13 條、第 15-1 條、第 19 條、第 33 條及第 34 條、第 34-1 條及第 12 條等條款的立法初衷、執行爭議及困境、暫時或可行解決方案、未臻完善之挑戰或遺憾，逐一簡要說明。

第 13 條

罕見疾病病人或其法定代理人得備具申請書、第十條規定之醫療或研究機構出具之證明書、診療計畫書及相關證明文件，向中央主管機關提出申請，經審議會審議通過後，中央主管機關得提供補助至國外進行國際醫療合作。

前項醫療合作為代行檢驗項目者，得由第十條規定之醫療或研究機構申請補助。

前二項補助之申請程序、應備之書證資料及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。

第 13 條，乃基於台灣罕病診斷的需求所設計，立法早期罕見疾病診斷所需的檢驗管道及資源極度欠缺，病患及家屬必須自力救濟，自費尋求非正式管道或遠赴國外就醫，自行尋找正確診斷進而取得治療及用藥，所費不貲、蕩盡家財外，誤診、誤醫致延誤用藥及治療之悲劇，時有所聞所見，故第 13 條包含兩項的國際醫療合作：1. 補助罕病病人至國外進行國際醫療合作；2. 醫療合作之代行檢驗項目，可申請補助。

其中第 2 項代行國際檢驗部分，基金會承辦 10 年並募集民間資源承擔 40% 代行檢驗費用，同時亦協助經濟弱勢病患

之自付部分負擔 20%，成效卓著。之後由政府主管機關國民健康署承接，本會仍繼續補助經濟弱勢病患 20% 之自付部分負擔。近年來，國內各醫院及相關業界實驗室之檢驗技術蓬勃發展，國內檢驗診斷體系已壯闊成軍，本會對國內外檢驗診斷業務，力挺不懈，加之挹注精準醫療鼎助極困難罕病診斷，成果沛然可見可期。

然而第一項，國際醫療合作部分雖經 2005 年及 2016 年修法，及國健署經游麗惠副署長等長官及罕病委員會專家們戮力修定的《罕見疾病國際醫療合作補助辦法》雖寬列且明訂補助上限為 300 萬元，然而迄今掛「零」，並無成案紀錄，至為遺憾。

第 33 條

中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。

前項補助經費，得由菸品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。

第 33 條，立法背景乃原余政道立委版本第 12 條重大傷病相關條文刪除，未得入法，於是第 33 條設計有若干其他類型補助「…依全民健保法未能給付之診斷、治療、藥物、支持性

與緩和性照護及維生所需之特殊營養食品…」等相關費用。訂定子法《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》，期能提供罕見疾病患者支持性照護。

第 34 條	醫療機構得專案申請輸入罕見疾病病人維持生命所需之特殊營養食品；其應備之書證資料、申請審查程序及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。
第 34-1 條	中央主管機關應協助各診療醫院及罕見疾病病人，維持生命所需之特殊營養食品及需用罕見疾病適用藥物之緊急取得。

第 34 條、34-1 條於 2016 年修法增訂，保障特殊營養食品及藥物急需之法源。子法《罕見疾病特殊營養食品專案申請輸入辦法》設有「罕見疾病個案特殊營養品暨罕見疾病藥物物流中心」，此中心因緣於罕見疾病患者稀少及不定時出現，因此維生所需之奶品及藥物，無法即刻自一般商業市場取得，匱乏初期，乃病患家長先行提供急用藥物及奶品給醫師，轉借其他需用病患，為借藥救命自發急難互助機制而來。

例如：2005 年 4 月羅倫佐油事件～高雄市罹患腎上腺腦白質失養症（ALD）張家三兄弟，在赴美所需羅倫佐油，即由當時國民健康局林秀娟局長及施靜宜科長等及時協助，並由該物流中心全額補助提供。2012 年留美大學生曾 OO 同學則無

此幸，本人曾提案要求物流中心常備降氨藥物，過程則因此藥成本偏高，備受挑戰而不果。終在 2014 年 4 月欣見罕病物流中心的緊急儲備藥品中有四種（Buphenyl、Sodium Benzoate、Stimol、Carbaglu）治療高血氨（尿素循環障礙）之降氨藥品。

2014 ~ 2016 年國民健康署邱淑媿署長任期間，部分罕見疾病審議委員會委員提案：對維生所需特殊配方奶粉酌收部分負擔，以防止及懲罰少數病患及家長未準確使用奶品而形成浪費。此案於法於理狀似良策，卻遭受病患及家屬極大反彈，緣由多數極罕見配方奶品為蛋白質（胺基酸）代謝異常小病患維生之必須，然其口味口感極難入口，連少許米飯或洋芋片都吃不得的小病患，每天得挨打勉強服飲維生，且為終生需求，群情悲憤之餘欲將生活困境及困擾公諸於世，加之，為收少許部分負擔費用，其行政成本實則所費不貲，時任趙坤郁副署長幾經溝通不果。面對病友家庭的全面反彈，及更高的行政成本，最後由時任國健署邱淑媿署長拍版定案，維持百分之百全額補助。唯近年仍有少數委員不時指責少數病患浪費，幸得多數委員支持，以加強訪視及衛教勸導代替懲罰性收受部分負擔，甚至停止補助，而傷及代謝小病患的成長生機。但願所有使用特殊配方奶品的病患能珍視及善用公共資源。

第 33 條，在罕見疾病藥物補助外另有《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》，目的在提供健保未能給付之罕病患者，於

情況危急時之緊急醫療照護與處置。在 2016 至 2018 年期間，aHUS 小病友蘇小弟的緊急需用醫療藥物，一劑要價 21 萬補體抑制劑（Soliris）藥物，在國健署游麗惠及陳潤秋兩位副署長接力及多位委員的支持下，於法案施行 15 年後，終於開了第一槍，成案補助。雖然用藥兩年多，6 歲的蘇小弟躲過了血漿置換洗腎的沉重壓力，卻躲不過不可逆且被病痛侵蝕的小小身軀而離世，最後一次與他一起上園藝治療課時，欣見用藥的兩年中，小病童獲得相當有品質的生命體驗。



2014 年 6 月 6 日 罕見疾病基金會為 aHUS 病友召開「救命不能等」記者會。

陳莉茵創辦人（中）參與罕見疾病醫療補助辦法專家討論會議。

第 15-1 條	罕見疾病藥物經中央主管機關查驗登記或專案申請核定通過，依全民健康保險藥物給付項目及支付標準之收載程序辦理時，應徵詢審議會之意見。
第 19 條	<p>罕見疾病藥物未經查驗登記或有前條第一項第三款、第四款情形之一者，政府機關、醫療機構、罕見疾病病人與家屬及相關基金會、學會、協會，得專案申請中央主管機關許可。但不得作為營利用途。</p> <p>前項專案申請，中央主管機關於必要時，得委託或指定相關機構或團體辦理。</p> <p>前二項專案申請應備之書證資料、審查程序及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。</p>

第 15-1 條、第 19 條是罕病法連動健保法的相關條文，若有不足則輔之以本法第 33 條。然而《罕見疾病防治及藥物法》、《全民健康保險法》兩法若連動不暢，將衍生執法問題。其中《全民健康保險法》對罕病患者的醫療支持尤其重要，（參見 p.162 林秀娟：欣見罕病法轉大人，文中提及健保收載罕藥歷程，感謝時任國民健康局林秀娟局長、全民健保局企劃處蔡淑鈴經理，及時任衛生署陳建仁署長。）一則，由於健保是台灣法定強制型的社會保險，也是罕見疾病患者取得正規醫療服務的唯一途徑；二則，全民健保依法得以每五年斟酌台灣社經情況調整保費費率，尤其部分罕病患者屬極重症的弱勢病患，全民健保提供的醫療服務對罕病患者而言，是最有正當性、亦

最具穩定性的醫療資源，兩法若能配合得宜、連動順暢，必有相輔相成之效。

自二代健保實施以來，罕病法第 19 條罕見疾病藥物實名制的專案申請條文，幾乎名存實亡，鮮有罕病患者的用藥依此條文獲得全民健保給付。多年來罕藥依循潛規則，需取得查驗登記後方能進入申請健保收載給付程序；換句話說，幾乎無法循此條文立法原意，市場機制無法及時提供病患所需時，期能透過簡要罕藥認定程序，准予該病患專案申請罕藥，並以實名制方式提供用藥，藥商應三年之內向食藥署正式申請查驗登記並同時向健保署申請核價。如今第 19 條專案申請健保給付罕藥不果，又因罕病法預算相對拮据，無法得到第 33 條的藥物補助，其救急目的已蕩然無存。

第 15-1 條，依規範罕見疾病藥物認定、罕藥查驗登記後，在藥價申請及健保收載給付時「…應徵詢審議會之意見。」目前以書面執行，成效有待觀察，若無執行默契達互補作用，或許仍造成兩法連動不暢，亦可能形同虛設。

以上罕病法兩條文執行面若因執行默契不足而失能，導致罕藥認定、罕藥查驗登記、健保醫療給付規範、及健保收載給付議價等程序冗長，平均達 36 至 46 個月（如今年 7 月給付 SMA 用藥歷時 38 個月之久），且各行其政，導致罕藥的健保收載給付時程較一代健保長，或更甚於一般藥品的查驗登記及

收載給付，以致形塑罕藥收載程序的重疊問題，及健保專款執行率下降款項流用他處，影響年度成長率形成健保專款資源危機。

執行面上，應尋求中央健康保險署、國民健康署、食品藥物管理署三署跨署合作，形塑互補默契及可行之執行模式，俾期相輔相成之效。1. 依罕病法得到罕藥認定之罕見疾病藥物，根據罕病法第 19 條即可專案申請健保給付；2. 全民健康保險藥物給付項目及支付標準（第 35 條）對依罕病法第 19 條專案進口申請的實名制罕藥，規定有三年落日規範「應於三年內取得藥物許可證…」，否則「得逐年調降其支付價格百分之五」。綜合上述，健保給付對罕藥專案進口申請實名制的約制，三署應考量回歸罕病法第 15-1 條、第 19 條之規定：於罕藥認定後，參酌其訂定適應症及參考用藥規範，全民健保予以給付，俾利及時救治罕病患者之急需。同時罕病法第 33 條「罕病醫療照護補助辦法」需寬列經費預算，並考量與罕病新藥藥商協議合理藥價，併同罕病新藥藥廠恩慈方案，以期配合食藥署及健保署建立合作機制。

罕病法執行面改進建議與期待

《罕見疾病防治及藥物法》是世界第一個合併防治、通報、診斷及篩檢；獎勵藥物或特殊營養食品研發與補助；罕病

藥物許可、專案進口申請及補助；國際醫療合作、診斷、代行檢驗及補助；以及補助健保未能給付之診斷、治療、藥物、特殊營養食品、營養諮詢與居家醫療器材補助等，提供病患及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務，堪稱全面而多元。

其法規條文設計之所以貼近病患需求，乃源自於病患及家屬的立法參與，每一則病患親身經歷的深刻訴求匯集而成，並促成自發性成立罕病組織「罕見疾病基金會」，成為政府持續且有效率的必要夥伴（參見 p.146 Dr. Durhane 文章及附錄六亞太地區罕見疾病之認知與管理評估報告書），此法遍及醫、藥、食品營養、預防、居家照護等專業用心，照顧著罕病患者各面向的需求，架構完整更清晰可行。

20 年間歷經三次的修法，2020 年已公告 226 種罕見疾病，成功確診並通報罕病患者逾 17,800 位，近年來，經各相關專案推動與辦法執行，藉由醫、病、產、官、學等各界的努力付出，建立病患照護機制，主管機關為衛生福利部之國民健康署、食品藥物管理署及中央健康保險署群策群力、合作排除萬難，業有 56 種罕見疾病藥物得到查驗登記及健保給付（2019 年健保給付達 61.67 億元），治療 34 種罕見疾病。因此，《罕見疾病防治及藥物法》深受世界各國罕病患者組織所羨慕，迄今亦保有國際罕病社群的高度認同與仿效。

然而，期許精益求精，更上層樓的立法執行效率，謹略改進建議如下：

1. 罕病患者取得重大傷病資格入法

之前立法及修法未臻之願志在於罕病法第 12 條重大傷病之相關規定始終未得入法，其實遺憾；罕見疾病藥物全球市場小，台灣相對更小，自由經濟的市場機制，無法穩定提供、解決終生使用昂貴藥品的罕病患者的需求，亟需全民健保的醫療保障。根據國衛院 2020 年 9 月提供之資料，全台重大傷病患者約 96 萬人（其中罕病患者約 1.8 萬人）佔投保人口約 4%，使用健保資源約 27%，減免部分負擔則約 30 億元；相對健保總額 7,500 億元及基於全民健保的強制社會保險本質，多數健康被保險人循環協助急重症患者的保險精神，實屬必要的社會正義。

2. 《罕見疾病防治及藥物法》名稱修改為《罕見疾病法》，並寬列經費預算

本法涵蓋之面向多元，應全面權益保障及相關照護，非僅防治及藥物，亦可考量修訂法案名稱。

3. 罕見疾病及藥物審議會委員組成與決議方式

- 《罕見疾病防治及藥物法》第 4 條之規定，各委員會可考量增聘或改聘具罕見疾病實際臨床治療、照護經驗、及研究之醫事人員等學者專家，並增加病患代表，或可在討論

相關疾病、治療等議題時，邀請該疾病代表正式列席，俾利說明及表達意見，讓資源更有效投注於患者身上。

- 遇重要議題各委員會議應採用更有效率之不記名投票的多數表決，實因目前各委員會系採共識決，遇兩難困局或多種方案時，若少數委員堅持己見，共識極難成形，極易形成少數（暴力）決或造成方案延宕，損及病患權益，故此建議。如討論第 13 因子血友病，是否列罕病？及其用藥是否認列罕藥？乃於游麗惠副署長任內，唯一採用不記名投票多數決議，該病未通過罕病認列，其用藥比照重金屬中毒等用藥，認列罕藥，俾利申請健保收載給付。
 - 組織罕見疾病審議專家或顧問等共識團隊，參與全民健保會及共同擬定委員會議之共識會議，增強該兩會委員對罕見疾病及罕見疾病藥品專款使用上之特殊性及必要性的認識及認同。
 - 目前各委員會訂定相對保守及嚴格的各種補助辦法及規範，致多年來執行成效相對低亦消極，建議《罕見疾病防治及藥物法》第 33 條各補助辦法應寬列預算並酌情反應實際需求、放寬補助條件或補助額度，積極服務罕病患者。
4. 建議寬列預算並制定具體工作計劃

依本法第 6 條「中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研

究」，辦理罕見疾病之防治與醫藥及照護相關之研究，如與醫學中心、器捐機構、及罕病患者團體合作，支持台灣罕病腦庫計劃；或建立合作機制及管道，與國衛院或其他研究機構、醫學中心等，建立罕病基因資料庫計畫及精準醫療診斷計畫。

5. 強烈建議國民健康署依罕病法落實「菸品健康福利捐」之相關經費

每年制定獨立預算及執行方案，並逐年公布決算與執行成果。依據下表顯示，2008～2018年11年間，國健署執行罕見疾病相關服務經費平均1.58億元 vs. 菸品健康福利捐六年平均分配予罕病等之醫療經費平均8.515億，僅佔18.55%；例如2016年之罕病法經費中混用「補助孕婦乙型鏈球菌篩檢」及「補助新生兒聽力篩檢」兩項費用。經費預算編列長期不足，以致執行力困乏，實則互為因果，謹此敦請主管罕病法執行任務的國健署，務必寬列預算並落實罕病法及相關子法各項服務、照護及醫、藥、營養品等補助，落實菸捐罕病專款專用。

▼近 11 年罕見疾病相關經費預（決）算數 單位（億元）

年度	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
預算	1.35	1.26	1.34	1.12	2.19	2.19	2.19	2.11	2.11	3.33	3.30
決算	1.30	1.14	1.21	0.92	1.37	1.20	1.73	2.08	1.97	2.14	2.3

▼近 6 年菸品健康福利捐分配予罕見疾病等之醫療費用

年度	2014	2015	2016	2017	2018	2019
菸捐總額	327.48	418.52	343.68	323.34	279.27	284.9
罕見疾病等醫療費用 %	2%	2.7%	2.7%	2.7%	2.7%	2.7%
罕見疾病等醫療費用額度	6.55	11.3	9.28	8.73	7.54	7.69

結語～讓我們用愛的 DNA 再挑戰

薛朗·莫艾倫（Sharon Moalem）醫學博士在「遺傳密碼」這本書中指出：「每位罕見遺傳疾病患者的身體深處，都潛藏著一個秘密。有一天這個秘密將成為治癒及造福我們每個人的利器。」

每個世代中的我們，其實都身處難以避免的「基因聖戰」，身為早逝罕病兒的母親，面對曾戮力為罕病患者權益拚搏的半生，值此罕病法立法 20 週年之際，其實感慨萬千然無言以喻，慶賀之餘，心懷無限感恩及期許，唯謹誌如下…

奉獻，以早逝愛子身體罹終生不癒之症，其不可逆而絕倫苦痛…**卻衷心無悔**；

期待，持續眾志成城為罕病醫療權益努力，雖無法目睹之另一山頭上的罕病法執法里程碑…**但欣然遠眺**；

感謝，一路相挺鼎助的您們 Raising Us Up 讓身懷秘密的我們，登得更高看得更遠…誠不虛此生！

歷史翻篇，傳承是責任更是使命，續寫章章新頁則是年輕世代的舞台及挑戰；愛的基因應該是新世代接續、啟蒙與再創新局的基石，莫忘初衷～因為有您，愛不罕見！



2020年10月陳莉茵創辦人於國際高雪氏症日提出罕病的困境與挑戰。

從英國「經濟學人」研究 看罕病立法 20 週年

財團法人罕見疾病基金會共同創辦人
國立臺北大學社會工作系教授 **曾敏傑**

罕見疾病基金會於 1999 年 6 月創辦，不到半年時間，立法院即於 2020 年元月通過了《罕見疾病防治及藥物法》，從草案進入立院到三讀通過，僅僅花費了 41 個工作天，不僅創下國內立法的先例，也讓台灣繼美國、日本、澳洲、歐盟之後，成為全世界第 5 個就「孤兒藥」（Orphan Drugs）立法的國家。而台灣的立法尤有甚之，不僅關注「藥物」的研發製造，更是關注罕病「病人」的權益，相較於前述四國僅針對產業制定的《孤兒藥法》，台灣同時針對產業與病人所制定的《罕見疾病防治及藥物法》，更可以說是全世界第一部《罕見疾病法》。在立法實施 20 年後的今天，搭配英國經濟學人雜誌智庫（The Economist Intelligence Unit）於 2020 年 3 月，所發布一項針對澳洲、日本、韓國、中國、與台灣有關罕病的跨國調查結果（請見附錄六），更顯示 20 年前台灣在罕病立法上的宏觀與前瞻。

前言

回顧 20 餘年前，衛生署於 1999 年媒體關注國內罕病病人權益之際，積極推動《罕見疾病藥物法》草案，罕見疾病基金會當時雖然新甫創立，但鑒於該草案對於病患直接助益不大，同時只關注「藥物」甚於「疾病」與「病人」，乃由本人召集會內組織立法小組，在台大醫院胡務亮醫師、王慧綾律師、中正大學社福系林志鴻老師、長庚大學醫管系楊秀儀老師、中原大學財經法律系雷文玫老師、以及台大法研所 3 位研究生與助理的討論下，最終由王慧綾律師擬就了民間版的《罕見疾病法》草案，並在江綺雯立委的領銜推動下，一起進入立法院與余政道委員版、行政院版草案合併討論。在當時三黨（國民黨、民進黨、新黨）各派全力支持下，再經過政黨協商與爭議條文磋商後，終於順利完成立法，並且指導台灣罕病政策的施行至今。

台灣罕病法制相關的架構

我國除於 2000 年通過施行《罕見疾病防治及藥物法》外，同年全民健保也開始對罕見疾病提供制度性給付與協助，2001 年罕病基金會更推動《身心障礙者保護法》修法，將罕見疾病列入法定身心障礙範圍，後續該法雖更名為《身心障礙者權益保障法》，但是罕病病人仍持續獲得身心障礙的各項社會福利。至今，台灣的罕病病人同時受到《罕見疾病防治及藥

物法》、《全民健保法》、與《身心障礙者權益保障法》的多重照護，證諸全世界，尚無其他國家能及。也難怪聯合國於 2016 年 11 月 11 日於紐約成立罕見疾病 NGO 委員會，並首次於聯合國大樓舉辦國際罕見疾病研討會時，開幕即邀請了世界上三個指標性的罕病組織發表演講，包括了美國的罕病組織（NORD）、歐盟的罕病組織（EURORDIS），以及台灣的罕見疾病基金會（TFRD），後來本人雖因中國大陸外交施壓，無法進入聯合國大樓報告，但是台灣照護罕見疾病病人的國家體制，仍是國際罕病社群的獨特典範。

我國的《罕見疾病防治及藥物法》，也衍伸出相關的施行辦法，包括有：《罕見疾病防治及藥物法施行細則》、《罕見疾病藥物專案申請辦法》、《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》、《罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法》、及《罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法》等多項，施行至今，已日漸完備。期間也陸續進行了幾次的修法，包括 2005 年第 1 次修訂部分條文，考量病患隱私，強調於進行罕病病患通報時，人員應負保密的義務，同時在進行國際醫療合作時，補助申請之主體明訂為罕病病人或其法定代理人，並簡化及放寬申請的證明文件。2010 年進行第 2 次增修，將中央機關「得」辦理罕病之防治與研究，修改為「應」辦理罕病之防治與研究，以強化政府權責與主動性；也增加了補助罕病預防、篩檢、以及研究的經費，以及健保未能給付之居家醫療照護器材；並增

加財源得由菸品健康捐支應等。

2012 年則啟動了第 3 次修法，罕見疾病基金會也於 2012 年十月完成修法草案，並由楊玉欣立委協助提案，期間並有賴士葆委員、廖國棟委員、與行政院等不同版本相繼提出；楊玉欣立委修正草案於 2014 年 4 月 18 日通過一讀，行政院版本則於 2014 年 9 月 12 日完成一讀，最後則於 2015 年 1 月修訂完成，也是目前執行中的法律版本，修改的部分也包括有委員會的組成、新增政府服務項目與補助項目、及藥物管理等。20 年來的施行，罕病立法的精神仍舊強調從發現、診斷、治療、追蹤、教育、預防、補助、以及藥物製造與取得協助的系統思維，再加上附屬的法規與行政上的服務方案等，可說日益完整。



2003 年曾敏傑共同創辦人參與罕病法立法三週年研討會。



曾敏傑共同創辦人向記者說明罕病照護之內容。

英國經濟學人智庫亞太罕病調查的背景

在 2018 年，亞太經濟合作組織（APEC）啟動了罕見疾病行動方案，開始關注亞太地區跨國之間罕見疾病的社經體制，在這樣的背景之下，CSL Behring 公司也贊助了英國經濟學人智庫，進行一項獨立的跨國研究，對象包括澳洲、日本、韓國、中國、與台灣五個經濟體，探討亞太地區罕病面對挑戰的性質、五個經濟體如何面對這些挑戰、以及檢視一些能夠提供更好照護的創新方案。（請見附錄六）

為了達成這項研究目的，在 2019 年 11 月至 12 月間，研究團隊以問卷訪問了該五國共 503 位健康照護人員，每一國家各約取得 100 份有效樣本，其中執業的醫師有 172 人，一般性的技術人員 229 人，護士 40 人，以及藥師 62 人。其中台灣參與接受問卷調查的人數為 100 名，受訪者包括家庭醫師或基層醫療醫師（44%）、專科醫師（36%）、護理師（6%）、及藥師（14%）；另外受訪者服務單位來自私立醫院（54%）、公立醫院（21%）、及教學醫院（25%）。調查的目的在於了解他們對於罕見疾病的認識，以及指出該國健康體系面對罕病的挑戰為何？此外也進一步透過深度訪談，收集該 5 國 17 位臨床的專家代表以及病患組織代表的意見，以協助研究和完成報告結論。本人也獲邀擔任該項調查的顧問，協助問卷設計與修正，同時也接受質化的深度訪談。

而針對這份英國經濟學人智庫所完成的研究報告“Suffering in Silence: Assessing Rare Disease Awareness and Management in Asia-Pacific,” CSL Behring 的台灣分公司，也於 2020 年 7 月 16 日於台北晶華酒店，辦理了一項國際亞太五國（台灣、中國、韓國、日本、澳洲）連線的線上發表會，同時也對於台灣各界發布相關的研究結果，並獲得國內媒體的重視，合計有 40 則報紙、網路、廣播、與 APP 上的相關報導。

英國經濟學人研究與台灣罕病法的呼應

本文僅就經濟學人該調查報告中的結論重點（executive summary）作為討論架構，其中包括 3 項挑戰以及 3 項優先做法，茲就這些核心重點，試與 2000 年台灣罕病法的精神與條文相互對照，即可發現台灣 20 年前的思考與設計，與現今該項研究的結論仍極其符合，也顯示 20 年前台灣政府與民間各界的努力，所制定的罕病立法實屬前瞻與務實。

1. 罕見疾病的定義

該項報告指出第 1 項挑戰為「罕見疾病缺乏統一的定義會影響共同的認識，但鑒於罕見疾病的多樣性，沒有彈性的定義方式又不切實際」。該項報告認為亞太地區對於罕病缺乏明確定義，可能會妨礙罕病的研究、照護方案、與健康政策的設計，

但是也同意在 6 千至 7 千種樣態差異的罕病中，罕病間除了罕見性是共通的特性之外，就是罕病病人與家庭都同樣在與健康體系互動中遭遇問題，以及來自財務與社會需求的共同性。

過去台灣與歐美罕病社群在交流當中，經常會遇見對於罕病定義方式的歧異，歐美各國因為習慣從《孤兒藥法》來認定罕病，總希望有一個明確的指標來定義罕病，如同美國以「病人 20 萬以下」，而日本以「病人 5 萬以下」作為罕病定義，這樣相對客觀，也符合《孤兒藥法》對於投入罕病研發藥物的認定需求，這是因為這些定義不涉及對於病患的補助與福利；一旦如同台灣罕病立法除了涉及藥物研發，更涉及定義所致的疾病種類與病患人數，以及隨之而來的各項給付與財政負擔，



2006 年 6 月罕病基金會召開新生兒篩檢說明記者會。



2014 年 12 月罕病基金會辦理「當前罕病政策發展座談會」凝聚病友團體，共同為落實罕病法發聲。

科學的、客觀的、量化的、固定的、單一的指標，顯然無法有利於以「病人」為立法目的之法案執行。

在這樣的情況下，或是說在台灣特殊的立法目的之下，我國罕病法第 3 條有關罕病之定義為「本法所稱罕見疾病，指疾病盛行率在中央主管機關公告基準以下或因情況特殊，經第 4 條所定審議會審議認定，並經中央主管機關指定公告者」，此時除了考慮盛行率作為罕見性的基本原則之外，尚賦予由醫事人員與專家學者組成之審議會加以審議，也因此歷年來可以在審議會中再考量疾病治療的困難性、以及防治疾病發生的遺傳性等因素，集結複合性的指標加以聯合考量，既兼顧了原則，也可慮了彈性與務實，也更能在罕病高度的複雜性中找到共



2014 年 11 月曾敏傑共同創辦人參與罕藥管理與發展座談會。



2016 年 10 月 13 日召開專家會議商討《罕見疾病醫療補助辦法》修正案。

識。台灣的這項罕病認定方式，過去不易為西方理解，如今英國經濟學人智庫的研究結果，也呼應了兼顧罕見性以及務實和彈性面對罕病複雜性的必要。

2. 罕見疾病的教育和研究

該項報告指出的另一項挑戰為「罕見疾病的知識被忽略，也缺乏可相信的數據」。該項調查發現受訪者整體而言，對於罕見疾病的認識不足，例如在 5 等分量表中，從「非常不足」到「非常足夠」，請受訪者評價同事對於罕病的知識程度，得到的平均分數僅有 3.1，接近中間的水準而已。同時也發現 34% 的受訪者不知道自己國家對於罕病是否有統一的定義，35% 的人不確定自己國家是否存在罕見疾病的政策。因此建議有必要透過教育增進對於罕病的知識、分析專家在醫療體系的分布、收集和分析資料、整合資訊供臨床運用等。

有關教育與研究，在我國罕病法中也都有具體的規範，例如第 11 條「主管機關應辦理罕見疾病之教育及宣導，並由機關、學校、團體及大眾傳播媒體協助進行」，對於罕病的教育與宣傳已是主管機關應盡的法定義務，社會了解罕病越多，對於疾病更能預防，也更能早期發現、早期治療，尤其也越能創造罕病友善的社會環境。此外第 6 條也規定「中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究」，更是具體規範台灣政府在罕病防治與研究上的必要性。

3. 正確診斷的即時性

該項調查在詢及受訪者罕見疾病領域最大的挑戰時，「診斷」被列為最大的挑戰，這包括既要正確診斷，也要快速診斷，因為絕大多數狀況，病人在確定診斷前耗時經年累月，而且要面對眾多不同科別的醫生。該項報告也指出日本與韓國在這方面都有協助診斷的服務方案，運用跨領域的團隊、先進的基因定序技術、臨床資料、以及國內與國際的網絡合作，都能對約 1/3 的複雜個案做出正確診斷的協助。

診斷在台灣罕病法中也是一個重點，甚至是立法宗旨第 1 條所明示，例如第 1 條即指出「為防治罕見疾病之發生，及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病人，協助病人取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展，特制定本法」。而為協助罕見疾病疑似病患及早確診，針對台灣目前醫學技術無法提供的服務部分，2001 年起，衛生署即與罕見疾病基金會合作提供國際檢驗服務，協助將各醫院病患檢體送至國外進行檢查，當時方案所需的人事費與業務費由衛生署提供，而檢驗所需的費用 40% 由衛生署補助、罕見疾病基金會補助 40%、及病患負擔 20% 辦理；目前罕病基金會雖然不再承接這項服務，但是台灣的檢體仍舊持續進行國際合作當中。

4. 病患的財務補助

當該項調查詢問哪一項行動最能幫助罕病病人時，將近一半（47%）的訪者都提到財務支持的改善。該項報告指出罕病病人與家庭的財務負擔極大，以中國而言，病人無法承受財務負擔，雖然有些國家有部分的補助，但也並不完全一樣，醫療的自付款極其龐大。

在有關罕病病人醫療的財務負擔方面，最能凸顯台灣制度的優越性，其中最重要的經費來源，便是全民健保提供罕病病人的專案專款設計，全民健保在 2002 年 8 月宣布，將衛生署公告的罕見疾病全數納入重大傷病範圍，免去就醫的部分負擔費用。2004 年 7 月起，全民健保實施「總額支付制度」（Global Budget System），對每一醫院設定給付總額，曾短暫導致罕病患者被醫院排擠，所幸自 2005 年開始，針對罕病患者提供專款專用，以保障罕病病患醫療權益不受給付新制排擠，在 2018 年用於罕病專案專款總額已約達 1.96 億美元。

此外，我國罕病法第 33 條也規範「中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。前項補助經費，得由菸品健康福利捐之分配收入支

應或接受機構、團體之捐助」。換言之，我國全民健保扮演了保障罕病就醫的第一道財務防線，而罕病法第 33 條衍伸出的補助辦法等，又再次補強健保不給付的部分，也讓台灣在罕病患者財務負擔上的協助，更在亞太地區顯得突出。

5. 醫療以外的社會照護

當詢問政府體系對於罕病病人不同需求的協助如何時，受訪者的回應整體以對於病人生活品質的協助評價最低。該項報告鑑於在 94% 的罕病缺乏有效醫療的情況下，認為對於病人生活品質的協助，是對於絕大多數病患最直接的幫助，這些社會照護的必要性包括就業與教育機會的取得等。



2016 年 11 月 20 日罕見疾病基金會赴聯合國演講受阻及國際交流成果說明記者會。

台灣的罕病立法不僅涵蓋醫療層面，更是密切觸及醫療以外的社會層面。例如第 8 條「中央主管機關接獲前條報告或發現具有罕見遺傳疾病缺陷者，經病人或其法定代理人同意，應派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響，並提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務」；第 9 條「從事前 2 條業務之機關、機構、團體及其人員，應注意執行之態度及方法，尊重病人之人格與自主，並維護其隱私與社會生活之經營」；第 11 條「主管機關應辦理罕見疾病之教育及宣導，並由機關、學校、團體及大眾傳播媒體協助進行。主管機關於罕見疾病病人就學、就業或就養時，應協調相關機關（構）協助之」。也顯示我國罕病立法已考慮病人的心理、生育、照護、人格與自主、隱私、社會生活、就學、就業、與就養之社會性需求，若再加上我國提供罕病病人各項身心障礙之社會保障，我國於醫療以外的社會照護更是著重。

6. 政府與病患團體的合作政策

儘管該項調查發現罕病未來的挑戰仍然眾多，但是結合各地罕病病人的整合性照護也慢慢在進展當中，政府政策也可以在這個領域優先推動以求改善，例如與罕病病患團體建立合作關係，一起妥善收集並運用資料、促進教育、傳播知識，以及整合社會照護，這些都是該報告認為目前或是近期即可完成的目標。

上述的建議，也在我國罕病法已有著墨，例如第 10 條「中央主管機關應獎勵各級醫療機構、研究機構及罕見疾病相關團體從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需經費。前項獎勵及補助之項目、範圍、金額，由中央主管機關定之」；第 19 條「罕見疾病藥物未經查驗登記或有前條第 1 項第 3 款、第 4 款情形之一者，政府機關、醫療機構、罕見疾病病人與家屬及相關基金會、學會、協會，得專案申請中央主管機關許可。但不得作為營利用途。前項專案申請，中央主管機關於必要時，得委託或指定相關機構或團體辦理」。這些規範也顯示我國政府在罕病與罕藥的合作對象已廣泛的包括罕見疾病相關團體、醫療機構、罕見疾病病人與家屬、相關基金會、學會、協會等，顯示台灣在政府與民間的合作夥伴關係上，早已經被認定為必要。

結論～台灣的罕病照護體制再次受到國際肯定

英國經濟學人智庫於 2020 年 3 月完成一項亞太 5 國罕病的研究，該項調查針對澳洲、日本、韓國、中國、以及台灣共 503 位醫事人員進行問卷，並且也深度訪談了 17 位臨床的專家代表以及病患組織代表的意見，這項研究是國際上極少數的罕見疾病跨國研究，也因此極具參考價值。尤其是在台灣罕見疾病立法 20 週年的此刻發布，更可以用來檢視台灣在 20 年前罕病立法的思維與設計，如今就該項研究主要的結論顯示，台

灣 20 年前的罕病立法思維與設計，在 20 年後仍再次受到國際肯定，而這也是 20 年前台灣政府與民間共同努力的成果。

最終，我們也可以用英國經濟學人智庫該項研究結論中對於台灣模式的觀察，作為本文的結論，也為台灣罕病立法 20 週年作為誌慶。“Taiwan sets a precedent by demonstrating what a coherent policy that integrates the medical, financial, and social needs of rare disease patients can look like,” 「台灣已經開創先例，證實可以將罕病病患的醫療、財務、與社會需求整合成為一個有系統的政策」。



2020 年 7 月 16 日亞太區首個罕見疾病白皮書發表記者會。

罕見推手

徒法不足以自行，立法後才是挑戰。政府部門的三大支柱：國健署、健保署、食藥署，各司其職，用心為罕病撐起保護傘。



華人端午節
錢柏諭（24歲），普瑞德威利症候群

罕見疾病防治及藥物法 邁入 20 年之回顧與前瞻

衛生福利部國民健康署署長 王英偉

臺灣在 2000 年公布施行《罕見疾病防治及藥物法》，施行至今，已陪伴罕見疾病病人及家屬走過 20 年，回望過去，為了讓罕見疾病防治及藥物法更符合罕見疾病病人需求，至今已歷經 3 次修法，並且對於相關子法規，也適時檢討修訂，逐步擴大相關醫療補助及服務範圍，以支持及提升對罕見疾病病人的醫療照護，成為罕見疾病家庭的強力後盾。在《罕見疾病防治及藥物法》立法前，罕見疾病病人面臨許多醫療照顧困境，包括：病患少，不易獲得醫院支持，致診療醫師不足；病人獲取國內、外疾病最新資訊之管道不足；治療藥物取得困難，且人數少、成本高，致價格昂貴；健保未收載給付，因其申請手續繁瑣，且重視一般性疾病而忽略罕見疾病病人之特殊性需求等。爰於 1999 年間，衛生福利部（時為行政院衛生署，於 2013 年 7 月 23 日改制）邀集各界研議，並積極協商後，於 2000 年完成立法，公布實施《罕見疾病防治及藥物法》，作為保障罕見疾病病人基本醫療生存權的法源依據，使我國成為世界第 5 個制定與罕見疾病相關法律的國家，開啟了我國衛生福利的新頁，也是邁向衛生大國重要的一大步。

持續完備法令，擴大罕見疾病病人照顧與保障

有別於美國、日本、歐洲等先進國家之罕見疾病相關之孤兒藥法案，我國的《罕見疾病防治及藥物法》，立法內容結合了罕見疾病防治與罕藥法，堪稱世界首見，該法施行後，陸續公告適用該法之罕見疾病及罕見疾病藥物名單；並為獎勵罕見疾病藥物之供應，提供 10 年的市場保護措施及相關獎勵與補助措施；對於《全民健康保險法》未能給付之疾病診斷與治療，或是藥物及維持生命所需之特殊營養食品，訂定補助辦法，依法編列預算補助之，提供了健保給付及罕見疾病醫療補助雙重的安全網；同時，獎勵及補助罕見疾病防治、人力培育及研究發展。希望有效推動罕見疾病防治工作及照顧罕見疾病患者，避免罕見疾病病人的長期醫療照顧，造成家庭與社會之負擔。為了讓《罕見疾病防治及藥物法》達到加強照顧罕見疾病病人的立法目的，衛生福利部重視也聆聽罕見疾病病人與家屬的聲音，以病人為中心，持續檢視與完備法令，本法施行後經歷了 3 次修正。

2005 年 1 月第一次修法，重點包括明定罕見疾病病人維持生命所需之特殊營養食品定義，並增列其認定、補助及研發之審議；增訂中央主管機關經罕見疾病病人或法定代理人同意，得派遣專業人員訪視，並提供照護諮詢，簡化、放寬國際醫療合作申請程序；得獎勵辦理罕見疾病藥物或維持生命所需之特殊營養食品之供應、製造及研究發展等事宜。

其後，考量全球罕見疾病相關之醫學發展日新月異，國內相關領域亦隨之進步，擴增能量與世界接軌，跟隨而來的罕見疾病病人醫療照護之種類和照顧需求不斷增加，且許多罕見疾病病人居住家中由家人照護，所需之居家醫療照護器材更顯重要，也是對病人及家屬的具體支持，因此衛生福利部及病友團體與多位立委研商後，2010年12月8日第2次修法，重點包括補助《全民健康保險法》未能給付之維持生命所需之居家醫療照護器材，並自醫療照護延伸至罕見疾病的預防、篩檢和研究層面。

因應本修正案，及鑒於醫療技術發展、相關制度的變更，並期能擴大照顧罕見疾病病人等因素，衛生福利部全面檢討



2019年防治工作貢獻獎頒獎，表揚長期投入罕見疾病有具體貢獻之團體。

《罕見疾病醫療補助辦法》（現《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》），於2011年4月公告修正《罕見疾病醫療補助辦法》，除持續提供罕見疾病病人特殊營養食品外，亦將罕見國外代行檢驗費用之補助比例由40%提高至80%；全額補助對象除原有之低收入戶外，新增中低收入戶，及需使用緊急藥物之罕見疾病病人，減低其負擔；另新增補助項目，包含：罕見疾病病人國內確認診斷檢驗、營養諮詢、緊急醫療、維持生命所需之居家醫療照護器材等費用。

衛生福利部除依《罕見疾病防治及藥物法》持續落實罕見疾病相關工作，並持續評估執行成果與病人及家屬需求貼合情形，為更加強罕見疾病病人完整的醫療照護及家庭支持，減除更多經濟負擔、提昇國內罕見疾病照護品質，於2015年1月第3次修法，重點包括：周延照護罕見疾病病人，明定罕見疾病用藥之健保給付收載程序；藥商除因不可抗力之情形外，於藥物許可證有效期間內應持續供應罕見疾病藥物；積極提供罕見疾病患者就醫、就學、就養協助，並強化罕見疾病全人及家庭照護，專業人員訪視，除原提供之照護諮詢外，增訂心理支持與生育關懷等服務項目，以因應疾病對於病人及家庭造成的衝擊。

依罕病法規劃及推動相關措施

罕見疾病之主要權責單位為衛生福利部，由所屬食品藥物管理署、中央健康保險署及國民健康署 3 個部門共同分工，提供罕見疾病病人照護。中央健康保險署提供罕見疾病病人就醫之醫療費用給付、核發重大傷病證明及就醫免部分負擔。食品藥物管理署主責罕見疾病藥物法規、罕見疾病藥物認定與查驗登記、維持生命所需特殊營養食品之認定與專案申請、獎勵罕見疾病藥物之製造與研發等。國民健康署主責罕見疾病防治相關法規、補助依《全民健康保險法》未能給付之醫療照護費用、獎勵與補助罕見疾病防治工作及宣導教育等。3 個部門建構罕見疾病醫療照護服務的基石，共同依罕見疾病防治及藥物法規劃及推動相關措施。

國民健康署主要措施包括：

1. 提供產前遺傳診斷服務與補助，以協助高危險群孕婦（如：孕婦本人或配偶罹患遺傳性疾病、家族有遺傳性疾病及孕婦經診斷胎兒疑似基因疾病者等），接受產前遺傳診斷，即早掌握胎兒健康狀況，為未來預作醫療照護之準備，檢驗異常個案均由診療醫院或轉介遺傳諮詢中心接受治療與遺傳諮詢；另，為確保檢驗及遺傳諮詢品質，辦理「遺傳性及罕見疾病檢驗機構」及「遺傳諮詢中心」資格審查，至 2020 年 8 月共分別通過 40 家檢驗機構及 14 家遺傳諮詢

中心。

2. 辦理全國新生兒先天性代謝異常疾病篩檢，2019 年 10 月起全面擴大為 21 項，其中 18 項為罕見疾病，異常個案皆協助轉介至醫療院所接受後續之治療、遺傳諮詢、營養諮詢及追蹤管理服務，以早期發現疾病，及早於黃金治療期間提供妥善之診治，近年每年篩檢率均達 99% 以上，並以實證為基礎逐步增加篩檢項目。
3. 辦理罕見疾病認定及個案通報，衛生福利部依法辦理罕見疾病審議及公告，並建置罕見疾病個案通報資料庫接受通報，為確保正確性，自 2013 年起，凡通報之罕見疾病個案均經專家審查通過後，始納入資料庫。截至 2020 年 8 月共公告 225 項罕見疾病，通報 1 萬 7,910 人（其中死亡 3,157 人）。
4. 罕見疾病於 2002 年 9 月全數納入重大傷病範圍，罕見疾病病人可免除就醫部分負擔，另提供依全民健康保險法未給付之罕見疾病醫療補助，提供醫療補助雙重安全網，即除了健保醫療給付外，針對依全民健康保險法未能給付之罕見疾病醫療費用，編列預算，補助包括：國內確診檢驗、國外代行檢驗服務、居家醫療器材租賃、營養諮詢、緊急用藥、治療、藥物等醫療費用，全額補助中低收入、低收入戶醫療費用，一般民眾補助達 80%，同時亦全額補助罕見

疾病維生所需特殊營養食品及緊急醫療之費用。

5. 設置罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心，辦理採購、儲備及統籌供應作業，協助病人取得維持生命所需特殊營養食品及緊急需用罕見疾病藥物，並提供全額補助。截至 2020 年 6 月底共計統籌供應特殊營養食品計 40 品項，儲備緊急需用藥物 11 品項。
6. 辦理罕見疾病照護服務計畫，加強照顧與關懷罕見疾病病人與家屬，自關懷病人與家屬之角度，以個案管理模式，於接獲罕見疾病個案通報後，經病人或其法定代理人同意後，提供病人及家屬告知疾病影響、心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務，自 2017 年 12 月開始執行至 2019 年 12 月，



2018 年國民健康署王英偉署長參加罕見疾病基金會獎助學金頒獎典禮，民間與政府共同關懷罕見疾病。

累計共照護服務 5,287 人。

鼓勵民間參與，加入支持罕見疾病行列

罕見疾病的治療與照護是漫長且終生的歷程，政府的力量有限，需要持續結合國內民間力量，以共同落實《罕見疾病防治及藥物法》加強照顧罕見疾病病人的精神。衛生福利部重視並於平時即與病友團體建立溝通管道，每年補助或參與辦理之學術研討、防治宣導等相關活動，並以病友團體作為政府與病人間之溝通橋樑，即時了解病友需求與問題，以提供符合病友需求措施與服務；此外，納入病友團體代表參與罕見疾病相關事項之決策過程討論與審議，如衛生福利部「罕見疾病及藥物



2019 年國民健康署辦理國際研討會：全球健康論壇：都市化下弱勢關懷 - 罕見疾病照護、罕見藥物及醫療給付。

審議會」，其委員包含病友團體推薦代表，參與針對罕見疾病、罕藥、特殊營養食品認定與補助、罕藥查驗登記、國際醫療合作等之審議、防治諮詢及其他罕見疾病有關事項之諮詢。另，「全民健康保險會委員」辦理健保費率、保險給付範圍等之審議，其第4屆委員（2019年～2020年）罕見疾病基金會創辦人擔任委員，為保險付費者代表之一，自病友角度提出對醫療資源配置之意見。

另，國民健康署依據《罕見疾病防治及藥物法》第10條授權訂定之《罕見疾病防治工作獎勵及補助辦法》，於2016年6月發布施行，此辦法補助對象包括各級醫療機構、研究機構及罕見疾病相關團體，補助計畫範圍包括：罕見疾病防治有關之研究、診斷、檢驗、治療所需之必要專業人力培育及專用設備購置，進行罕見疾病防治有關之學術研究及臨床研究與學術交流及宣導等，每年辦理公開徵求，經審查通過後予以補助，以鼓勵各界參與罕見疾病相關研究發展，為罕見疾病病人與家屬帶來更多希望與支持力量，執行至今已補助多項類之疾病，類型包括臨床醫學、分子醫學、照護模式之研究及衛教宣導等。而為了表揚對罕見疾病防治工作長期投入有具體貢獻之民間團體，辦理罕見疾病防治工作貢獻獎表揚計畫，2019年以公開徵選方式，經審查通過罕見疾病基金會、臺北榮民總醫院及馬偕兒童醫院為獲表揚單位。

台灣罕見疾病之機會與挑戰

罕見疾病相關法規與措施經過 20 年的推動，過程中衛生福利部仍持續積極蒐集各界建議與意見，檢討後進行了 3 次修正，其子法規也歷經多次檢討與修正，其目的都是希望本法能成為符合病人最佳利益之良善法案。然而隨著醫藥科技日新月異，未來仍有需要面對之挑戰。首先，因尖端醫療科技之快速進展，罕見疾病藥物價格屢創新高，目前台灣已有認定通過之基因治療罕見疾病藥物一劑約需台幣 6 千餘萬元，加上各國鼓勵罕見疾病藥物研發及其配合加速審查上市之措施，國際上近年罕見疾病藥物品項增加速度也相對加快，然而藥商於研發成本考量下訂價高且競爭對手少，因此政府與藥商議價不易，長久下來，逐年增加的高價罕藥，勢必會對國家衛生系統的可持續性造成威脅，然而若藥價給付太低，亦會造成藥商不願意引進銷售之困境。其次，部分罕見疾病隨國內盛行率之增加及醫療與藥物之進步，未來將不符合罕見疾病定義或審議認定原則（盛行率萬分之一以下、診斷治療困難性等），考量罕見疾病立法之目的，及相關資源與經費希望能用於最有需求的罕見疾病病人身上，將需有退場機制，對於無法被納入罕見疾病病人名單者，勢必造成衝擊。

臺灣施行《罕見疾病防治及藥物法》多年，並有全民健康保險提供罕見疾病病人醫療給付，及長期照護、身心障礙等社

會福利措施，已建立健全的制度並穩定執行，而社會上對於罕見疾病也不再陌生，臺灣醫療與醫學研究領域能量充沛，在民間罕見疾病相關醫療機構、病友團體、藥商等，也都分別積極參與罕見疾病之治療、研究、個案照護及國際交流。罕見疾病議題多數同時涉及醫療與倫理層面，面對這些議題，相信透過各方共同參與研究及討論，在建立多年的罕見疾病照護制度基石上，能找出符合病人最佳利益之方案。

罕見疾病難以治癒，其治療與照護是漫長且終生的歷程，需要民間與政府一起協助罕見疾病病人及家庭，整合醫療、社會資源及支持服務系統，組成溫暖的照護網，支持罕見疾病家庭勇敢積極面對疾病挑戰，給予病友及家屬及時助力。期許下一個 20 年，台灣罕見疾病照護環境持續提升精進。

全民健保為罕病撐起保護傘

衛生福利部中央健康保險署署長 李伯璋

為加強照護罕見疾病患者，立法院在 2000 年通過《罕見疾病防治及藥物法》（簡稱罕病法）立法，台灣成為全球第 5 個立法保障罕病患者醫療權利的國家，過去 20 年，全民健保成為病友們最大的依靠，至 2019 年接受健保給付治療用藥的罕病患者人數有 9,600 人。個人行醫至今已超過 40 年，如今擔任衛生福利部中央健康保險署署長，所秉持的信念是：我有責任和義務去為所有病人謀取最大的利益，而且只要有任何治療需求，就不能放棄任何一個病人。基於此，對於罕病用藥的健



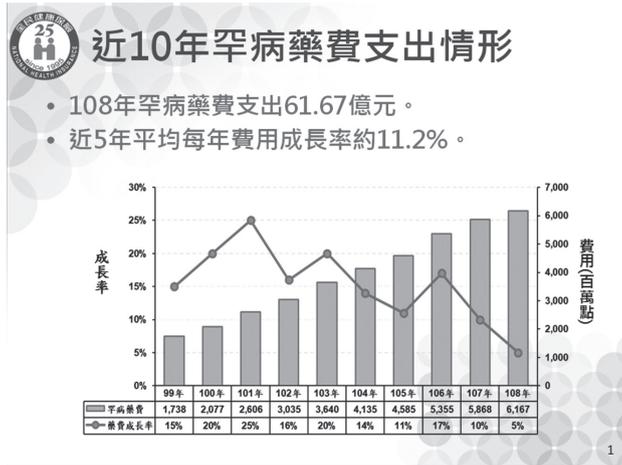
2017 年李署長出席罕見疾病研製藥發展協會籌備會，（右）為中國薏德罕見疾病中心創始人黃方如主任。

保給付相關問題，我總是積極處理並努力尋求解決之道。

「罕見疾病」顧名思義就是盛行率低、少見的疾病，根據《罕見疾病防治及藥物法》對於罕見疾病的定義是，係疾病盛行率在中央主管機關公告基準以下（萬分之一）或因情況特殊，經罕見疾病及藥物審議委員會審議認定，並經中央主管機關指定公告者；至於罕見疾病藥物（簡稱罕藥），則是用於預防、診斷及治療罕病，但前提仍需依罕病法提出申請，需經罕病審議委員會審議認定，並經中央主管機關公告。同法亦規定，罕藥經中央主管機關查驗登記或專案申請核定通過，依全民健保藥物給付項目及支付標準之收載程序辦理，健保署依法收載並訂定相關之給付規定。截至今 2020 年 7 月底止，健保收載經主管機關公告為適用罕見疾病防治及藥物法之專案進口（製造）或領取罕藥許可證藥品共計 201 項¹。

此外，鑑於罕見疾病個案雖少，但疾病嚴重度通常較高，醫療需要與迫切性強，但因為健保給付規定嚴謹，加上罕藥的價格通常比較昂貴，以致仍在國民健康署審核中或尚不符給付規定個案，需另求恩慈療法或自費就醫，為此，健保署也將罕見疾病患者全數納入重大傷病範圍，免除就醫部分負擔，可減輕罕病家庭沉重的經濟負擔。根據 2019 年統計，因罕見疾病而申請重大傷病的領證人數，以腦部或神經系統病變之多發性

1. 此統計 201 項為藥物品項，非種類。



硬化症最多，有 1,445 人，其次為脊髓小腦退化性動作協調障礙、肌萎縮性側索硬化症，兩者合計有 1,497 人。

健保署向來極為關心罕病病患的醫療權益，並為避免罕見疾病個案因使用高額醫療費用，而受到總額醫療費用排擠，自 2005 年起，爭取專款編列「罕見疾病與血友病藥費」預算 22.3 億元，並配合罕見疾病認定範圍放寬及病人數增加，預算也逐年提升，2017 年再將愛滋病藥費納入，整體預算達 89.5 億元，到 2020 年更高達 155.45 億元。如果單以罕病藥費支出而言，也從 2010 年的 17.38 億點增加到 2019 年的 61.67 億點，近 5 年平均每年費用成長率約 11.2%。（見附表）

由於罕見疾病患者的人數偏少，廠商基於經濟規模的考量，往往不願投入開發，以致生產成本高，藥品單價高，市場

也多半無其他替代藥物，所以罕病藥物也被稱為「孤兒藥」。健保署為回應病患的需求，也都積極把治療罕病的用藥納入給付，舉例來說，同合子家族性高膽固醇血症（Homozygous FH, HoFH）是一種罕見染色體顯性遺傳疾病，會影響患者體內脂質的代謝，肝臟無法正常移除膽固醇，造成血液低密度脂蛋白膽固醇（LDL-cholesterol）數值異常飆高，進而阻塞血管造成動脈粥樣硬化，增加心臟及血管疾病風險。為照護罹患「同合子家族性高膽固醇血症」之保險對象，健保於 2018 年 3 月 1 日起同意將 Evolocumab 納入給付，一次療程藥費約 12 萬元。

另一個例子是治療脊髓性肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy, SMA）的用藥 Spinraza，則是在今年 7 月 1 日納入健



2018 年李伯璋署長與香港罕見疾病聯盟會長曾建平先生（右）合影。

保。SMA 是一種罕見的神經退化性疾病，病症為脊髓前角運動神經元發生漸進性退化，肌肉逐漸軟弱無力、萎縮，屬於自體隱性遺傳的疾病，根據統計，全台累計約有 400 名患者。而根據臨床治療結果，Spinraza 能保護患者尚未退化的神經元，不再惡化，但鑑於病人的症狀程度差異很大，健保署為求謹慎起見，曾函請台灣神經學學會及台灣小兒神經醫學會針對臨床給付規定提供意見，2019 年 6 月份再次召開藥品專家諮詢會議，除建議納入健保給付外，並把優先治療的條件從 6 個月內發病放寬到 1 歲以內發病（包括第一型及部分第二型患者），且患者年齡須在 6 歲以下。該案終於在同年 12 月的全民健保藥物給付項目及支付標準共同擬訂會議中通過納入給付，但要求健保署繼續與廠商就價量協議進行協商。

由於 Spinraza 近乎獨門獨市，估計全台患者中約有 40 人符合用藥條件，以核定的健保給付價為 245 萬 800 元，平均每個病人一年約 900 萬元，一年就需花費近 4 億的費用。健保署亦曾多次與廠商進行馬拉松式討論，期在適應症範圍且健保財務可承擔額度之最大公約數內，為病患爭取用藥權益，一開始廠商的態度當然很硬，但經過多次溝通，雙方終於簽訂藥品給付協議，是患者之一大福音，也為健保給付罕病用藥寫下新的一頁。

至於近來有部分人士認為罕藥納入健保的速度趨緩，個人

認為，原因可能在於部分藥廠在藥價上有所調整，以致拉長議價時間，事實上，不管是食藥署核發藥證、健保署決定給付，都已盡力縮短時間。一般新藥納入健保的時間約需 9.7 個月，而罕病藥物納入健保給付時間則更短，不過，最大挑戰則是藥價過於昂貴，必須花時間與藥廠協商藥價，以致拉長時間。

我們進一步分析各類罕病的醫療利用情形，以 2019 年為例，黏多醣症每名患者的平均藥費 993.8 萬點，其次是高雪氏症及 Fabry 氏症，各為 983.2 萬點及 775.3 萬點；若以平均每位罕病所花醫療點數高低，以黏多醣症患者的醫療支出居首，平均每人逾千萬點；其次為高雪氏症平均每人 992 萬點。由此可知，只要罕病患者治療所需，並提高患者的存活率，健保署在政策上都必須全力支持，這就是全民健保的價值。

不過，鑑於近年罕病的醫療費用逐年增加，健保署已開始強化未取得罕病認定卻用罕藥的管理機制，本署針對重大傷病申請資料進行清查發現，部分病患在未取得國健署確診為罕病患者卻由醫師開立罕病用藥，遂將清查結果回饋給國健署，經 2018 年 9 月 21 日再次召開「罕見疾病及藥物審議會」第 51 次會議，修正「罕見疾病個案報告之審查流程」，對於未見核定之個案，已由國健署函文通知醫院進行補件之程序，若醫院未於規定 6 個月內補件完成，則核定為不通過，藉此能真正落實罕藥用於罕病患者身上，而該項措施原訂 2019 年 9 月實施，

但因考量到新冠肺炎疫情因素，將延至 2020 年第 4 季啟動核扣作業。而截至 2020 年 4 月，仍有 41 名病患分布在 11 家醫院，我們希望院所能儘速協助罕見疾病個案取得重大傷病資格，除可降低或免除就醫經濟障礙外，並能即時取得使用罕見疾病用藥資格，獲得適當的治療。

另一項管理措施則是針對罕藥的支付價格進行檢討。根據《全民健保藥品價格調整作業辦法》第 24 條規定，罕見疾病用藥或經保險人公告之特殊藥品，其支付價格應每 2 年檢討調整。本署依照該條文據以檢討，於 2018 年 12 月 28 日公告 46 項罕藥新的支付價格，並自 2019 年 2 月 1 日生效。其次是根據《全民健保藥物給付項目及支付標準》第 35 條第 2 項規定，「本保險已收載未領有藥物許可證之罕見疾用藥，應於 3 年內取得藥物許可證或主管機關認定其安全及療效無虞之證明文件，未於期限內取得相關文件者，取消給付，但取得美國或歐盟上市許可者，不在此限，並得逐年調降其支付價格 5%」。為此，本署亦於 2020 年 3 月 27 日公告調整 19 項罕見疾病用藥支付價格，並自 2020 年 7 月 1 日起生效。同樣的，健保署會蒐集專家學者意見，根據臨床實證持續修訂罕藥的給付規定，先後檢討黏多醣症（Mucopolysaccharidoses Type I-Type VI）及法布瑞氏症（Fabry disease）的用藥給付條件，並分別於 2018 年 12 月及 2019 年 9 月實施。除了上述的政策方向，未來

也會持續針對高價罕藥進行療效評估，並訂定停藥時機，真正把健保資源用在刀口上。

回想起個人在 2018 年 2 月應香港罕見疾病聯盟之邀，出席「世界罕病日 2018 研討會」，分享台灣全民健保的罕病用藥支付政策，當時各國與會來賓都對台灣罕病照護模式成為全球獨特典範，從參照國外立法，並加入本土經驗，結合罕病法、身心障礙者保護法和全民健保等體制，給予高度肯定。尤其是台灣是全世界第 5 個為罕見疾病治療藥物引進、運用及疾病防治立法的國家，透過全民健保這把保護傘提供罕見疾病病患良好的保障，在醫療照顧及降低就醫障礙之努力，成效卓著，而個人也對提供罕病病友的醫療權益領先其他國家，深受感動。



2020 年精準醫療時代之罕病診療交流會議。

個人行醫逾 40 年，看到各種醫學的變化，往往出乎意料，即便是正常人，也難保下一代不會有罹患罕病的風險，因此我在面對病人及家屬之際，總抱持著以同理心看待。「生命無價，讓每個病人都有活下去的機會」，縱然罕病患者的醫療費用高，但為讓有限的資源達到合理分配，健保秉持照顧弱勢的精神，在兼顧醫療人權、公平正義與社會倫理等考量下，我們一定全力支持罕病患者延續生命的醫療所需，也呼籲大家共同珍惜醫療資源，讓全民所繳的每一塊錢保險費，都能造福更多有需要照護之保險對象。

用心完善罕藥制度 用愛守護病友健康 談「台灣罕藥管理的政策與成果」

衛生福利部食品藥物管理署署長 吳秀梅

前言

罕見疾病病友是一群生命的勇士，在崎嶇的人生道路上爭取生存的機會，過去常常因為無法得到治療或照護，而使得脆弱的生命無法與時間抗衡而逝去。在各界的努力與期盼下，我國於 2000 年通過《罕見疾病防治及藥物法》，為罕見疾病病友提供制度化保障，這是罕見疾病病友及家庭的一線曙光和希望，也是台灣邁向重視醫療人權及社會福利的里程碑。

今年是立法後的第 20 個年頭，在這 20 年期間，食品藥物管理署（以下簡稱食藥署）肩負著為罕見疾病病友的用藥品質、療效及安全把關的使命，用心完善罕見疾病藥物的供應及管理制度，用愛守護病友的健康及用藥權益，期望能在本署的支持及積極協助下，一起共創生命的奇蹟。

政策起源

我國《罕見疾病防治及藥物法》於 2000 年 1 月 14 日經立

法院三讀通過，同年 8 月 9 日正式施行，台灣成為全世界繼美國（1983 年）、日本（1993 年）、澳洲（1997 年）與歐盟（2000 年）之後第 5 個制定專法的國家，且該法案自正式進入立法程序到完成三讀，僅 40 多天，是立法院有史以來審查全新法案速度最快的一次，實屬立法史上罕見的創舉，說明朝野及各界對罕見疾病立法已有一致的共識。本法的通過，代表我國在醫療人權上的努力與進步，及政府對於衛生福利的重視。

雖然美國是世界上最早制定罕見疾病藥物相關法規及管理制度的國家，於 1983 年即通過孤兒藥（Orphan Drug Acts）法案，然我國《罕見疾病防治及藥物法》係結合了「罕見疾病法」和「罕見疾病藥物法」，包含疾病與藥物雙重政策，顯見政府在罕見疾病診斷、相關治療和照護上的宏觀遠見，該法涵蓋優生保健、教育宣導、病人福利、醫療及研究與國際合作等，跨領域整合了疾病預防、藥物管理、醫療協助及公共衛生等面向，足見我國的罕見疾病政策是全方位的。

施行措施

《罕見疾病防治及藥物法》通過後，對於罕見疾病病人所需的治療及照護，提供更長遠的法治化保障制度。考量由於罕見疾病病人數稀少，藥物市場誘因不足，所面臨最大的問題是藥物價格昂貴，且來源不穩定，藥物取得困難，然而，疾病的治療，需建立在穩定且安全的醫療環境下，順利用藥更是治療

的基礎，惟由於罕見疾病的特殊性，導致價格高昂或無藥可用等問題層出不窮，前行政院衛生署（現為衛生福利部）為提供更及時、完善的罕見疾病藥物供應環境，鼓勵罕見疾病藥物的研發及引進台灣，於 2000 年期間陸續制定相關法規如下：

1. 《罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法》：對於供應、製造及從事罕見疾病防治與藥物研究發展有成效或特殊貢獻的醫療機構、研究機構、藥商、罕見疾病相關公會、團體等單位，可向政府申請獎勵。
2. 《罕見疾病藥物查驗登記審查準則》、《罕見疾病藥物查驗登記審查費收費標準》：在確保藥物品質、安全及療效的前提下，簡化罕見疾病藥物查驗登記時應檢附的資料，包括取消十大醫藥先進國家採用證明之限制、免除樣品送驗及減少查驗登記規費等，以協助藥商製造或輸入罕見疾病用藥，加速罕見疾病藥物核准，保障罕見疾病病人用藥的權益。此外，為提高藥商製造或輸入罕見疾病藥物之意願，《罕見疾病防治及藥物法》特明定罕見疾病藥物許可證之有效期間延長為 10 年，且在有效許可的 10 年中，不受理同類藥物查驗登記申請，以保障供應罕見疾病藥物藥商之適當利益。
3. 《罕見疾病藥物專案申請辦法》：針對無法立即在我國取得許可證之罕見疾病藥物，提供特殊取得管道，可由政府

機關、醫療機構、罕見疾病病人與家屬及相關基金會、學會或協會，提出專案藥物申請，讓病人能及時取得罕見疾病藥物。

前行政院衛生署（現為衛生福利部）依《罕見疾病防治及藥物法》成立「罕見疾病及藥物審議會」，負責罕見疾病認定之審議及防治之諮詢、罕見疾病藥物認定及查驗登記之審議等任務。在「罕見疾病及藥物審議會」項下，食藥署設置有「罕見疾病及藥物審議會－藥物小組」，主要負責罕見疾病藥物認定及查驗登記之審議，審議時亦會考量國外罕見疾病藥物的核准及使用情形，使我國在進行認定及查驗登記時能與國際接軌，且該審議結果會提到「罕見疾病及藥物審議會」進行最終的決



2018 年衛生福利部陳部長時中（右 6）與食品藥物管理署吳署長秀梅（右 3）出席 APEC 生命科學創新論壇執行委員會，我國於會中分享台灣罕病的相關政策與措施，與全體委員於巴布亞紐幾內亞國際會議中心合影。

議。相信在嚴謹的審查及審議下，更能確保病人的用藥安全。

依據《罕見疾病防治及藥物法》，凡通過認定之罕見疾病藥物，得於取得藥品許可證前以專案進口之方式供給病人使用，並得依據《全民健康保險藥物給付項目及支付標準》申請藥物給付，減輕病人沉重的藥費負擔。食藥署於 2012 年公告《罕見疾病藥物認定申請要點》，提供申請者具體的資料準備方向及作為認定審查之依據，檢附資料之完整性及審查內容之標準化。

此外，為把關罕見疾病藥物的品質、安全及療效，食藥署積極鼓勵藥商申請罕見疾病藥物查驗登記，透過下列措施以加速罕見疾病藥物於我國申請上市，取得藥物許可證：

1. 對於新認定的罕見疾病藥物，要求藥商於限期兩年內辦理藥物查驗登記申請，逾期未申請者提送罕見疾病及藥物審議會審議。
2. 於 2011 年公告「專案進口罕見疾病藥物年度使用評估報告表」，每年函請藥商和醫院檢送「專案進口罕見疾病藥物年度使用評估報告表」，以利監督該類藥品使用情形，並作為是否繼續核准專案進口之依據，且所收集到的資料亦可供未來查驗登記審查之參考。

為使罕見疾病病人、醫療人員或民眾更了解罕見疾病藥物，資訊更透明、易懂與暢通，食藥署亦定期編撰「罕見疾病

藥物處方集」及「罕見疾病藥物年報」，並將相關資訊放置在食藥署官方網站，包括罕見疾病用藥介紹、使用數量彙整及不良反應統計等，讓主管機關能夠深入了解並妥善管理該類藥物的使用情形，亦能使醫療人員及社會大眾對於罕見疾病藥物有更多的認識，落實罕見疾病的醫療照護政策，進而持續提供罕見疾病病友更完善及安全的照護環境。

成果效益

自《罕見疾病防治及藥物法》施行至今，截至 2020 年 8 月止，我國已公告認定適用《罕見疾病防治及藥物法》之藥物品項共 112 項，核發罕見疾病藥物許可證共 108 張。

在食藥署鼓勵藥商申請罕見疾病藥品許可證的措施下，專案進口之品項數逐年減少，取得罕見疾病藥品許可證之品項數亦逐年增加。據統計，罕見疾病藥物專案進口品項數自 2011 年的 35 項逐年下降至 2018 年的 21 項；取得藥品許可證品項數自 2011 年的 39 項逐年增加至 2018 年的 89 項。

依《罕見疾病防治及藥物法》第 21 條規定，中央主管機關應編列罕見疾病藥物年報，載明使用數量、人數、不良反應及其他相關資料。罕見疾病藥物年報自 2002 年發行創刊號起，有關罕見疾病藥物相關資料之收集彙整，皆係由各醫院、藥商以紙本方式通報，隨著科技的進步，各醫院已廣泛運用電子病



歷，故食藥署於 2017 年建置「罕見疾病藥物資料庫暨線上通報系統」，以增加通報之便利性並提高通報意願，其通報率於 2018 年已達到 100%。

此外，為更瞭解醫療人員及藥商在罕見疾病藥物的使用、申請及通報等實際執行情形，食藥署每年會邀請醫藥界及病友團體等專家，召開專家會議，透過內外信息之交流及反饋，與時俱進，作為食藥署精進罕見疾病藥物管理政策之參考。

未來展望

20 年前在全國各界的努力下，通過了《罕見疾病防治及藥物法》，為罕見疾病病人及家庭帶來了生命的希望。這 20 年來政府落實照護罕見疾病病人的政策，適切分配社會資源給予實質且永續的幫助，政府對於罕見疾病的防治、治療及照護的成績有目共睹，且持續努力改革精進相關制度。

「罕見疾病藥物的供應及管理」一直是食藥署致力推動的重點之一，展望未來，食藥署秉持著發揚《罕見疾病防治及藥物法》之立法精神的初衷，持續為罕見疾病病人的用藥品質、療效及安全把關，朝著建構與國際接軌且完善的罕見疾病藥物的供應及管理體系之方向努力精進，期能永續提供罕見疾病病人更完善且安全之醫療照護環境。

見證罕見

二十年荏苒，在台灣土地上所埋下的罕見種子，已生根茁壯，庇蔭所有的罕病病友與家庭且綿延至今。



彩色的能量

陳惠芋（34歲），多發性翼狀膜症候群

絕境中的窗—罕病法

中國醫藥大學副校長
中國醫藥大學附設醫院基因醫學部部主任 **蔡輔仁**

《罕見疾病防治及藥物法》（以下簡稱罕病法）立法通過，對於 20 年前的罕見疾病病患、醫師、醫療人員，甚至社會大眾，就像在絕境中開了扇窗；立法之前，醫師每次出國開會，多要夾帶檢體到國外檢驗，回國時還要多帶點藥物回來給患者應急，這些情況在立法之後，讓我們有一條正確通暢的管道，能夠協助罕見疾病的病人與家屬。所以，罕病法不只是硬梆梆的法條，更是能結合眾人關懷與力量，實際上幫助到弱勢的罕見疾病患者的法案。

由匱乏的年代，走向通暢無阻的平台

罕病法立法之初，便涵蓋醫療、藥物與防治 3 個面向的觀點，然而剛實施上路時，卻遇上了困難：由於罕病的患者非常稀少，可能許多年才會遇到一位某種罕病患者，因此不可能每家醫療院所都將治療罕見疾病的藥物做為常備藥品，因為沒使用的藥品過期或丟棄，都會造成社會資源的浪費；但若醫師遇到需要用藥的病患才開始為他申請藥物專案進口、採購、配送，可能需要數週的時間，而一旦出現情況又快又急、馬上

需要用藥的病患，卻可能在獲得診斷的當下，無法及時拿到治療的藥物，讓我們第一線的醫師無子彈可用，真是焦急萬分。於是我們參考當時衛生署（現在的衛生福利部）對於毒蛇血清的做法：在各地區設常備機構，提供血清給被毒蛇咬傷的朋友們。因此我們列出緊急需要用藥的罕病藥物、不能等的藥物，由政府力量來推動，成立了「罕見疾病藥物暨營養品物流中心」。

當時中國醫藥大學附設醫院承接了此物流中心，肩負起服務患者的重責大任。中心備有緊急藥品，遇到患者出現，藥物會及時送到台灣各地；而特殊營養品對於先天性代謝異常病患而言，是維持生命所需的必需品，同樣由物流中心協助提供。這樣跨部門單位的籌設，除了要說服罕見疾病審議委員會及政府單位，當時我責無旁貸擔負起統籌的角色，協調各部門相互支援，大家都很願意站在協助罕病患者的立場來思考，也很快地讓整個行政流程建立起來，運作了 20 年，我想，這個世界上找不到一個做得如此細緻的單位，讓罕病藥物及營養品在適當的調度之下物盡其用，不浪費社會資源。

該照顧的病人，一個也不能少

酵素替代療法（Enzyme Replacement Therapy, ERT），這個在國外行之有年的罕病治療方式，在台灣因著罕病法而讓

患者受惠，以高雪氏症（Gaucher's Disease）蕭仁豪的案例做為敲門磚，後續也讓其他藥物進入台灣，治療例如龐貝氏症（Pompe Disease）、法布瑞氏症（Fabry Disease）、黏多醣症（Mucopolysaccharidoses Type I-Type VI）等，儘管藥價高昂，在罕病法的保障之下，患者能夠獲得健保的照顧。相對而言，台灣的罕病患者是幸福的，在健保制度的大傘之下，患者無須擔心高昂的藥費，沒有治療的後顧之憂。也希望罕病患者與家庭能夠珍惜得來不易的資源，感恩社會大眾集結而成之資源，所有的一切非憑空而來，而是前人努力披荊斬棘，方開墾出如今的絕地花園。



2000年蔡輔仁醫師（右二）參與新生兒篩檢記者會。

醫療進步日新月異，我一則以喜，一則以憂，喜的是新的罕病治療不斷開發，從酵素替代療法，到現在的基因療法，爭取健保的路雖然崎嶇，但比起罕病法立法前，已經順遂許多；而我憂心的是罕病的醫療費用逐年成長，以目前的健保資源，擔心會因為預算而排擠到其他疾病，這不是我們所樂見的，在制度的設定上，還是要回歸到公平原則，我們替需要治療的患者爭取，一個都不能少，但也不希望有不公平的狀況發生。因此治療準則與指標訂定就很重要，人類遺傳學會一直在做這件事，我擔任召集人，成立不同疾病小組來制訂治療準則，訂定規範的目的是讓大家能夠依循，當面臨治療決定時，醫師們有



蔡輔仁醫師（右）與高雪氏症病友蕭仁豪之合影。

治療標準可向患者說明，委員們審查時有標準可依循。也希望我們的罕病患者都能有自覺，最了解治療成效的就是患者本身，曾經遇過患者表示：「我 OK，我治療；但若我的治療成效有限，其他病友更有需要，我 OK。」大家都應該要很珍惜這得來不易、非常珍貴的健保資源。

罕見疾病的藥物和治療，大多數價格高昂，對於國家財務負擔龐大，因為健保不只照顧罕病患者 1 萬多人，是照顧全國 2,300 萬人，所以對於高貴藥品的給付考量，我們完全能夠體認，我們的責任就是要說服政府，這些治療對於患者是有效的，請讓他們接受治療，這些患者接受治療之後，可以貢獻一己之力回饋國家社會，不需要一輩子由政府照顧。如同前面所說，病患們也能自我管理，讓有限的醫療資源發揮到最大作用，每一分錢都用在刀口上，這是我們對於罕病治療最大的願景。

治療罕見疾病藥物能進來， 做特殊診斷的檢體可以出得去

罕病法的存在，除了對患者治療有實質幫助，對於台灣罕病診斷或治療的發展也有助益。20 年前，我們做分子診斷，由罕病患者的臨床症狀決定做哪個基因檢驗，每一次檢驗需要有精準的把握，才能做出診斷，就如同以釣竿釣魚，每次拋出魚竿，都需要選對地方、魚餌和時間，才能釣到你想要的那條

魚；如今所謂的次世代基因定序，如同流刺網捕魚，將網向海裡一拋，異常基因都會被找到。這些科技的進步，是否會衝擊到原有遺傳科醫療的生態，新的檢驗技術與治療方法，例如細胞治療、基因治療等，是否罕病法也能夠一併涵蓋，讓新藥新技術能順暢地進入台灣，想進行特殊診斷的檢體能送出國，也是需隨著時間列入考量的。

除了專業，還要多點同理心

多年參與「罕見疾病及藥物審議會」的觀察，初期的委員以遺傳科醫師為主，多以照顧罕病患者為出發點來考量，而之後委員的改組，加入了法律、藥物、營養等不同專業領域的成員，罕病委員會的多樣性，對於永續的發展是有好處的，各種層面事物決策較不會有盲點，但也因此委員會的氛圍逐漸從同理面較多轉為理智面較多，從法律、藥物安全、社會公義等各種不同角度來審視各項決議，立意雖好，但難免少了點站在病患角度的觀點，因此還需要多一點對於病患的同理心。只是我們如何在這個體系中找到平衡，又可以兼顧罕病患者權益，這是我們這些委員需要再努力的。

回首來時路，仍伴罕病同行

現行的罕病通報以及藥物、特殊奶粉申請，或許會被一些醫師認為行政繁複與嚴格，但是大家要理解的是罕見疾病是一件嚴肅的事情，罕病的管理需要大家一起努力，讓未來的罕病政策能依循著國內正確的大數據來制訂，所以通報、申請等都需要經過審查，確認這些疾病的診斷跟需求都是確實的。20年來，一路上筭路藍縷，走過荊棘碎石的曾經，這些都是前人努力而來的，不是理所當然從天上掉下來的，所以如今的順遂需要大家來共同維護。也在此向初踏入這條路的遺傳科醫師勉勵：當初選擇罕病這條路，它注定不會是條平坦的大路，但路上有何風景，或是會遇到什麼奇花異獸，你沒有親自體驗是不會知道的。人生抉擇本是如此，回首罕病之路雖然崎嶇，但依然認為我做了正確的抉擇，讓我體認到箇中的意義與價值，能繼續相伴罕病患者與家庭同行。

特殊營養食品— 代謝異常食在安心

罕見疾病基金會研究企劃組

《罕見疾病防治及藥物法》第 33 條、第 34-1 條實例說明

第 33 條	中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。 前項補助經費，得由於品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。
第 34-1 條	中央主管機關應協助各診療醫院及罕見疾病病人，維持生命所需之特殊營養食品及需用罕見疾病適用藥物之緊急取得。

橙橙（化名）出生時透過「新生兒篩檢」扎腳跟血，檢查出罹患苯酮尿症，從小便開始飲用特殊奶粉，每每回診時也會跟罕見疾病基金會派駐醫院的營養師討論飲食控制的方式。為了她的健康，從小她的三餐都由家人準備，上學後也會請學校老師協助控制飲食。在得知罕見疾病基金會有提供低蛋白食品抵用券，橙橙媽也曾購買低蛋白食品，像是低蛋白餅乾及巧

克力等等，在食物種類上更有選擇性，滿足孩子想吃零食的心情。從小耳濡目染下，橙橙高中開始住校後，外食時也清楚知道可選擇的食物。橙橙曾獲得罕見疾病基金會獎助學金之鼓勵，學業成績表現不俗，目前已取得碩士學位，進入職場，期許自己能為生命畫下一道道光彩。

200 多種罕見疾病中有一群代謝異常疾病的病友們，雖然外表跟一般人一樣，但由於特定基因有缺損，導致體內缺乏某種酵素，或生化機制出了差錯，造成身體無法有效代謝食物中的某種成分。像是橙橙所罹患的苯酮尿症，是一種胺基酸代謝異常疾病，患者無法代謝一種名為苯丙胺酸（Phenylalanine, PHE）的胺基酸，若未及早治療，可能會導致腦部傷害。

設置物流中心 及時提供特殊奶粉與緊急用藥

代謝異常疾病病友一出生就需要特殊飲食控制才能維繫身體健康，特殊營養食品對他們而言，除了是食品也是具有防止疾病惡化的「藥品」，因此在寶寶剛確診為代謝異常疾病時，能馬上提供給他們適合飲用的奶粉，對寶寶的發展及健康非常重要。在 2000 年《罕見疾病防治及藥物法》通過之前，多由台大醫院與台北榮民總醫院作為窗口，提供病友特殊奶粉使用，再由保健處（現為國民健康署）補助經費。而罕病基金會

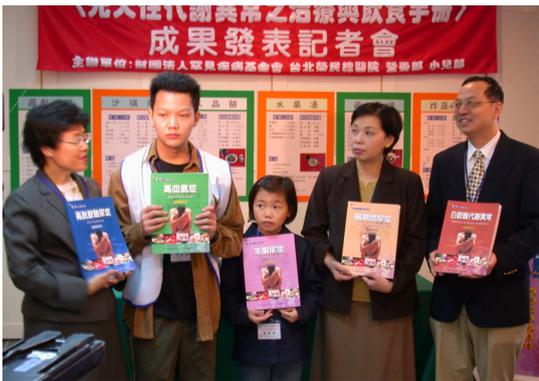
成立後，也曾特別設立「罕見疾病藥物及營養品緊急借調服務窗口」，連結罕病病友、醫療院所及藥商形成一個綿密的流通網絡，透過資源共享、滿足病患緊急的需求。

罕病法實施之後，國民健康局（現為國民健康署）依法於 2001 年 8 月成立「罕見疾病個案特殊營養食品統籌供應中心」及「罕見疾病藥物物流中心」，前者由台大醫院及台北榮民總醫院協助統籌購置及供應罕見疾病特殊營養食品，並由政府每年編列預算全額補助，後者由中國醫藥大學附設醫院協助，供應各醫療機構診療所須之緊急罕見疾病藥物，以解決病人迫切用藥之需求。之後兩個中心統整為「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」（簡稱物流中心），由台北榮民總醫院負責運作；而自 2012 年起則由中國醫藥大學附設醫院承接。

物流中心的業務範圍主要為特殊營養食品與罕見疾病藥物申請、訂購、配送與緊急案件處理 4 大類，以及物流中心網站的建構與持續更新、定期舉辦罕見疾病病友座談會與醫療團隊會議，希望藉由經驗交流、資訊分享與詳細的衛教過程，提升物流中心全面性的服務品質與醫療資源整合，使病友得到完善的協助與照顧。因此，一旦寶寶確診為代謝異常疾病，醫師會同步申請罕病通報並通知物流中心按季寄送特殊奶粉給病友家庭使用。

然而原本全數由政府編列預算補助的特殊營養品費用，

卻在 2011 年 4 月修正的《罕見疾病醫療補助辦法》中，改為病人應自付一定金額。理由是要求病友自付部分負擔，可以提高醫囑遵從率並減少浪費。然而病友若不清楚飲食控制及使用特殊營養品的目的，並不會因為要付部分負擔就會乖乖遵從醫囑，反而可能更讓他們不願意使用。且除了飲用特殊奶粉，病友們還需要補充其他不容易買到的低蛋白食品，這些都是沉重的經濟壓力。因此，罕病基金會立即召開協調會，邀請國民健康局副局長等官員與病友家屬面對面溝通，經過多次協商後，終獲國健局同意將《罕見疾病醫療補助辦法》第 3 條修改為「維持生命所需之特殊營養食品費用全額補助」，換言之，代謝異常病友所需之特殊營養食品將維持原先全額補助之政策。



2002 年先天性代謝異常飲食手冊成果發表記者會。



2005 年罕見疾病基金會出版肝醣儲積症飲食手冊。

營養師提供營養諮詢 為餐餐把關

在罕見疾病的專業團隊中，除了遺傳專科醫師、遺傳諮詢師、社工師、復健師外，營養師更是不可或缺的角色，特別是對先天性代謝異常或其他特殊的罕病來說，需要特殊的飲食控制才能維繫身體健康，營養師的專業建議可協助家長了解飲食控制的目的、學習飲食控制的方法與營養資訊，為病友的飲食做好把關工作。罕病基金會自 2001 年便行聘僱並培訓專業營養師，除提供罕病病友諮詢服務，並與各大教學醫院營養部建立合作管道。亦針對各種不同飲食需求的罕病家庭，舉辦各類營養教室活動，更陸續編撰飲食手冊，將正確飲食的觀念傳達給病友及家屬。



罕見疾病基金會針對需控制飲食之病類出版 8 種飲食手冊，提供代謝異常病友使用。

然而基金會的營養師並無法觸及每一個需要飲食控制之代謝疾病家庭，而醫院裡的營養諮詢都要自行付費，這對經濟壓力沉重的罕病家庭又是不小的負擔。2011年12月修正的《罕見疾病醫療補助辦法》猶如及時雨，提供政府補助每年6次、每次250元的營養諮詢費用，代謝異常疾病家庭終可放下心中重擔，取得特殊營養食品之資訊。

除特殊奶粉外 低蛋白食品亦納補助

先天性代謝異常病友所需的特殊配方奶粉雖已獲得政府的補助，但隨年齡成長，小病友對低蛋白主食或小點心的需求也逐漸增加。但由於特殊低蛋白食品於國內購買不易，須自行向國外訂購，有礙於語言溝通、輸入困難與運費昂貴，較難購得。為了讓先天性代謝異常病友的飲食更有變化性，基金會於2003年起，由國外購得低蛋白粉類及相關產品，邀請營養師、國內知名糕餅店，以及餐飲相關科系專業人員製作屬於低蛋白蛋糕及點心，也購買低蛋白巧克力及餅乾供病友索取，讓病友們放心享受吃零食的樂趣。2005年與進口低蛋白食品的廠商合作，提供低蛋白食品抵用券，由病家向廠商購買低蛋白食品，基金會部分補助低蛋白食品的費用，希望提供病友們更多飲食變化性，2017年將「低蛋白抵用券補助方案」改以直接提供病友低蛋白食品，增加可近性，截至2019年，罕病基金會共補助

了 432 萬餘元。

而基金會也自 2014 年開始呼籲政府應依罕病法提供需購買特殊營養食品（如：低白米、麵）的先天性代謝異常患者部分補助，國健署順應病友所請，於 2015 年公告「罕見疾病病人低蛋白米麵補助方案」，由國健署所委託之罕見疾病醫療補助專案辦公室，針對先天性代謝異常之罕病病友提供每人每年最高 7,000 元補助，減輕罕病家庭的負擔。

至此，國民健康署已針對先天性代謝異常疾病病友開辦特殊配方奶粉、營養諮詢、低蛋白米麵等各類補助方案，而罕見疾病基金會也持續補充政府不足之處，希望能架起一個完善的照護網絡，讓這群經由妥善照護，可以不用致殘甚或致命的病友，被好好網住，好好照顧。

罕病特殊治療 ERT— 溶小體疾病的未來

罕見疾病基金會研究企劃組

感謝台灣龐貝氏症協會鄧慧娟理事長、台灣法布瑞氏症病友協會尹岫琴執行秘書、罕見疾病基金會林炫沛董事長（亦是馬偕紀念醫院罕見疾病中心主任）接受採訪。

罕見疾病雖然罕見，但不一定就是「無藥可救」！隨著醫療科技日新月異，越來越多新的療法問世，許多不治之症都已陸續找到醫治之法，只不過這些新藥物或醫材都所費不貲，也不一定能夠即時取得。罕病法立法前，台灣盡是沒有藥醫的罕病



1998 年林炫沛醫師為童年的高雪氏症病友蕭仁豪診查。 1998 年台灣正式引進 ERT，並獲健保給付。

患者，不是沒有治療方法，就是有藥也沒得用，因為買不起、買不到，尤其後者更令人心碎。

1998年9月12日，還在籌備階段、尚無正式名稱的罕見疾病基金會，在馬偕醫院召開記者會，向媒體、社會大眾及當時的衛生署、健保局喊話，極力爭取嚴重先天代謝疾病「高雪氏症（Gaucher Disease, GD）」藥物 Cerezyme 的進口。1998年10月，台灣正式引進酵素替代療法（Enzyme Replacement Therapy, ERT），全國第一劑的酵素補充藥劑，注射在當年僅13歲罹患高雪氏症、病情危殆極度瘦小的小男孩蕭仁豪身上，這一針不僅讓仁豪重獲新生，也為許多罕病患者走出一條坦途。這些年來，更多溶小體儲積症（Lysosomal Storage Disease, LSD）患者如黏多醣症（Mucopolysaccharidoses, MPS）、龐貝



2018年法布瑞氏症病友家庭出席ERT感恩音樂會。 2015年碩辰（右）一家參加龐貝氏症病友聯誼會。

氏症（Pompe Disease, PD）、法布瑞氏症（Fabry Disease, FD）的病友們皆受惠於此，病友得以與家人共享穩定、平安的生活，這就是罕病法通過後的真實寫照。

20 年前 罕病如同走在治療荒漠

回到 20 年前尚未有罕病法之時，林炫沛醫師形容台灣當時還沒有「罕見疾病」的概念，這些疾病基本上通稱先天性疾病、遺傳性疾病，而大部分醫師對這類病人束手無策，他們只能勉力做到「診斷」，至於「治療」則幾乎沒有多少有效的對策或藥物可用。

以蕭仁豪為例，他的哥哥姐姐同樣罹患高雪氏症，但因沒有藥物治療，早就不在人間了。小小仁豪當年的狀況其實也非常危急，他的肝臟因脾臟早年不得不切除而極度腫大，骨髓細胞被侵蝕透徹，造血系統功能崩壞、骨頭薄脆變形，不難想像最終的情況就會和兄姊一樣，大出血而過世。在那個時期，醫師選擇先將仁豪的脾臟切除，讓他僥倖存活了下來，但同時他也變得非常虛弱，因為所有有問題的細胞全都塞在他的骨髓腔和肝臟，腹圍就像是孕婦一般，四肢和骨頭卻十分細瘦扭曲。

而已屆花甲之年的岫琴，家族中包括媽媽、兩個姐姐、一個妹妹和自己，共有 5 人罹患法布瑞氏症。法布瑞氏症是一種因負責製造 α -galactosidase（ α -GAL）酵素的基因缺陷所引

起的疾病。由於病人缺乏此種酵素，使得脂質無法代謝而堆積在許多細胞的溶小體內，造成腎臟、心臟與腦血管疾病等嚴重後果，大部分病人常見因為脂質過度堆積引發的神經病變，如岫琴只要重感冒或走路走久了，手腳都會出現嚴重刺痛和灼熱感，對正常生活造成很大的影響。

至於龐貝氏症，屬於肝醣儲積症第二型，是一種隱性遺傳疾病，兩萬人中約有一位患者。龐貝氏症是因肝醣堆積使得肝臟變大、肌肉虛肥，進而造成肌肉無力，肢體動作發展障礙；罹病者中以碩辰罹患的嬰兒型最為嚴重，患者於出生後幾個月內便會出現症狀且進展快速，包括心臟肥大及肝臟腫大、低肌肉張力、呼吸困難等，如果沒有及時有效的治療，患者通常於一歲前即因心臟呼吸衰竭而亡。

當年罹患這些疾病，幾乎都是直接被宣判無藥可醫，所以在 1995 年以前，面對這類病患醫療團隊通常不得不忍痛放棄積極救治，或者只能症狀治療如打營養針、復健、骨科矯正、氣切、鼻胃管、胃造口等，而病人與家庭也因需負擔為數不小的花費傾向不積極醫治，直到全民健保開辦，這樣的情形才獲得改善。不過，罕病是基因缺陷造成，即使能夠症狀治療，仍然是頭痛醫頭、腳痛醫腳，也只是延緩病人退化的速度而已，若沒有特效藥，一切的治療都是枉然。



引進 ERT 罕病病友重獲新生

1983 年美國出現全世界第一部孤兒藥法案，大力促進罕藥的研發，讓罕病的治療進入了劃時代的新階段，也開始了為數雖少卻對罕病治療有效的療法，ERT 就是其中之一。這是針對溶小體代謝異常疾病而研發的一種治療方式，將基因工程製造的酵素注射到病人體內，以替代原來因為基因缺陷而功能不足的酵素，協助分解溶小體內堆積的物質，得以有效緩解疾病症狀。在 1990 年代初期，ERT 經過嚴謹的試驗，在國外正式成為上市藥物。

這麼說，仁豪有希望了？仁豪確定是 ERT 可以有效治療的病患，但藥物卻遠在國外，遙不可及。眾人為了讓仁豪獲得救命機會，當年的罕病基金會籌備處帶頭大力倡議，蕭媽媽也站出來現身說法，想盡辦法弭平制度和現實的差距，我們需要藥物的引進，更需要經費的支持。後來健保局從善如流，通過 Cerezyme 的健保給付，好不容易在 1998 年年尾於馬偕醫院打下 ERT 的第一針，無疑是送給仁豪最棒的聖誕禮物。

這就是 ERT 的開端。後續罹患第一型黏多醣症（MPS I）的秉儒，在 2002 年開啟了 MPS 病人接受 ERT 的先河；而患有法布瑞氏症的岫琴確診後，自 2011 年起接受 ERT 至今，沒再發病過；透過新生兒篩檢發現罹患龐貝氏症的碩辰，更因出生 13 天便確診用藥，病情控制得宜，智能發展幾乎與同齡兒

童無異，不似過去龐貝氏症的病人會呼吸困難，甚至為了保命必須接受氣切治療，連長大的機會都沒有。這麼多年以來，仁豪、岫琴和碩辰持續每兩周向醫院報到，打進身體的藥彷彿一股暖流，是一種帶著美好希望的感覺。

解藥的影響之大，在過去我們想都不敢想，如果解藥和罕病法再早點問世，仁豪也不會失去他的哥哥姊姊。「活在今天有藥的當下是非常幸福的。」碩辰媽媽心懷感激地這樣說，是因為她清楚知道早期沒有法案的保障，病人僅能靠醫院爭取人道救援，這中間還得看醫院及藥商願不願意全力配合。後來如小胖威利的生長激素治療、玻璃娃娃的雙磷酸鹽化合物治療、



陳垣崇院士（左）研發龐貝氏症治療藥物，造福全世界許多患者。

黏多醣症第二、四、六型的 ERT，甚至少數疾病的基因治療等，一個個特殊藥物的出現，也點亮一盞盞的希望之火，罕病法帶來很多正面效益，也感恩健保的給付，讓罕病家庭有了完整維持的可能。

20 年後 沙漠多了一方水草綠地

2000 年罕病法開始實施，從此有了正規管道協助病友順利取得藥物，並且有相關醫療補助，醫生不再因為無法拿到藥物而到處奔波求藥，病人則可免於因藥物昂貴而致傾家蕩產或是放棄治療。雖然在初期醫師仍須盡力想辦法讓藥物自國外引進，後來就不用再這麼辛苦，因為台灣的罕病法等於打開了一個可靠、順暢的管道，也與世界同步了，國際級的藥商開始願意在台灣設點，進行在地的直接服務與提供台灣罕病患者臨床試驗的機會等，換言之，這也是對病友及醫師最大、最實質的幫助。

罕病幾乎不可能會絕跡，這是人類生命傳承過程中必定會發生的自然樣貌。雖然研發解藥的過程有許多技術層面的細節和門檻，但科學家一直在努力著；展望 20 年後，一定會有更多更新更有效的藥物研發出來，務必要有信心和耐心。沙漠中出現綠洲，相信這不是虛幻的海市蜃樓，而是荒漠中永存之一方生機盎然的水草綠地。

孤兒藥健保給付之路— 龐貝氏症治療世界之光

聯合報韋麗文採訪報導

《罕見疾病防治及藥物法 § 19》VS.《全民健康保險藥物給付項目及支付標準 § 35》實例說明

<p>第 19 條</p>	<p>罕見疾病藥物未經查驗登記或有前條第一項第三款、第四款情形之一者，政府機關、醫療機構、罕見疾病病人與家屬及相關基金會、學會、協會，得專案申請中央主管機關許可。但不得作為營利用途。</p> <p>前項專案申請，中央主管機關於必要時，得委託或指定相關機構或團體辦理。</p> <p>前二項專案申請應備之書證資料、審查程序及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。</p>
<p>全民健康 保險藥物 給付項目及 支付標準 第 35 條 第 2 項</p>	<p>前條藥品之支付價格訂定原則如下：</p> <p>一、屬本標準已收載成分、劑型新品項之核價，依本標準新品項支付價格訂定原則辦理。屬專案進口或專案製造者及其同成分劑型第一個取得許可證者，提藥物擬訂會議討論。</p> <p>二、罕見疾病用藥屬新藥者，得依下列方式核價：</p>

本標準已收載未領有藥物許可證之罕見疾病用藥，應於三年內取得藥物許可證或主管機關認定其安全及療效無虞之證明文件，未於期限內取得相關文件者，取消給付，但取得美國或歐盟上市許可者，不在此限，並得逐年調降其支付價格百分之五。

一不小心，你會誤以為這是天使小孩，出生時只像貓咪般的嗚咽了一聲，總是不哭也不鬧，醫師卻要媽媽趕快把孩子送往大醫院。出生第5天，姍郁被診斷出龐貝氏症，心臟已經肥大，從出生後5天，開始每週1次，每次4小時的藥物注射，僅僅是藥費早已數百萬元，幸好有健保給付藥費，姍郁已經度



健保支付罕見疾病藥品費用，讓病友能安心就醫。

過 9 次生日。從媽媽趴在加護病房外每天大哭，到如今「我謝謝罕病基金會與健保署的幫助，不然陳姍郁就完蛋了，我們很幸運，因為姍郁還可以走路。」

臺大醫院基因學部暨小兒部主治醫師簡穎秀說，龐貝氏症是因為第 17 對染色體上的酵素基因發生致病性的突變，導致體內負責轉化肝糖為葡萄糖的酵素活性降低，肝糖堆積使肌肉肥大，並影響功能，造成肌肉張力降低、無力等情形。

每四萬到五萬個新生兒中就有一個龐貝氏症嬰兒。嬰兒型患者從出生幾個月內就會因為心臟肥大、肝臟腫大、嚴重肌肉無力、舌頭肥大、呼吸困難等，如果沒有酵素補充治療，患者通常在 1 歲前，就會因為呼吸衰竭而死亡。簡穎秀說，在 2000 年前，每一個龐貝氏症的嬰兒都是悲傷的故事，經過臨床實驗、恩慈療法，一直到 2005 年，龐貝氏症的藥物 Myozyme 納入健保給付，龐貝氏症的孩子終於有機會活過 1 歲。

目前國內罕藥認定有 84 種，但是收載在健保給付，一共只有 56 種，還有 28 種罕藥在等待健保的給付。罕藥的取得有一條漫長而艱辛的路，病患確診後，可以向國外專案進口，但是落日條款壓著病家的心，專案進口的大限是 3 年，3 年內要設法取得國內的查驗登記，才有機會持續獲得健保給付，否則罕病患就可能陷入藥物斷炊的危機。

然而在查驗登記過程中，國內同意的適應症也未必與國外



一致，若是不能列入適應症，就更遑論向健保申請給付了。

罕藥又被稱為孤兒藥，罕見疾病基金會共同創辦人陳莉茵指出，罕藥的取得是一條漫長而艱苦的路，不僅門檻高而且嚴格，一劑可以輸入病患體內的罕藥，要經過罕藥認定、適應症認定、用藥規範、健保給付、新藥合理藥價的層層關卡。

一瓶清澈透明的 Myozyme，透過細細長長的點滴管，一點一滴地將生命力注入姍郁的身體。有藥物可治療的罕病兒是何其幸運，藥物注射後，姍郁就像是充了電，可以說、可以笑、可以走路、可以上學。現在國小四年級，每週固定回診，她喜歡去上學，雖然動作慢、寫不了太多字、爬不動樓梯、說話不甚清楚，喜歡當下最紅的「鬼滅之刃」和史萊姆，最近還加入了棒球隊，而她的心願是如此微小，她想要跟其他的小朋友一樣，可以唱歌、跳舞，可以活下去。

正值罕病法立法 20 年，姍郁媽媽心懷感激，她說，我們真的很幸運，陳姍郁可以說話，可以走路，可以活下去，有藥物可以治療，是罕病法的照顧，這一把大傘為他們擋去了風和雨。

罕病醫療補助辦法— aHUS 重生之路

罕見疾病基金會研究企劃組

罕見疾病需要的診治工具、特殊營養食品，往往難由一般自由經濟市場獲得，而所需之費用也會較一般市場高出許多，因此罕病法中，第 33 條明定「健保不給付之診斷、治療、維生所需藥物、特殊營養品及醫材之費用」，得由菸捐補助支應，這可說是對罕病病友最直接、最有效的生命保障。



2014 年 12 月 13 日罕病基金會邀集病友團體參與當前罕病政策發展座談會。

由於健保收載新藥給付的程序曠日廢時，若遇上急、重症病人需要用藥，往往等到收載給付為時已晚。因此在罕藥通過罕病法認定，等待通過健保給付的空窗期，能讓病友盡快使用到救命之昂貴藥物和器材便是罕病法第二道保障的功能，因而制訂的《罕見疾病醫療補助辦法》就是針對罕病法第 33 條訂定具體補助項目和程序。

罕病法第 33 條之案例歷程

2016 年初，曉菁突然關節痛到站不起來，接著意識模糊、呼吸急促、溶血性貧血、急性肺水腫、肝功能急速惡化等症狀排山倒海而來。經診斷，曉菁罹患「非典型性尿毒溶血症候群（aHUS）」，醫師為她進行強力血漿置換，但血小板數值仍過低，曉菁命懸一線，醫師緊急再為她施打自費藥物—補體抑制劑 Eculizumab，一番搶救後血小板始恢復正常，可以解尿，呼吸及肝腎衰竭經過治療後都獲得改善。

曉菁回顧施打 Eculizumab 前後的狀況，她以前常常沒來由的乾咳，打藥後不再咳嗽；以前午休要睡滿兩個小時，現在不睡也可以；以前動不動一下就累，現在體力變好，可以做更多事。最重要的，因為使用藥物，她得以陪伴一雙兒女成長。

曉菁頭一回發病就十分凶險，好在有 Eculizumab 救命藥，寶貴性命終得存活。爾後，醫師建議需維持每兩週 4 劑

Eculizumab 的施打，然一針約 20 萬的藥費，僅是治療 2～3 個月便已積欠超過 400 萬醫藥費，這龐大的藥費壓得曉菁一家喘不過氣，幾乎已傾家蕩產的她不知道這樣的治療還能撐多久……。

此時各界資源挹注為她一解燃眉之急，包括本會、蘋果基金會、醫院社工室及多處慈善團體等，藥商亦自 2016 年 4 月起提供至少 3 個月的人道救援，同時，2016 年 3 月，曉菁的主治醫師依據《罕見疾病醫療補助辦法》，將她的案子送國民健康署申請補助，7 月便接獲國民健康署通知審查通過補助額度約為 260 萬元。

這段歷程頗具有代表性，因截至目前僅有 Eculizumab 這項藥物用到罕病法第 33 條補助健保未給付之罕藥。

然而，罕病法雖有給付了，但終歸走入健保給付才是根本，長期而言，健保的支持才能穩定病友的治療品質。因此基金會積極促成，協助醫師送件、爭取人道救援，更不斷在各委員會呼籲，期望病患能早日順利取得救命藥物。經過 1500 天的漫漫長路（從送入健保申請始計算），2019 年 6 月 1 日，Eculizumab 終於等到健保給付生效，但這遲來的好消息卻已讓我們失去了兩位罕病兒，成為永遠的遺憾。

罕病法給付的敲門磚

如果說高雪氏症的藥是健保給付罕藥的敲門磚，那 aHUS 的藥就是罕病法給付健保未能給付之罕藥的敲門磚。

事實上，Eculizumab 早已於 2014 年 6 月 30 日公告為治療 aHUS 的罕藥。罕藥一旦通過罕病審議會審議，就表示已認可該藥物對病患照護之必要性及重要性，此等救命藥卻不斷發生「已為罕藥卻遲遲無法取得健保給付」之怪象，使病患難以負

健保沒給付 罕病兒等不到救命藥

（記者洪素卿／台北報導）本報日前獨家披露罹患罕見「非典型性溶血尿毒症」的曹莉婕小妹妹，因為治療藥物「補體抑制劑（soliris）」一劑要價二十一萬元且沒有健保給付，家屬自籌費用治療，但莉婕仍在出生短短二十八天後殞命。昨天罕見疾病基金會與莉婕的父母共同呼籲政府，落實罕病法立法精神，別再讓患者受限經濟因素拿不到救命藥！

莉婕出生不久後確診罹患此症，一開始先以補血、洗腎等方式治療，但未有明顯好轉。莉婕爸爸說，後來醫師建議施打補體抑制劑，「知道每劑廿一萬元時，還是立刻答應接受治療，但不免會想到，不知要打幾劑才夠？不知要借錢借到甚麼時候？」後來莉婕在五月中順利注射藥劑，但仍因敗血症不治。

基金會質疑，早在去年九月，就有桃園的葉小弟因為罹患非典型性溶血尿毒症，家屬負擔龐大藥費引起社會關注，當時衛福部承諾加速審查，去年底國民健康署將「非典型性溶血尿毒症」公告為罕見疾病，但卻因程序牛步，加上錯誤解讀罕見疾病法三條，以致莉婕無法受惠。

罕見疾病基金會創辦人陳莉茵指出

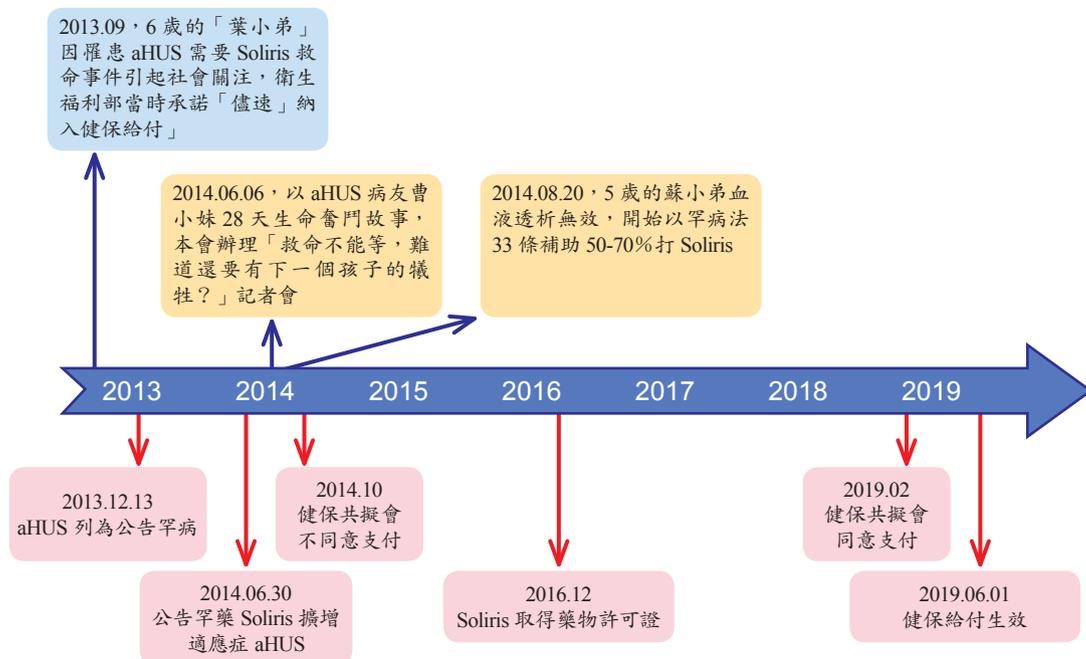


罕病兒莉婕爸媽呼籲政府應落實罕病法精神，提供緊急用藥，才不會有下一個悲劇再發生。（記者簡榮豐攝）

罕病法第卅三條明定，中央主管機關應該編列預算，補助健保不給付的罕見疾病用藥。因此，獲得健保給付前，藥費應該先由罕病法的主管機關編列預算支應。

但昨日國健署官員仍強調，罕見疾病藥品應由健保給付。如此一來，罕病法卅三條緊急用藥補助形同虛設。陳莉茵表示，一般民眾可能難以想像，從申請健保給付到真正確定健保給付，時間有多長？以先前治療陣發性夜間血紅素尿症（FESU）藥物為例，足足兩年，才獲得健保核定給付。立法委員楊玉欣要求應修法，加速相關程序，以免再有下一個葉小弟、曹小妹。

基金會和罕病兒父母共同呼籲政府，落實罕病法立法精神，別再讓患者受限經濟因素拿不到救命藥。自由時報 2014 年 6 月 7 日。



aHUS 藥物爭取歷程（罕病基金會整理）。

擔高藥價或無法取得藥物，此情況實嚴重違背罕病法立法為解罕病病患無藥之基本訴求。

是故，為更進一步催促政府有具體作為，2014 年 12 月 13 日，基金會辦理「當前罕病政策發展座談會」，邀集 30 個病友團體共 63 位代表，商量動員募款、抗議事宜，均是為一旦罕病法再袖手旁觀，基金會將號召病友團體發起為罕病兒募款活動，並走上街頭抗爭而準備。所幸，最終隔年成功促使國民健康署修正《罕見疾病醫療補助辦法》¹，至此健保尚未給付

之罕藥終於有了補助的法條依據。病患的藥物爭取一直是基金會使命所在，我們積極尋求解方，讓法令落實、擴大範圍、發揮作用，以造福更多病家。

-
1. 2015年3月6日國民健康署修正《罕見疾病醫療補助辦法》，增列第二條第一項第七款「經罕見疾病及藥物審議會審議認定並經中央主管機關公告之罕見疾病藥物，於經全民健康保險藥物給付項目及支付標準之收載程序，依法未能列入全民健康保險給付品項前，該段期間所生之藥物費用。但其費用以經罕見疾病及藥物審議會審議認可者為限。」及第五條第三、四項：「第二條第一項第七款規定之補助，診治之醫療機構應於藥物使用前事先申請，經罕見疾病及藥物審議會審議認可者為限。前項補助於經罕見疾病及藥物審議會審議認定並經中央主管機關公告為罕見疾病藥物後三年內，由診治之醫療機構，檢具相關證明文件，向中央主管機關申請；其補助額度以百分之八十為限，且每一個案每月補助金額最高上限新臺幣五十萬元整。」

罕病醫材—玻璃娃娃勇敢飛

罕見疾病基金會研究企劃組

首例罕病醫材 獲健保給付

凱凱（成骨不全症患者，俗稱玻璃娃娃）有著8歲的年齡，卻只有93公分的身形，站在2歲弟弟旁邊一起玩耍，儼然是同齡的孩子。已經習慣拿著曬衣桿開燈，搬著板凳到洗手間當作台階上廁所，生活的不便都找到辦法解決。

甫出生，就因為全身性骨折，父親口述：「看到出生的凱凱，非常震驚，凱凱的膝蓋居然是在他的肩膀上，胸骨、肋骨斷裂壓到肺部，影響到他的呼吸，醫生馬上幫他進行插管治療了2個月。」

夫妻倆常問自己，「我們都沒有做什麼壞事，為什麼讓我們生育到這樣特殊的孩子…」，曾想過是不是該放棄這個孩子，所幸凱凱求生意志強烈，儘管成長過程中經歷過多次的骨折，每次進醫院開刀也不曾喊痛，大人在一旁都於心不忍。小學一年級時，凱凱發現自己和其他同學的不同，也曾被同學叫「怪胎」，令人聽來格外鼻酸…

活潑好動的凱凱，雙腳及上下手臂共植入了八組伸縮式骨釘，一組要價14萬，8組共112萬的龐大支出，對於小家庭的



經濟負擔格外吃力，2015年伸縮式骨釘成為第一例的罕病醫材，並獲得健保給付，著實減輕許多罕病家庭的壓力。患者若是使用傳統骨釘，需依照患者每年的成長開刀更換，可能是一年開一次刀；相反的，使用伸縮骨釘，患者十年可能只需開三次刀更換，不僅提升了患者的生活品質，亦減緩了照顧者的壓力。

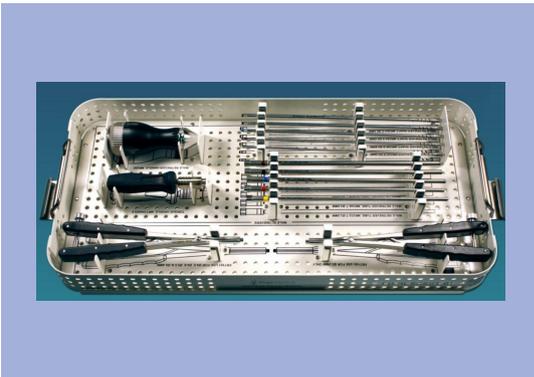
凱凱爸爸提道：「如果骨釘沒有健保的補助，這筆龐大的支出，真的會讓我再三考量，甚至不會讓他使用…」罕病病友人數少，市場較小，若藥廠覺得效益不高斷貨，這對於需要此藥物的病友，該怎麼辦？

《罕見疾病防治及藥物法》裡的「藥物」包含「藥品」及「醫材」，而大多數的罕病會使用到的多為藥品，僅有成骨不



2011年先天性成骨不全症關懷協會辦理「台美先天性成骨不全症醫療交流會議」，Dr. Jay Shapiro 分享伸縮骨釘治療經驗（右圖為陳冠如執行長向其請教）。

全症（Osteogenesis Imperfecta, OI）是首例需要用到特殊醫材的罕病。成骨不全症病患因為天生容易骨折，骨折後需由手術植入髓內骨釘，但隨著病童年齡增長、骨骼發展，病患每3～5年必須置換骨釘，或因大小骨折問題，進出醫院開刀手術，對病友家庭經濟產生沉重的負擔。2011年於研討會中得知有一種伸縮髓內釘「Fassier-Duval Telescopic IM System」，可配合孩子的骨頭生長速度「調整」長度，讓患者免於多次手術造成骨質傷害，2012年5月該產品國外原製造商 PEGA 公司，委託科舉股份有限公司與罕見疾病基金會、先天性成骨發育不全症關懷協會會面，開啟申請台灣第一張罕病醫材許可證的序幕。



伸縮髓內釘組（取自 PEGA 官網）。

由於食品藥物管理署與罕見疾病防治及藥物審議委員會皆是首次審理罕病醫材案件，故從 2013 年 10 月 7 日獲衛福部公告為適用罕病法之藥物品項，歷經 8 個月的等待，終在 2014 年 6 月 10 日取得我國史上第一張罕病醫材許可證，且受罕病法保障具 10 年的有效期，並自 2015 年 1 月 1 日獲健保給付。「伸縮式髓內釘」為目前健保給付之唯一一項罕見疾病特材，2019 年全民健康保險各總額部門執行成果報告中，2015 ~ 2019 年期間，健保共給付 11.34 百萬元於罕見疾病特材，醫療院所申報件數共 61 件，讓這群使用特材的罕病病友，生活品質獲得提升，並維護生存的尊嚴。

罕見疾病患者因《罕見疾病防治與藥物法》及《全民健康保險法》兩法的保障，免於成為醫療人球，期待日新月異的醫藥技術發展，能研發出更多的罕病藥品、特材等，治癒這群受萬分之一基因遺傳欽點的病友們，讓罕病患者都能享受快樂人生。

罕病居家醫療器材補助—— 肌萎家庭後援部隊

聯合報韋麗文採訪報導

《罕見疾病防治及藥物法 § 33》實例說明

第 33 條

中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。

前項補助經費，得由於品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。

活蹦亂跳的弟弟，常常突然蹲下不肯再走，看似孩子平常的撒嬌動作，卻轟然掀開弟弟基因裡的秘密，他是裘馨氏肌肉失養症的孩子。因著爸媽的全力付出，以及《罕見疾病防治及藥物法》的大傘為他遮風避雨，用心維護住一個平凡卻是珍貴的童年。時間仍是一點一滴偷去他的肌力，如今 28 歲的他攣縮躺在床上，已經 5 年沒有再踏出家門，呼吸功能日漸減退，一抹濃濃的口水就可能隨時奪走他的生命，而咳痰機是他賴以為生的一線生機。

從 3、4 歲開始，弟弟偶會蹲下不肯走，身為護理人員的媽媽很快警覺到不對勁，跑遍了中部的各大醫學中心，5 歲，得到了一個陌生的疾病診斷「裘馨氏肌肉失養症」。

罕見疾病基金會中部辦事處主任陳虹惠說，裘馨氏肌肉失養症（Duchenne Muscular Dystrophy, DMD），是性聯隱性遺傳疾病，女性為缺陷基因的帶因者，不會發病或是症狀輕微，男性帶有此缺陷基因則會發病。DMD 基因會製造一種重要的肌縮蛋白，當缺少這樣的蛋白質時，肌纖維膜會變得脆弱無力，肌細胞就很容易死亡。

弟弟走路的樣子不太一般，像鴨子一樣，必須靠大腿與臀部的力量，才能擺動向前，也從不像其他的小孩一樣跳下階



裘馨氏肌肉失養症家屬協助病友使用抽痰機等居家醫療照護器材。

梯。天下的媽媽都一樣，媽媽只希望弟弟跟其他的孩子一樣，可以正常上學，可以擁有一段童年。

弟弟喜歡車子，每次垃圾車經過總引起他的注意力；當病情進展到需要輪椅時，小六的他乘著輪椅；國中開始飄他的電動輪椅，這可是他的戰車呢；高中時，因為手部沒有力量，卻還能享受電腦繪圖的樂趣。媽媽回憶起，弟弟小時候的點點滴滴，如數家珍似的，但是時間仍慢慢地帶走他的肌力。

本來還想唸大學的，但是冬天的風一刮，痰就會很多。平時連吞嚥都困難，濃濃的口水與痰，隨時有可能奪走弟弟。媽媽回想，抽痰真的是一大折磨，痰卡在很深的地方，抽也沒有用，只抽出紅紅的東西，有次抽痰時，弟弟緊張到過度換



罕病病友常見的居家醫療照護器材。



氣，當時簽下放棄急救書。媽媽思緒像是飄到很遠的地方。媽媽說，很幸運的，2013年租到咳痰機了，不用再因為抽痰而奔波於醫院，「那宛如對我們施了幸福的魔法。」

原來，呼吸到一口空氣，對於裘馨氏肌肉失養症的病友，竟是如此珍貴而困難。5年了，弟弟不再願意出家門，離開呼吸器與咳痰機，對他是不可承受之重。

咳痰機一台約20多萬元，陳虹惠說，雖然罕病基金會也會提供維生器材給病友，但病友總擔心佔用了別人的善款，而有了罕病法的保護，病友們也可以申請政府的醫療器材補助，給了病友與病家一種安心感，使用這些維生器材，這是身而為人的一種權力，有了法源讓家屬接受補助時，維持了尊嚴，「我們沒有低人一等」。

「八成的罕病沒有治癒的機會，看著太多的生老病死，你會覺得每一個家庭都很辛苦。其實，我們都不如病友與家屬，那麼的樂觀，為什麼可以笑笑著說悲傷的事，把生命倒數的過。哭著過也是一天，笑著過也是一天，我們沒有時間去悲傷，我們掌握唯一可以掌握的事情。罕病病友的每一天，都是意義所在。」陳虹惠忍不住紅著眼說著。

照亮罕見

面對生命無可迴避的磨難，幸賴許多貴人眾志成城，匯聚微光一同為罕病點亮沉暮黑夜。各界觀點眾人智慧，共同守護罕病家庭。



閃閃發亮的夜晚
林冠合（25歲），威廉斯氏症候群。

What makes the Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act Different from Other Orphan Drug Acts (And the Envy of Patients Worldwide)?

Chair, Rare Diseases International
President & CEO Canadian Organization for Rare Disorders
Durhane Wong-Rieger

A few years ago, I was on a panel with Yann Le Cam, the CEO of EURORDIS, and we were asked, “What is the best rare disease patient organization in the world.” We both responded, with barely a hesitation, “Taiwan Foundation for Rare Disorders.” It’s not surprising. Some patient alliances have influenced national rare disease policies and programs; some organizations are “hands-on” with their patient community, subsidizing a range of psychological, welfare and educational services; some organizations facilitate access to medical services, such as testing, diagnosis and specialty care; and others have advocated strongly for access to rare disease treatments. But no other national rare disease organization does it all, as effectively across all of these domains as the Taiwan

Foundation for Rare Disorders.

So, when asked to comment on the 20th anniversary of Taiwan Rare Disease and Orphan Drug Act (TRDODA), I found it only natural to start with TFRD, since there would undoubtedly have been no Act without the patient group's advocacy and support. When passed in 2000, the TRDODA did not receive much international approbation, following shortly after the European Union's highly acclaimed Orphan Drug Act. However, in 2004, the Taiwan Act was acknowledged as potentially a model for orphan drug legislation for small countries. Frankly, I contend that this is a gross understatement since the TRDODA easily constitutes an appropriate template for all jurisdictions.

Taiwan was technically the fifth country to pass legislation in support of therapies for rare diseases but unlike its four precedents (USA, Japan, Australia, and European Union), Taiwan introduced an Act that was not just about orphan drugs but was first and foremost about improving the lives of persons with rare diseases.

Taiwan was also unique in moving swiftly from conception to implementation (four months legislative debate and voilà), although this should not have been surprising given Taiwan's 1995 implementation of its first National Health System in just one year.

Indeed, the success of the Rare Disease and Orphan Drug Act can only be understood against the backdrop of the national health system which, by design, is universal, comprehensive, simple, equitable, recognizing of specialized needs, and inclusive of drug coverage with only nominal out-of-pocket expenses.

Why do we say the TRDODA is perhaps the envy of rare disease patients worldwide? The Act, in just a few articles, addresses prevention, education and awareness, specialized care, support for psychological, social, educational, and financial needs, international collaboration, research, and provisions for orphan and non-orphan drugs. Looking back, it was eerily prescient about the need for policy, infrastructure, and health and social systems to effectively manage orphan therapies. It was not until 2009 that the European Union mandated its member nations to develop comprehensive National Plans for Rare Diseases (over a period of five years).

Perhaps the two most important aspects of the TRDODA are, first, it has produced significant actions that are mostly collaborative, feasible, impactful, accessible, and, sustainable, and, second, the patient organization has remained a valued and indeed an essential partner. Many of the government services are complemented or supplemented by those provided through the Foundation. An

example is the Newborn Screening Program for rare genetic conditions, which was expanded by the government following concerted advocacy by TFRD, and access is still subsidized by the Foundation for aboriginal and low-income families. In support of families identified through NBS, the TFRD has also stepped in to increase genetic counseling services and nutritional counselling.

So, what could be next for rare disease in Taiwan? I would like to offer two suggestions. First, while many thousands of Taiwanese families living with rare diseases have benefitted from the combined efforts of the government through the Rare Disease Act and the Foundation, there is much more that needs to be done, for example, reduce the time to diagnosis especially for difficult to diagnose and ultra-rare conditions, improve access to timely comprehensive care especially for those living beyond major healthcare centres, and improve availability of essential supportive services such as wheelchairs, assistive technologies for speaking, hearing, and seeing, rehabilitation and physical therapy, psychological and mental health services, and support for carers, including respite and homecare services. Most importantly, all of these initiatives need to be continuously advised by the patient community to assure integration and prioritization of needs.

Second, as Chair of Rare Diseases International, Vice-Chair of the Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organizations, and Patient Advisor to the APEC Rare Disease Network, I would urge Taiwan Health and TFRD to take a more prominent international role, firstly to share the Rare Disease and Orphan Drug Act and to facilitate, where feasible, the development and implementation of rare disease and orphan drug legislation in other countries. Secondly, Taiwan is ideally situated to foster collaboration across sectors and countries, for example, in rare disease research, clinical excellence, medical and psycho-social training, patient registries, and orphan drug regulatory review and assessment. In a time and climate where COVID-19 is positioned to drive all healthcare policy and resources across the globe, Taiwan has emerged as a model of how a country can manage a pandemic and also maintain services to even very small patient populations.

On the 20th anniversary of Taiwan's Rare Disease and Orphan Drug Act, I congratulate all those involved on what has been achieved but more importantly I look forward to what is to come in the next 20 years. I hope that Taiwan will bring the rest of the region and world along on that journey.

台灣的罕見疾病防治及藥物法 為何與其他孤兒藥法案不同， 讓全世界的病友羨慕不已？

世界罕見疾病聯盟主席
加拿大罕見疾病組織董事長兼執行長
Durhane Wong-Rieger

幾年前，我與歐盟罕見疾病聯盟（EURORDIS）秘書長 Yann Le Cam 共同出席了一場座談，有人問我們：「全世界最好的罕病病友組織是哪一個？」我們倆都毫不猶豫地回答：「台灣罕見疾病基金會。」這樣的不約而同一點也不令人意外。世上有一些病友聯盟影響了國家罕見疾病的政策規劃；另有一些病友組織實地與病友社群交流互動，提供許多心理諮商、社會福利及教育服務等實質補貼；也有一些組織協助病友更便於獲得檢驗、診斷和特殊照顧等醫療服務；更有一些組織強力倡導罕病病患獲得治療的權益。但，沒有任何一個國家的罕病組織能夠像台灣罕見疾病基金會一樣，以極高的效益，做到上述全面的服務和倡議。

因此，當我受邀為台灣《罕見疾病防治及藥物法》立法 20 週年寫幾句話時，我自然而然會想從罕病基金會開始說起。因為毫無疑問，如果沒有病友團體的倡議與支持，就不會有法

案。2000年，在歐盟通過備受讚譽的《孤兒藥法案》不久後，台灣也通過《罕見疾病防治及藥物法》，但國際上並未對此給予太多讚許。但在2004年，台灣的罕病法被公認為是小型國家孤兒藥立法的典範。坦白說，我認為這是輕描淡寫，因為台灣罕病法簡直可以說是所有國家的典範。

技術上來說，台灣是世界上第5個通過立法支持罕病醫療的國家，但與前四個國家（美國，日本，澳大利亞和歐盟）不同，台灣通過的法案不僅處理孤兒藥議題，更是第一個從根源著手改善罕病病友生活品質的法案。

台灣罕病法另一個獨樹一幟之處，是從概念發想到落實執行的超高效率（僅經歷4個月的立法辯論就成功出爐）。當然，



2019年10月Dr. Wong-Rieger（中）代表RDI頒贈罕見英雄獎予陳莉茵創辦人及曾敏傑共同創辦人。

也許從台灣 1995 年時，僅在短短一年內就能成功實施首次全民健康保險系統來看，這種高效率並不少見。的確，正是因為這個本質上具有普遍性、全面性、簡單性、公平性、承認特殊需要，且人民只須付少許自付額即可獲得藥物的全民健康保險體系，才造就台灣罕病法的成功。

為什麼我們說台灣罕病法可能令全世界的病友羨慕不已？因為該法僅用幾條條文，就論述了罕病預防、教育、認知、特殊照顧、心理、社會參與、教育及經濟需求的支援、國際合作、研究，以及孤兒藥和非孤兒藥的規定。現在回顧，才發現當時法案對於有效管理罕病治療所需的政策、基礎設施及衛生和社福系統，實在具有奇特的先見之明。因為歐盟直到 2009



2019 年 10 月 Dr. Wong-Rieger 與多位國際專家參與翻轉罕見人生國際研討會。

年，才授權其會員國制定全面的《罕病國家政策計畫》（為期5年）。

也許台灣罕病法最重要的兩個面向是，第一，它產生了重要的行動，而且這些行動大多具有共同合作、確實可行、影響深遠，觸手可及、且永續發展的特性。其次，病友團體在立法過程中仍然作為珍貴且真正不可或缺的合作夥伴。政府的許多服務都由罕病基金會的服務進一步補位並完善。以遺傳性罕見疾病的新生兒篩檢計畫為例，在台灣罕見疾病基金會的共同倡導下，政府擴大了該項計畫，而罕病基金會則為原住民及低收入家庭提供篩檢費用的補助。另外，針對較高機率罹患罕病的新生兒家庭，罕病基金會還主動介入，提供遺傳諮詢和營養諮詢服務。

那麼，台灣罕病防治的下一步策略可以是什麼？我想提出兩個建議。首先，雖然《罕見疾病防治及藥物法》和罕病基金會的共同努力，確實已讓全台數千個罕病家庭從中獲益良多，但還有努力空間。例如，減少診斷時間，特別是難以診斷的疾病和極罕見的疾病；另外，為生活在偏鄉的病友提供及時且全方位的照顧；此外，增加必要支持服務的可及性，例如輪椅、口語、聽力及視力輔助科技，復健及物理治療、心理及精神健康服務、以及對照顧者的支持，包括喘息和居家照顧服務等。最重要的是，這些倡議都需要病友團體持續的建議，以確保需

求的整合及優先順序。

第二，作為世界罕見疾病聯盟主席、亞太罕見疾病組織聯盟副主席、APEC 罕見疾病網絡的病友顧問，我誠心敦促台灣衛生福利部和台灣罕見疾病基金會擔任更重要的國際角色，首先便是要發揚你們《罕見疾病防治及藥物法》的成就，並在可行的情況下促進其他國家發展和實施罕見疾病和孤兒藥的相關立法。其次，台灣位置優越，可以促進跨部門和國家之間的合作，包括罕病研究、臨床精進、醫學和心理社會培訓、病患登記及罕病藥物監管審查和評估等領域。在這個新冠肺炎（COVID-19）正驅策全球各國健康照護政策和醫療資源的時間點，台灣儼然已成為國家如何管理流行疫病，同時也為極少數病患群體維持醫療服務的極佳典範。

在台灣《罕見疾病防治及藥物法》立法 20 週年之際，我向所有參與努力、名留青史的英雄們誠摯祝賀，但更重要的是，我期待未來 20 年的發展。我希望台灣帶動整個區域和世界，走向未來蓬勃發展的旅程。

螢火蟲，亮了！

前行政院政務委員
國立台灣大學教授 薛承泰

20年對人類來說，從哇哇落地，學吃奶、大小便、站立、走路、說話，進學校…，一直到成年獨立。對一般父母來說，即是一段養育子女的過程，雖有艱辛的一面，卻也充滿了歡樂與希望；然而，一旦子女罹患罕見疾病，全家即陷入黑暗的深淵，既看不到盡頭，也不敢奢望明天。

回想 1990 年代，台灣社會在解嚴之後，大學開始推動校園自主、教授治校，青年學子熱衷於投入社會運動、挑戰威權。台灣社會力綻放出來，各式言論百花齊放；這些充滿熱誠與理想的社會改革者，不過就是參加幾次運動，或是靜坐了幾天，在街頭、校園、廣場、國會，揮灑著自由旗幟，披戴著民主道具，即可引領了風騷。

然而，在社會的一些角落中，許多人為了生命而掙扎，不知是否有明天？更不知何謂理想與希望？1994 年我國有了全民健保，當多數人受到更多的保障與醫療照顧時，他們罹患的疾病仍很難被診斷出來，當然也不知道如何醫治？又如何能納入健保的保障範圍？他們是被遺忘的萬分之一，甚至是大家不願意去面對的一群；一旦發生在自己家人身上，似乎也只能每天拭淚，家庭在倉皇無助下，遑論爭取權益！

當我還在美國威斯康辛大學攻讀博士時，曾敏傑教授成為了我的學弟，和唐先梅教授婚後不久有了子凡，幾次不明的昏厥，他們一時不知所措。夫妻倆從美國到台灣，幾次奔走，為了救孩子，對病因一心追根究底，幾年下來卻拉出了一串串救命網。由於他們推己及人的胸懷，在台灣的各階層中連結了一群病友，打破了人們對罕見疾病的無知，鼓勵病友及其家屬相互支持、勇敢面對！

他們拿到博士學位回國，開始結合這些罕病家庭，起初只能提供諮詢與服務；在認識陳莉茵女士後，由於他們具有共同的生命歷程並激發出共同的理想，著手建立組織，在全台成立互助網絡與病友團體。經過一年的籌備與募款，1999年6月



2012年3月在東京舉辦之ICORD會議，邀請薛承泰政務委員（左）介紹台灣罕病法推展至今的罕病政策發展。



2012年薛承泰教授（中）出席罕病基金會獎助學金頒獎典禮。

成立了財團法人罕見疾病基金會（以下簡稱基金會），推廣認識罕病、預防與篩檢、推動政策與制度的建立、以及對病友家庭提供諮商服務 ... 等，基金會在他們的領導下逐步展開各項業務。

為病友們請命，走向公部門挑戰當下制度，是基金會成立後的首要目標。因為疾病的罕見，藥物的開發也就稀少，以市場機制為導向的醫療體系，誰會去重視呢？就算是找到了藥，也就是所謂的「孤兒藥」，價格必然不斐，誰又能長期負擔得起呢？這些都是基金會需要去一一克服的。最後成功地促成《罕見疾病防治及藥物法》，於 2000 年 2 月公布，成為世界第 5 個有此法律（簡稱罕病法）的國家，以人均所得水準觀之，台灣能通過此法更屬難能可貴，堪稱最罕見的「罕病法」。

2003 年我擔任了台北市社會局局長，看到基金會在兩位創辦人的帶領下逐漸成長，我有機會就會參加基金會所舉辦的活動，從中學習了不少，也增加了對罕病的認識。社會局所屬陽明教養院收容著數百位的中重症病友，我每年都固定會去看兩三趟，也聽聞了其中一些故事；總之，在許多人的認知中，子女罹患怪病而致身障就是「家庭不幸」。家人照顧一段時間致無法負荷時，就把子女送到公部門來，更不幸的是，有些很小就被棄養，不知父母為誰？在教養院中的一頓午餐，我看到他們進食的一幕，不論病友本身或是餵食的社工或志工，就像

是打一場仗，光是那數十分鐘的過程，偌大的餐廳中不知有多少我們平常未見過的狀況發生，我只能用驚心動魄來形容。我心想，這些不幸，真的很難避免嗎？

正好罕病基金會在推動第二代新生兒篩檢，於是我促成了基金會前往金門協助進行對新生兒的篩檢補助，因為在外島地區，醫療資源不僅缺乏且具有較高機率的遺傳缺陷，盡早發現就可盡早治療。就在我任期將屆時，很不幸，陳大姐罹患罕病的次子過世了，一位樂觀對生命充滿熱情的年輕人，對抗了罕病 21 年，多令人不捨！更令人感佩的，陳大姐化悲憤為力量，繼續帶領基金會，服務更寬廣的人群與世界，立志要讓這些不發光的螢火蟲，發出生命的光輝。

2009 年我出任行政院政務委員，負責督導社會福利與勞政的業務，當時正面臨全球金融海嘯，看到基金會並未像其他社福團體，受到金融海嘯影響而陷入財務危機，說明著基金會運作得宜，已受到民眾的信任才有源源不斷的小額捐款。基金會的口號「因為有你，愛不罕見」，的確感動了不少人。

基金會為了推廣認識罕病與預防機制，進行了一些關於罕病防治與優生保健的學術跨領域研究，並且出版了許多的書籍；最令我印象深刻的是「愛不罕見－絕地花園生命教育手冊」與「The Garden in A Hopeless Land」。此外，鼓勵病友透過相關活動的參與，點燃對生命的熱情進行增能（empower），也



是基金會的任務，合唱團就是一個例子。

更值得一提的，乃由於罕病類別多而各有其特殊性，基金會進一步協助成立個別罕病團體（如玻璃娃娃社會關懷協會、小胖威利病友關懷協會、小腦萎縮症病友協會等）。基金會一向不需政府的資助，甚至還提供經費協助這些個別病友團體；在國內，從未有 NPO 組織可以做到！

我在行政院的 4 年當中，仍然參加了不少基金會的活動，包括出席在各地成立罕病組織。我回到學術界後，知道曾教授正積極籌設福利園區，並於龍潭與關西附近覓得一處土地（原是農場），克服了相關行政與社區的壓力，目前已經在建設中。相信，這又是國內的首創！

猶記得約 5 年前，他邀請我去農場看桂花，曾教授思索著「五百桂花、五百貴人」募款方案，曾教授心生靈感，LINE 給我一首七言詩：「閒來無事心從容，更有桂花身邊伴，人生境遇能如此，青丹屏障亦成仙」，我回復：「桂花重生氣盎然，曾公巧思真非凡，他日關西群芳現，社福家園世代傳」。此外，曾教授在過去幾年擔任了臺北大學社科院院長，把基金會的經驗，結合了大學社會責任與師生，共同打造了「臺北大學城」的社區意識，並獲選為今年（2020）師鐸獎得主。這些年來，一步一腳印，就像他的自白「望遠心寬、思長無慮、體動益生、行善至樂」。我相信，他日社福家園落成，必然是「百花綠茵

萬象新，冰天傲雪一翦梅」。

台灣在 1950 年代每位婦女平均可生育 6、7 位小孩，可是死亡率也很高，特別是 5 歲以下孩童。到 1960 年代之後，幾種對孩童致命率高的傳染疾病（如天花，瘧疾與霍亂）已在台灣逐漸絕跡，可是罕見疾病仍然存在。尤其當生育率不斷下降，每一個小孩都是傳家寶時，在醫療科技如此進步下，更應努力去預防與治療罕見疾病。今年前半年的統計已經出爐，令人訝異的，這 6 個月出生總數為 79,760 人，創下中華民國在台灣的新低。如今年輕夫婦在 30 歲前生小孩已越來越罕見了，為了台灣的延續，每一個新生生命都需要更多的保護，此時，政府尤應擴大新生兒篩檢，並強化罕見疾病的預防。

經過這些年基金會的努力，罕病的台灣經驗逐漸受到國際的重視。如今，台灣的罕見在國際上已經不罕見，台灣的成功經驗跨海到其他國家，讓世界更多的病友看到了希望。去年由世界罕病組織及加拿大罕病組織合頒給陳莉茵與曾敏傑「國際罕見英雄獎」（International Rare Hero Award），真是實至名歸。螢火蟲，終於亮了！



欣見罕病法轉大人

前國民健康局局長
奇美醫學中心遺傳諮詢中心主任 **林秀娟**

還記得第一次見到罕見疾病基金會創辦人之一的陳莉茵女士，是 1998 年 5 月某日在濟南路台大校友會館，幾個人討論到組織罕見疾病病友團體事宜，此後在陳莉茵女士及曾敏傑教授等多位倡議者積極奔走之下，1999 年 6 月 6 日成立了罕見疾病基金會。接著基金會結合衛生署及多位立法委員共同推動立法於 2000 年 1 月 14 日三讀通過《罕見疾病防治及藥物法》（以下簡稱罕病法）得以用法律來保障罕見疾病病人權益並推動防治工作。

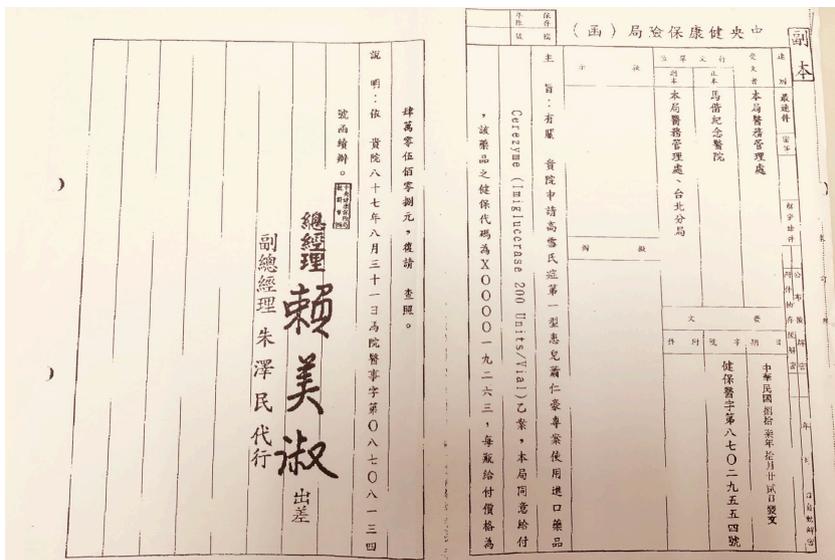
很巧的是同年恩師李明亮教授接任衛生署署長，他是著名的兒科教授也是遺傳學專家，而同時擔任國民健康局的翁瑞亨局長是我大學時代就熟識的學長，翁局長正要尋找一位了解罕見疾病的專家來協助這個法案執行細節，於是就在師長的推薦期許下我以一個臨床醫師的背景進入政府公衛體系服務，回想起來這應是上帝派給我的任務。幸好我在進入公部門之前多年，就因為推展優生保健及婦幼衛生和國健局的二個前身（保健處和婦幼衛生研究所）的同仁們常在一起工作，也曾跑遍各地衛生局所，隨後在罕病法之立法及實施過程也經常以專家學

者的身份參與，所以專業上還能算駕輕就熟。但是臨床經驗和衛生行政之間有許多差異，我在公部門先擔任翁局長的副手，繼而在 2003 年至 2005 年擔任國民健康局第二任局長。這一段衛生行政之旅除了要感謝國民健康局及衛生署同仁長官的照顧之外，還得感謝許多人的幫助才能不負使命順利完成階段性任務。

回顧我有幸參與的這一段罕病法早期階段，的確有各界人士包括公部門、學者專家、病友團體等等共同努力，把各種施行細則措施制度一步一腳印地建置起來。限於篇幅，我僅舉印象最深刻的二件事：一是罕見疾病藥物納入健保給付，另一件是物流中心的建置。我記得當年是時任中區健保分局蔡淑鈴經理（現為中央健康保險署副署長）親自到國民健康局台中辦公室來找我，我們討論到罕見疾病防治的費用問題。她提到依照罕病法，國民健康局可以編列預算支應罕見疾病病人所需要的醫療支出包括藥物，她很坦誠地告訴我納入健保可能不是很容易，而且費用協商的過程也是層層關卡；但是我告訴她罕見疾病藥物及治療方式的開發進步很快，可能不是公務預算或是菸品健康福利捐足以因應的，何況是病人就應納入健保照顧的對象，不能因為得到的病很罕見就被排除。

我們二人將討論的各種意見向上級長官報告並經過很多次開會及討論的歷程。清楚記得 2004 年某日因為黏多醣症等昂

貴的罕病新藥是否納入健保在衛生署討論很久。我一再強調治療罕病一定要靠眾人的力量，個人及家庭無法負擔。以健保感冒藥給付部份來說，2003年健保總共花了兩百多億新台幣給付感冒藥只是用來舒緩症狀；但對於一些罕見疾病患者，藥物雖然昂貴，卻是唯一的救命符。經過漫長充分的討論，當時的衛生署署長陳建仁副總統最後拍板敲定，說照顧弱勢族群，正是社會保險存在的意義，支持將罕病用藥納入健保給付範疇。並且當年推行醫院總額制度，為避免醫院擔心罕病吃掉總額而



1998年高雪氏症蕭仁豪藥價核准公文。

將罕病視為燙手山芋，還特地將罕病匡列出來。目前罕藥健保給付總數已經是當年的十餘倍，有些新開發的罕藥單價更是超乎想像的昂貴，更多問題不僅牽涉到資源分配的正義與方式，還有更深層的醫學倫理問題，需要大家好好深思討論才能讓台灣這麼難能可貴的醫療及保險制度能永續經營下去。

第二件印象深刻的是「罕見疾病藥物暨營養品物流中心」的設置，在罕病法立法之前，遇到需要使用罕藥或是特殊配方奶粉治療的病人，取得這些物資是臨床醫師的大難題，不僅從申請專案進口、採購到配送要經過層層關卡及國內外公文往返，常常緩不濟急，好不容易等到可進用了，還要背負萬一沒用完有庫存呆帳的風險；罕見疾病基金會因此特別成立「罕見



2004 年林秀娟前局長（左）出席絕地花園電視劇記者會。林秀娟醫師（右）與南區罕見天籟合唱團同樂。

疾病藥物及營養品緊急借調服務窗口」形成資源調度互助網絡，後來依法設置物流中心之後就可以處理這些病人的緊急需求。多年來也要感謝台北榮民總醫院以及中國醫藥大學附設醫院，承接這個重要的工作嘉惠許多病人。

時光飛逝轉眼間罕病法誕生至今已經成人了，20年來經過許多人的耕耘貢獻，無論是罕見疾病的早期診斷、治療照護及預防等等都有長足的發展和進步；期待這個「年輕人」能夠更加茁壯！然而隨著科技進步也衍生更多的新興議題，而社會經濟的走向更趨 M 型化，如何讓這個已轉成大人的法案制度能夠與時精進，需要更多的智慧與努力。

罕見疾病防治及藥物法立法暨實施之回顧

前藥政處處長
國防醫學院講座教授 胡幼圃

我國罕病防治及藥物法立法與實施已 20 年，成果卓著。感恩政府、社會大眾及罕病基金會同仁盡心奉獻，雖距離理想尚有些距離，相信政府、民間、大家攜手，繼續努力，一定能使罕病患者在未來能得到更適當的照顧，成就更大的「罕見奇蹟」。謹以此文記錄立法及實施過程中的雪泥鴻爪，並衷心祝福，我們的社會愈來愈祥和，知福、惜福。

在《罕見疾病防治及藥物法》立法成功與基金會成立雙 20 週年之際，應罕病基金會莉茵大姐、敏傑董事長之邀，撰文回顧立法過程及對未來的展望之際，同時對成就斐然的罕見疾病基金會獻上滿滿的祝福。

幼圃對罕病在台之困境早有了解，在台灣罕病患者面對醫藥資源取得不易，罕病無藥可醫、醫療體系幫助有限而防治工作卻停滯不前之際，出任衛生署藥政處處長（1998 年 4 月），上任當月即開始規劃、草擬「罕見疾病藥物法」，此即為《罕見疾病防治及藥物法》的藍本，後再歷經衛生署、行政院及立法院及新成立的罕病基金會的大力協助努力下，以破紀錄的一



年內通過三讀迅速立法成功，使台灣成為全世界第 2 早為罕見疾病預防及治療建立專法的國家（專法完成立法，我國僅次於美國，比歐盟早 2 個月，當時其他國家均未有專法），並於半年內完成所有相關施行細則、實施辦法、準則及獎勵辦法等各種相關法規，使本法可立即上路。立法期中除藥政處外，包括立法院厚生會，行政院法規會（如黃英霓委員）、衛生署（詹啟賢署長、楊志良副署長、法規會高執祕等）及罕見疾病基金會，給予的協助、鼓勵、期盼良多，特別是陳莉茵大姐的愛心，深深感動人心，更鼓舞了人少事繁的藥政處同仁（曾千芳副處長，顏秀瓊科長…）。另外法律、藥學俱佳，協助法條撰寫的朱懷祖博士協助尤多。

衛生署藥政處主管藥政，規劃草擬所提出之法律草案，主



1999 年胡幼園處長（右）參與罕病法催生記者會。



2000 年 2 月 2 日胡幼園教授（右二）參與罕病法說明記者會。

要是針對罕見疾病患者的用藥，無論是診斷用藥、治療用藥、甚至是預防用藥，均有完整、前瞻的規劃，並能適當照顧罕疾患者。世界上早於我國的罕藥專法為美國的罕藥法，美國於 1983 年 1 月 4 日通過的罕藥法（Orphan Drug Act），其立法之初衷，除了鼓勵製藥工業界發展罕病用新藥，同時因發明罕病治療藥，一定會對罕病的病因、病程及診斷，有相當研究、瞭解，才能成功發展治療用藥。如此，不但催生了治療的新藥，可能也一併了解罕病的病因、病程、診斷方法，故僅立了罕藥法，而未包括罕病之預防。日本在 1993 年不以專法亦無罕病預防之精神，僅修訂其 Pharmaceutical Affairs Act（PAL），將罕藥政策加入日本藥事法（PAL）中。

《罕見疾病防治及藥物法》完成立法，對罕病病友有根本性的改變。鑑於只有在有法源依據下，才能依法編列預算、提供預防、診斷及治療藥品來照護罕見病友、健保給付、研發新罕藥。也正如本人在罕見疾病基金會成立 20 週年紀念特刊中所說：幼圃對罕病病友困境早有了解，早在 1991 年擔任教授，獲邀參加紀政立委主辦之立法院聽證會中，即大聲疾呼，應早日立法，以解決罕病病友的各項照護需要。出任處長即積極努力、盡心盡力，本法得以破紀錄的時效（42 天）完成立法程序，使我國不但有獨立而周延的罕藥防治法，更向國際證明了，我國是一法治且充滿人性光輝的國家。



現依據衛福部相關資料，列表回顧罕見疾病防治及藥物法立法推動大事紀：

日期	大 事 紀
1998.04	衛生署藥政處開始著手制定罕見疾病藥物相關法規
1999.01	「罕見疾病藥物法（草案）」完成，經多次說明會後，送衛生署法規會審議
1999.06.06	罕見疾病基金會成立
1999.06.07	行政院衛生署開「罕見疾病藥物法（草案）」說明會
1999.06.21	行政院衛生署藥政處公告第一階段罕見疾病用藥品項及申請流程，增列十七項藥品。
1999.11	「罕見疾病藥物法（草案）」送行政院審議
1999.12.02	行政院院會以破紀錄時效，同意通過「罕見疾病藥物法（草案）」，並送立法院審議、立法
1999.12.09	行政院衛生署公告第二階段罕見疾病適用藥品名單及其適應症，增列 38 項藥品，計為 55 項。
2000.01.14	「罕見疾病防治及藥物法（草案）」及「罕見疾病法（草案）」修正名稱，經過立法院完成三讀，通過「罕見疾病防治及藥物法」，為立法院審議（三黨三版本）破紀錄通過此新法
2000.02.09	總統令公告「罕見疾病防治及藥物法」
2000.07.11	衛生署公告「罕見疾病及藥物審議委員會設置要點」
2000.07.31	「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」公告實施
2000.08.01	衛生署公告「第三階段罕見疾病適用藥品名單及其適應症」，新增藥品 2 項，共計 57 項
2000.08.07	衛生署公告「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」
2000.08.08	衛生署公告「罕見疾病藥物專案申請辦法」
2000.08.09	衛生署公告「罕見疾病及藥物審議委員會」第一次會議
2000.08.09	衛生署公告「罕見疾病防治及藥物法施行細則」及「罕見疾病醫療補助辦法」

未有法源依據及 4 種申請、補助相關辦法時，我國醫療界對於罕見疾病的預防、診斷與治療幾乎是一片荒原，法及相關辦法通過後，依法可提供優惠保障及獎勵補助辦法，包括：

1. **擴大罕見疾病病患照護**：明訂中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費。
2. **罕見疾病用藥專款專用**：自 2005 年起衛生福利部特別編列罕見疾病用藥專款，專用於罕病用藥給付。
3. **國際醫療合作代行檢驗服務**：自 2002 年起，透過「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」，解決相關醫師在診斷上之困難。
4. **簡化罕見藥物專案進口流程**：包括申請時檢附資料的簡化、擴大申請者的範圍，以縮短罕見疾病患者取得藥物的時間。
5. **減免罕藥許可證申請資料**：在確保藥物產品品質、有效及安全的前提下，協助藥商製造或輸入罕見疾病用藥，爭取罕見疾病患者延長生命的契機。
6. **罕藥許可證之有效期間 10 年**：期間不受理同類藥物查驗登記之申請。
7. **藥政處設立罕藥貢獻**：以獎座、獎金等方式獎勵供應、製造及研究罕見疾病藥物的醫療機構等團體及個人。
8. **每年編輯藥物年報**，確保罕病、罕藥的適當治療與使用：

年報載明罕見疾病人數、藥物之使用數量、不良反應及其他相關報告等資料。

9. 設置「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」：分區協助供應罕藥等。
10. 訂定「藥品短缺通報之評估處理流程」：此一作法，如今已成功擴大到一般藥品。

罕病防治及藥物法的草擬與立法過程的雪泥鴻爪

大家常好奇一個全新法，又有各黨派的版本，為何在一年內，由草擬到通過三讀？先必須了解：新法必須要有規劃草擬的單位（藥政處），經由相關社會團體、學術界、政府官員同意之後，才能通過，由藥政處提到部會，即當時的衛生署法規會，衛生署署內長官及署長同意，方可送行政院審議。

在行政院，有政務委員（黃大洲）負責，行政院初審的過程分為兩階段；第一個階段是各相關部會提意見，第二個階段與相關部會協商，獲至如：財政、人事、法規部門，本法草案，歷經行政院院會通過後，再送到立法院三讀通過。

罕藥法在藥政處以最有效率的時間草擬、協商完畢後，送到衛生署即快速的通過，是因為在處裡面討論時，已經邀請了署內的法規會高執行秘書參加討論。在行政院二星期即通

過，較為複雜：一則在署裡討論時，已邀請了行政院法規會黃英霓委員，行政院的法規意見也已經得到處理，二則，當時負責的黃大洲政務委員，經說明後，了解罕藥法是一個對民眾非常重要的法，黃委員排除萬難破例在早上 7 點鐘召開各部會的說明會，故我們在法案送行政院之同時，也已同時送給各部會表示意見並說明，並解決了各部會的所有意見。黃委員開說明會時，各部會已全體同意此草案提報院會。黃政委非常驚訝的說，從來沒有一個新法，能夠在第一次說明會中，各部會就已經同意提報行政院院會。

罕藥法草案是 1999 年 11 月由衛生署報行政院審議，同年的 12 月 2 號，行政院院會在一個月內，以破紀錄的時效，通過了罕藥法草案，送立法院審議，順便一提的是在 12 月 2 號的行政院院會中，同時也通過了藥害救濟草案。這兩個法都在破紀錄的時效內，通過了行政院院會，送到立法院審議。

為什麼立法院又會這麼快三讀通過呢？這就要特別提到由陳莉茵、曾敏傑等所新成立的罕見疾病基金會的努力了。當草案在行政院審議的同時，罕見疾病基金會已經在立法院拜託各黨委員及厚生會開了聽證會，大家一致請立法委員快速立法以照顧亟需本法的罕病家庭。當時決議：以最快的速度通過本法。而當時本法案，尚未送進立法院。在政院版的罕見疾病藥物法，送入立法院後，執政及在野黨又分別提出三個修正版本，

在協商、討論過程中，大家本著全心為需要的罕病病友，修正包括草案名稱、特殊食品、預防措施等均納入本法，而成就了至今仍是世界上最先進周全的《罕見疾病防治及藥物法》。這就是為什麼立法院可以在 1 個月又 12 天（12 月 2 日行政院院會通過、而在 1 月 14 日）在立法院通過三讀的真正原因，這也是首次向國人揭露。

新法通過之後，並不能夠馬上實施，必須要依法訂定施行細則、各種辦法及罕見疾病及藥物審議委員會設置要點，另外藥政處也依法公告了罕見疾病藥物查驗登記審查準則、罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法。當然，更重要的是迅速公告罕病的名單，罕藥的品項及其適應症。衛生署在 6 個月之內，公告了 57 項的罕病。

在立法通過半年之內，公告了《罕見疾病藥物專案申請辦法》、召開了罕見的疾病及藥物審議委員會。第一次公告了《罕見疾病防治及藥物法施行細則》及《罕見疾病醫療補助辦法》。有了完整的配套、細則、辦法及規定《罕見疾病防治及藥物法》相關的法規已經粲然大備，奠定了往後 20 年對罕病患者完全不同的照顧。

母法通過後，從此依法編列預算，開始了罕藥健保給付、罕病列入重大傷病、醫療補助等等，對罕病病友的照護，從此進入大步向前的階段。

20 年來，已公告之罕病（截至 2020 年 8 月）共 225 種，已通報之罕病病人共 17,426 人，健保給付的罕見疾病藥品及特材已達 108 項（其中特材一項），健保已付罕藥藥費，迄今超過 500 億。

本人應邀擔任罕藥審議小組主席近 20 年間，除了確保立法精神之貫徹外，深切感覺除了現在罕病防治之預算經費編列尚有改進之處，至少尚有兩大議題須被正視，一是關於台灣罕藥的認定與研發，新罕病若尚未證明具遺傳性，常不易被認定（*designation*）為罕病，也就不會有罕藥的認定。現今雖已有暫時認定之法規，但僅 3 年，雖可展延，實不足以鼓勵台灣罕藥的研發，更遑論我國尚未有如先進國之專列預算，協助罕病新藥研發臨床試驗。二則關於我國罕藥費用的把關，詳細論述，另篇再續。

經過過去 20 餘年的努力，台灣的罕病病友照護，雖仍有許多需改善之處，但已獲得各國多次讚揚。相信政府、民間（特別是罕病基金會）與罕病專家學者及病友團體一定能緊攜雙手，持續懷抱著愛心與關心，以專業和熱誠，在罕病法的護衛下，守護著罕病病患的身心健康，發揮社會的大愛，營造出台灣更為優質的健康生活品質。



燃燒的火鳳凰 · 憶珊瑚人張敏嫻

前立法、監察委員
教廷爵士 江綺雯

謹以此文向罕見疾病基金會的創辦人好友陳莉茵和曾敏傑，致上最高的敬意；向熱愛生命的珊瑚人張敏嫻，獻上無盡的思念與感恩！並為罕見疾病病友，向政府提出建言！

7月即將卸任監察委員的工作，意外接到莉茵、敏傑和基金會的邀請，希望我為「罕見疾病防治及藥物法立法20年紀念專輯」撰文同賀，我回顧20年來，對基金會沒有什麼貢獻，遂予以婉拒。但是貼心的洪瑜黛副執行長捎來兩份資料要我重新考慮。一則是我在2000年催生立法完成後，為「罕見疾病社會立法專輯」所寫的文章「他們的聲音，我聽見了」，另一則是2013年我在台北市社會局長任內召開的會議紀錄，案由是「為建構對罕病兒童家庭之支持體系」。這兩份資料讓我想起曾經做過卻已遺忘的往事，而且勾起那段曾邀請「珊瑚人張敏嫻遊花博」的不可能任務；還有那段永難忘懷的美好時光。這份「美好」是建構在莉茵和敏傑的「愛·永不止息」和基金會的「善款救援」，他們讓敏嫻多活了7年（木化症平均壽命32歲），7年的歲月中，她展現了火鳳凰般的燃燒魅力，也為無情多難的世界見證了「生命無價，活著就有意義」的真諦。

敏嫻，是台南人，初中就讀天主教德光女中，16歲發病休學，家貧的母親帶她到處求醫，全都無效，直到成大醫院診斷，才知罹患了罕病中的罕病－進行性骨化性肌炎，患者又稱「珊瑚人」。這種病會隨著年齡增長，而全身肌肉、韌帶和結締組織逐漸變硬，導致不良於行只能臥床，最終會因胸廓骨骼的限制，影響呼吸而死去。

第一次知道敏嫻，是主內姊妹「台灣安寧之母」趙可式博士告訴我的。她和成大護理系陳惠清教授以及德光女中敏嫻的恩師們，每月集資3萬元讓她住進安養中心，由於發現中心的照護品質很差，不捨病情惡化的敏嫻受苦，需要移到收費較高



2000年2月2日江綺雯立委參與罕病法說明記者會，

的養護之家。原來，該中心為了省電，炎熱的夏天，只在中午開冷氣，3小時一到便自動斷電，由於人手不足，斷電後沒有人將窗門打開，身軀僵硬躺在床上的敏嫻在40度悶熱的室內完全無助，而且尿布常常濕透了半天，也無人代為更換。我知道這個情形後，請莉茵幫忙關注，罕病基金會立即派員訪視，並運用基金會的「罕病安養照護補助辦法」，與德光女中的老師們將敏嫻的養護費用分別承擔一半，長達7年之久。敏嫻一直銘記在心，常用尚能發聲的喉嚨打電話向我道出對基金會無限的感恩。

2011年，台北花博辦得有聲有色、舉世聞名，我時任台北市社會局局長，於是邀請敏嫻北上一遊，這可是她發病臥床後的第一次出遊。但是醫生不贊成她遠行，理由很多很多，的確困難重重。例如：木化的身體只能癱坐在特製的輪椅上，翹高30度的腳懸在半空中，無法搭高鐵，只能由救護車載送；全程若沒有熟悉的看護，萬一出事怎麼辦！何況她一口爛牙只能吞食，皮膚癢也抓不到，每日的疼痛像螞蟻在身上爬行，需靠24小時嗎啡緩解；此外，定時換尿布需要隱密的空間，也是問題…，但是敏嫻堅毅地要求一圓她的花博夢。

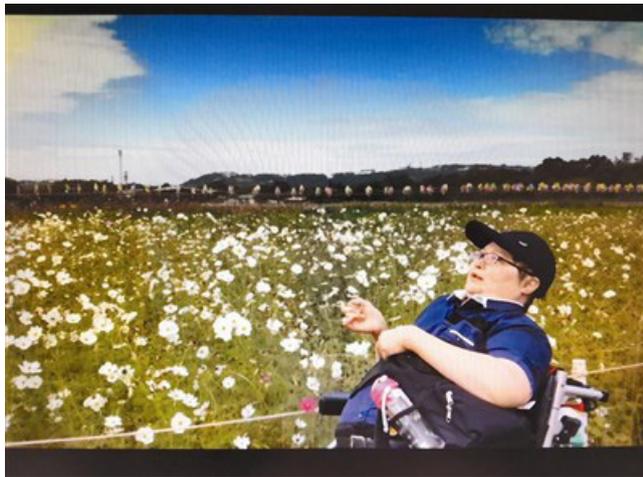
我遂請身心障礙科的同仁開會，提出計劃，完成此項艱鉅的任務。為此，社會局組成了隨行賞花團隊，有醫護人員、社工、志工和通訊小組；另外訂下三套觀賞路線，準備應變；以

確保所到之處，能排除擁擠且不被撞擊、有足夠的轉圜空間，讓敏嫻得以自在地親近花卉享受陽光；休息用膳地點則請就近的圓山飯店提供安全動線和稍事休息及享受特製美食的房間。如此，醫護在側、更衣如廁，進食行走，享受陽光、走入人群、自在賞花…都到位了！而南北長途之行，我則籌足經費，租了救護車，聘妥司機和隨行看護。當然，如此美事需有局處支援共襄盛舉，所以在市政會議中提出報告，獲得警政、消防、教育、文化、衛生、經發、觀光等局處熱情協助。

那天，2011年3月26日，敏嫻度過了她平生最快樂的一天！她快樂得不得了，其中一位志工發現，她不時用手按鈕，原來是讓瑪啡注入插在手上的針頭來緩解無時不在的疼痛。問她：妳全身上下「只剩」左手能力嗎？她卻答說：不是「只剩」，是左手「還有」能力。又說：我是天生皇帝命，茶來伸手、飯來張口、連上廁所都不用下來走，比起皇帝只缺後宮3千佳麗。一路上她就這樣說著笑話，惹得大夥哈哈大笑！問到她喜歡花博嗎？她說：「最喜歡夢想館的機械花開，搭配音樂，像飛舞在變化萬千的自然美景中！」她喜歡一排排色彩繽紛的鬱金香花園，不停地問著各種花名，數說顏色像黃金、美麗像是新娘、純潔像天使…，其實，之前她早就用左手點入電腦—她唯一的外界聯結—做了功課，能像正常人一樣，走進萬花叢中，親身體驗陽光下天主創造的美景，她覺得幸福極了！

社會局同仁徹底被敏嫻的幽默樂觀和生死豁達所激勵，影響所及，他們在工作中注入難能可貴的「靈性」活力，不再只是公事公辦，而是先專注「人」的要求，再規劃「事」的執行，更能將心比心，朝向做個「善治」的好公僕邁進！

敏嫻生前最後3年，擔任成大醫學院的「生命導師」，向醫學生敘述病症狀況，她說：她的病無法醫治，全身肌肉發炎且不斷地異常增生，劇烈的病痛24小時伴隨著她，需靠嗎啡止痛，每天要服90幾顆藥，心肝肺腎都出了問題、脖子不能轉、嘴巴打不開。為了學生的實習，她會要學生摸她硬得像岩石的肌肉並回答各種疑惑。學生問她：「想過自殺？安樂死



2011年罹患罕病進行性骨化性肌炎的張敏嫻，終於圓夢一遊花博。圖／修瑞瑩翻攝

嗎？」她答：「才不要呢！活著很好！每個人都有這輩子要修的課程。」學生們感動的直呼跟她學習是「人生最偉大的震撼」。

38歲，她結束了不同凡響的人生，最後兩星期住進成大醫院安寧病房，雖然因為肺炎時睡時醒，仍接受醫學生「尊嚴療法」課程的訪談，用最後的生命餘力協助他們了解如何面對陪伴末期病人走向人生的終點。學生問：「曾經抱怨過為什麼自己會得這種病？」篤信天主一心想回天家的她毫不怨天尤人，反而語帶榮耀答說：「為什麼不能是我？為什麼要是別人？我可是天主選的！」（因為她知道自己是百萬人中被揀選罹患此病的，她引以為榮而無限感恩），學生說最難忘、最受教的是她最後的慈悲叮嚀：「以後你們做了醫生，醫術不夠沒關係，誠實告訴病人就好。」

敏嫻臨終前，還不忘說笑，她因骨骼異常增生，身高約有200公分、體重更是愈百公斤，她對母親說：「骨灰罈可能不夠裝，翹起的腳裝不進棺材，打斷就好。但別忘了燒導航器給我，我可不想迷路，看不到花博，找不到天國。」臨終時，她錄音感恩，用腫脹的喉音唱出「感恩的心」向所有幫助過她的人道歉、道謝、道愛、道別。趙可式博士說：「罕病囚禁了她的肉身，卻囚禁不了她喜樂、優美的人格。她是不折不扣的生命鬥士！」

20年來，基金會功績卓著：催生罕病立法、研擬施行細則、監督執行效能、爭取身障證明、藥物管理控管、健保投入強度、國際研討會議……，我都曾經參與，最喜歡參加病友團體的年會，他們的生命奮鬥故事和家庭的經營轉折，最能激勵國家善治淨化人心。敏嫻就是最好的例子。

而我反省 20 年期間，擔任過立法委員、政務官及監察委員的經歷，對《罕見疾病防治及藥物法》的催生立法、研擬政策、落實執行，及整飭官箴督導善治，皆曾著墨。因此，細查審視全國各部門的執行後，感觸良多，有感恩也有期待。

感謝衛生福利部依法行政頗有成效，尤其 2020 年又有 10 種罕見疾病被納入《病人自主權利法》第 14 條第 1 項第 5 款，而且結合了《安寧緩和醫療條例》，未來當可提供更廣的服務。不過如果公部門願意更加「善治」，可視病患為珍貴的「人」來看待，在不自限「公事公辦」下，就會更細膩的看見他們的需要，會進一步整合跨部門的資源，協調最合理有效的方法，來避免需求者四處求助，卻被踢來踢去處處碰壁的憾事發生。為此，謹就敏嫻的例子，提出 5 項建議，期許政府施政更加精進：

1. 有些罕病患者（像敏嫻）病況特殊，照顧特別困難，因使用 PCA 控制疼痛，需入住護理之家才能受到適當的照顧，但是政府規定插有三管（鼻胃管、導尿管、氣切管）是補

助入住條件，為此，她無法申請政府補助，只好自費直至往生。敏嫻的案例是否指出這項法規有檢視的空間？

2. 2015 年第 3 次罕病法修法時，第 33 條增列了「支持性與緩和性照護費用」，然而至今（2020 年）政府還沒有將補助項目訂出，補助案例也掛零。2015 年，敏嫻還活著，因未立即推動，錯過了疼痛控制費用得到補助的機會。
3. 罕病法第 1 次修法，在第 8 條就有規定：中央主管機關接獲通報罕病病人，得派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響，並提供照護諮詢；另，2015 年第 3 次修法，再加入提供病人及家屬心裡支持、生育關懷等服務。然而第 8 條的訪視服務直至 2017 年才開始執行，而且服務內容還有待更細緻的規劃。
4. 罕病法第 11 條：主管機關對罕病患者的就學、就業或就養，應協調相關機關（構）協助之。但事實上，病人遇到困難時，多半由基金會協助，鮮少有主管機關出面，顯應提升行政效率。
5. 目前罕藥在健保總額中雖有專款，但因為二代健保後，新藥是否納入健保給付需要經過由多方代表組成的擬訂會議共同決議，因為罕藥藥價較為昂貴，容易遭到部分委員放大檢視，即便依法可以不必先領到藥證就得納入給付，但仍然常遭杯葛擱置，影響患者甚鉅，至為遺憾！



從民間到國會殿堂： 談我與罕病法的不解之緣

前立法委員
病人自主研究中心執行長 **楊玉欣**

20年前，在陳莉茵女士和曾敏傑教授努力奔走之下，以服務病友家庭為宗旨的「罕見疾病基金會」於1999年正式成立。罕病基金會藉由募集社會公益資源、凝聚病友家庭、發展病友支持服務，陪伴病友家庭度過各式難關。為孤軍奮戰的病友和家庭點亮希望明燈，更喚起政府與社會大眾對罕見疾病的認識，為病患人權與國家治理立下嶄新的里程碑。

「罕見疾病」是基因突變疾病的統稱，至2020年初為止，衛福部公告223種罕見疾病，經通報的罕病病患約1萬6千餘人。每一位病患的背後是一個個錯愕悲傷、迷惘無助的家庭。由於疾病對患者的影響涉及許多層面，隨著症狀、年齡及生活環境不同，病友除了醫療之外，還有就學、就業、就養等需求，單靠個別家庭與民間團體的協助勢單力薄。

「我們不可能照顧孩子一輩子，但是制度可以。」在富有遠見的陳莉茵創辦人與共同創辦人曾敏傑教授及董監事會的帶領下，罕病基金會不僅提供直接服務，更積極投入政策倡議，

廣邀社會賢達關注醫療人權保障、病友權益爭取、優生保健推廣及政策制度改革。為了建立永續照顧體系，透過立法保障罕病患者權益－催生「罕病專法」，便成為基金會成立後的首要倡議目標。

感謝基金會的邀請，早在立法推動之初，我便有幸代表病友參與立法院公聽會，從此開啟我與罕病法的不解之緣。

隨著罕病法於 2000 年完成立法，台灣罕見疾病醫療照顧服務開始邁入政府與民間通力合作的合作模式。2012 年，我有幸進入國會擔任立法委員，扮演民間團體與政府部門間的溝通橋樑。首先，如何促成認同，將罕病複雜多樣的實務需求轉化為法律修正案，實質提升罕病法保障範圍，又如何能在盤根錯



2014 年 5 月罕病法審查前討論會。



2014 年 5 月罕病法委員會詢答。

節的政治生態與有限時空中找到推進機會，排審、折衝、妥協與強力主張和霹靂行動，每一項都不簡單。現在回過頭來看，每一個難題都留下了奮鬥足跡，心中滿是感動、精彩和感恩。

回顧從民間到立法院這段歷程，作為一個罕病患者，我在 19 歲時經醫師確診罹患三好氏遠端肌肉無力症（Miyoshi Myopathy），一種因染色體突變導致患者逐漸失去肌肉控制能力的罕見疾病，逐漸惡化的病情為我和家人帶來難以想像的挑戰，也徹底改變了我的人生。

從最初無法跑跳，時常跌倒，到後來寸步難行必須倚賴輪椅，全身機能無法自主控制，日常生活時時刻刻需要別人照料，眼睜睜看著自己逐漸喪失活動能力，內心的苦楚言語難以形容。疾病摧殘病人，也同樣侵蝕家屬的身心靈。尤其一家兄弟姊妹先後確診發病，對父母的打擊無疑雪上加霜，甚至比死亡更令人感到恐怖與無助。

我深深地理解，病患在看不見未來的黑暗中，憤怒追問為什麼是我？活著有何意義？家屬也在看不到盡頭的疲累與照顧中，渾身痠痛、睡眠不足、經濟拮据屢見不鮮。在長期壓力下身心緊繃，最後彷彿鎖鏈拉到極限而斷裂崩潰，這樣的案例時有所聞。

在我自身疾病經驗與接觸病友家庭的過程中，我體會到病人、家屬和集體社會之間的認知落差與具體障礙。分別有物理

性的障礙、心理性的障礙和制度性的障礙。罕見疾病有其特殊性，首先是疾病帶來的物理性障礙，由於現有醫學科技對於基因突變引發的疾病治療力有未逮，超過七成的罕見疾病無藥可醫，甚至連延緩惡化緩解苦痛的方式都不一定有。

其次，罕病也會帶來病人自身、家庭與集體社會的心理性障礙。許多病友因疾病影響生理外貌或生活型態，而必須承受他人異樣眼光，或因服藥的副作用影響生活品質與社交能力，產生自卑感或憂鬱情緒。在病家部分，因傳宗接代的傳統觀念，產下罕病子女的母親往往遭受家族親戚的責難，心中產生強烈罪責感。夫妻間也容易因醫療決策與照顧期待差異而感情失和。

集體社會是否存在社會心理的障礙，端看集體社會對於上述困境的態度。若是漠不關心，不在乎無所謂，即使這樣的障礙眼睛看不見，但病患和病家是能夠清楚地感受到集體社會是接納抑或拒絕他們的。

最後，罕病家庭也面臨制度性的排除。台灣雖有舉世稱讚的健保制度與醫療服務網絡，但制度上仍無法完整照顧到罕病的特殊性。例如，病友賴以維生的特殊營養品，容易被誤解為一般營養保健食品，而遲遲無法納入健保給付或政府補助範圍等。此外，有些罕病藥物因為專利、生產量稀少導致價格昂貴，不少病友家庭為了負擔醫療費用而傾家蕩產；也有一些病人嘗

試民俗療法或偏方，卻不幸上當受騙，人財兩傷。

我認為，每一個人都有他的生命價值與發展潛能，現時制度往往是為了「正常人」的需求而設置。然而，若集體社會期待邁向更高層次的文明發展，就不該將罕病患者與身心障礙者視為異常，而應積極調整法規制度、破除軟硬體限制，讓更多人可以在開放自由的環境中發掘自我實現的可能性。

2012年，帶著多年來累積的困境經驗、深度思考與自我期許，以及不知從何而來的「慙膽」，我接受政黨邀請擔任不分區立法委員。還記得我剛進立法院時，外界總是關注一個坐在輪椅上的罕病患者如何勝任立委職務？由於體能的限制，我無法在國會進行激烈的攻防戰，也無法四處參加活動經營組織



2014年5月罕病法審查與政府官員溝通討論。



2014年8月衛福部邱文達部長探視病友。

人脈，正因如此，反而讓我能專注在 4 年任內完成 16 部弱勢族群的相關修法、立法和創新政策之推動。

在修訂《罕見疾病防治及藥物法》的過程中，三種層次的障礙緊緊束縛著修法進程。當時有其他立委與專家質疑，政府每年已經花費數億元投入罕病照護補助，有必要為了人數相對少的罕病病人投入更多資源嗎？甚至也有人認為，部分罕病用藥價格昂貴，不應該納入健保給付或由政府補助，政府預算應該用於救治更多人口而非少數的罕病病患。

面對這樣以功效主義、成本考量為出發點的質疑聲浪，我除了透過質詢、召開記者會呼籲社會各界正確認識罕見疾病，



2014 年 8 月呼籲盡速通過修法三讀記者會。



2014 年 12 月 29 日罕病法修法三讀通過，楊玉欣委員致詞感謝。

強調罕見疾病患者人數雖少，卻可能發生於每一位新¹生兒與成人身上。政府投入資源用於罕病領域，其實是為無法掌握卻必然存在的人類基因突變風險做好準備。更重要的是，我國倫理道德與法律要求父母必須扶養子女，當罕病所造成的照顧負擔已經超乎家庭所能提供的範圍時，政府及時伸出援手將會是避免人倫悲劇的最後一道防線。

病友家庭許多辛酸苦楚是無法以言語描述來傳達的。為了讓行政機關主事者更了解罕病患者的實際生活需求，了解修法的必要性，我數次邀請當時的衛福部部長、相關單位首長前往病患家中實地訪視，聆聽病友父母的照顧困境，向在場的行政單位官員分析說明，為何必須修正罕病法增加用藥、照護權益及保障涵蓋層面，填補現有法制面的不足。

歷經不知道多少次串聯民間團體與行政部門之間的溝通協調，針對修法條文逐條討論取得共識，終於在 2015 年完成罕病法自立法以來，內容增幅最大，也是與病友權益最為相關的一次修法，將病患及家屬的心理支持、居家訪視、居家關懷，以及健保未能給付的支持性、緩和性照護，以及病友需要的特殊營養品都納入政府補助範圍；除此之外，本次修法也保障罕病病患取得所需藥物，加速罕病藥物納入健保給付的審核流程，縮短罕病病友用藥等待時間，並建立緊急供藥機制避免發生用藥空窗期。

在爭取提升罕病醫療照護保障的同時，我也深深的明白，如果一個人的生命必然走向終點，如果家庭、社會與政府已經盡力維護罕病患者的生命權，但是仍無法改善或維持病人的生理機能，以致病人必須長期仰賴醫療設施與藥物維持生命，我們是否應該在生命權、生活品質與病人自主權之間取得一個平衡點，讓生命在走到這個平衡點時，得以自然、優雅地走完最後一哩路。這也是我多年來構想、研究並且推動《病人自主權利法》的立法初衷。我衷心希望每一位罕病病友都能好好地活，也要好好地走。

再次感謝罕病基金會的邀請，讓我有機會回顧在立法院的那段日子，寫下一位罕病患者從民間步入國會殿堂，代表罕病病友推動修法的心路歷程。每一個人都是造物主的偉大作品，是自然界中獨特、珍貴的生命主體，沒有任何人生來就該被捨棄。縱然我們之中有些人承擔了進化的風險，因基因突變而發生疾病，我們仍可透過法律與政治制度以及民間善心，集合眾人之力彌補個體之不足，確保弱勢者的生存權益，維繫罕病病患與身心障礙者的人性尊嚴。期待能有更多病友投入政策倡議，在民間團體與行政單位持續努力之下，罕見疾病患者權益保障將繼續往前邁進。

基因體定序與罕病的分子診斷

Genomic Sequencing and Molecular Diagnosis for Rare Disease

蔡世峯ⁱ、林永豐ⁱⁱ、李昇鴻ⁱⁱⁱ、陳冠如^{iv}

基因體定序

人類的遺傳物質（DNA）存在於細胞中的染色體與粒線體當中，這些基因密碼（genetic codes）以 G, A, T, C 四種鹼基對（base pair）的排列組合構成了控制細胞活動，個體發育，以及影響健康與疾病的基本程式。在細胞核內的 23 對染色體約有 3 億個鹼基對，而分散在細胞質的粒線體則有 16548 個鹼基對。染色體與粒線體中的全部 DNA 序列總合，我們稱之為基因體（genome），它代表了全部基因的集合，包含控制基因表現的元件以及其他填充物。本世紀之初（2000-2003），全球的公眾研究機構協力完成了人類基因體計畫（Human Genome Project, HGP），把全部的人類基因體序列（human genome sequence）全部解出，奠定了後續 20 年人類遺傳學知識與基因科技在生醫研究以及臨床應用上的蓬勃發展。以 HGP 所建立的參考數據（reference data）為基礎，配合生化科技與資訊科技的快速進展，我們現在可以有效的解析成千上萬的個人基因體序列（personal genome sequence），做為了解個人疾病風險以及管理公眾健康的有效資訊來源。

精準醫療旗艦計畫

國家衛生研究院於 2017 年開始執行政府經費補助之「精準醫療旗艦計畫」，目的在於建立具有國際競爭力之高通量基因體定序能力，除了提供臨床服務之外，更希望能藉此推動以基因體科學（genomic science）為基礎之學術研究與產業發展。「精準醫療旗艦計畫」團隊選擇了「罕見疾病」和「癌症」做為初期發展的標地，透過與國內醫學中心合作，收集病例檢體，有系統而大規模地進行全基因體定序，建立國人相關疾病的基因數據 (圖 1)。截至 2020 年 9 月底為止，已經完成了超過 3000 位病人的基因體定序 (圖 2)，是台灣最大的疾病基因體資料庫。



圖 1: 運用 WGS/WES 之疾病研究重點

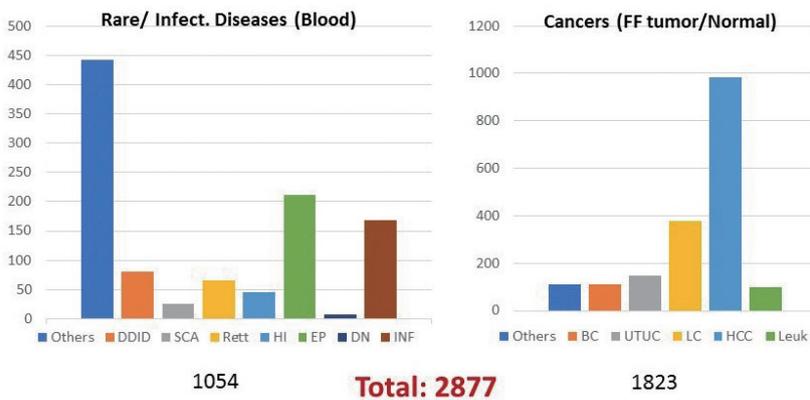


圖 2: 基因體定序統計 (2020.9.30)

罕病的分子診斷

以罕見疾病（罕病）而言，我們以一家三人組（trio）（病人及其父母）為對象進行分析，首先，將每個個體的全基因體序列和人類基因體參考序列（human genome reference sequence）比對，找出每個個人的基因體特徵，主要是以單一核苷酸的差異（single nucleotide variation, SNV）為主。也就是在 30 億個鹼基對中，和參考序列不同的單一核苷酸改變（A>G, A>T, A>C, G>A, G>T, G>C, C>G, C>A, C>A, C>T），一般而言，會有 300 萬個位置的變異（平均每 1000 個鹼基對會有一個變異）。接著，我們的基因體分析團隊，運用公眾資料庫，以遺傳分析的方法，逐步縮小範圍，並且比對文獻，試圖找出可以合理解釋病人症狀的基因序列變異，這個過程，必須使用大量

的電腦運算資源，同時也要運用人的智慧（或是未來的人工智慧），並且和提供臨床服務的醫師進行個案討論。以目前完成分析的 267 個家庭三人組個案而言，我們可以找到其中 197 個病人（70%）的基因體序列變異，提供合理的解釋（分子診斷）；而這些個案在接受基因體定序服務之前，醫師無法確定分子診斷，有些甚至往返各大醫學中心超過 10 年以上的時間，卻一直沒有答案，如今透過全基因體科技的運用，為罕病弱勢族群找出尋求多年的答案，罕病不再求助無門。

基因體定序對於罕病診斷的價值

確認診斷對於醫師、病患以及病患家屬是一件重要的事情，即使目前尚未找到有效的治療藥物，醫師可以針對基因變異的本質，為病患及家屬提供較為明確的說明及指引，例如：為什麼會造成這樣的疾病、國內外是否有類似的病患及他們的診治經驗、未來如何面對病情、以及疾病是否會在下一次的生育再發生…等。然而罕病的確診卻相當困難，這是因為每個罕見疾病個案都是特殊的、非常少見的，許多情況下，醫師透過臨床症狀及家族史或遺傳模式，並配合基因檢驗來驗證疾病診斷，即使是醫學遺傳（medical genetics）的專科醫師，對這些罕病也是頭一次接觸，更何況是一般醫師。又由於過去基因檢驗技術及費用的限制，傳統上會選擇候選基因逐一排除，



花費許多時間與金錢，這對與時間賽跑的患者來說可能喪失了治療先機。依據罕病基金會於遺傳檢驗補助方案的資料統計，從 2009 年到 2018 年共有 3,058 個患者經醫師轉介進行單一基因的遺傳檢驗，其中僅有 1,010 位患者獲得基因診斷而確診，每年仍有許多患者在確診的路上持續等待。

目前透過全基因體序列分析，我們有機會在二個月內為病患“解密”。這個以基因體科技為基礎的臨床服務，目前已經可以在台灣落實。

臨床案例

由於發生的機率很低，大部分的醫師可能對特定的疾病瞭解有限，即使轉診到醫學中心的遺傳門診，專科醫師對於某些病患的診斷，有時候仍無法確認。近年來，醫學中心針對較為常見的罕病設計了一些基因診斷套件組（diagnostic gene panel），一般是針對好發的基因熱點設計篩檢用的基因檢測。臨床上，不少特別的困難病例即使在專科醫師協助安排基因診斷套件組檢查之下，也無法提供明確的分子診斷。因此，對於罕病患者或是家屬而言，「確診與病因」是他們最關心的事情。而在了解病因後，患者或家屬對於是否有治療方法？如何避免復發？以及疾病未來的走向都有著高度的關切。這些課題，對於醫療服務的提供者與使用者，都是很大的挑戰。以下我們藉

由一個臨床個案做為實例說明。

本案例為一對兄弟，分別為 37 歲與 29 歲 (圖 3)，症狀為出生後約 7 個月時開始發現發育遲緩的症狀，隨著年齡的增長，開始出現語言發育遲緩現象、運動失調、四肢肌肉無力、小腦共濟失調、腦白質體積減少等現象。並且因為長期運動量不足，出現過度肥胖的症狀。經過多家醫院的診斷，懷疑是腦白質病變相關之疾病。病人先前有進行過染色體核型 (karyotyping) 的檢測，染色體核型結果顯示是正常的 (46, XY)。

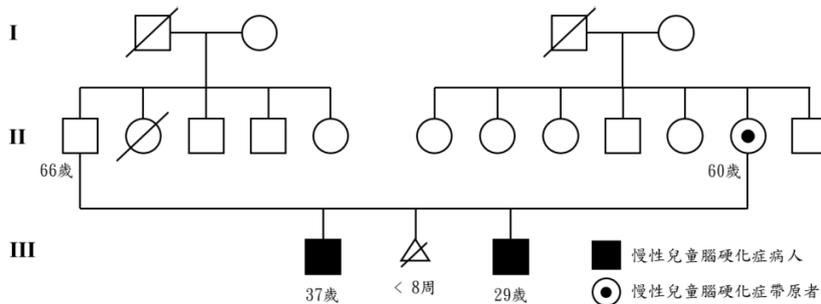


圖 3：三代族譜

為了確定病人所罹患的疾病與找出突變的基因，經過病人同意後，我們進行了病人與其父母 DNA 的次世代定序藉以進行分子診斷。我們首先請醫生抽取這對兄弟與其父母的血液檢體，檢體轉交至國衛院後，進行後續的 DNA 萃取與次世代定序的工作，定序後的資料在生物資訊解讀後，進行分子診斷的工作 (圖 4)。我們在大約 3 個星期內，完成了次世代定

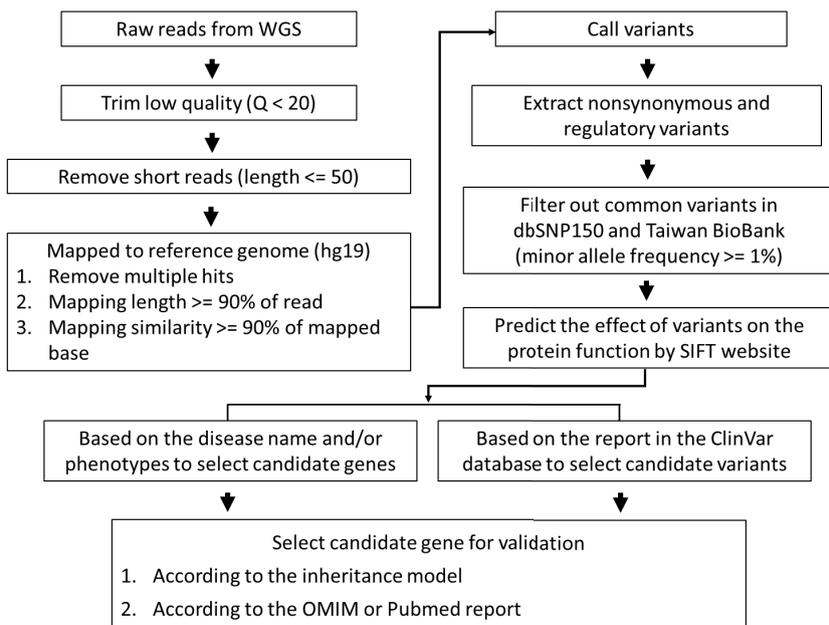


圖 4：次世代定序分析流程圖

序、生物資訊解讀與分子診斷。從病人的全基因體序列中，我們發現了大約 3 百多萬個變異點位，多數會在正常人出現，只有少數的變異點位，其出現頻率，在我們的族群中小於 1%，並且位於基因重要的位置，例如：基因的編碼區或是基因剪切位點等。為了找出致病的基因與點位，我們根據醫生填寫的病人症狀，共找出 1,421 個基因可能會與其中之一的症狀有關。在哥哥的基因體序列中，我們共發現了 1,140 個點位位於基因重要的位置中，並且這些點位的變異，在我們的族群

中，其出現的頻率小於 1%。有 36 個點位會出現在與病人症狀相關的基因中，其中有 18 個位點會顯著的造成蛋白質結構的改變。而在這 18 個點位位於的基因中，只有 1 個基因，其曾經被報導的相關疾病的遺傳模式，符合病人家族的遺傳模式。這個基因是 PLP1 基因，已知 PLP1 基因突變會導致慢性兒童型腦硬化症（Pelizaeus-Merzbacher Disease），而當我們深入了解慢性兒童型腦硬化症相關的症狀後，發現與病人的症狀幾乎吻合。為了進行確診，我們再利用桑格式定序法進行驗證，結果顯示，病人兄弟在 X 染色體上的 PLP1 基因中帶有 c.535A>C (NM_000533.5) 突變，而這個突變會導致 PLP1 蛋白第 179 個胺基酸由天門冬胺酸（aspartic acid）改變成組胺酸（histidine），而這個突變遺傳自病人的母親，同時這個位置的突變也曾經被報導過會造成慢性兒童型腦硬化症。

慢性兒童型腦硬化症是一種中樞神經髓鞘發育不良疾病，常見的症狀有：波動性的眼球震顫、頭部擺動、肌肉張力低下、不正常的舞動，呼吸喘鳴聲（stridor）、四肢麻痺、手腳外側痙攣、運動失調、發展遲緩、痴呆、智能障礙等症狀。其遺傳模式為 X 染色體隱性遺傳，疾病盛行率約為 1/200,000 ~ 1/500,000，截至 109 年 6 月 30 日止，國內通報個案數為 18 例。目前可採取的治療策略多為支持性療法，如服用抗痙攣藥物，或以物理治療、心理治療、語言治療等，強化患童認知的發展，

或至專科醫師的門診定期追蹤。由於病人已經確診並且找到致病突變，因此病人或是其母系家族若要進行生育，可以進行產前檢查。

回顧與展望——改善臨床服務與推動產業發展

台灣在罕見疾病相關的公共政策與社會關懷上，在世界各國是名列前茅。20年前我們就已經立法保障病患的相關權益，《罕見疾病防治及藥物法》第一條開宗明義說明了國家對罕病診斷的重視。台灣罕病基金會（TFRD）更以非官方非營利的民間團體，針對罕病病患提供諮詢服務。最近，經濟學人智庫公布亞太地區五個經濟體在罕見疾病診斷和處置上，所面臨的



2019年台灣罕病研究網絡成立，國衛院蔡世峯教授（左一）、梁康義院長（左二）、罕病基金會趙美琴監事（右二）、陳冠如執行長（右一）出席。

挑戰的研究調查報告，這份白皮書（請見附錄六）認定台灣相對的突出表現。以我國新生兒篩檢的成果為基礎，經由政府與民間的共同努力，我們希望能夠擴大使用基因體檢測做為提昇診斷率，提早發現（分子）病因，進而達到有效使用醫療資源，以及降低可避免的疾病再發等幾個臨床目標上更加精進。

可以預期地基因體資訊在疾病的預防、診斷、治療，以及預後的應用上，未來將會成為例行性的常規檢測項目。然而使用基因體定序改善罕病的臨床服務並不只是一個技術面的問題，我們也要做好其他的相關措施。罹患「罕見疾病」的機率，就單一疾病而言很低，但全部數千種不同的罕病加總起來，影響超過 5% 以上的人口，發展精準醫療臨床服務，需要許多「新



2019 年蔡世峯教授參與亞太族群基因體科學論壇，發表台灣罕病基因體研究成果。

型」的專才，針對基因序列進行分析，並且搜集相關文獻，提供有效之資訊，及與病人及家屬溝通，提供遺傳諮詢服務，使其充分了解基因體檢測。如何評估實際提供基因檢測服務的效度，政府已經著手建立制度；另一方面，我們也要前瞻思考，如何運用國家資源提供給付以滿足民眾對於基因體定序服務之需求。

我們瞭解罕病多半是慢性退化的過程，其治療藥物也非立即見效，罕病要完全治癒在現階段尚未可見，但部分罕病用藥的使用可延緩病症的惡化，須要長期施打才足以對抗基因變異造成的長期生理機能退化。雖不能完全治癒，但卻能明顯改善病患的生活品質、延緩惡化及死亡。藉由基因體序列分析得到確診及了解病因對罕病家庭而言，是生命中重要的一步。目前全球開發之罕病用藥正逐年上升，台灣自 2000 年法案通過後，罕病用藥不斷快速成長。雖然藥物開發有其困難須要解決，現階段我們已開始著手加強專家與患者間的聯繫溝通外，我們將串聯科技、臨床與產業間的通力合作，以解決治療問題進步轉化的瓶頸。最重要者，所謂預防重於治療，與其花費巨資治療病患，我們更期望善用基因科技，防止罕病的發生與復發，科技進步促使基因檢測成本下降，亦能降低國家社會龐大的支出。最後，罕病孤兒藥為發展生技醫藥產業的捷徑。由於許多罕病是由單一基因的突變所引起，相對於一般常見疾病，科學

家比較容易掌握疾病的致病機制以及藥物開發的分子標的。考量開發成本以及勝算機率，生技業者將會持續關注罕病孤兒藥的開發。基因體定序帶動科研投入與藥物發展，將可為治療罕病帶來新的希望。

-
- i 蔡世峯教授
財團法人國家衛生研究院學術發展處處長、
國家衛生研究院分子與基因醫學研究所特聘研究員兼代理所長
 - ii 李昇鴻女士
財團法人國家衛生研究院分子與基因醫學研究所研究助理
 - iii 林永豐博士
財團法人國家衛生研究院分子與基因醫學研究所博士後研究員
 - iv 陳冠如女士
財團法人罕見疾病基金會執行長

罕藥本土研發的未來

前衛生署副署長
上騰生技顧問股份有限公司董事長 張鴻仁

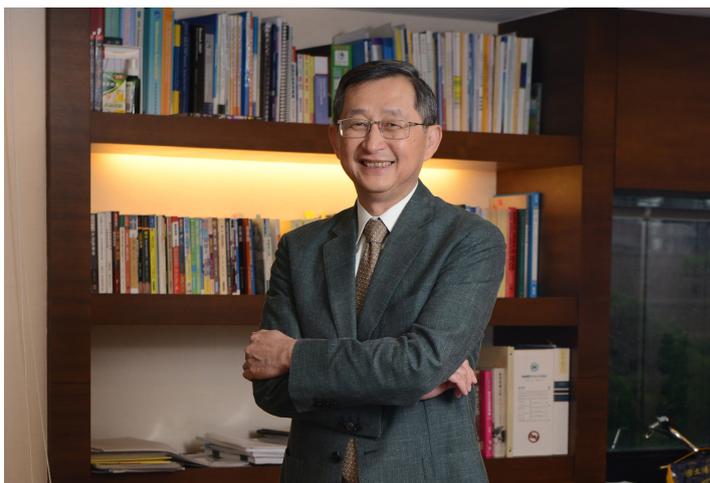
罕見疾病法實施 20 週年，適逢全民健保開辦滿 15 年。這兩個制度是台灣民主化之後，對健康人權保障最重要的成就。這個成果是許多人共同努力的成果，真的得來不易，沒有經過建立“全民健保”、“罕病法”的世代，很難想像那個年代生重病人的艱辛。

2020 年一開年，就迎來百年一遇的世紀瘟疫。在疫情初出的幾個月，我寫下了《二〇三〇健保大限》這本書，主要是想回答“健保會不會倒”這個問題。新書發表之後，我收到許多好友的回饋，其中令我驚訝的是癌症希望基金會來跟我討論自費的免疫療法如何納入健保給付時，主動說出癌友願意接受部分負擔；更令我驚訝的是，我許多醫界朋友以及健保署李伯璋署長也認為增加部分負擔可以解決“醫療浪費”的問題。

過去 25 年來“醫療浪費”一直是社會對健保最重要的批評。所以當陳時中部長提出要調高費率時，媒體就“膝蓋反射式”的提出調高費率不如抑制浪費這個老掉牙的論點。簡單的說，社會氛圍 25 年未變。究其根本是社會大眾，尤其代表民間監督健保的幾個知名團體都相信醫療支出越低越好。從未接

受醫療照護是經濟學上所稱的「奢侈品」，經濟學上對奢侈品有明確的定義，扼要的說，任何消費其需求的所得彈性大於一，翻成白話文就是醫療需求會高於所得的成長。這句話和我們對於奢侈品的看法不同，它是指一個進入中高收入的社會其醫療支出會比所得（或經濟成長）高，因此，如果健保的財源是用薪資稅和人頭稅，如果薪資成長低於整體醫療費用成長，每隔一段時間就必須調高費率或另覓補充財源（如二代健保的補充保費、菸品健康捐），才能滿足民眾的需求。

除了癌症與罕見疾病等重大疾病的照顧之外，健保最大的成就之一，便是山地離島偏鄉的醫療全覆蓋，24 小時不打烊。山地離島地區醫療給付效益提昇計畫（Integrated Delivery



張鴻仁董事長（董氏基金會提供）。

System, IDS) 一年只多花全民健保幾 10 億元占全民健保 1 年總支出不到 1%。這些地區的民眾滿意度在 15 年前就有近 9 成，近年來更接近 100%。台灣偏遠地區的醫療問題，政府幾 10 年無解，當年還為此成立了國立陽明醫學院，但是為什麼要到健保開辦 10 年後，才達成全民醫療無障礙？原因是山地離島醫療相當複雜，不是衛生所增加人力可以滿足。

主要是因為地廣人稀、交通不便，要到健保開辦滿 3 年後，想出以醫院為運作中心的 IDS 整合服務計畫。從試辦到全面實施花了 6 年才解決山地離島醫療問題。這項計畫每年健保支出多了幾 10 億，在健保的大傘下，幾 10 億是小錢，但是這筆錢在平常時期到了中央政府就是大錢，財主單位不願承擔；罕見疾病也是一樣，如果沒有全民健保，每年要衛福部編列預算就會遇到困難。這個經驗過去在處理愛滋病醫療費用時，就與主計處多次交手。所以今天大家會開始擔心未來罕見疾病的照顧，主因是全民健保已經撐不下去了。

而罕見疾病和癌症不同，許多癌症病友可以透過商業保險來負擔健保不給付的部分，但罕病大部分是先天性遺傳疾病，購買商業保險有一定的困難度。罕病藥品的昂貴，即便是一、二成的部分負擔，亦非家庭或個人可以承擔。所以罕見疾病照顧的未來要靠“健保永續”。

不幸的是，就如同我在書中所論述的，社會氛圍越來越對健保的永續經營不利。所以罕見疾病的給付要暫時與健保脫鉤，學習當年侯勝茂署長在健保經費不足時，將愛滋病的醫藥費用改由政府編列預算的作法；如此最大的好處是以基金會的實力，直接向行政院訴求，遠比全民健保爭取預算容易。因為在總額預算之後，新藥的預算有限，許多新藥／醫材都無法納入健保，需要增加預算。要增加預算，首先衛生福利部在每年提出總額預算成長時，就要編列，期間還要經過健保委員會，之後送行政院由國家發展委員會審查。經費的編列如果不足（這些年來每年都不足），就明年再來。有限的預算大家都在搶；其次，每個藥品給付還要通過「共同擬定會議」，真是過五關，斬六將。今年陳時中部長縱使順利調高費率，但明年（2021年）的總額已定，與其等健保解決財務問題，不如暫時跳出健保，直接爭取行政預算。

要討論罕病藥物仰賴進口的問題，要先問政策的目標是什麼？是因為我們認為改由國內製造會比較便宜？這個問題非常難回答。首先，我們幾年前就已訂定了進口罕病藥物如果3年內沒有申請許可證，就要每年強迫降價5%。這個政策的前提是假設所有罕病用藥只要強迫進口商，就一定可以有許可證；然而申請藥證不是領駕照，有的廠商努力了幾年，食藥署還未核准，便開始進入降價循環。

若幾年後許可證還未核准，廠商利潤沒有了，變成缺藥，就來不及了。藥品許可證拿不到原因很多，最困難的是“臨床資料”不足，這句話在審查時，純以科學的眼光很容易說，然而要求進口商提供資料有時難如登天；有些罕見疾病用藥根本是一般化學品，連藥品的基本 CMC（化學品製造管制）都滿足不了；有些藥品老舊，醫界一直沿用，科學證據缺乏。我舉這些例子是說明，有些政策原本用意良善，但常窒礙難行。所以要把進口變成國產，要先分析困難在哪？改成國產達成什麼政策目標？再者，小量的藥品想要自製，從研發投入到生產都是相當昂貴。

假設政策的目的是省錢，怎麼會有廠商願意做不賺錢的投資？若政策的目的是說要賺錢也要給國人自己賺，這就是經濟產業政策有名的進口替代。以最近的新冠病毒疫苗為例就知道，全球主要國家都由政府出資負擔研發可能不成功的風險，因此要推行這種政策，需要政府很明確的訂定政策，再徵求有能力的廠商來執行。這種政策如果在健保的框架下是非常困難的。因為全民健保的運作是以省錢為最上位思考，所以要推行這種政策必須政府以一個專案計畫，政府出資或提出獎勵方案，廠商在無風險、保證賺錢之下，當然會有興趣。

這種計畫就是要國家出資與廠商合作直接製造並供應，不能要廠商投資承擔風險，又要便宜、量又小，門檻又高，有

時連臨床試驗都不知如何做。孤兒藥物的政策，最成功的是美國。美國的制度我們學不來，他們市場大、價值高，所以創造了一套優先審查券（Priority Review Voucher）。這個 2007 年有布希總統簽署的法案，鼓勵投入研發小兒罕見疾病與熱帶傳染病，因為風險高、市場小，所以成功上市之後，美國 FDA 給一張優先審查券，這張券可以轉賣，申請藥證的程序可縮短 4 個月。這 4 個月價值好幾億美元。會有如此高的價值是美國新藥上市常常有幾十億的銷售，差幾個月差很多。美國用大市場的力量推動罕見疾病用藥。不要說台灣，世界上能模仿的國家可能連中國大陸這個全球第二大藥品市場，都有其困難。所以要談如何將進口變成國產，我們須思考的是政策目的是什麼？是為了便宜？還是為了穩定供貨？品質可以掌握？要民間出資擔負所有風險就必須有高利潤，否則就該由國家出資、民間協力，但無論如何，高門檻的藥品想要買到便宜的藥是最困難的目標。

很榮幸在罕病法 20 週年能提出一些個人淺見。簡單的說，建議罕病用藥比照當年度愛滋病模式，暫時（5 年）脫離健保，才能達成專款專用，避免病患成為人球。要鼓勵本土研發，唯有政府負擔風險，投入資金，委託廠商開發，才會成功。



編按：

有關張董事長文章內建議罕藥預算暫回行政預算，編審會回應有以下說明：

1. 罕病病友團體（台灣弱勢病患權益促進會）都認同罕病必須仰賴健保支持，才是永續之道。因為目前罕病法主要預算之一為菸捐，然菸捐並非穩定的預算來源，不足以支應罕藥。且前國健局林秀娟局長亦於其文章中述及，編列公務預算支付罕藥的困難及納入健保給付之正當性（p.164）。
2. 有關愛滋病專款的部分，之前雖曾以公務預算支應，已於2017年回歸健保支付。

罕病法為罕病保障第二道防線

罕見疾病基金會立法小組成員
正源國際法律事務所律師 王慧綾

《罕見疾病防治及藥物法》（以下簡稱罕病法）最近一次修正，經立法院 2014 年 12 月 30 日三讀通過，2015 年 1 月 14 日公布施行。此次修正重點之一是罕病法第 33 條，將全民健康保險法未能給付之補助項目，增列支持性及緩和性照護。

在 2014 年修法以前，罕病法第 33 條原本已規定中央主管機關應編列預算補助健保未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養品、居家醫療照護器材費用，並授權中央主管機關訂定補助辦法；衛福部亦依據罕病法第 33 條授權訂定《罕見疾病醫療補助辦法》。2014 年修正條文公布施行後，衛福部雖於 2015 年 3 月 6 日修訂《罕見疾病醫療補助辦法》，尚未配合母法之修正納入支持性及緩和性照護費用補助之相關規定。子法配合母法之修正至 2017 年 9 月 8 日才公布，子法名稱亦調整為《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》。

在前述子法修訂過程中，本人有幸接受罕見疾病基金會邀請一同參與討論協商。如前所述，《罕見疾病醫療補助辦法》之修正是為配合罕病法第 33 條增列支持性及緩和性照護；始料難及的是，在子法修正之討論過程中，基金會與主管機關間耗時最多反覆討論的議題竟不在於支持性及緩和性照護，而在



於罕病法第 33 條所規定「依全民健康保險法未能給付之費用」究所何指。

國民健康署在其預告修正《罕見疾病醫療補助辦法》條文草案增訂第 2 條，將罕病法第 33 條「依全民健康保險法未能給付之費用」一詞下定義，列舉兩種情形，一是依健保法第 51 條各款不給付者；另一是「未收載」於全民健康保險醫療服務或藥物給付項目及支付標準之費用；又於草案第 3 條第 1 項第 2 款將藥物及維生所需特殊營養食品之申請補助條件規定為經中央主管機關公告，「且未完成查驗登記」之罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品之費用。

基金會當時對於子法修正提出相對版本，主張預告修正條文草案第 2 條對於罕病法第 33 條「依全民健康保險法未能給付之費用」一詞限縮母法適用範圍，應予刪除。此外，基金會亦認為預告修正條文草案第 3 條第 1 項第 2 款規定罕病藥物及特殊營養食品之補助應符合「未完成查驗登記」之條件，是增加母法所無之限制，故亦應刪除；鑒於實際上曾發生罕見疾病藥物完成查驗登記但健保共擬會不予收載之案例，倘按預告修正條文之文字，恐發生未完成查驗登記者可以補助，完成查驗登記者卻不能補助之問題。

國民健康署接受基金會建議，就罕病藥物及特殊營養食品之申請補助不增加「未完成查驗登記」之條件；但基金會與國

民健康署間對於罕病法第 33 條「依全民健康保險法未能給付之費用」一詞之範圍仍有歧見。歧見之關鍵在於：業經收載健保給付項目及支付標準內，但在個案遭健保核刪而未獲健保給付者，是否屬於罕病法第 33 條所稱「依全民健康保險法未能給付之費用」而得申請罕見疾病醫療補助？

基金會認為，就立法意旨而言，罕病法第 33 條補助制度是為罕見病患設計雙重保障機制：全民健康保險給付是第一道保障，罕病法第 33 條之補助是第二道保障。罕病法第 33 條「依全民健康保險法未能給付之費用」一詞未限制補助範圍於健保「未收載」者，亦未排除健保「已收載項目但被核刪」依罕病法申請補助，故子法不應增加母法所無之限制。鑒於健保費用核刪未必從醫療必要性著眼，亦有健保財務平衡之顧慮，遑論健保費用核刪允當性亦常遭醫療人員或醫療機構爭執。因此，倘健保「已收載項目但被核刪」之費用一概不能另依據罕病法得到補助，有違罕病法之雙重保障機制。此外，罕見疾病病患用藥有時是 *off-label use*，藥品本身已收載於健保給付項目，但依適應症申請健保給付會遭核刪，有循罕病法申請補助之需要。

很可惜，若干專家否定罕病法第 33 條具有基金會所主張第一道、第二道防線機制之立法意旨，渠等認為「政府應只有一套標準」，健保「已收載項目但被核刪」之費用只能循健保醫療費用救濟程序處理，不應依據罕病法申請補助。

《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》修正條文最終達成妥協，增列「其他依全民健康保險法相關法令不給付，經罕見疾病及藥物審議會審議認可之項目」亦屬罕病法第 33 條「依全民健康保險法未能給付之費用」（參考現行法規第 2 條第 4 款）。我們原本希望健保已收載項目但被核刪之項目得經過罕見疾病及藥物審議會審議認可而申請補助。惟《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》修正後施行已 3 年，至今尚無健保「已收載項目但被核刪」之費用依罕病法第 33 條及子法《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》獲得補助之案例，殊為可惜。



1999 年 9 月罕病基金會罕病法立法小組（由左至右）胡務亮醫師、蔡元鎮理事、陳莉茵創辦人、王慧綾律師、林炫沛醫師、曾敏傑共同創辦人一同合影。

印證過往，期許未來

臺大醫院基因學部暨小兒部主治醫師
臺灣大學醫學院教授 **胡務亮**

罕病法的訂立，轉眼就 20 年了。罕病法是台灣罕病工作推動的一個里程碑，代表政府及社會認同罕病工作的重要性，而且願意制度性的投入國家的資源，以達成照顧罕病患者之目的。在這個紀念專輯中，我將用自身的經歷來印證這 20 年罕病工作的成就，也提出我對未來的期許。

醫師的工作，就是完成病人的診斷與治療。一般醫師的日常工作，常常集中在數十種疾病（一般醫院的前十大診斷約占總病人數的一半），然而遺傳專科醫師面對的卻是幾千種罕見



2000 年 9 月尼曼匹克症藥物試用成果發表暨聯誼會成立記者會。



2003 年二代新生兒篩檢先導計畫。

遺傳疾病。例如我們最近分析 34 位骨頭疾病的患者，結果證實了 16 種診斷。因此在罕病法的架構下，檢體國外、國內到處送，到處找經費，總不希望病人因為沒有錢而無法達到疾病的診斷。國內的幾家醫院也分工建立重要的診斷工具，就像台大這樣的醫院，外送檢體有很長一段時間是我們重要的業務之一。一直到最近，診斷的工具才算是完善，再加上全外顯子定序的支持，終於很少需要外送了。

醫病需要藥，罕病患者的用藥，或稱為孤兒藥，在 20 年前可以說在台灣是不存在的。罕病基金會的成立及罕病法訂立的觸發點就是要找降氨藥給尿素循環障礙的病友使用。立法之後，專案進口及健保給付都有了依據。從診斷病人，找到藥物，拜託藥商，寫公文申請專案進口，尋求給付或補助，這套流程，



胡務亮醫師說明芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症 (AADC) 基因治療。



2019 年翻轉罕見人生 Transforming Rare Lives 國際研討會，胡務亮醫師（左一）與會。

一個藥就走一次，Arginine（精胺酸）注射、降氨藥注射、羅倫佐油、Carnitine（肉鹼）補充……，漸漸的醫師的工具逐漸完備，也有更多的病人能得到治療。

當然，照顧病人只有醫師是不夠的。在罕病法的架構下，健保及政府（現在是國健署）都應該投入資源照顧罕病的患者，這也是後來罕病法修法三次的重點之一，再加上罕病基金會及人類遺傳學會的支持，我們逐漸組成了罕見疾病的照護團隊，或是系統。首先是遺傳諮詢，我任職遺傳學會時列入了遺傳諮詢的概念，建立了台灣遺傳諮詢員的訓練制度及資格，終使遺傳諮詢成為國健署優生保健諮詢中心的必要部分，我們也慢慢的讓我們的團隊中能有專業、常駐的營養師。我們這幾年提供罕病患者及家長、家屬的心理諮商，則是照護系統中新的一塊。在此，我們誠心的感謝罕見疾病基金會長期的支持。

這 20 年來我都在台大醫院工作，很幸運的也有優秀的遺傳專科醫師－簡穎秀、李妮鍾的加入。這一段時間中我們完成了多項里程碑樣的工作。以疾病來看，例如龐貝氏症、尼曼匹克 C 症、AADC 缺乏症，及唐氏症（其實目前唐氏症的發生率已經很低很低了）等；以系統而言，則包括新生兒篩檢、溶小體儲積症的診斷，基因治療，及次世代定序診斷等。我們全心的、誠懇的為罕病患者服務，以我們的專業去突破診斷、治療、照護上的障礙，化不可能為可能，今天做不到就等明天。

我快到退休的年齡了，因此對於未來的期許及建言，應該重於回顧過去的成就。首先是這 20 年都一直想說的，是“防治”這個名詞的不適當。當然罕病患者的父母都非常的辛苦，我們也常常在幫忙他們下一胎的孩子是正常的，但是常常聽到的防治是“愛滋病防治”、“結核病防治”，因此“防治”這樣的名詞會讓人覺得罕病是不好的東西，最嚴重的影響會讓人覺得消滅罕病是比治療罕病更直接的方法。相同的，“優生保健”也是一個帶有歧視眼光的名詞。現在全世界只有台灣還在說“優生保健”不知道什麼時候才會改掉。

再來，這 20 年我大都是科內收入最少的醫師，或許換到的是一份清靜，但是（小兒）遺傳科的醫師要如何存活？要如何招募優秀的年輕醫師呢？有些遺傳科醫師去內分泌、急診處賺錢，或許有些醫師由其他的地方來補足收入少的失落，例如：去做研究，但是光靠成就感是支持不住的。最近罕病的工作愈來愈繁複，社會觀感下降。我預期現有的醫師會逐漸淡出，新血進不來，罕病照顧的能量會變低。目前我告知我的團隊，罕病通報不通過時，應建議病人自行尋求解決，不要再折磨這些好醫師了。

最後，我相當的憂心目前罕病的社會觀感快速下降。以前我們尋求資源時很少被拒絕，現在要花錢時得到的評論總是“這麼貴”、“這筆錢給其他的疾病可以救更多的人”。不久

前有一位官員舉了一個例子：火車司機發現前方的軌道上有一群人，可能無法及時煞車，但是剛好前方有一個岔道，不過岔道的軌道上也幾個人。講這句話的人，暗示少數人是可以犧牲的，或是罕病不該占太多的資源，以免影響到多數人的權益。其實這個比喻用在罕病時，需要有不同的情境，因為岔道上那幾個人是殘障者，火車衝過去他們一定被壓死；但是前方的那一群人是年輕人，按一下汽笛人就跑光了。在目前罕病社會觀感不佳的狀況下，健保給付的決定多半交由共擬會，由一群分錢的團體來決定弱勢的罕病患者的命運。政府單位對罕病的施政則以法規之（嚴格）執行，以不浪費為重點。罕病之通報、審核、藥物、食品，行政程序愈見嚴苛，審核者以挑毛病駁回為專業成績。我相信第一線，為病人工作的醫生很快就會疲乏了。

別人正在歡慶功績時，我總是已經開始擔心未來，在此，還祈望罕見疾病基金會能長能久，永遠是罕病患者的依靠。

編按：

1. 有關胡醫師文章所述「行政程序愈見嚴苛，審核者以挑毛病駁回為專業成績。」，純屬作者個人意見，編審會予以尊重。
2. 國民健康署回應：為讓罕病預算及資源真正落實照護罕病病人，避免非罕病患者使用罕藥造成之副作用及傷害，有關罕病通報審查委員均依罕病通報審查的標準及程序審查，另為尊重各領域醫療專業，每案通報審查均有由各醫學會推薦的專家參與審查，並無本文陳述情事。

罕病法立法 20 週年回顧與展望

童綜合醫院教學副院長 遲景上

《罕見疾病防治及藥物法》於 2000 年 1 月 14 日制定，2000 年 2 月 9 日公布，自公布起 6 個月，於 2000 年 8 月施行。2020 年 8 月適逢罕病法立法施行 20 週年，財團法人罕見疾病基金會陳執行長冠如來電邀我撰寫罕病法立法通過 20 週年的感想，放下電話後，想起從事醫療工作 40 餘年中與罕見疾病有關的點點滴滴，這些回憶有如跑馬燈般，一一浮現在我的腦海中。

1979 年，我服務於台北榮總兒醫部時，一位年輕的母



罕病共識營：「全隊」（醫療專業團隊）。

親因愛子書寫的文字逐漸變形來求診，當時經腦部電腦斷層掃描及腎上腺素檢測分析，確診為腎上腺腦白質失養症（Adrenoleukodystrophy）；隔年，病人的哥哥也發病，母親傷心欲絕，這個家庭因罕見疾病的診斷而破碎，這對當時還很年輕的我內心造成很大的衝擊。在此同時，國內也正逢雷氏症候群（Reye Syndrome）盛行，此疾病主要影響3歲以下嬰幼兒的神經系統及肝臟系統，其診斷須排除先天性代謝異常疾病，例如氨基酸血症、有機酸血症、粒線體疾病、脂肪代謝疾病、尿素循環代謝異常等罕見疾病，在當時的時空背景及看到這些疾病對病童及家庭的傷害下，因緣際會，我踏入了罕病這個的領域，希望能盡己所能來幫助這些病童。

1983年，我被分派至台中榮總兒醫部服務，開始專責服務罕見疾病及神經代謝疾病的兒童。當時，國內對於罕病的檢測工具非常匱乏，在此醫療環境下，經醫護人員及實驗室研究人員的共同努力，國內的第一例兒童粒線體疾病 Kearns - Sayre Syndrome 被診斷出來。1988年經陽明大學蕭廣仁博士指導下，台中榮總兒醫部購進胺基酸分析儀，1988年建立氣相層析質譜儀分析尿液有機酸，之後有串聯質譜分析儀及分子生物實驗室，使得罕病的診斷更加精確；此時期，對於罕病的醫療服務主要局限於對疾病的診斷及治療。

2000年1月《罕見疾病防治及藥物法》在熱心的罕病家長、

立法委員、社會人士及醫療人員多年努力下終於誕生，這是國內罕病照護的重要里程碑。政府依此法，藉助不同領域的相關人士共同推動實務並執行，其成果也使罕病基金會創辦人陳莉茵女士、曾敏傑先生及相關同仁們得於國際上分享成效，成為各國標竿及學習的對象。除此之外，政府也積極地將罕病醫療照顧推廣至居家照護，並依法補助罕病病人所需的診斷費用、藥物治療、特殊營養品及居家醫療照護器材等醫療服務。

近 20 年來，政府經由罕見疾病及藥物審議會－醫療小組協助，推展罕病審查機制，以增強罕病診斷之正確性。2014 年始特別設立罕病審查基準表及罕病送審資料表，前者使得罕病審查在診斷上逐漸有一致性標準，後者則提供送件審查的醫院或醫師於準備佐證資料時有依循的準則，之後罕病審查委員也由當初的 2 位改為 3 位，同時罕病審查委員須每年參加共識營，相互分享經驗。目前為止，罕病通報個案共 17,426 人，合計 225 種罕病，其中 19 種罕病設有審查基準表及送審資料表，各類罕病表格的建立目前正逐年增加中，透過此方式，可讓醫師們認識各種罕病的臨床表現及診斷方法，也可使不熟識罕病的醫師依這些已建立的表格逐漸增強罕病診斷能力。

此外，政府醫療衛生單位持續鼓勵醫師通報並新增不同的罕見疾病，送審新增罕病的醫師除了需提供新增罕病的相關客觀資料外，也需建立新增罕病的審查基準表、送審資料表及疾



病國際編碼，透過此過程，加上審查委員的建議與互動交流，有助於達成對新罕病診斷的共識，更可進一步提升自身對此領域的醫療知識與經驗。依新增罕病審查流程，一新罕病申請案會請 5 位罕見疾病及藥物審議會－醫療小組委員書面審查，再進入「罕見疾病及藥物審議會－醫療小組」討論審議，經以上各委員會討論定案通過為新罕病後，其決議再提請「罕見疾病及藥物審議會」確認後，依法規預告、公告程序後成為新增罕病，這個過程能讓政府部門相關人員及醫療全團隊一起工作，一起學習。

近 5 年來，政府鑑於過去國內罕病基因檢測實驗室不足，以致須將檢體送至國外檢驗產生的驚人花費，開始積極推廣國



罕病整合門診：「全人」、「全家」、「全隊」。

內醫療機構基因檢測量能，重新盤點及新增通過補助的實驗室，增加檢驗費用的補助，使得罕病基因檢測於國內執行的數量大幅增加，送檢至國外實驗室明顯減少；如此一來，不但可以節省檢體外送的經費也可精進國內實驗室診斷罕病的能力。

近 4 年來，政府也擴展補助計畫，進一步推動國內各醫療機構及學校對罕病的防治及身心靈等相關的研究。罕病的醫療照護已由醫療的生理照護邁入心靈的「全人」照護，同時政府也積極依照罕病法提供「全家」、「全程」、「全社區」及「全團隊」的 5 全照護網絡及系統。5 全中的「全團隊」照護，國內目前除了全台 14 家遺傳諮詢中心的醫療團隊服務人員外，部分醫院特別針對某些罕病成立跨專業領域的「全人」門診，



卓飛協會成立：「全家」、「全程」、「全社區」。

罕病病人及其家人經由此類服務，感受到 5 全的醫療照護。

罕病防治推動 20 年來，罕病的類別由常見的先天性代謝異常疾病逐漸被罕見的神經疾病等取代，例如多發性硬化症、脊髓小腦退化性動作協調障礙、結節硬化症、威爾森氏症、肌萎縮側索硬化症、脊髓性肌肉萎縮症等，伴隨而來的是昂貴的罕藥及昂貴的基因治療，罕病經費需求也大幅上升，這個趨勢已無法避免。

罕病的診斷、治療及照護，隨著分子生物學的進步及醫療照護品質的提升已有長足的進展。每位關心罕病的同仁都須思考及體會罕病涉及的醫療服務、人文精神、病人之身心靈健康及社會資源分配等錯綜複雜因素，在各因素及資源交互思考下，提供病人及家屬最有效的照護及支援。我們應如同當初成立罕病法前輩們般的努力，共同攜手達成罕病法推動的初衷，有效地將資源提供給罕病病人及其家人個別化的 5 全照護，使罕病病人與家人感受到溫暖並對未來充滿希望。

有藥可醫，更要來的及時 —— 新生兒篩檢

臺大醫院基因學部暨小兒部主治醫師
臺灣大學醫學院臨床副教授 **簡穎秀**

在繁忙的兒科門診，通常是愁雲滿佈的，不管是小孩因為生病了不舒服，或是因為想到這些小病人複雜病情而愁苦的大人們，包括我這個入行沒多久覺得驚恐的兒科醫師。但有一群小孩，來就是跟醫師叔叔聊天，這讓我在愁雲間看到了一抹陽光，也牽連了我接下來的人生。

這些是苯酮尿症的小孩，他們從小要做的事只是飲食控制，定期抽血，而且多虧了在台灣，新生兒出生後會進行全面的先天性代謝異常疾病篩檢，及早診斷，所以這些苯酮尿症的小孩們都健健康康的，看起來跟其他罹患重大疾病，長年進出醫院的孩子們完全不同。

這樣的幻想，直到某一位國際大師來台演講時，美麗泡泡被打破了。因為他說：「我有一個夢，要做出好吃的苯酮尿症專用營養品，那是我一生努力的目標。」原來，這些孩子們，在我看不到的地方，其實還是需要專業幫助的。先求有、再求好，因著優生保健法，他們有了基本的苯酮尿症專用奶粉，得以維持基本生命所需，但是，嬰兒到3、4個月就會厭奶了，



何況這些患者是需要終身當作 1 日 3 餐服用控制的。所以，必須要藉由營養師的協助，教導並監督這些孩子學會正確選擇食物的觀念，這其實才是不廣為人知的治療關鍵。

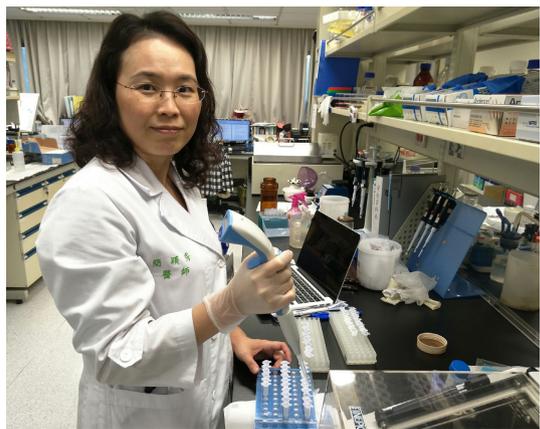
後來，在台大醫院基因醫學部余家利主任、胡務亮主任、和遺傳諮詢師黃愛珠的策劃下，聯合台大醫院營養部，我們也有了罕病專用營養師，那是最早的遺傳代謝疾病聯合門診的雛型。這些年來，罕病專用營養師一路跟著我們追蹤病人抽血數值，調整飲食，四處張羅可以用的特殊營養品，來維持病人正常均衡的營養攝取，而且營養師還扮演了好偵探的角色，抽絲剝繭的挖出病人急性代謝失衡的背後根本原因。更重要的是，罕病專用營養師得身兼兒童營養與成人營養專業，同時也得跟



2019 年翻轉罕見人生 Transforming Rare Lives 國際研討會，簡穎秀醫師（右二）受邀擔任講者。

罕病醫師一樣，看一個病人，讀一本書。因此罕病專用營養師照顧一個病人，要花費比照顧一般病人至少 5 倍的心力，這得有多大的熱忱，與不求績效的長官啊！

所以，當罕病法開始落實，基於大量經費補助患者維生所需營養品卻沒看到專業營養師的指導，我們因此提出維生營養品需要搭配營養諮詢，藉由營養師的專業努力，才能發揮好好運用這些得之不易的特殊營養品的功效。營養師們也藉由罕病法的獎補助辦法支持，逐步補充更新本土性食物成分，製作罕病患者專用的飲食手冊與教具，更精準地照顧先天代謝疾病的罕病患者。



2017 年 6 月簡穎秀醫師（左一）參與原住民暨經濟弱勢 簡穎秀醫師帶領新生兒篩檢發展不斷前進。
 新生兒篩檢補助記者會。

至於台灣的新生兒先天代謝異常疾病篩檢，在特殊營養品與營養師的支援下，沒有了後顧之憂，前端的檢驗項目就可以放心地往前衝，2002年台大醫院由胡務亮醫師引進的串聯質譜儀新生兒篩檢，一下子篩檢了近30種胺基酸有機酸脂肪酸代謝異常疾病，大部分都可以靠飲食控制避免或減輕發病。但是其他的罕見疾病，無法依靠特殊營養品而必須依靠特殊治療藥物的，罕藥法的通過，正好超前部署，趕上了罕藥藥物開發的蓬勃期。

台灣由於有了罕藥法，鼓勵引進研發中的藥物，以及全民健保的支持，減輕了照顧這些有新興治療的罕病病人的負擔，我們就有餘力來思考如何精進發揮治療藥物的功效。尤有甚之，因為二代新生兒篩檢在台灣已經推行了將近20年，在國民健康署的努力布局之下，篩檢率已經將近100%，可以說是全面篩檢，而且是一出生就篩檢，可以搶得最佳先機。因此，只要是類似於苯酮尿症可以經由早期診斷早期介入，因而改善病人預後的疾病，都有機會利用新生兒篩檢的概念達到這個目標。

2002年，陳垣崇院士接任中研院生醫所所長自美返台之時，也將台灣帶進了嬰兒型龐貝氏症的治療藥物臨床試驗，這個試驗藥物成功的在2006年於台灣取得罕藥認定，也獲得健保給付給患童使用。台大醫院因而在2005年，由胡務亮醫

師，蔣書娟技士，帶領新生兒篩檢中心同仁開辦了全世界第一個利用新生兒大規模篩檢嬰兒型龐貝氏症的先驅計畫。經由篩檢出來的患者，因為罕病法的施行，得以使用酵素補充治療藥物。在雙重保障，即出生後一個月內就可以接受治療之下，我們的嬰兒型龐貝氏症患者，在存活率以及無事件存活率都達到 100%，是全球最佳。相關成果在 2008 年發表時，旋即造成全世界的跟風，並且促使美國在 2013 年正式提出建議，將龐貝氏症納入為聯邦建議篩檢項目（RUSP）。龐貝氏症新生兒篩檢，帶動了新一波的篩檢跟風，尤其是接下來陸陸續續有數種同屬酵素缺乏的疾病，如黏多醣症第一型，當開發了有效的治療藥物，篩檢檢測的開發就可以同步跟著突飛猛進，相輔相成，在接下來的數年間，一個接一個的疾病被建議納入了新生兒篩檢項目名單之中。

台灣因著罕病法堅若磐石的守護著我們的罕病病患，以及我們成功的新生兒篩檢經驗，國際藥廠在開發藥物當中，也注意到小小台灣的重要性，雖然台灣市場很小，但是影響卻可以很深遠。2013 年，當脊髓型肌肉萎縮症（SMA）開始有了令人振奮的奇蹟藥物進入臨床試驗，因為這是個極速進展惡化的疾病，因此我們也預知了脊髓型肌肉萎縮症新生兒篩檢的需求。2014 年，台大醫院開始了全球第一個脊髓型肌肉萎縮症新生兒篩檢，以及參與了脊髓型肌肉萎縮症症狀前治療的臨床試驗，患者因著新生兒篩檢而在出生後 6 ~ 8 天就得到診斷，

在症狀還不明顯前就得以接受試驗藥物治療，相較於當時其他的患者，大多已經出現明顯的肌肉無力才開始治療，治療效果大幅改善，因為新生兒篩檢才有機會讓病人在運動神經元死亡之前給予補充治療。這些原本會快速枯萎的生命，在現在這個年代居然能走能跑，讓這個疾病展開了全新的一頁，也讓全世界傳唱著傳奇的台灣新生兒篩檢。

花東地區罕病的照護及期許

花蓮慈濟醫院遺傳諮詢中心主任
慈濟大學醫學系助理教授 **朱紹盈**

曾經的我就像一顆小種子，在懵懂的歲月裡，有數不清的典範給了我很多的引領與教導，讓我從醫後得以發揮照護遺傳、罕見疾病的專長，在花東地區服務，一待 24 年。

感恩王本榮老師安排我在台大醫院接受兒科住院醫師訓練，讓我習得扎實的臨床照護知能。回到花蓮後，我有幸跟著前署長李明亮教授學習遺傳代謝次專科，李教授有三件事情深深影響著我：第一件事情是「知道與接受自己的不足」，跟門診時我很驚訝一位旅外回國的大教授，在看診時遇到無法處理的問題，竟然會在病人面前說：「這個我也不會，你要等我回去讀書，知道答案後再回答你。」，那是一種看得見自己的修為，更是極端勇敢的行為。第二件事情是「能放下醫生的身段」，當時他派我開了近 3 個小時的車程，只為了取得一個尿液檢體，讓我瞭解到為了協助病人，醫生的身段可以如此的柔軟，那是一種懂得謙卑的專業素養。第三件事情是「與病人站在一起」，每次李教授看完病人後，都會寫一封信給病人，用清楚簡單的字句告訴病人有關疾病的相關照護、處理方式，以個案的語言和理解來書寫；讓我很早就學到以病人為中心的概



念。

記得我還是個第一年的 fellow 小菜鳥，在醫學會裡我遇見了林秀娟醫師，她總是非常的溫暖，永遠給我們後輩正向的回饋：「哇，你做得好棒！」、「花東的病人都靠你了！」，「這是朱紹盈醫師，她很認真！」，當時身為花東區唯一的罕見疾病兒科醫師其實是非常孤獨的，林醫師給我的無形支持，支撐著我走過那些跌跌撞撞的日子。之後她擔任國民健康局局長時也告訴我可以申請政府的計畫，找尋經費支持自己想做的事。後來我寫了不少計劃拿到政府的資源，建立了花蓮慈濟醫院遺傳諮詢中心與基層醫療院所、衛生局所、早療機構、病友團體、醫療志工、特殊教育（養）機構、社福資源等的「遺傳服務雙向網絡」，讓所有病患的照護得以多元而全面，並能持續不間斷至今。

2006 年，在我至美國杜克大學醫學中心遺傳諮詢短期訓練時，陳垣崇教授帶領我們參觀極為重要的生化與分生實驗室，讓我看到實驗室與臨床互為支持的團隊力量，還讓我見識到病人的照護除醫師之外，還需包含其他醫療團隊成員，包含遺傳諮詢師、復健師、社工師、心理師、藥師與營養師等，如何透過門診前的跨專業領域會議，一起討論，達成醫療共識並支持病人選擇的醫療決定。

陳教授也曾致電給我長達數小時討論遺傳科醫師的生涯

規劃與發展方向，可惜我因種種因素沒能受教於他的門下，完成醫師博士學位與進入基礎研究的領域。但是回花蓮後，我在醫院經多方溝通，得到支持，建立與擬定好整個照護的團隊與共識。雖然人員一直波動，還是可以看到所有專業對病人的貢獻，尤其是遺傳諮詢師在跨專業團隊裡扮演了極為重要的角色，很感恩我們的衛福部國民健康署，從制度層面規定必須聘雇這樣的專業人才，在花東雖常常只是唯一或唯二的遺傳諮詢師，她們的貢獻真的是無法用筆墨形容，真的很感恩有系統的保護。

我最感恩的是能遇見罕見疾病基金會陳莉茵創辦人，以及中華民國台灣黏多醣症協會蔡瓊瑋創會理事長，在 20 多年前保守的環境下，能夠在台下聆聽到陳姐與蔡姐她們從家屬的角度，敘說帶著罹患罕見疾病孩子的艱辛，從診斷到治療時的種種困難，對當時的我是非常震撼的，卻也學習到她們如何從困境中萌生出改變社會的力量。以病人為師，自己因而變得比較勇敢，也相信即便少少的力量還是能走過崎嶇、未經修鑿的道路。還要好好感恩馬偕林炫沛醫師讓我跟診學習了一年，他的身教讓我學習以病人為友、視病猶親的人文精神。

當李明亮教授至衛生署擔任署長後，我回到台大胡務亮教授那裡完成遺傳與代謝次專科的訓練並考過證照，胡教授帶領我接觸與學習了不少臨床研究相關的課題，遺傳／罕見疾病的



致病機轉是如此的複雜，有太多的未知，很多的問題真的是需要從臨床研究、甚至基礎研究開始，才能觸及一點點真相。最重要的是東區病患的照護與研究，總是有台大的師長們 24 小時的支持與協助，給予寶貴的建議及後續的幫助，讓醫療品質一點都不輸西部。

開始接下李教授的門診後，一隻小麻雀都沒有，一個默默無名的遺傳科小醫師，連許多長官都不知道我要做什麼，當然更不會像李教授一樣，有威望接受全台灣轉介而來的病人。於是只能開啟了親自走入社區的過程，為找尋病人，到處演講推銷自己，擺攤宣導理念、化被動為主動的行動。也歷經了到處拜訪花蓮各個公務單位、民間團體、特殊教育學校、各鄉鎮衛生局所等，藉由親訪探詢合作的可能；甚至向特殊教育學校的



2018 年朱紹盈醫師（右一）出席「愛·不罕見」新書發表會。



2018 年花蓮罕病大專研習活動，朱紹盈醫師擔任講者。

校長毛遂自薦做校醫，每個禮拜為 10 位學生做詳細的健康檢查，繪製家族圖譜，執行血液染色體與分子生物相關檢查，找到不少罕見疾病，甚至開出上百張重大傷病證明申請，也遇過許多未曾遇過的疾病。15 年磨一劍，之後的花東唯一一個遺傳諮詢門診已經都是接受轉診的狀態了。

罕病 / 遺傳疾病的照護

除跨專業照護團隊（Interprofessional Practice, IPP）之外，為提供身心靈的全人照護，我參考了慈濟骨髓關懷志工模式，也試圖建立了罕見疾病關懷志工，志工除了自發性的關懷外，還會做家庭訪視與陪伴服務。除此之外，慈濟基金會資源的挹



2019 年 10 月朱紹盈醫師（左）參加罕病基金會辦理國際研討會。



朱紹盈醫師（左）深入台東偏鄉探訪病友家庭。



注，花東地區好多罕病、遺傳疾病的孩子都接受新芽獎學金的補助，無數個東區罕病家庭每個月都有生活物資的補助，希望能在各個層面支持每一個弱勢的家庭。

《罕見疾病防治及藥物法》施行後，它不止是一個象徵性的無形的法條。更是一個實質上支持病人的措施與力量，罕病法可以搭配好多的照護面向，提升了醫療的照護品質。身為醫師，最有感的是政府尚未有昂貴的罕病遺傳檢驗補助前，來自基金會的遺傳檢驗補助，對病人的幫助非常大。當病人被確診罕病後，完善的照顧至少包括通報與重大傷病、社會資源的取得，下一代的風險計算與預防，先進的治療的尋求與提供，後續持續追蹤與照護。在這裡必須誠實地說，雖然政府已有遺傳檢驗的補助，病人仍需支付部分負擔，對花東地區病人的經濟壓力還是非常的大，很多時候會需要花很多時間與精力找尋補助。

雖然有法條的支持，花東地區卻有在地的特殊性與複雜度，從照顧層面上來說還是有很多困難存在著，如：被家人遺棄與不當對待的病人，因無交通工具無法準時就醫、無法接受復健的小病人，因路途遙遠或農忙而無法按時回診的病人，因不知疾病嚴重性而主動停藥的家長，不遵從醫囑、不規律回診追蹤，並做出許多不妥當的決定的病人也比比皆是。相較其他地區的家長因為社經地位相對高、外在資源充足，資訊管道多

元，花東地區的家庭健康識能普遍不足，看診與接受遺傳諮詢時往往無法理解內容，必須多次解說與重複衛教，需耗費額外的人力與物力。

以病為師

雖然很多病人的處境讓人遺憾，但也有很多的歷程充滿了能量。還記得有一位 2 歲的太魯閣族小朋友因肺炎多次入院，最後輾轉成為我的病人，因為發育發展遲緩，透過罕病遺傳檢驗確診為楓糖漿尿症，然而支鏈胺基酸毒素的累積，已經傷害到他的中樞神經系統，腦萎縮非常嚴重，關節也都萎縮，除了特殊奶粉的提供外，也只能給予支持性療法與個別化的復健計畫了。在媽媽悉心的日復一日地照顧下，現在的他已經 21 歲，雖然會笑、會有些許反應，大致上就是長年臥床，多年來也沒有太大的變化，卻從沒有發生過一次的酸血症。身為單親的媽媽，一個人撫養著 4 個孩子，到處打零工，經濟負擔沉重，但她從來都沒有想放棄孩子，還是一樣愛他。我也開始反思我們醫生是不是不能只看到病人的不足與失能？有缺陷或是不一樣的生命要帶給我們的是什麼呢？堅持的力量是來自親情的羈絆嗎？人類是因著什麼而偉大呢？是能擁抱有缺陷的生命的母親啊！



病人的賦能與健康自主能力

罕病法不止保護了病人的醫療權益，尤其是從公共教育的領域來看，這 20 年來罕病理念的宣導已經非常的落實，民眾對罕病／遺傳疾病的接受度也大幅提升，台灣是對罕病與遺傳疾病非常友善的國家。但是從全人醫療概念來看，以病人為中心、病人為主體之角度來看，如何增能病人、賦權病人，提升病人的健康素養與健康自主的能力，讓病人加入醫療團隊，參與決策，願意為自己做決定、承擔風險、學習解決問題的能力等等，這不只是花東地區極為重要的議題，相信在全國也是。

也正因為如此，深刻體悟教育可以帶來很大改變，即使無法短時間看到影響力，但某一天這些重要的概念會被實踐，所以我也投入了醫學教育與民眾教育，邀請醫學生一起進行校園罕病宣導、播放電影與進行座談，舉辦罕病與遺傳疾病病友攝影展，啟發他們聽懂病人的聲音、看見病人的需求。配合著罕見疾病基金會的步調，運用媒體與廣播向社會大眾宣導認識罕病，推動多個病友聯誼會與增能活動，不定時推動心情溫度計的測量，舉辦紓壓活動等。期待醫病能一起繼續合作努力，建置各種學習的路徑，善用科技輔助，創造適合病人的學習機會，與科技界、教育界合作，提升病人健康識能，改善遵醫屬性與醫療的可近性，最終將能改善罕病與遺傳疾病的醫療照護品質。

溝通才有改變的可能

證嚴上人曾說：「身在福中，要能見苦知福，以愛付出；身處逆境，只要安守本分，心寬有愛，就有希望。」時光飛逝，世界改變得非常快，科技進步迅速，在歷史洪流中，我們其實都很渺小。眼前，我常常看到渺小生命的強韌與偉大，許多病人其實就是努力的生活著，雖然這些年看起來都是我們在陪伴與支持病人，我也常常告訴病人「遺傳諮詢中心的團隊都在，需要任何的幫忙時我們都在。」但其實我覺得自己被鼓舞得更多，病人讓我們看到他的醫療需求，卻也讓我們感受到自己存在的價值。花蓮，這塊被中央山脈擋住的土地，地廣人稀，有著與西部截然不同的發展脈絡，資源分配的公平性，系統間橫向與縱向的溝通議題，不影響我們期許自己以同樣的照護標準向大家看齊。

近年來我們接受衛福部的委託，建置罕見疾病照護服務的模式，我們採取以病人為中心的理念，運用跨專業團隊的知識、技能、與利他的態度，提供全人、全家、全隊、全程、甚至全社區的照護，這就是系統間的支持與良性溝通。因著罕見與遺傳疾病病人們，花蓮慈濟醫院的遺傳諮詢中心才得以找到它的意義。醫病與系統三方的連結讓大家一起成長，這些溝通的歷程讓大家繼續向上昇華。也希望有更多實質層面的多元意見交流與溝通機會，持續深化罕病病人醫療與社會支持服務，



從一到無限，讓愛與善的循環持續散播在這塊土地上。

其他建議

21 世紀已邁入精準醫學世代，因此基因檢測與諮詢在未來扮演非常重要的角色，目前次世代定序技術（next generation sequencing, NGS）逐漸進步與成熟，對疾病能有更好的診斷，惟目前政府公告的罕病「國內確診檢驗補助項目」85 項中，卻未包含其中，殊為可惜。另在補助項目中，罕見疾病指定檢驗機構實際通過可補助的檢驗項目更少，健康署雖有補助將檢體運送至國外檢驗機構進行確認的費用，但為了方便罕病患者能在國內進行確診檢驗，亦希望國內的遺傳檢驗中心能積極開發新的遺傳檢驗項目，以造福更多罕病病患。

目前最新的全基因體定序（whole genome sequencing, WGS）和全外顯子體定序（whole exome sequencing, WES）二種技術對於複雜困難個案的診斷需求亦有提昇，但目前產業端與臨床端尚無良好連結，對於琳瑯滿目的基因檢測，個案及家屬亦無從方向，不知如何選擇，若能有一整合資源及平台之訊息可供專業人員及民眾參酌，將可達到早期診斷與治療的預防醫學概念，更能促進疾病研究的發展，展現台灣在整合罕病資源的另一章。

結語

台灣的遺傳與罕見疾病照護品質世界一流，起因於這 20 年來有世界第 5 的罕病法源，不只為病患發聲，更帶領著全國國民凝聚共識並參與相關治療的共決歷程，實為全球的標竿。配合著政府部門與行政體系的支持，團結的民間各方力量，還有學術領域界的強大研究基礎，醫學教育界完善的師資培育系統，期待的是後輩們的專業傳承了。

感恩罕病基金會陳冠如執行長建議撰稿方向，余佳蔚專員與翁純瑩遺傳諮詢師協助繕打逐字稿與潤稿。

救命的奶粉

社團法人中華民國先天及代謝疾病關懷
之友協會理事長、榮譽理事長 **陳燕彰、牛道明**

先天代謝異常疾病，最早是由英國醫師 Archibald Garrod，於 20 世紀初期，在研究黑尿症（alkaptonuria）時，提出“先天性代謝缺陷”（Inborn Errors of Metabolism）的概念。他同時也提出了“一基因，一酵素（One gene, one enzyme）”的假說。經過一世紀的研究發展，我們對先天代謝異常疾病的瞭解，已經更加地清楚了。

先天代謝異常疾病可以包含醣類的代謝異常，蛋白質胺基酸的代謝異常，脂質脂肪酸的代謝異常和溶小體酵素的代謝異



鼓勵喝特殊奶粉的喝奶比賽。

常等。從基因觀點來看，導致這些疾病的基因，大都位於體染色體上，也符合傳統孟德爾遺傳定律，屬於單基因，體染色體隱性遺傳模式，少部分基因位於 X 性染色體上，疾病的遺傳模式屬於 X 染色體性聯遺傳。如同 Garrod 所提出了“一基因，一酵素”的假說，先天代謝異常疾病大都是體內代謝途徑上，某個酵素的機能出現了異常，使得物質代謝過程被中止或遲滯，進而導致中間代謝產物的堆積，造成細胞，身體的傷害，或是造成細胞所需要的物質生成不夠，影響細胞功能的正常運作，最終造成身體的不適與疾病的產生。

治療這類型疾病的終極目標，很簡單的就是把壞掉的基因用好的基因來取代，也就是基因治療。然而，基因治療概念雖簡單，實際上要能達成的技術卻相當困難。因此，先天代謝



罕見疾病個案特殊營養食品暨罕見藥物物流中心病患座談會。

異常疾病的治療，就以避免症狀產生、改善與延緩疾病進程為主。因此，治療的概念就從減少中間代謝產物的堆積，和補充不足的代謝物著手。以胺基酸代謝異常疾病來講，減少蛋白質食物的攝取，就可以避免胺基酸代謝過程中有毒中間代謝產物的堆積。但是完全不攝取蛋白質，對個體的生長發育也會有極大的影響。所以，以疾病種類設計出的特殊奶粉，對先天代謝異常疾病的患者就非常的重要。他們可以減少患者有毒中間代謝產物的堆積，也提供生長發育所必需的營養。例如典型的苯酮尿症（Phenylketouria, PKU），是苯丙胺酸的代謝酵素異常所造成，因此只要減少食物中的苯丙胺酸即可避免代謝過程中苯丙胺酸和有毒中間代謝產物的堆積。PKU 的特殊奶粉就依此原則設計製造。然而這些特殊的奶粉或藥物，不僅價格昂貴，且都是國外生產製造的，台灣病患要取得，非常的不容易。

20 年前，台灣先天代謝異常疾病的患者、家長和醫療照護者，終於看見了曙光。在罕病基金會的努力之下，《罕見疾病防治及藥物法》於 2000 年 1 月三讀通過立法，2 月總統明令公告。相關的施行細則也陸續建置。後續並成立了罕見疾病藥物物流中心，使得特殊營養品與藥物的取得更加的通暢與及時。中華民國先天及代謝疾病關懷之友協會，從最早協助苯酮尿症患者，如今擴及到所有先天代謝異常疾病的患者，我們與所有的病患、家長都慶幸與感恩《罕見疾病防治及藥物法》的實施。在還無法以基因治療替換掉異常的基因時，這些因新生

兒篩檢或早期診斷出來的罕病患者，可以很早就取得特殊營養品與特殊藥物來治療他們的疾病，使得這些先天代謝異常疾病患者，可以和正常小孩一樣成長，一樣快樂。

「我在學校雖然飲食和別人不一樣，不能吃大魚大肉，必須定時服用藥物、飲用特殊奶粉，可是目前的我身心卻和別人一樣健康。」

「特殊奶粉可說是她最重要的營養來源。但她仍如同一般的幼兒一樣，也有一段為時不短的厭奶期。記得當時我和她的外婆絞盡腦汁用湯匙、吸管、滴管餵食，只盼望她能多吞下幾口牛奶。幸虧有營養師幫忙，才安然度過這段時期。現在她喝牛奶時，雖然還是不免拖拖拉拉，但每天該攝取的量總算能安然下肚。記得公公還曾問過我：『小孩聰明、反應快，是不是因為喝特殊牛奶的關係呢？』」

「感謝協會的醫師、營養師們對我的幫助！協會的志工叔叔阿姨你們也辛苦了，常為我們舉辦活動。也要感謝國健局長官的努力，讓我有營養的牛奶可以喝，希望長官們可以幫幫忙！讓低蛋白米便宜一點讓我可以吃飽！」

「我相信苯酮尿症不會是絆腳石，我們都能在廣大的人群中發光發熱。我能考上交大，表示我們都可以，只要我們



心中能接受自己相對於常人的小缺陷，並做好自己，創造屬於自己的美好人生，我們都能是自己生命舞台的贏家。我們只要能堅持終生的飲食（或藥物）控制這道關卡，必能擁有自己的一片天。」

以上都是協會的患者或家長的心聲。長時間以來，我們看見家長的心力交瘁，也感受到家長與患童的成長喜悅。先天代謝異常疾病雖是罕病與罕見，但在台灣，關心與協助卻不罕見。有罕病基金會跑在前面，為所有罕病患者超前佈署，與政府機關折衝樽俎，爭取好的醫療環境，20年前的《罕見疾病防治及藥物法》就是最好的例子，讓台灣的罕病照護，走在亞洲的最前端。後面有各個病友協會的努力，結合家長、所有關



2019年翻轉罕見人生 Transforming Rare Lives 國際研討會，牛道明醫師受邀擔任講者。

心的志工，社工和醫療團隊，建構令人驕傲的罕病治療環境。

隨著科技的進展，各式新的檢測技術與治療方式不斷的被發明創造出來，對先天代謝異常疾病的診斷與治療也產生重大的影響，可以預見的將來，例如基因治療等，將可能是個常態醫療，然而其高昂之費用，將不是任何一位罕病患者有能力支付的，如何制定好合理的規則方案，爭取政府衛生單位的重視與補助，有待罕病基金會繼續當我們的領頭羊，病友團體當後盾，持續努力往前邁進。

居家醫療照護器材對於肌萎病人之重要

中華民國肌萎縮症病友協會理事長
耕莘醫院組織病理科主治醫師 **陳燕麟**

各位大家好，首先感謝罕見疾病基金會的邀稿，跟大家分享近 20 年來台灣肌肉萎縮症在社會服務端的努力。我是中華民國肌萎縮症病友協會的理事長陳燕麟，本身也是位肌肉萎縮症的病友，然而我不僅僅是病友，也是位病理醫師，曾赴日本學習最新的肌肉疾病診斷，然而當我越了解與認知醫療知識，就越感受到身為醫師對病友的無力，因為目前治療端能提供的醫療服務很少，雖然近兩年有許多新的肌萎藥物具有振奮人心的消息，但還是屬於少數，並且我投身於研究也已有數年，希望能解析疾病的基本模式，期望能有更多的新發現，但是無論是我身處的醫療環境或是研究領域，其實目前能對肌肉萎縮症病友所做的地方並不多，因為這些都需要數十年的累積，但是目前台灣肌萎病友其實不在少數，我們政府對於肌萎病友的幫助與資源其實非常有限，因此才萌生擔任協會理事長一職，期望能對病友做更多的幫助。

肌肉萎縮症發病的原因是由基因突變所致，主要症狀為漸進式的全身肌力退化，然而肌肉萎縮症牽涉的基因非常多，病

友的年齡分佈廣泛，嬰兒、幼年、青少年、成年各階段皆有不同的問題產生。其中病友多數在幼年時期發病，最開始會逐漸失去力氣而無法行走，必須以輪椅代步，隨著年齡增長，全身肌肉力量都會逐漸喪失，手部功能退化、四肢關節攣縮變形甚至於疼痛，軀幹肌肉無力進而造成脊椎側彎，甚至癱瘓臥床，最終有半數的病友在 20 歲後會因為呼吸衰竭而提早結束生命。

大約 30 年前，1993 年時，南部許多肌肉萎縮症病友家庭因為同在高雄醫學大學附設醫院就醫，因而逐漸熟悉並互相支持，當時大家對於肌肉萎縮症都還很陌生，醫學上能協助的部份也十分有限，病友和家屬除了面對疾病折磨與心理調適，重症照顧與醫療也是一生都需面對的課題，並且隨著生命歷程的發展，進入就學階段，其學校適應也成為考驗的關卡。抱持著病友家庭彼此相互支持的信念，幾個熱心的肌肉萎縮症病友家庭在高雄醫學大學附設醫院陳順勝醫師及幾位熱情醫護的協助下，在 1996 年於高雄正式立案，成立「社團法人中華民國肌萎縮症病友協會」，期盼能集合社會與團體的力量，協助病友家庭解決並穩定醫療及照護問題，以提昇病友家庭的生活品質；也期待讓社會大眾對肌肉萎縮症有基本認識，進而能夠增加友善的互動。

在當時資訊流通不發達的年代，許多肌肉萎縮症家庭在過程中經常感到無助與茫然，創會理事長曾金世先生及幾位熱心

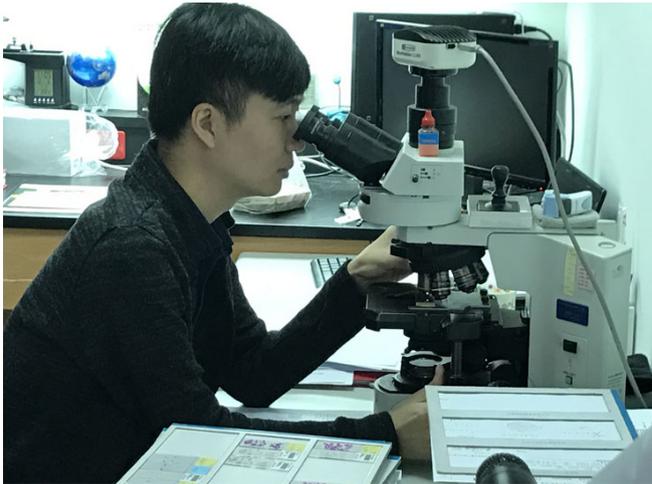
家屬以全省巡迴的方式拜訪、關懷肌肉萎縮症病友家庭，組成病友家庭間緊密互助網絡發揮非常大的功能，但能幫助到的病友家庭仍十分有限，也只能著重當下的問題解決，缺乏有組織且延續的專業助人模式。於 1998 年開始，開始有專業社工人力進駐，初時服務規劃以各種講座、聯誼活動為主，用以傳遞各種醫療、福利、照顧、教育等資訊，使肌萎家庭能夠互動交流，並致力透過各種管道進行疾病宣傳與介紹；2000 年為加強服務中、北部肌萎家庭，於中部及北部設立辦事處，以持續穩固服務中、北部的肌萎家庭。

隨後逐年發展規劃病友醫療服務、宣導遺傳防治與基因檢驗補助、各區家庭支持活動、校園宣導、就學轉銜病友服務、



2020 年陳燕麟醫師（前排）參與脊髓性肌肉萎縮症檢驗計畫專家會議。

志工到宅電腦教學等服務。因為肌肉萎縮症病友年齡分佈廣泛，各年齡階段皆有不同的問題需求，肌萎協會社工依其問題急迫與需求情形，提供病友家庭整合式服務，並連結運用各項資源以協助病友家庭克服生活上困難、急迫問題獲得解決或緩解，提供各種包含醫療協助、輔具、福利、照顧就養、就學、心理支持等服務，逐步建構其資源網絡、提升病友生活品質及其家庭功能。至今，肌萎協會是許多肌肉萎縮症病友家庭重要的心理支柱，長期陪伴病友家庭一起面對各疾病階段，不論何時，均能從協會得到各種需要的關懷與協助，協會也主動提醒並協助肌萎家庭在各階段先預做好的心理建設及醫療準備，使肌萎家庭不再是手足無措的慌亂無助；肌萎協會也是重要的肌



陳燕麟醫師因為身為罕病病人，因此投身於基因研究。

萎家庭交流平台，不少肌萎家庭均是透過協會相識、交流、一同成長。

目前，2020年時，肌萎協會服務的病友數已由創會時的數十個肌萎家庭，成長到550餘戶，除維持前述服務，因社工專業服務穩定發展，至此時已有多名社工分佈於全台灣北、中、南三區提供服務，更深入以家庭為核心的整合式個案服務。除了強調持續穩定提供社工專業個案服務必要協助外，也加入復原力的觀點，提升病友家庭建立問題解決能力，並且翻轉刻板一悲慘受助者的印象，以下將分別論述：

一、個案服務——提供病友家庭整合式的生活支持與重建服務

A. 個案相關服務

目前每年平均大約服務2,800人次，也就是每位病友一年平均服務5次，另外當病友家庭情況穩定，且擁有使用資源與解決問題能力時，經社工評估目前已無需社工進行服務協助等將轉為諮詢服務個案。

B. 就學相關服務

社工提供特殊教育的資源及資訊，同時也擔任病友家庭與學校之間的橋樑，協助與校方各項溝通與諮詢，使其處理較為

順暢，亦減少不必要的誤會。透過校園宣導的方式，提升全校師生對於疾病的認知，協助病友人際關係與就學適應。協助病友家屬經由服務過程，改善整體就學適應，認識及保障自身就學權益，轉銜病友穩定就讀參與團體之病友人際關係改善。

C. 營養品加成服務

肌萎病友進食與消化能力逐漸退化，無法正常進食，需給予特殊營養品（例如管灌飲食）。透過補助服務協助病友維持生命基本所需營養，維持理想體重，以改善身體狀況，並減輕病友家庭經濟負擔。

二、社工外展服務——駐點跟診

透過洽詢與溝通，目前全台灣北、中、南各有一間合作醫院成立肌萎聯合門診，增進醫療相關支持連結、建立病友定期回診之概念，更減輕病友家庭就醫的不便性及藉由此服務發掘潛在服務需求者。使病友能建立定期回診檢查的觀念，持續回診，當有其他醫療、福利需求時，能及時被處理與解決。

三、到宅個別化生活重建與照顧指導服務

許多病友家庭照顧、復健觀念薄弱，期盼透過此服務讓病友家庭獲得復健、照顧、輔具等各項知識概念，也使得病友家庭生活品質提昇，維持或減緩肢體僵硬及退化速度。

四、病友家庭團體支持活動

辦理支持活動及相關分享講座，協助病友家庭獲得實用的知識或經驗，透過病友家庭間的交流，提升心理及社會的支持，增進社會參與程度。

五、建立病友網絡平台——以病友自身角度出發

因應時代科技的變遷，建構以病友家庭為第一人稱的網路平台，提供病友家庭分享生命經驗及社會參與的舞台，創建平台內與社會大眾的互動性。並提升支持系統，且對象不再侷限於同質性團體，轉化角色，建立成為提供正向支持者的經驗。

六、翻轉服務模式



2009年肌萎協會舉辦親子健康成長營活動。

從優勢取向的復原力觀點來論述，協助病友發現與增加其潛能與能力，提升自信心、自我成就經驗並建立社區參與機會，強化社會互動能力及人際關係能力，翻轉服務—從接受服務者，成為自行解決問題的專家，昇華為擁有助人的能力及創造實際經驗。

七、宣導服務——提升相關專業人員對肌肉萎縮症之專業知能

藉由宣導服務，讓專業人員對肌肉萎縮症有基本的認識、瞭解肌肉萎縮症病友之問題及需求，並有效整合運用於各項專業服務，使能更貼近肌萎病友之需求。



咳痰機為部分罕病病友生活所需之居家醫療照護器材。

藉由這些服務，使病友家庭除了提升問題能力、建立人際關係、產生正向的自我角色與期待等，也協助建立多元化網絡參與機會，強化正向的非正式支持網絡，使病友家庭能從只是受助者的角色，昇華為具備能力及優勢，也讓社會大眾進而對肌肉萎縮症病友有著新的認識與關注。

政府的協助與不足處

然而，單單靠我們的力量不夠的，政府的參與也是相當重要的，有鑑於《罕見疾病防治及藥物法》立法的成立，也幫忙了許多肌肉萎縮症病友。肌萎病友當出現呼吸衰竭症狀達一定程度時，醫療上即建議應使用呼吸器、咳痰機，穩定其生理功能與生活品質。衛生福利部為加強照顧罕見疾病病人，補助罕見疾病病人使用維持生命所需之居家醫療照護器材，以提升居家照護品質。以咳痰機為例，罕見疾病病人使用維持生命所需之居家醫療照護器材相關補助如下：

【審查類別三】：未使用居家呼吸器，但經醫療專業判斷有相關需求者。

咳嗽（痰）機審查要件如下：

1. 最近 6 個月內之診斷證明。
2. 註明需申請之居家醫療器材項目與理由。
3. 肺功能檢查報告 最近 6 個月內之肺功能測試 FVC 低於預

測值之 40%。

附註：符合下述條件之一者可免提供此項檢查報告：

(1) 12 歲以下兒童或青少年

(2) 診斷書或病歷資料描述無法執行肺功能測試等其他理由者。

4. 因肺炎或肺膨脹不全而於 1 年內反覆住院 2 次（含）以上。

然而呼吸器及咳痰機的售價高昂，早期並未納入健保局或國健署補助，多數肌萎病友家庭為了維持其基本的呼吸權利，花費龐大的維生儀器租賃費用而手足無措。透過各方團體共同合作與倡導下，肌萎家庭在醫療福利資源已逐漸趨於完善，但本會在服務過程，仍發現部分不足的地方，像是：咳痰機租賃補助標準過於嚴苛，部分病友因感冒導致肺炎，經醫師評估因肺功能衰退需於居家使用咳痰機，但卻因為未使用呼吸器，且不符合一年因肺炎住院兩次之標準，而不符合補助資格。僅能自費租賃、或退而求其次則礙於經濟因素未使用。「咳痰機」在目前是一新的居家醫療儀器，對於本協會所有病友的生活品質與健康照顧有相當大的助益。然健保署目前認為本醫療儀器並非立即關係生命之維生儀器，未納入目前全民健康保險支援項目之中，而其價格相當昂貴（目前一部約台幣 20 ~ 30 萬元），實為本協會所有家庭難以負荷，卻又相當需要，事實上，使用過的病友都曾因為有此「咳痰機」在緊急時刻挽救過自己



的生命，而且已經大幅度地減少進加護病房的次數。併發肺炎等急症時，可在部份大型醫院內得到以咳痰機為輔助治療儀器之醫治，但居家照護時長、短期的使用則十分缺乏，尤其咳痰機單價高昂，非一般家庭所能負荷。

故經由本協會對外募得咳痰機，由本協會擬定管理辦法妥善管理，以長、短期免費出借的方式，幫助經醫師評估，目前急需居家使用咳痰機的肌萎縮症病友使用，以協助肌萎縮症病友獲得較佳之居家醫療照護。協會有提供咳痰機租借服務（共五台），機器借用率高，尤其是換季期間，病友因為感冒常被醫師建議要使用，但又礙於不符合國健署規定，僅而自費租機或向協會租借。服務過程也會遇到，肌萎病友因為未能完成疾病確診，未屬公告罕見疾病等因素，而無法申請咳痰機租賃補助。

敝人相信，無論是哪種肌肉萎縮症，疾病是嚴重或是輕微，現在是小朋友或大人，身為肌肉萎縮症病友的我們不是只需要幫助，我們也有專屬於我們病友的特殊正能量，能為這個越來越冷漠的社會注入一些溫暖，而每個肌萎病友也該記得自己身為病友的使命，我們是具有罕見疾病與無治療方式的少數特殊群體，因此讓社會更關心、更了解肌肉萎縮症是我們每位病友的使命，無論是城市環境、社會資源、行動輔具或醫療研發，我們都有義務為讓社會關注、了解，將我們周遭打造成為一個肌萎友善社會。

展望罕見

罕病法精神，以愛為基礎，從平權出發，
用同理執行，依循前人的智慧與心血，一步一
腳印邁向罕病烏托邦。



蔡永濬 (20 歲)，裘馨氏肌肉失養症

以罕病實務工作者角度看 罕病法

財團法人罕見疾病基金會執行長 **陳冠如**

有智慧有感的法案

我自 2000 年年底以遺傳諮詢員一職加入罕見疾病基金會服務，跟隨創辦人陳莉茵女士及共同創辦人曾敏傑教授學習。雖 20 年前沒跟上罕病法起草到法案通過的過程，但有幸見證了罕病法對罕病家庭的影響。兩位創辦人不僅完成立法保障罕病家庭的基本人權，更是落實法案理念的執行者，其堅強意志使得這部法案確實能發揮效能，讓「罕病法動起來」成為基金會永續目標。基金會運用社會資源及愛心捐款，開創了數個罕病家庭所需要的服務方案，不間斷向政府證明罕病法架構是可以照顧罕病家庭，而這樣的成功模式，讓罕病法不只是訴諸高閣的法案，更在歷經修法及實際運作方案讓罕病法成為「有智慧且有感」的法案。

由本會發起創新服務方案進而影響法定服務的案例相當多（請見表一），最令人印象深刻也是第一個創新方案是「國際檢體外送方案」，當時臨床醫師反映罕病確診需要遺傳基因檢驗、酵素活性分析或生化檢查作為依據，而檢驗技術或試劑

都需要客製化處理，台灣研究型實驗室雖能提供研究目的的檢驗，卻無法提供完整的診斷服務，當時將檢體送到國外具有經驗且知名實驗室或檢驗公司是唯一的路徑。藉著罕病法應協助患者及早診斷之精神（第 1 條）以及引用罕病法第 13 條協助患者國際醫療合作的途徑（當時原始條文僅有第 1 項，未訂定國際代檢相關內容），由基金會主動規劃送檢國外到申請國健康署補助的流程，起初以台大醫院的兩三個案例開始，到成為補助計畫並持續進行近 10 年，最終於第 1 次罕病法修法（2005 年）中正式納入條文來保障患者需求（現行第 13 條第 2 項）。

此國際檢體外送專案，於本會執行期間（2001 年～2011 年 3 月）共協助 416 名案例送檢，其中有 51% 透過本案確認診斷。所累積寶貴數據，讓我們瞭解台灣最需要那些檢驗，而與國外專家交流往返過程中，所附帶的益處是學習國外診斷經驗，奠定國內遺傳檢驗蓬勃發展的基礎。後續台灣遺傳檢驗技術也在國際發光，亞洲許多罕病診治醫院都將檢體送到台灣的醫學中心實驗室來診斷，近期罕病精準基因診斷更是如火如荼展開，罕見醫師們有了更多診斷的利器來幫助患者。

「國際代檢」僅是諸多創新方案之一，看見患者需求，運用民間資源與政府合作，最後成為政府持續執行的政策。因為基金會的努力，法案及施行細則與時俱進，跟著病友需求智慧成長，也讓罕病家庭很有感。

表一、罕病基金會創新方案與政府補助方案對照表

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(一) 遺傳諮詢計畫	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2001 年起至今 ◆ 聘用首位遺傳諮詢專員提供罕病家庭遺傳諮詢服務，逐漸增至四名諮詢師於各醫院遺傳科駐點服務。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2000 年 # 《罕病法》第 8 條 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 為提升醫療機構遺傳診斷、諮詢及治療之品質，國健署於 2003 年 8 月公告「遺傳諮詢中心認證要點」。 ◆ 經醫院評鑑評定為醫學中心之醫療機構，設有獨立醫學遺傳相關部門，並經國健署審查通過後，指定為遺傳諮詢中心，該中心提供遺傳診斷、諮詢及治療服務。
(二) 健保未能給付之藥物補助	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 1999 年起至今 ◆ 訂定醫療救助管理辦法，補助罕病病友就醫無法獲健保給付之藥物、耗材及醫療器材等。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2000 年 # 罕病法第 33 條 # 罕見疾病醫療補助辦法第二條（2011 年） # 現行條文「罕見疾病醫療照護費用補助辦法第二條（2017 年） 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2014 年 ◆ 非典型溶血性尿毒症蘇小弟為開啟健保未能給付獲罕病法補助之首例。

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
<p>(三) 罕病全方位關懷方案</p>	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 1999 年起至今 ◆ 聘用首位社工師建立罕病家庭全方位服務模式。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2005 年 # 罕病法第 8 條及第 11 條 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 依據「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 10 條規定，中央主管機關得就本辦法所定服務事項（告知相關疾病之影響、提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢），委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理。 ◆ 2017 年 12 月委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理「罕見疾病照護服務計畫」
<p>(四) 罕病相關研究補助</p>	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 1999 年起至今 ◆ 1999 年開設「罕見疾病碩博論文獎助」，至今已執行第 21 屆。 ◆ 1999 年開設「罕見疾病研究委託辦法」。 ◆ 2008 年開設「罕見疾病研臨床試驗計畫補助辦法」，至今已補助 4 案。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2000 年 # 罕病法第 10 條 # 罕見疾病防治工作獎勵及補助辦法（2016 年） 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2016 年 9 月 ◆ 衛福部辦理罕見疾病防治工作補助計畫公開甄選

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(五) 醫療器材(含 咳痰機)補助	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 1999 年起至今 ◆ 1999 年起訂定醫療救助管理辦法，補助患者就醫無法獲健保給付之藥物、耗材及醫療器材等。2007 年首次勸募 3 台咳痰機供肌肉萎縮症患者借用，隔年購置 5 台。2011 年持續補助未能符合罕病法補助居家醫療照護器材資格之個案。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2011 年 # 罕病法第 33 條 # 罕見疾病醫療補助辦法第二條(2011 年) # 現行條文「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」第三條(2017 年) 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2011 年 1 月 ◆ 補助四種居家醫療照護器材每月定額租金費用。
(六) 國際檢體外送 方案	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2001 年起 ◆ 與國民健康局合作，設立「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗單一窗口」，本會補助 40%、國健局補助 40%、病患自付 20% ◆ 2012 年起轉型為「國際代檢協力方案」。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2005 年 # 罕病法第 13 條 # 罕見疾病國際醫療合作補助辦法(2016 年) 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2001 年起 ◆ 2001 年起與罕病基金會合作辦理「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗單一窗口」。 ◆ 2011 年起，依據「菸品健康福利捐分配及運作辦法」辦理「加強公告罕病醫療照護補助計畫」，提高補助為 80%，全額補助低收入戶及中低收入戶進行國內外遺傳檢驗。

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(七) 營養諮詢計畫	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2001 年 ◆ 聘用首位營養師，提供代謝異常病家營養諮詢，以及特殊營養照顧諮詢。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2011 年 # 「罕見疾病醫療補助辦法」第 2 條，新增補助國內確認診斷之檢驗、營養諮詢、居家醫療照護器材費用（2011 年）， # 現行條文「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」第 3 條（2017 年） 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2011 ◆ 補助先天性代謝異常患者營養諮詢 NT \$250 元 / 每人 / 每年，每人最多 6 次
(八) 罕病就學轉銜輔導方案	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2006 年 ◆ 每年協助即將入小學的罕病病友轉銜諮詢，13 年來已服務 896 位病友取得適切的就學資源。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2005 年 # 罕病法第 11 條 	
(九) 低蛋白米麵補助方案	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2005 年 ◆ 陸續自英國、日本引進低蛋白食材及食品，每年購買提供與代謝異常病友，並由營養師指導使用。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2000 年 # 罕病法第 33 條 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2015 ◆ 2015.10.19 起撥付每人每年補助最高 7,000 元之低蛋白米麵購買費用

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
<p>(十) 罕病家庭生育 關懷方案</p>	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2006 年 ◆ 協助已生育罕病病友或夫妻一方為罕病患者的家庭進行產前遺傳檢演費用，以及提供各項諮詢與實際關懷，陸續已協助 429 案接受產前遺傳檢驗。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2015 年 # 罕病法第 8 條 # 「罕見疾病及遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 4 條 (2016 年) 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 依據「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 10 條規定，中央主管機關得就本辦法所定服務事項 (告知相關疾病之影響、提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢)，委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理。 ◆ 2017 年 12 月 委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理「罕見疾病照護服務計畫」。 ◆ 產前遺傳檢驗補助，其部分由優生保健法補助。

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(十一) 心理衛生服務 方案	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2006 年 ◆ 約聘專業心理諮商師或臨床心理師進行個人諮商或家族諮商，並辦理各項心理衛生課程及活動。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2015 年 # 罕病法第 8 條 # 「罕見疾病及遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 5 條 (2016 年) 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 依據「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 10 條規定，中央主管機關得就本辦法所定服務事項 (告知相關疾病之影響、提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢)，委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理。 ◆ 2017 年 12 月委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理「罕見疾病照護服務計畫」。
(十二) 國內檢驗補助 方案	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2009 年 ◆ 自 2009 年至今，每年補助 80-90 個遺傳檢驗項目，平均與 10-12 個遺傳檢驗實驗室以及醫學中心合作，共有 1,196 人藉本方案確診。 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2000 年 # 罕病法第 33 條 # 「罕見疾病醫療補助辦法」，新增補助國內確認診斷之檢驗補助 (2011 年) # 現行條文「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」第 3 條 (2017 年) 	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 2011 年 1 月 ◆ 首波公布補助項目為 24 項，2019 年已增至 85 項

罕病患者從孤兒到焦點人物

罕病法初期第一波（2000年9月）通過的罕病有22個，一開始受罕病法保障或照顧的病類及病人數有限，經過基金會倡導，2001年及2002年時權益逐漸到位，罕病法認定的罕病連結重大傷病資格，罕病患者在當時身障政策中屬於身障第15類，連動可取得身障卡，因此罕病患者不再是孤兒，而這幾年罕病基金會也迅速發展服務方案，罕病患者一方面有政府社福照顧，還有病友團體支持，確診為「罕病」不再是悲情，反而有一種歸屬感。自2017年起國健署指定8家醫院共9個窗口全面進行罕見疾病照顧服務計畫（2020年為13個醫院共14個服務窗口），罕病家長也感受到政府真實關懷，很多家長反應從確診後好多年時間都是獨自渡過，鮮少接獲醫院或政府關心，現在終於有各種專業主動關懷，真的好幸福。基金會也欣見從政府 top down 下來的服務，雖然還有很多服務尚待發展，但罕病基金會有了一起提供服務的夥伴，也有更多專業投入，讓罕病病家不再只是孤兒，而是眾多人關懷的焦點。

罕見藥物從舶來品到 MIT

對罕病患者來說，診斷之後更關心的是有沒有藥可以醫，感謝罕病法讓台灣患者有罕藥可以使用，許多國外的罕病朋友都說很羨慕台灣有藥物也有健保，紛紛想移民到台灣。因為有

穩定的環境及便捷的申請方式，特別是專案進口藥品可迅速獲得健保給付，罕藥在立法後前 10 年之間如雨後春筍進入台灣市場，溶小體代謝異常治療用的酵素取代療法的引進更是大躍進，甚至國外未上市台灣搶先認定罕藥並給患者使用（如龐貝氏症的酵素治療），醫師們有了武器患者們有了希望。多年累積的治療經驗及數據，足以在世界上學術領域佔有一席之地，台灣罕見醫師的努力備受國際重視，紛紛邀請至國際會議分享台灣罕藥治療經驗，台灣在罕病的治療成果是以制度為基礎加上醫界先進用心照顧，最終是罕病患者的福氣。

近期罕藥也進入學名藥世代，自 2001 年 3 月衛福部核准第 1 張國產罕藥製造藥證後，有一段停滯期，陸續有熱心藥廠向基金會詢問有哪些藥物台灣公司可以幫忙製造的，雖然進度緩慢，但到了 2019 年 9 月衛部已核准 19 張國產藥證。其中印象較為深刻的是威爾森氏症的醋酸鋅片（Zinc Acetate），從 2001 年底由基金會請代理商幫忙進口申請公告罕藥並取得健保給付，2004 年之後兩家台廠公司接手製造，並外銷到東南亞國家，台灣也有能力可以幫忙其他國家，是另類台灣之光。

近兩三年罕藥的發展終於進行到神經肌肉疾病，曾經是醫界最頭痛的一群疾病，因著基因治療（Gene Therapy）、外顯子跳躍治療（Exon Skipping Therapy）、反義寡核苷酸藥物治療（Therapeutic Antisense oligonucleotides）或是細胞治療的發

展，都有令人期待的突破，但也遇到罕藥給付的挑戰期，未來新藥能否順利進入台灣將需要各界共同面對共同解決，而世界各國也關注台灣如何因應與突破這波挑戰。

那些年前輩們為罕病法奮鬥的二三事

回顧罕病法的發展，感謝許多先進前仆後繼的堅持以及貢獻，為這群罕病患者日夜匪懈，前輩努力維護罕病法精神以至於後人乘涼，以下整理了罕病法的特色作為參考：

- (1) 台灣罕病法全世界第一個結合孤兒藥法以及罕病照顧的法案：



2014年陳冠如執行長於宣導活動介紹罕病。



2015年4月罕病基金會辦理罕見疾病國內遺傳檢驗發展座談會。

台灣罕病法的獨特性在國際間傳唱著並非空穴來風，以美國作為比較，美國早在 1983 年訂定 Orphan Drug Act（孤兒藥法案），鼓勵藥廠研發罕藥並建立審查機制，而台灣罕病法中，有關孤兒藥條文有一部分便是參考美國孤兒藥法案，並依實際需求修正。美國到 2002 年通過制定罕病法（Rare Diseases Act），作為國家發展罕病研究及教育的最高指導原則，賦予美國國家衛生院罕病辦公室執行罕病研究及教育，並建立區域型罕病研究中心。回顧台灣罕病法，除結合兩個法案的精神，更將國家要照顧罕病家庭的範圍逐一明確訂定，延伸數個子法及實行細則，彰顯出台灣政府照顧罕病的決心。



2017 年 5 月 11 日國民健康署長官為罕病醫療補助辦法拜訪罕見疾病基金會。



2019 年罕病基金會陳冠如執行長（左二）出席 APARDO 會議。

(2) 台灣罕病認定嚴謹不同於其他國家：

常有人詢問，為何美國有 7,000 種罕病，台灣只有 200 多種。這是因為台灣的罕病認定後，符合公告罕病的患者在取得健保重大傷病免部分負擔資格以及部分身障權益是連動的，各項罕病法相關的補助方案，也是建構在公告罕病範疇下，患者才能獲得相關補助，因此罕病的認定會較為嚴謹。

(3) 衛福部罕病法審議委員會是決策的多元溝通平台：

每每看到醫師們為了患者也寫厚厚的文件，光是要將疾病申請列入公告罕病，就得費勁心思整理資料；接著官員們還得盡力吸收理解疾病，並兼顧各種行政程序完整以及公平原則等等；而作為倡議團體的基金會也沒閒著，堅守罕病法立法精神並隨時注意有沒有站在捍衛權益的立場。在審議會上正是多元立場聚集之處，儘管有不同意見、不同想法，為罕病患者更好的未來是共同目標。基金會作為法案起草民間團體，並持續在委員會中擔任重要角色，這樣的設計在國際間實屬難得，許多國家的病友倡議團體至今仍然無法參與任何決策，只能在體制外表達意見。

罕病法的挑戰與期待

回顧以上台灣罕病法特點，感恩有其作為基礎，如何再

升級再加值是下一階段挑戰。在本書前面的章節已有多位專家提出寶貴建議，以下以實務工作者提出當前亟需解決之實質議題：

- (1) **認定超罕見疾病**：隨著次世代全基因體定序的發展，歐美國家早已針對超罕見疾病（UltraRareDisease）開始發展定義以及規劃相關服務，反觀目前台灣還在摸索期中。本會近期也陸續接獲經新診斷技術找到基因突變患者的諮詢，歷經多年波折終於找到診斷，卻因尚未被提報列入公告，而無法進入罕病法照顧範圍。期待政府能在既有架構下，盡快發展超罕病的定義與服務。
- (2) **再升級全方位照護計畫**：2017年起健康署委辦各醫院之罕見疾病照顧服務計畫，為罕病法立法以來首度深入民間的方案，關懷訪視之後接續「心理諮商」、「復健服務」、「生育補助」乃為轉介其他單位服務的階段，期望未來計畫補助範圍能擴及轉介或直接提供服務之經費。此外，罕病法第 11 條第 2 項明定主管機關於患者就學、就業或就養時，應提供的轉銜服務，目前尚待政府提出具體整合及服務方案，以落實立法精神。
- (3) **落實第 33 條健保未能給付補助**：先進們在設計罕病法當時，便規劃罕病法是健保未能給付的第二道保障，目前雖有《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》來訂定補助方式及標準，



對於第 3 條第 1 項第 6 款「具一定效益與安全性之支持性及緩和性之照護費用」未有具體項目，且第 7 款健保未能給付藥物申請的流程複雜且困難重重，這些都讓病友及醫師們在實務上感到困擾，究竟有那些項目才能申請並獲得給付呢？整體來說，健保固然是確保罕病患者用藥最大保障，但第二道準備工作必須確保通行無礙，讓緊急需要的申請者能有明確且快速的道路可行。



2019 年罕病基金會受泰國罕見疾病基金會邀請，至曼谷與罕病團體及政府部門分享台灣罕病經驗。

感恩再出發

罕病法 20 年，是個感恩的日子，感謝台灣社會對罕病病友的尊重與包容，感謝國家展現對醫療弱勢照顧的決心，也感謝罕病病友及家屬努力不放棄活出精采生命，罕病基金會一如以往站在前方奮戰又同時在後方守護大家，各方資源匯流，才能成就罕病家庭的未來。然而在資源分配上，社會上總是有不同的聲音，宣導倡議罕病需求是需要不間斷溝通協調，國家社會要如何將預算花在刀口上，與人道關懷的平衡又如何拿捏，實在需要集結各專業集思廣益再出發。

前人走過留下的精彩道路，後人需要時常翻修，持續擴展下去。為延續罕病法的精神，罕病基金會將持續收集病友及家



罕病基金會董、監事們，是基金會推動服務之重要後盾。



2019 年 6 月 9 日罕病基金會董、監事們參與 20 週年音樂會。

屬的需求來發展創新方案，再回饋修正罕病法及相關辦法，將此善的循環創造永續服務價值。更期待未來政府能夠積極主導罕病法的執行，讓罕病家庭無後顧之憂。

回顧罕病法的精神，是一個民主社會的體現，今日照顧弱勢明日照顧後代子孫。一部好的法案更需要各界一棒接一棒，罕病基金會做為立法創始者將持續凝聚各方力量，扛著病友家屬期許，堅定向前行。



「罕病法」是罕病家庭的後盾，凝聚各界力量，期許罕病法永續發展。

附錄

附錄一

罕見疾病防治及藥物法

立法沿革：

1. 中華民國八十九年二月九日總統（89）華總一義字第 8900031600 號令 制定公布全文 37 條；並自公布日起六個月施行
2. 中華民國九十四年一月十九日總統華總一義字第 09400004921 號令修正公布第 1、3、5、7～11、13、15、19、25、32、34、36 條條文；刪除第 12、37 條條文；本法修正條文自公布日施行
3. 中華民國九十九年十二月八日總統華總一義字第 09900331421 號令修正公布第 6、33 條條文
4. 中華民國一百零二年七月十九日行政院院臺規字第 1020141353 號公告第 2 條所列屬「行政院衛生署」之權責事項，自一百零二年七月二十三日起改由「衛生福利部」管轄
5. 中華民國一百零四年一月十四日總統華總一義字第 10400002311 號令修正公布第 2～4、8、10、11、13、17、22、26、33 條條文；增訂第 15-1、27-1、34-1 條條文；並刪除第 5 條條文

法條內容：

第一條

為防治罕見疾病之發生，及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病人，協助病人取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展，特制定本法。本法未規定者，適用其他有關法律之規定。

第二條

本法所稱主管機關：在中央為衛生福利部；在直轄市為直轄市政府；在縣（市）為縣（市）政府。

第三條

本法所稱罕見疾病，指疾病盛行率在中央主管機關公告基準以下或因情況特殊，經第四條所定審議會審議認定，並經中央主管機關指定公告者。

本法所稱罕見疾病藥物，指依本法提出申請，經第四條所定審議會審議認定，並經中央主管機關公告，其主要適應症用於預防、診斷、治療罕見疾病者。

本法所稱維持生命所需之特殊營養食品，指經第四條所定審議會審議認定，並經中央主管機關公告，主要適用於罕見疾病病人營養之供應者。

第四條

下列事項由罕見疾病及藥物審議會（以下簡稱審議會）辦理：

- 一、罕見疾病認定之審議及防治之諮詢。
- 二、罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品認定之審議。
- 三、罕見疾病藥物查驗登記之審議。

四、罕見疾病藥物與維持生命所需之特殊營養食品補助（罕見疾病病人低蛋白米麵補助方案）及研發之審議。

五、罕見疾病國際醫療合作之審議、協助及諮詢。

六、治療特定疾病之非罕見疾病藥物之審議。

七、其他與罕見疾病有關事項之諮詢。

5 前項審議會由中央主管機關邀集政府機關代表、醫事學者專家及社會公正人士組成，其中委員名額，至少應有二分之一以上為具罕見疾病臨床治療、照護經驗或研究之醫事學者專家；單一性別不得少於三分之一。

審議會為辦理第一項事項，應徵詢其他相關學者專家、產業或罕見疾病病人代表之意見。

第五條

（刪除）

第六條

中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究。

第七條

醫事人員發現罹患罕見疾病之病人或因而致死者，應向中央主管機關報告。

第八條

中央主管機關接獲前條報告或發現具有罕見遺傳疾病缺陷者，經病人或其法定代理人同意，應派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響，並提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務。

前項服務之內容、實施方式及其他應遵循事項之辦法，由中央

主管機關定之。

第九條

從事前二條業務之機關、機構、團體及其人員，應注意執行之態度及方法，尊重病人之人格與自主，並維護其隱私與社會生活之經營。

前項人員，因業務知悉或持有之罕見疾病資料，應予保密，不得無故洩漏或交付。

第十條

中央主管機關應獎勵各級醫療機構、研究機構及罕見疾病相關團體從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需經費。

前項獎勵及補助之項目、範圍、金額，由中央主管機關定之；直轄市、縣（市）主管機關並得準用之。

第十一條

主管機關應辦理罕見疾病之教育及宣導，並由機關、學校、團體及大眾傳播媒體協助進行。

主管機關於罕見疾病病人就學、就業或就養時，應協調相關機關（構）協助之。

第十二條

（刪除）

第十三條

罕見疾病病人或其法定代理人得備具申請書、第十條規定之醫療或研究機構出具之證明書、診療計畫書及相關證明文件，向中央主管機關提出申請，經審議會審議通過後，中央主管機關得提供補



助至國外進行國際醫療合作。

前項醫療合作為代行檢驗項目者，得由第十條規定之醫療或研究機構申請補助。

前二項補助之申請程序、應備之書證資料及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之（罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案）。

第十四條

除本法另有規定外，罕見疾病藥物非經中央主管機關查驗登記，並發給藥物許可證，不得製造或輸入。

第十五條

主要適應症用於預防、診斷或治療罕見疾病者，得申請查驗登記為罕見疾病藥物。

前項申請查驗登記應備之書證資料、審查程序及相關事項之準則，由中央主管機關定之。

第十五之一條

罕見疾病藥物經中央主管機關查驗登記或專案申請核定通過，依全民健康保險藥物給付項目及支付標準之收載程序辦理時，應徵詢審議會之意見。

第十六條

申請罕見疾病藥物查驗登記者，中央主管機關於必要時，得要求其進行國內臨床試驗，並應對臨床試驗之申請內容及結果予以適當之公開說明。

第十七條

罕見疾病藥物依本法查驗登記發給藥物許可證者，其許可證有

效期間為十年。有效期間內，中央主管機關對於同類藥物查驗登記之申請，應不予受理。

前項罕見疾病藥物於十年期滿後仍須製造或輸入者，應事先申請中央主管機關核准展延，每次展延不得超過五年。展延期間，同類藥物得申請中央主管機關查驗登記。

罕見疾病藥物依本法查驗登記發給許可證後，如經中央主管機關公告不再列屬罕見疾病藥物者，其許可證之展延，適用藥事法有關規定。

依第一項規定取得許可證之所有人，除因不可抗力之情形外，應於許可證有效期間內持續供應罕見疾病藥物；於特許時間內擬停止製造或輸入罕見疾病藥物者，應於停止日前六個月以書面通知中央主管機關。

第十八條

有下列情形之一者，中央主管機關得不受前條第一項規定之限制，受理其他同類藥物之查驗登記申請，並發給許可證：

一、新申請人取得經查驗登記許可為罕見疾病藥物之權利人授權同意。

二、具相同適應症且本質類似之罕見疾病藥物之新申請案，其安全性或有效性確優於已許可之罕見疾病藥物。

三、持有罕見疾病藥物許可證者無法供應該藥物之需求。

四、罕見疾病藥物售價經中央主管機關認定顯不合理。

依前項第二款至第四款規定經中央主管機關查驗登記發給許可證者，適用前條之規定。

第十九條

罕見疾病藥物未經查驗登記或有前條第一項第三款、第四款情

形之一者，政府機關、醫療機構、罕見疾病病人與家屬及相關基金會、學會、協會，得專案申請中央主管機關許可。但不得作為營利用途。

前項專案申請，中央主管機關於必要時，得委託或指定相關機構或團體辦理。

前二項專案申請應備之書證資料、審查程序及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。

第二十條

罕見疾病藥物經認定有危害人體健康之情事或有危害之虞者，中央主管機關得命藥商或專案申請者於期限內回收。必要時，並得廢止該藥物之許可。

第二十一條

經依本法核准上市或專案申請之罕見疾病藥物，應由中央主管機關編列年報，載明其使用數量、人數、不良反應及其他相關報告等資料。藥商及專案申請者應提供相關資料，配合前項年報之辦理。

第二十二條

非罕見疾病藥物依藥事法規定製造或輸入我國確有困難，且經審議會審議認定有助於特定疾病之醫療者，準用本法有關查驗登記及專案申請之規定。

第二十三條

罕見疾病及藥物之認定、許可、撤銷及廢止，中央主管機關應定期公告之。

第二十四條

依本法申請查驗登記、臨床試驗、許可證之核發、展延或專案

申請者，應繳納審查費、登記費或證照費；其費額，由中央主管機關定之。

第二十五條

主管機關得獎勵罕見疾病藥物或維持生命所需之特殊營養食品之供應、製造及研究發展；其獎勵對象、方式或被獎勵者應遵循事項之辦法，由主管機關定之。

第二十六條

擅自製造、輸入未經許可之罕見疾病藥物者，或明知未經許可之罕見疾病藥物，而販賣、供應、調劑、運送、寄藏、媒介、轉讓或意圖販賣而陳列者，依藥事法第八十二條、第八十三條規定處罰之。

第二十七條

違反第十六條規定者，處新台幣三萬元以上十五萬元以下罰鍰；其情節重大者，藥商於二年內不得再申請該藥物之查驗登記，並得處醫療機構一個月以上一年以下停業處分。

第二十七之一條

違反第十七條第四項規定，停止供應罕見疾病藥物，或未於停止日前六個月以書面通知中央主管機關者，處新臺幣十萬元以上五十萬元以下罰鍰，必要時並得廢止該藥物許可證。

第二十八條

申請罕見疾病藥物查驗登記或展延登記，提供不實之書證資料者，處新台幣二萬元以上十萬元以下之罰鍰，二年內不得再申請該藥物之查驗登記；其已領取該藥物許可證者，撤銷之；其涉及刑責者，移送司法機關辦理。

第二十九條

違反第十九條第一項規定，將專案申請之罕見疾病藥物充作營利用途者，處新台幣三萬元以上十五萬元以下罰鍰；其獲取之利益，沒入之；二年內並不得再行提出罕見疾病藥物之專案申請。

第三十條

違反主管機關依第二十條規定令其限期回收之命令者，處新台幣三萬元以上十五萬元以下罰鍰，並按次連續處罰至回收為止。

第三十一條

違反第二十一條第二項規定，藥商處新台幣一萬元以上五萬元以下之罰鍰；專案申請者，其再申請罕見疾病藥物，中央主管機關得不予許可。

第三十二條

本法所定之罰鍰，由主管機關處罰之。

前項罰鍰經限期繳納，屆期未繳納者，依法移送強制執行。

第三十三條

中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。

前項補助經費，得由菸品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。

第三十四條

醫療機構得專案申請輸入罕見疾病病人維持生命所需之特殊營

養食品；其應備之書證資料、申請審查程序及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。

第三十四之一條

中央主管機關應協助各診療醫院及罕見疾病病人，維持生命所需之特殊營養食品及需用罕見疾病適用藥物之緊急取得。

第三十五條

本法施行細則，由中央主管機關定之。

第三十六條

本法自公布日起六個月施行。

本法修正條文自公布日施行。

第三十七條

(刪除)

附錄二

罕見疾病相關政策大事記

立法

- 1998.10.22 第一個治療罕見疾病之藥品（Cerezyme）在罕見疾病基金會召開籌備會記者會後，獲健保給付
- 1999.06.07 衛生署召開《罕見疾病藥物法草案》說明會
- 1999.07.08 罕病基金會第 1 屆第 3 次董事會決議籌組 9 人「罕見疾病立法小組」，由曾敏傑執行長、王慧綾律師主持
- 1999.11.02 罕見疾病基金會版之《罕見疾病法草案》正式出爐
- 1999.11.11 立法院第 1140 號，委員提案第 2711 號由江綺雯等 34 位立委草擬之《罕見疾病法草案》提出表決
- 1999.11.17 立法院第 1140 號，委員提案第 2716 號由余政道等 34 位立委草擬之《罕見疾病法草案》提出表決
- 1999.12.04 行政院版之《罕見疾病藥物法草案》送立法院審議
- 1999.12.22 三案合一更名為《罕見疾病防治及藥物法》草案
- 2000.01.14 立法院第 4 屆第 2 會期第 17 次會議正式三讀通過《罕見疾病防治及藥物法》
- 2000.02.09 總統明令公布《罕見疾病防治及藥物法》全文 37 條；並自公布日起 6 個月施行
- 2000.07 衛生署訂定發布「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」
- 2000.08.09 衛生署公告「罕見疾病盛行率標準」為年盛行率萬分之一以下
- 2000.08 衛生署訂定發布「罕見疾病防治及藥物法施行細則」
- 2000.08 衛生署訂定發布「罕見疾病醫療補助辦法」
- 2000.08 衛生署訂定發布「罕見疾病藥物專案申請辦法」
- 2000.08 衛生署訂定發布「罕見疾病藥物查驗登記準則」
- 2001.08 國民健康局成立「罕見疾病個案特殊營養食品統籌供應中心」及「罕見疾病藥物物流中心」

2001.11	國民健康局與罕病基金會合作，設立「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗單一窗口」，國健局補助 40%、罕病基金會補助 40%、病患自付 20%
2001.11.21	身心障礙者保護法修法公布，新增第 15 類罕見疾病障礙類別
第一次修法前後	
2002.01.31	國民健康局召開修法會議，並提送審議委員會進行審議
2002.03.30	立法院第 1140 號，委員提案第 3876 號由余政道等 31 位委員針對《第 33 條修正草案》提出表決
2002.05.22	立法院第 1140 號，委員提案第 4223 號由賴清德等 46 位委員提案《部分條文修正草案》提出表決
2002.09.01	行政院衛生署公告修正全民健康保險重大傷病範圍，經衛生署公告之罕見疾病納入重大傷病範圍，其證明有效期限為永久
2003.08	國民健康局公告「遺傳諮詢中心認證要點」
2003.11.19	立法院第 1156 號，政府提案第 9464 號，行政院函請立法審議《部分條文修正草案》
2004.02.25	罕病基金會提出第一次修法說帖送給立法委員
2004.12.24	《罕見疾病防治及藥物法部分條文修正草案》三讀通過，修正條文第 1,3,5,7-11,13,15,19,25,32,34,36 條，第 12 條及第 37 條刪除
2005.01	健保總額實施後，為保障罕病病友不成為人球，健保局開始將罕病用藥列入專款專用予以保障
2006.07	衛生署公告新生兒篩檢增列 6 項法定項目，從原本 5 項增為 11 項
2007.06	衛生署訂定發布「罕見疾病特殊營養食品專案申請輸入辦法」
第二次修法前後	
2010.02	罕病基金會主動研擬《部分條文修正草案》，送請相關委員及官員參考
2010.04.21	立法院第 1140 號，委員提案第 9682 號由管碧玲等 28 位委員針對《部分條文修正草案》提出表決
2010.05.05	立法院第 1140 號，委員提案第 9738 號由楊麗環等 16 位委員針對《部分條文修正草案》提出表決



2010.11.12	《罕見疾病防治及藥物法部分條文修正草案》三讀通過，修正條文第 6、33 條
2011.01	國民健康局首波公布「罕見疾病國內確診檢驗項目及費用」共 24 項
2011.04	國民健康局辦理「加強公告罕病醫療照護補助計畫」，全額補助低收入戶及中低收入戶進行國內外遺傳檢驗，對一般罕病家庭亦補助 80%檢驗費用
2011.04.07	衛生署修正發布《罕見疾病醫療補助辦法》，提高原有診斷、治療之補助額度，增加居家醫療照護器材、代謝性罕病病友營養諮詢費及國內確診檢驗費之補助等。但為了為避免不必要的資源浪費，將原本免費之特殊營養食品改為酌收部份負擔
2011.12.29	衛生署修正發布《罕見疾病醫療補助辦法》，恢復罕病維持生命所需之特殊營養食品費用全額補助，並回溯自 2011 年 4 月 7 日實行
第三次修法前後	
2012.10.26	罕病基金會完成《部分條文修正草案》，並送請楊玉欣委員參考
2013	凡通報之罕見疾病個案均經專家審查通過後，始納入資料庫
2013.10.07	通過第一個適用罕病法之特殊醫療器材（伸縮髓內釘）
2014.04.18	立法院第 1140 號，委員提案第 16165 號由楊玉欣等 38 位委員針對《部分條文修正草案》提出表決
2014.05.23	罕病基金會完成修法說帖及懶人包進行遊說
2014.05.28	立法院第 8 屆第 5 會期社會福利及衛生環境委員會第 31 次全體委員會議決議，要求衛福部於 1 個月內提行政院修正版本
2014.12.10	行政院版本送入立法院一讀，並與 7 位委員共 9 個版本，於衛環委員會併案逐條審查，逕付院會二 & 三讀
2014.12.13	罕病基金會召開「罕病政策發展座談會」向罕病團體說明修法過程
2014.12.30	《罕見疾病防治及藥物法部分條文修正草案》三讀通過，修正第 2 ~ 4、8、10、11、13、17、22、26、33 條條文；增訂第 15-1、27-1、34-1 條條文；並刪除第 5 條條文

2015.03.06	衛福部修正發布《罕見疾病醫療補助辦法》第 2 條第 5 條，明定罕見疾病藥物依法未能列入全民健康保險給付品項前，得依本法申請補助，及補助金額上限
2015.05	因應衛生福利部修正發布「罕見疾病醫療補助辦法」第 2 條第 5 條，發布「罕見疾病醫療補助辦法第 2 條第 1 項第 7 款、第 5 條第 4 項之補助基準」
2015.10.19	國民健康署新增「罕見疾病病人低蛋白米麵補助方案」，增加先天性代謝異常的罕見疾病病友之飲食變化性
2015.12.07	衛福部修正發布《罕見疾病防治及藥物法施行細則》
2016.02.01	衛福部修正發布《全民健保藥品價格調整作業辦法》，增訂罕見疾病用藥之支付價格應每 2 年檢討調整
2016.03.02	衛福部新增發布《罕見疾病國際醫療合作補助辦法》
2016.03.10	衛福部修正發布《全民健保藥物給付項目及支付標準》，規定以專案進口之罕藥，應於 3 年內取得藥證或主管機關認定安全及療效無虞之證明，否則取消給付或降價
2016.06.06	衛福部新增發布《罕見疾病防治工作獎勵及補助辦法》
2016.09	國民健康署辦理「罕見疾病防治工作補助計畫」公開甄選
2016.09.02	衛福部新增發布《罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法》
2017.01	食品與藥物管理署建置「罕見疾病藥物資料庫暨線上通報系統」
2017.09.08	衛福部修正發布《罕見疾病醫療補助辦法》，名稱並修正為《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》
2017.12	國民健康署開辦「罕見疾病照護服務計畫」，提供病患及病家關於疾病影響、心理支持、生育關懷、照護諮詢等
2019.04	國民健康署開辦「罕見疾病防治工作貢獻獎表揚計畫」，第一屆獲表揚單位為罕見疾病基金會、台北榮民總醫院及馬偕兒童醫院
2019.09.01	健保署規定，通過國民健康署審查核定之罕病個案，健保方給付罕藥費用
2019.10	衛生福利部公告新生兒篩檢項目從原本 11 項，擴增為 21 項，其中 18 項為罕見疾病



附錄三

罕見疾病基金會修法說帖及
條文對照表



殷盼 貴席支持（條文比較見附表）。茲說明修法理念於下：

一、政府應提供誘因，促使醫療人員積極協助病患進行國際醫療合作：

罕見疾病國際醫療合作所需證明文件取得不易，且程序極具專業性及複雜性，病患及家屬難以獨力進行，必須仰賴相關醫事人員之協助。為增加醫療人員主動參與之有效誘因，建請修正本法第十條，明訂主管機關應獎勵各級醫療或研究機構從事罕見疾病診斷治療，並補助國際醫療合作之申請程序相關經費，作為政府角色介入的法源基礎，促使立法美意得以順利落實。

二、簡化國際醫療合作所需之相關證明文件，減低病患的就醫障礙：

現行法規要求罕見疾病國際醫療合作之申請，須檢具其他國家或研究機構之證明書或同意書，所涉及的程序相當繁複。實務上，由於前述欠缺協助誘因之問題，已有病患自行透過非政府指定之民間團體逕行接洽，然因評估之專業性及可信度不足，導致醫療資源及社會資源有重疊浪費之嫌，病患反受其害。故建議爰刪除原條文第一項第二款，以簡化程序，另增列法定代理人同意書，保障病患權益。

三、經審核通過之國際醫療合作，其費用應由中央主管機關支付之：

現行國際檢體代行檢驗及國際醫療合作之補助額度，乃比照全民健保國外緊急傷病醫療費用之支付標準。惟國際檢體外送及醫療合作並非出於罕見疾病病人「選擇」，

▲ 2004 年第一次修法說帖。

委員大鑒：

罕見疾病防治及藥物法第三十七條規定：「本法施行滿一年後，行政院應於半年內檢討修正本法。」，究其立法意旨，乃因八十九年實施罕見疾病防治及藥物法時，欠缺實施經驗及本土資料庫，且對病患需求及運作程序亦無法精確掌握，故特明定修正時間，以使法令能與時俱進。立法三年有餘，欣見罕見疾病議題愈受重視，弱勢病患權益之保障漸受關注；針對現況施行的缺失，部分條文修正草案業已於九十二年十一月提送立法院審議，本會敦請 委員於本會期完成該法之修正，促使此一世界性醫療人權立法大業更盡完善。

修法重點之一為國際醫療合作審議及補助措施（該法第十條、第十三條，項目包括：疑似病例之國際檢體外送以確定診斷、國內難以協助特定患者之國際診療等），緣於國內罕見疾病醫療環境仍待積極發展，而病患之醫療卻有其必要性和急迫性，由法制加強醫療機構及人員之協助誘因，以專業把關來保障無知病患生存權益及社會資源效率，是刻不容緩的當務之急。主管機關行政院衛生署所提送之修正草案，已召開多次座談會議欲融合各方觀點，內容可謂完備，但基於病患進行國際醫療所遭遇的知識與經濟障礙，本會與賴清德、江綺雯、余政道等委員針對病患權益提出另一草案，

▲ 2004 年第一次修法說帖。



【附表】罕見疾病防治及藥物法第十條、第十三條現行條文及修正草案比較表

第十條	修正後條文	建議修正條文	原條文
第十三條	<p>罕見疾病病人或其法定代理人得備具申請書、第十條規定之醫療或研究計畫書及相關證明文件，向中央主管機關提出申請，經委員會審議通過後，中央主管機關得提供補助至國外進行國際醫療合作。</p> <p>前項醫療合作為代行檢驗項目者，得由第十條規定之醫療或研究機構申請補助。</p> <p>前二項補助之申請程序、應備之書證資料及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。</p>	<p>中央及直轄市主管機關應獎勵各級醫療或研究機構從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究、設備，及進行診斷治療、國際醫療合作等所需之經費。</p> <p>具備下列證明文件，經委員會審議通過，中央主管機關得協助至國外進行國際醫療合作：</p> <ol style="list-style-type: none"> 一、本法第十條或第十二條規定之醫療機構或研究機構證明書、申請書與診療計畫書。 二、病患或病患法定代理人同意書。 三、其他必要之證明文件。 <p>前項醫療合作，得由第十條或第十二條規定之醫療機構或研究機構逕行辦理，所需費用由中央主管機關支付之。</p>	<p>中央及直轄市主管機關應獎勵各級醫療或研究機構從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需之經費。</p> <p>前項獎勵經費，由中央及直轄市主管機關編列預算補助之，並得受相關單位或團體之捐助。</p> <p>具備下列證明文件，經委員會審議通過，中央主管機關得協助至國外進行國際醫療合作：</p> <ol style="list-style-type: none"> 一、本法第十條或第十二條規定之醫療機構或研究機構證明書、申請書與診療計畫書。 二、其他國家或研究機構之證明書或同意書。 三、病患同意書。 四、其他必要之證明文件。 <p>前項醫療合作，得由第十條或第十二條規定之醫療機構或研究機構逕行辦理，其所需費用由中央主管機關應予適當之補助。</p>

▲ 2004 年第一次修法說帖。

而是診療所需的技術能力全球少有，迫不得已為之，而且每一筆費用均為可觀，罕見疾病人及家屬多已散盡家財，束手無策之下才尋求國際協助，此一處境實迥異於健保國外緊急就醫，不應適用健保支付標準。故建請明訂通過審核程序之國際醫療合作案件，其費用應由中央主管機關專案審查並支付之，何況專業把關之下，實際上能夠成行的案例僅是罕見中的罕見，絕不至於因此造成國家財政上的負擔。

限於前述三項法規未竟之處，自本法施行以來，國際醫療合作仍無任何個案成行，檢體外送於九十一年度亦僅有二十八例，可見在程序嚴格及補助有限，已構成罕見疾病病患就醫保命的障礙。綜觀國內醫療人權之發展，如愛滋病等法定傳染病，其治療都已得到國家全額補助，罕見疾病病人的生存希望卻在層層規定之下窒息，情何以堪？本會偕同罕見疾病病患家，深盼國際醫療合作能符合「申請從寬、專業把關、補助分擔」的原則，讓罕見疾病患者能真正藉本法，取得國際間珍貴的醫療資源，甚而啟動國內醫藥、生物科技等先進領域國際發展。

再次懇請您關懷弱勢，支持「罕見疾病防治及藥物法」部分條文修正案，使國內的罕見疾病病患能獲得更適切的保障。

財團法人罕見疾病基金會

常務董事

陳莉茵

執行長

曾敏傑

中華民國九十三年二月二十五日



二、促請政府全面補助推廣「二代新生兒篩檢」，減少生命的遺憾：

根據醫學統計，台灣每二十萬名出生的新生兒中，約有六十人會罹患某種先天代謝疾病，在重質不重量、講求優生保健的現代社會，如何防治先天性疾病，成為十分重要的課題。由於先天代謝異常在嬰兒期症狀表現不明顯，因此必須藉助新生兒篩檢來作早期發現，早期治療。本會自民國八十九年起，即不遺餘力鼓勵民間推展推行「二代新生兒篩檢」，透過儀器可篩檢出二十種以上的先天性代謝異常疾病，相較傳統的新生兒篩檢，將可讓更多的生命免於遺憾。本會並特別針對低收入戶家庭、偏遠地區民眾、原住民以全額補助方式鼓勵參與，篩檢經費皆由本會提供，迄今已補助四萬九千七百人接受篩檢，補助經費已達二百八十萬元。本會引頸期盼能將此篩檢方式推及全民，但礙於經費有限，因此建請政府全面檢討我國現行的新生兒篩檢制度，並由全民健保給付篩檢費用，全面推廣「二代新生兒篩檢」，以提昇國內新生兒篩檢水準，並保障國人的生命品質。

三、獨立於「總額預算」之上限之外，期待罕病病患權益免於協商變動之外：

自九十一年七月一日起，全民健保總額支付制度全面實施，上路之初，曾零星出現數個罕病急重症病患遭醫院排擠的案例。承蒙各界的愛護，全民健保醫療費用協定委員會於今年九月中旬決議，承諾明年度（九十四年）將罕見疾病與B、C肝炎、血

▲ 2004 年向總統提出之第一次修法陳情。

陳總統 水扁先生 大鑒：

財團法人罕見疾病基金會於民國八十八年成立至今，以滿足罕見疾病病患就醫、就學、就業及就養的需求為服務宗旨；作為一個草根性的病患團體，我們期待政府與民意機構一起關懷罕見疾病，並改善病患及家屬的生存環境，感謝政府歷年來重視罕見病患的需求，為使罕見病患獲得更臻完善的保障，茲說明四大訴求於下：

一、落實公告罕見疾病患者準用全民健保，確實保障病患權益：

罕見病患大多數必須終身與病魔搏鬥，所需的醫療費用十分龐大。諸如檢體外送、輔具、各式醫療器材，甚至國際醫療合作等，絕非一般家庭所能負擔，而向政府申請補助時又常遭以「與補助項目不符」為由回絕，因此無法獲得政府之相關補助。本法雖在條文內規定罕見病患可獲得全民健保之外的補助方式、內容與相關辦法，但在保障公告罕見患者是否適用於全民健保部分則未明確著墨。因此為保障罕見病患權益，建請修正罕見疾病防治及藥物法第三十三條，新增其條文內容如下，依此法第三條第一項，且經此法第四條所定委員會認定，或經中央主管機關指定公告為罕見疾病患者，準用全民健康保險法第三十六條規定，確實保障公告罕見疾病患者能適用於全民健保，促使立法美意得以順利落實。

▲ 2004 年向總統提出之第一次修法陳情。

的病友就養服務。我們並期待最終能夠由國家社會福利政策肩負起罕病的安養照護問題，協助社會建立完善的罕病照護網絡，達到國家善盡社會福利之最高精神。

再次懇請您關懷弱勢，支持罕見疾病基金會之前述四項請求，使國內的罕見疾病病患能獲得更適切的保障。

財團法人罕見疾病基金會

常務董事

陳莉茵

執行長

曾敏傑

中華民國九十三年十月二十九日

▲ 2004 年向總統提出之第一次修法陳情。

友病、愛滋病等患者列入保障總額二十二億專款專用。本會獲知此消息後，十分欣慰也極為感激健保局對罕見疾病病患的就醫權益之重視與保障；但由於罕病終身無法痊癒的特性，孤兒藥的救治是他們賴以維生的必要醫療診療，為避免與其他病患於醫療費用總額內相互排擠，殷盼罕見疾病之全民健保醫療費用獨立於「總額預算」之上限之外，以列於採支出目標制之其他部門等方式，協助罕病病患確保穩定而常態之就醫權益，免於年度協商結果以及實際醫療費用變動之影響。

四、結合政府及民間資源，建構罕見疾病長期照護網絡：

由於罕見疾病之稀少性與特殊性，因此過去社會大眾對於它的認識相當有限，隨著民國八十九年罕病法通過，提升了罕見疾病的社會能見度。病患生命的長度或許能藉由藥物等治療得以延伸，但是對於病況特殊且無有效治療方式的大多數病友們來說，生命的寬度才是攸關著他們生活的品質的重要因素，因此如何提供各病類病患適當的安養照護環境與服務品質，將是另一個重要的課題。目前坊間的安養機構一般皆以老人為對象，根本無法應付需要專業養護的罕見疾病病患，多數罕病患者都必須由家人辭掉工作專門照顧，家庭經濟失衡以致失婚、失依的更是多見。因此建請政府正視罕病病患在安養照護服務上迫切的需求，整合現有之政府、民間長期照護資源，共同建構一個綿密「罕見疾病安養照護網絡」，並就不同的照護資源組合，達到全方位

▲ 2004 年向總統提出之第一次修法陳情。



2010年 第二次修法說帖

在政府及民間共同努力之下，《罕見疾病防治及藥物法》（簡稱罕病法）於2000年正式立法施行，旨在維護並保障國內罕見疾病患者之醫療與照顧，及落實罕見疾病防治工作。內容除加強罕見疾病之診斷、治療，獎勵與保障罕病用藥及特殊營養品之供應外，並鼓勵罕見疾病藥物之製造與研究發展。罕病法實施至今業已屆滿十年，台灣在促進罕病病友醫療照顧及全民健保藥物給付等相關保障，展現了令世人刮目相看的豐碩成果。十年走來，除感念政府照顧罕病弱勢有成，更是回顧檢視當前罕病政策，是否有未盡完善的重要契機。因此本會希望針對罕病法部分條文提出修正建議，以期更加完善落實政府對罕見疾病的全面保障。

一、為強化政府投入罕見疾病防治之積極性，建議修正第六條部分條文

罕病法立法之初，衛生署為周全罕病病患之照顧，口頭承諾每年編列約新台幣3,000萬元之預算，用以推動各項罕病防治業務，並補助全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用等，雖為當時之良法美意，然而十年過去，隨著各項照顧罕病患者方案業務愈趨成熟多元，罕病病類及需求更不斷增加，除了積極照顧病患所需要的各項服務外，政府更應強化罕見疾病的防治與研究工

作，以期降低罕見疾病的複製與不幸發生。然而細究每年政府在罕病法的執行預算，這項 3000 萬元經費並無增加，且給付患者之特殊營養品即佔用了約二仟餘萬元，更遑論投入罕病防治與研發所需求的必要經費。

再者，去年（2009），本會在國民健康局的補助下舉辦「2009 國家在罕見疾病的角色與作為國際研討會」，藉由此國際交流的機會更瞭解到，相較於國際社會，即使台灣為全世界第五個制訂孤兒藥法案的國家，然實際投注於罕病防治與研發之經費還是明顯有待加強。例如法國為提供誘因促進孤兒藥研發，編列 3,000 萬歐元（約台幣 13 億 5,000 萬）獎勵研究；荷蘭於 2001 年開始每年編列 45 萬歐元（約合台幣 2,025 萬）的預算投入罕病防治工作，而在 2005 年，更為了推動專業醫療以及孤兒藥資訊的提供與研究發展，額外提撥 50 萬歐元（約合台幣 2,250 萬）的執行經費。同時，美國的國家衛生研究院（NIH）去年（2009）也提撥 2,400 萬美金（約合台幣 76 億 8,000 萬）作為罕見及被忽略疾病的藥物研發之用。在亞洲，即使是罕病政策一向落後於我國的韓國，也在 2008 年成立罕見疾病研究中心，獲得政府 550 萬美元（約合台幣 1 億 7,600 萬）的經費從事基礎研究以及建立臨床研究網絡等。在國際罕病研究齊頭並進投入經費在罕病用藥、科技、資訊等研究浪潮之下，國內罕病研究與防治的努力相形見绌，投入經費有若杯水車薪，急需修正法條以強化政府之權責及主動性。



現行罕病法第六條規定：中央主管機關得委託辦理罕見疾病之防治與研究。立法之初因考量政府經費與人力不足，讓主管機關在執行時，能有更大之彈性運用空間；但因近十年來政府投入罕病防治與研究的經費明顯不足，無法彰顯罕病法除藥物與醫療補助外，更積極的罕病防治與研發之重要意涵，因此本會建議將該條文修正為：中央主管機關應委託辦理罕見疾病之防治與研究，以強化政府對於罕見疾病相關防治研究的權責與主動性，並藉此督促政府編列充足預算以推動罕病防治與研究工作。

二、為穩定及擴展罕病法財源，建議修正第三十三條

按照目前政府每年編列約 3,000 萬之預算執行罕病法而言，僅能用於部分專案執行如：建置罕見疾病營養品藥物物流中心、罕見疾病檢體國際代行檢驗、以及補助部分健保未給付之特殊食品等項目，就已捉襟見肘，更遑論要投入各項罕見疾病防治研究及其它相關業務之發展。加上目前政府公務預算面臨逐年緊縮的窘境，人數稀少的罕見疾病弱勢族群，勢必有可能因預算排擠遭受衝擊。所以一方面我們要將病患真實需求忠實呈現（如：罕病防治等），讓政府能投入更多資源來協助台灣罕見疾病的整體發展，二方面也要積極尋找穩定財源，並將預算的餅逐年作大，方足以支應日益增加的罕病新需求。

去年（2009），衛生署菸品健康捐自 6 月 1 日起調漲，國

庫預計每年將有 320-360 億之收入。在當時衛生署葉金川署長的指示下，除七成作為全民健保安全準備金外，也將按比例分配，照顧社會弱勢族群，其中 2% 將作為照顧罕病病患之用，此舉也讓政府有更充足的經費來執行罕見疾病的相關業務。由於「菸品健康捐」未來將成為一筆固定之政府財源，因此本會建議透過修法將「菸品健康捐」之財源挹注，明訂於罕病法的條文中，透過法律明訂讓罕病法財源得以穩定且持續成長。

建議修訂罕病法第三十三條，原條文如下：

中央主管機關應編列預算，補助依全民健保法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。

前項補助經費，得接受相關單位或團體之捐助。

擬修正條文為：

中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病防治、研究之相關經費及依全民健保法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。

前項補助經費，應由菸品健康捐或得接受相關單位與團體之捐助。

修法前後條文對照表

修正後條文	建議修正條文	原條文
第六條 中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究	第六條 中央主管機關應委託辦理罕見疾病之防治與研究	第六條 中央主管機關得委託辦理罕見疾病之防治與研究
第三十三條 中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。前項補助經費，得由於品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。	第三十三條 中央主管機關應編列預算， 補助罕見疾病防治、研究之相關經費及依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。 前項補助經費， 應由於品健康捐或得接受相關單位與團體之捐助。	第三十三條 中央主管機關應編列預算，補助依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。前項補助經費，得接受相關單位或團體之捐助。

2014年 第三次修法說帖

修法緣起

我國雖然自 2000 年起設立《罕見疾病防治及藥物法》（以下簡稱罕病法）保障罕見疾病病患，然多年來，社會上卻仍時有所聞罕病家庭因無藥可吃，或疾病造成難以負荷的重擔等情況，而訴諸媒體，哭求主管機關保障其基本生存權，顯見現有罕病法之大傘仍難以為我國超過八千名罕病患者及其家庭遮風避雨，細數種種被忽略在現有醫療照護及社會福利制度裡所發生的罕病血淚：「有藥而不可得」、「有學卻不能上」、「想自立卻沒有工作」、「想求生卻求助無門」，在在顯示我國政府未能積極依法保障罕病病患，這也是罕病法今日不得不修法之故。

修法主要內容

修訂「罕見疾病防治及藥物法」是提供我國八千多名罕病病患、家庭、社區及醫院最堅實的守護，本次修法有下列幾點：

一、審議會專家學者應有罕病治療、照護經驗或研究背景者。

罕見疾病之認定及藥物審議主要仰賴本法中所設立之「罕見疾病及藥物審議委員會」，本次修法將「審議委員會」更名為「審議會」；同時，為使審議會委員能確實瞭解罕



病患者權益需求，故修法要求審議成員中醫事學者專家應明確設定為具罕見疾病臨床治療、照護經驗或研究者。(修正第四、五條)

二、明定寬列預算和具體工作計畫促進罕病研究及國際醫療合作。

罕病研究不僅耗費鉅資，其風險與失敗機率亦相對較高，於立法多年以來，雖有補助但成效不彰，故應明定寬列預算和具體工作計畫，並可補助或獎勵成效卓著之罕見疾病相關團體為之。而病家於國內若尋無生機時，必然會尋求國際醫療合作，政府對此應更主動積極，提供專業協助，不應漠視病患生存權，而使得病家必須自行募款或境外求醫。(修正第六、十、十三條)

三、政府應主動提供照顧資訊並給予諮詢。

不同於一般疾病，罕病之照護模式及對於長期諮詢之需求較一般病家殷切，除主動告知病情之外，應於發現具有罕見遺傳疾病缺陷時，提供病家疾病照顧模式及相關資訊，讓病家能夠盡早因應，除可減輕病患之病況惡化外，還可能因此預防下一胎的疾病發生，並明定諮詢相關辦法並落實執行，使主管機關得以委託專業團體為之。(修正第八條)

四、政府應主動協調就學、就業及就養問題。

由於現有法令及對於罕病之認識不足，罕病病患於生活中遇到就學、就業、就養問題時仍會遇到「互踢皮球」的現象，本次修法要求主管機關應於病友在就學、就業及就養發生問題時，扮演積極協調角色，讓病友能夠獲得更迅速實質的專業協助。(修正第十一條)

五、核定通過之罕見疾病藥物，全民健康保險應予以適當之給付，並持續供藥。

基於我國全民健康保險福利保險之精神及維護罕見疾病病人之醫療權與生存權，對極重症及極弱勢的罕病患者醫療照護理當責無旁貸，而罕病法為一特別法，與屬普通法的健保法，應有調和關係並無競合之虞。況且已經查驗登記或專案申請核可之罕見疾病藥物，依現有健保相關規定納入給付，可避免重複審查療效，並且有效減少繁瑣行政流程。再者，第十二條第二項明定「給付方式依全民健康保險相關規定辦理」，即是保留健保對於藥價協商、議價權及用藥給付標準、進退場機制訂定之權利，故不會有逾越健保法規定之情事。其他重要論述置於下方重要主張。同時政府應要求藥商善盡持續供藥之責，不得冒然斷藥以保障病人生命安全。(新增第十二條、修正第十七條)

六、增加補助健保未給付之所需心理、復健與生育關懷服務、藥物及營養品。

為健全本法規定之服務措施之提供，強化病友完整需求之滿足，加入依全民健康保險法未能給付之復健服務、病人及家屬心理支持服務、生育關懷服務及必要舒緩病症與預防惡化之藥物、特殊營養品費用。其他重要論述置於下方重要主張。(修正第三十三條)

七、確立藥物與特殊營養食品專責機構之位階。

「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」實為罕病患者緊急所需藥物與特殊營養食品的專責交流平台，因現今以委託執行方式，非固定執行單位及人員，導致作業流程標準不一，成效不彰，故應入法以使該中心穩定發展，發揮積極之角色。(新增第三十四條之一)

重要主張

罕藥認定給付一條通，未逾健保規定—— § 12

罕見疾病「陣發性夜間血紅素尿症(簡稱PNH)」病患於2011年11月經媒體披露，PNH用藥eculizumab已於同年5月經認定為罕見疾病用藥(以下簡稱罕藥)，但因健保久未核予給付，在藥廠無法繼續提供試驗用藥情況下，立即面對斷藥

之虞，不得已病家召開記者會公開請命，引起總統關注，之後健保加速審查，該藥於 2012 年 4 月獲得健保納入給付。

現行罕藥之療效皆由「罕見疾病及藥物審議會」認可後，再經「查驗登記」或「專案申請」核定通過方式製造或輸入，這些過程均皆由專業相關委員嚴謹審議方可為之。然而，在進入健保給付審議時，療效被重覆審查，造成審查疊床架屋，行政效率不彰，病患苦等無藥之窘境。

事實上，罕藥一旦通過罕病審議會審議，表示已認可該藥品對於病患照護之必要性及絕對性，此等救命藥卻不斷發生「已為罕藥卻遲遲無法取得健保給付」之怪象，使病患難以負擔高額藥價或無法取得藥物，此情況實嚴重違背罕病法立法為解罕病病患無藥之基本訴求。

發生在 2011 年的 PNH 面臨斷藥才獲給付事件不該是常態，本次修法即訴求於尊重且不逾越現有罕藥認定、取得及健保核價等機制之中，維護罕病病患基本用藥權，藥價的核定權仍在健保主管機關，並可簡化繁複之行政流程，避免現行療效重覆審查問題。

從疾病照護到提升生活品質—— § 33

目前公告罕病已有 201 種，截至 2014 年 3 月通報罹病個案 8,183 人，此族群所需之照護需求廣度及深度皆已較立法之

初大幅增加，為了強化罕病之預防、照護，如：讓病友能在身體功能退化前就開始復健動作；在病友及家屬各個疾病階段能有心理上的支持、輔導、諮商；在病家生下一代或下一胎時提早防範再生出罕病兒；在治療藥品無法處理的症狀出現時，能有適當的舒緩藥物以緩解其不適，例如尼曼匹克症病患適當服用褪黑激素以改善睡眠品質，以達提升生活品質之效。故此次修法列入補助健保未能給付之項目：復健服務、病人及家屬心理支持服務、生育關懷服務及必要舒緩病症與預防惡化之藥物、特殊營養品費用，亦為此次修法重點。

結語

罕見疾病病患承擔了人類生命演化的風險，給予他們安全無虞的生存環境是政府基本應盡義務。本次罕病法修法將尋求立法院各黨委員支持，期盼早日在立法院獲通過，以積極提供更完善的罕病照護，共同維護罕病病友權益。

修法前後條文對照表

修正後條文	建議修正條文	原條文
<p>第四條 下列事項由罕見疾病及藥物審議會（以下簡稱審議會）辦理：</p> <p>一、罕見疾病認定之審議及防治之諮詢。</p> <p>二、罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品認定之審議。</p> <p>三、罕見疾病藥物查驗登記之審議。</p> <p>四、罕見疾病藥物與維持生命所需之特殊營養食品補助及研發之審議。</p> <p>五、罕見疾病國際醫療合作之審議、協助及諮詢。</p> <p>六、治療特定疾病之非罕見疾病藥物之審議。</p> <p>七、其他與罕見疾病有關事項之諮詢。</p> <p>前項審議會由中央主管機關邀集政府機關代表、醫事學者專家及社會公正人士組成，其中委員名額，至少應有二分之一以上為具罕見疾病臨床治療、照護經驗或研究之醫事學者專家；單一性別不得少於三分之一。</p>	<p>第四條 中央主管機關為審議罕見疾病有關事項，應設罕見疾病及藥物審議會（以下簡稱審議會），其組織及會議，依中央主管機關之規定。</p> <p>審議會委員由政府機關代表、醫事學者專家及社會公正人士組成，其中委員名額，至少應有二分之一以上為具罕見疾病臨床治療、照護經驗或研究之醫事學者專家。</p>	<p>第四條 中央主管機關為審議罕見疾病有關事項，應設罕見疾病及藥物審議委員會（以下簡稱委員會），其組織及會議，依中央主管機關之規定。</p> <p>委員會委員，由政府機關代表、醫事學者專家及社會公正人士組成，其中委員名額，至少應有三分之二以上為醫事學者專家。</p>

修正後條文	建議修正條文	原條文
<p>審議會為辦理第一項事項，應徵詢其他相關學者專家、產業或罕見疾病病人代表之意見。</p>		
<p>第五條 (刪除)</p>	<p>第五條 審議會任務如下： 一、罕見疾病認定之審議及防治之諮詢。 二、罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品認定之審議。 三、罕見疾病藥物查驗登記之審議。 四、罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品補助及研發之審議。 五、罕見疾病國際醫療合作之審議、協助及諮詢。 六、治療特定疾病之非罕見疾病藥物之審議。 七、其他與罕見疾病有關事項之諮詢。 審議會執行前項任務，應徵詢其他相關學者專家、產業或罕見疾病病人代表之意見。</p>	<p>第五條 委員會任務如下： 一、罕見疾病認定之審議及防治之諮詢。 二、罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品認定之審議。 三、罕見疾病藥物查驗登記之審議。 四、罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品補助及研發之審議。 五、罕見疾病國際醫療合作之審議、協助及諮詢。 六、治療特定疾病之非罕見疾病藥物之審議。 七、其他與罕見疾病有關事項之諮詢。 委員會執行前項任務，應徵詢其他相關學者專家、產業或罕見疾病病人代表之意見。</p>
<p>第六條 中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究。</p>	<p>第六條 中央主管機關應<u>寬列預算，並制定具體工作計畫及辦法，以辦理罕見疾病之防治與研究。</u></p>	<p>第六條 中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究。</p>

修正後條文	建議修正條文	原條文
<p>第八條 中央主管機關接獲前條報告或發現具有罕見遺傳疾病缺陷者，經病人或其法定代理人同意，應派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響，並提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務。</p> <p>前項服務之內容、實施方式及其他應遵循事項之辦法，由中央主管機關定之。</p>	<p>第八條 中央主管機關接獲前條報告或發現具有罕見遺傳疾病缺陷者，經病人或其法定代理人同意，應派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響，並提供照護諮詢。</p> <p><u>前項照護諮詢之相關辦法由中央主管機關定之。</u></p>	<p>第八條 中央主管機關接獲前條報告或發現具有罕見遺傳疾病缺陷者，經病人或其法定代理人同意，得派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響，並提供照護諮詢。</p>
<p>第十條 中央主管機關應獎勵各級醫療機構、研究機構及罕見疾病相關團體從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需經費。</p> <p>前項獎勵及補助之項目、範圍、金額，由中央主管機關定之；直轄市、縣（市）主管機關並得準用之。</p>	<p>第十條 中央主管機關應獎勵各級醫療機構、研究機構及罕見疾病相關團體從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需經費。</p> <p><u>前項規定之相關辦法由中央主管機關定之，直轄市、縣（市）主管機關得準用之。</u></p>	<p>第十條 中央主管機關應獎勵各級醫療或研究機構從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需經費。</p> <p>前項規定，直轄市、縣（市）主管機關得準用之。</p>

修正後條文	建議修正條文	原條文
<p>第十一條 主管機關應辦理罕見疾病之教育及宣導，並由機關、學校、團體及大眾傳播媒體協助進行。</p> <p>主管機關於罕見疾病病人就學、就業或就養時，應協調相關機關（構）協助之。</p>	<p>第十一條 主管機關應辦理罕見疾病之教育及宣導，並由機關、學校、團體及大眾傳播媒體協助進行。</p> <p>主管機關於罕見疾病病人就學、就業或就養時，應協調相關機關（構）協助之。</p>	<p>第十一條 主管機關應辦理罕見疾病之教育及宣導，並由機關、學校、團體及大眾傳播媒體協助進行。</p> <p>主管機關於罕見疾病病人發生就學、就業或就養問題時，得協調相關機關（構）協助之。</p>
<p>第十二條 （刪除）</p>	<p>第十二條 罕見疾病藥物經依本法由相關主管機關查驗登記或專案申請核定通過，其費用應由全民健康保險給付。</p> <p>前項給付方式依全民健康保險相關規定辦理，並於必要時得徵詢審議會之專業意見。</p>	<p>第十二條 （刪除）</p>

修正後條文	建議修正條文	原條文
<p>第十三條 罕見疾病病人或其法定代理人得備具申請書、第十條規定之醫療或研究機構出具之證明書、診療計畫書及相關證明文件，向中央主管機關提出申請，經審議會審議通過後，中央主管機關得提供補助至國外進行國際醫療合作。</p> <p>前項醫療合作為代行檢驗項目者，得由第十條規定之醫療或研究機構申請補助。</p> <p>前二項補助之申請程序、應備之書證資料及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。</p>	<p>第十三條 罕見疾病病人或其法定代理人得備具申請書、第十條規定之醫療或研究機構出具之證明書、診療計畫書及相關證明文件，向中央主管機關提出申請，經審議會審議通過後，中央主管機關應寬列經費，提供補助至國外進行國際醫療合作。</p> <p>前項醫療合作為代行檢驗項目者，得由第十條規定之醫療或研究機構申請補助。</p> <p>前二項補助之申請程序、應備之書證資料及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。</p>	<p>第十三條 罕見疾病病人或其法定代理人得備具申請書、第十條規定之醫療或研究機構出具之證明書、診療計畫書及相關證明文件，向中央主管機關提出申請，經委員會審議通過後，中央主管機關得提供補助至國外進行國際醫療合作。</p> <p>前項醫療合作為代行檢驗項目者，得由第十條規定之醫療或研究機構申請補助。</p> <p>前二項補助之申請程序、應備之書證資料及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。</p>
<p>第十七條 罕見疾病藥物依本法查驗登記發給藥物許可證者，其許可證有效期間為十年。有效期間內，中央主管機關對於同類藥物查驗登記之申請，應不予受理。</p> <p>前項罕見疾病藥物於十年期滿後仍須製造或輸入者，應事先申請中央主管機關核准展延，每次展</p>	<p>第十七條 罕見疾病藥物依本法查驗登記發給藥物許可證者，其許可證有效期間為十年。有效期間內，中央主管機關對於同類藥物查驗登記之申請，應不予受理。</p> <p>前項罕見疾病藥物於十年期滿後仍須製造或輸入者，應事先申請中央主管機關核准展延，每次展</p>	<p>第十七條 罕見疾病藥物依本法查驗登記發給藥物許可證者，其許可證有效期間為十年。有效期間內，中央主管機關對於同類藥物查驗登記之申請，應不予受理。</p> <p>前項罕見疾病藥物於十年期滿後仍須製造或輸入者，應事先申請中央主管機關核准展延，每次展</p>

修正後條文	建議修正條文	原條文
<p>延不得超過五年。展延期間，同類藥物得申請中央主管機關查驗登記。</p> <p>罕見疾病藥物依本法查驗登記發給許可證後，如經中央主管機關公告不再列屬罕見疾病藥物者，其許可證之展延，適用藥事法有關規定。</p> <p>依第一項規定取得許可證之所有人，除因不可抗力之情形外，應於許可證有效期間內持續供應罕見疾病藥物；於特許時間內擬停止製造或輸入罕見疾病藥物者，應於停止日前六個月以書面通知中央主管機關。</p>	<p>延不得超過五年。展延期間，同類藥物得申請中央主管機關查驗登記。</p> <p>罕見疾病藥物依本法查驗登記發給許可證後，如經中央主管機關公告不再列屬罕見疾病藥物者，其許可證之展延，適用藥事法有關規定。</p> <p><u>罕見疾病藥物許可證持有人、罕見疾病藥物製造者或供應者，於許可證有效期間，除有不可抗力或於六個月前書面通知中央主管機關並經審查通過之情事外，不得無故終止藥物供應。</u></p> <p><u>違反前項規定者，中央主管機關得針對無故終止藥物供應之行為人令其限期改善，屆期未改善者，中央主管機關得處以新台幣十萬元至五十萬元之罰鍰，並得按次連續處罰，必要時亦得廢止其藥商或西藥、中藥製造業許可證。</u></p>	<p>延不得超過五年。展延期間，同類藥物得申請中央主管機關查驗登記。</p> <p>罕見疾病藥物依本法查驗登記發給許可證後，如經中央主管機關公告不再列屬罕見疾病藥物者，其許可證之展延，適用藥事法有關規定。</p> <p>依第一項規定取得許可證之所有人於特許時間內擬停止製造或輸入罕見疾病藥物者，應於停止日前六個月以書面通知中央主管機關。</p>

修正後條文	建議修正條文	原條文
<p>第三十三條 中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。</p> <p>前項補助經費，得由於品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。</p>	<p>第三十三條 中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、<u>復健、居家醫療照護器材、病人及家屬心理支持服務、生育關懷服務、維持生命所需之特殊營養品、必要舒緩病症與預防惡化之藥物及特殊營養品費用</u>。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。</p> <p>前項補助經費，得由於品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。</p>	<p>第三十三條 中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。</p> <p>前項補助經費，得由於品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。</p>
<p>第三十四條之一 中央主管機關應協助各診療醫院及罕見疾病病人，維持生命所需之特殊營養食品及需用罕見疾病適用藥物之緊急取得。</p>	<p>第三十四條之一 為加強照顧罕見疾病病人，中央主管機關應設罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心，協助各診療醫院及罕見疾病病人維持生命所需之特殊營養食品及需用罕見疾病適用藥物之緊急取得。</p> <p>前項協助內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。</p>	



附錄四

罕病醫療照護費用補助辦法

立法沿革：

1. 中華民國八十九年八月九日行政院衛生署（89）衛署保字第 0890009922 號令訂定發布全文 9 條；並自八十九年八月九日起施行
2. 中華民國一百年四月七日行政院衛生署署授國字第 1000400309 號令修正發布全文 10 條；除第 2 條第 1 項第 3、5 款規定自一百年一月一日施行外，其餘自發布日施行
3. 中華民國一百年十二月二十九日行政院衛生署署授國字第 1000402881 號令修正發布第 3、4 條條文
4. 中華民國一百零三年十月十三日衛生福利部部授國字第 1030401974 號令修正發布全文 11 條；除第 2 條第 1 項第 3、5 款規定自一百年一月一日施行；第 2 條第 1 項第 6 款、第 3 條第 1 項規定自一百零三年十月十三日施行；第 4 條第 1 項規定自一百年四月七日施行外，自發布日施行
5. 中華民國一百零四年三月六日衛生福利部部授國字第 1040400442 號令修正發布第 2、5 條條文
6. 中華民國 106 年 9 月 8 日衛生福利部衛授國字第 1060402101 號令修正發布名稱及全文 12 條，自發布日施行（原名稱：罕見疾病醫療補助辦法）

法條內容：

第一條

本辦法依罕見疾病防治及藥物法（以下稱本法）第三十三條第一項規定訂定之。

第二條

本法第三十三條第一項所定依全民健康保險法未能給付之費用，以罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材所生費用者為限；其補

助項目如下：

一、未收載於全民健康保險醫療服務給付項目及支付標準，或全民健康保險藥物給付項目及支付標準之醫療服務或藥物。

二、全民健康保險法第四十五條規定，定有給付上限，應由保險對象自付差額之特殊材料。

三、全民健康保險法第五十一條規定不納入保險給付範圍之診療服務、藥物及其他項目。

四、其他依全民健康保險法相關法令不給付，經罕見疾病及藥物審議會審議認可之項目。

第三條

罕見疾病之預防、篩檢及符合前條規定之下列費用，得依本辦法申請補助：

一、具一定效益之預防及篩檢費用。

二、對治療或遺傳有重大影響之檢查、檢驗費用。

三、確診疑似罕見疾病之檢查、檢驗費用（附件一）。

四、確診新增罕見疾病所需之檢查、檢驗費用。

五、具相當療效及安全性之醫療處置費用。

六、具一定效益與安全性之支持性及緩和性之照護費用。

七、經中央主管機關公告之罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用。

八、代謝性罕見疾病之特殊營養諮詢費用。

九、維持生命所需之居家醫療照護器材費用（附件二 四）。

前項各款之費用，已依其他法令規定申請補助或給付者，不得依本辦法重複申請補助；重複領取者，廢止本辦法補助處分之全部或一部，並以書面通知限期返還。



第四條

前條第一項第一款至第七款之費用，應由醫事服務機構於事前報中央主管機關審查通過，始得於事實發生後申請補助。但情況危急者，得於事實發生後十四日內報中央主管機關審查。

第五條

第三條第一項第九款之費用補助，以罕見疾病病人為申請人；病人為未成年人、受監護或輔助宣告之人時，為其法定代理人、監護人或輔助人。

第三條第一項第一款、第三款、第四款、第六款及第八款之費用補助，由診治之醫事服務機構為申請人；第二款、第五款及第七款之費用補助，以經評定為區域級醫院以上之醫事服務機構為申請人。

第六條

前條第一項之申請人應檢具相關費用收據及醫事服務機構開立之診斷證明書；第二項之申請人應檢具載明疾病名稱與各項費用明細之文件，及第四條所定事前審查通過之通知書影本，於事實發生後或結帳日後三個月內，向中央主管機關提出申請。但由中央主管機關直接配送者，依中央主管機關規定程序辦理。

第七條

第三條第一項費用之補助基準如下：

- 一、第一款預防、篩檢之費用，依中央主管機關認定之項目及金額補助。
- 二、第二款至第六款及第九款之費用，以實際所生費用之百分之八十為限。
- 三、第七款藥物費用之補助如附表（附件三）；維持生命所需之

特殊營養食品費用，全額補助。

四、第八款之特殊營養諮詢費用，每人每年以六次為限，每次補助新臺幣二百五十元。前項第三款特殊營養食品，中央主管機關得每年檢討其使用之必要性。

第八條

有下列情形之一者，得全額補助，不受前條第一項所定補助金額及比率之限制：

- 一、低收入戶及中低收入戶病人之醫療照護費用。
- 二、維持生命所需之緊急醫療照護費用。

第九條

醫事服務機構依前二條規定申請補助之費用，不得以任何理由向病人收取。

醫事服務機構申請補助費用時，有擅立收費項目、費用異常或其他虛偽不實情事時，中央主管機關得予刪減；所刪減之費用，不得向病人收取。

第十條

罕見疾病人體試驗之研究，應依醫療法、藥事法及其相關法規之規定為之；其所需經費，應於施行前檢具計畫書，向中央主管機關申請補助。

第十一條

接受醫療補助之藥物及維持生命所需之特殊營養品，不得轉讓他人使用。

第十二條

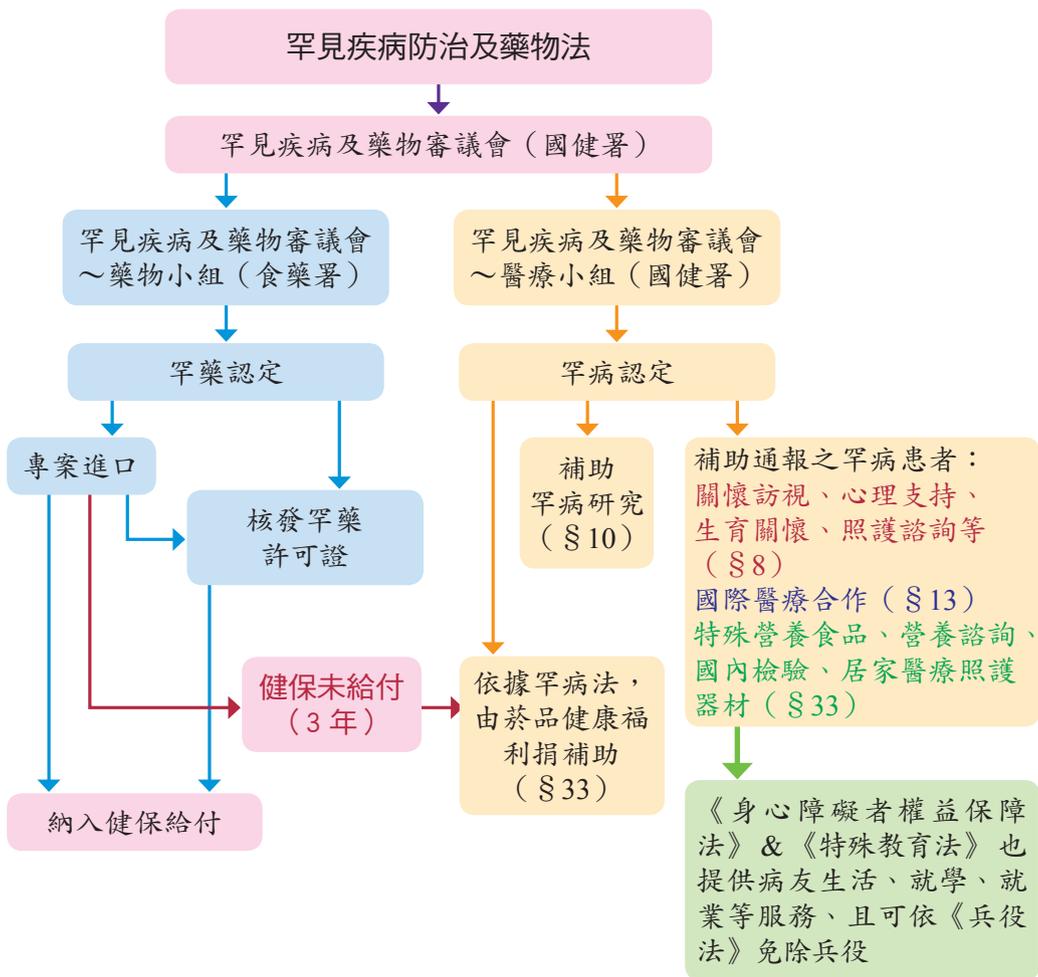
本辦法自發布日施行。

中央主管機關公告適用罕見疾病防治及藥物法之日起算之年期	申請藥品查驗登記及國內臨床使用資料繳交狀態	補助比率	每月補助上限 (單位:新臺幣元)
第一年	已於「藥品查驗登記審查準則」所定之醫藥先進國家查驗登記通過，尚無國內臨床使用資料	百分之五十	三十一萬三千
	已申請查驗登記，且定期繳交國內臨床使用資料	百分之六十	三十七萬五千
	未申請查驗登記或未依規定繳交國內臨床使用資料	百分之四十	二十五萬
第二年	已定期繳交第一年之國內臨床使用資料	百分之七十	四十三萬八千
	未定期繳交第一年之國內臨床使用資料	百分之二十五	十五萬六千
第三年	已定期繳交第二年之國內臨床使用資料	百分之八十	五十萬
	未定期繳交第二年之國內臨床使用資料	百分之十	六萬三千

▲罕見疾病醫療照護費用補助辦法附表

附錄五 罕見疾病相關之政策保障

罕見疾病基金會整理





無聲的苦難：
亞太地區罕見疾病
之認知與管理評估

贊助商：

CSL Behring



目錄

- 3 執行摘要
- 5 關於本研究
- 6 第一部 亞太地區罕見疾病簡介
- 6 醫療政策日益重視罕見疾病
- 7 跟上發展腳步：罕見疾病挑戰的規模
- 8 第二部 罕見疾病管理的首要挑戰
- 8 異中求同：罕見疾病如何構成一個共通的疾病類別？
- 10 專欄：哪些疾病可算是罕見疾病？
- 12 醫療照護品質不一致
- 15 有限的知識與經驗
- 16 在正確的時間提供必要的知識
- 18 專欄：韓國與日本在改善診斷方面的成果
- 19 第三部 亞太地區應對的優先次序
- 20 診斷上的困難
- 20 廣大的財政負擔
- 21 不只是處理疾病，更要以人為本
- 23 專欄：台灣的全方位制度
- 24 總結：提高亞太地區罕見疾病之關注

執行摘要

無論在亞太地區或是全球各國，皆開始於政策議程探討罕見疾病所面臨的集體困境與挑戰。在澳洲、中國、日本、南韓和台灣，各種新的以及修訂醫療系統和社會制度措施，加上2018年「亞太經濟合作組織 (APEC) 罕見疾病行動計畫」，反映出人們日益認知到採取行動的必要性。

隨著亞太區打算開始掌控罕見疾病這項社會議題，接下來將面對許多重大且不斷浮現的挑戰需要應對。即便醫療與社會系統在許多層面有相當的進展，但仍存在許多問題有待解決。

本次由 CSL Behring 公司贊助經濟學人智庫的研究將著眼於亞太地區罕見疾病所面臨的困境、五個經濟體如何準備應對這一挑戰，並回顧各國相關措施如何提供更佳罕見疾病照護。本報告經匯整並分析由 500 多名臨床醫生的大量調查資料，與 17 位學術、醫學、政府和罕見疾病專家的訪談，以及廣泛的文案研究。

本研究舉出亞太地區的幾個首要挑戰與三個優先實施重點。

主要挑戰

1. 缺乏對罕見疾病的統一定義會影響大眾的普遍認知，但有鑑於罕見疾病的多樣性，我們需要的是靈活的解決方法
 - 「罕見」並非一個客觀的醫學概念。因此根據不同對象，針對罕見疾病負擔的定義可能有相當大的差異。亞太地區對於許多罕病真正的社會負擔尚未有明確的定義；但這對決定研究設計、配套照護和制定醫療政策的人具有重要的影響。
 - 世界上有 6000 到 7000 種不同的罕見疾病，每一種都有其幾乎完全不同的病因、症狀、治療方案及成效，除了罕見之外，它們之間可能沒有什麼共同點。然而在這些多樣性背後，依然存在著一些共通性，使得我們

能夠共同應對罕見疾病的重要面向，其中包括常見的患者和家庭與醫療系統之溝通互動，以及由於失能而產生的經濟與社會需求。

2. 僅少數病人得到最佳的實證照護

- 醫療照護上的不一致與不公平是亞太地區罕見疾病患者面臨的另一挑戰。本次調查的受訪者指出，他們手中僅有三分之一的罕見疾病患者受到最佳實證醫療照護。當被問及他們的醫療系統在診斷、治療和照護品質方面的整體表現如何時，回答是尚可接受、但並非是最優化的。
- 我們的專家解釋當前一種微妙的情況：較常見的罕見疾病，特別是由跨科別團隊治療的罕見疾病，可以得到相當好的治療。但那些病情相對更為罕見、住在遠離大型醫學中心的偏鄉地區、或者疾病未得到確診的患者，通常只獲得尚可接受或更差的醫療服務（見本文第 13 頁）。

3. 缺乏罕見疾病知識及可靠的研究數據

- 在本次調查中，醫療專業人員對罕見疾病的知識是有限的。根據受訪者評估同儕對罕見疾病知識的了解程度，從非常差 (1 分) 到非常好 (5 分)，受訪者平均給分為中等 (3.1 分)。另外，受訪者普遍存有知識落差：有 34% 受訪者不知道他們的國家是否有統一的「罕見疾病」定義，而 35% 受訪者不確定他們的國家是否有制定罕見疾病政策。
- 這可能只是反映醫師們缺乏接觸罕見疾病的經驗：受訪者每年平均只看到一個新的罕見疾病病例，並且在整個職業生涯中很少遇到多位罹患相同罕見疾病的患者。

- 因此有必要透過醫學教育提升罕見疾病相關領域知識水準、分析醫療系統中何處可取得專家經驗、收集以及分析相關數據、並整合資訊以使用於定點照護 (見本文第 16 頁)。

優先實施重點

1. 獲得正確診斷通常需在醫療系統中歷經漫長的旅程
 - 本次受訪者評比認為診斷是罕見疾病領域中最巨大的挑戰。其困難點在於如何正確又迅速地找出真正原因；大部分的情況中，病人要經過數年、探訪多位醫師才能獲得確診。
 - 國家型未確診疾病計畫在亞太地區越來越普遍。韓國和日本的計畫顯示，結合跨科別小組、先進基因定序技術、使用臨床資料庫、以及國內外專家間的人際互動交流，有助增加約三分之一疑難病例的準確診斷 (見本文第 18 頁)。
2. 財務負擔不容小覷
 - 當受訪者被問及哪一項措施能對於罕見疾病患者最有幫助時，近半數 (47%) 表示需提供更佳的經濟支援。罕見疾病給患者和家庭帶來了巨大的經濟負擔；例如在中國，許多病人是負擔不起藥物的；而儘管其他國家有提供些許藥物補助，但並非所有罕見疾病皆能得到相同的資助。對整個亞太區的罕見疾病患者來說，除了醫療費用本身之外，尚有其他相當可觀的自付費用支出 (見本文第 20 頁)。
3. 罕見疾病患者更有著經濟與社會援助上的需求，而非僅止於醫療照護
 - 在給與政府體系滿足罕見疾病患者不同方面需求的評分時，受訪者在生活品質支持

度上給的排名最低。94%的罕見疾病缺乏已核准上市的治療藥物，而這部分亦同時是政策面在許多情況下最能直接產生影響的領域。

- 罕見疾病患者的多面向需求驅使擴大現有社會福利制度勢在必行；由於患者往往難以就業或就學，因此提供相關援助是使他們獲得整體全人照護的必要發展 (見本文第 21 頁)。

應對挑戰：政策協調統籌可滿足罕見疾病患者的多元需求

- 儘管在本研究中指出許多挑戰，但在協調、整合照護罕見疾病患者方面，整個地區已有緩慢但穩定的進展。政策制定者可以優先考慮改善幾個當前或近期可實現的目標，包括更好的數據收集和使用、加強罕見疾病相關教育訓練、廣為傳播現有知識、並且與病友組織合作以整合社會照護 (見本文的總結)。

關於本研究

於 2019 年 11 月至 12 月，經濟學人智庫 (The Economist Intelligence Unit) 調查了 5 個亞太國家的 503 名醫療專業人員，以評估他們對罕見疾病的了解，並找出國家醫療系統所面臨的挑戰。受訪者包括執業專科醫生 (n=172 名)、基層醫療醫師 (n=229 名)、護士 (n=40 名) 及藥師 (n=62 名)。受訪市場包括澳洲 (n=103)、中國 (n=100)、日本 (n=100)、韓國 (n=100) 和台灣 (n=100)。

此外，我們與 17 名臨床診治與病友組織的專家代表進行了諮詢或深入情境式訪談而完成了本研究計劃和這份報告。我們誠摯地感謝以下人員的參與及洞見：

Takeya Adachi，國立研究開發法人日本醫療研究開發機構 (AMED)

Younghin Ahn，韓國國立生物醫學科學健康中心

Matthew Bellgard，澳洲昆士蘭科技大學教授兼電子化研究主任、APEC 罕見疾病網路主席

Gareth Baynam，西澳臨床遺傳學家和未診斷疾病計畫基因服務主任

董咚，香港中文大學研究助理教授

Elizabeth Elliott，澳洲雪梨大學兒科與兒童健康教授

黃如方，中國罕見病發展中心創始人

Ritu Jain，新加坡罕見疾病組織亞太聯盟主席 (APARDO)

Sonoko Misawa，日本千葉大學醫學研究院副教授

Yukiko Nishimura，日本多重罕見疾病和難治疾病組織 (NPO ASrid) 創始人兼主席

曾敏傑，台灣罕見疾病基金會共同創辦人

Gregory Vijayendran，新加坡跨越國界的彩虹主席

Richard Vines，澳洲罕見癌症協會主席

王建得，台灣台中榮民總醫院罕見疾病暨血友病中心主任

王奕鷗，中國病痛挑戰基金會秘書長

吳昭軍，台灣衛生福利部國民健康署副署長

本研究計畫由 CSL Behring 公司贊助。本報告由 Paul Kielstra 撰寫，經濟學人智庫 Jesse Quigley Jones 編輯。

2020 年 3 月

第一部 亞太地區罕見疾病簡介

醫療政策日益重視罕見疾病

亞太經合組織 (APEC) 罕見疾病網路主席、同時是澳洲昆士蘭科技大學教授兼電子化研究主任的 Matthew Bellgard 指出，罕見疾病在亞太地區「已逐漸成為焦點」並且「越來越受到關注」。總部設在新加坡的亞太罕見疾病病友保護組織「跨越國界的彩虹」(Rainbow Across Borders) 主席 Gregory Vijayendran 對此表示贊同：「在過去 5 年裡，大眾對於罕見疾病的認知有著緩慢但顯著的提升。」

兩位專家都認為，背後有多種因素造成最近這種轉變。Bellgard 教授談到醫療系統部分的改變，他相信，這股擴大保險給付範圍的趨勢，開始將注意力放在醫療照護不足的群體，其中包括罕見疾病。此外，他指出越來越強調以人為本的醫療照護正創造一種新的環境，而這種新環境可以更有效地滿足罕見疾病患者的多方位需求。與此同時，Vijayendran 先生指出，在政府衛生主管機關、病友和倡議團體、患者及其照顧者、與臨床醫師共同作出多方努力下，罕見疾病日漸受到公眾矚目。患者因此開始受益於大眾對罕見疾病本身的了解、以及因醫療系統資源不足所面臨的困境。

近來在政策面的諸多改革反映出罕見疾病是亞太公共衛生議程中備受探討的議題。幾個傑出的政策改革如下：

- 澳洲政府承諾實施該國目前正在起草的第一個國家罕見疾病系統架構與行動計畫；
- 日本的罕見疾病政策可追溯到 70 年代，但在 2014 年通過了新的立法來幫助罕見

疾病患者。在 2015 年，新成立的「國立醫療研究開發機構」(AMED) 將罕見和頑固性疾病列為其九大優先領域之一，進而加強了尋找病因與治療方法；

- 同樣在 2015 年，韓國議會通過了「罕見疾病管理法」，要求衛生福利部制定罕見疾病的預防、診斷、治療以及學術研究等的相關計畫；
- 台灣長期持續投入在罕見疾病的努力成果獲得高度評價，近期較少發起新的計畫。台灣的全心投入首見於 2000 年立法通過了世界上第 5 個保障罕見疾病及孤兒藥物的專法。儘管如此，台灣仍不斷持續改革社會制度，最近的一次是在 2017 年底，發表了「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」。

新興市場國家也開始著手進行重要的行動。中國罕見病患者組織一病痛挑戰基金會秘書長王奕鷗指出，「近年來，中國在這領域的政策取得了快速進展」。雖然目前還沒有正式的罕見病立法，但中國國家衛生健康委員會於 2016 年成立了「罕見病診療與保障專家委員會」，並於兩年後發布了首份國家罕見病名單。王奕鷗補充，與此同時，越來越多的孤兒藥正在獲得批准，自 2019 年 10 月以來，中國的大型醫療保險計劃看來正在尋找提高給付範圍的方法。

在國際層面，亞太經合組織自 2016 年以來建立了一個「生命科學創新論壇罕見疾病網路」。2018 年底，APEC 啟動了「亞太經合組織罕見疾病行動計畫」，其目標是為各成員經濟體提供應對罕見疾病的政策基本架構。¹

1. APEC, Action Plan on Rare Diseases, 2018.

跟上發展腳步：罕見疾病挑戰的規模

到底是什麼樣性質及範圍的醫療負擔喚醒了這些國家與國際的回應？但無論回答為何，皆必須以這個重要的提醒為前提：以 Vijayendran 先生的話來說就是，在罕見疾病的領域有著「明確缺乏數據」的困擾。這樣的數據缺乏在大量使用估計值而非具體數字的亞太地區尤為顯著；這裡舉一個在中國明顯的例子。以中國的人口規模來看，它的疾病控制中心認為中國擁有世界上最多的罕見病患者（2014 年為 1680 萬）²，是相當合理的假設；然而在中國最近發布的 121 種罕見病國家名錄中，僅有 14 種疾病的發生率和盛行率有國家數據。最近的一項研究發現，中國可取得的數據「有限且通常缺乏準確性、一致性和及時性」。³

除了普遍存在的數據不足或不準確的問題外，對於罕見疾病的定義——甚至包括疾病成為罕見之前的病人數——在不同國家之間差異很大，使得數據的比較及匯總更加成為問題。

即便在統計數據不明確的情況下，數量繁多的罕見疾病種類及其對醫療系統的總體影響仍是相當顯著的。歐洲 Orphanet 資料庫是一個由 37 個國家參與、具有影響力的聯盟，它維護著世界領先的罕見疾病數據資料庫。根據歐盟以每 2000 人不到一人患病的罕見疾病廣泛定義，Orphanet 資料庫所謂的流行病學檔案在 2018 年 10 月時已包含 6172 種已知、獨特的罕見疾病。⁴ 由於新病症不斷被發現，一般估計的 6000 到 7000 種可能是大致準確的，但這種廣闊的概算也反映了我們目前缺乏全面的知識。

Orphanet 資料庫列表上僅有約一半的罕見疾病具有統計數據；而有些由於無相關臨床研究因此資料不足。至於列表中其他疾病，如罕見癌症、感染和中毒——以上加在一起僅構成了流行病學檔案中一千多個項目——因此，發病率是比盛行

率更好的測量社會負擔的方法。

在有盛行率數據的地方，大多數罕見疾病只影響世界範圍內的一小部分人。根據 Orphanet 資料庫的數據，85% 罕見疾病已知盛行率為每百萬人少於一名病例。儘管如此，疾病種類的總數量之大（加上有較高盛行率的相對常見的罕見疾病）仍具有顯著的集體總數影響。整體而言，世界上 3.5% 到 5.9% 的人口至少有罹患其中一種 Orphanet 資料庫中所列之罕見疾病。⁵ 若將未發現的罕見疾病、罕見癌症、傳染病和中毒等各種疾病種類加總，將達到全球每 15 人中就有 1 人患病的數字。

一項調查西澳病歷紀錄的研究發現，2010 年有 2% 的人口曾因罕見疾病住院。該研究指出，罕見疾病的真正負擔可能更高，因為當時

僅可取得 467 種罕見疾病的數據。此外，2010 年應該有不知道多少位的病人並未住院，而是使用門診、基層醫療或根本沒有接受醫療服務。⁶

總體而言，估計每年亞太地區約有 6% 的人口罹患罕見疾病是合理的。總括整體來看有關社會經濟負擔，澳洲雪梨大學兒科與兒童健康教授 Elizabeth Elliott 兼澳洲兒科監測單位 (APSU) 處長估計，由於罕見疾病種類眾多，其總體負擔在澳洲與糖尿病或者氣喘相當。

與此同時，醫療系統的財政支出甚至比上述數字所顯示的還要高。2010 年，西澳有 2% 的人口患有罕見疾病，佔所有醫院出院人數的 10% 與醫院支出的 11%。⁷ 罕見疾病的支出正在大幅增加，其部分原因是醫療體系保險給付範圍的擴大。在台灣，台灣罕見疾病基金會共同創辦人曾敏傑報告，全民健康保險使用於罕見疾病醫療和藥品的支出由 2005 年的 1700 萬美元增至 2018 年的 1.96 億美元。

2. Peipei Song et al., "Innovative measures to combat rare diseases in China," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2017.

3. Jiangjiang He et al., "Incidence and prevalence of 121 rare diseases in China: Current status and challenges," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2019.

4. Stéphanie Wakap, "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database," *European Journal of Human Genetics*, 2019.

5. *Ibid.*

6. Caroline Walker et al., "The collective impact of rare diseases in Western Australia," *Genetics in Medicine*, 2017.

7. *Ibid.*

第二部 罕見疾病管理的首要挑戰

本研究指出，亞太地區的罕見疾病政策所面臨的不只是具共通性的主要挑戰，尚有一些更大的特定議題。首先，共通性的挑戰為可操作的定義、醫療服務品質和醫療專業人員知識。

異中求同：罕見疾病如何構成一個共通的疾病類別？

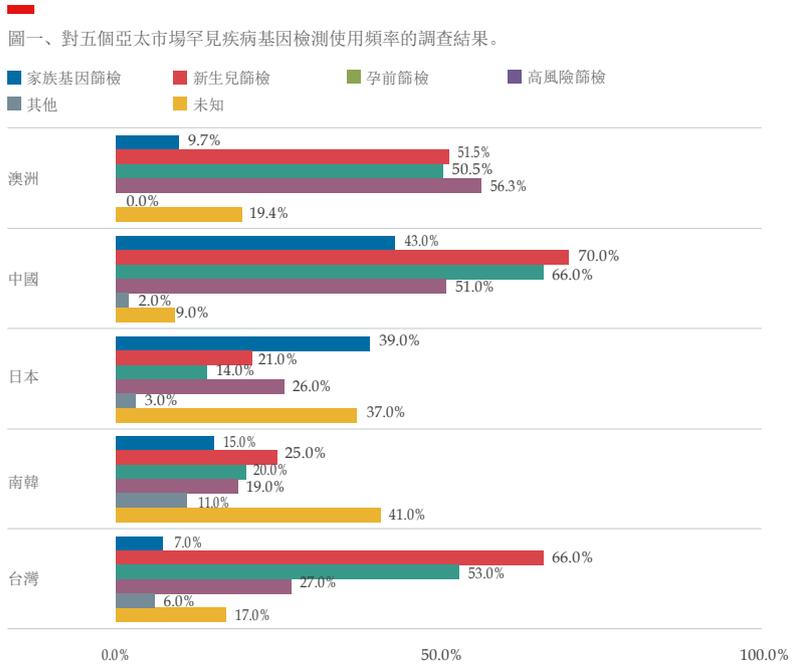
現有的罕見疾病政策含蓄地假定將所有罕病視為一個整體來應對是合理的，但仍不應低估罕見疾病的大量多樣性。正如日本千葉大學醫學研究院 Sonoko Misawa 副教授所說，幾乎所有罕見疾病都呈現出「完全不同的症狀、治療方案與失能程度」。

大部分的罕見疾病是遺傳性的——佔 Ophanet 資料庫的 72%——但也有其他病因所引起的。在 Ophanet 資料庫中，癌症佔了 11%。在 60 年代，斯蒙症 (SMON, subacute myelo-optic neuropathy) 被追溯到過度使用當時的一種非處方止瀉藥，進而引發了日本公眾對罕見疾病的關注。大多數的罕見疾病 (70%) 是兒童時期發病，但來自西澳的研究發現，罕見疾病患者平均和中位住院年齡在 50 歲左右。雖然一些罕見疾病是可持續數十年的慢性疾病，但大部分嬰兒不太可能活過生命的第一周，或者就像澳洲罕見癌症協會主席 Richard Vines 所形容「這些生命剛好長到足以讓他們的父母心碎的年歲」。

在如此巨大差異性中，罕見疾病患者與親人們面對著具共通性的一些重要問題。Elliott 教授解釋說：「所有這些病人和家屬都有相同的問題：延誤診斷、臨床醫生不了解症狀、難以取得治療及藥物、跨領域照護成本、罕見疾病是種慢性和複雜的狀態、以及在經濟上、社會上和心理上產生的巨大的衝擊。」新加坡罕見疾病組織亞太聯盟主席以及南洋理工大學人文學院的教員 Ritu Jain 博士也提到罹患不常見且不被理解的疾病亦會帶給患者一種孤立感。

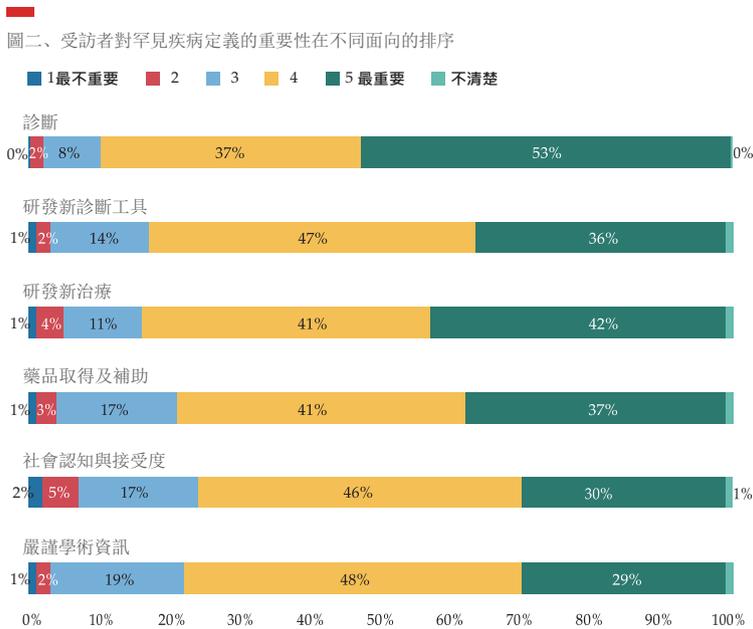
如上所述，罕見疾病政策正在增長，但沒有標準的模板存在。每個國家投入的心力皆有其各自的歷程，也因此造就各國官員用不同方式應對這些挑戰。例如，台灣的努力成果在很大程度上源於病友團體的倡議，因此他們比許多國家更支持放寬病友們的社會及醫療需求。但在另一方面，他們對於能獲得資源的罕見疾病定義似乎更為嚴格。

歷史經驗甚至也可能對臨床醫療造成影響。根據本研究對臨床醫生的調查，在幾個亞太國家經常使用不同形式的罕見疾病基因檢測。然而，日本較少實行新生兒篩檢，而更傾向於對確診患者之家屬進行檢測，稱為家族基因篩檢 (cascade screening)。日本國立醫療研究開發機構 (AMED) 的 Takeya Adachi 醫師認為，這可能起因於當初斯蒙症 SMON 主要發病於成年人；相較於其他國家，兒童遺傳疾病乃是早期罕見疾病領域的發展焦點 (圖一)。



專欄：哪些疾病可算是罕見疾病？

對疾病有著共同的定義才能做出一致且相 著統一定義的重要性在於「非常重要」的討論。根據調查受訪者表示，這對於「和」最重要」之間，因為這影響到診斷、治療、數據收集乃至社會對罕見疾病的理解的關鍵。受訪者平均認為對罕見疾病應有 (圖二)。



即便統一的定義多麼有價值，「罕見疾病」容易被單純字面上的定義蒙蔽，對它的解釋也大相逕庭。任何看似合理的疾病定義，都必須仔細審視哪些病症真正屬於「罕見疾病」這類別。我們的受訪者表示同意。當被問及在罕見疾病政策中應包括哪些要素時，94%的人認為盛行度相關指標有助於定義罕見疾病這類疾病——儘管在實際盛行率的數字上並無共識。本研究中的各國醫療政策制定者，在使用哪個數字來作為「常見」和「罕見」的分界線存在著一些分歧：

- 澳洲唯一的全國性數據來自該國的「孤兒藥物規程」，該條例在2017年採用了歐盟的每一萬人發生5例的定義。在此之前，該條例將罕見疾病定義分界限定在全國總病例數2000例以下，約為歐盟治療指引核准盛行率的五分之一。⁸
- 中國還沒有正式的定義，但當地醫學專家普遍接受新生兒疾為萬分之一，以及其他疾病50萬分之一當作分界點。由於流行病學相關研究稀少，政策中規定的任何數字分界在很大程度上都是沒有意義的。⁹
- 自2015年來，日本的罕見及難治疾病政策包含兩個定義：全國總病患數不到五萬人的疾病（大約每一萬人有3.9人）都屬於罕見疾病，另外被定義為難治或頑固的疾病，總病患數達18萬人（每一萬人有14.2人）。¹⁰
- 韓國的「罕見疾病管理法」將罕見疾病定義為全國病患數少於兩萬人（約為每一萬人3.9例）；由於瞭解罕見疾病數據取得相當困難，本管理法還將總患者數不明的難以診斷疾病也包含在罕見疾病的認定中。¹¹
- 台灣在法規中並無規定一特定分界值，但需經「罕見疾病及藥物審議委員會」審議認定

並定期審查罕見疾病政策中的目標盛行率。衛生福利部國民健康署吳昭軍副署長表示，自2000年以來，罕見疾病的參考基準為萬分之一。

以上各國間的差異並不表示對於如何客觀定義醫學上的「罕見」出現了分歧。這世界的疾病負擔是由疾病整體來衡量，而非一組易於識別及衡量的疾病類別。極低盛行率的罕見疾病種類數量相當多；隨著盛行率越高，疾病的種類陡而減少。即使在整個罕見疾病類別中，4.2%最常見的罕見疾病也佔了總罕見疾病患者數的80%左右；次常見的7%其餘罕見疾病佔總罕見疾病患者數90%以上。¹²正如日本於2015年放寬盛行率限制所顯示，即使是病例數較多的罕見疾病也可能面臨與不常見的罕見疾病有相同難處；盛行率通常不適合衡量疾病負擔。

澳洲 Elliot 教授解釋：「並非所有罕見疾病都是遺傳性的；我們對罕見的意外事故、感染和藥物不良反應也很感興趣。這整個觀念需要延伸至更大範圍。」澳洲 Vines 先生表示，由於罕見癌症的高致死率，他們協會傾向使用疾病發生率來做相關計算。

相反的，多種罕見疾病盛行率的定義反映了政策管理的必要性。決策者必須知道何時何地應用他們的資源。因此，政策上的目標和資源在很大程度上決定了哪些疾病被認定為「罕見」。台灣罕見疾病基金會共同創辦人曾敏傑認為，這解釋了台灣比澳洲有著更嚴格的盛行率限制。澳洲的盛行率定義來自「孤兒藥物規程」，代表對政府來說所需支出相對較小。曾敏傑解釋，相較於台灣，這數據用於計算將有多少人將得到政府社會福利保障，並且「關係到預算」。

在某些情況下，甚至這些調查結果也可能過

8. Australian Department of Health, Orphan drug designation eligibility criteria, 2018; Government of Australia, Therapeutic Goods Regulations 1990 (updated 1 January 2017), 2017.

9. Jiangjiang He et al., "China has officially released its first national list of rare diseases," Intractable and Rare Diseases Research, 2018.

10. Pacific Bridge Medical, "Japan Orphan Drug Update 2017," 2017; Economist Intelligence Unit calculations.

11. Korea Legislation Research Institute. Available at: http://elaw.klri.re.kr/eng_service/lawView.do?hseq=43655&lang=ENG

12. Stéphanie Wakap, "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database," European Journal of Human Genetics, 2019; Economist Intelligence Unit calculations.



於這種與政策面的連結也解釋了某些影響罕見疾病定義的附加因素。例如，在台灣，罕見疾病屬於嚴重且難以診斷的疾病，可能是因為對於易於治療、對生活品質影響不大的疾病，不太可能需要大量的政府援助。同樣的，日本罕見疾病政策長久以來一直強調對病人和家屬的支持。根據它的規定，列為「難病」(罕見且難治性疾病的日文混成語)不僅要罕見，並且屬於長期病程且成因不明。¹³ 與此同時，在中國，政策制定者僅單純看到現有臨床醫療可對患病人口之助益，因此中國的罕見疾病名單認定集中於相對常見且已有治療方法的罕見疾病上。¹⁴

以上中國的例子顯示出盛行率與其他標準通常是官員們的參考指引，而非正式規定。在中國、日本、南韓和台灣，病患所罹患的疾病必須已獲得認定為「罕見」才能受益於罕見疾病衛生福利政策。依如此判斷，則疾病本身是否「罕見」最終取決於官員們的認定。

各國政府認定為「罕見」的疾病數量遠遠少於 Ophanet 資料庫的 6172 種：在中國是 121 種，¹⁴ 日本是 333 種，¹⁵ 韓國是 927 種，¹⁶ 台灣是 223 或 339 種。¹⁷ 不像台灣和日本，韓國認定的罕見疾病數量相當多，可能由於韓國不像台灣和日本提供罕見疾病患者大量社會援助，並且還有 10% 治療自付額。

不過這並不意味著不同的國家罕見疾病定義不能達到共識，尤其是對臨床醫師與研究人員來說。Adachi 醫師指出，「國際罕見疾病研究聯盟」正在努力實現這一目標。然而，這是一項複雜的任務，並且要涵蓋各個領域皆能達到普遍的共識是需要相當的時間。正如曾敏傑所解釋的「罕見疾病的定義取決於我們與誰交流，比如記者、研究人員、醫療人員、廠商或政府官員；每個對象對罕見疾病都有不同的觀念。」

醫療照護品質不一致



僅有三分之一受訪者的病患獲得最佳實證醫療照護

從本調查中最驚人的發現是，罕見疾病照護品質尚有改善空間。受訪者估計他們手中平均僅有約三分之一(33%)的罕見疾病患者接受了最佳的實證醫療照護。而有多種因素造成臨床上給予實證醫療治療的困難(圖三)。

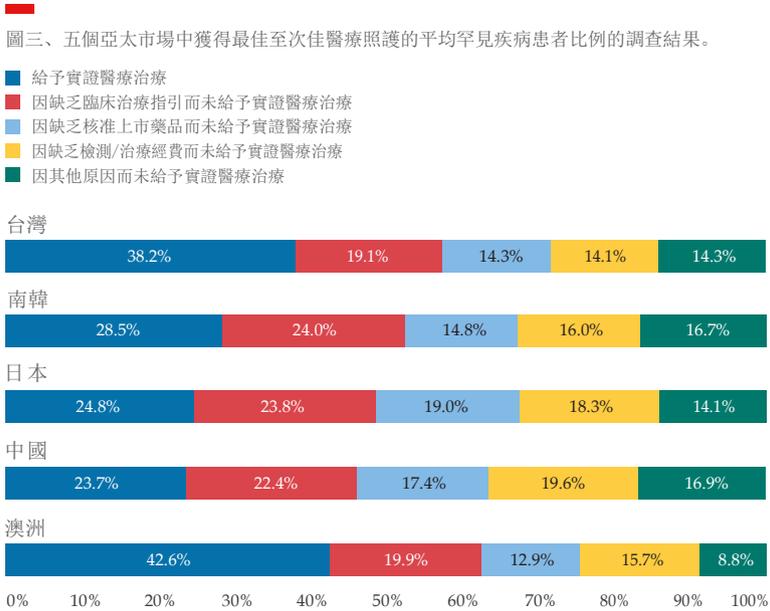
13. Mitsuko Ushikubo, "Palliative Care in Japan for Individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis," in Marco Cascella, ed., *Highlights on Several Underestimated Topics in Palliative Care*, 2017.

14. Jiangjiang He et al., "China has officially released its first national list of rare diseases," *Intractable and Rare Diseases Research*, 2018.

15. Japan Intractable Diseases Information Centre, web page accessed 15 January 2020.

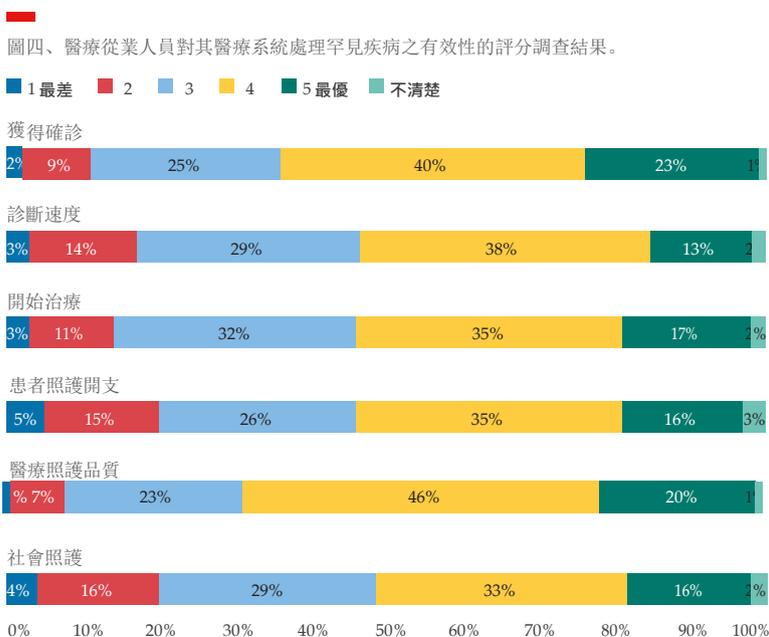
16. "Government to subsidize treatment of 100 rare diseases," *The Korea Herald*, 4 December 2018.

17. For an explanation of the Taiwanese number, see Box 3.



類似地，在 1 至 5 分的範圍內，受訪者針對其醫療系統處理罕見疾病之診斷與管理方面在不同面向之有效性做出排序。診斷速度、開始接受

治療時間及整體照護品質的平均結果在 3.4 和 3.7 分之間。換句話說，醫護人員普遍認為罕見疾病患者得到了尚可但並非最佳的醫療照護（圖四）。



樂觀。平均而言，在調查中，中國受訪者在速度和品質方面給他們的醫療系統打了最高分。然而，香港中文大學研究助理教授董咚報告說，她自己對中國臨床醫生的詳細調查顯示，「中國醫生對罕見疾病的知識並不像他們想像中那麼好。他們非常自信，但卻有些誤解和不正確的治療」。

概括而論可展現事實、也能掩蓋事實。例如在日本，Adachi 醫師發現了較常見的罕見疾病與更加罕見的罕見疾病之間的顯著區別。前者的患者往往能受益於罕見疾病政策與支持計畫，也通

常得到很好的治療；然而未被認為「難病」的疾病患者通常只得到尚可的治療。同樣，兒科醫師 Elliott 教授說，在澳洲「有些兒童能得到極佳的照護、有些只得到尚可的照護，卻還有些則是完全被忽略了。這狀況部分取決於病患居住地，農村和偏遠地區的兒童難以獲得醫療照護，且通常延遲就醫。」

另外這還取決於醫療系統能在多大程度上滿足罕見疾病患者的多方面需求。Vijayendran 先生說：「最大的問題是醫療的斷層化。」「我們都

在拼湊著拼圖的片段；為什麼不從跨科別的角度來解決這個問題呢？」Bellgard 教授表示同意；他指出，擁有各種專科專家的臨床卓越中心可以提供非常好的團隊醫療照護。他引用了澳洲致力於治療法布瑞氏症和運動神經元疾病的例子。相反地，若罕見疾病患者的病症未被正確診斷，基層醫療系統中的臨床醫師們亦無法提供適當的治療。

有限的知識與經驗

Bellgard 教授說：「罕見疾病的臨床知識仍然不足」、「這是根本上的挑戰」本調查結果證實了這一點。

當被要求給同事們對罕見疾病的了解程度評分時，從非常差(1分)到非常好(5分)，受訪者的自信程度僅為中等。平均而言，他們給同儕的分數只有3.1分；若再除去可能過於自信的中國的分數，平均值下降到接近「差」而不是「好」的2.9分。即使在專科醫師之間，也只有28%的人認為他們的同事在罕見疾病領域有「好」或「非常好」的知識(4或5分)。



僅有 28% 的專科醫師受訪者認為同儕具有足夠的罕見疾病相關知識

從其他受訪問題的評分也同樣支持以上的評估結果。例如，34%的受訪者不清楚他們的醫療系統中是否對於「罕見疾病」有統一定義。類似的結果，有35%的人不知道是否有罕見疾病相關政策；這可能進而影響病人獲得完整的醫療系統照護。儘管病友團體在幫助支持罕見疾病病友這方面很重要，但44%的受訪者不知道其國內是否存在類似組織。還有12%的人錯誤地認為他們沒有病友團體。不清楚病友組織的存在可能會直接影響患者整體照護品質。西澳臨床遺傳學家和未診斷疾病計畫基因服務主任 Gareth Baynam 醫師指

出，在醫療系統內「患者的發聲、倡議團體和罕見疾病社群團體是最有效的推動政策改變決定因素」。

這些調查結果也與接受專訪的專家們經驗一



44% 受訪者不知道其國內有病友團體且 12% 錯誤地認為他們沒有病友團體

致。台中榮民總醫院罕見疾病暨血友病中心王建得主任解釋：「醫護人員對罕見疾病的知識不足是全世界的普遍現象，而不僅只有在亞太地區。」2017年對澳洲小兒科醫師的一項調查顯示，僅不到半數的人認為，在大學和研究所階段的醫學院訓練囊括了適當的罕見疾病知識，有28%的人覺得自己缺乏治療罕見疾病患者的準備。¹⁸在APSU負責上述研究的Elliott教授說：「最重要的是，醫生們覺得自己專業技能不足，而期待獲得更多的相關知識和資源。」

同樣地，2018年董教授進行了針對數百名中國醫院醫生的調查。這些受訪者醫師名單最初是透過罕見疾病病友團體收集的；這群醫師們的醫學教育程度與多年的罕見疾病臨床經驗遠遠高於全國其他醫師們。然而，董教授發現其中只有24%的醫師自評對罕見疾病有很好的知識；而中國的罕見疾病患者實際經驗也與調查結果趨勢相符合。王亦鷗指出，「在中國，能夠準確診斷和治療罕見疾病的醫生仍相對罕見」。

臨床醫師知識有限的一個明顯原因，用Misawa醫師的話表示是「在平時臨床上遇到罕見疾病病例的機會微乎其微」。本調查顯示，醫務人員遇見新病例的頻率存在極大差異：13%的醫務人員每個月都有一個以上的罕病例，但14%(包括10%的專家)表示，他們在整個職業生涯中從未見過罕見疾病病例。總的來說，中位數是每年一個新病例。

18. Yvonne Zurynski, et al., "Rare disease: A national survey of paediatricians' experiences and needs," BMJ Paediatrics Open, 2017.



14%的受訪者——包括 10%的專家——在他們的整個職業生涯中從未診治過罕見疾病患者

考慮到有上千種疾病都屬於罕見疾病，一位醫師或護士平均每年遇到一個病例來看，在整個職業生涯中，可能只有少數幾個病例有臨床相似之處。這些臨床醫師也不一定與同儕有處理同一種罕見疾病的經驗；當被問及他們治療過哪些罕見疾病時，我們的 503 名受訪者提出了 305 種不同的罕見疾病；其中 189 例是由 189 位臨床醫生分別僅報告了一例。在這些罕見疾病中，最常被發現的是神經系統相關（如肌萎縮性側索硬化症、多發性硬化症）、眼睛或皮膚相關（如白化病）和血液相關（如血友病）的罕見疾病。

最後，正如一名受訪者提到，是否擁有罕見疾病的知識有時意義有限：「作為基層醫療醫師，我在這方面的大部分經驗是，為已接受專科醫師治療其罕見疾病的患者進行無關罕見疾病的診治。」

即使個別臨床醫生極難遇見罕見疾病案例，但假如醫療系統想要更有效地應對罕見疾病，臨床醫師們需要更加增長罕見疾病相關知識。Baynam 博士解釋，當面對一個新罕見疾病病例時：「就數量而言，全球在提供更好的診斷與治療方面最大的障礙就是，醫師缺乏考慮眼前患者之病症為罕見疾病的可能性」。

在正確的時間提供必要的知識

醫療系統如何提供繁忙的臨床醫師們特定罕見疾病相關資訊？加強罕見疾病共通問題的基礎教育是一個必要的開端。曾敏傑解釋，這方面在正規的醫學教育中未取得足夠的重視；而 Baynam

博士也同意：「很驚訝在許多醫學課程中仍完全缺乏具連貫性的因應措施」。幾位受訪者還提到了在臨床繼續教育課程中提供罕見疾病訓練學分的潛在好處，即 Misawa 博士所說的「捷徑」，以使醫療專業人員更廣為理解罕見疾病領域。

即便如此，對罕見疾病大致的教育和訓練也只能到此為止。「你必須實際些，」Bellgard 教授說：「一名醫師不可能成為所有領域的專家；即使是在一個國家內，也幾乎不可能在 7000 種罕見疾病中每一種都有一名專家。」他指出，因此「亞太經合組織罕見疾病行動計劃」鼓勵各國政府在制定轉診計畫與其他方法填補罕見疾病知識落差之前，對整個醫療系統的現有臨床技能進行稽核。其中，補強專業知識方面很可能包括與其他國家的專家和專科醫師醫學中心的合作。

一些專家也把希望寄託在資訊科技的潛力上；例如，電子病歷中的檢驗結果可跳出警示來提醒這病患可能罹患某種罕見疾病。Baynam 博士解釋說，這是「當下提供即時教育臨床醫生更了解患者的機會之關鍵」。類似地，作為罕見疾病病友和其他行動者之間的中介組織，NPO ASrid（日本多重罕見疾病和難治疾病倡議組織）創始人兼總裁 Yukiko Nishimura 認為，「臨床醫生並不了解每一種罕見疾病；對於可由，例如影像數據得到確診的那些病症，可以利用資訊科技技術進行早期檢測和早期確診」。

Vijayendran 先生補充，而在發展出這樣的資訊技術之前，醫療系統先需要解決「缺乏有統計意義的數據，來決定該採用何種實證方法作為其診斷指標」。因此，平均而言，受訪者將收集流行病學數據列為任何罕見疾病政策「非常重要」之因素（得分為 4 分；1 分 = 最不重要，5 分 = 最重要）。

另外有些最基本的必要工作現在才正起步。直到最近幾年，醫學分類列表國際疾病分類（ICD）才為罕見疾病指定了新的疾病編碼，可讓罕見疾病的診斷和治療能準確地記錄於醫療保險和醫療

系統中。Baynam 博士強調了這一步發展的潛在重要性。「能長期維持的醫療系統介入的唯一最重要的事情是在醫療資料庫中使用罕見疾病編碼，以增加罕見疾病患者在醫療系統中的可見度。」

最後一點，廣為運用詳盡的罕見疾病登錄 (rare disease registries)，將比保險和醫療病歷分析更名為臨床醫師提供詳盡可供分析的數據。這方面的計畫也正多國同步進行中：「澳洲罕見疾病之聲」(Rare Voices Australia) 正推動整合罕見疾病登錄策略；¹⁹ 中國衛生當局正在建構「全國罕見病登錄系統」，預計到 2020 年將納入 50 種罕見疾病；²⁰ 以及 AMED 已經開始日本罕見疾病數據登錄 (RADDAR-J) 計畫，鼓勵研究人員建立各個罕見疾病的疾病登錄。²¹

不過，即便是極為詳盡的國家型登錄計畫常常也不足以提供有統計意義的數據做為分析，原因如同 Adachi 醫師所述「病例數 n=1 的問題」。無關是否為罕見疾病，當數據分析樣本數只有一

人或數人，皆無法提供有意義的分析，因此下一步必須收集整合更多的數據；而這需要結合多方的大量配合。

Bellgard 教授解釋說，即使不考慮國際數據分享的法規及隱私方面的問題，醫療系統中所收集的數據項目通常是為其單一目的而非多用途。若能整合多個國家的臨床病例、患者回報、研究結果及醫療保險數據 (僅舉幾例) 將非常有臨床價值，尤其是在這嚴重缺乏數據的罕見疾病領域。因此，Bellgard 教授說：「我們必須建立全球性登錄計畫。」他和同事最近發表了一個罕見疾病登錄及分析平台的概念架構，該平台能識別各種潛在可用資訊並提供多種分析，從治療研究和開發，以至臨床決策支援；這計畫是一個長期的目標。目前，「亞太經合組織罕見疾病行動計畫」鼓勵各成員經濟體就管理和儲存患者數據的最佳方式達成共識，使其具有多用途，並開發必要的技術和法律基礎設施，以便在國際上使用和共享。

19. Paul Lacaze et al., "Rare disease registries: a call to action," *Internal Medicine Journal*, 2017.

20. Peipei Song et al., "Innovative measures to combat rare diseases in China," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2017.

21. Yoshihiko Furusawa et al., "National platform for Rare Diseases Data Registry of Japan," *Learning Health Systems*, 2019.

23. APEC, *Action Plan on Rare Diseases*, 2018.

專欄：韓國與日本在改善診斷方面的成果

韓國和日本的例子可提供為未確診罕見疾病規劃的參考。他們利用資訊技術連接廣大的臨床專家網路，以及分享先進的數據工具，而非傳統實體一站式的醫院。

2017年南韓衛生福利部發行了一份針對罕見疾病診斷、治療及疾病管理的發展重點指引。其中提出建立實證之四項策略、創建診斷與治療基礎、擴大診斷與治療支援、以及加強研發。作為第一步的「韓國未確診疾病計畫」(KUDP)始於2017年的一個小型試辦計畫，當時只有不到100名患者。一個由兒科及成人醫學專家組成的跨科別專家聯盟(共6個醫療單位)對每個新病例進行了集體審核，所有資料不足的病例必須先被排除、剩下的被分為三類：因原醫師缺乏臨床認知而未進行診斷者、因基因異常已接受診斷但未能確診者；還有未知病症者。最後KUDP與國際專家合作確定了39%的所有個案的最終診斷。試辦小組甚至還發現一種新的罕見疾病。²⁴韓國政府正在擴大本計畫，作為更廣泛改善罕見疾病照護的一部分。另外，可治療罕見疾病的醫學中心數量將從2018年的4個中心增加到2020年3月的12個中心。

韓國國立衛生研究院的生物醫學中心罕見疾病部的Younjin Ahn醫師報告，KUDP將會為這些醫學中心的難治病例進行轉診。他們還將繼續「建立和推廣一些支援罕見疾病診斷的計畫，以使罕見疾病患者不會在醫療體系中被遺漏」。他們的目標是能在一年內診斷出任何已知的罕見疾病。

日本於2015年發起的「日本罕見且未診斷疾病行動計畫」(IRUD)則已達到了更大的規模。基

層醫療診所的患者若有6個月未能確診的遺傳性疾病，就會轉診到IRUD的400多家合作醫院之一。在那裡，跨科別的IRUD診斷委員會將審查每個病例。任何成功確診個案都會轉診回原基層醫療診所，在理想情況下，罕見疾病患者會回到診所接受遺傳諮詢及後續治療。²⁵

截至2018年中，IRUD已幫助確認超過一千名個案確診，其成功率為37%，同時並發現了18種新罕見疾病。²⁶雖然期待能進行更頻繁的診斷計畫，但在日本的罕見疾病未確診病例估計多於37,000例。²⁷因此，即便這計畫仍未全面完成，也已經開始對整體問題產生了正面的影響。

此計畫下一階段稱做IRUD Beyond，旨在提高罕見疾病診斷率、增加罕見疾病的國際數據共享、並利用某些罕見疾病診斷發現的基因異常做為研發其治療的參考。到目前為止，已經確定了9名候選病例將進行進一步的研究。

與IRUD密切合作的Takeya Adachi醫師指出，由此計畫中學到了兩個特定的經驗。一是需要找到方法來「促進和鼓勵合作」，尤其是病人及小型醫院的數據共享。作為第一步，IRUD已建立IRUD Exchange資料庫並導入所謂的「微屬性」，使其軟體系統上可顯示數據來源。

另一個是，在體認到數據來源背後來自每個人的同時，這類的計畫也顯示出胸懷大志是多麼重要。Adachi醫師解釋說：「全球數據共享對改善罕見疾病診斷至關重要。」IRUD和KUDP在遇到極少出現或不認得的罕見疾病時都與海外研究人員合作。除非所有的案例數據都能匯總在一起共同檢視，否則根本不可能有進展。

24. Soo Yeon Kim et al., "The Korean undiagnosed diseases program: lessons from a one-year pilot project," Orphanet Journal of Rare Diseases, 2019.

25. Takeya Adachi et al., "Japan's initiative on rare and undiagnosed diseases (IRUD)," European Journal of Human Genetics, 2017.

26. "Meeting to fast track progress on rare disease research," Nanbyo Research from Japan (web site), 15 March 2019.

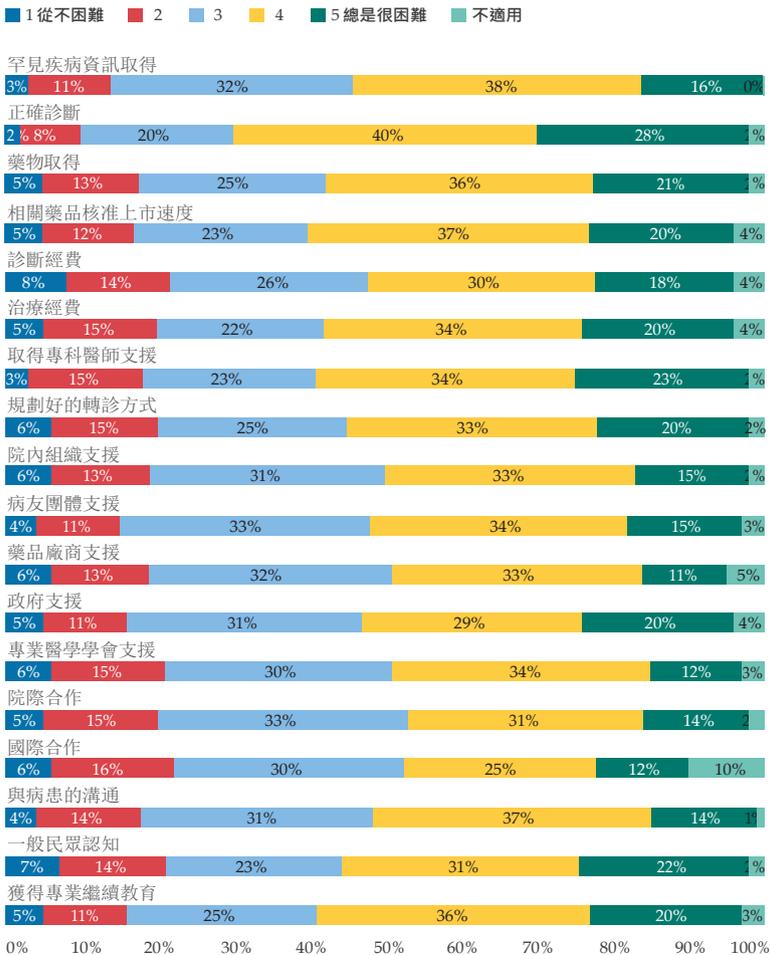
27. Takeya Adachi et al., "Survey on patients with undiagnosed diseases in Japan," Orphanet Journal of Rare Diseases, 2018.

第三部 亞太地區應對的優先次序

在提供罕見疾病患者所需的照護和醫療服務時所遇到的困難不計其數。本研究中，醫學專業人員被問及 18 個不同的罕見疾病困境出現的頻繁

程度，評分量表從 1 分（從不困難）到 5 分（總是很困難）。對於圖中 18 個困境的每個問題平均分數皆超過 3 分，這表明這些皆為常見的罕見疾病挑戰（圖五）。

圖五、在 18 個罕見疾病照護困境之發生頻繁度調查結果。



本調查結果及進一步的研究指出三大主要必須優先處理的挑戰。



受訪者對本調查所提的全部 18 個照護要點皆經常遇到困難，其中最大的問題是診斷。

診斷上的困難

在本調查提問的 18 項困難中，受訪者強調了一個最基本的最大挑戰：獲得正確的診斷。而問題不僅是辨認出正確的病因，更要在合理的時間範圍內確診。受訪者還認為有另一挑戰需要立即的關注：將罕見疾病診斷及處置列為國家罕見疾病政策需解決的首要問題。

有以上方面的擔憂不令人意外。來自美國的數據顯示，從出現症狀到最後確診一種罕見疾病的平均時間為 4.8 年；²⁸ 而在亞太地區的情況也未必較好。在澳洲，2016 年發布的一項針對成年罕見疾病患者的調查數據顯示，他們的平均確診時間為 4.7 年，期間平均諮詢過五名不同的醫生。又與這些平均數值同樣重要的是診斷時間長短的幅度差異性大。近半數患者在一年內被確診，但有 10% 的患者花了 20 年以上才確診。²⁹ 董教授在她對中國罕見疾病患者的調查中亦提出了類似的數據。

Baynam 博士指出，這種確診時間的延誤對疾病管理絕對具有相當大的影響：「確診不僅是通往最佳醫療照護的門戶，並能夠大幅度地改變患者的生活。」延誤診斷和診斷失誤所造成的損害往往不只是醫療方面的。Vijayendran 先生說，在很多情況下，對於病人和家屬心中「最大的疑問是『我到底怎麼了？為什麼這發生在我身上？』」這些是更深層的哲學和心理社會問題，對每位患

者及其家庭成員來說都是非常個人的。只有確診能讓他們不再問自己『為什麼』，進而才能開始適應、調整和接受現實向前邁進。」

在診斷罕見疾病效率上的明顯障礙是，世界上 6000 多種罕見疾病當中，有許多的病症仍然缺乏可靠的檢測方法來辨識。儘管如此，Baynam 博士估計，在他最了解的西澳地區，現有的檢測工具仍可為約一半的罕見疾病患者提供準確的診斷。「剩下另一半的疾病檢測當然需要改進，但今天最大的挑戰是讓那些已有檢測方法可診斷的患者們接受檢測。目前，實現這一目標的道路並不平坦，大多數甚至還沒有開始。」韓國和日本已經朝此方向邁出了第一步，尤其是在大量罕見遺傳疾病方面。他們的經驗已經顯示這樣的做法可獲得相當好的效果（詳見韓國與日本在改善診斷方面的成果專欄）。

廣大的財政負擔

罹患罕見疾病對患者及照護者產生的生活費用非常龐大。本次調查受訪者將撥款給診斷及治療資金列為國家罕見疾病政策的第二及第三重要因素。更訝異的是，當我們詢問受訪者提出一項最能改善他們國家的罕見疾病患者生活的措施時，47% 的人的答案與財務援助相關——無論直接或間接；這是迄今為止最常見的共同主題。



47% 的受訪者表示財務援助是最能改善罕見疾病患者生活的單一措施

具體的財政挑戰往往因國家而異。王亦鵬解釋說，無論醫療保險是否有望很快支付罕見疾病的醫療費用，目前「中國患者的經濟負擔確實很重，絕大多數罕見疾病都不在醫療保險給付範圍

28. Patti Engel et al., "Physician and Patient Perceptions Regarding Physician Training in Rare Diseases," *Journal of Rare Disorders*, 2013.

29. Economist Intelligence Unit calculations based on Caron Molster et al., "Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases," *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2016.

之內，除了一些地方政策。」董教授補充，藥物和治療只是中國患者面臨的更廣大經濟挑戰的一部分。她解釋說，他們「常常需要長途跋涉才能得到診斷和治療」，而有些人負擔不起交通的費用。她指出，有幾個病人退出免費提供新藥給某種罕見疾病的計畫。為了留在該計畫中，患者必須親自到分佈於五個城市中的七家指定醫院中的一家取藥，一年三次、外加上一次年度檢查。僅當中的交通費用就讓一些人無法加入這計劃。

在經濟更發達的國家，醫療系統通常會為有效藥物買單——儘管不是每種罕見疾病皆給付。韓國、台灣和日本都有計畫為制定名單上的罕見疾病支付相關費用。各國都在擴大罕見疾病的支付範圍，並且台灣可讓臨床醫師申請增加新的罕見疾病項目。儘管如此，還是有遺漏的可能。Misawa 醫師解釋說，儘管 2015 年日本罕見疾病列表顯著增長，「由於預算有限，輕微患者被排除在補助之外、減少補助醫療費用、並且某部分醫療費用負責負擔單位已由中央政府轉移到地方政府。此外，那些未能獲得補助的患者們仍有著一種不公平的感覺」。

澳洲沒有給付治療費用的具體罕見疾病清單，但有一個「挽救生命藥物計畫」。目前該計畫資助了 16 種昂貴藥物，這些藥物可增加 10 種非常罕見、危及生命的疾病的存活率，但並非由常規管道獲得資助。非醫療相關費用也可能很高；Elliott 教授報告，所有罕見疾病兒童病例的父母都表示支出了巨額的自付費用。「比如照顧孩子的工作時間損失、孩子們可能需要的輔助器材設備，有些是政府提供的，但有些不是。許多病人需要在醫院待上一段時間，並需要來往於不同的專科診所，而這些診所的路徑或看診時間並不協調，因此需要多次往返。」

Elliott 教授補充其實有多種措施可以提供幫助。一項新的「澳洲全國失能保險計畫」可讓醫生申請多種資金補助，例如喘息服務及特殊教育。同樣地，越來越多地使用遠距醫療應可減少移動

和交通費用，尤其是對居住在農村和偏遠地區的患者而言。同時韓國衛生福利部與韓國罕見疾病組織合作，為需要前往首爾接受專家治療的罕見疾病患者提供免費住宿。

曾敏傑認為，在這方面的努力不僅僅是提供更全面的病患援助，更是一種道德標準的要求。「罕見疾病是一個公共議題，而非個人問題。罕見疾病是可能發生在每一個新生兒身上的隨機變異；沒有政府的介入與協助，龐大的社會和醫療成本是不可預測的，而一般供需市場模式將無法滿足這些需求。」台灣對罕見疾病患者的救助，就是滿足這種需求的一個有趣例子。

不只是處理疾病，更要以人為本

當被問及受訪者的國家在提供罕見疾病患者各種保障方面做得如何時，平均而言，受訪者表示在保障生活品質、病人自主權和權利方面做得最差（3.4 分，滿分為 1 分至 5 分）。



保障生活品質、病人自主權和權利是醫療保障中最薄弱的環節

包含社會照顧、教育與就業在內的生活品質相關服務是許多罕見疾病患者所不可缺少的支助。事實上，94% 的罕見疾病缺乏核准上市藥物之治療，³⁰ 因此，非醫療服務也許比未來永遠不會存在的未來治療更有直接幫助。

Jain 教授解釋，罕見疾病政策「若對罕見疾病相關的困境缺乏全方面認知，就永遠不可能完善」。「醫療系統也許能提供醫療照護，但除非患者同時能獲得促進機動性、教育、就業和社會整合的服務，否則其醫療政策仍不算是完整的。例如，如果你為罕見疾病患者提供醫療服務，但卻無配套的交通接送服務，那麼這些行動不便的

30. APEC, Action Plan on Rare Diseases, 2018.



患者仍像被監禁著。」Baynam 醫師同意這個問題的重要性；「若考量健康、教育、失能、就業，任何措施都需同時協調各個面向。」在缺乏社會援助的地方，罕見疾病患者可能面臨更多的問題；這些問題也可能與上述討論的財務問題重疊而讓情況更複雜。

例如，在中國 2016 年的一項調查發現，90% 以上的罕見疾病患者的收入不足以支付生活費用、其生活方式也因此受到限制：超過 70% 的患者每年最多只和家人或朋友聚會數次。³¹ 正如董教授所言：「解決醫療負擔相對容易，但與疾病相關的非醫療費用，教育及就業障礙卻大大被忽視了。」

澳洲的情況比中國好，但仍然落後。在最近的一項調查中，82% 的罕見疾病患者表示他們有因失能產生的非醫療照護需求；而其中 70% 的人

表示，澳洲國家失能保險計畫仍未能滿足這些需求。³²

在尋求解決罕見疾病患者更廣泛的需求時，Vijayendran 先生強調「缺乏可靠的亞洲罕見疾病患者心理社會需求的研究及分析。建立匿名罕見疾病患者登錄計畫數據整合是個好的開始，同時需確保資料皆具保密性及隱私保護。然而，我們不應就此止步，而應更深入地理解病人的故事。」

即使在缺乏大量數據的情況下，仍有些積極可行的計畫，且不必只是各個單獨行動孤軍奮戰。台灣展示了社會行動可以多全面（詳見台灣的全方位制度專欄）。

31. Dong Dong and Yiyou Wang, "Challenges of rare diseases in China," *Lancet*, 2016.

32. The McKell Institute, *Disability & Rare Disease: Towards Person Centred Care for Australians with Rare Diseases*, 2019.

專欄：台灣的全方位制度

在罕見疾病領域，亞太罕見疾病患者保護傘組織——「跨越國界的彩虹」的主席 Gregory Vijayendran 說：「台灣在罕見疾病照護方面脫穎而出；它的孤兒藥立法真的相當有決心」。

台灣面對罕見疾病的基礎是 2000 年通過的「罕見疾病防治及藥物法」，儘管它本身算不上一部全面的法律。國民健康署吳朝軍副署長表示，相反地它規定了「對罕見疾病患者基本醫療生存權的法律保護」；更通過了罕見疾病法施行細則以落實社會保障。台灣罕見疾病基金會共同創始人曾敏傑補充，該法案的一個特別有用的方面是，它「關注患者的權益，而非單純的孤兒藥研發」。

台灣的政策當然不會忽略醫療方面的問題。首先，他們尋求為醫療系統提供多種方式照顧罕見疾病患者。舉幾個例子：醫學院的相關課程和進行中的專業教育計畫都試圖加入罕見疾病的課程；政府已批准 13 個基因遺傳和罕見疾病基因檢測設施及 14 個遺傳諮詢中心；法規流程精簡化以加速核准孤兒藥的查驗登記和進口，包含免除了在十大醫藥先進國之任一國已取得罕藥認定新藥的部分臨床試驗送件。

台灣的全民健康保險對於已認定之罕見疾體支出相當龐大；也就是說相較於一般疾病需自付部分負擔，罕見疾病的治療藥物全額由健保給付；但給付費用總額為獨立預算，藥費並不影響到其他總額的點數。某些全民健保未能給付的項目，如國內診斷檢測、居家醫療照護器材租賃及緊急需用藥物，對於低收入戶或中低收入戶將全額補助，而其他患者也僅需自付 20% 的部分負擔。吳

醫師說，國外檢測費用若經罕見疾病委員會審核通過，也適用同樣的給付條件。最後，滿足罕見疾病患者的社會需求一直是台灣的政策目標。

曾敏傑報告，自 2001 年以來罕見疾病患者都有資格請領身心障礙手冊；這項鑑定為獲得生活補助、養老金福利和就業權利打開了大門。最近，政府認為一般身心障礙福利不足以滿足罕見疾病患者的多樣化需求。

2017 年 12 月，通過了「罕見疾病照護服務計畫」和「長期照護計畫」以提供個人化的心理社會支持與教育協助。但沒有一個系統是完美的。

例如，曾敏傑舉例，由於各科專家散布在醫院不同部門，跨科別醫療照護受到阻礙。當醫生發現病人罹患未認定的罕見疾病時，可提出申請納入健保，但這並非易事。台中榮民總醫院罕見疾病及血友病研究中心王建得主任指出，「申請過程既複雜又耗時，大多數醫生放棄了，除非他們得到外力協助。」

最後一個問題是，台灣社會福利只適用於公告的罕見疾病名單之病患；政府罕見疾病認定名單目前只有 223 個罕見疾病。吳醫師指出，由於罕見疾病認定標準是由臨床症狀而非基因標記來診斷的，所以有些認定項目與 Orphanet 資料庫所列不同。台灣的福利政策總共認定 339 個獨立的 ICD-10 編碼。對於未列認在罕見疾病名單上的，王醫師認為，儘管政府與相關利益者（包括患者）透過「共同擬定會議」就如何分配有限的資金進行磋商，但這一制度似乎仍有失公平。

總結：提高亞太地區罕見疾病之關注

罕見疾病日益被認為是亞太醫療系統面臨的重大挑戰。該地區各國政府正在發起或加強政策倡議，擴大相關政策給付範圍。透過政策面的改革，這些國家開始面對這常令人不知所措的巨大挑戰——罕見疾病領域的困難有時是很全面的一致性問題、有時卻是 6000 到 7000 種個別不同的問題。要全方位地應對這種型態的疾病負擔是相當複雜、需考慮多面向、卻又極為必要的。本調查研究發現亞太地區醫療系統面臨以下這些罕見疾病問題：

- 儘管仍能見到一些有品質且以人為本的整合醫療照護的例子，但大部分的罕見疾病患者僅能獲得尚可、而非最佳的醫療照護。
- 大部分缺乏有效治療罕見疾病的必要基礎知識。
- 罕見疾病的醫療照護面幾乎每一階段都有其困難處，尤以確認診斷最為艱鉅。
- 大多仍未能給與罕見疾病患者所需之整合社會福利與經濟援助。

Baynam 博士指出，即使存在著這麼多困難與挑戰，但在罕見疾病領域長期的努力仍可見其帶來更大的影響。「挑戰的背後代表的是巨大的機會；接下來仍有待我們大規模的開發可長期維持、高價值罕見疾病照護的機會。」

已發展中的重要進度有：

- 不同的國家開始為資訊系統及罕見疾病登錄計畫收集數據，用以支持藥物發展與臨床決策。
- APEC 正在尋找方法以確保這些數據獲得最佳的使用。
- 在韓國和日本，針對未確診罕見疾病計畫目前已幫助三分之一的經數年未確診之患者得到診斷。
- 台灣開創了一個先例，示範了一個整合醫療、財務及社會需求的罕見疾病政策。

建立罕見疾病政策的倡議是絕對必要、而非可有可無的。正如 Ahn 醫師在談到韓國時所說，政策的變化和研究的進展意味著「患者的自我意識提高了，社會需求的聲音也逐漸增長」。患者們將期待各種非傳染性疾病亦能獲得與罕見疾病同樣以人為本的整合式醫療照護，此已成為未來醫療系統的最終目標。實現此目標將為所有醫護人員提供寶貴的經驗；正如 Bellgard 教授所解釋的，「若能滿足罕見疾病患者的需求，我們將擁有一個更優良的醫療系統」。

本報告經審慎編訂，務求數據資訊之準確性。

對於任何人因依據本報告或本報告所述的任何資訊、觀點或結論行事而造成的損失，經濟學人智庫（The Economist Intelligence Unit Ltd.）概不負責。報告表述之調查結果及觀點並不一定反映贊助商之觀點。

Cover image: Photo by Ryoji Iwata on Unsplash.

The
Economist

INTELLIGENCE
UNIT

LONDON

20 Cabot Square
London, E14 4QW
United Kingdom
Tel: (44.20) 7576 8000
Fax: (44.20) 7576 8500
Email: london@eiu.com

GENEVA

Rue de l'Athénée 32
1206 Geneva
Switzerland
Tel: (41) 22 566 2470
Fax: (41) 22 346 93 47
Email: geneva@eiu.com

NEW YORK

750 Third Avenue
5th Floor
New York, NY 10017
United States
Tel: (1.212) 554 0600
Fax: (1.212) 586 1181/2
Email: americas@eiu.com

DUBAI

Office 1301a
Aurora Tower
Dubai Media City
Dubai
Tel: (971) 4 433 4202
Fax: (971) 4 438 0224
Email: dubai@eiu.com

HONG KONG

1301
12 Taikoo Wan Road
Taikoo Shing
Hong Kong
Tel: (852) 2585 3888
Fax: (852) 2802 7638
Email: asia@eiu.com

SINGAPORE

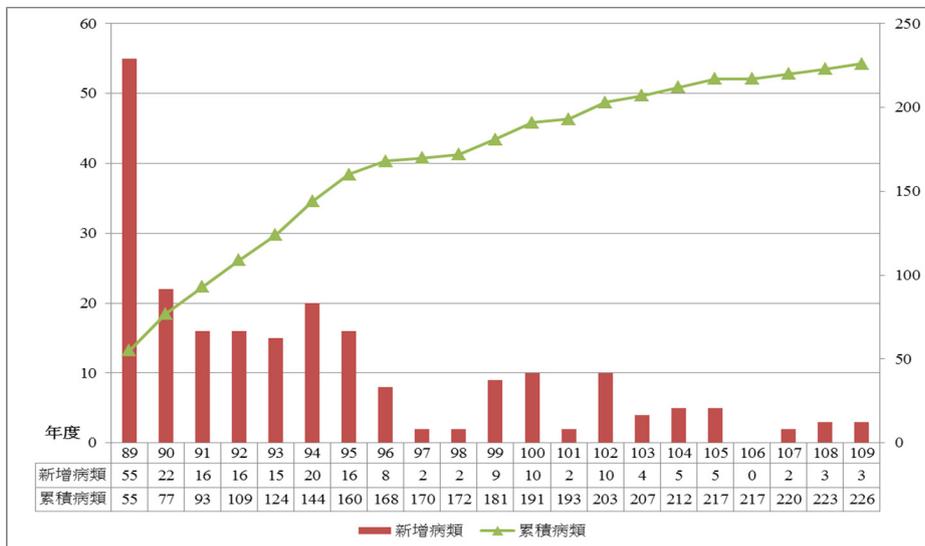
8 Cross Street
#23-01 Manulife Tower
Singapore
048424
Tel: (65) 6534 5177
Fax: (65) 6534 5077
Email: asia@eiu.com

附錄七

罕病法施行 20 年成果

罕見疾病基金會整理，資料由國民健康署提供

罕病法實施至今，截至 2020 年 10 月，政府公告罕見疾病種類共有 226 種，而國內罹患罕見疾病之人數，依照國民健康署的罕見疾病通報個案，為 17,675 人。另外，公告之適用罕見疾病藥品為 114 種【其中 84 種、治療 44 種罕見疾病；有 56 種（包括 15 種專案進口）獲健保給付，治療 34 種罕病】；罕病特殊醫療器材 1 種；營養品部分目前共有 40 種、116 品項。

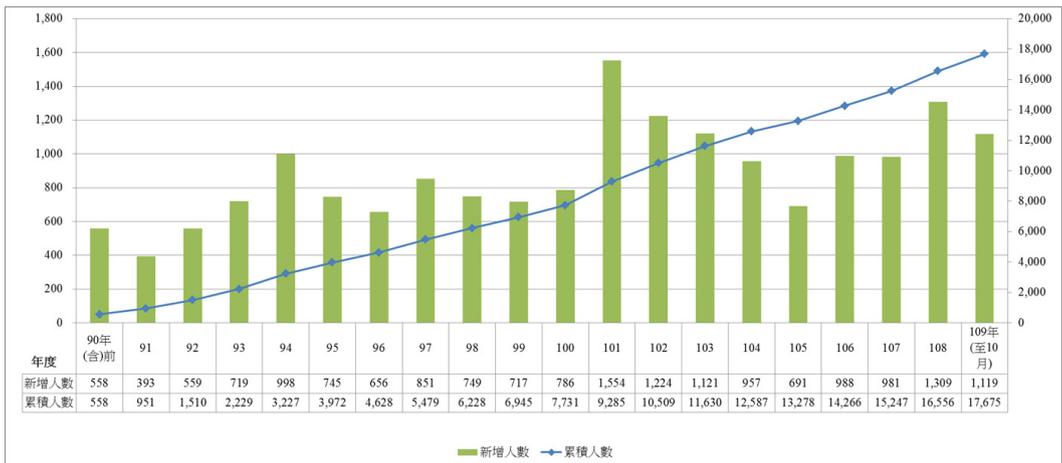


▲歷年公告罕見疾病病類數(截至 2020 年 10 月)



目前衛生福利部已陸續成立「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」、「罕見疾病專案辦公室」及在北、中、南、東設置 14 家「遺傳諮詢中心」等，提供遺傳性疾病及罕見疾病之醫療服務，期望能提供罕病患者更完善的照護服務。

目前「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」由中國醫藥大學附設醫院遺傳暨罕見疾病中心承接，共儲備、供應 45 項特殊營養食品及 11 項緊急需用藥物。國民健康署另依《罕見疾病醫療照護費用補助辦法》提供健保未給付罕見疾病之醫療補助，並依《罕見疾病防治工作獎勵補助辦法》補助罕見疾病防治工作計畫。另依《罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法》給予照護協助，2020 年共委託 14 個承作單位（分屬 13 家醫學中心）共同提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務。



▲歷年公告罕見疾病個案通報人數(截至2020年10月)

2019 年罕見疾病醫療網絡執行成果

1. 補助罕見疾病特殊營養食品暨藥物物流中心儲備、供應 45 項特殊營養食品及 11 項緊急需用藥物，補助經費約 6 千 8 百萬餘元。
2. 提供健保未給付罕見疾病之醫療補助。
3. 共補助 16 件罕見疾病防治工作計畫。
4. 審查通過之 14 家醫學中心之遺傳諮詢中心，提供遺傳性疾病及罕見疾病之醫療服務。
5. 委託 9 家承作單位（分屬 8 家醫學中心）共同提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務，2019 年服務 5 千餘人。

（資料來源：2020 國民健康署年報）

2019 年國民健康署提供健保未給付罕見疾病之醫療補助

1. 維持生命所需之居家醫療照護器材，補助 950 人次。
2. 特殊營養食品暨緊急需用藥物，補助 1,399 人次。
3. 低蛋白米麵，補助 34 人次。
4. 國內外確診檢驗費用，補助 123 人次。
5. 代謝性罕見疾病營養諮詢費，補助 542 人次。

（資料來源：2020 國民健康署年報）



歷年國民健康署
年報請掃描

國家圖書館出版品預行編目 (CIP) 資料

罕見疾病立法 20 週年專輯 = 20th Anniversary of Legislation for Rare Disorders in Taiwan / 余佳蔚, 洪春甸, 洪瑜黛, 陳冠如, 楊永祥, 劉丹琪, 謝佳君編輯. -- 初版. -- 臺北市: 財團法人罕見疾病基金會, 2020.12
面; 公分. -- (罕見疾病叢書; 21)
部分內容為英文
ISBN 978-986-93059-6-9 (平裝)

1. 罕見疾病 2. 藥政法規

412.21

109020238

罕見疾病叢書 ②1

罕見疾病立法 20 週年專輯

發行人：林炫沛

出版發行：財團法人罕見疾病基金會

編審委員：林炫沛、陳莉茵、國民健康署、曾敏傑、楊玉欣、
遲景上、薛承泰（按姓氏筆畫）

編輯群：余佳蔚、洪春甸、洪瑜黛、陳冠如、楊永祥、
劉丹琪、謝佳君（按姓氏筆畫）

翻譯：李繼庚、郭威伯、嚴珮瑜

地址：104 台北市中山區長春路 20 號 6 樓

電話：(02) 25210717 | 傳真：(02) 25673560

<http://www.tfrd.org.tw> | E-mail: tfrd@tfrd.org.tw

郵政劃撥：19343551（戶名：財團法人罕見疾病基金會）

美編設計：王維玉

印刷：緯峰印刷股份有限公司

出版日期：2020 年 12 月初版一刷

版權所有，未經授權不得轉載

本經費由衛生福利部國民健康署菸品福利捐支應。