

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，得依本辦法申請補助，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比較表

第十條	修正後條文	建議修正條文 賴清德等版	原條文
	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。 前項規定，直轄市、縣（市）主管機關得準用之。	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。	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。 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。
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。 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。	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： 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。 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。	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： 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。 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。

▲ 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）將罕見疾病與口、○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， <u>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。</u> 前項補助經費， <u>應由於品健康捐或得接受相關單位與團體之捐助。</u>	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，避免現行療效重複審查問題。

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
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。 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。	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。 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。	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。 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。

修正後條文	建議修正條文	原條文
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。	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。
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 <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>	第六條 中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究。

修正後條文	建議修正條文	原條文
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。 <u>前項照護諮詢之相關辦法由中央主管機關定之。</u>	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。
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。 <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>	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。 前項規定，直轄市、縣（市）主管機關得準用之。

修正後條文	建議修正條文	原條文
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發生就學、就業或就養問題時，得協調相關機關（構）協助之。
第十二條 （刪除）	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。 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。	第十二條 （刪除）

修正後條文	建議修正條文	原條文
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。	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。 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。 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	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	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



修正後條文	建議修正條文	原條文
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。	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。 <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> <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>	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。

修正後條文	建議修正條文	原條文
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</u>、生育關懷服務、維持生命所需之特殊營養品、<u>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。 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。	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。 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。	



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。

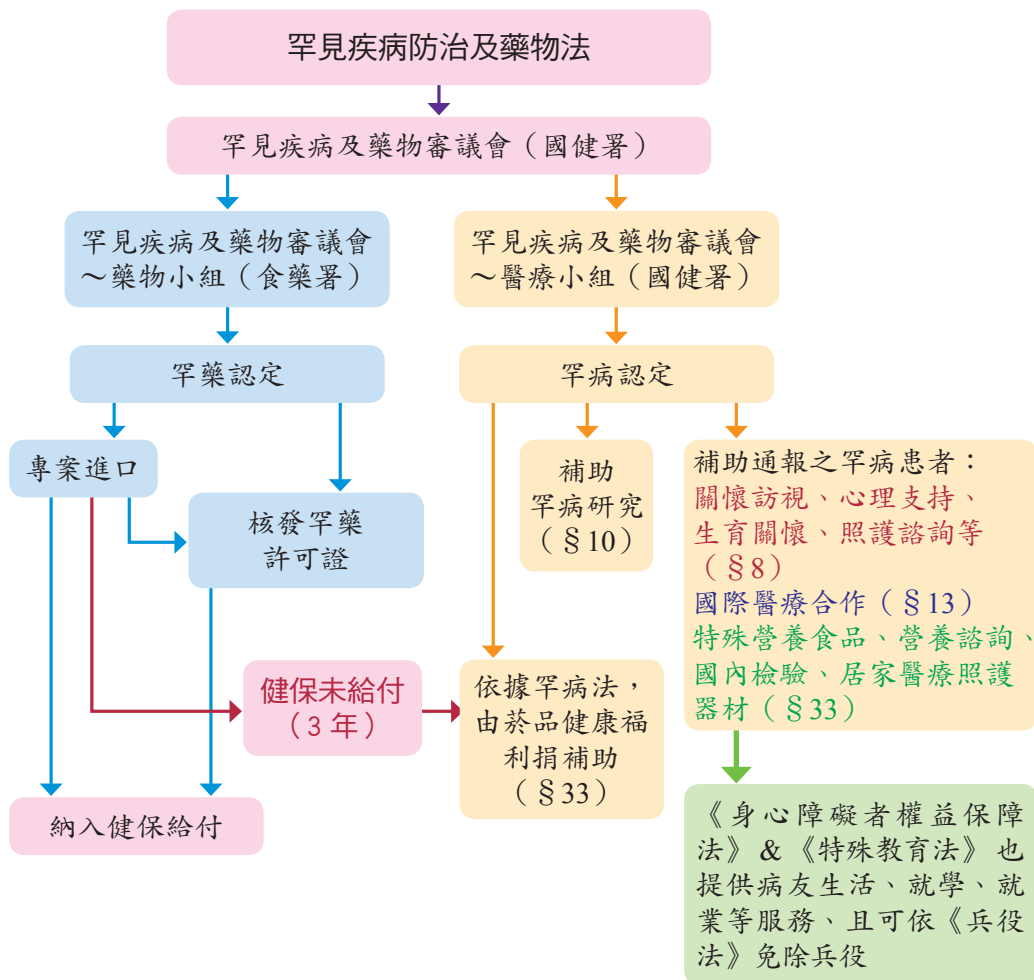
中央主管機關公告適用罕見疾病防治及藥物法之日起算之年期	申請藥品查驗登記及國內臨床使用資料繳交狀態	補助比率	每月補助上限 (單位:新臺幣元)
第一年	已於「藥品查驗登記審查準則」所定之醫藥先進國家查驗登記通過，尚無國內臨床使用資料	百分之五十	三十一萬三千
	已申請查驗登記，且定期繳交國內臨床使用資料	百分之六十	三十七萬五千
	未申請查驗登記或未依規定繳交國內臨床使用資料	百分之四十	二十五萬
第二年	已定期繳交第一年之國內臨床使用資料	百分之七十	四十三萬八千
	未定期繳交第一年之國內臨床使用資料	百分之二十五	十五萬六千
第三年	已定期繳交第二年之國內臨床使用資料	百分之八十	五十萬
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





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鵬指出，「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。王奕鵬補充，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患病人數——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% 的人口罹患有罕見疾病是合理的。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」。

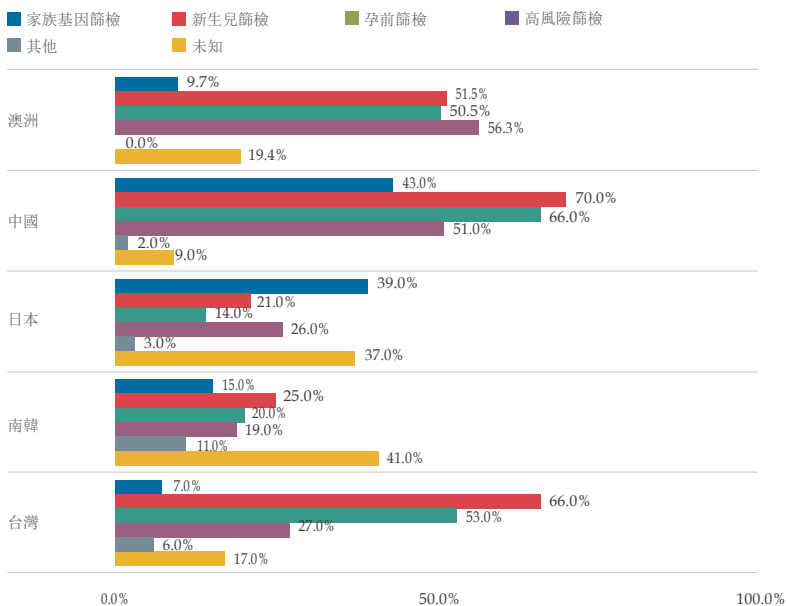
大部分的罕見疾病是遺傳性的——佔 Ophanet 資料庫的 72%——但也有其他病因所引起的。在 Ophanet 資料庫中，癌症佔了 11%。在 60 年代，斯蒙症 (SMON, subacute myelo-optic neuropathy) 被追溯到過度使用當時的一種非處方止瀉藥，進而引發了日本公眾對罕見疾病的關注。大多數的罕見疾病 (70%) 是兒童時期發病，但來自西澳的研究發現，罕見疾病患者平均和中位住院年齡在 50 歲左右。雖然一些罕見疾病是可持續數十年的慢性疾病，但大部分嬰兒不太可能活過生命的第一周，或者就像澳洲罕見癌症協會主席 Richard Vines 所形容「這些生命剛好長到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。

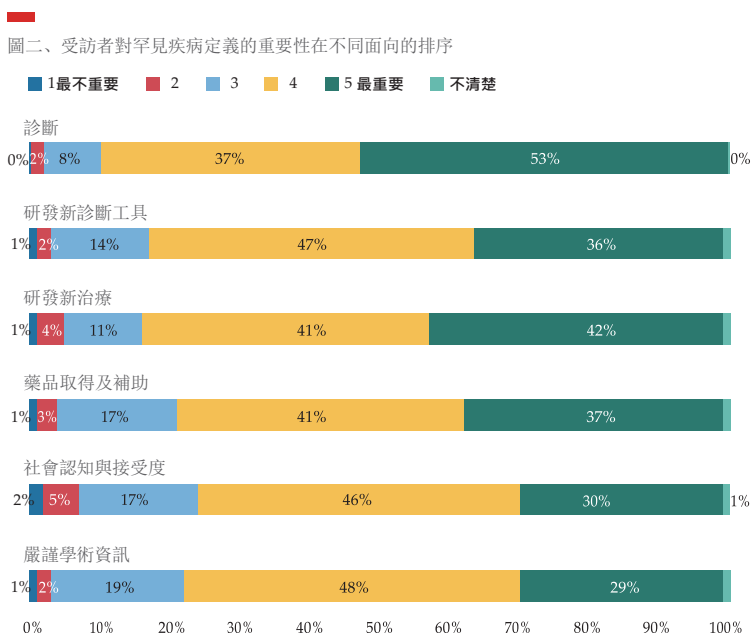
歷史經驗甚至也可能對臨床醫療造成影響。根據本研究對臨床醫生的調查，在幾個亞太國家經常使用不同形式的罕見疾病基因檢測。然而，日本較少實行新生兒篩檢，而更傾向於對確診患者之家屬進行檢測，稱為家族基因篩檢 (cascade screening)。日本國立醫療研究開發機構 (AMED) 的 Takeya Adachi 醫師認為，這可能起因於當初斯蒙症 SMON 主要發病於成年人；相較於其他國家，兒童遺傳疾病乃是早期罕見疾病領域的發展焦點 (圖一)。

圖一、對五個亞太市場罕見疾病基因檢測使用頻率的調查結果。



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」關的討論。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.

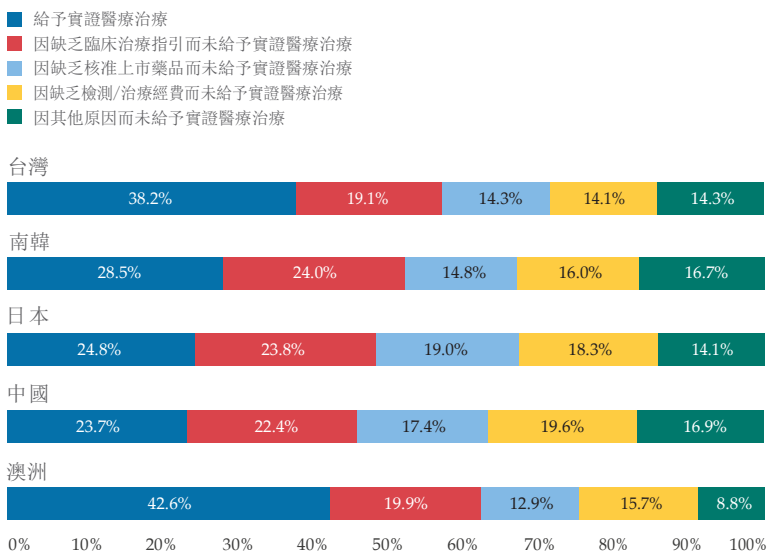
14. Jiangjiang He et al., "China has officially released its first national list of rare diseases," *Intractable and Rare Diseases Research*, 2018.

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.

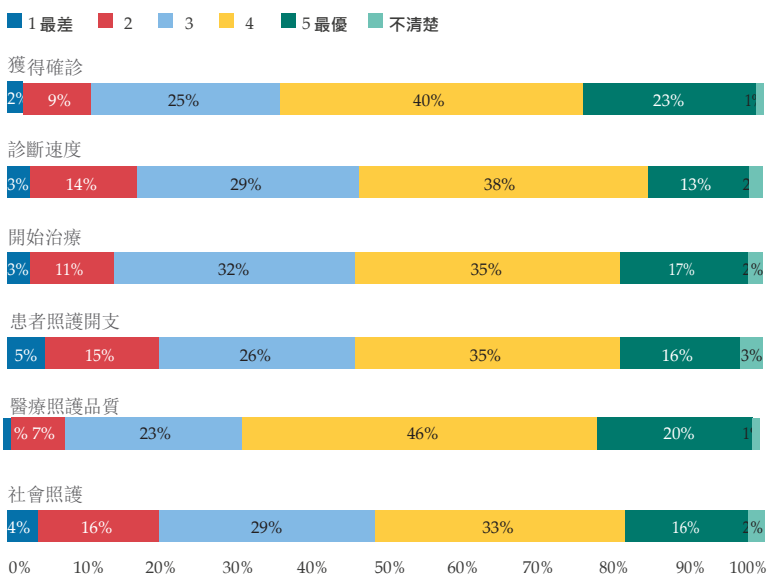
圖三、五個亞太市場中獲得最佳至次佳醫療照護的平均罕見疾病患者比例的調查結果。



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）。

圖四、醫療從業人員對其醫療系統處理罕見疾病之有效性的評分調查結果。



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。王亦鵬指出，「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見病例，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，全球在提供更佳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學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向上；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.

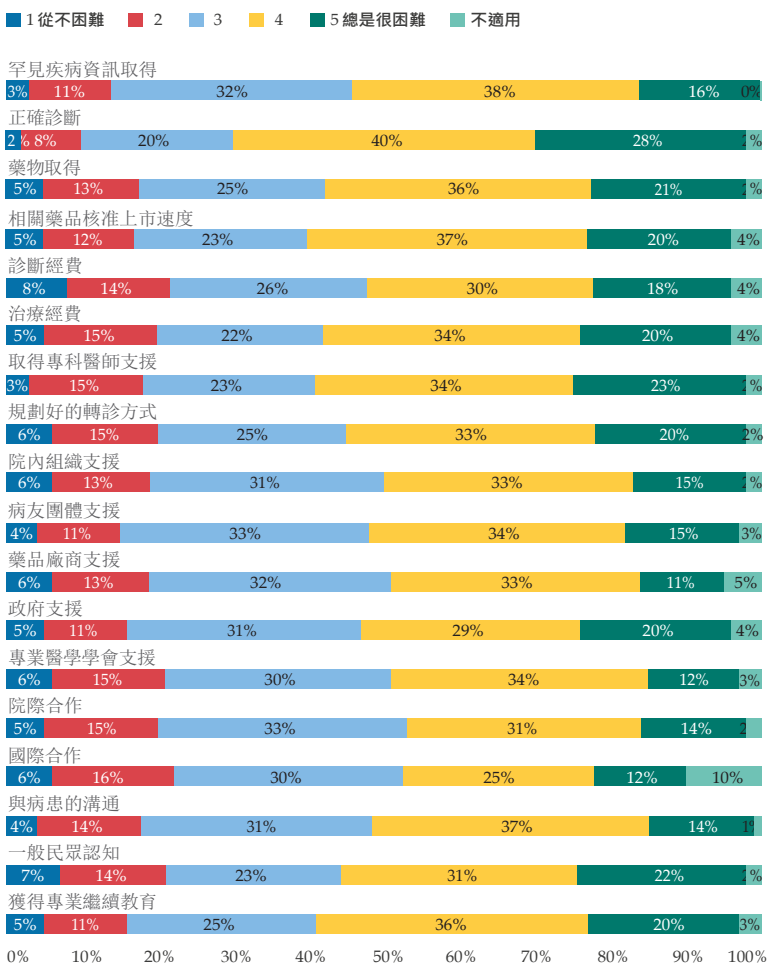
27. Takeya Adachi et al., "Survey on patients with undiagnosed diseases in Japan," Orphanet Journal of Rare Diseases, 2018.

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 Yiou 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病支出相當龐大；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，尤以確診診斷最為艱鉅。
- 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

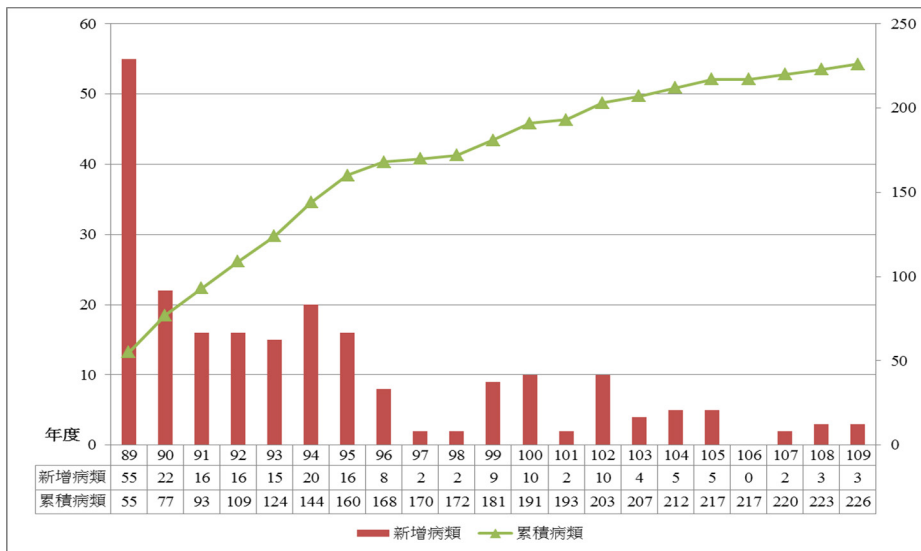
8 Cross Street
#23-01 Manulife Tower
Singapore
048424
Tel: (65) 6534 5177
Fax: (65) 6534 5077
Email: asia@eiu.com

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

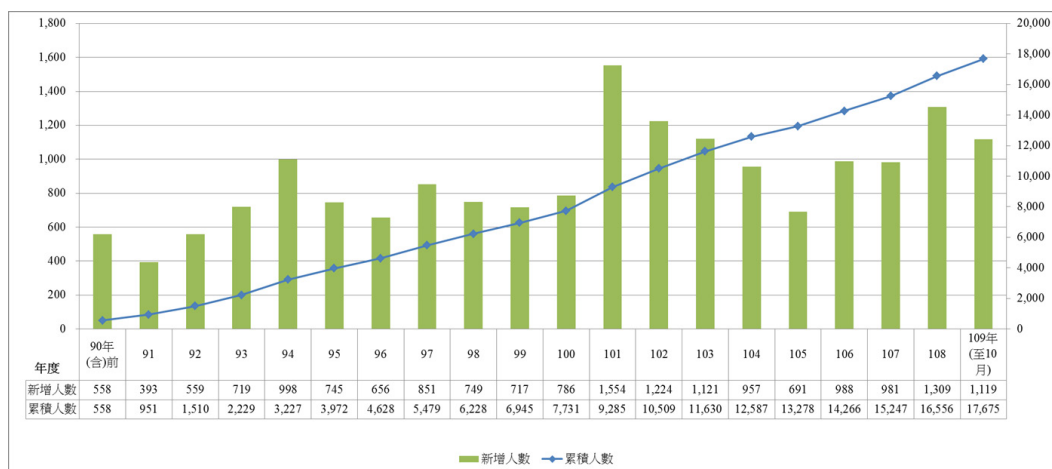
罕病法實施至今，截至 2020 年 10 月，政府公告罕見疾病種類共有 226 種，而國內罹患罕見疾病之人數，依照國民健康署的罕見疾病通報個案，為 17,675 人。另外，公告之適用罕見疾病藥品為 114 種【其中 84 種、治療 44 種罕見疾病；有 56 種（包括 15 種專案進口）獲健保給付，治療 34 種罕病】；罕病特殊醫療器材 1 種；營養品部分目前共有 40 種、116 品項。



▲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。