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 Butgest 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，也讓台灣在罕病病患財務負擔上的協助，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 年前台灣的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。