

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

陳惠苹（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，但仍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。低蛋白米麵食材，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

第 19 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。
全民健康 保險藥物 給付項目及 支付標準 第 35 條 第 2 項	前條藥品之支付價格訂定原則如下： 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。 二、罕見疾病用藥屬新藥者，得依下列方式核價：

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。

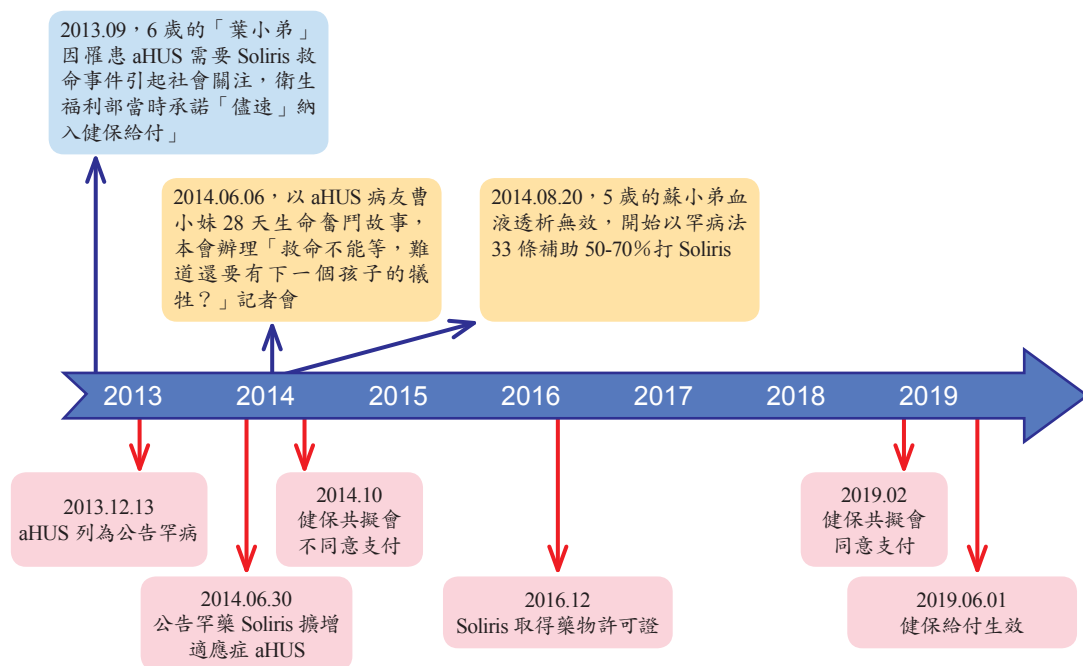
罕病法給付的敲門磚

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



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。

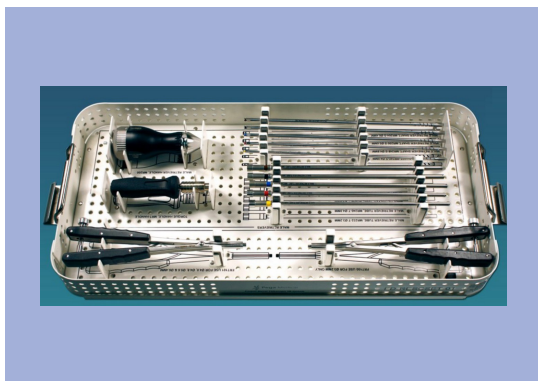
凱凱爸爸提道：「如果骨釘沒有健保的補助，這筆龐大的支出，真的會讓我再三考量，甚至不會讓他使用…」罕病病友人數少，市場較小，若藥廠覺得效益不高斷貨，這對於需要此藥物的病友，該怎麼辦？

《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。