

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幕黑夜。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

（函）局安保康健央中		本	
受文者	發文日期	類別	日期
馬偕紀念醫院	1998.08.31	醫藥管理處	1998.08.31
本局醫藥管理處、台北分局			
主旨：有關 貴院申請高雪氏症第一型患兒蕭仁豪專案使用進口藥品 Cerezyme (Imiglucerase 200 Units/Vial) 一案，本局同意給付。		件別	件數
* 該藥品之健保代碼為 X0000-19263，每瓶給付價格為		件別	件數
肆萬零伍佰零捌元，復請 查照。		件別	件數
說明：依 貴院八十七年八月三十一日為院醫字第 08708134 號函請辦。		件別	件數
總經理 賴美淑 出差		件別	件數
副總經理 朱澤民 代行		件別	件數

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。

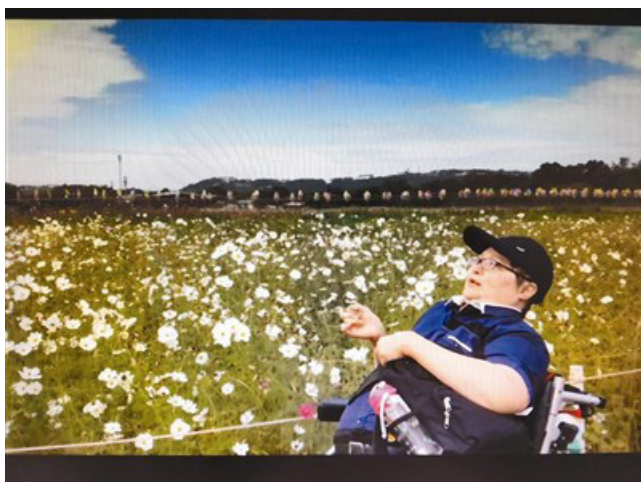
我遂請身心障礙科的同仁開會，提出計劃，完成此項艱鉅的任務。為此，社會局組成了隨行賞花團隊，有醫護人員、社工、志工和通訊小組；另外訂下三套觀賞路線，準備應變；以

確保所到之處，能排除擁擠且不被撞擊、有足夠的轉圈空間，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 she 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「慫膽」，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

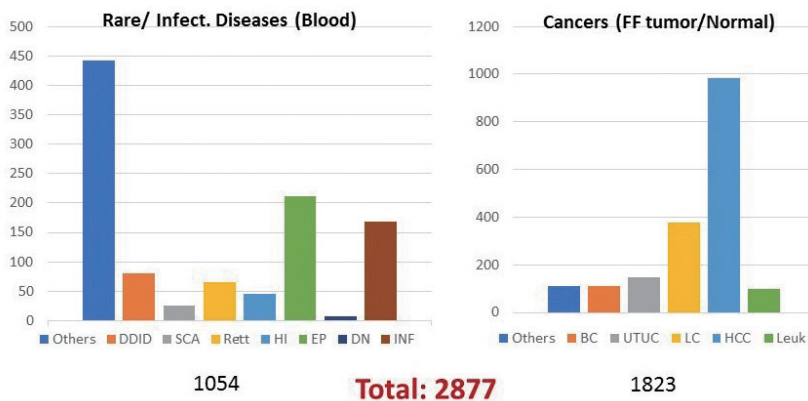


圖 2: 基因體定序統計 (2020.9.30)

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代的生育再發生…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)。

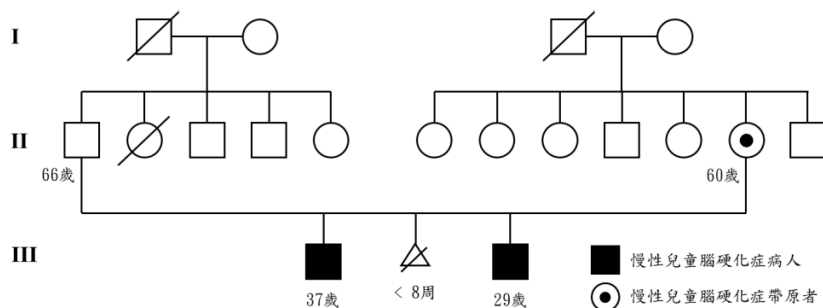


圖 3：三代族譜

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

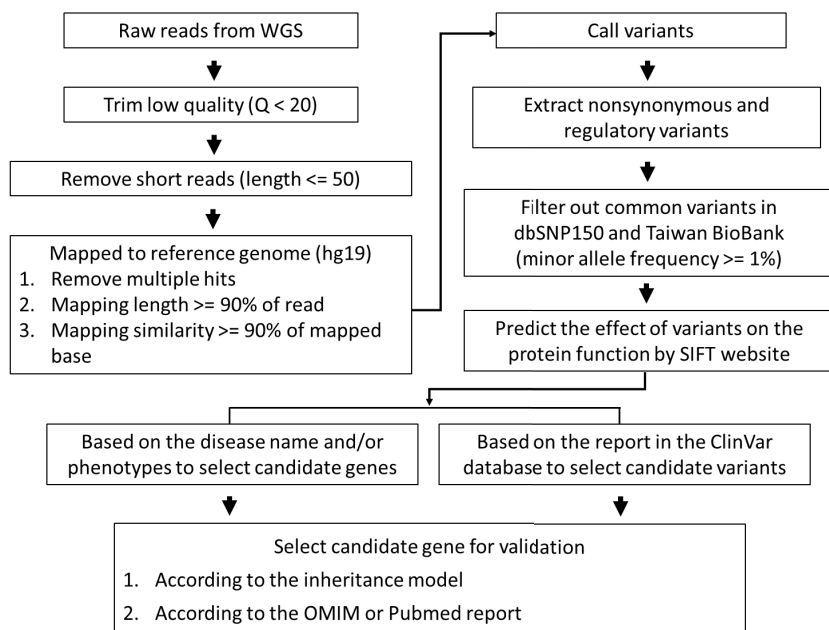


圖 4：次世代定序分析流程圖

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

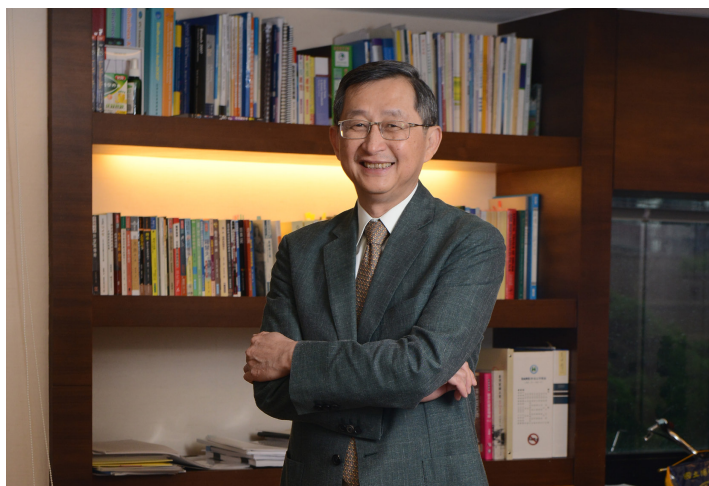
罕見疾病法實施 20 週年，適逢全民健保開辦滿 15 年。這兩個制度是台灣民主化之後，對健康人權保障最重要的成就。這個成果是許多人共同努力的成果，真的得來不易，沒有經過建立 " 全民健保 "、" 罕病法 " 的世代，很難想像那個年代生重病人的艱辛。

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一年輕人，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，避免非罕病病患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。

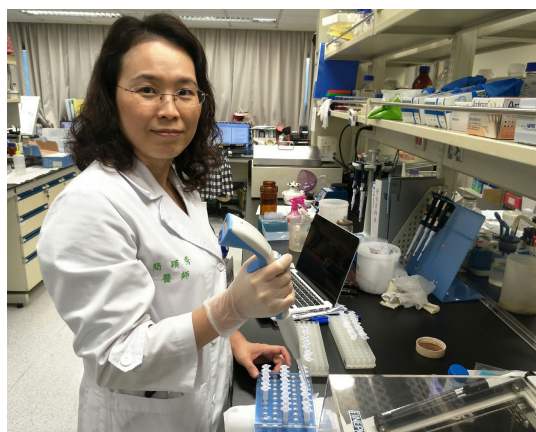
後來，在台大醫院基因醫學部余家利主任、胡務亮主任、和遺傳諮詢師黃愛珠的策劃下，聯合台大醫院營養部，我們也有了罕病專用營養師，那是最早的遺傳代謝疾病聯合門診的雛型。這些年來，罕病專用營養師一路跟著我們追蹤病人抽血數值，調整飲食，四處張羅可以用的特殊營養品，來維持病人正常均衡的營養攝取，而且營養師還扮演了好偵探的角色，抽絲剝繭的挖出病人急性代謝失衡的背後根本原因。更重要的是，罕病專用營養師得身兼兒童營養與成人營養專業，同時也得跟



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，改善遵醫囑性與醫療的可近性，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，某個酵素的功能出現了異常，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疾病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

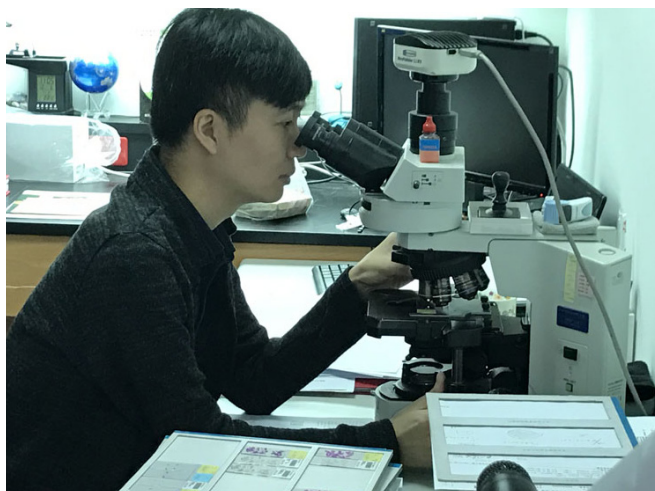
家屬以全省巡迴的方式拜訪、關懷肌肉萎縮症病友家庭，組成病友家庭間緊密互助網絡發揮非常大的功能，但能幫助到的病友家庭仍十分有限，也只能著重當下的問題解決，缺乏有組織且延續的專業助人模式。於 1998 年開始，開始有專業社工人力進駐，初時服務規劃以各種講座、聯誼活動為主，用以傳遞各種醫療、福利、照顧、教育等資訊，使肌萎家庭能夠互動交流，並致力透過各種管道進行疾病宣傳與介紹；2000 年為加強服務中、北部肌萎家庭，於中部及北部設立辦事處，以持續穩固服務中、北部的肌萎家庭。

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。