

展望罕見

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



蔡永濬 (20 歲)，裘馨氏肌肉失養症

以罕病實務工作者角度看 罕病法

財團法人罕見疾病基金會執行長 **陳冠如**

有智慧有感的法案

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

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

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

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

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

表一、罕病基金會創新方案與政府補助方案對照表

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(一) 遺傳諮詢計畫	◆ 2001 年起至今 ◆ 聘用首位遺傳諮詢專員提供罕病家庭遺傳諮詢服務，逐漸增至四名諮詢師於各醫院遺傳科駐點服務。	◆ 2000 年 # 《罕病法》第 8 條	◆ 為提升醫療機構遺傳診斷、諮詢及治療之品質，國健署於 2003 年 8 月公告「遺傳諮詢中心認證要點」。 ◆ 經醫院評鑑評定為醫學中心之醫療機構，設有獨立醫學遺傳相關部門，並經國健署審查通過後，指定為遺傳諮詢中心，該中心提供遺傳診斷、諮詢及治療服務。
(二) 健保未能給付之藥物補助	◆ 1999 年起至今 ◆ 訂定醫療救助管理辦法，補助罕病病友就醫無法獲健保給付之藥物、耗材及醫療器材等。	◆ 2000 年 # 罕病法第 33 條 # 罕見疾病醫療補助辦法第二條（2011 年） # 現行條文「罕見疾病醫療照護費用補助辦法第二條（2017 年）」	◆ 2014 年 ◆ 非典型溶血性尿毒症蘇小弟為開啟健保未能給付獲罕病法補助之首例。

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(三) 罕病全方位關懷方案	◆ 1999 年起至今 ◆ 聘用首位社工師建立罕病家庭全方位服務模式。	◆ 2005 年 # 罕病法第 8 條及第 11 條	◆ 依據「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 10 條規定，中央主管機關得就本辦法所定服務事項（告知相關疾病之影響、提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢），委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理。 ◆ 2017 年 12 月委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理「罕見疾病照護服務計畫」
(四) 罕病相關研究補助	◆ 1999 年起至今 ◆ 1999 年開設「罕見疾病碩博論文獎助」，至今已執行第 21 屆。 ◆ 1999 年開設「罕見疾病研究委託辦法」。 ◆ 2008 年開設「罕見疾病研臨床試驗計畫補助辦法」，至今已補助 4 案。	◆ 2000 年 # 罕病法第 10 條 # 罕見疾病防治工作獎勵及補助辦法（2016 年）	◆ 2016 年 9 月 ◆ 衛福部辦理罕見疾病防治工作補助計畫公開甄選

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(五) 醫療器材(含 咳痰機)補助	◆ 1999 年起至今 ◆ 1999 年起訂定醫療救助管理辦法，補助患者就醫無法獲健保給付之藥物、耗材及醫療器材等。2007 年首次勸募 3 台咳痰機供肌肉萎縮症患者借用，隔年購置 5 台。2011 年持續補助未能符合罕病法補助居家醫療照護器材資格之個案。	◆ 2011 年 # 罕病法第 33 條 # 罕見疾病醫療補助辦法第二條(2011 年) # 現行條文「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」第三條(2017 年)	◆ 2011 年 1 月 ◆ 補助四種居家醫療照護器材每月定額租金費用。
(六) 國際檢體外送 方案	◆ 2001 年起 ◆ 與國民健康局合作，設立「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗單一窗口」，本會補助 40%、國健局補助 40%、病患自付 20% ◆ 2012 年起轉型為「國際代檢協力方案」。	◆ 2005 年 # 罕病法第 13 條 # 罕見疾病國際醫療合作補助辦法(2016 年)	◆ 2001 年起 ◆ 2001 年起與罕病基金會合作辦理「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗單一窗口」。 ◆ 2011 年起，依據「菸品健康福利捐分配及運作辦法」辦理「加強公告罕病醫療照護補助計畫」，提高補助為 80%，全額補助低收入戶及中低收入戶進行國內外遺傳檢驗。

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(七) 營養諮詢計畫	◆ 2001 年 ◆ 聘用首位營養師，提供代謝異常病家營養諮詢，以及特殊營養照顧諮詢。	◆ 2011 年 # 「罕見疾病醫療補助辦法」第 2 條，新增補助國內確認診斷之檢驗、營養諮詢、居家醫療照護器材費用（2011 年）， # 現行條文「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」第 3 條（2017 年）	◆ 2011 ◆ 補助先天性代謝異常患者營養諮詢 NT \$250 元 / 每人 / 每年，每人最多 6 次
(八) 罕病就學轉銜輔導方案	◆ 2006 年 ◆ 每年協助即將入小學的罕病病友轉銜諮詢，13 年來已服務 896 位病友取得適切的就學資源。	◆ 2005 年 # 罕病法第 11 條	
(九) 低蛋白米麵補助方案	◆ 2005 年 ◆ 陸續自英國、日本引進低蛋白食材及食品，每年購買提供與代謝異常病友，並由營養師指導使用。	◆ 2000 年 # 罕病法第 33 條	◆ 2015 ◆ 2015.10.19 起撥付每人每年補助最高 7,000 元之低蛋白米麵購買費用

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(十) 罕病家庭生育 關懷方案	◆ 2006 年 ◆ 協助已生育罕病病友或夫妻一方為罕病患者的家庭進行產前遺傳檢演費用，以及提供各項諮詢與實際關懷，陸續已協助 429 案接受產前遺傳檢驗。	◆ 2015 年 # 罕病法第 8 條 # 「罕見疾病及遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 4 條（2016 年）	◆ 依據「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 10 條規定，中央主管機關得就本辦法所定服務事項（告知相關疾病之影響、提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢），委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理。 ◆ 2017 年 12 月 委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理「罕見疾病照護服務計畫」。 ◆ 產前遺傳檢驗補助，其部分由優生保健法補助。

服務項目	基金會方案	罕病法條	政府方案
(十一) 心理衛生服務 方案	◆ 2006 年 ◆ 約聘專業心理諮商師或臨床心理師進行個人諮商或家族諮商，並辦理各項心理衛生課程及活動。	◆ 2015 年 # 罕病法第 8 條 # 「罕見疾病及遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 5 條 (2016 年)	◆ 依據「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」第 10 條規定，中央主管機關得就本辦法所定服務事項 (告知相關疾病之影響、提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢)，委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理。 ◆ 2017 年 12 月委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理「罕見疾病照護服務計畫」。
(十二) 國內檢驗補助 方案	◆ 2009 年 ◆ 自 2009 年至今，每年補助 80-90 個遺傳檢驗項目，平均與 10-12 個遺傳檢驗實驗室以及醫學中心合作，共有 1,196 人藉本方案確診。	◆ 2000 年 # 罕病法第 33 條 # 「罕見疾病醫療補助辦法」，新增補助國內確認診斷之檢驗補助 (2011 年) # 現行條文「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」第 3 條 (2017 年)	◆ 2011 年 1 月 ◆ 首波公布補助項目為 24 項，2019 年已增至 85 項

罕病患者從孤兒到焦點人物

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

罕見藥物從舶來品到 MIT

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

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

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

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

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

那些年前輩們為罕病法奮鬥的二三事

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

- (1) 台灣罕病法全世界第一個結合孤兒藥法以及罕病照顧的方案：



2014 年陳冠如執行長於宣導活動介紹罕病。



2015 年 4 月罕病基金會辦理罕見疾病國內遺傳檢驗發展座談會。

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



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



2019 年罕病基金會陳冠如執行長（左二）出席 APARDO 會議。

(2) 台灣罕病認定嚴謹不同於其他國家：

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

(3) 衛福部罕病法審議委員會是決策的多元溝通平台：

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

罕病法的挑戰與期待

回顧以上台灣罕病法特點，感恩有其作為基礎，如何再

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

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

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



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

感恩再出發

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

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



罕病基金會董、監事們，是基金會推動服務之重要後盾。



2019 年 6 月 9 日罕病基金會董、監事們參與 20 週年音樂會。

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

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



「罕病法」是罕病家庭的後盾，凝聚各界力量，期許罕病法永續發展。