

■ 目 錄 ■

CONTENTS

序言

序一	陳垣崇	1
序二	李宗德	3
序三	曾敏傑、陳莉茵	6

一 立法院的觀點

從成立罕見疾病基金會到立法	余政道	9
他們的聲音，我聽到了	江綺雯	13
生命、尊嚴、平等、正義	丁復華	16
罕見疾病法立法的三讀過程	丁復華、李 熊、齊光復	26

二 行政部門的觀點

跨世紀衛生防治 邁向衛生大國	胡幼圃	37
真愛生命 傳播健康	陳再晉	46

三 醫事專業的觀點

流淚撒種、歡喜收割	林秀娟	51
罕見疾病防治及藥物法開了一條生命路	林炫沛	54
罕見疾病立法之回顧	胡務亮	58

天使不敢走的路，我們一路走下去	蔡輔仁	61
罕見疾病的營養問題	章樂綺、林明潔	64

四 學術界的觀點

罕見疾病防治的公共衛生意義	宋鴻樟	69
罕見疾病防治及藥物法的未來發展	葉秀珍	73
罕見疾病立法與媒體報導	陳尚永	82
罕見疾病立法與社會價值觀	吳明燁	92
改造社會，促進病患權益	吳嘉苓	97
罕見疾病基金會對非營利組織管理之啓示	江明修	101

五 罕病基金會立法小組的觀點

罕見疾病立法的意涵	曾敏傑	113
罕見疾病防治及藥物法立法過程	王慧綾	123
罕見的勇氣與罕見的毅力	楊秀儀	127
罕見疾病防治及藥物法對我國社會立法的啓示	雷文玫	130
罕見疾病制度性風險保障機制之形成與展望	林志鴻	135
防治罕見疾病的相關法律問題	何建志	145

六 病患家屬的觀點

抉擇	陳莉茵	151
母親的故事	何慧敏	166

一個海洋性貧血帶困者的心聲	周麗端	169
從家庭資源經營看家有罕見病患	唐先梅	172

附錄：

附錄一：罕見疾病社會立法大事紀

附錄二：衛生署「罕見疾病藥物法」（草案）說明會會議紀錄

附錄三：罕見疾病基金會立法小組討論中「罕見疾病法」之
初步內容

附錄四：罕見疾病基金會對「罕見疾病法」草案之補充意見

附錄五：「罕見疾病防治及藥物法」（草案）各版本條文對照

附錄六：「罕見疾病防治及藥物法」（草案）朝野協商紀錄

附錄七：罕見疾病防治及藥物法

附錄八：罕見疾病防治及藥物法施行細則

附錄九：罕見疾病醫療補助辦法

附錄十：罕見疾病藥物專案申請辦法

附錄十一：罕見疾病藥物查驗登記審查準則

附錄十二：罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法

附錄十三：罕見疾病防治及藥物法（英文版）

附錄十四：罕病立法重要新聞剪輯

附錄十五：罕病立法重要活動實錄

《序一》

我在美國杜克大學醫學中心從事疾病治療及醫學研究二十餘年，專業領域在人類遺傳疾病上，而罕見疾病幾乎都是遺傳引起，因此照顧過的罕見疾病病人相當的多。一個家庭中只要有人罹患罕見疾病，家人精神上、體力上的負荷常是不堪承受之重，而經濟上往往也被拖累至山窮水盡。最可悲的是：由於罕見，很少大藥廠會投入這些疾病的研發，所以常常沒有藥物可供治療；即或幸而有之，也非大量生產因而藥價高昂。因此每當病患家屬幾近絕望的問我：「醫生，我們能怎麼辦？」時，我在心痛之餘，只能鼓勵他們：「試著和罕見疾病組織聯絡一下罷！那兒有些和你們境遇相同的病人可以聯絡、溝通，獲得一些相關資訊而相互扶持，團結就是力量。」由此，罕病組織竟成為罕病患者在醫生以外，一個很重要能尋求支持與協助的管道。

所謂罕見疾病，顧名思義就是罹患率極低，相當少見的疾病種類。致病原因多半是由於先天基因缺陷或基因突變所致，從他們出生的那一刻起，即常面臨身心發展障礙或生命飽受威脅，成為社會弱勢中之極弱勢。但是，一個國家的先進與民主程度，即取決於政府對弱勢團體的照顧是否妥善，亦反映在社會民眾對弱勢團體是否抱有溫暖的胸襟及關懷。歐美先進國家中幾乎各國皆有他們自己的罕見疾病組織，我第一次聽到台灣有罕病組織成立則是在2000年美國召開的一個國際醫學會議上，一個美國罕病機構的負責人跟我提起台灣也有罕病組織，而且工作非常積極，與他們時有聯絡。2002年6月在巴黎召開的國際罕見疾病討論會中，更有醫生專門前來向我道賀，說我們的罕病基金會做得非常成功，不僅每年募得可觀基金，積極用於照顧病患，並開始推動用最先進的技術做新生兒篩檢，有效地利用有限資源，令他們非



常驚訝與欽佩。原來，使用質譜儀做新生兒篩檢的先進技術，是我在杜克大學醫學遺傳系同事們研發出來的，在美國也不過幾個州開始使用，而台灣已經開始，難怪國外朋友們印象深刻。

台灣於民國八十八年(西元1999年)，在病患家屬陳莉茵、曾敏傑的熱心奔走下，結合社會資源創立了「罕見疾病基金會」，開始推動罕病病患的人文關懷與社會立法，替台灣罕病患者帶來大量權益與保障。令人大大稱道的是：基金會在短短三年內，藉由「罕見疾病防治及藥物法」通過及「身心障礙者保護法」的修訂，提供罕病患者生活急難救助、醫療補助、遺傳諮詢、病友團體，不僅幫助罕病患者及其家人在生活上得到適當紓解與調適，更進一步致力於新生兒遺傳疾病的篩檢與防治，以減低社會成本。歐美國家罕病機構的成立，歷史較台灣悠久，組織也較為龐大，但沒有一個國家在如此短時間內有如此顯著成績。我原先訝異於台灣罕病基金會的工作效率，經接觸後才知道，他們這一群罕病工作者不僅僅是「積極」而已，他們幾乎是「傾其所有」。而法案之所以能夠制訂及募款能夠順利，則是結合了行政團體、立法人員、醫生、學者、媒體、病患家屬及社會有心人士，通盤努力的結果，充分展示出我們社會的民主進步與溫暖，我很為我們的國家感到驕傲。

罕見疾病的工作在立法後當然還是有很多進步的空間，罕病患者的照顧也需繼續努力。但這一路走來，愛與奉獻已為罕病組織奠下良好的基礎，我們期待有更多社會大眾關懷，瞭解甚至加入罕病的公益工作，我們也給予罕見疾病基金會最深切及誠摯的祝福。

中央研究院院士
中央研究院生醫所所長
九十一年十二月

陳恆崇

《序二》

「罕見疾病防治及藥物法」能在八十九年元月十四日經立法院三讀通過，令本會極為欣喜，日後罕見疾病防治以及病患的醫療照顧將有更完備且具體的法源依據，這也表示本會的工作以及訴求，已經獲得衛生署、立法院以及社會大眾的肯定及支持。

「罕見疾病防治及藥物法」的架構相當完整，兼顧罕見疾病防治體系的上游、中游及下游。從上游的疾病預防，中游的診斷及治療，乃至下游的用藥及特殊營養品之供應，該法律均有條文做適當規範。無可諱言，罕見疾病預防以及診斷治療之部分，內容偏向原則的宣示，反觀罕見疾病藥物之規範，其內容較詳細具體。其實這也凸顯罕見疾病預防及診斷治療事項立法之難處。

如要預防罕見遺傳性疾病之發生，必須落實罕見遺傳性疾病之強制通報制度、罕見遺傳性疾病高危險群之檢驗以及遺傳諮詢教育。然而，這些制度之實施必須兼顧病患隱私權之保障。我們了解無論是強制通報制度、高危險群的檢查以及遺傳諮詢教育，其實施方法不宜強制病患或其家屬，否則有侵害隱私及自由之嫌，手段上也需要有因案制宜的彈性，因此我們也能接受立法上僅做原則性宣示，不做任何具體規定。不過原則性宣示仍需要具體措施來實踐。日後本會希望能與衛生署、醫療機構以及病友組織合作，規劃罕見遺傳性疾病預防之可行措施，尤其是推動罕見遺傳性疾病病患及高危險群的遺傳諮詢。

在罕見疾病的診斷治療方面，主管機關日後將對罕見疾病的國際醫療合作提供協助，這是一項創新的措施，也凸顯罕見疾病診斷治療上極需要國際合作共享資源的特性。不過國際醫療合作

畢竟只限於少數個案，提昇國內罕見疾病的診治水準，才是長久之計。吾人不怕生病，只怕生病沒有得到適當的醫療。

目前國內現有的罕見遺傳疾病專科醫生僅十餘人，且鮮有年輕醫生繼續投入此一行列，因此改善遺傳疾病專科醫事人員之工作環境，鼓勵新血加入遺傳疾病研究，是很重要的工作，也是長期的工作。本會在草擬「罕見疾病法」時曾有構想，受委託醫療機構(如現行優生保健諮詢中心)「應有專職人員編制及經費，並配置涵蓋醫師、營養師、遺傳諮詢人員、社會工作人員等成員之醫療團隊」。新通過之立法僅規定主管機關「得委託醫療機構，從事罕見疾病之檢驗及治療」，本會之醫療團隊構想於立法時雖未獲採用，本會希望日後能在現行法的架構下推動實現。

在罕見疾病藥物方面，罕見疾病防治及藥物法已經有相當完善的規定，這是因為衛生署已經在此議題上投入相當深入的研究。在罕見疾病藥品的查驗登記方面，罕見疾病藥物許可證能簡化至何種程度，而不再使藥商因藥品查驗登記之手續繁瑣而對引進罕見疾病用藥卻步？新法對於罕見疾病藥物給予查驗登記手續簡化，以及十年特許權保障之優惠，是否也可能會帶來若干藥物擬藉罕見疾病藥物之名而搭便車的副作用？這些問題都值得吾人繼續關切注意。

此外，在藥物專案許可方面，依據此一新法，本會將可向衛生署申請罕見疾病藥物專案許可。本會將開始進行相關準備工作，為病患取得所需藥物之供應，畢竟他們很難有氣力再自己為專案許可而奔波。

「罕見疾病防治及藥物法」於九十年八月施行。本會除繼續監督主管機關如何執行法律外，也將主動協助主管機關、醫療院

所以及病友，探究罕見遺傳疾病預防及治療所面臨之問題，並在現行法的架構下，共思解決之道，才不辜負社會大眾的期望。

財團法人罕見疾病基金會董事長 **李宗德**

九十一年十二月





《序三》

一九九八年開始募款成立財團法人罕見疾病基金會，當時的初衷即不是為滿足個別病患的需求，而是期待透過基金會的運作，去改善罕病病患生存的環境與關連依賴的制度。因此，從健保制度、公衛政策、到社會立法的推動也就成為努力的方向與軌跡。一九九九年六月罕病基金會成立之後，終於加速制度變革、政策對話、與立法推動的速度，但驚訝的是原先列為長期規劃的社會立法目標，竟然能在基金會成立七個月後通過，同時法案在進入立法院審議後，竟能在四十餘天內完成立法三讀。這個不可能的任務之所以變得可能，其實也反應台灣成熟公民社會的因緣俱足，例如：病患家長的無私奉獻、社會大眾的熱情捐輸、醫事與學術界的專業協助、媒體輿論的暢達促進、衛生行政體系的積極回應、以及立法院的反映民意與立法等，這都是民主與公民社會不可或缺的寶貴資產。

二〇〇〇年元月對於國內罕病病患特別具有意義，因為「罕見疾病防治及藥物法」的通過，讓他們在千禧年看到一線曙光，而台灣也成為全世界繼美國、日本、澳洲、與歐盟之後第五個制訂相關法案的地區，意義彌足珍貴。為紀錄當時立法的過程以供後續其他社會立法參考，本專輯特別邀請相關參與的人員提出回顧與展望，其中包含了立法委員余政道與江綺雯推動立法的心得、立委助理丁復華、李熊與齊光復對於立法流程的回顧；衛生署前藥政處胡幼圃處長及前保健處陳再晉處長的立法推動過程；以及罕病基金會立法小組王慧綾律師、楊秀儀教授、雷文玫教授、林志鴻教授、何建志教授與曾敏傑教授的參與回顧等。同時為進一步評析該法案的特色與意涵，並且邀請林秀娟、林炫沛、胡務亮、蔡輔仁等醫師及章樂綺、林明潔營養師，分就醫事專業



觀點提出觀察；另外也邀請宋鴻樟、葉秀珍、陳尙永、吳明燁、吳嘉苓與江明修等教授，分就公共衛生、社會福利、媒體傳播、社會學與非營利組織管理等觀點提出評析，以進一步探索罕病立法的學術意義；最後則是邀請何慧敏教授、周麗端教授、唐先梅教授與陳莉茵女士等，就病患家屬觀點提出觀察，希望能完整紀錄當時各界共同的努力過程與相關討論。

罕見疾病的議題涉及諸多部會職掌，病患的需求也極為多元複雜，這項法案顯然尚不足以全面處理罕病所有議題及滿足全部病患的需求，但已經將跨病類病患在就醫的需求作最大可能的統整。配合二〇〇一年十月「身心障礙者保護法」修正條文納入罕病為單一障別，以及二〇〇二年八月健保局全數將罕病納入重大傷病，搭配在其他不同法令與政策上繼續推動促進，我們希望國內罕病病患的生存環境能夠逐漸改善，也希望未來國人不用再面對病患家庭曾身陷的困境；即或有之，也能因制度協助而更具信心的堅持下去。

我們衷心感謝社會各界的協助，也祝福罕病病患及家屬。

曾敏傑、陳莉茵

序於罕見疾病基金會

九十一年十二月





立法院

的觀點



◎立法院的觀點

從成立罕見疾病基金會到立法

◎立法委員 余政道

一如我們很片斷式的認知，罕見疾病患者無非就是罹患了遺傳性代謝疾病、遺傳性器官病變，甚至還有許多迄今仍病因不明的病友；更如同「罕見疾病基金會」的名稱一般，顧名思義，基金會服務的對象便是如此的罕見、如此的不尋常。根據醫學界估計，我國先天性缺陷兒約有60萬人，其中八分之一（佔總人口數的0.4%）屬單基因遺傳缺陷，如血友病、地中海貧血、先天性軟骨發育不全、脊髓性肌肉萎縮症等，而單基因遺傳缺陷當中又約有十分之一（佔總人口數之0.03-0.04%）是先天代謝異常的病人，約有6,000至8,000名。但是其中絕大多數的病患均因國內醫學界對罕見疾病的缺乏研究與了解，在來不及發現真正病因時，即以其它不同的疾病形式離開人世。

就公共政策的面向看來，公共政策的重點選擇是個價值判斷的問題，譬如說，在一個軍事威脅下的社會，培養更多的戰士，遠比培育更多的醫護人員來的重要；在一個重視人權的社會，法治的建構，要比醫療體系的建立更為優先。事實上，當一個政府將國民的身心健康，列為優先的政策時，政府就必須在此一議題上，負擔更為龐大的預算支出。當民眾對於社會所呈現的醫療資源配置與醫療服務品質感到不滿或不安時，換句話說，醫療需求者已然成為醫療提供者榨取的對象，這也是本人所主張：政府應責無旁貸的主動關切醫療需求者之所需。因此，醫療行為的極端社會化或是極端市



場化，都將導致政府的兩難困境，既不能以純政府預算的邏輯去推理，亦不得純以人道主義切入規劃，最後便需由立法機關做出一社會的共同選擇了。

現代國家的憲法都有規定，人民的生存權應該受到保障。這也是所有國民都有均等的機會獲得此項權利，所以，國內對罕見疾病長期的缺乏重視，罕見疾病患者除了無法檢查得知病因，少數得知病因的患者所需之孤兒藥品，卻因藥品取得及健保給付的障礙，造成不可挽回的悲劇。許多病患家庭由於承受不了過度沉重的財務與精神負擔，或選擇死亡，或被迫離異。又國內由於缺乏罕見疾病的相關法案，政府也沒有罕見疾病的專責機構，甚或獎助民間進行藥品或食品之研發，僅有極少數的孤兒藥品經由病患家屬及醫師的不斷努力，得以幸運的以專案方式經過層層關卡到達患者手中。所以本人特別倡議「罕見疾病防治法」的立法保障。而罕見疾病的患者，需要更進步的醫療設備與醫療技術，也需要無時無刻的療養，這樣的醫療需求當然需要耗費更多的醫療支出。如果這些支出全由病患自行負擔，必將拖垮生活，嚴重的威脅到病患及其家屬的生存。政府基於保障人民生存權的立場，應該給予必要的醫療補助。每一個人對於自己何時會在何種狀況下遭遇到何種疾病的侵襲是無從預知的，對於自身患病時能夠獲得如何的醫療服務也無法確定、所需負擔的醫療費用更是無法預期。個人的罹病率雖然難以預測，然社會全體的罹病率確是可以掌握的。所以醫療保險的概念就是以集體的危險發生率來作為基礎，因此，政府對於罕見疾病病友的照顧更是責無旁貸的。

台灣自民國八十四年三月起實施全民健康保險，初期大部份醫療費用採論量計酬制，醫療費用的申報依據健保支付標準以及藥價基準。民眾因為就醫的經濟障礙被去除，醫療需求大幅增加

而醫療院所爲因應價格控制也樂於以量制價，兩方面交互影響造成醫療費用成長率居高不下，也因此，當要求中央健康保險局擴大給付的對象與範圍時，於是只能面對預算大餅的限制，無法對於社會所罕見的疾病患者予以照顧。所以政府爲使醫療費用能被控制在合理的範圍之內，全民健康保險已逐步著手進行改革，其中最顯著的，就是將以論病例計酬取代論量計酬來分配費用，以增加醫療院所的責任。

本人有幸參與「罕見疾病防治及藥物法」的立法草創及溝通協商過程，更因爲「罕見疾病防治及藥物法」在立法院的三讀通過而感到欣慰，對於罕見疾病的患者而言，病友們的就醫機會及其就醫的選擇性是極爲制約的；又由於醫院多院區與結盟的趨勢，醫療機構間的互動必然是越來越頻繁，因此提昇醫療品質與對病患的照護，必將是新世紀的新的思維，而罕見疾病也正是其中被關注的一環。近來，「罕見疾病基金會」積極籌畫並推動各項活動，從宣導「罕見疾病防治及藥物法」這項新法的落實、又近來國內新生兒篩檢出現重大變革，新發展的「串聯式質譜儀」一次可篩檢近三十種先天代謝疾病，既省錢又有效率。罕見疾病基金會也積極推動這項第一道防線普及化，而也獲致了相當的成效，並且改善現行的新生兒篩檢系統；以上種種，不得不讚佩基金會的無私無我，更體驗了「政府有限，民力無窮」的社會力量。

本人也將在立法院對於「罕見疾病防治及藥物法」持續推動修法的工作；我們知道，罕見疾病患者若按先天代謝異常發生率萬分之三至四，又加上隱性患者及非代謝遺



傳染疾病之罕見疾病患者，我國罕見疾病患者人數也將近二、三萬人之譜。雖然在「罕見疾病防治及藥物法」本法第三十三條原已規定政府應編列預算補助全民健康保險未能給付之部分；但政府預算之編列既無法穩定而持續，且將造成中央衛生主管機關預算的排擠效應，而在實際運作中也發現了真正的困難。

有鑑於罕見疾病患者治療之需求，乃具有迫切與持續兩項特性，又由於前述政府以編列預算補助，常因各項情勢而有所更刪變異，故預算金額無法獲得明確之保留；又補助預算金額之多寡，也有可能因中央衛生機關首長的變動，而出現不同的施政狀況。而且，依據「全民健康保險法」第三十六條規定：「保險對象有下列情形之一者，免依第三十三條及第三十五條規定自行負擔費用：一、重大傷病。二、分娩。三、接受第三十二條所定之預防保健服務。四、山地離島地區之就醫。」意即上述四款情形免自行部份負擔醫療費用；再依據「全民健康保險法」規定，具有中華民國國籍，符合相關規定資格者，得參加全民健康保險為保險對象。更可說明全民健康保險正是社會福利的一環，罕見疾病患者，為社會上之極少數、更為極度弱勢，更具有免除部份醫療負擔之合理性與正當性。為避免罕見疾病患者基本需求與權利不致因政策或人事更迭而受到戕害，故擬修正「罕見疾病防治及藥物法」本法第三十三條，增定「依本法第三條第一項，且經本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。」希望更符合現實需求，並讓罕見疾病患者能獲得更實質的照顧。

感謝罕見疾病基金會戮力籌辦「罕見疾病社會立法紀念專輯」，能夠翔實的記載社會立法的過程，更感謝罕見疾病基金會無私的奉獻與參與，使得社會的弱勢能真正的被社會立法所關照！

他們的聲音， 我聽到了

◎立法委員 江綺雯

在當立委之前，本人曾經擔任過高雄市社會局局長。在那段期間，特別關心的議題有三個，包括兒童福利、老人福利和殘障福利。那時候曾經有海洋性貧血症、魚鱗癬症、玻璃娃娃等患者與我接觸，通常我都會和他們聊聊天，問一問他們家中情形。當時這些患者多半只是單純地想申請社團或殘障手冊，不曾提及自身在就業、就醫、就學上的其他需求。

不過，他們在申請殘障手冊時倒有些困難。因為他們是屬於內在的疾病，外表看不出來，所以他們必須拿醫師證明，但並不是所有的醫師都認識罕見疾病，所以他們得到殘障手冊的過程頗為辛苦。

對於這樣的殘障者，我看在眼裏、放在心裏。1999年，罕見疾病基金會與我聯絡時，馬上喚起我多年前的記憶，基於過去多年的業務經驗，我認為罕病立法是可行的，而且只要有心應該不太難，因此決定為罕疾病患喉舌，並且全力投入。

但是也有少數醫界朋友反對，認為將健保的資源放在少數人身上是不公平的，對於這個問題我曾仔細思考過。由於罕見疾病80%是遺傳性疾病，「如果我們事前防治，所花的費用並不是真的那麼昂貴。」少數醫界所給予人的觀念是罕見疾病的藥物非常



昂貴，但那是「罕見疾病藥物」的部分，如果我們事前防範是不是可以減少那麼昂貴的代價？答案是肯定的，「所以我們決定立一個法，讓政府有工作做。」

其實基因工程是未來二十一世紀最重要的課題之一，美國前總統柯林頓曾興奮地說，他期待宣佈人類基因的圖騰，他認為這是他這一輩子最光榮的事情。基因工程就像二十世紀的原子彈一樣，可以毀滅這個世界，也可以做為這個世界進步的動力。罕見疾病和基因有關，它涉及到全民的健康，沒有一個父母希望生到這樣的小孩，也沒有任何一個孩子願意這樣被生出來，它也絕對不是上天的詛咒，所以罕見疾病法的誕生，實在有其必要性。

基於這樣的信念，我聯同其他幾位立委一起去拜訪行政院蕭院長和立法院王院長，獲得他們的一致支持，由於大家都有共識，所以罕病法從提案到三讀通過，好像搭特快車似的，只有短短四十多天。

我是虔誠的天主教徒，講的是「你為我小兄弟做的，就是為我做」，人到這世界上來不是受服侍，而是服侍人，越小的聲音越聽不見，越聽不見的聲音更應該靜下心來傾聽，所以罕病患者的這個聲音對我來說，是如雷貫耳。

其實罕見疾病本身就是一門生命科學，它和基因工程有關，這在目前是非常尖端的科學研究，在國內也僅有少數幾個大學的研究所有生命科學的課程，所以罕病法案的通過對未來具有標竿性的意義。

未來罕病法將如何落實？我認為罕病法要落實到罕疾病患家裏才有意義。先前，我已在高雄辦過一場公聽會，把罕病法介紹給南部的鄉親，並且聯絡五位高雄市議員和衛生局局長，希望他

們積極推動罕病法，並編列預算。中央雖然立了法，但地方如何接續下去做，才是更重要的。





生命、尊嚴、平等、正義

-罕見疾病法的立法初衷與道德期許

◎立法委員李鎮楠辦公室主任 丁復華

人，是宇宙的一部份，也是有限的時間和空間的一部份。...
我們的任務就是要拓展慈悲心，擁抱所有的生靈和自然的美...

-愛因斯坦（Albert Einstein）

所有基本的社會善，包含自由和機會，收入和財富，以及自尊的基礎，都應平等的加以分配，除非不平等是爲了處境最不利者的利益。

-羅爾斯（John Rawls）

千禧年一月十四日，立法院三讀通過「罕見疾病防治及藥物法」，爲長期遭到漠視的醫療孤兒注入了一劑強心針。同年八月，本法正式施行，更標誌了我國在醫療人權上的努力與進步。

本法於八十八年十一月間提案，短短四十多天，即完成三讀立法程序，就算計入筆者自八十八年七月開始研議相關條文的時間，若摒除強制動員的「政策大案」不談，實創下立法院審查委員提案，且爲專業性質醫療法案的記錄。在此過程中，除行政部門的傾力協助，以及罕見疾病基金會所提供的寶貴經驗外¹，原

¹ 在台灣，罕見疾病基金會無論就立法工作、病患資料的蒐整匯集，以及義無反顧地投入病患實質照顧工作而言，均是罕見疾病患者與罕見疾病制度運行不可或缺的力量。

始提案人余政道委員慷慨給予筆者一切必要支援，和江綺雯委員的熱情動員，更是本案擬定與協商過程中最大的動力所在，也是讓朝野立委能暫時放下選戰激情，共同支持的關鍵因素。

但由於罕見疾病患者的需求不斷有新的改變，且本法同時涵蓋罕見疾病防治、醫療（國際合作），以及藥物等上、中、下游工作，不但我國衛生行政單位缺乏實施經驗²，就以世界各國而言亦開風氣之先。因此，母法一則賦予中央主管機關廣泛委任立法的空間，更明定本法施行滿一年後，行政院應於半年內檢討修正本法。是故在本文中，筆者便分別依「罕見疾病法的立法意旨」、「罕見疾病法的協商過程」，以及「罕見疾病法的道德期許」三方面，闡明立法意旨、記錄立法過程，並提供未來修正時之參考。

一、罕見疾病法的立法意旨

「分分秒秒和病魔纏鬥、日日夜夜與死神拔河」是所有罕見疾病患者最真實的寫照，許多人在出生後便悄然辭世，即使僥倖存活，也會在痛不欲生的環境下成長，在一個利潤動機的台灣社會中，人數稀少的罕見疾病患者，便長期受到漠視，故又有「醫療孤兒」之稱，許多悲劇也在此結構下不斷重複上演。因此，將罕見疾病照護法制化，確保病患與生俱來的生存權和醫療權，便成為罕見疾病防治及藥物法最主要的立法意旨所在。

2 儘管本法涵蓋衛生署各處業務，且缺乏本土罕見疾病統計資料，但行政部門的主動配合，積極協調，仍是本法得以順利推行的關鍵，至今為止，衛生署已訂定完成「罕見疾病防治及藥物法施行細則」、「罕見疾病醫療補助辦法」、「罕見疾病藥物專案申請辦法」、「罕見疾病查驗登記審查準則」，以及「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」等五項行政命令，並由國民健康局成立單一窗口，專責辦理罕見疾病業務，行政院衛生署。



至八十九年十月十二日止，依照財團法人罕見疾病基金會的統計，各類已建檔之罕見疾病病友人數共有872人，但由於罕見疾病病人中，多為先天遺傳或代謝異常之病患，故若依先天代謝異常發生率萬分之三至四粗估，全國至少有六千名以上罕見疾病病患。本法雖欲藉社會集體力量減輕病患及家屬一年可能高達新台幣千萬元以上之沈重負擔，但以目前政府收支情形及健保鉅額虧損等條件考量，罕見疾病之定義必將從嚴規範，以確保資源能合理運用。

以美國而言，只要境內罹病人數少於二十萬人者，即為罕見疾病，依此推算，其盛行率約為萬分之7.6³，然究竟何種疾病屬於罕見疾病，醫學界也常有不一致的認定，加上隨著科學進展，罕見疾病的定義亦有變動可能，因此本法僅採原則性規定，也就是授權中央主管機關與罕見疾病及藥物審議委員會共同認定，以兼顧實際需要，並保持必要之彈性⁴。

事實上，在本案研議過程中，衛生署即已完成「罕見疾病藥物法草案」，但其僅處理「孤兒藥」問題，故又被稱為「孤兒藥法案」。然「罕見疾病防治及藥物法」在孤兒藥法案的基礎上，更加入了醫事人員一個月內強制通報義務；優生保健諮詢中心必要時得派遣專業人員至病患家中訪視，告知其疾病可能之影響；與明定防治研究與推廣工作之辦理等，以期防患未然，事先阻止可能之悲劇發生。

3 我國由於初次辦理罕見疾病業務，在缺乏完整統計資料前，暫將盛行率門檻暫定為萬分之一，且於細則中明定此盛行率應至少每三年檢討一次。

4 目前罕見疾病之認定，主要係取決於罕見疾病及藥物審議委員會之認定，至民國八十九年十二月為止，衛生署已公告57種罕見疾病，而由衛生署提報至罕見疾病及藥物審議委員會審定之病名，則尚有200餘種疾病待審。

此外，由於罕見疾病患者人數不多，故更常須結合地球村的醫療資源，才能達到事倍功半的效果。以「高血氨症」（Citrullinemia）而言，便需將病患檢體送至全球唯一有肝臟酵素檢驗能力的日本進行檢查，且每次金額更高達數十萬元之譜，故本法明定經罕見疾病審議委員會審議通過後，醫療機構得申請補助病患至國外接受檢查與國際醫療合作，其補助經費得比照健保緊急傷病自墊醫療費用核退辦法所定之標準，予以補助。

在藥品部份，由於罕見疾病病患人數稀少，市場誘因不足，因此最大的問題便在於藥品價格昂貴，且來源極不穩定，故本法特明定未經查驗登記之罕見疾病藥物必要時仍得輸入或使用⁵，主管機關並得編列預算補助罕見疾病藥物、醫療性食品及器材之供應、製造與研發，且更明定主管機關得予登記許可之罕見疾病藥物、醫療性食品及器材十年之特許保障，以鼓勵廠商投入相關工作。

二、罕見疾病法的協商過程

如前所述，本法自正式進入立法程序到完成三讀，僅花四十多天時間，創下委員主導之專業醫療法案審查記錄⁶，究其原因，由立法技術觀之，善用各種形式的協商機制，乃是該案得以迅速異中求同的主要原因。

5 非罕見疾病藥物，但若經罕見疾病及藥物審議委員會認定有助於特定疾病醫療者，亦得依照本法規定，比照罕見疾病藥物申請查驗登記，此為本法為照顧非罕見疾病患者之特殊需求所訂定之條文，但該條文是否開啓不肖業者或醫師規避藥事法之門，在立法之初即有爭論，有待檢討時一併考量。

6 立法院為示尊重行政權，通常會等行政部門提出對案後，再進入法案實質審查，且多數法案亦由行政部門主導提出。



八十八年九月，筆者將本法初稿送至罕見疾病基金會，隨後基金會即在其固有研究基礎上，參酌筆者初稿提出「民間版」或稱「基金會版」罕見疾病法草案，並由江綺雯委員代表提案。於此同時，衛生署藥政處及保健處亦與筆者就草案內容展開對話。而由於筆者與基金會版皆認為罕見疾病照護應同時涵蓋防治、醫療與藥物三部份，因此兩版本之提案委員迅速取得共識⁷，故協商乃形成立法院針對行政部門疑慮進行澄清⁸。

首先，爭議的重點在於，法案名稱究竟應是「罕見疾病法」？抑或「罕見疾病藥物法」？衛生署原先主張，由於世界各國皆以罕見疾病藥物法規範罕見疾病事宜，加上若定名為罕見疾病法，其行政運作涉及衛生署內跨部門複雜之協調聯繫，將妨礙業務推行效能，故主張只訂定藥物法，若未來有需要，再訂立防治法。

但協商代表一致認為，法案名稱應反映主要立法意旨，且以行政院所屬部會為中央主管機關之立法例更是立法常態，加上若防治與藥物分別立法，其立法進度無人能予以確保，而我國防治

7 筆者原提案與民間版最大不同之處在於，民間版認為罕見遺傳疾病是罕見疾病中之主要人口，因此相當重視優生保健問題；但筆者認為，罕見疾病法之關懷即在於少數人之醫療人權，若在立法過程中又陷入處理少數人之多數人，則為邏輯上的矛盾，也缺乏正當性。此項歧異經溝通後迅速獲得共識，亦即罕見疾病法不限於目前所知之罕見遺傳疾病，並以此共識為基礎，提出折衷版與行政部門進行協商。

8 值得一提的是，在二個月密集協商過程中，罕見疾病基金會執行長曾敏傑教授、副執行長陳莉茵女士、王慧綾律師，以及朱昌龍先生、蔡欣達先生、簡立易先生、林晉儀小姐、李熊先生、齊光復先生等國會助理同仁，和台大醫院小兒遺傳科胡務亮醫師，與台北榮總李匡華醫師、牛道明醫師和高克培醫師，以及好友骨癌病患王中恕小姐等，皆提供許多重要的寶貴意見，為本法得以完成之功臣。且由於立法委員與罕見疾病基金會間之良好默契，亦使協商進行得有條不紊。

工作又迫在眉睫，且為罕見疾病患者與家屬共同請求之需要，故最後協商定名為「罕見疾病防治及藥物法」⁹。

其次較大的爭議在於通報義務的建立，以及派員訪視之行為是否妨礙隱私權。原草案中主張，若發現罕見遺傳缺陷時，則病人三親等以內之親屬，應至指定處所進行必要之檢查，同時優生保健諮詢中心更應派員訪視。但醫界與衛生署則提出，此舉將侵犯個人隱私權，且亦可能造成基因歧視，或倫理和社會生活之混亂。對此意見，協商代表欣然接受。但由於病患及家屬強烈表示罹病後資訊缺乏，甚至表示若政府或衛生單位及早提出警告，則家屬寧可放棄傳宗接代的傳統觀念，也不願讓悲劇不斷重演，因此本法將上述規定之強制性降低，改為必要時由優生保健諮詢中心派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響，且明定執行上述工作時，應尊重病患的人格與自主，並維護其隱私與社會生活之經營。

最後，協商的關鍵障礙在於政府補助金額多寡的問題。草案原先主張，罕見疾病患者，經審議通過後，得免費至國外進行國際醫療合作；並規定罕見疾病患者得免除健保部份負擔；至於健保不給付部份之醫療費用，則由中央主管機關編列預算補助之。對此，衛生署以經費排擠，健保支出不堪負荷，以及免除部份負擔不符重大傷病制度精神為由，極力反對，致使協商數度破裂。直到八十九年一月十一日晚間，主要協商代表才在衛生署副署長楊志良承諾，九十年至少編列新台幣三千萬元經費，專款專

9 與名稱有關之爭議尚有「罕見疾病特殊食品」，因為若食品納入本法規範，則更涉及衛生署食品衛生處業務，其管理將大大超越原先衛生署之構想，最後在食品衛生處處長陳樹功表示無管理疑慮後，本法便正式超越藥物領域，立法院協商代表則尊重衛生署意見，將食品改稱為「維持生命所需之特殊營養食品」以區別於一般食品。



用，作為補助健保不給付部份之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品經費，協商代表才勉強同意相關經費補助修正，在最後一刻簽署協商結論，順利完成立法程序¹⁰。

三、罕見疾病法的道德期許

在社會生活中，我們據以行動的觀念是自由、平等與正義，而在這三組概念中，正義則處於支配的地位。柏拉圖將正義視為「給每個人以公平對待」(giving to everyone his due)，問題在於，要以什麼標準來決定何為公平？在此分配的過程中，政府又應扮演什麼角色？則始終未出現一個有共識的答案。以資本主義為證成基礎的政治經濟學，強調市場「看不見的手」自動調節的機能，海耶克主張「自發的秩序」(spontaneous order)，以及論者由此引申出之財產權不可侵犯，而認為「最低限度的國家」(minimal state)¹¹——即反對政府以任何分配正義理由進行重分配，並指出政府若超出「守夜人」的職責，必定會侵犯到個人的自然權利。

10 衛生署認為，檢體送至國外檢驗已有先例可循，但若進行將病人送往國外進行國際醫療合作，則涉及跨國醫療費用換算不易，以及容易形成控管死角，而造成醫療資源浪費等問題，故最後修正將免費至國外進行醫療合作，改為中央主管機關得補助的文字。

另外，衛生署承諾編列之三千萬元經費，雖編入九十年度中央政府總預算中，但卻歷經多次爭取後才加班編製完成，且其經費亦非專款專用於補助健保未給付之醫療費用，而是涵括所有罕見疾病事項，如此不穩定的經費來源，對於有持續性與迫切性需求的病患而言，無異一顆不定時炸彈。況且，健保免除部份負擔之情形，除重大傷病外，更包含分娩、預防保健業務、山地離島居民之就醫，可見部份負擔之免除涉及的是衛生醫療政策，而非僅由重大傷病角度思考，因此立法院已有蕭苑瑜及余政道委員提案要求修正本法，即恢復原協商版本中直接將罕見疾病患者納入免除健保部份負擔之列。

11 關於最低限度國家的論述，見：Robert Nozick, *Anarchy, State and Utopia* (New York Basic Books Inc., 1974)。

功利主義(utilitarianism)亦是現代社會另一種思考集體行為的典範。在此典範下，具有正當性的行為是能滿足「最大多數人的最大快樂」，而不管討論的是社會的總效益或平均效益，在計算功利或效益(utility)的過程中，「每個人都被視為一個單位，不多也不少」，和「一人一票、一票等值」則是功利主義具體的操作準則。

表面上，以資本主義及功利主義原則所組成的社會，透過國家中立性及保障個人的平等地位，確立了自由與權利，法蘭西斯·福山(Francis Fukuyama)更提出，此乃「意識形態的終結」¹²。但正是在市場原則成為根深蒂固的價值信念後，人數稀少的罕見疾病患者便遭到長期忽略。更有甚者，以工具理性¹³為基礎的資本主義社會，強調「一分耕耘、一分收穫」的「功績制」(merit system)，以及力主政策或資源的分配應以最小代價創造最大產出的「效率原則」，更使罕見疾病患者的需求被邊緣化。其勉強爭取的三千萬經費，比起政府長期放任藥價黑洞，以及健保對癌症或衛生署對眾所矚目的愛滋病之鉅額支出，和學界對上述領域之著作如汗牛充棟，但罕見遺傳專科醫師卻僅有寥寥十五名，即可看出罕見疾病被忽視的情形及政府施政的優先順位。

然而，西方在十九世紀便已將權利由政治權與公民權，拓展至社會權，近年來，人權的範圍更發展至環境權與未來世代的權

12 見《歷史之終結與最後一人》，The End of History and The Last Man，李永熾譯，Francis Fukuyama著（台北：遠流，1994）

13 理性由客觀理性墮落為工具理性為法蘭克福學派所強烈主張，其認為，在工業社會中，理性喪失原本的進步力量，轉而為既存的資本主義不合理現象披上「合理的」外衣，本文「工具理性」(instrumental reason)一詞的翻譯，引自高宣揚，《新馬克思主義導引》（台北：遠流，1991），頁176。



利。因此，國家運用有組織的力量，修正市場的影響力，保障國民在所得、健康、教育、住宅等最低水準，已不再是一種慈善救助，而是為維繫「社會連帶」(social solidarity)一種不可剝奪的天賦權利，因為若缺乏行使權利的基本條件，權利將無異於空中樓閣，故德我肯(R.Dworkin)認為政府將較大比例的公共資源用在遭受苦難的部份人，並不違反「將公民視為平等的關懷與尊重」的原則¹⁴；羅爾斯(J.Rawls)更認為，所有基本的社會善(social primary goods)¹⁵都應公平地分配，除非不公平是為了處境最不利者的利益。因此，即使罕見疾病患者沒有驚世駭俗的成就，或即使政府未來投入數十億防治及醫療補助經費¹⁶，並未能創造比起其它政策「更高的效益」，但由於生命本身不證自明的價值和尊嚴，以及患者及家屬的艱難處境，和奮力求生的過程所展現的善與美，罕見疾病防治及藥物法不僅是合理的，更是公道的、正義的。

小結

團體理論將決策視為團體衝突、協商後的產物，但其前題卻是利益攸關各造能提出自身的要求或偏好(preference)。對大多

14 德我肯的理論是反功利主義的，在Liberalism一文中，其指出自由主義的核心論旨就在於自由主義式的平等概念，見Ronald Dworkin的Liberalism一文，本文收錄於Stuart Hampshire所編之Public and Private Morality (Cambridge University Press, 1978), pp.122-128.及“What is Equality? Part 1: Equality of Welfare,” Philosophy and Public Affairs, vol. 10, no 3 (1981) pp.185-246; “What is Equality?Part 2: Equality of Resources”, and Public Affairs, vol. 10, no 4 (1981), pp.283-345.

15 見John Rawls, A Theory of Justice (Cambridge, Mass.: Havard University Press, 1971).

16 據衛生署表示，目前全民健康保險給付「孤兒藥」之費用，一年高達十億元左右。

數人或團體而言，這一步踏的理所當然，但對早已身心俱疲，或在中國人傳統「因果報應」和社會集體「烙印效果」(stigma)等多重因素影響下的罕見疾病患者與家屬而言，「站出來」對他們來說，卻是卑微又遙不可及的願望，他們常常根本無力爭取，甚至無法開口說話。

「政治是權威性的價值分配」、「政治是最大得失的代價」，以及「君子之德風，小人之德草，草上之風必偃」等經典名句，在在告訴幸運、健康，又掌握國家機器的政治領袖不可逃避的責任與使命。罕見疾病防治及藥物法的通過只是一個開始，至今為止，許多病患仍未取得重大傷病卡¹⁷；如何修法通過，讓罕見疾病患者儘速納入免除健保部份負擔範圍；以及相關經費法制化，和促進患者其他諸如教育、工作等基本權利，仍有待努力。筆者期待未來主管官署、立法委員及所有關心這群醫療孤兒的朋友們，都能一如以往，以生命、尊嚴、平等、正義的向度，不斷超越既有的思維，共同實現罕見疾病防治及藥物法背後人本主義的理想與關懷。

（作者丁復華，曾任立法委員余政道辦公室助理，余政道版罕見疾病法起草人，罕見疾病防治及藥物法共同起草人、協商代表。）

17 編按：在民間團體反對健保費率與部份負擔雙漲的壓力下，衛生署已於九十一年九月公告罕病全數納入健保重大傷病之列。



罕病立法的

三讀過程

◎李鎮楠立法委員辦公室主任 丁復華

◎龐建國立法委員助理 李熊

◎前江綺雯立法委員助理 齊光復

「罕見疾病防治及藥物法」從送進立法院到立法完成，前後共四十多天；若只計算實質審查的時間，扣除週休日，只花了二十四天，是立法院有史以來審查全新法案速度最快的一次。社會大眾習於認知立法院議事效率不彰、立法品質低落。後者留待公評；至於前者，作為立法機關的一環，有必要以本法為例，將立法過程的真實面貌作一陳述，俾社會大眾更清楚民主政治之實際運作為何。

按照世界各民主國家的通例和我國法令的規定，一個法律的形成必須經過三讀的程序。所謂三讀，是指在立法院中經過三次審查，包括二次院會審查及一次委員會審查。立法院代表民意制訂國家政策並監督政府施政，其行使職權的地方稱為院會；因為國務繁雜，為使立法及監督工作專業化，故立法院按照行政部會的編制，分別組成對口的委員會，目前立法院共有內政、外交...等共十二個專業委員會。參加委員會的委員互相推選出召集委員三人，負責安排委員會的議程並主持會議。此外，他們也互選出程序委員二人，代表委員會，與其他委員會所選出的程序委員共同組成程序委員會，負責院會議程的安排。由於各委員會的代表都是二人，可以避免院會中審查的法案過度集中在某些領域。

一個法律案在立法院從頭到尾的經過是：

1. 先由立法委員提案，或是行政院提案。
2. 所有待審提案經程序委員會討論後決定是否列入院會分案。
3. 院會於報告事項時宣讀該草案的案名，並將程序委員會的建議訴請大會公決，此為一讀。若無異議，則分案至相關委員會審查，或聯席審查。
4. 主審委員會的三位召集委員之一選定該草案，列入委員會審查議程。
5. 委員會審查完畢。
6. 委員會審查完畢後將通過條文送交程序委員會排定二讀時間。
7. 程序委員會討論後決定二讀的日期，及當天該案的審查順序。
8. 在預定的日期依序審查，此為二讀的開始。
9. 院會實質審查完畢，至此為二讀的結束。
10. 二讀結束後進行三讀，三讀時只能就文字錯誤或是有違憲爭議之處進行處理。三讀通過後，則本法律形成，等待總統公告實施。

由於委員會審查及二、三讀時必須逐條討論，逐條表決，逐條結束後全案還必須再表決一次，每一次表決都一定要有結



果，而且有一定的程序可重複表決；這樣做雖然較為嚴謹，卻很花費時間。加上表決時有非常繁瑣的議事規則必須遵循，以這種速度進行法案審查，曠日廢時是可以想見的。立法院爲了提高法案審查效率，便採取「朝野協商」的方式處理。

朝野協商正式名稱爲黨團協商，原不是一種正式的國會運作程序，而是基於各政黨之間的默契後發展出來的一種立法機制。朝野協商是在委員會審查完畢後，二讀會前，開放所有委員參與的一個小型會議，藉它來執行二讀會的功能。由於朝野協商不受議事規則的限制，如果處理的法案共識高，在討論問題時速度會快許多。等到正式的二讀會時，只要沒有委員對朝野協商結論有異議，其逐條便以無異議代替一一表決，以此方式來通過二讀，如此便可節省下非常可觀的立法成本。

由於朝野協商是以協商取代表決，所以在委員會審查法案時，如果遇到無法協商的條文時，可以保留到朝野協商時再處理，也不必逐一表決了。但是到了朝野協商就一定要有一個結果，否則這個案子便送不進二讀會了。朝野協商機制成爲立法院的常態以後，雖然還是保存了委員會和二讀會的形式，但是其內容和功能已經和以往大不相同。然即使如此，前面提到的這一套流程還是一關也不能少，而且每一關都有種種需要克服的障礙。按照前面所提到的次序，在5和6之間加入朝野協商後，本案審查時每一個關口發生的情況如下：

1. 必須找到一個以上的委員發起提案，或是行政院願意提案，否則一個議題永遠只是一個議題，無法成爲公共政策。本案因江綺雯委員與余政道委員熱心提案（兩案分別於88年11月16日及11月19日附委），並積極推動審查，逼使衛生署必須以最快速度提出對案，呈報行政院院會決議後，再於立法院

提案並附委（88年12月10日），形成「審查競賽」的狀況，對於提昇全案的審查速度，影響很大。

2. 程序委員會中必須有熱心支持本案的委員願意排案，並排除反對本案的委員的議事阻擋。阻擋的方式很多，比方說製造爭議很高的假象，使其他委員不願意爲此案耽誤程序委員會進度，達到自然流產的目的。另一種比較高明的方式是將聯席審查委員會的數目提高，造成日後開會時湊成法定出席人數的障礙，也是很容易癱瘓一個議案的方式。比方說本案若改爲衛環與內政委員會聯席審查，法定出席委員數將達十四人，要動員就困難了。本案經賴勁麟委員（時任程序委員）的熱心支持，順利分案。
3. 院會於報告事項時宣讀案名並分案，此時若有委員表示異議，並獲得三十位委員連署，且經表決通過，便可撤銷該案；若議場內委員人數未達三十位，便需將該案退回程序委員會重新排案。有時委員表示異議是針對某特定法案；有時只是一種杯葛議事的動作，因爲要達到某種政治效果，而反對當天所有議案附委。不論是前者或是後者，都必須透過委員個人交情或是黨團的運作去協調，甚至必要時必須採取相對報復的手段，以迫使對方放棄。本案在這一關幸未碰上類似情形（此在立法院中是很常見的事），否則勢必影響法案審查進度。
4. 附委的案子若未獲三位召集委員垂青，極有可能在委員會裡一躺三年，最後隨任期結束而自然消失。由於每個委員都代表某種立場，而立法院待審的法案又多，有意競逐召集委員的人，多多少少都帶著幾個案子，若提案委員正巧非逢屆召委，自然免不了有一番請託交換的政治運作。由於委員會主席



同時兼朝野協商主席，本身又具有許多議事工具可以使用，如果主席蓄意杯葛一個案子，他可以透過合法的議事手段玩出很多花樣。比方說把會議時間排在委員較不會出席的時候，如此便可既不得罪人，又能合法達到自然流會的目的。類似的議事工具非常多，一旦出現，就必須有人勤於走動，各方疏通，至於疏通的技巧則因人而異，然疏通的成本勢必不低。本案附委後，幸賴召集委員蕭金蘭立即排案（88年12月16日），並以其嫻熟的議事技巧推助審查，其貢獻絕對是關鍵的。

5. 委員會審查時，必須要達到法定三分之一以上委員出席，才能開會。審查本案時正逢總統大選前，各黨派委員多半有輔選義務，必須經常往返於選區與院區之間，立法院因此幾成停會狀態。印象所及，當時能夠開成會的只剩下衛環委員會，而且都是委員們自動自發出席的，形成立法院非常特殊的逆勢操作案例。如果換成另一批委員，另一個法案，另一個民間團體，這個審查會肯定是開不成的。另外值得一提的是，由於依法立法院院會應於12月31日休會，本案在此之前過關的機會將很渺茫。若排進下一會期，遇上總統大選，立法院勢必暫時停會；大選後無論結果如何，可預期政治競賽的遊戲規則將需要摸索一段時間，誰也沒有把握屆時本案的命運會如何。幸好因各黨都有利用院會會期的打算（為總統大選作政治操縱），延會二週，本案才得以利用此夾縫過關，可以說是在政治權謀下結出善果的立法典型。

6. 另一個非常特殊的情形是，此案經當時執政黨委員與最大在野黨委員分別提案，然二案共識甚高，形成團結的立法院對抗行政院的现象。若非如此，則不但協商時間會加長，妥協

下的版本對病友權益的保障也會打折扣。由於衛生署堅持只處理藥物部分，加上二位委員版本在佈局上並不一致，造成審查僵局。經主席與在場委員協商後明快做出裁示，先協商出一個共識較高的版本，以此做標準，再對照其他版本審查。此種機制類似「委員會的朝野協商」，其目的不在取代委員會的審查功能，而是委員會的「會前會」，其功能在整合各種不同版本，尋找出其中共識最高者，做成一個對照版，方便日後委員會審查。否則每個委員必須逐條比對各版本異同，還要觀前照後，通盤考慮，速度勢必甚慢；事後證明這一個步驟果然提升了議事效率。

7. 接下來首先是助理群的工作，由於委員和官員都很忙，一次會中若未能產生顯著的進度，再召集開會就困難了。因此先由助理將三個版本彙整成一個建議版，並由基金會代表、助理群與衛生署幕僚群先行協商，找出共識點和歧異點，分頭會報所屬委員及主管官員，取得指示或授權後，再逐步修正，逐步釐清異同之處。如此往返數次後，不論是助理或是委員皆已清楚整部法案；再接著召開朝野協商，可以很快就確定大部分條文的內容。尤其重要的是，在此次朝野協商中確定本法不限於藥物法。由於這是重大爭議，若循正式會議方式進行答辯討論，一定很花時間。但在協商時因不受議事規則的限制，大多數委員表態後，這個問題很快就有一個結果了。
8. 故89年1月3日委員會第二次審查時，除第五、八、十二、三十四條外，其餘條文皆順利審查通過。其中第五條涉及罕見疾病藥物以外特定疾病藥物能否循本法途徑進口；第八條為地方政府應否設為主管機關；第十二條及第三十四條則是相



關經費應由全民健保支付，還是衛生署另編預算應之。至此，本法可說已經接近完成。但是期間也並非全無意外，由於委員會的朝野協商並非正式會議，委員無出席及遵守會議結論之義務，故委員會審查時仍有質疑該協商效力的狀況發生，幸賴主席及幾位熱心委員大力斡旋，始得平息風波。

9. 89年1月4日朝野協商分案；1月11日進行協商。由於朝野協商是「實質二讀」，基本上是對全院委員開放的，有時便難免會有狀況外的委員進場攪和的情形；甚至也曾發生在朝野協商時翻案成功或完全擱置法案的事情，故朝野協商自然又是另一番攻防。比較妥當的對應方法是在朝野協商前先取得黨團的共識，就算不能變成黨團政策，起碼也要讓黨團成員尊重委員會的決議；但是這樣的操作需爭取時間，並非每一個個案都有這種機會；何況有些委員特立獨行，黨團的柔性建議未必有效，還是需要隨時準備打仗。本案由於事前的溝通協調已進行多次，故朝野協商時還算順利，除了健保經費那一條外，其他都一一過關。

10. 前面提過，朝野協商有時可以翻案或是擱置法案，是因為朝野協商的協商結論必須經過各黨團協商代表、協商主席、各黨團三長之一及院長的簽字，才算生效，缺一不可。故院會是多數決定少數，朝野協商是少數決定多數，多數在此毫無優勢。而黨團代表是各黨團自行安排，有時便會發生反對方運作成為黨團代表的情形，從而一舉推翻先前的審查結果。又由於民生法案多半經由朝野協商處理，朝野協商若做不成結論，該案就算一直躺下去，也不會改走二讀會這一條路。這樣的空間雖然名義上是為了取得完全民意，事實上給很多高度爭議法案議而不決的空

間，自有其政治緩衝器的功能，維護容易，打破困難。

11. 故本案若要在二會期結束前通過，就一定要解決第十二條及第三十四條的爭議，否則便會掉進前面說的「程序陷阱」。當時因為協商失敗，許多委員都打算放棄，待下一會期再處理；然基金會這一邊卻認為百里皆已行至九九了，希望本案能及早過關，以免夜長夢多；故最後決定以折衷的方式解決。於是此時助理群又必須一間辦公室一間辦公室跑，設法將基金會的意思轉達各委員，並說服他們同意。當時已經接近下班時間，有些委員趕著回選區，若趕不及在他離開前取得簽字，該協商結論便不一定能獲得院會承認；許多委員又表示必須先看其他委員的態度再決定，此時助理群只好一個委員一個委員追蹤，一個委員一個委員確認，甚至一個一個找到，讓他們簽字。當時若沒有這一群可愛的助理，這個案子一定不會過！
12. 89年1月14日本案終於排進院會，先前於程序委員會時幸賴賴勁麟委員的努力，將該案的排序盡可能的提前。雖然院會已做成決議，當天將處理完所有已排入的法案後才休會，但是提前仍有其必要。因為二讀會在宣讀朝野協商結論時，任何委員仍可把握最後機會，表達反對朝野協商結論的立場，若不能在當天會議結束前協調清楚，主席會裁示退回朝野協商，則前面所說的那一套程序就必須再來一次。雖然當天並未出現類似的情形，不過這樣的努力仍有其必要。

在看完法案審查整套流程之後，將之除以二十四日，扣除其他法案、陳情案、質詢、專案調查等等立法委員例行工作所佔去的時間，相信大家對於立法院處理政事的情形，會有全然



不同的理解。若再考慮前述每一關都可能使本案流產或是形同流產，則對本案參與委員之間政態度，也必有另一番不同的評價吧！

輿論喜以「立院亂象」來形容國會，臧否人物，其中實有不公平之處。因為亂雖是立法院的常態，序何嘗不是？事情若非亂至不可收拾，何須送至立法院來解決？而立法院建設出來的序，社會又何曾給過公正的評價？「罕見疾病防治及藥物法」的立法過程，便是一個由亂轉序的佳例，這樣的事情每一天都在立法院發生。至於立法的繁瑣過程，那是民主政治的程序代價；從反面思考：這一份程序代價和沒有民主自由的生活，您寧願選擇哪一個？助理群非常慶幸在本法的立法過程中貢獻了心力，也完成了任務。本於感恩的心情，特別將立法過程的轉折，與其中可能發生的風險的一小部分，摘錄成文，以供關心罕見疾病的所有大德參閱，希望各位閱後能夠更加珍惜本法立法之殊緣及得來之不易。





行政部門 的觀點

跨

世紀衛生防治 邁向衛生大國

—罕見疾病防治及藥物法的回顧與展望

◎前行政院衛生署藥政處處長 胡幼圃

罕見疾病防治及藥物法在八十九年一月十四日立法院三讀通過，同年八月九日開始施行迄今，衛生署與罕見疾病患者已共同走過一段時光，對於藥政處來說，過去積極催生法案所做的努力，就像辛苦栽培多時的種子，終於在一月十四日冒出春芽，八月九日長出綠葉，接下來的發展與成長使罕見疾病患者生命及希望得以延續，這些努力的過程，也因罕見疾病患者展露出甜美的笑容，而顯得渺小但感到欣慰。法案的通過，衛生署對這樣的成果感到莫大的欣喜，這也代表我國已跨入重視衛生福利的先進國家之林。

罕見疾病藥物因疾病罹患人數稀少，使用的藥物缺乏市場的誘因，在自由市場運作的機制下，藥商缺乏誘因製造及輸入及販賣罕見疾病藥物，所以想要取得這些病患所需的藥物相當困難，如同孤兒般的無依無靠，所以又稱孤兒藥。但早在罕見疾病之議題曝於社會大眾前，藥政處即有孤兒藥之觀念，本人在國防醫學院擔任教授時，即在立法院聽證會議中大聲疾呼，我國應有罕見疾病藥物之立法。當時孤兒藥係指藥物在臨床試驗中可受試之人數過少，必要時可免除國內臨床試驗。但隨著社會的進步及醫療保健科技的發展，我國公共衛生政策的推展，過去十年對於重大疾病及傷害之防治，已有長足之進步。在我國已



有能力來照護小眾及弱勢團體之時，藥政處注意到這群罕見疾病患者，並於民國八十七年四月即開始著手，一方面委託學界幫忙制定法案草案，一方面安排各醫學中心共同分擔孤兒藥品之進口事項，加上幾個月後媒體也開始多方報導罕見疾病之議題及新聞，社會大眾漸漸注意到有這群病患的存在。對於這些長期不被重視的患者，藥政處感受到罕見疾病患者及家屬，遭受到診斷、醫療以及藥物取得重重困難的痛苦，以及年輕生命流失的脆弱，藥政處對罕見疾病患者的照護，不但從行政上的保護措施，逐漸形成政策的共識。規劃中的「罕見疾病藥物法」法案也加速進行，希望利用有限的資源，制定可久可遠的照護制度，以加強罕見疾病的防治，使社會因罕見疾病所衍生的社會成本降至最低。

「罕見疾病防治及藥物法」的規劃，是多方參考美國、日本、澳洲及歐盟等先進國家「罕見疾病藥物法」之條文及相關措施，同時，藥政處也調查研議國內罕見疾病及罕見疾病藥物之狀況。美國是全世界最早制定法規及相關管理制度的國家，於一九八三年完成「孤兒藥法案」，給予罕見疾病藥物特殊的優惠，促使廠商產生研發的興趣，目前核准有一百四十餘項罕見疾病藥物，七百二十八種罕見疾病藥物在臨床試驗階段。第一個以美國孤兒藥法案為範本的國家為日本，日本於一九九三年十月於藥事法中制定罕見疾病藥物相關條文，目前核准有一百三十餘項罕見疾病藥物，四十餘項罕見疾病藥物在臨床試驗階段。澳洲一九九七年通過「罕見疾病藥物法」，核准有十七餘項罕見疾病藥物。歐盟也於二〇〇〇年通過「罕見疾病藥物法」。我國「罕見疾病防治及藥物法」是世界上第四個為罕見疾病用藥立法的國家，由於罕見疾病者人數稀少，除了高度重視人權與人道的國家，極少受到政府及社會的關心，值此我國即將邁入已開發國家之林之

際，為彰顯對人權及人道的重視，實有訂定「罕見疾病防治及藥物法」之必要性。

本處規劃「罕見疾病藥物法」之初，即受到社會大眾、媒體及罕見疾病基金會之關注與關心。原推動擬定之方向為：近程目標在鼓勵藥商、醫院引進及供應罕見疾病藥物，解決患者取得藥物之迫切需求，長程目標則鼓勵國內相關機構與藥廠共同合作，致力製造、輸入、供應及研究發展罕見疾病藥物。「罕見疾病藥物法」規劃過程可大致分成三段時期，八十七年四月至八十八年一月為第一期，此時為草案條文之擬稿期。八十七年藥政處對法案有初步之構想後，即委託生物技術開發中心蒐集國外罕見疾病藥物法案及其相關資料，第一期內共開了四次正式之會議，其中尚不包括藥政處之內部會議。這四次會議主要為訂定草案架構及內容方向，並形成初步條文。再為求法案涵蓋面的廣泛性，法案擬定初稿後邀請學界、醫藥專家、法律專家代表、消費者保護委員會、罕見疾病基金會及藥界團體代表，就法案之涵蓋面及架構內容探討，主要目的在聽取各方專家學者及病患代表之意見，以作為修正草案條文之依據。

隨後八十八年二月至八十八年十月為第二期，這時期雖有初步條文形成，但為求法案之嚴謹、周延性及可行性，並希望衛生署本身相關單位予以配合，並整合現有的資源。這段期間內本處即召開了八次會議，其中，本處邀集醫政處、保健處、藥檢局、防疫處（目前為疾病管制局）、健保局依各處室權責就草案初稿討論協調，希望對整合衛生署內相關資源有一共識，並建立可行性之條文。之後並再次邀集學界、醫藥專家、法律專家代表、消費者保護委員會、罕見疾病基金會及藥界團體代表，廣納意見後修正，依各方團體代表整合後的意見修訂條文，以專案報告方式



呈報上層長官，之後提至衛生署法規委員會討論，再就法律層面研議條文，並就特別法與普通法不違背之審議原則，使法案更具完整性與可行性。

八十八年十一月十七日送達行政院審議法案，即進入法案規劃的第三期，行政院邀集財政部、教育部、法務部、經濟部、行政院主計處、行政院消費者保護委員會、北高二市及行政院法規會等，共計有三次會議，各部會就主管業務對該法案提出意見，在多方面之協調及溝通下，並於同年十二月二日行政院第二六五八次院會同意通過「罕見疾病藥物法(草案)」，主審法案之黃政務委員大洲在院會報告此案時，特別讚揚本法案，並向蕭院長及內閣閣員提及，本法案之審查已破了他個人進入行政院服務之二項紀錄，一項是本法案在他主持之會中，一次全體通過，第二項為審查會從早晨七點半開始，其支持可見一斑。

十二月四日法案送立法院審議，此時江綺雯立委、余政道立委二位委員也提出了「罕見疾病法」之版本，隨即衛生署不斷與立法委員們協商討論，期間大小協商會議超過十餘次，在為照護罕見疾病患者建立一永久性制度的前提下，終於對「罕見疾病防治及藥物法」取得共識，並在八十九年一月三日通過一讀。緊接著與三黨幾番的折衝與協商之努力後，一月十一日通過二讀，並在一月十四日完成三讀。

自草案條文形成初稿，至「罕見疾病防治及藥物法」於立法院完成三讀，藥政處為求法案的嚴謹、可行性，前前後後所召開的會議多達有二十六次，又法案自八十八年十二月四日送立法院審議，八十九年一月十四日通過三讀，共歷一個月又十天的時間完成法案的審查，創下立法院完成三讀審議最有效率的法案之一，可見大家努力的成果，期間除蕭金蘭立委大力支持，江、余

二位委員盡心盡力外，本署楊副署長志良也出力不少。因此，「罕見疾病防治及藥物法」為罕見疾病患者建立一長久的照護及制度，實為衛生署、立法院及罕見疾病患者的共識及期盼。

「罕見疾病防治及藥物法」通過後，罕見疾病患者所需的保障及照護，也有了更長久的制度，本法首在提供及時有效的藥物，可以避免病患因重病後的長期醫療照顧與家庭、社會負擔，是最符合經濟效益的罕見疾病照顧政策。同時又針對罕見疾病以及基因遺傳醫學的研究，由優生保健諮詢中心、各級醫療院所或研究機構來共同執行疾病的防治工作。政府也可依法提供比過去更多的優惠保障及獎勵補助辦法，例如藥品經核准後，將有十年的市場保障，提高藥商製造及輸入罕見疾病藥物之意願，並簡化罕見疾病藥品的進口及許可流程，縮短罕見疾病患者取得藥品的時間，為政府與時間競賽的重大突破。對於維持生命所需的特殊營養食品，也將一併比照藥品處理，病患將更容易取得這類食品及保障。另依法衛生署成立「罕見疾病及藥物審議委員會」，審議罕見疾病及罕見疾病藥物等相關事項，除此之外，藥政處亦積極研擬進口的罕見疾病藥物可享有免除關稅的優惠，使輸入之罕見疾病藥物有更多的優惠引進，也可幫助患者降低用藥之費用及減輕經濟負擔。

另一方面，衛生署也可依法委託醫療機構來從事罕見疾病患者的檢驗與治療，協助部分病患至國外進行醫療合作，其醫療費用政府將有適當的補助。對於全民健康保險法依法未能補助醫療、特殊營養食品費用的部分，衛生署也將編列預算補助差額，使罕見疾病患者從檢驗、防治到藥物、食品的治療，能一把關及照護，使因罹患該類疾病而造成的傷害減至最低。

在規劃罕見疾病防治及藥物法的同時，藥政處於八十七年開



始著手調查國內罕見疾病及罕見疾病藥物的種類及需求，並請國內醫學中心及相關學會就臨床上所見提供各專科之名單及內容，經過四次以上醫、藥學學者代表之討論，訂定出我國實際需求的罕見疾病藥物名單及適應症。並於八十八年六月、十二月及八十九年八月公告了三階段-共計五十七項的罕見疾病藥物名單，同年九月，並經「罕見疾病及藥物審議委員會」正式認定。衛生署並且針對罕見疾病患者用藥之迫切需求，簡化罕見疾病藥物專案申請之程序，包括申請時檢附之資料的簡化、擴大申請者的範圍且一次申請量放寬至二年，這五十七項罕見疾病藥物皆可依簡化之申請辦法辦理。

八十九年一月十四日母法在衛生署、立法院及罕見疾病患者的期盼下催生後，為提供更周延、及時的藥物供應環境，藥政處自八十九年七、八月制定公告「罕見疾病藥物供應、製造及研究發展獎勵辦法」、「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」及「罕見疾病藥物專案申請辦法」，對於任何供應、製造及從事罕見疾病藥物研究發展且成績卓越的醫療機構、藥商、罕見疾病基金會、學會、協會等自然人、法人或非法人團體，皆可直接向衛生署提出申請獎金或獎勵。另在查驗登記方面，在藥物有效及安全性的前提下，簡化罕見疾病藥物登記時應檢附的資料，包括取消十大先進國之限制，毋須檢附採用證明，工廠資料之簡化及查案登記規費減少百分之二十等，以加速罕見疾病藥物上市販售的時間，提供病患及時的藥物需求，解決罕見疾病患者最迫切之困難，爭取罕見疾病病患延長生命的契機。

從「罕見疾病防治及藥物法」及「罕見疾病藥物供應、製造及研究發展獎勵辦法」、「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」及「罕見疾病藥物專案申請辦法」相關法規來看衛生署罕見疾病之



藥物政策，與其他制定「罕見疾病藥物法」法規的先進國家相比，美國及澳洲等國有「罕見疾病藥物法」，日本對罕見疾病藥物加註於藥事法條文中，我國係以「罕見疾病防治及藥物法」包含疾病與藥物雙重政策。以罕見疾病的定義來看，世界各國係以罹病人數或疾病盛行率之指標來表示，美國為二十萬人以下（約為總人口的萬分之七點五），日本為五萬人以下（約為總人口的萬分之三點五），澳洲為二千人以下（約為總人口的萬分之一），歐盟為盛行率萬分之三點五以下，我國之標準為盛行率萬分之一以下。在獎勵措施及稅務政策部分，美國對於核准用於臨床試驗的藥物，提供藥商臨床試驗經費補助，並對研究經費給予減稅。日本則對核准的罕見疾病藥物補助研究發展經費，且對研究經費給予減免稅則，澳洲則未提供獎勵措施及減稅優惠，歐盟提供對罕見疾病藥物研究發展獎勵措施並由會員國自行訂定減稅優惠，我國「罕見疾病防治及藥物法」及「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」提供醫療機構、藥商、民間機構等自然人、法人或非法人團體獎勵措施，藥政處仍在努力向財政部爭取藥物減免關稅的優惠。至於其他優惠部分，美國、澳洲、歐盟等國全部或部分減免罕見疾病藥物查驗登記時規費，我國「罕見疾病防治及藥物法」及「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」中規定規費減免百分之八十，即指收取一般藥物規費之百分之二十。與世界各國罕見疾病藥物之政策相比，我國對罕見疾病患者所提供之優惠與獎勵，足以證明與這些先國家並駕齊驅。

除了藥物政策外，「罕見疾病防治及藥物法」不但與先進國家相同包含藥物的照護，而罕見疾病的防治、檢驗等照護，衛生署協助病患至國外進行醫療合作，全民健康保險法補助部分的費用，及編列預算補助病患的檢驗、防治等，不但是世界的創舉，也證明我國是個重視人權與人道的國家，更是我國照護罕見疾病



患者等弱勢團體之決心與承諾。

除了衛生署為「罕見疾病防治及藥物法」努力積極的策動規劃，罕見疾病患者也組織成立了財團法人罕見疾病基金會，這些如螢火蟲般的患者得以相扶持，心靈上相互支持寄託。另一方面，罕見疾病基金會對於藥政處政策推動一直十分支持與配合，除積極參與「罕見疾病防治及藥物法」的立法工作，也以自身病患之角色提出實際需求，使得法案規劃過程中除有政策面的考量，更有民間病患團體的聲音參與，讓法案得以面面兼顧，可謂法案制定的幕後功臣之一。另外衛生署藥政處於八十九年二月考察日本罕見疾病藥物相關政策，罕見疾病基金會也陪同參與，對罕見疾病之相關議題展現出相當的關心與熱情。這段期間欣見罕見疾病基金會及其他罕見疾病病患團體相繼舉辦各項活動，包括患者才藝表演、園遊會等多元活動，他們走出醫院及家中，走入社區及人群，「罕見疾病防治及藥物法」的保障讓患者更健康，更快樂，是衛生署感到最欣慰之處，也為這群罕見疾病患者給予深深的鼓勵。

罕見疾病因罹患人數稀少，使用的藥物缺乏市場的誘因，患者取得所需藥物遭遇重重困難，常常未來得及取得藥物而失去生命，脆弱的生命無法與時間相抗衡。在我國即將邁入已開發國家之林之際，「罕見疾病防治及藥物法」係彰顯對人權及人道的重視，也是保障罕見疾病及其他弱勢醫療族群生存權及醫療權的一個里程碑，法案中對患者疾病與藥物的雙重照護，不啻是照護罕見疾病等弱勢族群的第一步，疾病照護政策更開世界先河。往後除了政府依法執行法案及相關配套法規之措施，落實照護罕見疾病患者政策，日後衛生署更希望結合民間的人才及資源，透過罕見疾病基金會或其他罕見疾病病友團體，創造這群患者更多的健



康與快樂，未來這群病患也與全體國人相同，是衛生署優先施政之考量。



珍愛生命 傳播健康——

罕見疾病防治立法的省思

◎前行政院衛生署保健處處長 陳再晉

從一九九九年，衛生署保健處為期在五十多年來台灣衛生施政的基礎與成就上，建構全民健康新世紀，爰配合全國衛生政策，訂定全面加強推動國民保健三年計畫，務期人人從生命之始以至終老，都享有醫療衛生保健平等的權利。我們達成此一衛生施政目標的主要策略之一是結合政府與民間資源，以草根性、由下而上的方式營造全民健康，其中讓我們「出乎意料之外，卻在常理之中」的保健大事，就是二〇〇〇年罕見疾病防治及藥物法的制定施行。衛生署特別訂定二〇〇一年為健康促進年，並以「珍愛生命、傳播健康」為倡導的主題，我覺得用這話來描述我將近三年來負責保健工作，和對罕見疾病立法的心路歷程最為貼切不過了。

二十六、七年前我還是醫學系五年級的學生，當時有幾位從事公共衛生的醫學前輩，常常期勉我們作為一位醫者，應不只以關心個別病人的疾苦為限，更應以全民的健康為念。其中一位老師諄諄數語對我有如暮鼓晨鐘，時常縈繞於心。其大意是：「爾等日後行醫，遇有疑難之症受癒而感恩者，不可以此自喜；當思國人猶有多少同病者是否均能如此人幸而受醫，爾當更思何能滅除此一疾病！」這一段話對我從事保健工作，特別是罕見疾病的防治，格外有重大的意義與鼓勵。



其實，早在一九八四年我國制定施行優生保健法時，對於遺傳性或非遺傳性先天疾病之防治，以及病患的照顧已經有了相當的考量，只是時空背景的因素，優生保健法給人的印象好像只是一部家庭計畫及人工流產法。在優生保健法的基礎上，十幾年來我們建立了一套堪稱完善的「新生兒先天代謝異常篩檢系統」，涵蓋了百分之九十九的新生兒，包括蠶豆症、先天甲腺低能症、半乳糖血症、苯酮尿症及高胱胺酸尿症五項；此外，還有唐氏症篩檢、海洋性貧血篩檢、智障兒童染色體篩檢、先天缺陷兒登記系統，及配合全民健保實施的孕產婦預防保健服務等；對於先天代謝異常之新生兒所需的特殊營養品和藥品，以及各種優生診療服務，也在全國設立了四個優生保健諮詢中心（一九九九年增為七個），提供免費或部份補助的服務。不過，隨著醫療科技的進步，極為少見的遺傳或非遺傳重大疾病患者，有了更多、更久存活的机会，不同年齡的病患在醫療上，特別是在就學、就業、就養上出現了新的問題，加上實驗性治療藥物或不同治療、診斷、檢驗方式的研發，傳統的醫政、藥政、食品管理，以及健保給付政策模式，在病患及家屬病急求醫心切的期待下，產生了一定的落差。也因此，在二〇〇〇年催生了一部結合優生保健與醫、藥、食品、健保管理有關的「罕見疾病防治及藥物法」。雖然本法稱不上完美，特別是病人就業、就學、就養等社會福利議題，未能納入衛生法律的規範內，但是它仍然具有劃時代的意義。

最近我參觀了東南亞國家的一所大型婦產科醫院，這一家醫院為了安置一些先天異常，而父母不願〈或無力〉帶回養育的小孩，特別設立了一個稱為「和平村」的育幼院，看到那些孩子們或無邪或堅強的笑容與臉神，讓所有訪者深深體驗到生命應該被珍愛與尊重。我們不知道生命為何會有所殘缺，也許是基因多樣性的必然現象；也許是人類對環境、對食物或飲水的破壞、污染



使然，但每一個存在的生命都需要我們盡其可能地去呵護、去疼惜。記得醫學生時，老師曾以鎌形紅血球症貧血為例，解釋其在北非發生較多的原因，是由於過去北非瘧疾盛行，鎌形紅血球對瘧原蟲的抵抗力強，不易受其寄生，本來是有先天貧血的弱勢遺傳病者，卻意外地在北非成為「物競天擇、適者生存」的強者。從這觀點來看，人類對基因的多樣性自應給予尊重，這也是本人參與罕見疾病防治立法最基本的原則。我們不認為異常的基因或先天異常，必須或可能加以消滅，但我們必須不斷地以謙卑而嚴肅的態度去檢視人類是否在破壞生存的環境，以致加速異常基因或先天畸形的產生。也因此，罕見疾病通報制度顯得益形重要，它可以作為一項警示系統，也可以成為曾經生育、或對生育異常下一代有所疑慮的父母、準父母，在尋求優生保健諮詢時，一項重要的資訊依據。目前我們已掌握了七百多個案例，在兼顧個人隱私的原則下，將加以有效運用。

我們推動罕見疾病防治及優生保健工作時，很擔心由於父母求全心切，或醫事人員為避免萬一，對於懷孕中的胎兒一經懷疑有異常的可能，就過度使用診療技術；特別是為避免對於具一定異常，卻可以存活的生命，或者對帶異常基因，但可預知其出生後將正常成長至二、三十歲，甚至三、四十歲才會發病的胎兒，高比例地以人工流產結束其生命，所以特別重視專業與倫理的審查。對於每年接受本署醫療費用補助，進行產前基因診斷、遺傳檢查的個案，將持續加以分析監控，並透過醫師的在職教育，使其在執業中導正父母親的觀念，務期防止偏差、過激現象的產生。在這項努力中，最應感謝的是罕見疾病基金會和各類罕見疾病病友團體、協會的努力，因為他們協助病患站出來，讓更多的社會大眾知道，很多病人不但可以因為我們的關心而活下來，也可以活得很有尊嚴、很有價值。其實，這些病人給醫療、給人類

留下一份省思的空間，讓我們在生命的缺陷中，更知道生命的可貴，讓擁有健康的人，更能發揮悲天憫人的心懷。

台諺有道是：「一枝草、一點露」，我成長在物質窮乏的年代，曾經有過身心殘缺的兒時玩伴，也目睹其家庭所受的煎熬與無奈。曾幾何時，台灣能有今日的進步與繁榮，我們也有能力來更周全地照顧罕見疾病患者。在期待政府有更多財力、人力投入罕病患者照顧的同時，我們也知道資源的有限，珍惜每一份人力與物力，希望能發揮最大的效益。因此，對於未來新生兒代謝篩檢及產前基因、遺傳診斷的醫療補助政策應該如何調整，我們都會迅速而審慎地加以研議，不故步自封，也不會一頭熱地以為「多就是好」，總會在專業與成本效益評估上做最佳的考量。這方面，就必須特別倚重各醫學中心「罕見」而長久犧牲奉獻的醫師、學者了。

聖經上有話說：「壓傷的蘆葦，祂不折斷；將殘的燈火，祂不吹滅」，上帝教導我們用這樣的心來看待受苦難的人，罕見疾病的朋友正是值得我們這樣疼惜的一群。聖經還記載曾有位瞎眼者被帶到耶穌面前，門徒問著說：「這人生來是瞎眼的，是誰犯了罪，是這人呢？是他父母呢？」，耶穌回答說：「也不是這人犯了罪，也不是他父母犯了罪，是要在他身上彰顯上帝的作為」；我也期待每位罕見疾病的病友和家屬，不要哀傷嘆息，不要怨天尤人，更不要心生怨懟不平，每一個生命都要被尊重、被珍惜，請以達觀勇敢的精神面對您所擁有的，也珍惜每一份來自社會的關懷。當然，如果主管全國保健業務的我們，有什麼該做、能做、而未做的，請隨時給我們建議，好讓每個人的生命更為璀璨美好。謝謝！



醫事專業 的觀點

流淚撒種、歡喜收割

◎成大醫院小兒科主任 林秀娟

1984年我剛到美國約翰霍浦金斯醫學院學習臨床遺傳學之初，有一個週末指導教授邀請我參加小人國協會的聚會，我帶著好奇心前往，才發現原來該協會是由一群先天性骨骼異常的病友們所組成的自助團體，身材嬌小的我終於在那天可以不必仰著頭和別人交談。來自全美各地的病友家庭歡聚一堂，分享他們生活中各個層面的經驗。那天是我學醫以來，第一次深刻地體會到病友團結的力量及重要性，此後我參加了許多不同疾病的病友團體及基金會，而每一次看完門診，我們醫療小組的社工員，總不忘例行性的告訴病人及家屬，對於這種病若有進一步想了解的，可以找××協會。我更發現在美國有許多即使是非常罕見的疾病，也都有他們的組織。1986年我轉到紐澤西州受教於李明亮教授門下。該院有著相當好的早期療育計劃，有一回，看到一位先天性代謝異常患者，治療師為嚴重多重障礙的孩子，花了許多心血設計適合他的治療計劃，也看到社工員為了藥品保險給付、輔助器材等等不知打了多少電話、處理多少的公文。而我更看到了每一個生命都是該被尊重的，無論他的病名有多古怪，診斷治療有多困難，都不能輕易放棄。

回國之後，我旋即到台南剛成立的成功大學醫學院服務，醫院開幕不久，即遇到一位甲基丙二酸血症之新生



兒，當檢查結果確定之後，我和營養師卻面對更大的困難，國內當時沒有治療此症的特殊配方奶粉，好不容易查到國外有這種奶粉，卻找不到願意進口的代理商。情急之下，這位令人敬佩的媽媽，在略有進口食品經驗的親友協助之下，親自跑公文、跑海關，終於克服萬難地讓孩子有奶可喝，然而卻是一罐奶粉2000元台幣的代價。沒想到，一年後，這位母親卻付出更慘痛的代價，她不眠不休地照顧這個孩子，竟然被先生及婆家以遺傳性為理由，逐出家門，而她為了賺取孩子昂貴的奶粉錢，不得不外出工作，把孩子交給奶媽帶；不料好不容易養大的孩子，卻在一次感染與餵食不當的併發症中，因急性酸血症驟逝。孩子去世後，媽媽把他未用完的一打奶粉交給我，要留給萬一再有這種病人時應急之用，看著這些奶粉，我不禁熱淚盈眶。這件令我刻骨銘心的病例，讓我時常提醒自己，必須想辦法讓這些不幸罹患孤兒疾病的患者及家庭，避免再發生這樣的悲劇。只是國內從事這領域的醫師屈指可數，每日光是為了診斷這些疑難雜症，尋找治療的方法及難以取得的藥品或配方奶粉就已疲於奔命，何況根本上存在的是整個醫療體制、法規以及社會問題，更不是我們這些臨床醫師憑一己之力，所能解決的。

幸而隨後的幾年，國內陸續有不少熱心的家長，紛紛勇敢地走出來，組織了一個又一個的病友團體。這些團體，除了給病友及家庭提供許多無形及實質的幫助之外，更重要的是喚醒社會大眾，讓人們開始願意靜下來，聽一聽在角落處，這些微弱的呼求聲。只是需求的層面太廣了，不單是病友間的互相打氣支持，不單是經濟或醫療的支援，還有更多更難的問題，需要結合更多人的力量一起去努力。1998年5月，我到國外開會，看到好幾個國家都有罕見疾病的組織，這些組織不同於每一種單一的罕見疾病縱向地組織病友團體，而是把病友團體橫向地串聯起來，一起為

他們所面臨的共同問題尋求解決之道。回國後，正巧因尿素循環代謝異常用藥之事向陳莉茵女士請益，談到她個人多年來的經歷，談到這些孤兒病及孤兒藥的辛酸，談到想組一個基金會，集合眾人之力，做一點事.....我才發現，原來秧苗都已播植好了，正等著灌溉施肥，就可收割莊稼。趕緊把帶回來的罕見疾病組織資料，寄給陳女士。一向做事積極高效率的她，又轉給曾敏傑教授。此後，在許多位熱心人士奔走之下，短短一年間，基金會竟然成立了。而更令人驚訝的是，88年6月6日基金會成立後7個月，經過多方奔走，結合衛生署，多位立法委員推動的「罕見疾病防治及藥物法」，又竟然以驚人的速度，由草擬，審議至89年1月14日三讀通過。回想這段過程，彷彿作夢一般。當然這其中，栽培澆灌的辛勞，也是一般人難以體會。

緊接著衛生主管機關與相關之醫療團體也積極作出回應，首先衛生署召開「罕見疾病及藥物審議委員會」，經多次會議，陸續通過多種罕見疾病及藥物的認定，以及多種藥品或治療計劃之補助及研發辦法。此外，醫學會與醫學中心也紛紛支持各項的活動。然而這只是開始，該走的路還很長，有待完成的工作還很多。也發現莊稼雖已熟，有待收割，作工的人手，卻不足。盼望有更多的人能投入這件有意義的工作。



罕見疾病防治及藥物法 開了一條生命路 ●

◎馬偕醫院小兒遺傳科主任 林炫沛

遺傳醫學在過去是一門極為冷僻的專科，不管在學術界或是臨床醫學上，都鮮少有人問津。多數人認為這是一個傳宗接代時才需要注意的問題，有人甚至以為只有罹患先天性疾病的患者及家庭，才應該去尋求這方面的協助，同時大部份人都認為自己好的很，不可能會有什麼遺傳上的問題，且許多患有遺傳性疾病的病患，又多隱藏起來不願曝光，因此遺傳疾病的問題在過去甚少為社會大眾注意。身為一位小兒遺傳科的醫師，我明白有這麼一群人確實因著先天性遺傳問題，而造成他們整個生命飽受痛苦及摧殘，也由於疾病的罕見，使得藥物難以取得，或是有效療法研發速度緩慢，造成罕見遺傳疾病的病患及家庭陷入困境。

可喜的是，一群罕見疾病病患的家屬勇敢的站了出來，發出他們的聲音，同時結合社會資源，並致力於「罕見疾病」相關的立法工作。八十九年八月「罕見疾病防治及藥物法」的正式施行，對這些罕見疾病病患及家屬，顯得更具意義，該法的實施不僅對罕見病患是一個極大的喜訊，對從事遺傳疾病診治的醫事人員，亦為一項福音。罕病法提供了多年來常常在醫學邊陲尋找藥物及治療方法的工作者一個公開及合法的管道，也使得政府正視罕見遺傳疾病病患的問題及需求，讓我們這群遺傳專科醫師，不再需要單獨面對病患的生死問題，該法的通過與

實行，事實上顯示了幾方面的實質意義：

一、補助先天代謝異常疾病患者的診斷及治療

許多先天代謝異常疾病只要及早發現，及早控制，病患仍可以像正常人一樣的生活，但是先天性代謝異常的病患，從出現症狀到確定診斷常常要花上很長的時間，主要的原因是因為國內特殊檢驗設備的不足，及未妥善整合相關醫療資源，同時又缺乏國際合作的正式管道，以至於病患需四處奔走看遍各大醫院，甚或自行轉至國外就診的亦大有人在，而這一切都必需靠病患自己的努力，或醫師想盡各種不同的方式來協助。罕病法的正式實施為這個「及早診斷、及早治療」的目標打開了一條通路，也彌補了健保制度的不足。病患及醫師只要有合適的方法或管道可以進行診斷及治療罕見疾病，政府都會予以適當協助，並給予醫療補助。同時在確定為先天性代謝疾病後，一生都必需食用的特殊營養食品及藥物，政府的補助將使他們的重擔減輕，充份彰顯政府重視弱勢病患的生存權益。

二、協助遺傳性先天畸形的預防及診治

許多由遺傳因素造成的先天性畸形，在診斷之後，實可提供預防性手術及藥物或復健治療，但亦可能在病情複雜或經常發作的狀況下，需不斷進行矯治。由於罕病法補助方案的實施，將使得這些經常需要進行整形矯治的罕病病患，有機會選擇更好的治療方案，以及整合性的療法，而不再礙於家庭經濟的問題，使病患只能選擇壞一處修一處勉強治標的治療方式。



三、協助病患家屬渡過難關

雖然遺傳性疾病是每個家庭都可能遭遇的風險，但當發現家中有人罹患遺傳性疾病時，國人對這種狀況常常不能坦然面對，以致無法尋求更合適的管道取得資源，得到適當的協助，罕病法的實施，使得許多病患的問題受到正視，同時長期以來家屬在醫療上龐大的經濟壓力及困境也得以舒緩，罕見疾病病患的家庭不需再獨自挑起家中患者的治療及安養的重擔，而由政府出面來協助解決這些問題，也因此幫助了罕見疾病患者家庭渡過極大的難關。

身為醫事人員的一份子，針對「罕見疾病防治及藥物法」的立法過程及落實推展情形，我們有許多的觀察。「罕見疾病防治及藥物法」事實上是由衛生署所提的「罕見疾病藥物法」、罕見疾病基金會所提出的「罕見疾病法」、及余政道立法委員所提的「罕見疾病法」內容協商的結果，雖然剛開始政府對該法的內容僅針對罕見疾病的藥物加以考量，但經協商後增入了罕見疾病防治的概念，事實上罕見疾病患者所需要的協助及遭遇的問題絕不僅止於此，政府實應在各大醫療院所成立完整的遺傳疾病醫療團隊，全方位的照顧罕見遺傳疾病病患在長期照護及安養各個面向的需求，同時進一步地顧及罕病病患及家人心理問題的解決，並且致力建立罕病病患的社會支持系統。

就遺傳學的觀點來觀察，每個生命的形成和延續與遺傳基因皆有極密切的關係，所需解決的其實不只罕見疾病病患的問題而已，政府應以更為宏觀的角度出發，就整體醫療環境及醫療資源的分配再行檢討，進行全盤的考量，在政策上規劃實際的配套措施，整合民間的力量，進一步教育國人有關遺傳風險、珍視生命，以及遺傳諮詢與遺傳醫療對每個人切身相關的正確觀念，並

結合學界進行更深入且具整合概念的研究，就此一重要課題提出近程、遠程的目標及施行方案，而不是不斷的進行瑣碎的例行事務，卻忽略了法案的基本精神。這些事項都是政府責無旁貸的任務。



罕見疾病立法之>>>回顧

◎臺大醫院小兒科醫師 胡務亮

“踢皮球”是一句常被用來形容行政機關之間配合不佳，有一點諷刺的意味，但是如果發生在自己身上，可能就笑不出來了。如果發生在罕見疾病患者的身上，那就是欲哭無淚了。

罕見疾病患者命中註定要遭受“踢皮球”的命運。罕見就是很少，以整體的觀點而言，即占的比率不高。大多數的法律、規章、辦法的訂立當然希望能適用於大多數的人，並求簡單、容易執行。比如藥物法就一定要能有效管理高血壓藥、心臟病藥、感冒藥等等。罕見疾病藥物可能只占總藥物的千分之一，所以立藥物法時，是不會去考慮這樣特殊的狀況。又如有一些罕見疾病用藥以現行法規來看，是介於藥物和食品之間。管藥的人說這是食品，管食品的人說這不歸他們管。可是這些東西，一般人吃了是要命的，到底是要誰來管呢？

所以既然名為“罕見”，不能符合現行法規的可能性就相當高。此時需要的是執法的彈性，和相關行政機關間的配合。可惜，這兩項都是當今行政體系中所最缺乏的。表面上看起來，我們有健康保險、重大傷病、社會福利等辦法，對病人的保障很完備，但是罕見疾病患者卻常常需要什麼，就沒有什麼。相關機關推來推去。罕見疾病患者及其家屬，就像個皮球被踢來踢去。看到病人已經夠可憐了，還被這樣對待，我們也是很生氣，卻又幫不上忙。舉一個例子，因為罕見疾病的病名常在健保的診斷表單

上找不到，常常病人在健保局及醫院之間奔波好幾趟，也拿不到重大傷病卡。在那時，我們常常會說「真該立個法，說清楚誰該負責」。沒想到現在法案真的有了，而且其內容還比我們當時想要的多了很多。

立法是一件很困難的事，可能要十年八年的時間才能完成，這似乎是大多數人的一種認知。例如我們當時曾經想走另一條路，就是去修優生保健法。然而主管機關認為修法太困難，緩不濟急，於是著手修正優生保健法施行細則。然而由於受到母法的限制，優生保健法施行細則的修改，無法滿足罕見疾病患者的需求。不過我總覺得，不管立法需要多久的時間，只要開始進行，就有完成的機會。我們從事罕見遺傳疾病的醫療，是一份長久性的工作，所以要為未來打算。

在大家不斷的努力下，終於藥政處有了較為積極的反應，開始了罕見疾病藥物法的籌備。由於藥物的取得是罕見疾病患者最急迫的需求，而且各項訴求都是相當的明確可行，罕見疾病藥物法的籌備進展的相當的順利。當然在同時我們並沒有放棄建立一個能整體性照顧罕見疾病患者的法案。當罕見疾病患者在現行法令規章下得不到照顧時，我們不忍心看到他們被踢來踢去。他們有這樣的病，已經成為社會中的弱者，我們需要有一個單位或一個人，能負責解決患者所有的問題。

終於有更多的人聽到這些病患及家屬的聲音，了解他們的困境，而能捐棄己見，共同來幫助他們。法律專家、社會學專家、立委及專業助理，紛紛加入立法的工作。我仍在門診或研究室中，接到陳莉茵小姐的電話，傳來一波波的好消息。在本書的其他文章，大家可以看到許多當時立法的經過。有這麼多人來幫忙，也不知該最感謝誰。最可貴的是大家共同在做一件正確的、



助人的事。沒有私人的利害，這才是立法成功的關鍵吧。

立法成功了，只是使大家更忙碌而已。我們一貫的精神就是堅持到底。看到病童父母這樣愛他們的孩子，我們又怎能放棄呢。這是我們的本份，願與所有罕見疾病工作者、患者，及其家屬們共勉之。



天使不敢走的路， 我們一路走下去

◎中國醫藥學院附設醫院優生保健部主任 蔡輔仁

心碎的聲音

我幾乎可以感受到那位媽媽心碎的聲音，當我告訴她：「妳孩子的病所需要的藥，台灣買不到，可能要從美國帶回來...」。媽媽的眼中盈滿淚水，雖然很努力的忍著；整個門診裡的空氣幾乎在剎那間凝固，我再度恨起我這個醫生的角色來，因為面對這群找不到治療的罕見疾病患者而言，醫師的診斷與劊子手的利斧沒太大的差別。

沒有藥醫的小孩

這是個白胺酸代謝異常的小女孩，兩年來反反覆覆出現昏迷、抽筋、高血氨、酸中毒的現象，因此多次被診斷為雷氏症候群。當氣相質譜儀的報告呈現出疾病真相，而我把病情解釋給焦急的母親時，這種的感覺就又浮現出來，原以為這種場面已經歷過那麼多次，總該建立些防衛機轉了吧？答案是沒有，一次又一次被這種內疚、無助、絕望、沈淪的感覺擊敗，多麼希望我面對的病人是個氣喘的小孩，是個感冒的小孩，是個可以治療的小孩，而不是這種沒有治療或是有治療卻找不到藥物的小孩。



這種醫師，沒有人會羨慕

當時若知道遺傳科這條路走來這麼孤獨、灰暗、沒有成就感，我就不會選這科。書既難念，病又罕見，夠諷刺吧，我可能花上個把月的時間把一個罕見疾病弄清楚，但以後再也遇不到第二個相同的病人；我也費盡心力把病人檢體寄到國外知名的醫學中心，卻得到一個無法治療的病名，更糟的是即使有藥物可以治療，台灣卻找不到這些孤兒藥，每次出國開會，出門前要夾帶檢體到國外檢查，回國時總想盡辦法在行李中多塞一些藥物帶回來給病人應急。這種醫師的生活，大概沒人會羨慕。

絕境中的窗

當聽到有人籌組罕見疾病的病友團體時，我對這群人既同情又敬佩，被病魔折騰還不夠，還要挑戰社會的人情冷暖。但他們成功了，基金會成立，罕見疾病法立法通過，這對很多汲汲營營的人們，可能不具任何意義，但對罕見疾病的病人、家屬、醫師及其周遭的朋友，就像在絕境中開了一扇窗，釋放光明的契機。仔細思考罕見疾病病患們的遭遇，問題出在「罕見」的因素大於「疾病」本身，得病是無奈的，但若能在病名中挑選，愈常見的病似乎較受到政府、醫療單位、研究人員及藥廠的關愛，站在公共衛生的角度來看這並沒有錯，以有限資源照顧多數的人，似乎已成爲真理，但人類社會之所以有別於其他萬物，就是人道精神的存在，因爲人道精神才修飾了「物競天擇、適者生存」的無奈與殘酷。花整個社會資源搶救「一個人」著眼點不在數目字"一"，而在那個"人"，罕見疾病法的立法精神就在這裡。

讓我們彼此扶持吧

罕病法通過之後，藥物從進口到給付都有管道，醫生不會因為無法拿到藥物而需到處奔波求藥，病人則可免於因藥物昂貴而致傾家蕩產，除了對罕見疾病的病人或家屬有實質幫助之外，罕病法的通過更是台灣對人性的肯定。因為大部份的罕見疾病都是遺傳疾病，起因於基因的突變，基因突變是把兩面刃，地球上生物的進化都仰賴基因突變，人類成為靈長類之首，有別於猩猩、猿猴，靠的也是基因突變帶來進化的契機，可是大部份的突變都是致病的突變，罕見的遺傳疾病因而產生。換個角度想這些病人不就幫我們背負進化的原罪嗎？即使進化是生物不能改變的趨勢，而突變又是生物無法逃避的宿命，那麼就讓我們彼此扶持，走向流著奶與蜜的歡樂人間吧。



罕見疾病的

營養問題

◎台北榮總營養部 章樂綺 主任
林明潔 營養師

罕見的先天性遺傳代謝疾病患者比一般人要承受更大的生存壓力，在他們出生的那一刻起，常面臨身心發展障礙或生命與健康飽受威脅，需終身仰賴藥物或特殊食品，否則不僅無法成長，甚且無法維生，而且對社會潛在成本影響甚鉅。

美國的罕見疾病組織(National Organization for Rare Disorders；NORD)列管的罕見疾病種類多達 100種，長久以來高科技及投入龐大經費，期能找出病因及治療的藥物與食品。聯合國世界衛生組織人類基因組在1997年的日內瓦會議中，即具體指出就遺傳學的目標與實踐為：「幫助遺傳疾病與其家屬過正常的生活」，「幫助個人獲得相關的醫療服務：診斷、治療、復健與預防」。此類病患必需由醫師、營養師與病患及其家屬密切配合，方能改善病患之預後，減少其所增加之社會成本。

我國自民國73年起實施全面性新生兒篩檢，民國74年起著手優生保健工作。然而國內目前可治療此類疾病之醫師僅集中於少數幾家醫學中心，專責營養師更是寥寥可數，顯露出國內優生保健系統的盲點。一般醫事人員對此類疾病相當陌生，不易經由國外之文獻，在短時間內捉住治療之重點，以致病患在急性發病期間無法得到及時與適當的初步處理，必須要轉至其原本就醫之醫

學中心找到其原來的主治醫師後，方能得到所謂適當的初步處理，導致治療時效有所延遲。

病患家屬常有以下的感慨：「如果我的醫生出國了，我的孩子若發病，全台灣可能找不到別的醫生來醫治我的孩子。」囿於遺傳疾病種類太多，為使得病患能獲得最好的醫療資源及居家飲食照顧，實應結合各醫學中心之醫療資源，在各醫學專家相互溝通、討論之下，制定一套適合國人先天性遺傳代謝疾病醫療暨飲食之適用準則，以提高病患之醫療服務品質。

許多先天代謝疾病之治療以飲食控制為其治療之骨幹，此類病患必需與營養師充分的配合方能達到治療的效果。以苯酮尿症為例，患者需採用「苯丙胺酸限制飲食」，由病患或其家屬記錄完整的飲食記錄，而營養師根據飲食記錄估算出飲食中攝取苯丙胺酸和蛋白質的含量、熱量，並將飲食評估結果與病患、家屬作諮詢與討論。在抽血報告出來後，營養師根據最新的驗血報告與病患、家屬作飲食修正建議或作飲食設計，並且定期追蹤。

台北榮民總醫院營養部自民國76年以來就一直協助苯酮尿症患者營養諮詢，眼見患者能像一般兒童身心健康的成長，很感欣慰，可見病患定期就醫，並與營養師作飲食諮詢的充分配合，確可使病情控制達最佳狀況。遺憾的是國內參與先天代謝疾病之專業營養師屈指可數，而且除了苯酮尿症有部份的國人飲食相關資料外，其他楓糖尿症、高胱胺尿症、高血氨症、及白胺酸代謝異常等之飲食缺乏本土性資料，使得營養師對飲食的設計備嘗艱辛。病患可食之食物種類稀少，如此不但使病患之治療效果大打折扣，亦使病患之生活品質極其低落。罕見疾病的病患飲食手冊乃是當務之急。



目前台北榮民總醫院營養部與罕見疾病基金會正著手進行，建立台灣現有罕見先天性遺傳代謝疾病之食物資料，結合醫師、營養師與病患團體組織，共同編撰出一套適用於國人先天性遺傳疾病的醫療飲食手冊¹。這將是任務艱鉅的工作，卻是未來相關研究與醫療服務網的首要基礎，在國內目前缺乏相關整合性資訊的情形下，本計劃益加彰顯其重要性與價值，也希望對國內缺乏營養照顧的患者盡一份心力。

1 編按：罕見疾病醫療飲食手冊已於 91 年 12 月正式出版，共計五本，分別是苯酮尿症、白胺酸代謝異常、高血氨症、高胱胺酸尿症、楓糖尿症五種疾病。





學術界 的觀點



罕見疾病防治的

公共衛生意義

◎台灣大學公共衛生學院教授 宋鴻樟

如果「罕見疾病」是每20萬人以上才有一例的疾病，那麼有相當多的疾病，可以歸類為罕見疾病。觀之民國89年公布的「罕見疾病防治及藥物法」的內容，這個法的設立是為了某些稀有疾病需要特殊醫療、診斷、藥品--俗稱孤兒藥品，或特殊食品，原不在全民健康保險給付之列而需要特別照護者。實際上，還有些其他疾病也是少見的，但是其治療所需藥物並不是孤兒藥品，是否顯得這種特別的照顧就不需要了，因而不被列為罕見疾病？這其實有著矛盾。從珍視健康的觀點來看，罕見疾病比起一般「常見」的疾病，因為醫療照護有其個別的困難而在制度上受到忽視，當然是一件遺憾的事。相信這是健保給付制度照顧不及的部分，才需要建立這麼一條法去規範，不過，這些不是本文要探討的重點。

公共衛生的最重要目標應該是經由有效的手段做好疾病的預防，可是仔細去回顧，公共衛生的疾病防治最在意的，是發生率或盛行率高的問題，這可以從預防醫學的二級預防所揭示的篩選原則看出來。例如世界衛生組織Wilson和Junger所宣示從事群體篩檢之十大原則：

- (1) 以重要健康問題為目標；



- (2) 疾病明顯可診斷，有適當治療依據；
- (3) 疾病自然史清楚；
- (4) 可診知早期症狀及潛伏期；
- (5) 有適當之篩檢方法；
- (6) 有診斷及治療之適當設施；
- (7) 治療政策適當可接受；
- (8) 症狀前的治療可以改善病程；
- (9) 篩檢費用（含診斷及治療）合理經濟；
- (10) 病例篩檢可以持續。

就可以看出，罕見疾病因此很容易被遺漏了。從社會倫理、珍視健康的觀點來看，和從當事者的切身之痛來體會，這也是始料未及的。這種現象可能在大部分國家存在著，發展中國家更不在話下。就此而言，財團法人罕見疾病基金會的努力，令人感佩。

在罕見疾病的照護剛有法源依據，受到社會關注之初，大部分的人心中會有些基本問號。有些什麼罕見疾病項目？個別有多少盛行率和發生率？好發於哪些群體？都是公共衛生所需要瞭解的基本問題。行政院衛生署已經公告的第一階段名單，包括了二十二項罕見疾病，而罕見疾病基金會登錄有案的項目有96項，共872人，其中以地中海型海洋性貧血最多179人，餘則大部分是個位數的，顯示還需要相當多的努力去做調查登錄的工作，建立各類罕見疾病的完整盛行資料進而分析，才能對國人這些健康



問題有基本的認識，並研擬出合宜的防治措施，估算成本效益。

盛行資料的建構，缺不了流行病學所揭示的要項，對人、時、地的要素加以探討，瞭解其背景資料。因此進行這些調查登錄工作時，除了探討醫療照護史及困難所在，必須知道個人的人口、社會、經濟的基本資料。人時地的資料有助於瞭解各種罕見疾病的分佈，包括性別、年齡的分佈、是否有家族簇集現象、地理環境的差異等，都有助於建立其流行病的模式。醫療照護史的分析有助於瞭解健康違常問題的發生、診斷及治療，對治療效果的研究也有助益。

要做好調查登錄工作，不能依賴個人的自我通報，必須進行積極的作為。從醫療機構切入，取得醫護從業者的協助，這個本身就需要相當努力，除了醫護從業者的協助，提供必要資料之外，醫療從業者對許多罕見疾病是否認識，是否注意也是需要考量的問題。

怎麼透過再教育提升醫護人員的認知，恐怕也是一項大工程。健康問題很多，都需要不斷利用再教育的機會加以擴散新認知，罕見疾病的再教育能引起多大的回應，也是有待觀察的。

一種罕見健康問題的登錄如果完整，達到一定的人數，可以做流行病學的進一步調查分析，透過調查分析，探索流行、盛行的模式和相關的危險因子，對該特定健康問題的瞭解，自然有幫助。若是有家族簇集的，高危險群便更容易鑑定，預防措施可以跟進提升，阻斷繼續衍生不幸的機會。

篩檢是發現健康異常經常使用的方法，篩檢出來的個案可以增進調查及登錄的完整性，對發生率、盛行率和危險因子的估計都很有幫助。但如前所述，對罕見疾病而言，是不宜完全囿於世



界衛生組織的篩檢原則。幸好，對幼兒的先天罕見疾病，也有不那麼悲觀的篩檢技術，從優生的觀點來看，從社會正義的立場出發，新生兒的篩檢項目是否應增加值得探索。不論是產前的羊水偵測或出生後的血液分析，當然需要考慮成本效益、靈敏度和特異性的問題。因此篩檢宜以高危險群為對象，才會有較大的發現率，也減低誤診的心理負擔。

台灣每年出生的孩子有二、三十萬人，陳瑞三教授指出，新生兒幾乎全部接受過五項法定篩檢的程序，分別由台大醫學中心、台北病理中心及婦幼協會執行。這顯現篩檢可以集中進行，以減少設備及人事費用、提升效率。目前所爭論的是否需要用唐登（Tandem）串連質譜儀，以增加篩檢項目達到二、三十項。拙見是，實不需要以儀器等成本高（2000萬）為放棄的因素，大可仿照原有篩檢五項的模式，集中在幾個特定機構去執行，多出的費用衛生署何妨同意暫由個人負擔。實際上，就目前法定的五項篩檢做成本分析，每一個案的發現成本相當高。如果篩檢項目增加到二、三十項，個案發現的單位成本反而會降低，也不是沒有可能，反而有助於罕見健康問題的防治和照護。

目前的法定幼兒篩檢資料，也是預防醫學的珍貴資料，需要做適當的建檔工作，使之成為具有監測功能的資料，可以評估多種篩檢到的先天異常的發生率，觀察其趨勢，分析個案之特徵，進一步去探討和追蹤，將是很有價值的資訊，也是追究危險因子和治療效果的基本依據，有助於決策。相信選幾個醫學中心去規範，這種較先進的篩檢設施會比五項篩檢的效益要好，值得以醫療經濟學的方法加以精算推演，做出決定。

罕見疾病防治及藥物法的 未來發展

社會福利的觀點

◎中正大學社會福利系副教授 葉秀珍

一、前言

「罕見疾病防治及藥物法」（簡稱罕病法）於八十九年元月十四日經立法院三讀通過，歷經半年社會各界積極研擬討論，並於八十九年八月九日起正式施行該法施行細則與相關實施辦法，包括「罕見疾病防治及藥物法施行細則」、「罕見疾病醫療補助辦法」、「罕見疾病藥物專案申請辦法」、「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」以及「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」等五項，這些施行辦法與細則成為罕見疾病防治以及罕病患者權益最重要之法源基礎。

基本上，罕病法相關法案與辦法試圖從罕見疾病預防治療之上、中、下游環節達到防治之效果，分別從罕見疾病之通報、發現、預防、治療四大方向進行，包括產前遺傳診斷、新生兒篩檢、遺傳諮詢網之建立、罕見遺傳性病例之通報系統、罕見疾病病患之及早診斷與治療、病患用藥與維生食品之取得、以及全民健保之給付。

若就罕病法之內涵來看，相較於美國（1983年）、日本（1993年）、澳洲（1997年）、以及歐盟（2000年）之罕見疾病相關法案，我國之罕病法係全球唯一將罕病防治、篩檢機制正式立



法之國家。罕病法大致可分為兩大部分，其中有關罕見疾病藥物（即孤兒藥）之規範條文相當詳細、具體，另一部分有關罕病預防以及診斷治療，由於優生保健觀念之宣導與落實二者間存在落差以及醫學科技之侷限，使得此部分之立法有其難處，故其內容仍僅止於政策原則之宣示。

持平而論，我國罕病法之條文大致已周延涵蓋罕見疾病防治以及罕病患者診斷、治療之宗旨，惟在實施上如何彈性落實，觀照罕病患者之醫療權、生存權仍為未來尋求改進之重要課題。本文係從社會福利之觀點針對「罕見疾病防治及藥物法」相關法案內容以及未來發展方向提出建議。

二、針對罕見疾病防治及藥物法相關法案內容之建議

第一，就罕病法相關法案之內容以及實施半年之結果來看，罕病法中所謂罕見疾病藥物以及維生必需特殊營養食品之判別標準不宜侷限於明確療效，似可彈性放寬包括舒緩病症之效果。此點係為避免罕病患者間因為疾病類別診斷難易度不同，造成醫療生存權差別待遇之不公平現象。蓋罕見疾病當中仍有相當比例之疾病仍未找到真正的病因，診斷不易，若在法案條文上堅持孤兒藥必須符合明確療效之門檻，恐怕仍有相當比例之罕病患者無法依法取得其維生必須的藥物與營養食品。

第二，罕病法中有關罕見疾病藥物與特殊營養食品之界定標準不應只侷限於對既有罕見疾病之治療效果，而應考量納入預防性功能，因此凡若干藥物與營養食品有助於強化罕病患者之體質或生理機能（如玻璃娃娃病症），防止其演變為末期重症之罕見

疾病，均宜納為罕見疾病藥物或特殊營養食品。此點除能保障罕見疾病患者之生存權，就長程而言，亦能大幅降低治療罕病重症之醫療支出，減輕社會成本。

第三，若干罕病患者除罕見疾病藥物以及維生營養食品外，尚需特定醫療輔具始能吸收罕病藥物與營養食品，因此罕病法中宜將維生所需之醫療輔具納入考量，以確保罕病患者能取得必須之藥物與維生食品。

第四，罕病法中第十三項條文規定有關國際醫療合作代行檢驗項目，其所需費用由中央主管機關提供適當之補助。惟實施結果補助標準常基於受檢結果是否為罕見疾病，建議未來宜明文規定補助標準係基於受檢程序之必要性，而非受檢結果，否則相關主治醫師常因可能必須負擔檢驗費用風險（若未獲補助）而迴避提出國外檢驗之申請，如此連帶影響罕病患者之診斷，並進一步影響其取得罕病患者之醫療權與福利權（殘障手冊）。

第五，罕病法中第十三項條文雖規定可將罕病患者之檢體送至國外代行檢驗，惟此條文在實際運作上仍有困難。台大醫院小兒科胡務亮醫師指出，主要原因在於國內政府機關的會計行政要求和規定與國外檢驗單位之作業方式無法相容，包括全民健保以及醫療救濟系統均礙於會計作業之僵化規定無法在國外檢驗之給付或補助提供實質上協助。未來罕病法國際醫療合作（如檢驗或治療）如欲真正發揮功能，必須改革國內行政會計系統，使其能符合國際標準，否則相關條文將無法落實其立法宗旨，形同具文。

第六，罕病法第三十三條明文規定，「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」，而「罕見疾病醫療補助辦法」則針對罕病法第三十三條制訂補助方式與具體辦法。惟，罕病法第三十三條並未法制化罕見疾病醫療補助之預算門檻。在罕病法立法折衝階段中，雖曾獲衛生署承諾編列至少三千萬元補助全民健保未給付部分，但後來曾因政府預算排擠因素導致相關預算不僅未達三千萬，甚且低於罕病法未通過之水準，形成有法不足以施行之窘境。為此，罕見疾病基金會執行長曾敏傑以及副執行長陳莉茵曾向總統府陳情。為確保罕病患者之醫療權益，罕病法第三十三條宜明確載明預算編列之最低門檻，以免因政府預算排擠損及罕病患者之醫療權益。

第七，罕疾法相關法案中有關罕見疾病藥物以及特殊營養食品與其他必需品之進口流程，常因涉及不同行政機構之規定以及機構本位主義作祟下，形同窒礙難行。對於罕疾患者家屬而言，在救人如救火之時效掌握下，還必須四方奔走各相關機構以順利進口孤兒藥物與特殊食品，無異雪上加霜。建議未來宜確切落實單一窗口功能，由相關行政主管機關自行整合所有行政關卡，真正達到便民服務之宗旨。

三、針對罕病患者相關權益保障之建議

罕見疾病患者之權益大致可分為生存權、醫療權、照護權、就學權以及就業權，罕病法之立法已提供罕病患者在生存權以及醫療權之主要法源依據；惟，我國既有社會安全與福利體系架構中仍有若干不足之處尚待加強，方能進一步確保罕見疾病患者之相關權益，以下係就罕病患者權益之保障提出相關建議。

第一，目前全民健保核發之重大傷病卡雖然嘉惠不少重症病

人，但並非所有罕見疾病患者均能申請到重大傷病卡。健保局在重大傷病卡之核定標準上係根據三大原則：（1）不濫用醫療資源；（2）必須長期持續治療（包括洗腎，癲癇）；（3）屬於高昂醫療費用之傷病（如癌症等）。目前重大傷病範圍計有三十一項，但是包括亨丁頓舞蹈症以及脊髓小腦萎縮症之多種罕見疾病患者，迫切需要重大傷病卡，但卻無法申請到該卡。

馬偕醫院小兒遺傳科林炫沛醫師指出，目前全民健保重大傷病範圍在心血管疾病之核定標準上較為寬鬆，但在骨骼、基因與神經方面的疾病上，其核定標準較為嚴格，因此包括先天成骨不全症（俗稱玻璃娃娃）以及特殊罕疾病患因重要器官喪失功能或需長期仰賴醫療照護者，均無法申請到重大傷病卡，對於病患本身而言，形成相當沈重之經濟負擔與精神上之壓力。建議未來健保局在修訂重大傷病範圍時應邀集具備罕見疾病治療經驗等相關專科醫師（如遺傳科醫師等）會商研議，以免造成同是罕疾患者，卻因不同疾病類別影響重大傷病卡之取得資格等不公平之現象。

第二，目前健保局重大傷病範圍之訂定係依疾病類別加以界定，基於以上所述核定標準寬鬆不一造成罕疾患者差別待遇之爭議，建議未來凡屬罕疾患者即可取得重大傷病卡¹，而在界定法定罕見疾病之認定標準上宜周延考量「罕見性」、「遺傳性」、以及「治療困難性」，務求達到罕疾病患間之醫療公平性。

第三，以上係就罕疾患者之醫療權與生存權提出建議，鑑於相當比例之罕疾患者在病程末期之首要考量已非治療效果，而在於維持生命之尊嚴，因此患者本身照護權之維護宜提供法制上之

1 編按：衛生署已於 91 年 9 月公告罕病納入健保重大傷病之列



保障。此外，罕疾患者之照護需求以及其家庭之照護負擔宜同時納入未來長期照護體系之規劃一併考量，因應疾病病程之階段，提供連續性之照護服務，因此未來亟需衛生署與內政部在衛生福利與社會福利體系上之整合。

第四，罕病法之內容並未觸及罕疾患者及其家庭在照護權上之權益，而長期照護體系之規劃以及衛政與社政之整合又非短期間可達成，在這段空窗期，相關主管機關包括內政部以及衛生署宜就罕疾患者之照護制訂應急之救濟辦法，提供罕疾患者及其家庭在照護服務上的支持與協助。

第五，「身心障礙者保護法」第三條係規定身心障礙之範圍，但其明確列舉項目並未包括罕見疾病患者，建議未來在該法中以明確列舉的方式將罕疾患者列為身心障礙者，同時考量較具彈性的資格認定標準，以顧及罕疾患者診斷病因上之不確定性。罕疾患者一旦能順利無礙取得身心障礙之資格，則其無論在就養、安置、照護或是在就學、就業方面較能受到既有福利體系之保障。在罕疾患者及其家庭之福利需求尚未納入長期照護體系之規劃前，罕疾病患在身心障礙資格認定上之彈性考量應為當務之急。

第六，狹義的生存權主要包括醫療權與照護權，罕疾患者此部分權益之法源依據來自罕疾法相關法案、身心障礙者保護法以及全民健保法。至於廣義的生存權除醫療權、照護權以外，還包括就學權以及就業權。若就罕疾患者之個人尊嚴以及長程社會成本而言，除了確保罕疾患者之生存機會（疾病治療與控制），更重要的是如何協助其未來能自立更生，不必仰賴社會救助體系維生。因此，罕疾患者受教權與就業權的保障便非常重要。

根據罕疾患者與其家屬以及罕疾病患組織代表之反映意見，罕病患者在就學、就業的過程中，均面臨相當不友善之環境。由於社會大眾普遍對於罕見疾病存有不正确之負面迷思，使得罕病患者自學童時期到成年就業各階段均蒙受社會種種歧視與排斥，對於罕疾患者之心理、生理健康之發展構成極大傷害，也阻礙其未來是否能接受完整教育以自立更生之機會。建議教育部以及勞委會等主管機關能正視此問題之嚴重性，對於罕疾患者之身心障礙者而言，所謂「無障礙空間」不應只是無障礙之外在環境，更應該包括無障礙（無歧視）之友善社會環境。

第七，由於當前我國在福利支出之財政狀況並非十分充裕，加上政府各項建設支出所造成之預算排擠現象以及經濟緊縮之大環境，因此若欲全面觀照罕疾患者之醫療權、照護權、就學權以及就業權，的確在財源支應上會有左支右絀之窘境。職是之故，當前在罕見疾病患者權益之保障上須有階段性考量之優先順序，首要保障的應為醫療權，其次分別為照護權以及就學、就業之社會權。此外，在罕見疾病相關政策之預算擬定上應為多寡差別，而非有無之分，不可讓其他政府預算全面排擠罕疾相關政策之執行。

四、關於罕見疾病防治以及相關配套制度之建議

罕見疾病相關法案雖已規定罕見疾病之防治機制，但多侷限於原則性之政策宣示，由於罕見疾病防治機制涉及罕疾患者及其家屬、家族之隱私權以及醫療倫理（是否在懷有罕疾胎兒後決定墮胎）等爭議性議題，罕疾防治部分之條文為原則性宣示固然無可厚非，但未來仍有必要面對這些議題，透過社會各界充分討論



擬訂具體可行之實施辦法。

第一，中央衛生主管機關宜儘速建立罕見疾病人口之資料庫，此為當務之急。原因在於罕見疾病之發生率極低，在病例稀少以及遺傳專科人力有限之情況下，包括醫界、病患與家屬以及社會大眾對於罕見疾病均不易有正確之認識。罕疾人口資料庫之建立，有助於遺傳等相關醫學專科之臨床研究以及社會科學界對罕疾患者及其家庭生活狀況與福利需求之研究。在當前國家財政緊縮之情況下，醫療資源與福利資源之配置不能只停留在意識型態之原則性分配，而應本於科學研究之證據支持，以客觀數據為政策預算推估之憑據，方能有效達到資源配置之公平性並兼顧效率性。

第二，罕見疾病之防治以及診斷治療需要有足夠的相關人力投入，包括遺傳專科以及相關專科醫師、醫院護理人員、社工人員、營養師、遺傳諮詢員以及醫事行政人員分別提供醫療診斷、治療、護理照護、遺傳諮詢、心理建設與支持、以及福利服務資訊提供和諮詢等，以協助罕疾患者及其家屬在就醫過程中取得應有的醫療照護與生活支持。尤其國內目前熟悉罕見疾病之專科醫師為數不多，為吸引更多遺傳專科醫師投入臨床研究與醫療團隊，實有必要加強獎勵機制，提供足夠報酬誘因，如將遺傳專科列入公費生專科項目或於現行全民健保支付制度中納入獎勵機制，較能收到吸引專科醫師投入罕疾研究與治療之實質效果。

第三，除了相關醫護、諮詢人力之投入外，由於罕見疾病多涉及基因缺陷與變異以及遺傳性，因此初期症狀出現時多涉及不同專科之診治。緣此，不同醫學專科間必須打破專業藩籬，進行醫院內部專科間之整合以及醫療院所彼此間之經驗交流，建立會診制度以加強專科間與醫院間之醫療合作。

第四，前所述及，除罕見疾病藥物與特殊營養食品之進口申請必須確切落實單一窗口制度，為縮減台灣醫療資源分配之城鄉差距以及避免罕疾患者及其家庭因社會階層差異影響醫療資源取得之可近性（如交通工具以及醫療、福利資訊之可近性），建議未來各地方縣市醫療主管機關以及中央主管機關密切連線以建立罕疾病例通報、轉診、諮詢、輔導之單一窗口機制，較易落實罕見疾病防治之功能。

第五，罕見疾病防治必須積極配合衛生主管機關優生保健政策之實施，包括產前健康檢查、遺傳諮詢，新生兒篩檢雖已行之有年，但有必要使其法制化並提升產前遺傳診斷與新生兒篩檢之正確性。因此，相關精密檢測儀器設備之購置，若有助於診斷、篩檢結果之正確性，則宜考慮購置。此外，政府有必要透過新聞以及教育主管機關加強罕見疾病防治宣導與疾病本身之正確認知，消除社會大眾對罕見疾病之疑懼與排斥，以減低罕疾患者蒙受之社會烙印，營造一個更友善的社會支持環境。



罕見疾病立法

與

媒體報導

◎輔仁大學廣告傳播學系副教授 陳尚永

『罕見疾病防治及藥物法』，已於民國89年1月14日，經立法院三讀通過，其後並經總統公布實施。此法案的通過，至少昭示了下列幾點劃時代的意義：

1. 此法案之立法過程，所用時間極短。從「罕見疾病基金會」正式成立（民國88年6月6日）以降，至專屬法案三讀通過，僅費時約7個月。
2. 此法案之通過，開了亞洲各國之先河。比我國先進的日本、新加坡及香港，都仍未通過相同法令。
3. 此法案同時涵蓋「防治」與「藥物」兩法，所涉層面，從預防到治療，堪稱為相當完備之法令。
4. 此法案通過後，病患及其家屬是最直接的受益者。但因其所指涉之疾病是「罕見疾病」（發生機率在萬分之一以下），可知直接相關的利害關係人並不多。但是，我國能率先制定『罕見疾病防治及藥物法』，足證我國各界邁向先進福利國家之決心與毅力。
5. 此法案之立法過程，受到來自國內各黨派立委之重視，透露出各黨派立委在民生法案上的合作空間。這在詭譎多變的台灣政治氣氛下，誠屬難得。

6. 此法案之立法過程，所用時間極短。但卻吸引了國內各主要新聞媒體的重視，並大量報導，在短短2個半月的密集立法期間（民國88年11月6日～民國89年1月22日），共有32篇相關報導。

由於任何一個法案，皆會與社會上其他機構或個人緊密關聯。以「罕見疾病立法」為例，與其有直接關聯的「公眾」(publics)，至少就有「新聞媒體」、「社會大眾」、「民意代表」、「政府官員」及「其他公眾，如：學者」（見圖1）。

筆者相信，在此次立法過程中，所有與「罕見疾病立法」有直接關聯的「公眾」中，以「新聞媒體」所佔的角色最為關鍵。因為，透過「新聞媒體」對「罕見疾病」長期、大量且深入的報導，社會上其他公眾，早已將「罕見疾病」相關議題，視為不可輕忽之事件。例如：「社會大眾」對「罕見疾病」的耳熟能詳，並進而長期、定期的捐款；「民意代表」在「罕見疾病基金會」籌備過程中的協助，並提出立委版本的「罕見疾病法」草案；「政府官員」對「罕見疾病」議題的積極參與等等具體事證，都是因為「罕見疾病基金會」已是我們社會不可或缺的機構，而「罕見疾病」之所以成為社會不可或缺的議題，更是由於「新聞媒體」對「罕見疾病」長期、大量且深入的報導。

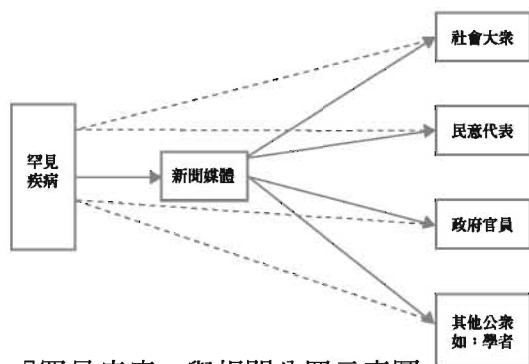


圖 1：『罕見疾病』與相關公眾示意圖



一、媒體的「新聞價值判斷」

新聞媒體的主要功能在採訪「事件」(event)並報導成「新聞」(news)。但是，並不是所有發生的「事件」都會成為媒體上的「新聞」，此即所謂媒體的「新聞價值判斷」。即一個新聞媒體，對某一事件是否可成為該媒體新聞的判斷與衡量標準。

媒體裏負責擔任「判斷與衡量」等重責大任的新聞從業人員，主要是記者(reporter)與編輯(editor)。傳播學稱這些人為「守門人」(gatekeepers)，因為他們是決定一個「事件」是否可以成為一則「新聞」過程中的層層守門人。首先是，記者以其專業判斷，決定該「事件」是否值得加以報導，並透過新聞採訪搜集資料，以其獨特的角度切入寫作，最後將該「事件」轉化成「新聞稿」。而編輯的主要工作，則在收集記者寫好的新聞稿，經挑選適合刊登者後，修改其內容、下標題，並決定該新聞出現在各版面(或是時段)的位置與大小。

事實上，不僅各媒體天天都在執行其「新聞價值判斷」。而且，不同的新聞媒體，也各有其不同的判斷與衡量標準。此種不同的「新聞價值判斷」標準，正好說明了為何有些媒體將某些「新聞」，以重要版面報導或重要時段播出；而有些媒體卻不認為該「新聞」是重大新聞，而不予報導。

以「罕見疾病立法」相關報導為例，因為各媒體認為「有價值的新聞」不同，各報在決定是否報導？以及報導多少？的處理方式也不一。從表1中可看出，在前後歷時2個半月的「罕見疾病立法」期間，各報在報導該事件上的幾個現象：

表1 各報在「罕見疾病立法」期間之報導數量比較

序號	報 別	次數	百分比
1	民生報	7	21.9%
2	自由時報	4	12.5%
3	中國時報	4	12.5%
4	中華日報	3	9.4%
5	聯合報	3	9.4%
6	中央日報	2	6.3%
7	聯合晚報	2	6.3%
8	大成影劇報	2	6.3%
9	台灣日報	2	6.3%
10	自立晚報	1	3.1%
11	台灣新聞報	1	3.1%
12	台灣新生報	1	3.1%
	小計	32	100%

資料來源：國內各報於民國88年11月6日至89年1月22日期間之新聞報導。

1. 並非所有公開發行的國內報紙，都認為「罕見疾病立法」一事，是它們「值得報導」的新聞。由行政院新聞局網站（www.gio.gov.tw）中得知，截至民國88年底，在行政院新聞局，合法登記發行的國內報紙家數，總共有367家，並且逐漸快速增加中（截至民國89年底，已增至 445家）。然而，在社會各界緊鑼密鼓地推動「罕見疾病立法」期間（民國88年11月6日～民國89年1月22日），只有12家報紙（約佔總報社的3%），針對「罕見疾病立法」進行相關報導。可知，並非所有公開發行的國內報紙，都認為「罕見疾病立法」一事，是它們「值得報導」的新聞。
2. 表1中亦顯示，雖然只有12家報紙，針對「罕見疾病立法」進行相關報導。然而，這12家報紙，已經含蓋國內各主要綜合



性報紙，唯一缺席者，只有「中時晚報」。而且，此12家報紙之總發行之量，已超過全國報紙總發行之量之80%。足見「罕見疾病立法」一事，確實引起國內各主要報紙之重視，只是，各報紙的報導比重有別罷了。換句話說，「罕見疾病立法」一事，已是全國性之事務，才會引起全國各主要綜合性報紙的青睞。

3. 報導「罕見疾病立法」的12家新聞媒體，均屬廣義的綜合性報紙，但是，專供工商企業人士閱讀的「經濟日報」與「工商時報」，則都不在表1裏。

各新聞媒體不僅在新聞數量的處理上有差別，在新聞出現的時間上，也有一些差異。

以「罕見疾病立法」相關報導為例，因為各媒體認為「有價值的新聞」不同，各報在決定何時加以報導的處理方式也不一。從表2中可看出，在前後歷時2個半月的「罕見疾病立法」期間，新聞媒體在不同時期的報導量也有極大的差異。

表2 「罕見疾病立法」相關報導比較

序號	期 間	報導數量	報導百分比
1	民國88年11月6日～ 民國88年12月27日	6	18.7%
2	民國89年1月4日～ 民國89年1月22日	26	81.3%
小計		32	100%

資料來源：國內各報於民國88年11月6日至89年1月22日期間之新聞報導。

從民國88年11月6日到民國88年12月27日的1個半月（6週）期間，國內各報之報導總數量只有6則（18.7%）。此段期間的報導內容多數集中在社會各界（包括：立委、衛生署、行政院、病友及民間等）對「罕見疾病立法」一事之努力，相關標題如下表（表3）。

表3 「罕見疾病立法」相關報導標題

序號	日 期	報 別	標 題
1	民國88年11月6日	中華日報	罕見疾病藥物法 立委催生 『保護弱勢族群』 衛署同時 希望推動「藥害救濟制度」
2	民國88年12月3日	民生報	孤兒藥草案將儘速立法健保 未給付者將另列預算補助
3	民國88年12月3日	自由時報	政院通過『孤兒藥補助』、 『藥害救濟』兩法
4	民國88年12月3日	聯合報	衛署將成立藥害救濟基金
5	民國88年12月5日	中國時報	罕見疾病藥物法病友促配套
6	民國88年12月27日	民生報	擺脫罹病宿命建立防治體系 罕見疾病法民間催生

表2亦顯示，絕大多數的報導（81.3%），出現在民國89年1月4日至民國89年1月22日的3週期間，各報共報導了26則相關新聞。在這26則報導中，有7則新聞，是有關法案審議的報導（立法院在民國89年1月3日至1月14日，快速三讀通過『罕見疾病防治及藥物法』）。另有19則新聞（約佔上述32則總報導量的60%），則環繞在『罕見疾病防治及藥物法』通過後，病友的新增保障、病友的感恩活動與法案通過之意義等。



由以上描述可知，一個「事件」要成為一則見諸媒體的「新聞」，並不是那麼容易。那麼，到底那些「事件」有機會變成一則「新聞」？這些「事件」是不是具有那些特質？對於此點，不同的新聞教科書，各有不同的說法。但是，其中有幾個原則，特別引人關注。它們指的是：

1. 大眾關心的事件。
2. 不尋常的事件。
3. 有人情味的事件。

從表4中可看出，在第一階段（民國88年11月6日～民國88年12月27日）之新聞報導，因為社會各界對「罕見疾病立法」之共同努力，屬於「發展中」事件，本身就充滿高度的不確定性。大家都清楚，這是一件值得推動的「事件」，但是，沒有任何一個人可以預知，此「事件」何時會有明確的結果。通常這種情形，對天天處理眾多雜事的記者而言，也是一件難以取捨的事。若對此「發展中事件」加以報導，似乎其「新聞價值」也不高；若不報導，又似乎少錯失了什麼大新聞。因此，總共只有6則新聞見報。這些報導的內容，勉強符合上述「新聞價值」中的「大眾關心的事件」（見表4）。

表4 「新聞價值」與「報導數量」

階段	起迄時間	報導數量	新聞價值
1	民國88年11月6日～ 民國88年12月27日（6週）	6（18.7%）	「大眾關心的事件」
2	民國89年1月4日～ 民國89年1月15日（12天）	7（21.9%）	「大眾關心的事件」 「不尋常的事件」
3	民國89年1月18日至 民國89年1月22日（5天）	19（59.4%）	「大眾關心的事件」 「不尋常的事件」 「有人情味的事件」
小計		32（100%）	

至於第二階段的報導期間（民國89年1月4日～民國89年1月15日），雖然只有前後12天的時間，不過仍吸引了共7篇的報導。而且，在民主國家完成一件立法，本來就不是一件容易的事，對立法速度不頂快的台灣政壇而言，更屬不易。尤其，《罕見疾病防治及藥物法》，在短短10天左右，即完成立法院的三讀程序，更是難能可貴。因此，此「立法事件」，相當程度地符合上述「新聞價值」中的「大眾關心的事件」及「不尋常的事件」。

至於第三階段的報導期間（民國89年1月18日～民國89年1月22日），歷時最短（只有5天），但因其事件本身（通過立法），即具有多數指標意義，報導內容多集中在罕病病患及其家屬之反應，符合了新聞學以「人」為中心的原則，也因此，有最多數量（共19篇）的媒體加以報導。若以上述「新聞價值」的標準來判斷這些報導，它們似乎完全符合「大眾關心的事件」、「不尋常的事件」及「有人情味的事件」。

二、媒體的「路線記者制」

一般而言，新聞媒體因為採訪對象的不同，可以將記者區分為「政治記者」、「財經記者」、「文教記者」、「影劇記者」、「體育記者」、「醫藥記者」、「國會記者」、「警政記者」、「市政記者」、「綜合新聞記者」等。這些不同的「採訪對象」，又俗稱為「路線」，專跑醫藥路線的記者，就叫做「醫藥記者」。

一個「事件」要成為一則見諸媒體的「新聞」，首先一定要引起記者的注意。若是該「事件」屬於「醫藥記者」負責的範圍，就應該要設法找到專跑該路線的負責記者。



國內多數報紙陸續開闢有專門的「醫藥保健」版面，用以報導「醫藥保健」相關新聞。以「罕見疾病立法」為例，因為該「事件」不純然屬於「醫藥保健」範圍，也同時牽涉到立法、行政、社會福利等相關內容，與此議題有關的「路線記者」，就不只是「醫藥記者」。因此，上述12家針對「罕見疾病立法」進行相關報導的報紙，就將該新聞以不同的版面來處理。

在12家報紙中，只有「中華日報」與「大成影劇報」兩家報社，全部將「罕見疾病立法」相關報導，擺在「醫藥版」（中華日報：3則）及「醫藥保健版」（大成影劇報：2則）。其餘各報，則分別將「罕見疾病立法」相關報導，擺放在「綜合新聞版」、「話題新聞版」、「北台綜合版」、「社會脈動版」、「大台北生活版」、「社會新聞版」、「生活版」或「社會焦點版」等。甚至有同一家報紙的多則報導，也擺在不同版面上的情形。例如：在「自由時報」所報導的4則新聞中，有1則放在「綜合新聞版」；另1則放在「話題新聞版」；而另2則放在「北台綜合版」。同樣的情形，也出現在「中國時報」所報導的4則新聞中，其中的1則放在「社會新聞版」；另1則放在「大台北生活版」；而另2則放在「社會脈動版」中。

此種以不同版面，來報導「罕見疾病立法」相關新聞的情形，說明了下列幾點現象：

1. 「罕見疾病立法」相關新聞，可觸及的社會大眾非常廣泛，不會只侷限在閱讀「醫藥保健版」的讀者。對「罕見疾病」相關報導而言，具有快速且廣泛的流傳效果。
2. 「罕見疾病基金會」要打交道的記者們，也非常多元。不僅要與「醫藥記者」交往，更要與各報可能版面的記者建立互動關係。

三、小結

緊鑼密鼓地推動「罕見疾病立法」之過程，約僅歷時2個半月，卻能吸引12家國內知名媒體的重視，並且共報導了32篇相關新聞。這一切成果，都得歸功於「罕見疾病基金會」相關人士，平日慢慢累積的「媒體公共關係」。此立法案例，不僅可作為「罕見疾病基金會」，日後推行「媒體公共關係」的依據，更可作為其他相關團體之參考。





罕見疾病立法與社會價值觀

◎東吳大學社會學系副教授 吳明燁

罕見疾病基金會在一群病患家屬與醫生的熱心奔走下，以極短的時間就喚起社會大眾的關懷與支持，募足成立基金，基金會成立之後舉辦的各種活動與訴求，不僅獲得媒體的關注，更引起政府部門與民意代表的積極回應。更特別的是，攸關罕見疾病患者生存權益的「罕見疾病防治及藥物法」，在89年1月於立法院三讀通過，並已於89年8月公佈實施，距離基金會成立時間不過一年多而已。一個標的人口(target population)這麼少，可能投入之社會資源卻相當可觀的法案，居然這麼快速而順利的通過，除了讓那些已經排隊數年仍命運未卜的法案提案團體羨慕不已之外，只能說這些病患真是恰如其名的「罕見」---得到的病很罕見，受到的社會眷顧更是罕見的令人驚訝。本文想從社會價值觀與資源再分配的觀點，以罕病基金會的發展為例，分析其成功的原因以及台灣社會資源再分配之優先順序受到哪些價值取向之影響？

罕見疾病患者所面臨的基本問題是特殊醫療需求的問題。根據基金會掌握到的訊息，台灣目前存活的罕病病患約有六百多人，疾病種類達六十餘種，這些病患遭遇到的主要問題有二：（一）由於病患很罕見，缺乏市場誘因，醫療院所多未投入足夠的人力與設備資源，往往無法提供病患積極的治療；藥商也不願

主動研製或引進治療的藥品與食物，病患生存的基本權利就在自由市場以創造利潤為導向的運作機制下，被長期忽視而不為人知；（二）除了醫療服務與藥物取得不易外，罕見疾病並非有限期而可以治癒的疾病，必須終身仰賴特殊的醫療照護，這般長期而沉重的財務與人力負擔往往超乎家庭能夠負擔的範圍。這兩項困境都非病患或其家屬獨立可以改善或解決的，即使個別醫藥或公益團體願意支助，也難達到全面而長期照顧患者的效果。唯有透過政府的積極介入，以資源再分配為手段，才是治本之道。

罕病基金會成功的第一步是正確判斷出病患問題的本質與特殊性，不以自給自足的方式，提供直接服務給病患，而是將這群少數人的醫療需求定位為政策問題，積極尋求以立法的方式，確保救命食品與藥物得以供應不絕。反觀其他弱勢團體，在發展初期大多以聯誼或個案補助為主要目標，罕病基金會卻掌握最佳時機，以極快的速度聯合專業團體（醫生與律師）與政治系統（立法委員），把這些原本被社會忽略的極少數人的問題，推向立法與行政層面。這樣的做法對病患而言雖是最有利的，但是能夠在這麼短的時間內達成目標實在是很罕見的。在各項政策法案相互競爭的困境下，這個人數極少的弱勢團體的問題如何吸引決策者的目光，並以極優先的地位，達成立法的目標呢？有效運用媒體影響力或獲得立法者持續而堅強的支持都是可能的因素。但不可忽略的，基金會提出的政策與立法訴求，將「罕見」的問題延伸為「公共」的議題，將極少數人的不幸遭遇與社會共同的風險接軌，並透過各種活動凝聚民意的策略，是致勝的關鍵因素。

從社會政策的制定來說，疾病醫療、優生保健與兒童養育三者被認為是基本而重要的需求，社會資源的再分配應當優先滿足這些需求，世界各國的社會政策也大抵以這些項目為基礎。罕見



病患在政策層面的主要訴求除了針對這群少數人的醫療需求外，還提出預防與優生的議題。前者引起社會關懷，尤其病患大多是兒童，更引人憐惜；後者則引發公眾關心，因為罕見疾病是遺傳性的疾病，雖然發生機率很小，卻因人們的無知而具有散佈性，也就是說每個人都無法完全脫離它的威脅，這些疾病如果未能得到適當的預防與控制，將不斷的複製，形成龐大的社會負擔。這些訴求一方面將醫療、优生與兒童生存等基本需要與權利連結起來，強化了此項方案提出之必要性與急迫性；另一方面引發社會大眾兼具感性與理性的關懷，對於決策者產生了施壓的效果，可以說是它能超越其他政策方案而獲得優先分配的重要原因。

除了問題定位與政策訴求相當成功之外，立法過程之順利也是歷年來少見的。過去因意識型態相異而少有合作空間的三黨立委，這次聯手支持；而行政機關與立法委員向來因立場不同而對法案內容總有歧見，這次也很快化解。這當然得力於基金會人員居中協調的功夫，但是社會價值取向在這些過程中扮演的重要角色也不容忽視。社會政策之選擇大抵反應三種不同類型的社會價值觀：基本需求與權利觀、資本主義福利觀與社會正義觀。基本需求與權利觀強調公民營生的權利與政府的責任，是福利國家的基本理念，其政策焦點包括所得維持以及就學與就業權益之保障；資本主義的福利觀以維護個人的自由與平等為原則，社會政策只對那些鰥寡殘疾者提供最基本的生存條件與救助；社會正義觀則主張在經濟發展與社會變遷的過程中，有些人不僅未獲其利，反蒙其害，社會應該透過贈予或交換等再分配的方式，來建立公平的社會關係，因此社會政策應該以自由市場中的弱勢團體為標的。

罕見疾病防治政策的標的團體正是那群被自由市場忽略的弱

勢的少數人。透過各種傳播媒體的報導，這群病患先天未得到老天公平待遇，後天又遭自由市場遺棄的不幸遭遇，一而再、再而三的呈現在大眾眼前，彷彿向這個富裕卻不公平的社會提出控訴，這些不平之鳴一方面凝聚了社會關懷的焦點，另一方面激發了菁英份子「替天行道」與維護社會正義之性格特質。總之，政策議題獲得社會大眾的關心而其內容符合參與決策之菁英份子的價值取向，是立法成功與順利的基本因素。更具體的說，罕病防治法能如此順利三讀通過，和朝野菁英份子對於社會正義之共識是有極為密切關係的。許多大力支持此項法案的立法委員就指出此政策的對象是弱勢中的弱勢團體，標的人口少，維護社會正義的政策目標容易獲得社會共識，爭議性小，因此立法過程不會出現太多的歧見與衝突。社會政策的本質是要透過資源再分配的手段，解決社會問題，進而促進社會整合。但是，不同群體間的利益與看法難免有對立與衝突的狀況，有時社會政策的推出反而導致社會分化的局面。以全民健保政策為例，原本應該是相互依存的醫病關係卻因為政策利益衝突緣故，使得雙方逐漸失去互信的基礎。罕病防治法順利通過，不僅造福病患及其家屬，更創造了一個社會整合的機會，病患、醫療團體與政府三者之間的連結，將因此項法案之推行而更加緊密。

近年來民間期望政府推動社會福利（例如：就業或所得維持政策）的呼聲節節升高，各項政治選舉也常以社會權作為主要的政見內容。不過由於朝野之間、不同社會階層與族群之間對於政策標的對象和內容之選擇尚無共識，法案的推動十分緩慢，許多社會政策都只停留在規劃的階段。罕病立法成功的案例顯示台灣社會以社會正義作為政策選擇基礎的社會價值取向，也就是認同社會政策應當優先滿足非人為因素所造成的匱乏。因此，針對先天殘缺與重大疾病等問題的社會政策較容易獲得支持，被歸因於



個人因素的問題（例如失業或貧窮）就難以獲得共識。罕病防治法所以順利通過正因為它的醫療防治訴求符合我們社會的價值信念，但是往後有關罕病患者的就學與就業保障訴求，恐怕就沒這麼容易引起社會共鳴了。

參與這次法案規劃與立法活動之後，罕病基金會除了原先被認定的聯誼性與公益性特質外，利壓團體的角色與社會運動的性格鮮明化了。可以預期的，它將在醫療與弱勢團體福利等政策議題方面成為活躍的一份子，並進一步成為政治系統內外結盟或競爭的對象。這樣的屬性對於持續維護病患權益而言是具有正面作用的，但是面臨的挑戰也是嶄新的。以基金會一年多來亮麗的成績表現來看，未來的成就是無庸置疑的，以下兩項建議可以作為未來工作方向的參考：第一，為了落實病患權益，基金會未來應該以監督「罕見疾病防治及藥物法」之執行為首要任務，並定期評估執行成果，確保病患獲得適當與即時的醫療照護；第二，罕病患者的問題不僅於醫療方面，還必須就學、就業與安養等社會福利服務加以配合，基金會應該加強與社會福利團體連橫，在既有的基礎上，逐步完成罕見疾病照顧政策，使得這些遭受先天不平等待遇的病患，能因週全的社會措施而獲致美滿的生活。

改造社會，促進病患權益

◎台灣大學社會系助理教授 吳嘉苓

1998年秋季一期的Signs -- 可算是英語世界女性主義理論學術期刊的翹楚，出現了一篇讓人深為動容的論文。這篇論文的格式，和傳統的學術論文格式非常不同。作者 -- 美國人類學家 Gail H. Landsman - 在論文一開始引用了一段她於1992年所寫的日記：她回到家，保母跟她忿忿不平地報告，一位「愛比較」的家長在游泳池畔，看著作者當時九個月大的女兒，問起：「你說她多大了？我家寶寶也是九個月，可是已經會做某些動作了耶。」作者聽了首先是為保母的護幼之情深深感動，然後也忍不住跟著保母一起生氣起來，「跟這個家長說，這個寶寶是從死亡的邊緣爭出一條命來；跟這個家長說，這個寶寶剛出生時整整昏迷了八天；跟這個家長說，這個寶寶很努力地長大，我們都很為她驕傲。看這個家長對此要說些什麼。」

從這個日記片段，從作者描述她腦部受損女兒的社會處境開始，這篇論文提出了一些重要的研究議題。Landsman認為，在這個基因科技逐漸普及應用的時代，對於胎兒品質的管控，已達到人類前所未有的經驗。這樣的科技發展，會不會使得女人不只要能生，而且還要生出「完美的嬰兒」？而在這個因為基因科技而使「完美的嬰兒」期待增高的社會中，這些生理缺陷明顯與基因相關的孩童，像是基因缺陷(如瓦登伯格氏症患者)、染色體



異常 (如唐氏症、貓啼症)等患者，又有著什麼樣的社會處境？一方面，主流社會因為基因篩檢而避免缺陷嬰兒的誕生，似乎有著「科技造福人群」的正面影響，但是基因篩檢的蓬勃是否也加強社會對生理決定命運 (biology is destiny) 的想法，或是對於「不完美嬰兒」的愈加排斥？這些並不只是女性主義理論討論生殖科技與母職意涵的重要問題，也觸及了每個家有「不完美嬰兒」的苦楚。

這篇論文，很容易讓我想起罕見疾病基金會的一些事。我在1998年因為從事一項有關病患權益運動的研究，而與罕見疾病基金會有所接觸。當時的研究主要著重在罕見疾病基金會作為一種社會運動的討論，而我主要的論點在於：「罕見疾病基金會主要訴求在於打破醫療資源的分配不均，價值觀在於反對資本主義結構所造成對就醫權以及生存權的剝奪，行動策略在於成立基金會，以媒體引發社會注意，形成輿論支持以及對國家決策者的壓力，進而進行法案的推動，以達成醫藥制度的改革。」我在1998年的研究所討論的幾個病患權益促進團體中，罕見疾病基金會的發展速度之快，最令人吃驚。當時我寫著：「從廣義的資源動員論來看...，即使當初籌備的成員非常稀少，也因醫療資源分配正義的訴求具正當性，加上主事者對議題的熟稔度，使得運動目標更較原先期待進展迅速，並在短時間內廣受社會矚目。」研究告一段落之後，也見到罕見疾病防治及藥物法在2000年1月通過、8月正式實施。這樣斐然的成果，著實非常罕見。

當時我主要與罕病基金會籌備會的發起人陳莉茵女士接觸，我瞭解她種種與政府交涉、媒體溝通、跟企業界募款的努力，其實幾乎與專職的社運人員無異，但是這種積極行動都是在她下班後，照顧孩子的空隙中完成。以病患家長的身份從事社會運



動，特別的艱辛。我想包括罕見疾病的各類病患權益運動，要推廣起來，因為組織成員以病患及家屬為主要成員，存在著先天「劣勢」：病患體弱，家屬忙於照護工作，從事結構性改革的人力有限。也因此，這使得包括基金會的成立，與罕病法的通過，都成為非常難得的成果。

陳莉茵（以及其他參與基金會的罕病家長）與Landsman，都在做非常類似的工作吧。他們都是從個人的處境出發，看到了個人困境如何與公共的議題連結，因此致力於社會結構面（如推動罕病法來改變醫療資源的分配），或是文化面（如思索「追求完美嬰兒」這個新興社會價值的影響與衝擊）的改造。無論是一個高血氨症的病童（陳莉茵的兒子），還是一個生產過程中腦部缺氧的小孩（Landsman的女兒），他們來到這個社會，他們如果有一些與疾病相關的不便、不舒服，並不完全是因疾病本身所造成的，有一大部分是社會對有病之人「提供」了不友善的環境，例如陳莉茵兒子早年因為孤兒藥生產與分配的製造存在問題，而「望藥興嘆」，或是Landsman女兒面對「完美的嬰兒」價值，要遭到嘲諷與看輕。Landsman寫了這篇對「完美的嬰兒」的社會價值檢討的學術論文，罕病家長成立了基金會，推動了罕病法的誕生，都是為了這些社會文化面的缺陷，得以獲得整治。如果疾病對人真有所限制，起碼我們不要再讓社會種種的制度與安排，更深一層地加強這樣的限制。Landsman與罕見疾病基金會，在改造社會方面的努力，都做了最好的示範。



參考資料：

Landsman, Gail H. 1998. "Reconstructing Motherhood In the Age of the 'Perfect' Babies: Mothers of Infants and Toddlers with Disabilities." *Signs*24(1):69-100.

吳嘉苓，2000，「台灣的病患權益運動初探」，頁389-432，
《台灣的社會福利運動》（蕭新煌、林國明主編），台北：巨流出版社出版。

罕見疾病基金會

對非營利組織管理之啟示

◎政治大學公共行政系教授 江明修

壹、前言

罕見疾病基金會成立於二十世紀末的台灣，始於1999年6月。在短短的一年多的時間，已先後進行國際性合作計畫、對罕見疾病患者進行醫療補助、宣導正確的觀念。更特別的是，在罕見疾病基金會的推動之下，於2000年1月14日通過只有在少數先進國家才得見的「罕見疾病防治及藥物法」。非營利組織在缺乏資金、人員情況下，卻能在短時間對社會做出重大的貢獻，特別是在缺乏公民意識、公民參與理念的臺灣社會中。罕見疾病基金會的成功，讓我們覺得更有信心，尤其在較缺乏正義感及泛政治化的台灣社會，能成功的在國家機器的運作之外，由公民自發性的集體行動，提供更符合公平正義、人性尊嚴的公共服務，使得原本永遠無法發光的「螢火蟲」（罕病兒的隱喻），能夠在罕見疾病基金會的協助下，發出人性尊嚴的光輝，照亮自己，也照亮我們所生活的家園。其成功的故事，深深打動我們的內心深處。

當前臺灣非營利組織的經營與發展，不論在理論或實務上，都感覺到必須作重大變革。在理論建構上，長期以來，非營利組織的理論基礎，有相當大的部分是直接「移植」以美國為主的西方非營利組織理論。然而在不同文化脈絡下，特別是在長期以來



缺乏公民參與的台灣社會系絡下，還有多少理論能夠「解釋」，甚至「解決」台灣非營利組織所面臨的情境與問題？再加上，亦有人錯誤地將企業管理的經營與管理的理論，試圖通盤移植至非營利組織，更加大其混亂程度。再者，在實務運作方面，由於長期以來缺乏在地化的非營利組織理論，使得非營利組織的經營及相關政策，往往是在不斷錯誤中學習與成長；而許多非營利組織發展不健全，更使得公民對第三部門產生了不少質疑。此種結構性因素，在在使得吾人嘗試促進公民參與、建立公民社會的理想，一再受挫。

罕見疾病基金會成功的經營與管理，實能作為其他非營利組織經營與永續發展的典範。相信藉由對罕見疾病基金會成功發展的過程，進行個案研究，將有助於吾人建立與思索臺灣非營利組織的理論，並發展出符合臺灣文化系絡的非營利組織的經營與發展方向。

以下擬分就罕見疾病基金會的發展歷史，以及其經營管理加以觀察，藉由對於該基金會與所處環境互動過程的了解，當可提供其他公益組織發展之借鏡。

貳、罕見疾病基金會的發展歷史

首先，罕見疾病基金會是在一系列具有意義，且連續的公益活動的觸發下，逐漸建立其知名度與社會大眾對其之信任感，並因而獲取非營利組織經營與發展所需的資源。也就是說，依循其使命與目標，每一次的活動，皆是有助於獲取社會更多的資源而作，而每一次的社會資源的獲取，皆有助於舉行下一次更大規模的活動（以議題倡導、政策遊說為主）。以下乃其罕見疾病重要

的活動的表例（見表1）。

表1 財團法人罕見疾病基金會重要活動紀事

88.06.06	假臺北市福華飯店仁愛分店舉行正式成立大會，與會人士包括病患及其家屬、官員、民代、賀客及義工等約五百人。
88.06.06	發行成立特刊，介紹目前其所掌握之罕見疾病類及病患個人故事
88.06.17	在其推動下，行政院衛生署公告「專案申請治療罕見疾病藥品流程」，包括十七項藥品。
88.07.01	會訊創刊號出版，每年出版四期，藉此傳達創辦之宗旨及精神，並報導相關罕見疾病的各項訊息，以作為其與病友及社會大眾間聯繫交流及教育宣傳工作之橋梁。
88.07.01	與輔仁大學廣告系舉行建教合作，合作方式為該系派遣學生至該會設計並製作各項文宣品，以及協助辦理各項活動。
88.09.01	輔仁大學廣告系林榮觀教授設計螢火蟲LOGO及系列文宣品，並申請服務標章CI註冊。
88.09.03	董事會通過八十九年度博碩士論文獎助辦法，凡國內研究生博、碩士論文題目與罕見疾病議題相關者皆可提出申請。



88.11.30 初步罕見疾病類病友分類等人數統計資料，此統計工作為長期性的工作，將可提供國內罕見疾病的標準。

89.01.14 安泰人壽假世界國際貿易中心舉行「樂聲九九.安泰之夜：一九九九關懷罕見疾病慈善音樂會」獲贈募款所得。

89.6.30 補助進行「非營利機構之媒體公關策略—以財團法人罕見疾病基金會之成立為例」之研究計劃。

資料來源：參見財團法人罕見疾病基金會各期會訊及登載資料。

其二，是罕見疾病基金會成立之初，即與社會上對此議題有關或有興趣的人士，作良性的互動與連結。使得該基金會能夠在推行的活動中，較能有助於整合原本屬於社會不同系絡的資源；而這些最初的參與者，有些更成為罕見疾病基金會核心的支持者及其董事會成員。

其三、是不斷利用各種管道，對社會大眾傳達罕見疾病基金會的理念。如此促使原本對此議題陌生的公民，能藉由新觀念的建立，進而將更多資源轉為投入在此議題之上；而罕見疾病基金會亦能藉此確立起其專業的地位，並確保對此議題享有發言權。

參、罕見疾病基金會的經營管理

一、罕見疾病基金會的經營

(一) 願景管理

願景管理是所有非營利組織的核心價值與問題¹。願景，一方面，可作為指導組織發展方向的依據，另一方面，能作為連結外在環境的橋樑。相較於政府與企業，願景管理對於非營利組織更為重要，因為非營利組織是「取之於社會、用之於社會」，必須隨時針對社會的發展，調整自身的發展方向；更重要的是，往往社會大眾對各非營利組織願景的理解，是決定是否要將更多的資源投入該非營利組織的重要考量。

罕見疾病基金會的願景管理，便作得十分成功。例如在88年9月時即以「螢火蟲」作為該組織的識別標誌；該組織的使命在幫助更多原本不會發光的「螢火蟲」再度發亮，而社會大眾亦得藉由此一識別標誌，更能明白罕見疾病基金會的使命。

(二)釐清董事會任務與遴選適當的執行長

當前台灣有不少非營利組織之董事會體質不健全，不是「統而不治」，便是「治而不統」。所謂統而不治，是指董事只是掛名的性質，並不制定非營利組織運作的相關政策，更很少負起非營利組織運作時所該負的募款責任。所謂「治而不統」，是指董事過分介入非營利組織日常運作的行政事務，以致妨礙非營利組織的正常運作。

董事會所應作的最重要的工作，就是對願景的不斷詮釋與界

1 美國著名研究非營利組織學者詹姆士·傑雷德博士(Dr. James P. Gelattee)，在其所著的「非營利事業管理」(Managing Nonprofit Organizations in the 21 Century)中，在第一章「使命：目標意識」中，主要便是探討使命如何藉由願景的經營與管理，使得非營利組織能夠隨時空改變而不斷的調整自身經營與管理的方式。



定，使得組織的願景，能夠隨時反應環境變動與組織成員的期待。其次，是將願景藉由非營利組織倫理及內部教育機制運作，將願景落實於組織的每一層面之中。最後，是確保非營利組織的財務的穩定。

另外，董事會亦必須遴選適當人選擔任執行長，執行長實是決定非營利組織運作成敗的關鍵因素。良好的執行長，必須具有完整願景經營管理與執行的能力，並扮演好組織內部溝通者的角色，並適時將外部環境變動的趨勢告知給董事會，以作為董事會決策的依據。

罕見疾病基金會在卓越團隊的領導與衝刺之下，使得其董事會能充分扮演其應盡的角色。董事會能隨時因應外在環境的變動，做出適當的決定，而基金會亦已順利地推行許多大型的活動，並直接對罕見疾病患者提供醫療與諮詢的協助，更為台灣非營利組織的運作，樹立了良好的楷模。

二、罕見疾病基金會的管理

吾人將分別從非營利組織工作進度管理、非營利組織從業人員的教育訓練，與非營利組織的財務規劃，分別加以探討。

(一)基金會的工作進度管理

(1)建立工作手冊

一般而言，非營利組織從業人員的流動性很高，如何快速地了解新進人員能夠熟悉自己工作的性質與內容、組織內部各單位的分工狀況，以及自己所應負的義務與責任，甚至是經常性工作所

遇到的問題與解決，都可藉由工作手冊的建立，而得到一定程度的解決，罕見疾病基金會確實是範例。

(2)定期對組織內各單位工作執掌作評估與檢討

由於非營利組織工作內容，常需隨著環境的變遷而有所更動，所以非營利組織必須定期對各單位工作內容作評估與檢討，甚至調整組織的結構，以利業務的推動。罕見疾病基金會即具有深刻地反省能力。

(3)建立每月工作進度表

工作進度表的確立，能促使各單位作各有效地分工，亦使得董事會能藉由工作進度表的掌握，能知道非營利組織運作的概況，進而能調整已制定的政策。更重要的是，一個真正屬於公共的公益的組織，必須具備高度透明性，方便外界對其工作性質與內容作充分的掌握，而定期對外界發布自身組織工作進度表，亦是非營利組織善盡社會責任的表現。

罕見疾病基金會定期藉由會訊(現為一年四期)，公開地傳達已完成的工作與欲推展的活動，使得對此有興趣的公民，能藉此更加認識基金會運作的概況，與培養對基金會的信賴感，如此當然有利於整個基金會業務的推動與獲得民間的募款。

(二) 基金會員工的教育訓練

(1)進行個案探討

藉由單一與相關的個案作討論與分析，並對個案作系統性的整理和分析，從中抽繹出某些原理原則，亦能由此獲得某些有用



的知識，而這些知識確能成為作決策與從事公益行動的依據。

(2) 定期進行非營利組織專業倫理教育

非營利組織經營與管理，基本上是一種對組織內各種專業人員作有秩序的安排與整合²，而願景是整合這些專業的基礎。定期對各專業人員作專業倫理教育，則是用以強調非營利組織自身的專業性，強化個別專業人員在專業知識以外的通識能力，以及整合各種專業知識以利進行集體行動；特別是專業倫理教育強調與組織願景作連結，以激發非營利組織從業人員自主性的行動。

(3) 利用網際網路，建立專業化網站，並發展網上學習

網際網路是當前蒐集資訊的必備的工具，非營利組織能藉由網際網路，宣揚自身組織的理念，提供社會大眾正確的觀念；非營利組織從業人員亦能藉由網際網路，探知社會脈動的趨勢，並從公民對該組織活動的回應，進以作為作下一次公益行動的依據。

目前罕見疾病基金會已與SmartNet智富網取得合作，發展以「螢火蟲」作為整個網站設計的重點；並藉由罕見疾病資訊，與簡短而感人的小故事，提供「認識罕見疾病教育」；並由留言板的設置，讓網友有直接反應意見，已具初步網上學習的功能。

(三) 基金會的財務規劃

(1) 進行政府、企業、非營利組織三方資源調查評估

2 James P. Gelatt就認為在非營利組織募款中，「大學畢業是基本要求，擁有相關領域(與組織的目的性事業或資源募集專業有關)碩士學位(甚或具有博士頭銜)則更佳」。

一般而言，非營利組織的資源皆相當有限，然而許多非營利組織確實是相當良好的「資源連結中心」，可將政府、企業、非營利組織所提供的資源，整合於非營利組織之內，以利公益行動的推行。此時，評估政府、企業與非營利組織三方所能提供的資源，並以此基礎發展策略方案，是非營利組織常見的規劃活動方式。罕見疾病基金會之財務規劃也相當明確與健康。

(2)引進專業財務制度

專業化的財務規劃，才能確保非營利組織的永續經營，也要避免一些特定的活動消耗已稀少的資源。值得一提的是，如何藉由制度性的設計，獲取穩定的財源，是非營利組織經營者所應思考的議題。罕見疾病基金會之財務制度亦相當健全。

(3)引進專業會計制度

非營利組織之設立目的是基於公共利益，資金所得是來自社會大眾，大眾有權對於非營利組織的一切活動加以了解，大眾亦可要求非營利組織接受公眾的監督與檢視。然而，當前台灣社會，除了某些較大型的公益組織，能較清楚地在網站上公佈組織的內容及活動過程外，一般而言，都較缺乏讓公民知悉非營利組織募款的金額及方式。專業會計制度的引進，有助於透明化非營利組織的財務，使得公民能放心的把錢捐給非營利組織。

大眾所常質疑非營利組織所募的款，是否都花在應花的地方。在外國，非營利組織資金的流向，除了受到政府的高度監督外，更受到全民的檢視；而各個非營利組織，每年都在出版的刊物上，刊登全年度的款項的收入、支出、人事費用、收入費用所佔的百分比是多少。如此，社會大眾才能清楚的檢視各個非營利組織的運作大概，當然才會放心的將錢捐給慈善機構，而非營利



組織的公信力求得確保。

從九二一震災，台灣的捐款多達數百億，更有許多數不清的賑災物資，台灣的民間社會確實相當有愛心；然而捐款的流向，卻飽受社會輿論的批評。此乃因為社會大眾缺乏管道去瞭解捐款的運作方式，而收款者並非都是抱持著「當用則用、當省則省」的原則，處理好每一筆捐款。

喜瑪拉雅基金會所成立的公益網站，提供各個非營利組織資訊透明、公開，讓非營利組織的捐款，都能攤在陽光下檢視；而社會大眾，亦因捐款已攤在陽光下，而更放心的捐款。如此，善的循環便源源不斷了。

目前罕見疾病基金會已與花旗銀行、寶來證券與新光人壽等機構取得合作，引進較為穩定的企業界的資助，並具有網上募款的功能，其公信力普獲肯定。

三、罕見疾病基金會的公民教育

非營利組織除了直接對標的人口提供協助外，公民教育更是非營利組織應當進行的工作。非營利組織的資源有限，然而提供的服務所需的成本，卻是相當高昂，如何教育公民化「小愛為大愛」，甚至自發性的彼此互助，改變長期以來蟄伏已久「自掃門前雪」的文化迷思，達成禮運大同篇所言：「鰥寡孤獨廢疾者，皆有所養」的理想，是第三部門所共同追求的目標。

事實上，慈濟四大志業之所以能順利推行，甚至成為全球提供公共服務重要的力量，並非是其在物質上提供多少公益服務，而是從其組織文化至個人行動，皆在貫徹「教富濟貧」的公益理

念；非營利組織的特殊性與重要性，即在對公共議題提供教育功能，引導社會往良性的方向發展。公民教育即為非營利組織的重要功能，亦是其不可或缺的願景與使命！

當前，罕見疾病基金會已積極成立「罕見疾病防治中心」，希望以直接提供罕見疾病教育、罕見疾病資訊諮詢的協助，以及直接提供生理醫療與心理治療協助的方式，以建立全台罕見疾病防護網，並著重「預防重於治療」，期能藉由正確觀念宣導，以減少社會成本。

肆、結語

每多一個公益組織，社會就多一份溫暖與保障，吾人希望社會上有更多類似罕見疾病基金會的非營利組織，經由化小愛為大愛，使台灣社會充滿人性光輝與人性尊嚴。並在此衷心地感激與祝福罕見疾病基金會能讓更多原本不會發光的「螢火蟲」大放光明，照亮自己，也照亮別人。

