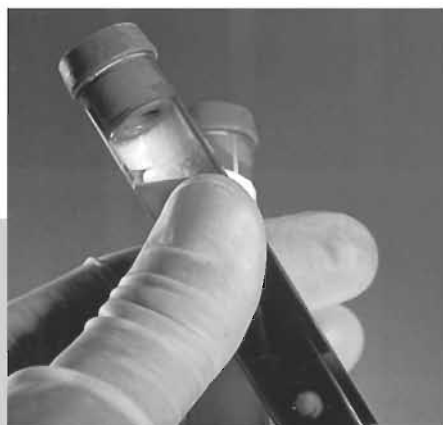




罕病基金會 立法小組 的觀點

罕見疾病立法的意涵

◎罕見疾病基金會執行長 曾敏傑

一、前言

在衛生署積極規劃以及民間罕見疾病基金會協助推動下，我國「罕見疾病防治及藥物法」於2000年元月十四日經立法院順利三讀通過，並於二月九日經華總一義字第8900031600號總統令公布，經衛生署邀集社會各界研擬相關施行細則與實施辦法後，並自該年八月九日起開始正式施行，除擴大我國衛生福利內涵外，也提供我國罕病防治的主要法源依據。本文擬就民間實際參與推動該法的經驗，提供回顧與評論，除紀錄這項特殊立法的始末外，也提供未來其它社會立法之參考。

二、罕見疾病立法的背景

(一) 社會對於罕見疾病認識不足

「罕見疾病」(Rare Diseases)或「罕見病患」(Rare Disorders)一詞過去在國內並不存在，民眾對於「罕見疾病」或「罕見病患」也缺乏管道認識或接觸，主要因為罕見疾病的高度稀少性所致，使得政府、醫界、媒體、及民眾對這項議題幾乎完全陌生。根據國內聯合報、中國時報、中央日報、經濟日報、及工商時報所建構的「即時報紙標題索引資料庫」顯示，1978年至2001年11月間，「罕見疾病」一詞作為關鍵檢



索，則僅能在1983年8月檢索到聯合報地方版（斗六訊）一則報導古坑少女罹患罕見總膽管囊腫的新聞。而在民間罕見疾病基金會（Taiwan Foundation for Rare Disorders）籌備處於1998年6月開始運作後，至2001年11月止，則共可檢索出163則有關「罕見疾病」之新聞標題，且多從1998年6月開始大量出現，顯見「罕見疾病」一詞在過去台灣社會中本為不存在的社會意象。

「罕見疾病」在台灣媒體吸引民眾的密切注意，應始於1998年6月16日聯合晚報洪淑慧對於罕病基金會陳莉茵與曾敏傑兩位共同發起人的密集報導，分別以「健保棄兒在掙扎、哭求孤兒藥」、「引進孤兒藥、還要等一等」、及「他磕頭拜託：救救我的兒」等三則新聞及圖片佔據二分之一版面，也開始引起後續各類媒體對於「罕見疾病」議題報導的追逐。而罕見疾病因其「罕見性」造成社會阻絕與困境，但也因其「罕見性」而造成媒體報導的新聞性，從而促進罕見疾病議題在國內漸受重視。

（二）罕病複雜多樣、深陷困境

「罕見疾病」的發生經科學家不斷的證實與研究，我們已經知道人體中大約有三萬五千個基因，這些基因有些並不承擔特定的機能，但也有很多基因負責生命中重要的機能，科學家也發現人體中平均約有五到十個基因是帶有缺陷的，所以當母親和父親的缺陷是相同時（這個機率極小），受精卵在染色體配對的過程中，即可能同時遺傳到父母親相同的缺陷基因，因此便將發生罕見的遺傳疾病；部份顯性基因遺傳的情形，則是父母親若帶有這個基因缺陷時，小孩便有二分之一的機會傳承父母親的缺陷而發病，包括「小腦萎縮症」與「亨丁頓舞蹈症」等；除此之外，基因突變也是一個可能的原因。由於基因的數目眾多，掌管的功能也極端多元，因此人類已知的單基因遺傳疾病即已有近五千種，

其缺陷或反映在外表、器官、與其他功能上，同時每一病類人數也極為稀少。

綜合而言，這些罕見病兒家長當時的困境為：第一、醫生不足：因病患少而不易獲得醫院支持；第二、資訊不足：很少有報章雜誌討論罕見疾病；第三、藥物取得困難：因為病患人數少，所需要的藥物、用品等，就沒有廠商願意生產，即使有人願意生產，也因為人數少而成本高，所以價格非常昂貴；第四、健保不給付：因為健保的申請手續非常繁瑣，重視一般性而忽略特殊性的需求，甚至必須提供美國FDA的療效證明，及提供十個國家藥物的平均市場價格始作考慮。因此「孤兒藥」情況便是病患人數少，廠商不願生產，即使願意生產，價格又很昂貴，藥商不願幫你進口，申請手續又繁瑣，病患拿不到藥物，又因為健保不給付，最後就是自生自滅，條件好的家庭，小孩或許可存活，否則只好聽任小孩智障、或是死亡。

（三） 健保制度疏於照護罕見病患

我國健保的本質為社會保險，其目的在透過個人間的互助，用以協助特定個人因疾病或傷害，所致無法承擔的高額醫療費用，以避免因此危及特定個人的生存與生命品質，其立意崇高，也反映以集體力量照護特殊需求者的精神。然而對於當時極少數亟待醫療照護的罕見疾病病患而言，卻無法在健保制度中獲得妥善協助，因而必須尋求政府介入，以政策和社會立法取代社會保險來延續生命。這不僅凸顯了健保制度社會保險精神的淪喪，也反映了醫療資源的分配需要改革。除此之外，罕見疾病的診斷極其複雜與困難，當時其費用也無法為健保給付涵蓋，部份國內無法進行的診斷，尚且需將檢體運至國外委託國外化驗，這些費用也均無法順利獲得健保給付。如此與醫療行為最為相關的藥品與



診斷等費用均不易獲得健保給付，更遑論維持罕見疾病病患維生所需的特殊營養品與維生奶粉了。

三、罕見疾病立法的過程

我國對於特殊疾病也有單獨立法的前例，例如傳染病防治法，因為傳染病會傳染蔓延，社會成本高，所以政府必須選擇介入；第二個是精神衛生法，因為精神疾病有時會遺傳，有時會有暴力傾向危及他人，所以也有周延的單獨立法；第三是後天免疫症候群（AIDS）防治條例，也是著眼於公共衛生。基金會知道一個民間的非營利組織無法全面解決罕見疾病的議題，因此必須爭取公部門的介入，才能產生全面性的、全國性的、與持久性的成果，而社會立法則是較政策更為穩定有效，因為在依法行政、依法編列預算下，將可讓此議題得到更好的處理。

在此認知下，罕病基金會也曾在國大代表湯火聖的協助下，於八十七年十月於國民大會召開過兩次座談，由於制度設計上國民大會並無介入的權限，因此重心也就逐漸朝向立法院與行政部門的互動協商上，甚至朝向法案的研擬與制訂。

由於罕見疾病相關案例經過媒體的大量報導，除了使社會了解病患與家屬的困境外，也使社會大眾了解現有市場機制與政府行政救濟不足的「孤兒藥」問題，因而開始有法案研擬的規劃，先後並有三條主軸與努力試圖具體將罕病議題法案化：包括由衛生署藥政處主導的衛生行政部門、由余政道立委與其助理丁復華組成的團隊、以及罕見疾病基金會與江綺雯立委合作的團隊。三者的立法內涵以余政道立委和江綺雯立委的版本最為接近，均強調以更宏觀的立場來規範政府在罕病議題上的介入角色，而非以

國外「孤兒藥法案」為設計主軸，因此更強調預防性的優生保健、衛生教育、病患福利、國際合作、及醫療團隊配置等，草案名稱也均為「罕見疾病法」；衛生署版本則為國外「孤兒藥法案」的設計，因此著重在解決孤兒藥製造、研發、引進、與管理等，雖然內容較為狹隘，但也最為仔細與符合藥物行政管理的務實需要兩種版本的立法設計雖不相同，但實際上也確有可互補之處，因此立法折衝過程主要在說服行政部門從藥物管理層次提升到罕病預防、醫療協助、公共衛生、與藥物管理鬆綁等整合層次，因此最後也以「罕見疾病防治及藥物法」為名，以涵蓋罕病議題更周延的內涵，但有關藥物相關的規定則幾乎完全收納衛生署的草案內容，也顯示政府、立法院、與民間組織均能透過理性對話達致最符合社會需求的法案設計。

罕見疾病基金會在這次社會立法過程上也學習許多政策倡導的經驗，首先是學習整合各種不同的社會資源於一體，透過基金會董事長李宗德律師的引薦，因而能有更多法律諮商的奧援，例如基金會的立法小組計由九人組成，由本人召集多次協商討論，成員包括台大醫院基因醫學部胡務亮醫師、長庚醫學大學醫院管理系楊秀儀教授、中原大學財經法律系雷文玫教授、中正大學社福系林志鴻教授、台大法律研究所研究生與研究助理何建志、黃舒苒、鍾芳華等三人，最後並經本會法律顧問理慈法律事務所王慧綾律師加以法條化，由於小組成員包含了病患家屬、醫師、律師、相關科系教授與研究生等，因此相互激盪並規劃可行對策，所為之條文也因此更具專業性與可行性。



四、罕見疾病立法的有利因素

「罕見疾病防治及藥物法」能在罕見疾病基金會運作後七個月後經立法完成，且能在88年12月4日送立法院後，即在89年1月14日完成立法院三讀通過，其成效與速率均屬罕見，這些有利的因素也可分述如下：

（一）媒體大量報導

根據輔仁大學陳尙永教授的統計，在88年11月6日至89年1月22日立法期間，即有32篇相關的平面媒體報導罕病相關議題，同時在88年全年度中，共計有206篇與罕病有關的報導，大量的媒體報導罕病案例與困境，應十分有助於政黨間、行政與立法部門間、與公部門與民間團體間的共識形成；證諸事後發展，除了立法涵蓋層面與政府介入程度稍有歧異外，基本上立法過程應屬共識多於歧見。

表一 罕見疾病年別媒體報導數量

序號	年別	報導數量（篇）	百分比（%）
1	1996年	3	0.5
2	1997年	2	0.4
3	1998年	17	3.2
4	1999年	206	37.0
5	2000年	268	48.3
6	不詳	59	10.6
小計		555	100.0

資料來源：陳尙永，2000年。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，頁八。

（二）立法有助政府形象

罕見疾病的立法在其他國家多未爲之，若以孤兒藥法案爲例，也只有美國、日本、澳洲與歐盟等國家與地區制訂有相關法案，因此屬於關懷弱勢的先進立法，因爲社會如果未意識到少數者的存在與困境，極難也極少會去推動立法，因此這項法案不涉及政黨、意識型態、與各種利益間之衝突，對於政府也有助於形象提昇，因此協商過程也較無爭議。

（三）人數稀少支出不多

根據立法院議案關係文書院總1140號文件顯示，立法過程所推估的國內罕病人數爲3613例，證諸目前衛生署於91年7月所獲通報人數七百餘人，以及罕病基金會目前較寬鬆定義掌握1300餘人相較，國內罕病人數的確並不多見，加以其對病患之醫療補助爲健保不給付之項目爲主，因此預期法案通過後所需經費對於行政部門困擾不大。

（四）總統大選逼近

本案在審議之際恰逢總統大選之前，一方面立法院也有出清法案之壓力，同時行政部門也有累積政績的壓力，在此時空，對於此種所費不多、爭議不大、媒體與社會大眾關注同情的法案，加以法案已有其他先進國家通過，其能順利通過自然已具有基本的有利條件。

（五）衛生署與罕病基金會均動員游說

行政部門與民間雖然立法觀點有些差異，但是期待法案順利通過的心理殊無二致，因此有助於彼此折衝退讓，同時也各自動員社會關係游說立委支持，以罕病基金會爲例，則由本人與陳莉



茵副執行長密集拜會關心本案之三黨各派立委，包括沈富雄、蕭金蘭、林重謨、林志嘉、郭素春、曾永權、林耀興、靳曾珍麗、賴勁麟、王雪峰、賴清德、陳奇邁、謝啓大、陳學聖、蕭苑瑜、李應元、張蔡美、郝龍斌等二十餘位立委爭取支持，雙方的動員對於法案順利通過應有助益。

五、罕見疾病法的內涵

繼傳染病防治法、後天免疫症候群防治條例、及精神衛生法之後，罕見疾病防治及藥物法通過，可謂是國內針對特殊病類所為的第四項單獨立法，其精神著重從公共衛生觀點將罕見疾病防治，視同如傳染病、精神病及愛滋病防治般的重要，因為如果政府不妥善因應，上述疾病均可能為國家與社會帶來重大影響及社會成本，因此，鑑於絕大多數罕見疾病均為重大遺傳性疾病，實有必要賦予政府更積極的防治角色。現行「罕見疾病防治及藥物法」彌補優生保健法的不足，除提供罕見疾病防治及藥物管理的主要法律架構外，未來主管機關可依法獎助辦理罕見疾病防治研究、病患教育、相關人力培育、社會大眾宣導、治療國際合作、及健保不補助之病患所需診療與藥物費用等，經過此次立法結果，可謂政府與民間經過密集溝通後，確已選定正確的方向邁進。

依該法衍伸出相關的施行辦法計包括有：「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」、及「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」等五項。在有關罕見疾病病患相關的醫療權益部份，包括有健保未能給付之罕病

醫療費用予以百分之七十之補助、所需藥物及維持生命所需之特殊營養食品則予以全額補助、低收入戶病患之醫療、藥物、與維生素食品費用全免、部份補助罕見疾病患者人體試驗之醫療項目（其額度另由罕病及藥物審議委員會認定）、部份補助經核准進行之國際醫療合作案（標準比照健保緊急傷病自墊醫療費用核退辦法所訂核退標準）、部份補助國外代行檢驗項目、得申請專案進口未經查驗登記之罕見疾病用藥等，未來預期將對罕病病患帶來莫大幫助。

除了對於罕見病患有實質幫助外，罕病法同時也簡化罕見疾病藥物查驗登記之手續及降低規費水準，以協助藥商製造或輸入罕見疾病用藥，其完成罕見疾病用藥查驗登記之藥物許可証並延長有效期間至十年，同時為保障及鼓勵藥商製造及輸入罕見疾病用藥，在有效許可十年當中，中央主管機關並且不受理同類藥物查驗登記之申請，以保障供應罕見疾病藥品藥商之適當利益。除了簡化手續及提供市場保障以協助藥商進口罕見疾病用藥外，主管機關衛生署亦訂定罕病用藥供應製造及研究發展獎勵辦法，每年定期以獎金及其它方式獎勵符合下列資格之團體，如引進罕見疾病藥物供應著有貢獻者、製造罕見疾病用藥嘉惠病患著有效益者、在國內研發新罕見疾病用藥著有成效者、以及其它對罕見疾病藥物之供應、製造及研究發展有特殊貢獻者等。

六、結語

依罕病法第四條設置之「罕見疾病及藥物審議委員會」已於89年八月九日籌組完成開始運作，該委員會由衛生署黃富源副署長兼任召集人，委員成員包括陳再晉處長、胡幼圃處長、陳樹



功處長、鄧哲明醫師、陳博明醫師、林敏雄醫師、張美惠醫師、楊雀戀營養師、林炫沛醫師、林秀娟醫師、蔡清標醫師、徐山靜醫師、蔡輔仁醫師、趙美琴醫師、邱鐵雄醫師、胡務亮醫師、張旭揚醫師、黃鈺生消保官、翁玉榮法官、以及本人等二十一位。在第一次委員會討論中，決議在國內罕見疾病相關流行病學資料並不完備下，以疾病之「罕見性」、「遺傳性」、及「治療困難性」三項指標綜合認定法定罕見疾病，目前已通過認定八十餘類罕病認定、特殊營養食品品目、查驗登記罕病用藥等，也已進行對於病患的相關補助。有了罕病法這項法源依據，公務員可以依授權簡化或鬆綁相關規定，而不用再擔心有圖利廠商的壓力，實是對於病患的務實協助。如今法案已過，再來就是評估原初的立法精神是否真正落實。

罕見疾病防治及藥物法

立法過程

◎前罕見疾病基金會委任律師 王慧綾

一直以來我們都相信，在這個社會中，確實有一些弱勢族群需要被幫助，而罕見疾病患者即是其中之一。罕見疾病患者及家屬籌備成立罕見疾病基金會時，本人有幸能略盡棉薄之力，有機會了解罕見疾病病患的特殊需求。罕見疾病基金會在成立一年間，透過媒體不斷披露後，社會大眾看到罕見疾病病患，由於資源的缺乏及不受政府部門重視，而使患者家庭陷入困境，因而引起社會大眾極大的關注，並支持基金會導向尋求立法機制的保障。對於「罕見疾病防治及藥物法」能於立法院快速通過，實在是透過許多人的協助，個人僅簡單就整個立法過程、過程中遇到的主要問題加以說明，並表達我個人於此過程中的想法，藉此紀念該法規的順利通過及實施。

一、立法過程

國外最初針對罕見疾病立法的國家最早為美國，是故國內立法都深受美國罕見疾病立法的啟示，美國、日本、或是澳洲，在針對罕見疾病進行立法時，都著重在提供罕見疾病藥物的獨占權利，以加強研發罕見疾病藥物的經濟誘因。此外，台灣還有藥物進口查驗登記的問題。因為藥物查驗登記的程序嚴謹但冗長，病



患命在旦夕，等不及藥物獲得上市許可，例如基金會籌備階段為高雪氏症患者的用藥奔走，引起社會大眾迴響，即為一例。當時衛生署於個案使用權宜做法，暫時解決燃眉之急，但畢竟無法制化，欠缺法律保障。因此在面對罕見疾病病患的問題時，行政院衛生署將焦點集中在藥物需求及供應的部份，而為此提出了「罕見疾病藥物法」，希望藉以加速藥品進口程序的保障，及藥物進口的特許權。

然而罕見疾病基金會則認為，罕見疾病的問題不能侷限用藥問題，應有宏觀的視野兼顧罕見疾病防治醫療體系的上游、中游、下游：上游是遺傳性罕見疾病的預防，中游是專業醫師、營養師的診斷治療及疾病控制，下游是藥物供應及健保給付。解決罕見疾病病患的困境，不宜頭痛醫頭，腳痛醫腳，應從公共衛生的角度建立罕見疾病防治體系。因此，罕見疾病基金會提出制定「罕見疾病法」的主張，內容包含罕見疾病通報制度、遺傳諮詢、檢體送國外化驗、藥品供應等問題。

罕見疾病的問題因基金會的成立以及高雪氏症患者的困境披露後而受到輿論支持。但罕見疾病的立法能迅速立法完成，不能不提到立法院余政道委員辦公室的積極努力。罕見疾病防治措施的立法雖然是罕見疾病基金會的工作目標，但基金會認為台灣過去對罕病病患的追蹤調查工作並未落實，立法的條件還未成熟，因此基金會原先將立法列為中長期的工作重點。後來立法院余政道委員辦公室擬出第一個版本的「罕見疾病法草案」，前來徵詢基金會的意見，而且當時衛生署也正在進行「罕見疾病藥物法」的立法準備工作，基金會體認到這是推動罕見疾病防治制度立法的大好時機，於是在內部成立立法小組，經多次會議研商，提出基金會版本的「罕見疾病法草案」。

在政府、立法院及社會團體的共同努力下，「罕見疾病防治及藥物法」在一個會期內就通過。由於藥物的部份於衛生署「罕見疾病藥物法草案」中，有極為詳細的設計，因此該部份多採用衛生署所提出之草案內容，而其他有關防治及宣導部份內容，則多採用基金會之草案版本。

二、立法過程中的幾個重要課題

立法的首要問題是罕見疾病立法的重點究竟是解決罕見疾病藥物問題，或者建立一個全盤的防治體系。如果只涉及藥物供應的問題，僅需與行政院衛生署藥政處協調；如果涉及全面的防治體系，則保健處、醫政處等相關單位配合，使立法協商過程更複雜。基金會始終堅持要建立完整的防治體系，努力與行政院衛生署協調，並積極爭取立法院的支持。

此外，罕見疾病患者所需的特殊營養品是否要列入罕見疾病防治及藥物法的適用範圍，使特殊營養品能和藥物適用相同的福利措施，也是協商的焦點。罕見疾病患者所需的特殊營養品雖然不是藥，卻是病患維生所需，對病患的重要性不亞於藥物，經過立法院諸多委員的大力支持，特殊營養品終於能納入罕見疾病防治及藥物法的適用範圍。

遺傳疾病病患的照護及其隱私權保護兩者如何兼顧，也是一個重要課題。若法律明定患者應被強制通報，這對許多不願公開自己疾病的病患而言，恐怕侵犯其個人隱私，或因此造成家庭悲劇。由於立法過程很急促，未能深思熟慮在法律裡作比較細膩的規定，只能留待執行時再小心處理，否則良法美意將成空。



三、立法過程的感想

如前面所提到，罕見疾病的立法深受美國法的影響。美國的醫藥產業執世界牛耳，研發能力強，美國的孤兒藥法就是以授與孤兒藥物特許權，保護藥廠的經濟利益為手段，以鼓勵孤兒藥的研發。然而敝人對於是否需要在我國實施相同的制度，始終存疑。因為我國的罕見疾病藥物幾乎全部仰賴進口，藥商進口罕見疾病藥物，並非從事研發工作，有無給予特許權的必要，值得商榷。此外，授與罕見疾病藥物特許權的立意甚美，然而特許權制度可能會遭濫用，把國外藥廠專利權即將到期的藥物在國內搶先註冊為罕見疾病藥物，以獲取獨占利潤。這是執法時要特別注意防止的，否則罕見疾病病患所需的藥物因為遭到搶先特許權註冊而未能順利進口，病患將未蒙其利反受其害。當然，以上純屬個人淺見，不代表基金會的立場。

個人在法案立法推動過程中，於罕見疾病基金會曾敏傑執行長，及陳莉茵副執行長，有極多的學習，亦感謝當時立法小組成員長庚大學醫務管理系楊秀儀教授、中正大學社會福利系林志鴻教授、中原大學財經法律學系雷文玫教授、台灣大學法律研究所博士班學生何建志同學的協助，才会有這個法案的完成。由於當時乃因工作任務緣故，才有這樣的機會協助罕見疾病基金會擬定該法草案，如今亦欣見罕見疾病病患權益日受重視，實為可喜，也盼望未來該法律能確實落實，以照顧罕見疾病弱勢族群。

—欣見罕見疾病防治及藥物法通過，

◎長庚大學醫務管理學系助理教授 楊秀儀

「罕見疾病防治及藥物法」於民國八十九年一月十四日由立法院三讀通過，成為我國醫藥衛生法令史上，第一個由病患團體所推動制訂之法律。這個法律的誕生，主要歸功於罕見疾病基金會執行長曾敏傑教授的努力奔走，以及理慈法律事務所王慧綾律師的積極聯繫；該法律不僅使罕見疾病病患的醫藥照護得到制度化的保障，更彰顯了民間力量動員對立法所能有的影響，其里程碑的意義不凡。筆者忝為基金會法案制訂小組的一員，有幸能共襄盛舉。其間，個人所學的貢獻有限，但卻因參與了這段充滿了尊嚴與堅持的立法過程，收穫良多。

在基金會研擬「罕見疾病法」草案之初，衛生署已制定有「罕見疾病藥物法」草案。兩者最大的不同在於，後者僅針對藥物之提供，前者則著眼於對罕見疾病之偵測、預防、治療及生活照護。更具體言之，衛生署版只看到了「罕見疾病」的「病」，因此立法的目標是在確認何者為「罕見疾病」，然後以提供「藥物」來對付之。而基金會版更關切的是罹患「罕見疾病」的「人」，由於深刻瞭解到罹患罕見疾病病患其本人還有家屬的痛苦，基金會的立法目標，是希望能建立一套制度來減輕、甚至根絕此一痛苦。曾教授曾經清楚地表達，基金會要追求的，並不是由社會來扛下照顧罕見疾病病患的經濟重擔，而是希望不要再有



家庭去經歷他們所經歷過的痛苦！

罕見疾病正由於其罕見，病患人數稀少，長期受到忽視。媒體對罕見疾病病童偶一為之的報導，往往能博取社會曇花一現的同情，但無法累積成持續的關懷。因此，需要政府積極的介入，才能有效的將罕見疾病的相關資訊以及資源予以整合。基於此一因素，基金會版在研擬之時，便特別強調主管機關之責任。在立法院所通過的37條法律中，便有高達5條之義務主體為主管機關。（第4條—於衛生署設立罕見疾病及藥物審議委員會之義務；第10條—應制訂獎勵研究辦法之義務；第11條—辦理罕見疾病之防治教育與宣導的義務；第21條—編列罕見疾病資料名冊之義務；第33條—編列預算，補助罕見疾病必要支出費用的義務。）

這是立法者清楚地要求行政者要有所作為。這種立法，在我國長期由行政機關所主導的法制中，並不多見。或許因為如此，該法案的最後二條便給行政機關留下一個緩衝的空間。法案第36條規定，「本法自公布日起六個月施行」；第37條進一步要求：「本法施行滿一年後，行政院應於半年內檢討修正本法。」易言之，一年半後，「罕見疾病防治及藥物法」就會面臨第一次的檢討修正。

第37條的設計，有兩層可能的意義。從主管機關的角度出發，其有可能藉著下一次的修正，來改變現行條文窒礙難行之處；從基金會的角度出發，則可以藉著下一次的檢討，來對行政機關一年半的作為予以評分。立法院所通過的「罕見疾病防治及藥物法」是結合了基金會版的「罕見疾病法」和衛生署版的「罕見疾病藥物法」，其內容雖然周延，但仍有許多抽象、籠統的地方，有待後續之觀察、發展。正如曾教授所言，法案通過，工作

才正要開始！

附註：「罕見疾病防治及藥物法」這個法律從研擬到制訂，總共約只有半年的時間，有人將之視為立法機關的業績；有人將之視為行政機關的政績；而我只看到了立法背後罕見疾病基金會所展現的罕見勇氣與毅力，僅以此短文向所有基金會人員，尤其是曾敏傑教授致敬。



罕見疾病防治及藥物法

對我國社會立法的啓示

◎中原大學財經法律學系助理教授 雷文玫

在社會的發展中，法律扮演著一個微妙的角色：它既可能是一個阻礙進步的角色 - 許多靈活、措施與新穎的嘗試都被公務員以擔心圖利他人或觸犯法令而扼殺；卻也可能是一個促進人民權益的角色 - 例如全民健保、家庭暴力防治法等法律對於全民健康及婦女人身安全的保障。不管其功過如何，法律的功能，無非是將問題的解決制度化，促進人民的可預見性，並且為將來類似的個案，提供指引及可信賴的基礎。立法的過程，代表一個社會對於某個議題的價值共識，代表一個具有民主正當性的集體行動，共同宣示將來何種情形、何種人、可以得到何種的對待。

近年來，由於經濟發展、及政治人物創造政績的需求，各種社會福利立法紛紛通過。例如正在研議的國民年金法、民國八十六年全文修正的『身心障礙者保護法』及『社會救助法』、『老人福利法』、民國八十三年通過的全民健保法、或者八十二年全文修正的兒童福利法，代表著政府及民間團體解決人民人生各個階段的各種需求。

問題是，不是所有的問題，都有幸能夠得到集體行動的解決。前述的社會福利立法，有一個共通點，就是它們是我們每個人都可能會經歷的問題，例如童年、老年、低收入或生病，集體行動解決問題的誘因較高，也比較容易通過立法。

因此，相對於這些具有普遍需求的社會立法，『罕見疾病防治及藥物法』的通過，更顯得難能可貴，因為顧名思義，『罕見疾病』所涵括的人，既是病人，又是極少數的病人，根據推估台灣的罕見疾病患者約6000人、追蹤得到的只有3000多人。一個法律的通過，需要許多相關的專業知識、也要協調行政與立法機關，罕見疾病患者權益的一個立法，如何可能？

然而，罕見疾病基金會的家長及相關專業人員的努力及毅力，說明了這個弱勢中的弱勢，如何推動成功一個保障他們權益的法律：許多家長，不僅是爲了自己的孩子奔走，到後來無私地爲所有有相同處境的孩子及家長奮鬥，而每個病童都像是一尊出生入死、擔負太多苦難的小菩薩，令人無法拒絕。因此，罕見疾病基金會匯集了許多善心人士的捐款、家長及專業人士的智慧和心血、以及行政及立法兩個機關的人力的支持，以如此弱勢的情況下，卻能夠獲得立法院幾乎無異議地的支持，在八十九年一月十四日迅速通過了『罕見疾病防治及藥物法』。

『罕見疾病防治及藥物法』的通過，代表著市民社會的無窮潛力、以及民間團體與政府合作促進社會福祉的希望。有幾件事情是特別值得誌記：首先，它代表著弱勢者在現行法立法不足、市場失靈的情形下，如何可能透過自己的力量，推動社會共識的形成，一方面取得資源分配的民主正當性，另一方面也讓原本就有意協助自己的行政機關許多措施，獲得合法的依據。假如疾病是一種隨機發生在每個人身上的風險，罕見疾病代表著社會上極少數人不成比例地負擔著比其他人更大的風險。每年動輒百萬的醫療費用、加上無形的精神上的煎熬，對於這些以遺傳性疾病佔絕大多數的病童及家庭來說，都是一種偶然的宿命：剛好有某種特定的基因缺陷、剛好與另一個特定基因組合的人結婚生子、剛



好生下的孩子也遺傳到基因缺陷，並且剛好這種基因缺陷會發病。

面對這些偶然，過去的優生保健法無法充分預防更多的罕見疾病新生兒誕生、全民健保的給付也無法提供病童所需要的所有醫療上的需求。雖然我國自民國七十一年起已經陸續就五種罕見疾病進行新生兒強制篩檢，民國七十三年也通過優生保健法，規定醫師發現患有礙優生之遺傳性疾病者，應將實情告知患者，並勸其接受治療或結紮手術，如果發現胎兒不正常者，認為有實施人工流產之必要時，應該勸其接受人工流產，但對於如何發現成人患有遺傳性疾病、或者遺傳性疾病的成年基因帶原者，並沒有有效的發現管道。優生保健法的比較大的貢獻僅在於開放人工流產，而不是及早發現並且預防遺傳性疾病，而罕見疾病基因篩檢的對象僅限於新生兒，而且僅限於五項也太少。

全民健保法也無法滿足罕見疾病患者維生所必要的需求。雖然全民健保不斷地以專案補助方式，放寬對於罕見疾病患者的需求，但許多特殊配方的奶粉等食品，光是進口國內就有問題，遑論健保原則上僅補助藥品而非食品。由於市場需求過少，廠商缺乏進口的誘因，而家長或醫師自行進口以救治病童，又有許多進口藥品繁瑣的程序及規定，對於這些等待救命、分秒必爭的病童來說，實在是不切實際。

如果『罕見疾病防治及藥物法』立法的啓示僅是加快藥品的通關速度，解決病童們的燃眉之急，那麼，罕見疾病只怕會越來越多。然而，罕見疾病防治及藥物法的第二個重要的意義在於，促進罕見疾病的發現及預防。這是罕見疾病基金會版本的草案與行政院版本最大的不同。行政院版本參考美國的孤兒藥法(Orphan Drug Act)，強調的是罕見疾病患者能夠取得所需要的

藥，將草案定名為『罕見疾病藥物法』。但是基金會的版本則由預防、發現、診斷、治療、追蹤及教育等問題，希望對罕見疾病的患者，提供一個『全人』的對策與關懷，因此定名為『罕見疾病法』。雖然後來立法通過的版本經過協商，定名為『罕見疾病防治及藥物法』，已經有相當的妥協，但至少凸顯出基金會不僅是罕見疾病患者的守門人，也是促進一般社會大眾健康權益的公益團體。

另一個重大意義是，罕見疾病基金會推動立法的策略。觀察我國許多社會立法，除了健保及國民年金等普遍型的社會保險以外，絕大多數背後均有相關社會團體扮演推動、監督或參與討論的角色。不過，各類社會團體特質不同，所採取的策略也不同：例如身心障礙團體的面向，由於許多身心障礙者有能力自己表達意見，因此身心障礙者團體向來均採取比較強勢的策略，甚至包括發動身心障礙者上街示威遊行靜坐。相對地，罕見疾病由於極端依賴行政機關的協助取得用藥及補助，加上極端仰賴醫師的專業諮詢與協助，因此與行政機關所採取的策略是既合作又督促，加上善用募款及公關，建立了罕見疾病基金會專業、認真、又有效率的公益形象，有助於立法及相關活動的推動，也為其他弱勢團體建立了一個成功的典範。

比較值得觀察的是，罕見疾病防治及藥物法雖然通過了，但後續落實的工作還很多。例如如何落實防治的工作、如何建立藥物進口的管道、如何照顧現有的罕見疾病患者醫療以外、生活上就學、就業、精神上等其他需求等等，都有賴更多的投入。目前罕見疾病基金會除了繼續協助罕見疾病患者取得用藥以外，也致力於協助不同疾病病友組成正式的病友團體，推動成立弱勢病患組織聯盟，及促進相關教學與研究。隨著行政程序法的通過，將



來民眾參與行政程序的機會越來越多，有賴罕見疾病基金會及關心罕見疾病患者權益的人，積極監督行政機關各種法令的通過、協助發現罕見疾病患者，推動優生保健制度、建立罕見疾病的醫療體系、甚至爭取更多有關罕見疾病患者就學、就業、安養等權益。

另一個值得注意的是，在推動優生保健工作的時候，如何發揚罕見疾病基金會病友所展露的天生我才必有用的精神，避免造成對身心障礙者的歧視，或者是輕易鼓勵人工流產的決定。我們都不願意看到病痛不必要地加在別人的身上，但是究竟何種生命最有價值，在沒有真正活過以前，沒有人能夠輕易斷言某一類的生命是不值得生下來、或者患有某一種病的人不如別人。正因為如何，優生保健工作的推動，一方面必須破除對於罕見疾病發生原因的迷信、宣導自願性的產前或婚前基因篩檢，擴大新生兒篩檢工作，另一方面必須避免罕見疾病或者疑似遺傳病的患者，變成一種負面的標籤，而受到歧視。

謹以此文向罕見疾病基金會及所有為台灣下一代的健康奮鬥不懈的人致敬。



罕見疾病制度性風險保障機制 之形成與展望

◎中正大學社會福利學系助理教授 林志鴻

一、前言

顧名思義，罕見疾病指罹患率極低，甚為少見之疾病種類。據醫學上記載，其種類不下數千種。在台灣於民國七十一年起開始實施的新生兒篩檢工作，歷年來已經發現甚多病例，建立資料，目前衛生署登錄有案之疾病種類約五十餘種。據罕見疾病基金會統計，迄八十九年十月止，計有96種病類，病患人數872人（罕見疾病基金會提供資料2000年12月11日）。由於其不具醫療市場化之誘因，加以國家、社會長期忽略此類疾病及其病患流佈與協助支持，故存活病患人數也僅數百人。至今關於罕見疾病在台灣流佈與數量，缺乏廣泛有效的數據；而罕見疾病患者及其家屬，除都會區域外，也常因缺乏相關專業資訊、醫療、藥品與財務協助，於社會角落獨自承擔嚴重財務與精神壓力，甚少獲得相關政府部門有效的協助，直至罕見疾病基金會成立，努力爭取下，已略見改善，其中尤為關鍵的則為「罕見疾病防治及藥物法」（以下稱本法）之通過，可謂形成我國政府結合專業團體與民眾力量，共同推動罕見疾病防治之政策基礎，對於社會政策而言，則透過此制度化而形成的制度。罕見疾病風險制度性保障體系，在此體系中各相關法人團體機關，透過制度性規範、專業性倫理與作為，以及政策作為之創發與倡導、罕見疾病患者與家屬之經驗溝通、相互慰藉、扶持與交流。如此公、私互動，強制規



範與自發性、專業性、公益性作為融合之體系，可說是奠定了我國關於罕見疾病防治之「公民社會」之構成，是社會政策發展中重要的一環，本文即以此為重點加以進一步討論。

二、制度性風險管理保障體系之形成

「罕見疾病防治及藥物法」於八十九年一月十四日立法院三讀通過，於八十九年二月九日總統明令公布，依本法第三十六條規定於公布半年後，即同年八月九日生效，其主要內涵包括罕見疾病與藥物認定組織與程序、新生兒篩檢制度法制化、優生保健諮詢中心法制定位、罕見病患之通報制度、病患權利義務與教育、罕見疾病用藥確保等。配合主管機關行政院衛生署發布之相關法令，如「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」、「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」，以及「罕見疾病醫療補助申請、審查流程」、「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症」等之公告，充實了罕見疾病防治及藥物法之內涵，如果能再依法律相關規定，配合適足的經費與專責人力，標示在我國透過立法，集合國家、社會、病患團體、民眾等之力量，針對罕見疾病已經建立一劃時代的風險管理保障體系。

在此架構上，首先建立專業組織，依據公開、專業原則，明確制度保障範疇、對象、要件、程序、相關組織/人之權利義務、人力與資源調配，以及必要之制度機制等，形成一制度。並且透過該體系內之參與者與組織（各層次與類型之風險管理者）之合作與努力，則對於罕見疾病所帶來社會、家庭與個人之挑

戰，當可有效的加以因應。唯就實際制度建構而言，此一制度性風險管理體系仍屬起步階段，尚須更進一步之努力，使得見其制度運作成效。這一針對罕見疾病防治與藥物取得之制度性保障體系形成，具有如下幾項重要意義：

1. 就議題獲得社會重視，以及透過社會自發性組織力量，促動效率的立法進度，標示著二十世紀九0年代的台灣社會已進入關懷弱勢、尊重生命的里程碑，雖然這只是一個起點，但卻是重要的一步。
2. 從比較制度的角度而言，各國均以「孤兒藥法」為立法內容重點，唯獨我國首先將罕見疾病防治體系建構，與孤兒藥物管理同列為法案重點，凸顯本法案內涵除對於罕見疾病患者急需但稀有、且昂貴之藥物品之研發、獎勵、取得與市場化機制的建立外，同時也兼顧罕見疾病防治體系建構之社會公益特性，採標本兼治、預防與治療並重，是為法制上之創舉，亦可補國內醫療體系偏重治療、復健功能，忽略預防功能，尤其關於遺傳醫學，預防醫學於醫療體系邊緣化之缺點。
3. 此法案之通過也可增強國家健康政策之內涵，使得政府相關機關、醫療藥物體系、病患團體、非營利組織、家屬、國民，在此一制度架構下，針對此項風險知道該當如何行動。從風險管理的角度而言，即在此架構下，賦予每一相關機關、組織、團體、個人一制度上風險管理者之角色。即將原本任命罕見疾病患者與家屬之責任與負擔，透過制度化之建構，將國家社會相關團體一起納入，與罕見疾病患者與家屬共同負擔部分的，合乎理性、正義要求之責任與義務，一方面形成社會連帶，生命共同體，共同面對罕見疾病之挑戰。



再方面濟助個人家庭失靈、市場失靈之窘境，呈現社會照顧弱勢者，提供罕見疾病患者與家屬合乎憲法保障國民基本生存權利之制度條件，不過就目前制度性質而言，即責任之承擔也非因此制度之成立，由個體/家庭承擔之一極端，轉而完全由國家社會承擔之另一極端。而是在此制度架構下，國民、社會市場組織、國家共同承擔。固然其型式與內涵仍舊有待未來相關團體之努力與充實。

4. 期待罕見疾病，特別是透過遺傳機制（非屬自然隨機或基因突變）之病類，在政府、醫界、相關專業，以及病患家屬等之通力合作下，能夠如一般傳染性疾病、如瘧疾、天花、小兒麻痺等之防治成果，獲得有效控制，甚至能在台灣消失。

三、風險控管能力之強化與專業資訊透明化機制之建立

如上所述，針對某一特定具體風事項（如罕見疾病），立有法律做為政策執行基礎，結合相關團體組織、資源、人力、服務、推動各項必要管制措施，建立各項機制，提供必要服務給付，以保障該特風險，則形成制度性風險管理體系之「公民社會」之構成，透過罕見疾病相關立法，可說即已經將此制度性保障架構初步加以完成，進一步之工作，應為就制度已明訂各相關組織、機關、團體與個人、居於法律以及專業、公益之角度，如何扮演好制度性風險管理人之角色與作為，進一步提升制度性風險管理之內涵與制度運作效能，則尚待制度相關團體組織與國人對罕見疾病風險控管能力之認知與適足資源與作為之投入，其他相關體系之協調整合，而此則有賴於進一步完成建構所謂專業資

訊透明化機制，作為各相關制度性風險管理人實踐有效作為之基礎。

就目前法律規範下之制度性風險管理人可分為三大類別，一者為具有強制力之公部門：主管機關及其依法而設立之各種專業機構；另一為具法律授權之專業組織，重要的為教學醫院之優生保健中心；另一類別為具志願性質之公益團體，罕見疾病基金會以及醫務社工、社會福利相關團體，甚至包括病友團體在內。這三類團體固然性質、權限、運作能力、專業不同，但是在保障制度中共同運作，以達成法律、社會所賦予之任務應該是同樣的。我們認為在罕見疾病風險控管能力之認知與適足資源與作為之投入，其他相關體系之協調整合，以及專業資訊透明化機制此兩項工作配合下，對罕見疾病的制度性風險管理內涵與效能將能見其成效，此項工作分由以下數點加以說明。

1. 預防政策之強調

就比較法律制度而言，我國罕見疾病主要法律：罕見疾病防治及藥物法，相較於美國、日本、澳洲、歐盟等之立法而言，在強調孤兒藥之研發、進口以及補助上之作為外，同時也強調罕見疾病預防體系之建構、與應有做為之加強，實為進步之立法，此一原則應該持續強調並落實推動。固然在制度運作上國民、社會市場組織團體、政府機關之間已有明顯分工，並建立研發、預防通報機制，但是其實踐仍有待病患團體，尤其是社會公益團體基於公益、專業而發之倡導與促成。



2. 科際整合與跨部會工作取向之增強

由於罕見疾病議題相關之措施與關聯之部門非常複雜，牽涉到病理、藥物、療程之研究發展，預防、通報體系之建立，以及疾病治療、復健、照護、社會支持、病患就學、就業等等事項，故不但呈現跨政策部門、跨學科領域，以及多元化需求之樣態，故在實際施行上，應該加以檢討，一方面釐清我們能夠盡力勝任之事務，列出優先順序，以及相關部門之專業分工。

因此欲求落實疾病防治、社會權益，則必須以罕見疾病防治與藥物法之外，依個別相關法律加以落實。如優生保健法、全民健保法、身心障礙保護法。就德國、日本之經驗而言，有關社會保障與家庭津貼部分，值得我們參考。包括家庭（兒童）津貼之發放，就業與就學權益之保障，以及建立長期照護保險法制度，集合整體社會力量，提供照護需求者攸關長期照護給付，減輕罕見疾病患者及家屬之重大財務，以及身心壓力。

3. 國際合作之加強

罕見疾病固然存在已久，但是人類限於知識、病理與財力，以及該類疾病型態之特性：相關疾病項目非常多，罹患人數相對非常少，所以對於其發生途徑、病理、有效預防、治療等工作常被邊緣化處理，形成嚴重市場失靈、國家放任，由罕見疾病患者與家屬獨自承擔責任與負擔狀況。此種對待與處理方式在歐美國家也不例外，唯透過各方努力，在罕見疾病患者醫療與社會權益尚有比我國長足之進步。但是完全交由國家承擔也不合適，應該透過國際合作交流，共同面對解決。故歐洲國家乃將此工作提升至歐盟層次，以收整合分工之效。所謂整合，即由歐盟出面進行

包括研發、資訊統計、個別國家的工作作重點分配等，進行規劃與調整。個別會員國家則依其現有相關醫療、疾病預防、社會保障、就業、教育等等相關制度，在實際運作層次加以落實。

以人口數、基礎科學能力、醫療研發能力而言，欲以我一國之力面對則力有未逮，亟需透過國際合作方式，參與相關研發計畫，利用相關研發成果以爲我們所用。如主動於區域合作組織提案，或主動參與國外合作事宜，皆爲可行方式。目前工業先進國皆對罕見疾病之研究越發重視，因爲一者罕見疾病不但帶來病患家屬之沉重負擔，沒有有效之預防與控制機制，也將對國民健康產生潛在威脅，何況罕見疾病也是現代醫學之尖端，投注於其病理、防治之發展，也有益於整體醫學之進展。

4. 強制性與自發性專業資訊透明化機制之建立

罕見疾病患者人口群體體少，疾病項目多，且病因、病理與有效療程接近乎醫學極限，因此不但成爲政策之邊陲，也常因爲對其病理之不瞭解，缺乏認識，而有許多穿鑿附會之說，不但造成患者無法循恰當途徑尋求治療或處置，而且造成患者或其家屬封閉自己，深怕因爲公開而招致各種標籤，甚至就業、家庭、婚姻關係之嚴重衝擊，而有些罕見疾病種類甚至形成家族遺傳，影響層面更廣。政策之忽略，民眾不知，無知或不敢面對，使得疾病之分布、數量無法掌握。亟待透過建立通報體系，以及遺傳、社工專業對於相關治療、預防、治療、社會權益等知識，以及整合資源等，建立體制加以有效連結。

所謂專業資訊透明化機制，指將攸關罕見疾病研發、認定、通報預防、診斷、治療、必須藥物、特殊營養食品、社會權益、



特教、就業，以及心理諮商輔導等等資訊，包括目前發展情形，權益樣態，以及地址、座落，向誰申請、資格要件、如何取得等等，由罕見疾病防治相關組織團體以網路、免付費電話、專業或義工制度，在考量尊嚴、隱私、有效、雙向、及時、主動等原則下，加以承擔。而此項工作非由單一組織，而是透過多元公益組織，結合民間與政府部門在協調下執行，這些組織主要包括衛生、社會政策主管機關、優生保健中心、醫院社會工作體系、罕見疾病病患團體、尤其是罕見疾病基金會。

此資訊透明化機制，並非只將病患姓名、病例等等直接公布大眾。而是資訊透過中性化處理，在嚴格資訊保護程序基礎上，包括病患及家屬隱私權、尊嚴等等要求下，加以建立，此又可區分為四個次體系加以說明：

(1)公部門：

應對患者數量、分布、流行傳遞方式有效掌握，並建立相關專業之諮詢機制，包括專責諮詢單位之設立、網站之設立，免付費電話之提供，或委託民間非營利組織進行。

(2)醫療體系：

尤其應結合遺傳與預防醫學、優生保健，建立婚前檢查、新生兒篩檢，及治療體系等，建立預防與通報、疾病傳布調控系統。相關專業學門如營養學、護理學等也應加強整合。

(3)社會權益體系：

應就社會安全、社會保障、特殊教育、就業，以及社會資源分佈、取得要件、給付服務等，建立相關專業之諮詢機制，包括專責諮詢單位之設立、網站之設立，免付費電話之提供，尤其建

立有關個案管理工作流程加以落實。

(4)罕見疾病公益基金會與病患團體：

罕見疾病遺傳、預防、治療等諮詢、病患扶持、經驗溝通、相關醫療、社會資源利用諮詢等等，使得患者，或社會大眾有興趣瞭解的人，能夠獲得快速有效資訊，尤其患者或其家屬能夠因而減少摸索時間、避免延誤就醫。

而這些體系固然各自擁有權限、任務，但互相之間應透過各種途徑管道，建立聯繫協調機制，推動各種工作。就現階段醫療、衛生與社會、勞動、教育等攸關罕見疾病防治以及病患權益部分，概念上應由政府各相關部門主動依法推動，不過實際上可能還是要由罕見疾病基金會基於專業、公益之基礎倡導與協調推動，特別是透過修法程序加以落實。

5. 結合病患團體，於公平正義原則下，共同參與全方位罕見疾病防治工作

從歐盟罕見疾病藥物審核專業委員會之規定，破天荒的將二十一個席次中之三個席位予與病患團體之代表時，特別聲明病患團體之代表不是利益之代表，而是認為患者家屬也是專家，所以將病患團體之代表納為「歐盟罕見疾病藥物審核專業委員會」之成員。故如何在政策制訂相關專業決策組織納入病患團體代表，共同參與決策，也為重要之一環。

另外如何在政策上扶助相關病患團體，使其健全，提供成員相關專業資訊、治療經驗、社會權益、資源與使用、照護經驗等等之交流，結合民間，以及病患自身、家屬共同參與全方位罕見



疾病防治工作。而病患團體與患者亦應體認制度保障之建立，乃因其公益性而推動。故病患團體與患者亦應以公平、正義、公益基礎下配合相關法規要求盡其制度上義務，追求其制度上之權利。

防治罕見疾病的相關法律問題

◎清華大學科技法律研究所助理教授 何建志

壹、緣起

我個人原先擔任台大法律系執行的「基因科技之法律管制體系與社會衝擊研究」計畫研究助理。在民國八十八年底，聽聞「罕見疾病基金會」（以下稱基金會）正在推動罕見疾病相關立法，個人鑑於這項活動與人類遺傳的社會政策問題息息相關，因此便在工作之餘加入了基金會版「罕見疾病法」草案的研擬工作。

在曾執行長的積極帶領之下，草案研擬小組密集舉行了多次的討論會議，使我親身感受到為解決罕見疾病藥物供應不足而制訂專法解決的急迫性。此外，曾執行長鑑於遺傳優生保健在國內向來備受忽視且成效不彰，因此除了事後消極性的解決藥物供應問題之外，更提出了應在事前積極防治罕見疾病的觀念。經過民國八十九年一月的立法程序之後，這種事前積極預防的觀念就落實在「罕見疾病防治及藥物法」名稱，以及條文中第八與第九條所規定的通報與訪視制度。

貳、防治罕見疾病的相關法律問題

一、執行的方法

防治罕見遺傳性疾病的發生的確是一項值得努力的工作，因



爲這能夠避免許多個人與家庭的不幸，並減輕事後照顧罕見疾病病患的社會資源支出。不過，由於在罕見性遺傳疾病之中，不少疾病目前都屬於不治之症，或是需要龐大財力花費與照料，以致病友及帶因者在婚姻與工作上往往可能遭受歧視，如果在防治執行面上沒有適當的觀念與作法相配合，則可能會對病友或帶因者的生活帶來困擾。

準此，個人在基金會版的草案中特別提出應該注意執行防治的方法與態度，尊重病患及帶因者人格與隱私，維護其家庭與社會生活經營的條文（草案第十三條）。這個規定基本上受到立法機關所接納，因此成爲正式法律的第九條規定：「本法所定之機關、機構及人員從事第七條、第八條業務處理時，應注意執行之態度與方法，尊重病患之人格與自主，並維護其隱私與社會生活之經營」。

這個條文看起來似乎只是不痛不癢的道德宣示，其實不然。民國八十九年五月五日起正式施行的新修正民法第一百八十四條第二項規定：「違反保護他人之法律，致生損害於他人者，負賠償責任。但能證明其行爲無過失者，不在此限」。由於罕見疾病防治及藥物法第九條正是新修正民法第一百八十四條第二項所稱的「保護他人之法律」，因此一旦發生違反本條保護規定的情事，相關失職人員必須負擔賠償責任。如果失職人員屬於非公務員，則直接適用民法第一百八十四條第二項負賠償責任；如果失職人員屬於公務員，則賠償事宜應依照國家賠償法的相關規定處理（註一）。

美中不足的是，個人在基金會版草案第十三條曾特別將「帶因者」與病患一併列爲受保障的對象，然而在正式通過的第九條規定中卻未針對帶因者加以一併保護，實在是立法的一項疏漏，

值得日後加以改進。為何有必要將帶因者列入保護呢？這是因為帶有隱性遺傳病基因的人雖然不會發病，但是仍可能因為社會大眾的無知而遭受歧視。或者顯性遺傳疾病如亨汀頓氏舞蹈症，帶有致病基因的人通常約在中年左右發病，但是在發病前的健康狀態與一般人並無不同，因此嚴格來說發病前的帶因者並非病患，但是仍有遭受歧視的危險。既然帶因者與病患都有遭受歧視的可能性，在立法上自應與病患都受到保障。

二、志願受檢的原則

另一項防治罕見遺傳性疾病的法律問題是可否實施強制檢查。個人在基金會版的草案中曾特別提出不得強制實施的規定（草案第十一條）。在二十世紀上半葉的歐美地區，由於各國競爭劇烈以及社會達爾文主義盛行，鼓吹優生學以強種強國蔚為風潮，因此許多國家採行了許多不人道的優生措施，例如強制絕育、禁止種族間通婚等等。當今歐美各國鑑於歷史教訓，因此在實施遺傳疾病預防措施時都採取志願原則。至於我國，雖然沒有侵害人權的優生學歷史，但是仍有法律明文規定志願原則的必

註一：罕見疾病防治及藥物法第六條：「中央主管機關得委託辦理罕見疾病之防治與研究」依據這條規定，在本法下從事防治罕見疾病的工作者有隸屬於中央主管機關或受委託單位，前者屬於國家賠償法第二條所規定的公務員，至於後者，除了地方主管機關的公務員之外，也可能是私人機構的人員，這些私人身份的執行者屬於國家賠償法第四條的受委託行使公權力團體人員，他們的責任比照公務人員處理。由此看來，似乎違反罕見疾病防治及藥物法第九條保護規定者都一律依照國家賠償法負責，而沒有適用民法第一百八十四條第二項直接負責的餘地。不過，關於罕見疾病防治及藥物法第七條規定的醫事人員通報，其實也屬於防治工作的一環，這種通報工作可能由私立醫療院所人員進行，如果他們不具有受中央主管機關委託的身分，從而他們處理通報相關業務時並不適用國家賠償法，因此仍有直接依民法負責的機會。



要，以彰顯保障人權的宗旨。

雖然強制檢查可以有助於推行防治遺傳疾病的效率，但是通常檢查措施都可以經由柔性勸導或獎勵的方式實施，此外，某些檢查方法具有侵入性與執行不當危害健康的風險（如羊膜穿刺或絨毛採樣），至於檢查結果也有出現假陽性的誤判機率。因此由當事人志願選擇受檢與否仍然是比較可取的作法。然而，在本次立法通過的法律中，志願原則的規定受到刪除，因此未能凸顯保障當事人有是否選擇受檢的權利（註二）。不過，在我國現行法制下，具有侵入性的醫療行為必須得到當事者同意才能實施，否則將觸犯刑法上的傷害罪。至於檢查行為如果不具侵入性，即使不屬於傷害罪的規範範圍，但是仍然干預了當事者的隱私，因此如果未得同意而實施仍應依民法第一百九十五條規定負損害賠償責任。

三、適當說明與諮詢

不論是遺傳性罕見疾病的防治，或是針對患者的照料，都必須將患者、帶因者個人，以及家庭與社會這三方面同時納入考量，如此方能建立一個完善的支援照顧系統。而這幾個方面的努力，都有賴於相關人士能具有正確的觀念。因此，個人曾在基金會版的草案中加入了醫事人員說明義務的規定：「為預防、診斷及治療罕見疾病所為之醫學檢查或篩檢，醫事人員於執行前後應

註二：雖然罕見疾病防治及藥物法第九條之中已經有尊重病患人格與自主的規定，但是這項保障規定只適用於第七條的通報與第八條的訪視，而不及於醫學檢查與篩檢。更何況，要確定是否為病患，有時必須在檢查之後才能確定。

提供適當之說明或諮詢服務，並告知當事人其健康、社會與法律權益上之可能影響。」（第十二條）不過，基金會版草案的這個規定並未能通過立法程序成為正式條文。為了彌補這個缺憾，關於正式條文第八條中的訪視告知，以及第九條的執行方法，我們可以參酌基金會版第十二條的精神加以解釋，以充實這二個條文在具體適用上的內涵。

四、資訊隱私

為了經營完善的通報系統，以及估計可靠的疾病盛行率，都需要以建立罕見疾病資料庫為前提。雖然收集罕見疾病資訊能夠發揮許多功用，然而在現今資訊科技進步的時代裡，處理這種有關個人敏感事項的資訊必須審慎從事，否則萬一處理不當則可能侵害相關當事者的個人隱私（註三）。關於個人醫療資訊的處理，現行電腦處理個人資料保護法第七條規定：「公務機關對個人資料之蒐集或電腦處理，非有特定目的，並符合左列情形之一者，不得為之：一、於法令規定職掌必要範圍內者。二、經當事人書面同意者。三、對當事人權益無侵害之虞者。」準此，醫療人員或主管機關依據本法從事收集罕見疾病資料時，必須符合以上規定，否則將會構成侵害隱私權而必須負擔相關法律責任。至於罕見疾病資料的處理或儲存，也必須遵守電腦處理個人資料保護法的相關規定，才不至於違法。

註三：關於人類基因資訊的處理，正是世界各先進國家邁入生物科技時代所重視的一項問題，例如美國官方在1995年已經委託學者擬定「基因隱私法」的法律範本，見何建志譯，〈基因隱私法範本〉，《生物科技與法律研究通訊》第七期，頁6-21，2000年7月。



病患家屬 的觀點

抉 擇

◎罕見疾病基金會常務董事 陳莉茵

—— 我們很幸運的選擇了真理；
並且依循著真理的方向前進。

有一次，在赴美的飛行旅程中，坐在旁邊的一位越南裔美國青年問道：「台灣很富裕(Rich)嗎？」當時，默默然的我陷入思索。

一再的也問自己：「台灣社會是文明富裕的嗎？台灣政府是民主法治的嗎？」，「難道一定得帶著病兒子浪跡天涯、終老異鄉嗎？」這曾經是一些無解而令人痛心的問題。

一、緣起

1.病孩子媽媽的夢想

身為罕病兒的母親，對於生命中幾乎無法抗拒的病痛與死亡，曾經有一些不尋常的體認。僅僅抱持著百分之一、二的希望，蕩盡家財、遠赴美國求醫求藥、那種刻骨銘心的經驗，至今依然歷歷在目；繃緊了精神，奮力學習在病魔與死神眼前、照顧孩子，夜夜裡、瞪著眼、望燈影成日影，深怕一個不留神、對不起那一心仰賴自己的小寶貝；煎熬與壓



力、不由分說的排山倒海而來。由於面對的問題絕非自己可以獨力承當，甚至整個家族也無能解決，絕望式的驚惶失措與椎心之痛，真是無以言喻。

不幸中的大幸，我兒的病縱然極罕見，卻正是百分之一、二可以治療的罕見遺傳疾病，並且因及時的治療，病痛尚未造成太大傷害（如智障及嚴重的肢體障礙），兒子的生命品質得以大幅改善。但接踵而至的困窘是：續命藥如何引進？當我煞費周折的以樣品引進治療藥品後，終於大致明白；罕見遺傳疾病的預防、診斷與治療在當時台灣醫療界幾乎是一片荒原，在一切以經濟利益為依規而社會福利制度相當不完善的資本主義社會中，僅仰賴少數無奈、無助、孤獨，處境一如病患的醫師孤軍奮戰。在台灣，罕病患者無非是醫療界的“棄兒”，更是“國際醫療孤兒”。我等幸運的家庭，因得家族友人濟助而有能力與機會奮力一搏，加之在異國得到人道救援，才有一線生機。

1990年回國後，在醫師的轉介下，曾先後以家中有限的藥品救急並協助過13位尿素循環代謝異常及酸血症的病患。1995年王子政小朋友的悲劇則再度重擊我對生活在台灣的信心，王小弟的被棄醫與棄養，只不過是在許多台灣陰暗角落裡的個案之一；是不健全的醫療環境、社會福利制度及文化背景下的小小犧牲品。正如本會執行長曾敏傑教授一針見血的剖析：「我們這個社會拋棄了這樣的家庭，所以條件較差的父母會選擇拋棄他們的子女。」同時，王小弟的案例更沉痛的提醒我；這是一種嚴重缺失的社會問題而不僅僅是偶發的個案悲劇。也就是強迫我再次深入的面對問題：我兒有藥吃，不表示別人的兒子也‘能’有藥吃；我兒今年有藥吃，不表示明年也會有藥吃；我個人一己之力沒辦法幫助任何一個病患，甚至也無法照顧自己這個終身需要醫藥的

兒子。其間正值全民健保開辦，因此，我展開了爭取病友與媒體支持的行動，進行孤兒藥給付的申請，並於1996年春天得到全額健保給付。同年夏天，兒子昂貴的救命新藥上市(每月藥費需台幣13萬)，副作用足以致命的舊藥終於全面停產(1992年後此藥在美國境內已不再使用，舊藥的人道生產僅為國際病患使用，因為這是當時唯一可用的上市藥)，而新藥給付申請延宕年餘毫無進展，眼見母子倆‘淪落異邦’，極將可能是無奈但是幸運選擇，那麼其他的台灣病患是否個個有機會？或者大部分罕病病患只能眼睜睜的等死呢？

1998年2月12日，行政院衛生署通過全民健保民營化的草案，我這病孩子的媽聞訊，直覺不寒而慄，猶如天寒地凍裡跌落北極海，因而振筆寫陳情書致衛生署及立委諸公，就所知罕見疾病患者在商業利益考量的醫療體系中極端困窘的境域與立法保障的迫切需要一一作條列說明，其中曾明確指出：

「孤兒藥品的採用與取得程序...癥結與問題...

『孤兒藥品』的取得過程中，其關鍵環節掌握於具有商業特性的醫院及藥商，...尤其令我們關心憂慮不已的事是全民健保民營化後，改其社會保險性質而具商業色彩，孤兒藥品的取得勢必如緣木求魚，...

為保障孤兒病人其基本生存權，合法取得『孤兒藥品』，立法藉以規範並確保病患得到適宜的醫療及續命藥品，有其絕對的必要性。『孤兒藥品』的法源確立，當無疑為我國健全醫療體制及全民健康保險制度的努力過程中，建立進步指標與嶄新的里程碑。」

亂槍打高空的作為，本不敢妄存冀望，未料衛生署竟有立即



的回應，1998年4月2日，健保給付了我兒昂貴的救命新藥。然而官員們對立法的觀點則相當保留；因為一切應有優先順序，相形之下、罕病患者人數稀少，而且不是壓力團體。甚至主管官員認為幫助罕見病患既無責任、也無榮譽或政績(credit)，他們僅止於遊走法理邊緣，略施同情救濟而已。如此殘酷而現實的話語出自於大力相助的專業主管官員之口，更再再證實了衛生行政體系中普遍存在的無力與無奈，亦無視於罕見疾病種類繁多(另一種多數)而且是人類在生命傳承時無法避免的遺憾，與對國人生命品質深遠的負面影響；相對而言，立法保障的必要性與迫切性則益形彰顯。

病孩子的媽媽枯坐電腦終端機前，漫遊先進國家的相關法令制度、平衡醫療資源的措施、挑戰生命極限的付出與努力、以及民間公益機構與病患團體的積極作為時，不覺油然而生的殷羨夢想，難道就此破滅嗎？何處是兒家呢？攜兒赴美苟延殘喘、惱悔中終老異域，似乎應是比較簡易省力的辦法。但是怎麼對那13個病兒的父母們交代呢？對自己生長的這片土地、與飽受病苦或受潛在威脅而渾然不覺的同胞，就此聽而不聞、視而不見的裝聾作啞的一走了之嗎？一心信仰的‘尊重生命’是真理嗎？

然而，我深信中華民國憲法所賦予全民保障的「生存權、醫療權、教育權、工作權、及社會福利權」的確是為遵循真理而制定，並且必需在民主法治的制度運作下，特別訂立專法執行，方才得以彰顯；那麼‘尊重生命’的真理也才得以伸張。爭取罕病患者的醫療權益以確保生存權，對處於人間至痛的病患與家屬而言，不僅僅是搶救渺茫生機、改善生命品質、爭取合理與友善的生存空間，更是回饋社會的契機與責任。

2. 基金會誕生

1998年4月，得到正在籌畫「人類遺傳學會」的諸位醫師與一同並肩抗病的病患家屬們認同及支持，我們成立籌備會開始籌募基金會的工作；正如本會執行長曾敏傑教授當時所說：「讓我們為台灣社會做些事吧！」。

一整年的募款過程中，台灣同胞以最真摯的認同回應我們的理想，也當然回答了我曾經孤獨而淒涼的疑惑。在病友們點燃自己照亮別人的勇敢挺身而出時，與媒體朋友克盡心力展現其無遠弗界的教育功能下，我們驚訝欣喜來至社會各階層的關懷、贊助與人道救援，真理與正義顯然並存於功利的資本主義社會中，而形成一股似乎可以制衡的力量，台灣社會呈現著走向成熟穩健的富裕與文明。極可貴的是來自政府保守行政系統中的善意回應；意味著罕病患者的合理醫療照護與其他權益並不是遙不可及或近乎絕望的夢想。由於社會大眾的認同及支援，並得到醫、法、學界、病患團體、社福團體及社會賢達的熱心投入，1999年6月6日『罕見疾病基金會』這個自發性的公益團體，於備嚐艱辛的奮鬥歷程後誕生。

二、群策群力堅持理想

1. 立法過程與意義

為堅持創立基金會的原始初衷，把握積極作為的契機，1999年7月基金會的董事會在李宗德董事長倡議、曾敏傑執行長與王慧綾義務律師主持下，組成九人立法小組(曾敏傑、王慧綾、胡務亮、楊秀儀等人)，草擬並於11月2日完成「罕見疾病法草



案」，同時送達立法院關切此議題的諸位立委。立法院江綺雯委員與余政道委員先後各得到34位委員聯署，並於11月11日及11月17日將基金會版與余委員版的「罕見疾病法草案」提付立法院衛生與環福委員會討論表決。11月5日，林耀興委員為行政院衛生署通過的「罕見疾病藥物法草案」提案並召開公聽會。自此三案並呈立法院衛生與環福委員會，經協商後於12月22日三案合一更名為「罕見疾病防治及藥物法」草案。在幾經非正式協商後，2000年元月3日「罕見疾病防治及藥物法」草案獲於委員會中一讀通過。元月10日黨政協商後再經會外協調，元月11日完成各黨協商委員連署，12日排入立法院大會民生法案第17案，2000年元月14日逕付二、三讀通過。在朝野黨政及基金會的通力合作與努力之下，因而創立嶄新的醫療人權指標。

「罕見疾病防治及藥物法」對於罕見疾病患者意義非凡，當然挑戰繁雜而困難的罕見疾病治療與研究，也應為推展台灣醫學的進步、更添新頁。在規劃與推動法案的過程中，本會執行長曾教授、立法小組的成員及提案委員們對防治條款的堅持，賦予本法一種積極的角色，同時顯示政府主管機關與各級醫療院所在防治教育及推廣工作上、可以能夠有更主動的作為，進而展現法案對全民健康的永續關切，當是最具人道關懷的特色；本法除規範罕見疾病藥物取得給付外，在冗長的協調會議中、為極力爭取保障並非藥品、而幾乎被摒棄在法案之外的「維持生命所需的特殊營養食品」，其取得與補助比照藥品法制化，應是最為曲折也煞費周章；原藥物法中，衛生署藥政處對藥品的研發、製造、進口、證照、獎懲等完備規劃，本法幾乎全部採用，最為專業與具照護的善意；國際醫療合作及特別補助條款，力圖為罕見疾病患者擴增醫療管道的企圖與美意，尤其給予許多絕望無助的罕病患者一線生機，也為艱困複雜且日新月異的診斷與防治工作提供有

效途徑，最具創意與感動；獎勵及補助各級醫療機構的人力培訓、研發及設備經費，充分具有主動在科技洪流裡力求進步的前瞻性，足使遺傳醫學界及其病患振奮並再燃希望；在原余委員提案、基金會不遺餘力為罕見疾病患者爭取之條款：「依全民健保法免除部分負擔」功敗垂成、未能列入法案，當最為遺憾；然而針對補助全民健保未能給付的診斷、治療、藥品與食品費用之條款，則專為彌補不足而設計，最盡關懷之責，應為病患更添生機，也大幅提升改善生活品質。

2. 阻力與助力

本法於提案及推動之初，其實不被看好、更不能預期得以快速審查通過。曾教授、立法小組與我全無立法經驗，但是，幸得提案兩位委員與他們的幕僚全力支援，加之基金會同仁與立法小組成員不計成敗與否的全力以赴，終於得到立法院當會期的衛生與環福委員會及關切此議題的立法委員們的認同、鼓勵、和支持，在在顯示委員們的專業、善意與勇氣。對於立法程序、動員、公聽會到修改草案，相關法案修法的可能性與本法的關聯、行政機關的預算及在執行層面的可行性與可預見的困難，委員們各有極具建設性的建議、討論分析與適時並即時的支援，相較於流浪生死奔走醫藥於國際間的孤兒生涯，尤其使我們感動與感慨的心緒交織，對委員們的真誠付出衷心摯謝而永誌難忘。我們在立法院各委員的辦公室間穿梭遊說、曾經得到最真摯、最溫暖的關懷、以及最珍貴無比的支持；立法院聽到全民健康的嚴正需求，並且做到積極的全面回應。

原始的法案規劃，曾將罕病患者的其他相關權益；例如：教



育權、工作權與社會福利權等列入，然而為強化本法的專業性及與行政主管機關溝通協調的單一性，僅就防治與醫藥等議題的對口中央主管機關「衛生署」作為唯一的協調單位。衛生署藥政處對罕見疾病藥品其相關研發、製造、進口、證照、獎懲等已有完備規劃，其主動積極推動藥物法有目共睹；然而藥物法不能完整滿足「罕見病患」的需求，故而有食品衛生處與保健處的先後加入法案的制定。衛生署原擬制定「罕見疾病藥物法」並修訂「優生保健法」，險將罕見疾病中有四千分之一罹病率的「罕見先天代謝異常」病患族群其「維持生命所需的特殊營養食品」之取得與補助的法制化遺漏，或提議另修「食品衛生管理法」而將本法至少分列三法。所幸在幾經洽商後，衛生署從善如流同意立法院的三合一版「罕見疾病防治及藥物法」。但是，衛生署因唯恐「重大傷病」的給付予罕見疾病患者「流於浮濫」，而堅決反對原草案第12條、為罕見疾病患者爭取：「依全民健保法免除部分負擔」之條款，幾乎無視於絕大部分罕見疾病患者長期、甚至終生臥病期間對醫療迫切的必要性，甚或引起罕病病患對全民健保也許歧視少數病類的疑慮，引為至憾。

我們充分體解主管機關在行政體系中，經費排擠壓力、牽一髮以動全局的執行困境，但是也因為主管機關各位長官與幕僚對此議題專業的深刻瞭解，勢必將排除萬難有效運用有限行政資源，重視與正視「罕見疾病」對國人健康品質、促進醫學進步及減低相對醫療與社會成本的長遠影響；我們對衛生署執行法案與落實法案的能力及誠意深具信心。其實，在過去的兩年中，衛生署各處及健保局已主動從事照護服務，唯法令與行政機制的創立、暢行，尚待積極進行。謹此，必須對衛生署中各位長官與專業工作幕僚們對罕見疾病患者的努力付出與辛勞並深致謝忱，尤其熱切期待更制度化、組織化、人性化的罕病醫療，在衛生署的

帶領下落實法令規範的醫療人權。

3. 感謝與感動

一路走來，真得感謝遇到一群願意為社會付出、選擇依循真理、為伸張正義努力、勇敢為理想堅持、卻絲毫不計名利收穫的陌生人；美夢成真必需經過理想的形成、行動、挫敗、妥協、但是堅守立場，並得忠於原始初衷。此中不容忽視的關鍵所在是，病患朋友們的不顧病體挺身而出、曝露隱私、打破傳統迷思，直指問題的核心，使智慧、慈悲與勇氣添具令人欣喜的詮釋；數目稀少但默默服務已久的專業醫護人員則全力投入其支持，使病患、家屬、甚至一般民眾對罕見疾病得以自亙古以來、頭一遭有了全新的瞭解，而所衍生的共鳴、迴響，令醫病共享已久的寂寞、頭一回得到紓解；前述的付出與努力、尤其仰賴媒體朋友們認真的全面性詳實報導、討論並凸顯議題、克盡社會教育責任，使更多的同胞因感動而認識、認同、心動而行動，同時創造了社會進步的理想空間。我們為自己的選擇得到認同、支持與鼓勵，感到萬分榮幸；勇敢堅持得之不易、群策群力的理想，將是我們永遠的目標。

三、法案的實踐與檢討

如履薄冰的惶恐與期許

2000年2月8日，總統明令公告「罕見疾病防治及藥物法」並於同年8月9日起實施。辛苦推動，匯集各界關懷的法案，為解決罕病患者的醫療困境、已踏出難得的第一步。但是罕見疾病在



防治與醫療方面的困窘和困難，可謂：冰凍三尺非一日之寒，法案的落實、當然亦絕非一蹴即成。衛生主管機關及醫療機構得到法源依據，而建立有效機制、切實落實對罕病患者的醫療照護、防治與保健工作，卻是千頭萬緒、著力不易。

總統明令公告法案後，衛生署積極制定各種細則與辦法，本法實施同日「罕見疾病及藥物審議委員會」依法成立（詳見「罕見疾病防治及藥物法大事記」）。在黃富源副署長領軍下、審議委員會目前已審查通過並公告69種罕見疾病，公告給付59種罕見疾病藥品及18種特殊配方奶粉；受惠罕病患者數以百千計。此外，與人類遺傳學會合作建立通報系統、與基金會合作舉行專題座談會、法案說明會、製作宣導文案等，審議委員會乃非常設性機構，衛生署中兼辦罕病業務同仁也屈指可數，加之經費短絀，窮山惡水的萬難中行走，數月裡得此佳績、談何容易。

檢討之一：經費短絀

法案執行面的重重艱困中，最先顯現的問題是經費短絀；89年6月，本會董事長、執行長及董事共五位曾面見當時甫新上任的李明亮署長。李署長雖然是遺傳專科出身、對罕見疾病有最深入的瞭解，但是在新政府財政吃緊的龐大預算推擠壓力之下，顯然並無對策，也沒有積極執行法案的準備。情急之下，基金會再次邀請當時在立法院協商的各黨立委出面，爭取黨政協商中原來應允的三千萬經費。然而區區的三千萬經費中尚包含原來優生保健中心與特殊配方奶粉的預算，衛生署要為全民的生命品質把關時，「巧婦難為無米炊」的窘境、不言可喻。經費短絀勢必無法增加專責服務人員，更必然影響法案的相關執行作業，所謂「徒

法不足以自行」；落實法案、意圖加強對罕病患者的醫療照護、防治與保健工作，數月以來捉襟見肘、滯礙難行的困窘時有所聞。此期間若干執行層面的問題曾經一再顯現，希望謹就此略事檢討，期待日後能夠全面改進。

檢討之二：「重大傷病」的核發

其中之一是「重大傷病」的核發；由於中央健保局似未曾針對具有專業功能的「罕見疾病及藥物審議委員會」所審議公佈之「罕見疾病」名單、列入核發「重大傷病」之考量，因而有同一種衛生署公告之罕見疾病、各分局卻有截然不同的核發結果，健保核發「重大傷病」的不確定性、常導致病患家庭因無力負擔醫藥治療而棄醫棄養，小小罕病兒默默然徒喪生機，良法美意徒勞無功。再者，已核發「重大傷病」的罕病患者每三年申請續發時，亦必需經過再次審核的程序；就以罕見遺傳疾病患者而言，病患致病的基因缺陷是一種不會消失的終身痛苦，必需長期治療，多數罕病患者治療及藥品費用昂貴，同時必需專案申請、不虞濫用資源，完全符合核發「重大傷病」的基本定義；然而健保局也完全無視於罕病患者對「重大傷病」迫切的需要，而一再漠視罕病患者的權益，反而浪費時間與人力再三作不必要的審核，若因此導致療程中斷或引起危及生命的威脅、豈不為德不卒、功虧一簣？謹此建議及早修改本法，恢復原草案對保障罕病患者「依全民健保法免除部分負擔」之條款，並敦促中央健保局尊重與考量「罕見疾病及藥物審議委員會」所審議公佈之「罕見疾病」名單，作為核發「重大傷病」之標準，或者得以減少遺憾。（編按：衛生署於91年8月民間反健保雙漲運動時，已公告將罕見疾病全數納入重大傷病範圍。）



檢討之三：「罕見疾病藥物」給付標準不一

健保局對「罕見疾病藥物」之給付標準不一，是問題之三；「罕見疾病及藥物審議委員會」所審議公佈之「罕見疾病藥物」，各個醫療院所在向健保專案申請時，也經常有兩極化的審議結果(曾有同一種公告之罕見疾病使用同種藥物、自七所醫院的十位醫師、為二十三名病患專案申請，僅三案核准。)，嚴重影響病患的治療計劃，無視於罕病患者需要持續治療的迫切必要性。負責治療的醫師們在毫無依據可循、又相當繁複的申請程序中無可適從，病患及家屬亦徒然望藥興嘆而備受打擊，相對之下，衛生署的公信力及政府明文公佈的法案與規章、備受挑戰。健保局又經常因為「罕見疾病藥物」價格昂貴，特案審查與給付時間冗長，並且對使用藥物之醫師列檔而「青眼相待」，無異另類「白色恐怖」，不但有心的醫護人員怯步、醫院更因有害無利之下、訓令醫師請病患轉院，大型教學醫院都如此罔顧人權、尤其使人寒心痛心。健保局應針對衛生署公告之「罕見疾病藥物」及其適應症，建立制度化的統一給付標準，同時簡化並制式專案申請程序，研擬設置「罕見疾病藥品物流中心」，以落實嘉惠罕病患者的德政。(編按：在罕病法架構下，目前已在中國醫藥學院附設醫院中成立罕病藥品物流中心。)

檢討之四：檢體運送管道與給付辦法

法案中最具創意的國際醫療合作及特別補助條款，因為運送檢體管道的極不暢通與給付辦法的瑕疵，也是問題叢生。直到目前為止，一如十年前、沒有任何在台灣的快遞或空運公司有意願或允許運送檢體，醫師們經常冒著被查獲退回勉強郵寄，或央求

親友非法攜帶或寄送以解決急需。由於罕見疾病的診斷艱困複雜且日新月異，多數必需建立國際合作管道確定診斷、以期對症下藥，同時在防治工作上提供有效途徑；更由於罕病診斷與治療的非常專業性，國外醫療機構通常僅接受對等單位或醫師寄送之檢體，加之補助與否的不確定性而使醫院無意願涉入，檢驗及運送費用的負責人無疑是寄送檢體的醫師，即使負責醫師得到補助，其補助款將變成負責醫師的收入而必須課稅，如此的補助給付對負責醫師非但毫無鼓勵、反而是一種不合理的懲罰，也因此創意條款落得經不起考驗而滯礙難行。身為衛生主管機關的衛生署，似應為檢體的運送指點通路，並且對國際檢體檢查標準、規則與補助款的給付辦法詳加設計、務求運作暢行。(編按：在罕病法架構下，目前衛生署已專案委託罕病基金會執行國際檢體外送服務方案。)

檢討之五：罕見疾病藥物查驗登記

根據衛生署90年5月2日公告核發東洋製藥所「研發」之「新劑型藥物-Phenty F.C.」查驗登記，其核發過程引起病患及家屬對該藥廠取得查驗登記證之合法性強烈質疑，並委託本會向衛生署陳情及澄清疑慮事件；雖經罕見疾病審議委員會開會決議：對上項藥品「暫時先收回許可證，給予（藥商）兩年時間補足BE或BA+臨床試驗資料再發還許可證，如果屆時無法補足資料則撤銷該藥品許可證。在兩年期間若原廠商申請查驗登記證則再協調之。」暫時權宜保障了病患用藥安全及權益；然而此事件足以顯示：落實罕見疾病藥物查驗登記之審查程序及相關條款與規定，並確立其未來規範，進一步確保藥物品質、安全及療效要求，以期維護病患用藥安全的絕對重要性。同時防堵不法與避免行政疏



失，則繫於相關條款與規定之修訂、詮釋與嚴謹執法。例如：第五條第二款、第十六條與第十七條之修訂與詮釋釐清尤其有立即之需求。

檢討之六：落實罕見疾病防治

相關「罕見疾病防治」之獎勵與補助條款，在經費短絀的情況下，想必蹶然。除依「優生保健法」實施十數年不變的五項新生兒篩檢外，新生兒篩檢系統與制度是否應全面檢討？國內可以從事的基因檢查及防治工作，其相關人力培訓、研究及設備所需經費之補助，是否有著落？通報網路是否日臻完善？自然仍似百廢待舉的遙不可及？每當我們見到更多的罕見疾病患者，例如：石膏寶寶、早老寶寶、羅倫佐油寶寶、黏多醣寶寶、戊醯酸寶寶等（本會已累計約103種罕見疾病、病患約1700人），單就顯性的嚴重遺傳疾病其帶因家屬的基因檢查，就因為許多配套措施，包括：遺傳諮詢人員、心理諮商人員、特教與工作訓練、安養照護的安排等，完全未曾著手建立而無從下手，病患與家屬長年處於驚恐、惶惶不可終日的煎熬心境、執法人員可曾念及？罕見疾病防治及教育宣導工作都是十年樹木百年樹人的考驗，需要組織力、團隊力，需要傳承與堅持，更需要全民的加入。

四、工作才正要開始

我們理解理想與現實之間差距往往很大，然而也確信面對問題應該是解決問題的先決條件；抱持初衷與努力不懈則能取得兩點間的平衡。在法案通過之初，已預見困難險阻，也通盤明白

‘工作才正要開始’！「罕見疾病」的處境，在在凸顯了資本主義運作下的「功利」，導致醫療資源的分配不公平；醫療體系與衛生主管機關的政策使之如此。即使在已有法源依據的今日，戕害罕病患者的阻礙依然處處存在。台大社會系吳嘉苓教授曾於「台灣病患權益運動的初探」一文中提到：「國家有時是資本主義結構的幫兇，但也可能是破解醫療商品化的希望。」我個人相當同意這種看法，因為畢竟「罕見疾病」所面臨的困境是人人都必須面對的機率，其種類繁多與所造成的嚴重傷害、而引起龐大的醫療與社會成本，及對國人生命品質的深遠影響，基本上是不容忽視的民生大計。政府既已『面對問題』，假以時日『解決問題』應該在望。

由於「徒法不足以自行」，對於「罕見疾病防治及藥物法」唯有政府與民間攜手共進並投以無限關注，為大家的下一代再接再厲無悔付出最大的努力，務必以戒慎恐懼的態度與作為，揪出「罕見疾病」的基因元兇，期待為全民的基礎健康克盡心力。

請加入我們，支持我們，作出您的抉擇，與我們一同為選擇真理而奮鬥！



母親的故事.....

◎台灣師範大學家政教育系副教授 何慧敏

2000年春，第一次聽到罕見疾病基金會之前，還未真正意識到家母在年初診斷出的疾病---高血氨，一種性聯遺傳之特殊酵素缺乏症〔Ornithine Transcarbamylase，簡稱OTC〕是多麼罕見。家人正在為「孤兒藥」的取得煩惱時，透過台大醫院優生保健部胡務亮教授的介紹，認識了罕見疾病基金會的副執行長陳莉茵女士。她熱誠、率直的心，適時地協助我們解決了「孤兒藥」的問題。這時才開始認識罕見疾病基金會，頓時也覺得我母親的病雖罕見，但是我們不會再孤單了。原來在基金會的努力推動下，「罕見疾病防治及藥物法」已於2000年元月三讀通過，當年八月即開始施行。獲知這消息後，深覺罕見病患者應該逐漸可受到平等的醫療保障了。不論對病患或家屬而言，罕病法應不僅像一座靠山，而且還像是河流的源頭；期待將來還有更完善的相關子法，讓罕見疾病患者更能立足於社會。

至於為何家母會在老年初期才患這麼罕見的高血氨症？至目前為止，似乎無法有較完整的解釋。這半年多來的居家照顧與治療，除了固定的門診諮詢與領藥外，我們也常與醫生、營養師討論，有時還得自己發覺問題、提高觀察力，因為在攝取蛋白質和排除阿摩尼亞〔ammonia〕間要取得平衡，這在高齡患者身上顯得頗為困難。

家母在年輕時即患有甲狀腺亢進之毛病，在經過原子碘的治療後，從甲狀腺亢進變成低下，但家母並不知情，一直到五十多歲時，一天晚上忽然喊冷，分不清方向，不久即沈沈睡去，不省人事，經送台大醫院急救，終於甦醒，醫生只告知，家母需要終身服用甲狀腺補充藥物。有一段時間，我們即認知：昏迷是因為甲狀腺分泌不足，加上偶而未定時服藥所致。幾個月後，家母又再度不省人事，再送台大醫院急救，甦醒後，醫生又告知，家母因肝有囊包，所以影響排氨〔ammonia〕功能，還需服用一種利氨排出之Lactulose口服藥，並且要控制飲食，少吃高蛋白之食物。所以，好幾年的時間我們的認知是：肝的囊包導致排氨不正常。自此，家母成為以前公保門診的長期慢性病患，且長年自費購買Lactulose口服藥。

之後，我們每天皆須非常注意家母的排便問題，因為Lactulose口服藥是幫助病患由便中排出氨。但是由於口腹之欲，有時實在難以適量控制飲食，因此，近20年的時光，常因體內氨值過高而昏迷不醒，每回送台大醫院急救，都幸而在人工通便或服用較多劑量之Lactulose後，能安然甦醒過來。可是，十多次的昏迷卻對家母之腦部也同時造成無法挽回的傷害，運動神經似乎有點遲緩，後來甚至還看了好一陣子的神經內科。另外，再加上每天多次的排泄，不免也將身體該有的營養流失掉，所以，家母後來亦長期的營養不良。體能與抵抗力自然愈來愈差！

1999年初，家母開始明顯食慾不振，身體愈來愈瘦弱，就在同年十月底，又因再度昏迷而送醫，而這次雖經人工通便，仍無法快速甦醒，不幸又在院內感染急性肺炎，於是插管送加護病房，再來是氣切及9至10個月的呼吸器輔助，直到今日還有賴於



氧氣製造機以維持生命，而且長期臥床，需人照料，我們家屬只有心痛和無奈！

在台大醫院住院期間，因胡醫師建議我們自費將家母之尿液送往美國檢驗，或可測出是否患有一種罕見疾病---高血氨症。如果是幼兒病患，他們常因無法正常排氨而早夭。檢查結果顯示家母真的是有此酵素缺乏之問題。雖然，美國在1996年已製造出可替代此酵素排氨的口服錠〔Buphenyl〕，但由於此藥稀有而且十分昂貴，非病患負擔得起，所幸透過胡醫師向健保專案申請，家母服用此藥已快一年了。此種孤兒藥雖有些副作用，但至少可幫助控制氨值，且可讓家母適量增加蛋白質的攝取，明顯地改善了身體狀況，抵抗力也增加不少。

家母會有此種罕見疾病確實令我們很訝異。研究此症多年的胡醫師也不解，若家母天生有此遺傳上之缺陷，為何會在五十幾歲才發病？更令人疑惑的是，家母之兄弟姊妹絕大部分都仍健在！所以，家母到底是先天就缺乏此酵素？還是後天的病變，到現在仍是一個謎！

在這一年多的日子裡，我們對醫療體系終於有了更深的認識。在初期的時段，真是覺得孤軍奮鬥。認識了罕見疾病基金會之後，不但獲得實質的協助，更重要的是，有了精神與心理上的支持，我們不再是孤獨的罕見病患與家屬了；另外，有「罕見疾病防治及藥物法」作為依據，在面對龐大的醫療與健保體系時，也就不會再那麼無助與弱勢了。誠摯的期望有更多的罕見病患能有機會認識「財團法人罕見疾病基金會」和「罕見疾病防治及藥物法」，早點獲得支援。同時，更希望社會各界能多多支持「財團法人罕見疾病基金會」，伸出援手，協助各種罕見疾病病患的預防、及早發現、診斷與治療。

一個海洋性貧血帶因者的

心聲

◎台灣師範大學家政教育學系副教授 周麗端

七十五年間，我懷著老大，正細心為孩子準備各種必須的用品，滿心期待倒數著日子時，在第三十八週例行的產前檢查中，醫師突然發現我的第一次產檢（大約為六、七週吧）抽血檢查結果異於常人，雖然醫師用很平常的口吻告訴我，要進一步檢查，以確保胎兒的健康，但我依稀嗅出空氣中緊張的氣氛。

當天外子在學校上課，但醫師要求外子立刻到醫院抽血檢查，於是外子匆匆忙忙到醫院掛了「婦產科」（生平第一次也是唯一的一次），我也又進行一連串的檢查，在非常不安的心情下，我獲知我是一位「 α 型海洋性貧血」帶因者，因為我的紅血球體積顯著偏低（血球容積比 <80 ）。

在等待檢驗結果的焦慮中，時間過得特別漫長，什麼是海洋性貧血？會遺傳給孩子嗎？會給孩子帶來什麼不良影響？孩子可以健康的成長嗎？一連串的問題馬上浮上心頭。心中不停的禱告，希望我的孩子能得到祝福，是一個健康寶寶。驗血的時間只不過幾十分鐘，但緊張的心情讓我覺得過了幾十世紀。好不容易熬到檢驗結果出爐，醫師如釋重負的告訴我們，因為外子的檢驗結果是正常的，因此，我們的孩子不會有問題，她可能是完全正常，如果有缺陷也頂多和我一樣--一個一直都不知道自己是「海洋性貧血」帶因的人。



知道孩子頂多會是一個帶因者，心中的一顆石頭才放下，但心想如果我的配偶也是一個帶因者，那麼我們的孩子就有可能成為重症患者，心中不免捏了一把冷汗。依據衛生署的統計，台灣地區居民中，約有 6% 為海洋性貧血帶因者，其中大約 4% 為 α 型帶因者，2% 為 β 型帶因者，這些帶因者多半不知道自己是帶因者，因此，一個不注意，在夫妻皆為帶因的情形下，將有 1/4 機會胎兒完全正常，1/2 機會成為帶因者，1/4 的機會產下重症的海洋性貧血子女，這些重症子女將會給家庭帶來莫大的壓力與負擔。

雖然我很幸運的逃過產下重症海洋性貧血的孩子，但自從得知自己帶有遺傳上的缺陷開始，我一直在思索著如何能夠使得這種遺憾在整個社會中減少、降至最低、或完全避免。值的欣慰的是，經過一些有志之士的奔走努力，「罕見疾病防治及藥物法」終於在民國八十九年一月通過立法，並經總統公布實施。該法是「為防治罕見疾病之發生，及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病患，協助病患取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需的特殊營養食品，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展」。足見該法除賦予政府更積極的防治角色外，更從病患的需求面出發，直接滿足病患的部份衛生福利需求，以及透過獎勵調整失衡的罕見疾病藥品供需。罕見疾病防治及藥物法除了對少數弱勢病患的醫療立即協助，更透過完善衛生福利的提供，驅使病患納入正軌醫療體系，進而結合優生保健教育，以達到減少重大遺傳疾病蔓延的目標。

以海洋性貧血為例，胎兒如為重症 α 型海洋性貧血患者，則在懷孕中期以後，會出現胎兒水腫現象，包括腹水、胎盤腫大等，這往往可由超音波檢查出來，大部份重症 α 型海洋性貧血胎

兒在出生後不久死亡，少數會胎死腹中；同時也會導致孕婦出現高血壓、子癲前症、產前或產後出血等嚴重合併症。如果胎兒是重症 β 型海洋性貧血患者，則超音波檢查並不會表現出不正常，但是出生數個月以後，新生兒會開始出現貧血的現象，終生需要定期輸血且注射排鐵劑以維持生命，或者經由骨髓移植來挽救生命。因此，孕婦接受地中海型貧血帶因的篩檢，十分重要。「罕見疾病防治及藥物法」在這過程中扮演積極且重要的角色，若夫妻均為帶因者，可依該法，於每胎懷孕第12週以後，抽取胎兒檢體檢查，若確定為海洋性貧血重症胎兒，即可考慮人工流產，以免將來病童痛苦與照顧上的負擔。

事實上，除了海洋性貧血外，在人類生命的繁衍過程中，科學家發現平均每個人身上大約有五到十個基因是有缺陷的，這些有缺陷的基因有時是隱性的，就像筆者所帶的海洋性貧血，帶因者本身並不知情，但當兩不知情的隱性基因結合在一起時，就可能產生顯性的下一代；然而，人類有許許多多的疾病是由於基因突變，很難防患於未然，因此，婚前健康檢查、產前健康檢查就變得格外重要。因而，「罕見疾病防治及藥物法」立法的通過是急切需要的，姑且不論該法在執行面上的限制與困難，但已有不少家庭受惠於該法。筆者心中記掛著十幾年的憂心，也終隨該法的通過而放下，感謝為該法催生所有鬥士，更感謝繼續為本法執行而不眠不休的熱心人士。真心的盼望經由政府、醫院、家庭的共同努力，能讓罕見疾病患者得到最好的醫療與照顧。



從家庭資源經營看

家有罕見病患。

◎國立空中大學生活科學系副教授 唐先梅

對一個家庭而言，當家中有一位罕見病患時，多半必須承受相當大的壓力與轉變，而也因爲患的是“罕見”的疾病，病人本身及其家屬可得到的資訊往往相對“罕見”，不但是類似疾病患者人數的稀少，病患互相支持系統的不易建立，在對疾病本身的了解也仍有許多的盲點，有待醫學界進一步的了解。然而不論我們對此疾病的了解有多少，患者多半皆須仰賴家人的協助，尤其是年幼的病人更是如此，也唯有家庭的協助，這些罕見病患才能坦然地接受此一疾病，並得到最好的照顧以調適自己來面對社會，而家庭如何因應家有罕見病患呢？首先應先了解這些罕見疾病對患者所造成的個人及家庭影響為何，由於一些罕見疾病對患者常會造成生理上的部份障礙，如肢障、智障、或循環系統障礙等，因此疾病患者家庭在因應的方式也因而有所不同。除了了解疾病的特質外，在家庭中病患本身及其他家人對角色認知的調整，是除了生理及生活層面需要適應的心理層面。另外如何應用家庭及社會的資源，以協助病患及其家庭活的更有品質，也是罕病患者家庭應努力的方向。

一、了解罕見疾病的特質

多半的罕見疾病在日常生活上或多或少都有些影響，有些是

可從外觀看出其異於常人之處，如行動上的不便，或是臉部的特徵等，有些則無法從外觀得知，但卻在生活及飲食上，有所不同於常人，而不同的病患情形使得家庭在因應時亦有所不同。若從家庭的協助觀點出發，可從發病的年齡、預期壽命以及發病的影響來了解罕見病患與家庭之間的關係。分別說明如下：

(一) 發病的年齡

許多罕見病患雖多半自出生即是帶病者，且有許多從出生即開始面對罕病病魔的挑戰，但亦有些患者真正的發病是在十幾、二十、甚至三、四十歲或更大。但一般來說，年紀愈小發病的病患在生活上愈容易適應，對自己的身體狀況也愈能接受，也較願意與社會互動，而年齡愈長則適應上就較為困難，有些甚至會自暴自棄，因而在協助病患適應生活時，發病的年齡是應特別的考慮。然而值得注意的是，對一些罕見病患因服藥而產生身體有異味，使其在社群中容易受到他人排斥而影響其心理，是另一協助患者時所應留意的事項，其中又以青少年患者對面此一問題的困擾最多，也因青少年階段同儕的影響及互動是其生活中發展的重點，因而不論是家庭或其他協助者應特別了解此年齡孩子的壓力與困擾。

(二) 預期壽命

雖然我們對罕見疾病的了解仍有許多不清楚之處，但從過去的資料中，我們可得知有許多的罕見病患其預期壽命是較一般常人來的短，如肝醣儲積症第二型(龐貝氏症)患者的預期壽命為3歲，而黏多醣症患者約十多歲，因而當家人得知如此訊息時，難過與悲傷自是不在話下，但最重要的是必須接受此一事實，讓患者在其有限的生命中仍是充滿美好回憶及關愛的，也讓家人們因



爲有此一特別的成員而共同成長，共同珍惜。夫妻間相互的指責對方、怪罪他人、或歸咎責任只會讓家庭在危機中將面對更大的挫折與不幸，這不僅對患者是很大的傷害，對其他的家人面言也具是有相當負面的影響。

(三)發病的影響

罕見疾病的種類相當多，發病之後的影響也有很大的差異，每個家庭在因應家有罕見患者時自然會有很大的不同，我們可從日常生活的食、衣、住、行來看不同疾病所應注意的事項及對生活的影響。

以食而言，一些代謝性障礙的罕見疾病，是必須控制其飲食，以減少食物中無法代謝物質對身體產生的負面影響，如白胺基酸代謝異常，其食物中蛋白質的白胺酸及脂肪是必須限量的，而楓糖尿症的病患則必須同時控制三種胺基酸，卻又必需兼顧患者營養的均衡。因此當家中有些類似的患者時，非但家中的飲食必須適當的調整，對營養知識的取得亦成爲家庭中不可缺少的必須課程。

而以衣方面來看，多半的罕見疾病與其他正常人一樣，在穿著上沒有很大的差異及限制，但對俗稱泡泡龍疾病的患者而言，由於皮膚經常性的脫落，衣服的選擇就應特別注意，應以不刺激的天然材料爲主，在設計上也應減少過多的接縫處，以避免接縫不平整易造成磨擦。

在住的方面，對於許多罕見疾病的家人而言，需做調整的是有些罕見疾病會造成肢障，或是骨質的易折，或者平衡感變差，爲兼顧患者在行動上的安全及便利，家中的佈置及擺設就必須重新考量，尤其當罕病發生在幼小年齡的家人時，這些幼兒在活動

時往往不知危險的情形下，家中的許多物品及家具都應特別留意，以免造成患者二次傷害，像玻璃娃娃即是一種很怕跌倒的疾病，此外患者若需靠輪椅行動時，家中通道的寬度及放置的物品的地方都需特別的考量。

最後在行的方面，雖然罕見病患的外出與其他人沒有太大差異，但對外觀上可明顯看出其不同於一般人的患者，所面臨將不只是行動上是否方便的問題而已，他人異樣的眼光才是傷害的主要來源，家人無法改變社會及他人的看法，但可給予這些病患充分的"愛"與"關懷"，鼓勵他們勇敢的面對人群，讓社會了解此一疾病，以改變大家的看法才是根本之道。

二、家庭角色知覺的調整

在了解罕見疾病的一些特質及家中應做的調整後，最重要的是患者自己及家人心理上的調適，環境及外在的物質的改變相對上容易的多，但內心的接受及調適才是患者本身及家人重新站起來最主要的原動力。在家庭中並不會因疾病的發生而改變原有的角色，父親、母親、或子女的角色仍是存在的，只是執行此角色的能力上有部份的改變，因此在家中角色知覺的調整主要是協助患者本身及其他家人在接受此一現實之際，並重新給予原有角色上一個新的認知，而立基在此一新的角色認知上重建家庭中新的角色功能，使家庭可繼續的正常維持與運作。

(一) 個人角色認知

就個人而言，不論罕見患者是年長者或年幼者，是男性或是女性、是父母親或是子女，皆極須基於發生的事實重新建立自我



的角色知覺，這角色的知覺包括了依賴性、權力的轉移、目標的重新建立，以及「生病角色的接受」等，由於患者在生活中多少對家中有某種程度的依賴，因此對於部份原本能完全獨立生活的患者，其角色知覺必須做相當程度的調整。但對於從出生即患有罕見疾病者，在成長過程中角色知覺的改變自是不同於在成年發病者，他們雖不須面對突如其來患病的調適，但由於自幼得病往往過度的依賴家庭，對自我也缺乏信心，因此對這類的患者而言，家人協助其生活的獨立，並對自我能力的肯定則是主要目標。但這也僅限於預期壽命較長且生病的程度較輕者而言，對許多其他罕見病患的家人而言，很不幸的是這些孩子所面對的可能不在於他們能力上的肯定、或獨立性的培養，而是與生命的搏鬥。

此外，對許多患者而言，因生病的事實不僅使個人的學習狀況、辦事能力、及經濟角色受影響，對家中的決策權也因無法執行其角色功能而必須轉移至其他家人，這則是許多成年病患面臨最大挑戰及調適的問題。對這些成人病患者而言，過去所建立的人生目標和理想，或是家庭共同有的奮鬥及努力的方向，皆可能因個人的患病而必須修改，而過去多年努力的社會地位與資源，也可能頓時改變或失去，這對病患而言可能是最殘酷的一部份，因為這目標和理想可能是其用盡許多年的時光所追求的方向，而今卻因「生病」而無法再追求自己的理想，他們會開始懷疑自己的存在必要性，也對自我評價降至最低點，然而這也是成年患者必須突破的最重要障礙。此時家人正是扮演著共渡危機的角色，雖明知多數的罕見疾病是不能治癒的，但協助病人以積極的態度面對生命則是家人們應盡的一份力量。

(二) 家庭角色認知

除了罕見疾病患者對自我的角色需要重新認知外，就整個家庭而言，其他家人對當事人及自我本身的角色知覺也需調整，如當父親為患者不再能成為是家中經濟的支柱時，母親及其他子女對父親角色的知覺是會有所改變，尤其是父親在家中決策的權力將可能不如往昔，母親取代了父親在家中決策權的角色，因此不僅是對父親角色認知的改變，對母親角色的認知也會有所改變，也就是說當家中有患者時，其所改變的將不只是當事人，其他身邊的家人皆會因家中有人得病的事實而在角色功能及知覺上有所調整，而這些調整主要的目的無非就是希望讓整個家庭正常運作、正常發展，並希望協助患者能更快的適應生活，並生活的更有品質及尊嚴。

然而不同於一般的疾病，對罕見病患的家人而言，在得知家中有人得病之後，除了家庭角色認知的調整外，對自我及其他家人也會開始擔心與害怕，因為遺傳性的疾病往往會出現在同一家族之中，若在查檢之後得知自己並非帶病者固然心喜，但對下一代的擔心將會永遠存在於心中，而對於得知自己亦是帶病者，在可預期的未來將可能發病，而發病的情形又正在自己的親人身上活生生的呈現，如此刻骨的感受，將會是這些還未發病家人永遠的擔憂及痛處，而學習接受事實並早些準備，對未來自我將面對同一疾病時，會有更好的調適之道。

對另一群子女為患者的罕見疾病家庭而言，雖然父母的角色是不需改變，然而罕見病患子女來到所加重的壓力是其他父母無法體會的，從開始的驚嚇、否認，接受、調適等過程以致到最後重新組織並面對此一長期挑戰，這漫長的歷程也只有親身經歷過的父母才能了解。而面對子女的得病不僅影響家庭生活的運作，



對子女的期望及要求亦會明顯的改變，雖然如此，最重要的是父母必須"同心"接受有此一罕見子女，而非"放棄"他／她，並共同努力讓這個孩子在生理上雖然有所缺陷，但在心理上卻是充實、健康而且充滿父母的愛，如此也才能使孩子及父母在對抗此一疾病時更有能力、更有效率，家庭的生活也更有品質。

三、家庭資源的應用

不論罕見疾病發生在家中誰的身上，家仍需要每天的運轉著，生活仍需要進行，雖然因為疾病的發生讓家庭生活遭遇到的挑戰更多、更大，但重新安排家庭的資源以因應此一挑戰，並協助家人在有限的時間、金錢、及精力下有最佳的生活狀況，則是每個罕見疾病家庭值得追求的方向。

(一) 金錢資源

對於罕見疾病的家庭，金錢花費的增加是無可避免的，病患除了因其特殊的疾病需要多花金錢外，更因病患生理上的缺陷，使得身體的抵抗能力也較弱，容易因小病而住院，而患者的食品及藥物又因往往是"罕見"製品也相當昂貴，這些對罕見疾病的家庭而言，真可說是雪上加霜，然而患者家人可留意政府福利政策上針對此類罕見疾病是否有健保補助，在生活或教育開支上是否有補助或減免等，以減少其醫療及其他生活和教育上的負擔，另外在納稅時的減免亦是病患值得注意的節流之道。而在家中的開支上，由於必要開支(如病疾醫藥支付)的增加，一些非必要性的支出應減少，家庭的計劃及目標也應重新修改，以更實際的因應家中有疾患的情形。

(二) 時間和精力

對有罕見病患的家人而言，時間和精力上付出的增加是相當顯著的，爲了讓患者得到最好的照顧，許多家人以輪流，或是分工方式來照顧這些病患，有些家人甚至離職以方便全日照顧病患。更由於許多罕見疾病患者在生活起居方面、醫療協助方面，以及因疾病所造成的殘障種類不同而需給予特別的照顧等，這些的付出都將使全家人在照顧患者的時間和精力增加許多，也因此對多數家有罕見病患的家人而言，壓力幾乎成爲日常生活中的一部份。這些家人們不僅在個人可使用的時間上減少、精力消耗的增加，再輔以原有的工作及家庭角色任務，往往讓罕見家庭常面臨沈重的負擔，現有政策中的外勞協助是一種不錯的人力資源，可減輕家人在時間和精力上的壓力，但罕見疾病的特殊性卻可能使得外勞幫傭不一定可完全的協助，且僱用幫傭在金錢支出的增加將可能是許多罕見病患家庭必須面對的另一項壓力。而除了人力的協助外，適度的降低生活的標準，如家事的標準或工作上的要求，以減輕家人壓力亦是一種不錯的方法。

然而除了家庭中家人在金錢、時間及精力投入的增加外，患者本身在時間和精力的使用上也常與一般人不同，同一件事對一般人而言可輕易的完成，但對患者而言卻可能成爲困難重重的任務，不但在完成任務時所需的時間上增加許多，精力上的付出更是較一般人來的增加。而罕見病患也只有靠自己的意志力不斷地努力來克服這些阻礙才能更積極的面對生命。雖然家庭成員對患者的照顧所花的時間和精力，將因患者對疾病調適，生活能力技能的重新建立，及對日常生活的熟練及適應而逐漸減少壓力，但亦有不少罕見疾病是愈來愈嚴重，直到患者過世爲止，因此家庭協助患者克服的將不是生活上的適應問題，而是如何勇敢的面對



疾病，並在可能的範圍中減少其身體上的疼痛與不適，並提高其生活的意義與價值，以面對未來一段的疾病日子。

四、結語

在人類演化的過程中，基因的突變、疾病的遺傳是不可避免的，罕見疾病的不斷發生也正驗證人類演化的不停進行，我們無法預測未來的人類在基因上的轉變為何，也無法証明目前的罕見病患可能會是未來人類傳承的重要機會，但這些罕見患者確實在為人類的演化承受著很大的苦難，我們無法替代他們所承受的一切，但可以為他們建立起一個較佳較健康的環境，讓他們的努力亦能得到社會的祝福與敬重。

而社會對此類患者的態度也應從消極性的憐憫轉為積極性的協助，不論在政策面、文化面、甚至在與其面對面的互動之中，有更多的關心及接受，而社會資源的分配也應考慮此群弱勢的人們，並給予他們最大的支援，因此不論在藥物、維生品的需求、家庭支援服務、醫療的諮詢與補助、以及日常生活的支持系統建立等，對這些罕見患者及其家庭而言都如同雪中送炭般的珍貴。但這所有支持最有保障、最有效能的莫過於來自國家"立法層面"的建立，如此才能給予罕見病患及其家屬"永續"的幫助。罕病基金會在成立之後，積極推動立法，並於短時間內立法完成，確為罕見疾病患者及家屬帶來一線曙光，然而立法之後的執行才將是真正落實此一保障及協助罕病患者及家庭的開始，未來將仍有許多的課題有待政府與民間共同來努力！

