

政府與民間團體十年協力有成

罕病國際醫療檢驗服務方案記者會

行政院衛生署國民健康局
財團法人罕見疾病基金會

罕病國際代檢服務方案的背景

- ▶ 罕病患者的確診將影響到病患治療及遺傳諮詢的方向
 - ▶ (如尼曼匹克症分爲四型，目前只有確認診斷爲C型患者有藥物可治療)
- ▶ 罕病患者確診困難及需漫長的時間等待結果
 - ▶ (如肝醣儲積症分爲十三型，除第二型的龐貝氏症臨床症狀差異大外，其他分型的症狀有雷同，需依照家族史或檢驗數值一一進行排除，進而確診)
- ▶ 國內罕病確認診斷技術及經費缺乏
 - ▶ (醫療或研究機構投入龐大的經費開發診斷技術，但因罕見疾病病人數少，而無法依靠檢驗費收入維持)
- ▶ 罕病患者求助國外專業機構時，語言、資訊、運送及經濟上的困難



罕病國際代檢服務方案推動歷程

1月 罕病基金會協助 以個案方式向衛 生署提出申請	1月 國民健康局 委託基金會 制定12項疾 病之檢驗快 速審核原則	原送至國外檢驗 之5種病類 (MSUD、MMA、 GA、IVA、 MCAD)，因國內 已可進行檢驗， 當年此5類疾病 的送檢比例由 11.9%降至年 4.7%	3月 罕病基金會通 過“罕病國際醫 療檢驗服務補助 辦法”，提供非 公告罕病個案及 無力負擔自負額 的個案補助	依據“菸品健康 福利捐分配及運 作辦法”加強公 告罕病醫療照護 補助計畫，增加 罕病個案國內外 檢驗補助
------------------------------------	--	--	--	--

2001年	2005年	2006年	2007年	2010年	2011年
以政府補助40%、 罕見疾病基金會補 助40%及罕見疾病 患者負擔20%方式 辦理 11月 國民健康局委 託罕病基金 會”罕病國際 醫療檢驗服 務”單一窗口	國民健康局委 託國內醫療及 檢驗機構進行 MSUD、 MMA、GA、 IVA、MCAD 五種疾病的確 認診斷檢驗方 法的研發	7月 新生兒篩檢 項目由原先 5項增加為 11項		國民健康局規 劃“菸品健康 福利捐分配及 運作辦法”加 強公告罕病醫 療照護補助計 畫，增加罕病 個案國內外檢 驗補助	



國際代檢流程圖

醫師向「罕見疾基金會國際代檢單一窗口」提出檢體外送申請

國民健康局轉請罕見疾病防治及藥物審議委員會醫療小組委員審核

TFDA審核檢體出口的申請

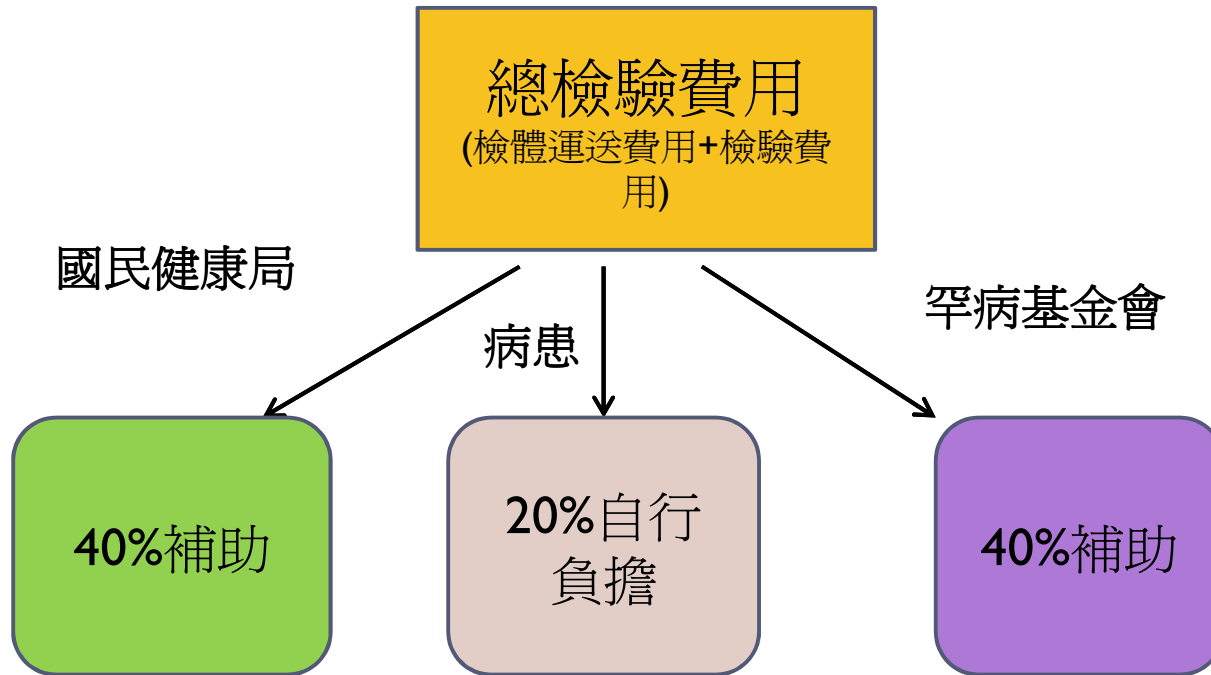
「罕見疾病基金會國際代檢單一窗口」準備檢體出口相關文件，並聯絡快遞公司及國外檢驗機構

國外檢驗報告與invoice寄回，約1-3個月由醫師向病患解報告內容

結案



罕病國際代檢服務方案補助說明圖



說明：以尿素循環代謝障礙疾病為例，檢驗費360美金，運費30,00台幣，總檢驗費為：360美金*32元(即時匯率)+3,000台幣=14,520台幣，總檢驗費雖為14,520元，但病患只需自付2,904元(20%)，國民健康局及罕病基金會分別補助5,808元(各40%)

歷年送檢個案居住地及檢驗國家統計

歷年送檢個案居住地統計

居住地	人次
北部地區	196
中部地區	94
南部地區	62
東部地區	7
離島地區	1
總和	360

中部定義：苗栗、台中、彰化、南投、雲林、嘉義

歷年送檢國家統計

編號	送檢國家	送檢次數
1	美國	218
2	澳洲	62
3	英國	18
4	瑞士	18
5	紐西蘭	12
6	加拿大	10
7	德國	9
8	荷蘭	6
9	比利時	5
10	丹麥	1
11	香港	1
	總和	360

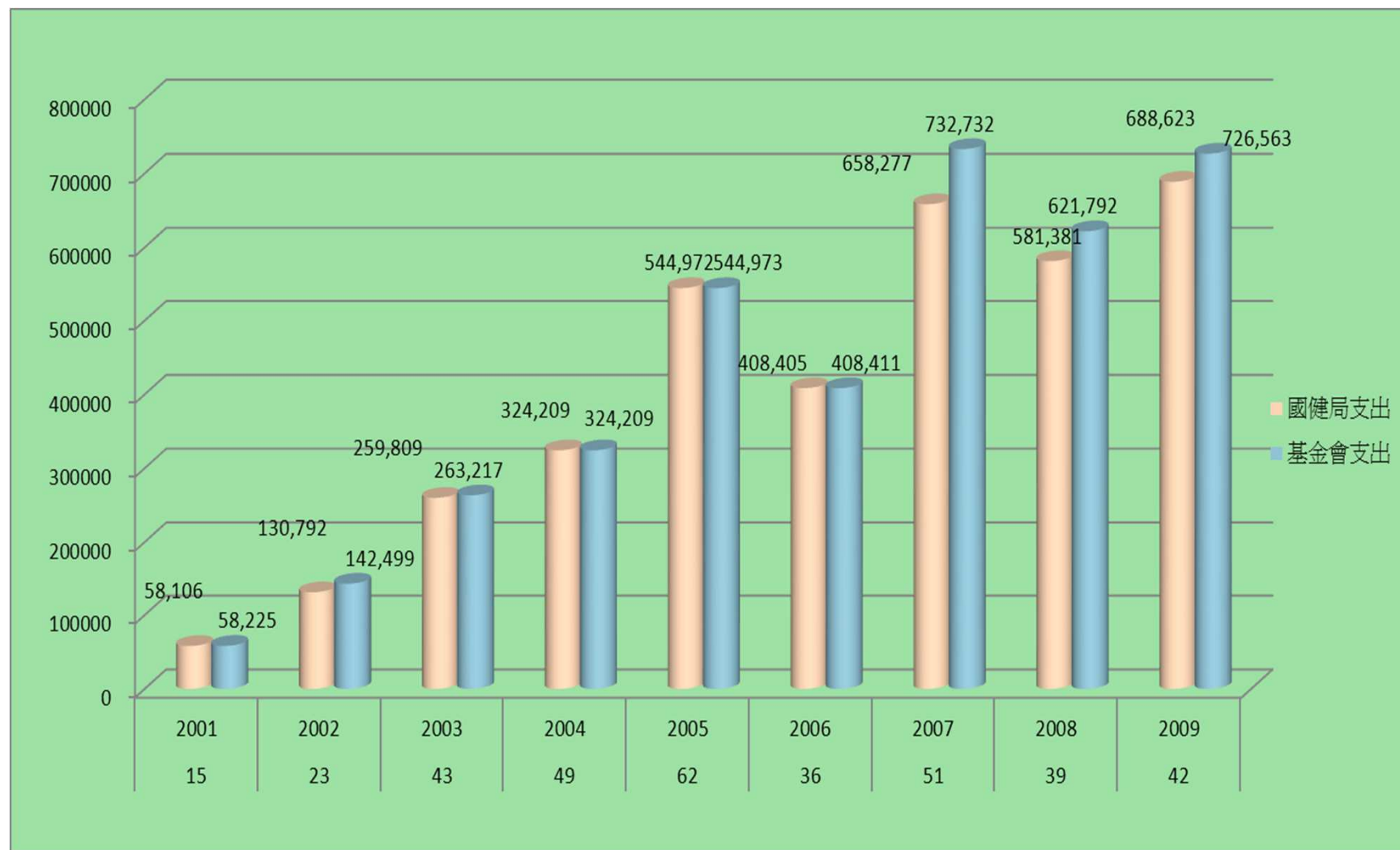


歷年本會與國民健康局國際代檢補助金額統計

年度	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	總計
國健局 金額	58,106	130,792	259,809	324,209	544,972	408,405	658,277	581,381	688,623	3,654,574
罕病基 金會金 額	58,225	142,499	263,217	324,209	544,973	408,411	732,732	621,792	726,563	3,822,621
人數	15	23	43	49	62	36	51	39	42	360

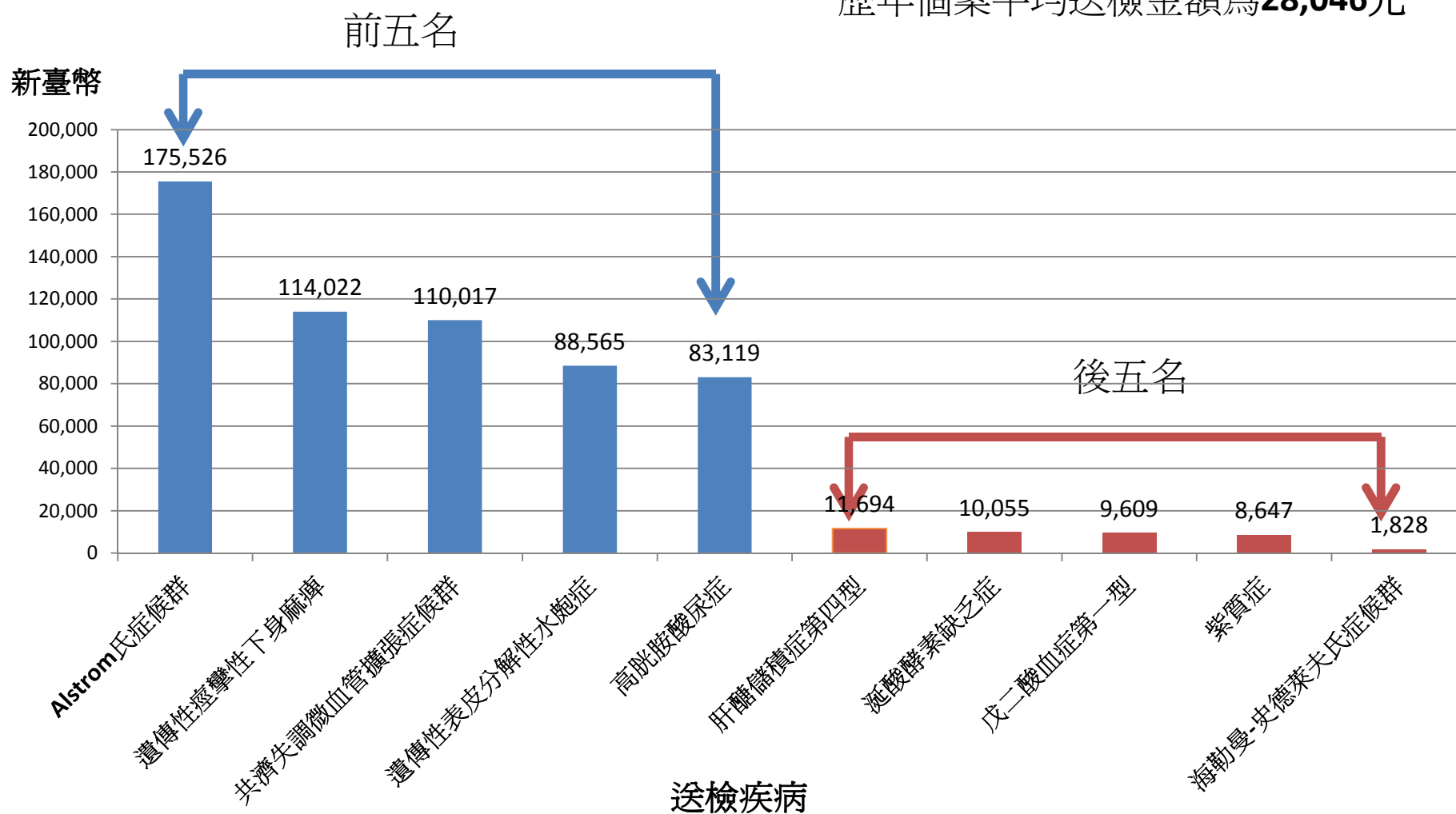


歷年本會與國民健康局國際代檢補助金額統計



歷年送檢疾病所費金額比較圖

歷年個案平均送檢金額為**28,046**元



歷年送國外檢驗之罕病疾病前10名

名次	檢驗疾病	檢驗人次	目前國內可否檢驗
1	Urea Cycle Disorder(尿素循環代謝障礙)	37	否
2	Niemann-Pick type C (尼曼匹克症 C型)	24	可
3	Sialidosis(涎酸酵素缺乏症)	17	否
4	Fatty acid oxidation defect(脂肪酸氧化作用缺陷)	16	否
5	Mitochondrial defect(粒線體缺陷)	16	部分可
6	Facioscapulohumeral muscular dystrophy ; FSHD (面肩胛肱肌失養症)	15	否
7	Maple Syrup Urine Disease ; MSUD 楓糖尿症	14	可
8	3-Methylcrotony-CoA Carboxylase Deficiency ; 3-MCC (三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症)	14	否
9	Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency ; AADC (芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症)	12	部分可
10	Cystic fibrosis (囊狀纖維化)	12	可

歷年送檢個案診斷結果統計

診斷結果	次數
確認疾病	164
正常	161
帶因	6
其他(取消檢驗、轉送國內、等待中)	29
總和	360
確診率*(%)	51.4

每2位在國內無法確認診斷的罕見疾病患者中，就有1位可透過國際代檢方案獲得疾病確診及適當的治療方向

確認疾病：診斷結果為送檢時，所懷疑的罕見疾病。

正常：診斷結果非送檢時，所懷疑的罕見疾病。

帶因：診斷結果為所懷疑的罕見疾病無症狀或症狀輕微的帶因者。

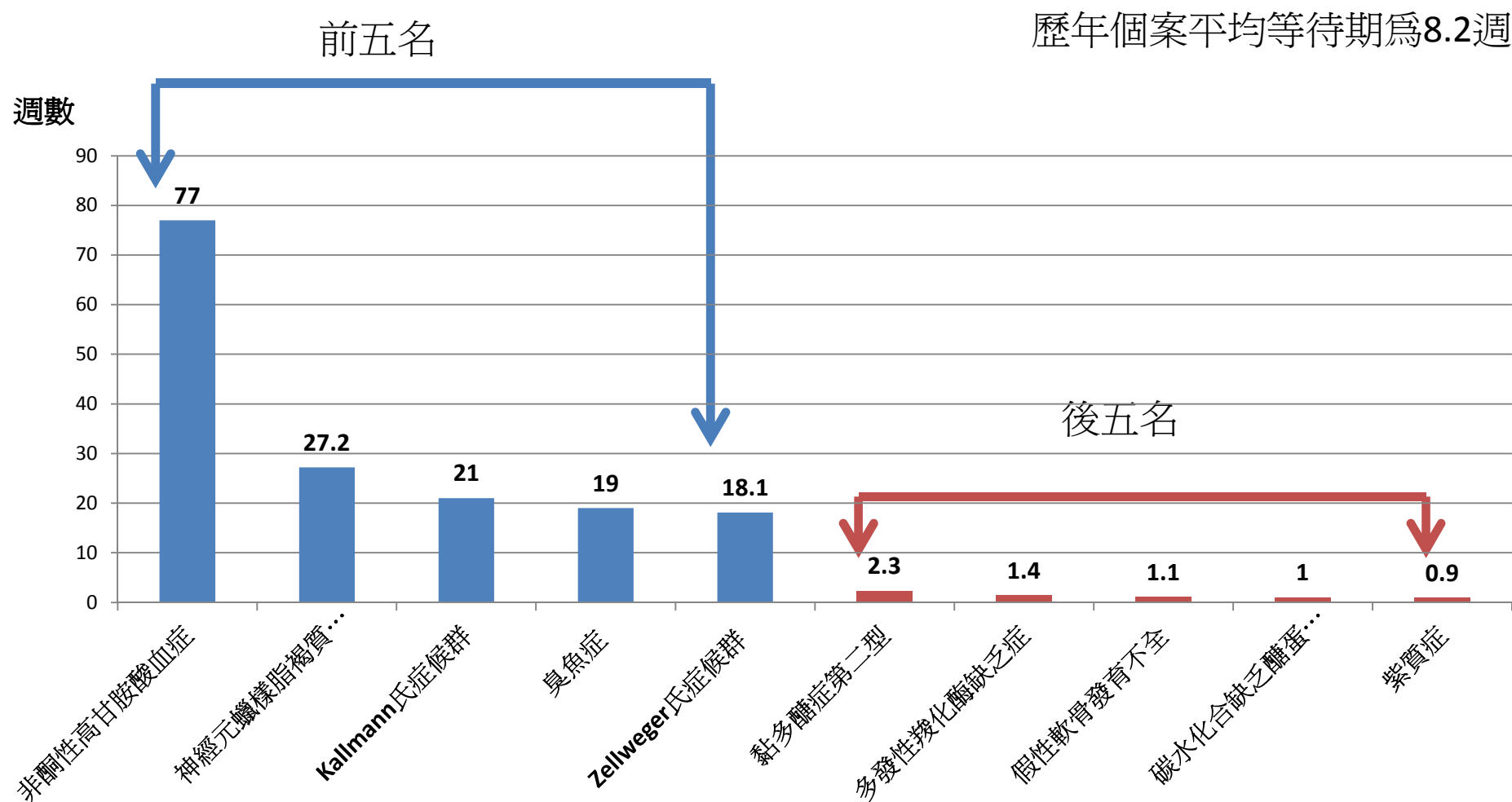
確診率=確認疾病+帶因人數/總和--其他

歷年送檢個案診斷結果統計

- ▶ 歷年檢驗結果等待期：最長時間為**77**週，檢驗的疾病為**Nonketotic Hyperglycinemia**(非酮性高甘胺酸血症)，最短的時間為**0.9**週，檢驗的疾病為**Porphyria**(紫質症)。平均檢驗週數**8.2**週。



歷年送檢疾病等待期分布圖



註：等待期指檢體送件日至檢驗報告完成之時間

歷年產前診斷異常率統計

檢驗結果	疾病類別	人數
正常	Maple Syrup Urine Disease ,MSUD(楓糖尿症)	6
	Propionic Acidemia ,PA (丙酸血症)	2
	Cockayne syndrome(柯凱因氏症候群)	1
	Mucopolysaccharidoses type II (黏多醣症第二型)	1
	MPS type III (黏多醣症第三型)	1
	Niemann-Pick type C (尼曼匹克症C型)	1
確認疾病	Cockayne syndrome(柯凱因氏症候群)	1
帶因	Neuronal ceroid lipofuscinosis(神經元蠟樣脂褐質儲積症)	1
總和		14
異常率：7%		

正常：檢驗結果胎兒非罹患檢驗之罕病

確認疾病：檢驗結果胎兒罹患檢驗之罕病

帶因：檢驗結果胎兒為無症狀或症狀輕微的帶因者

異常率=確認疾病/總和

在產前診斷的14位個案中有9成的罕見疾病家庭因透過本方案進行產前診斷而安心生育下一代

10年的成效

- ▶ 提升罕見疾病患者的確診率：每**2**位在國內無法確認診斷的罕見疾病患者中，就有**1**位可透過本方案獲得疾病確診，因此得以知道疾病的發展及適當的醫療方向
- ▶ 落實罕見疾病家庭的生育關懷準備：疾病防治的配套在產前診斷中**14**位個案中，有**9**成的罕見疾病家庭因透過本方案進行產前診斷而安心的生育下一代



10年的成效

- ▶ 增進國內遺傳疾病檢驗技術的發展：在歷年送國外確認診斷的疾病前10名中，目前已有5種疾病可於國內進行診斷的確認。另配合新生兒篩檢病類的增加，原先5種先天代謝異常疾病的送國外檢驗的比例由**11.9%**降至**4.7%**



未來計畫

- ▶ 加強國內外檢驗補助：
- ▶ 國民健康局在民國**100**年，將依據”菸品健康福利捐分配及運作辦法”加強公告罕病醫療照護補助計畫，國內外檢驗，全額補助低收入戶及中低收入戶，其他病患自行負擔**20%**的費用。
- ▶ 加強國內檢驗技術的研發：
- ▶ 建議依據歷年送檢驗疾病的統計，由政府針對前**10**名送檢率較高的疾病，鼓勵及補助國內進行檢驗技術的研發，如 **Urea Cycle Disorder**(尿素循環代謝障礙)、**Sialidosis**(涎酸酵素缺乏症)、 **Mitochondrial defect**(粒線體缺陷)、**FSHD** (面肩胛肱肌失養症)等疾病。



~謝謝聆聽~

