

罕見疾病創新治療及藥物給付建言書

Recommendation on Innovative Treatment and Drug Reimbursement for Rare Diseases

建言組織：財團法人罕見疾病基金會

計畫總主持人：蔡輔仁董事長

共同主持人：曾敏傑教授、蒲若芳執行長、楊銘欽教授

協同主持人：陳莉茵創辦人、簡穎秀主任、蔡甫昌主任

發佈日期：2023年11月



目 錄

壹、前言	7
貳、人權、倫理、病人價值之探討	11
一、罕病照護是國家對生命重視的展現	12
二、聯合國呼籲各國照護罕病	13
三、罕病在醫療倫理上的優先性與優惠性	13
四、罕見疾病防治與健保給付的關聯	21
五、臺灣民眾對罕病預防及治療具高度支持	22
參、罕見疾病治療及藥物給付現況與困境	23
一、臺灣罕藥給付的現況及困境	23
二、各國罕藥給付規範比較	32
三、臺灣罕病團體的期待	43
肆、健保罕藥專款與執行	45
【第一節 背景與挑戰】	
一、健保罕藥專款的重要性	45
二、健保罕藥專款之編列及執行	45
【第二節 總結與建議】	
建議：實踐健保罕藥專款精神，合理成長並確實執行	50



伍、罕藥納入健保給付之程序..... 53

【第一節 背景與挑戰】

- 一、健保給付決策流程之改革建議 55
- 二、價值項目決定與採行 58
- 三、病人證據及病人參與 60
- 四、ICER如何使用 62

【第二節 總結與建議】

- 建議：加速罕藥給付，優化醫療科技評估流程 64
- 建議：擴大病人實質參與，明確運用於醫療科技評估 65

陸、罕病創新治療策略..... 66

【第一節 背景與挑戰】

- 一、早期近用策略 66
- 二、先進治療醫藥產品給付策略 70

【第二節 總結與建議】

- 建議：多元財源支持罕病創新治療 73

柒、綜合建議..... 76

- 建議一：落實健保社會保險精神，增加罕藥可及性 76
- 建議二：響應聯合國宣言及各國措施，積極捍衛罕病人權 ... 76
- 建議三：實踐健保罕藥專款精神，合理成長並確實執行 ... 77
- 建議四：加速罕藥給付，優化醫療科技評估流程 77



建議五：擴大病人實質參與，明確運用於醫療科技評估 …	78
建議六：多元財源支持罕病創新治療 ……………	78
附錄一：縮寫對照表……………	80
附錄二：臺灣罕見疾病的定義……………	83
附錄三：健保醫療給付費用總額與罕藥相關專款之大事紀……	84
附錄四：各國罕藥給付流程簡介……………	87
【德國】 ……………	87
【法國】 ……………	88
【英國】 ……………	89
【加拿大】 ……………	91
【澳洲】 ……………	93
【日本】 ……………	95
【韓國】 ……………	97
【新加坡】 ……………	100
參考文獻……………	I
計畫主持人團隊……………	XII
建言書專家群……………	XIV
建言書編輯群……………	XVI



壹、前言

臺灣自2000年通過《罕見疾病防治及藥物法》（以下簡稱罕病法），成為全世界繼美國、日本、澳洲及歐盟後，第5個立專法保障罕見疾病（以下簡稱罕病）病人照護權益的國家，更是世界上第一部同時保障罕病防治及用藥的專法。全民健康保險更於2002年將罕見疾病¹納入重大傷病的範圍，免除罕見疾病患者部分就醫負擔，並於2005年將罕見疾病用藥（以下簡稱罕藥）列為健保總額之專案專款，以避免罕病藥費於總額支付制度下受到排擠，此專款亦用於支應給付範圍擴增及新藥收載。這一連串制度的建立與實施，讓臺灣在過去20年來足以做為全球罕病照顧及病人權益維護推動的先行者，並成為世界各國於推動罕病相關立法及政策時的典範。

社會保險的精神，在以制度強化民眾照護的風險分攤及互助合作的連帶思想（solidarity）[1]。我國在1995年3月1日開始實施「全民健康保險」（以下簡稱健保）以增進全體國民健康，然2013年1月第二代健保上路，原負責審議新藥收載的中央健康保險署（以下簡稱為健保署）「藥事小組會議」審查制轉變為「專家諮詢會議」，權責改變為協助健保署提出初步意見，審議決議則改由新設的「共同擬訂會議」訂定，惟彼此角色功能似有定義不清，程序及決議依據缺乏足夠透明度，以致罕藥的特殊性受到忽視而與一般藥品進入同樣的審查過程。本會及罕病團體觀察到在新藥取得罕藥認定或藥證後，獲健保收載給付的等待期越來

1.衛生福利部「罕見疾病審議認定原則」對罕見疾病制定七項認定原則，詳見附錄二。



越長，獲得健保給付的數量亦明顯下降，嚴重剝奪罕病病人用藥權益，更危及部分病人的生命權。相較於一代健保實施期間（1995年至2012年），原為86.8%的罕藥給付率，於二代健保施行後（2013年至2023年10月），通過罕藥認定的55種罕見疾病藥物中，僅有29種獲得健保給付，給付率僅52.7%；罕藥於二代健保獲健保收載給付的等待期，更由一代健保期間的5.2個月，大幅增加至29.9個月²。對多數沒有替代藥物治療的罕病病人來說，終於有新研發的藥物可用於治療是何等的歡欣，卻又驚愕地發現，在健保不給付的情況下，負擔不起藥費，加上等待期延長，真是一種煎熬。

在英國《經濟學人》於2022年9月公布的罕見疾病藥物給付調查報告中[2]，比較法國、德國、英國、澳洲、日本、韓國與臺灣的罕病照護制度，並具體呈現在各國制度下，七種罕病新藥及一種基因治療由取得藥物許可證到通過給付所花費的時間。調查結果顯示，臺灣在罕藥取得藥證及獲得給付的速度上，皆落後其他六國，但同時也發現，各國和臺灣一樣皆面臨著罕病新藥給付困難的處境。報告指出「衛生照護系統現在能夠幫助十分之一到五分之一的罕病病人，但更令人擔憂的是，這些人當中只有大約10%的人接受了治療。該如何讓病人獲得治療，將是衛生照護系統所面臨的挑戰。」不過，隨著人權意識高漲的浪潮，弱勢群體的人權愈受到重視，各國紛紛意識到基於機會公平原則，以政策墊高弱勢取得照

2. 本會彙整自衛生福利部中央健康保險署及食品藥物管理署公告之統計資料：

- (1) 衛生福利部中央健康保險署「經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單」。（檢視於2023年10月27日）。https://www.nhi.gov.tw/Content_List.aspx?n=2495A5745AF32706&topn=5FE8C9FE-AE863B46
- (2) 衛生福利部食品藥物管理署「罕藥名單 112年7月17日更新」。（檢視於2023年10月27日）。<https://www.fda.gov.tw/tc/sitelist.aspx?sid=10757>



護的機會，對治療罕病的罕藥應與一般藥物有不同的評估標準，則應是文明社會的表徵，因而開始對現行給付制度進行調整，並提供相關配套或補助專案措施，以提升罕病新藥於病人的可及性。反觀臺灣，截至2023年10月，依然有約1,581位³罕病病人，遲遲等不到他們唯一的治療藥物通過健保給付。

今（2023）年，石崇良醫師接任中央健康保險署署長後，開始逐步正視健保藥品支付所面臨的困境及挑戰，並針對加速新興藥品納入健保給付提出改革政策。本會樂見2023年迄今，已有九種罕病新藥陸續獲得健保給付，其中包含一劑四千九百萬元的脊髓性肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy, SMA）基因治療新藥（終生施打一劑）。然而，罕病新藥及創新治療於罕藥認定至通過健保給付所面臨的問題並沒有解決，因此，就程序及制度面提出具遠見且可行的解決之道乃是當務之急。

「罕病內部的異質性非常大，每一個單一病類皆有其特殊性，涉及治療、生理及照顧上的差異性。罕見疾病基金會了解個別病類的差異，並關心將這些差異性串聯在一起的社會結構、制度及整體資源的分配，積極與社會大眾溝通現有制度的合法性及正當性。」

～財團法人罕見疾病基金會 曾敏傑共同創辦人

3.本會彙整自衛生福利部國民健康署及第八頁註釋2資料：衛生福利部國民健康署罕見疾病通報個案統計表。（檢視於2023年10月27日）。<https://www.hpa.gov.tw/Pages/List.aspx?nodeid=1558>



罕見疾病基金會長期致力於罕病相關法案之推動及修訂，並積極投入病人直接服務工作，深知罕病新藥及創新治療是許多的罕病病人及其家庭的唯一希望⁴，但現有制度卻不足以保障病人藥物取得的基本權益。鑑此，本會發起本計畫，邀集罕病、健保及醫療倫理領域專家共同參與，分為病患權益、罕藥專款及罕藥給付三組，經蒐集相關文獻資料，並召開六場合計逾61人次跨領域的產官學專家學者座談，以釐清問題及研商可能的解方，更期望為罕病病人獲得適當醫療照顧奠定永續發展的基礎，集眾人之力以完成此建言書。

適逢明（2024）年總統大選，盼各總統候選人能藉由此份建言書，充分了解罕病病人於罕藥取得所面臨的困境，並將建言書所提出的建議納入競選政見之中。更期待政府各相關主管機關正視現行罕藥審議及健保給付制度之不足，將此份建言書做為改革規劃之依據，以確保罕病病人用藥的可近性與可及性，實踐罕病法保障罕病病人及其家庭基本權益之核心價值。

4.本會於2022年9月7日舉辦之「罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」論壇發表之罕見疾病病友團體調查報告https://www.tfrd.org.tw/tfrd/assets/uploads/library_e/209/tfrd_20221011100616.pdf



貳、人權、倫理、病人價值之探討

臺灣約有九成以上的罕見疾病為基因遺傳所致，當婚育的男女，雙方碰巧擁有同一個隱性致病基因，或是某一方有家族遺傳病史卻未知，或是碰上偶發性基因突變，即可能孕育出基因異常而罹患罕見疾病的下一代。罕見疾病病人承擔了人類生命傳承的隨機風險，終其一生都要與疾病奮戰、甚至影響整個家庭經濟及安定。

罕病病人的存在對人類醫療發展深具貢獻，根據《遺傳密碼》一書，「每位罕見遺傳疾病患者的身體深處，都潛藏著一個秘密。有一天這個秘密，將會成為治癒及造福我們每個人的利器。」科學家因著研究罕病，增進了基因檢驗技術的發展以及治療技術，幫助了其他疾病的醫療發展[2]。如同《經濟學人》報導指出「由於孤兒藥以及罕病診斷和治療不斷進步，不僅幫助罕病族群，也包含其他疾病的治療，比如細胞和基因治療技術的進步，可用以治療最棘手的癌症。」另外，「學習罕病可以為醫療照護帶來革命性發展，比如英國和法國致力於全基因定序，雖然不是所有的疾病都和基因有關，但卻可因此更廣泛性了解DNA異常所造成的遺傳疾病，達到個人化醫療處置。」篩檢及早期診斷、治療罕病、釐清家族性的遺傳疾病、研究罕病病史、機轉及罕藥作用，證實對家族健康、婚姻、生命傳承，遠至對社會及醫療整體發展均有重大的意義。

國家及社會若能提供資源來支持罕病病人之照護，不僅可增加病人家庭穩定發展，避免成為高風險家庭，亦可減少社會成本支出，病人本人或家屬也可成為



正規的職場勞動力，這樣的觀點正是國際的潮流與普世的價值。

「應該不用告訴別人，我需要產生什麼價值，你才值得救我。事實不是這樣，我就是擁有天賦人權。」

～罕見疾病病友暨基隆市社會處 楊玉欣處長

一、罕病照護是國家對生命重視的展現

我國在1995年3月1日開始實施「全民健康保險」用以增進全體國民健康，惟以資本主義及功利主義原則為出發點的社會，經常使人數稀少的罕見疾病病人遭到長期忽略，以致需求被邊緣化。為確保病人生存權及醫療權受到保障，讓罕見疾病病人獲得更實質的照顧，基於對生命、尊嚴、平等、正義的支持，《罕見疾病防治及藥物法》僅費時40多天即獲得立法院跨黨派支持三讀通過，並在2000年正式實施[3]。石崇良署長（2022）曾經述及⁵：「罕見疾病的病人是在為人類承受遺傳學上的隨機風險，因此對罕見疾病病人的照護，事實上是國家在展現對於

「罕病是基因的變異所造成，在我們生物演化過程中基因變異這是不可能避免的，罕病病友代替我們承受了很多苦難。所以照顧罕病、照顧弱勢病友，彰顯的是一個國家對於弱勢族群、健康平權的重視，也是國家照顧民眾的最重要指標之一，應該要站在國家高度來照顧罕病病友。」

～財團法人台灣癌症基金會 蔡麗娟副執行長

5.石崇良署長在2022年9月27日於「罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻論壇」致詞內容。



生命的珍惜，對生命的承諾」。無論是臺灣現行罕病法法規、民意機關、政府官員等，皆展現對生命的重視，且無關病人人數的多寡，也讓臺灣成為全球各國效法的國家。

二、聯合國呼籲各國照護罕病

2019年10月10日第74屆聯合國大會通過同年9月23日高階會議之全民健康覆蓋（universal health coverage）政治宣言，其中承諾要各國加大力度將罕見疾病納為全民健康覆蓋的範疇[4]。接續2021年12月16日第76屆聯合國大會通過「因應罕見疾病患者及其家屬的挑戰」（Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families）的決議文，重申每個人都有權利享有最高可達的身心健康標準，並特別關注因各種不同障礙而無法接受醫療服務和藥物的人們；呼籲會員國在2030年之前，逐步提供罕見疾病病人優質的基本健康產品、健康服務，以及優質、安全、有效、負擔得起的基本藥物、診斷和醫療技術，並採取措施來遏止自費醫療過度支出（catastrophic out-of-pocket health expenditure）的增長及扭轉其趨勢，以確保病人的財務風險保護（financial risk protection）及消除因健康相關支出造成的貧困[5]。由聯合國大會決議文，了解到聯合國也倡議各國，努力解決民眾因罕見疾病治療衍生財務毒性（financial toxicity）的各式相關不良事件。

三、罕病在醫療倫理上的優先性與優惠性

（一）採義務進路，不讓少數罕病病人被犧牲⁶

6. 蔡甫昌、凌振庭：罕見疾病應該分配到更多醫療資源？（未發表論文）



傳統上，公共醫療資源的分配普遍採用效益主義進路（utilitarian approach），亦即道德上的正確性是取決於能否促成總體的最大效益。這樣的原則用於醫療資源的分配評估有其優勢，因為它嘗試將一切量化為可以比較的指標，例如將效益界定為治癒率、預期壽命等醫療成效，並評估資源的分配方式是否有帶來最大成效。惟最大的缺點是，並非所有的價值都能量化，即使量化，該數值反映在任一人的詮釋亦有差異；再者，為追求最大多數人的效益犧牲少數人，是否符合道德？也有待討論。

相較於效益主義觀點，義務進路（deontological approach）會認為不論分配結果是否達致最大化的醫療效益，主導分配資源的個人或政府有某種程度的責任。例如我們或多或少都接受某種程度的「拯救原則」（rule of rescue）或拯救義務，這樣的義務會要求對那些處於急迫危險或極度痛苦的人給予幫助，使其脫離該處境，即使成本高昂[6]。這樣的要求和「不能遺漏任何人」（leave no one behind）、「不予放棄的義務」（obligation of non-abandonment）不謀而合，對於罕見疾病治療的資源投入，事實上即為個人或社會對於不放棄義務的履行

「我們要求的是公平正義；期待全民健保依法多元考量合理寬列預算標準與給付條件，俾利修正目前相對偏頗甚或單一考慮成本效益或財務衝擊，作為執行罕病治療與罕藥給付決定的基準，這樣非但不合醫療倫理的基本原則，而且傷害了弱勢病人在社會保險中應有的醫療人權。同時，照護我國公告的絕大多數遺傳性罕見疾病患者，其防治配套更是『治未病之病』的重要策略。」

～財團法人罕見疾病基金會 陳莉茵創辦人



[7, 8]。醫學作為一個專業，具有在追求新療法時推進科學知識的義務，罕見疾病的研究與治療往往能夠帶來新的醫學洞見，或發掘出常見疾病的藥物。因此有些學者主張促進醫學進步的義務，會要求分配醫療資源於罕見疾病，即使這樣的分配不合乎效益原則[8, 9]。

(二)由正義論出發，讓罕病病人也能獲得最大利益⁷

提出《正義論》（A Theory of Justice）的Rawls認為在追求個人滿足的最大化時，社會對其運用的手段及結果的分配，必須給予適當的安排[6]。每個人都應該擁有平等的權利，去享有最廣泛平等為基本的自由，且其與所有人享有的相似自由體系相容，亦即社會要維持平等自由原則（principle of equal liberty）[7]。民主社會中經常依循少數服從多數的「多數原則」，此原則造成的負面結果可能是，基於多數人意見決定甚或剝奪了少數人自由、生命、財產等基本人權[6]。建立社會為合作的公平體系（fair system of cooperation）及達到公平要求的正義（justice as fairness），可以調和社會上處境最不利成員的處遇[6, 7]。一個合乎正義的社會，應持續改善這種不平等的狀況，直到弱勢者能獲得最大利益，使其利益無法再持續增加為止，亦即採取「最大化最小值」（maximin）策略，在可能是最壞結果的情境下選擇辦法，最後的選擇就算差，但也是使其結果較好的選項[6, 7]，為調整社會和經濟的不平等，使最弱勢成員的獲益得以最大，並與公平救濟原則（just savings principle）相容，即為差異原則（difference principle）的展現。

人性自利（self-interest），要在公平的環境下最大化的彌補弱勢需求，可以

7.蔡甫昌、凌振庭：罕見疾病應該分配到更多醫療資源？（未發表論文）



採用Rawls「原初立場」(original position)的設計，他假設在一個存在「無知之幕」(veil of ignorance)屏障的環境下，人們不知道實際處境中自身擁有的財富程度、身分地位、天賦能力、價值觀、所屬社經或政治狀況等資訊，無知之幕讓大家決定出彼此都能接受的正義原則，亦即將所有人置於相同的條件，排除人們基於自身情況及利益考量而選擇偏利於自己的原則，進一步將社會中各項職位、服務提供、醫療照護向所有人開放，讓所有人皆有同等的機會取得，即是在實現機會公平的平等原則(principle of fair equality of opportunity)。雖然完全落實無知之幕的情境難得，Rawls認為在訂立社會契約的時候，有必要依循純粹程序正義(pure procedural justice)的公平程序來進行，縱使缺乏判斷正當結果的獨立性標準，但卻是可以確立一個公平程序，只要適當跟隨這個程序運作，無論最終結果為何，仍可定義結果具有公平性[7]。

Daniels和Sabin則將Rawls的正義論推展到健康照護領域，認為對健康照護設限需要有一個公平的程序，公共課責(public accountability)則是此一程序的核心特徵。公共課責有兩個不同概念：市場課責(market accountability)及理性課責(accountability for reasonableness, A4R)⁸。市場課責是指健康照護計畫或保險方必須向參與者或購買者提供有關績效和選擇的資訊，以便有效地在不同方案及醫師之間做出選擇。理性課責則可以提高決策過程的品質和一致性；理性課責是指重要限制的設定決策(limit-setting decision)，其原因或理由應該是公開可查閱的，而且這些理由必須被「持公平心態」(fair-minded)的人同意係在必要資源限制

8.蔡甫昌、凌振庭：罕見疾病應該分配到更多醫療資源？（未發表論文）



下，與追求適當病人照護相關的理由。在健康照護體系所稱持公平心態的人，不僅僅只是朋友或恰好同意的人，而是指願意與他人合作尋求他們可以接受的理由或規則，這些理由在資源有限的情況下，被視為滿足消費者或公民需求的相關因素，且可以互相為彼此的決定辯護的人。理性課責的四個要件除解決合法性及公平性問題，也讓管理健康照護決策擺脫黑箱作業的批評[8]。

- 公開性（**publicity**）：關於對照護服務的直接或間接限制，以及決策理由必須公開可查，亦即決策理由的透明度。
- 關聯性（**relevance**）：限制設定決策的理由旨在提供一個合理解釋，說明組織如何在合理資源限制下，以提供物有所值（**value for money**）的方式滿足特定族群的不同健康需求。具體而言，如果能被持公平心態的人接受為相關的證據、原因和原則，以尋求相互合作的正當條件，則理由將是合理的。
- 修正與申辯（**revision and appeals**）：必須有質疑和爭論限制設定決策的解決機制，及根據新證據或論點修正或改善政策的機會。
- 明確的監管機制（**regulation**）：必須要有明確的自願或公共監管程序，以確保前述三要件的落實。

當對照護服務設限有公眾分歧且涉及重要價值觀時，公平程序需要一種審議式民主（**deliberative democracy**）的觀念，而不是單純在程序上訴諸多數法則。在審議過程發揮作用的理由必須是人們可接受的理由，意味著是與公平地滿足健康照護需求相關的原因。審議過程若缺乏公開性，成本效益分析（**cost-effectiveness analysis**）將可能導致關心的分配要項有被忽視的風險，如果審議程序缺乏修正機



制，則成本效益分析就不適合列入決策框架[8]。

Daniels和Sabin也鼓勵消費者和各利害相關人（stakeholder）參與（involvement）需要理性課責的各種設限決策制定環境，他們認為這種參與若得到適當支持與實施，將有利於強化理性課責的落實，有助於最終決策的合法性。雖然這種參與不能取代民主審議或代理同意，不過消費者和各利害相關人的參與可促進公開、透明機制，輔導各利害相關人或受決策影響的消費者扮演「持公平心態」的角色，也有助於決策所提之相關理由更加可信[8]。

「就醫學倫理觀點而言，以義務進路、平等主義、嚴重性觀點加以審視，一個患者的處境不應僅侷限在其身體健康狀況，更應納入其經濟負擔、未來期望等因素，予以綜合考量。基於罕見疾病患者的特別弱勢處境，有理由給予罕見疾病在醫療資源分配上一定程度的優待。」

「HTA評估較著重於財務考量，但亦不能忽略倫理觀點，且必須考慮特別弱勢的群體。一般來說罕病的治療成本極高，但效果可能有限，在這種情況使得罕藥於HTA的評估中處於不利的地位，因此必須要有特別評估之機制。」

～國立臺灣大學醫學教育暨生醫倫理學科暨研究所 蔡甫昌教授

(三)罕病在醫療資源分配上應給予一定程度的優惠⁹

罕見疾病的臨床表現具多樣性，病人在病程中面臨許多挑戰，包括臨床、生理、情感及日常上的影響，這些影響造成病人日常活動困難，阻礙社交參與及工

9.蔡甫昌、凌振庭：罕見疾病應該分配到更多醫療資源？（未發表論文）



作就業的可能性，導致許多病人感到極度孤立，甚至惡化家庭緊張的關係。礙於疾病讓病人難以自理日常活動，往往需要家庭成員的合力照顧，耗費成員大量時間，進而影響家庭照顧者的就學、工作、社交及家庭生活，甚至健康。家庭功能及結構的改變，生產力的損失，阻礙了家庭經濟的收入，倘若再因疾病、治療，甚或維生需求承擔高額自付費用，將面臨巨大財務壓力，衝擊生存。然而因為疾病症狀、病程、對病人的影響及潛在治療方法存在巨大差異，病史、流行病學數據、計算疾病費用（cost-of-illness）的標準化方法常態性缺乏，限制了相關直接及間接成本的估算，限制了有關治療的潛在經濟效益估算，更是難以捕捉疾病對病人、家庭、照顧者和整體社會的影響程度及範圍[9]。

「成本難道就只有藥價嗎？罕病患者的家庭，或是因為這個疾病的惡化而需要住院接受更多其他的醫療，或是無法上學、就業……，這些難道不是社會的集體成本嗎？可是這些通常不會在政府考量的範圍之內。」

～罕見疾病病友 陳俊翰律師 / 法學博士

由於罕見疾病對於病人正常生活帶來的障礙是顯而易見的，若採取平等主義的觀點，似乎足以主張：僅僅因為某些疾病所需的醫藥成本更加昂貴，而拒絕以公共醫療資源予以資助（或僅給予對昂貴醫藥明顯不足的份額），在道德上是不可接受的，這忽視了罕病病人作為平等主體的地位，犧牲了其醫療需求受同等重視（equal concern）的權利。也就是說，我們可以合理地認為採取平等主義進路（egalitarian approach）而非效益主義，本身就能夠提供一種初步證成（prima facie justification）支持分配予罕見疾病更多的資源，以提升其醫療條件，進而保障其作



為平等個體的地位。

在醫療資源缺乏的情境下，我們理解僅以「罕見性」來訴求全額給付或全額補助於倫理上的立基不足[10,11]。然而我們有充分理由相信，罕見疾病除了對健康情況的直接影響，更會造成許多易被忽視的間接成本。首先，考量到更加昂貴的醫藥費用，例如黏多醣儲積症病人接受標靶酶替代治療（enzyme replacement therapy）的費用，對貧困家庭是一大負擔，這樣的支出可能會對其家庭成員的教育與就業機會造成很大阻礙。事實上，未受到良好治療的罕病病人往往會面臨許多額外的成本，而使其總體處境更加弱勢[12]。再者，罕見疾病因其患病率極低、自然史及病理機轉較難釐清的性質，相關的醫藥研究困難且缺乏利潤，容易為醫療市場系統性的忽視，在整體醫藥體系中處於不利的地位，誠如Magalhaes同意罕病病人似乎承受了更嚴重的壞運（bad luck）[11]。因此我們可以合理認為，其他條件相同的情況，常見疾病的病人較罕病病人更能夠期待未來出現針對自身疾病更新、更好的藥物或療法。綜上，即使罕見性本身並無道德意義，但必須認識到罕見性可能會在事實上使病人的處境更加艱難糟糕，而這樣的不利處境是有道德意義的[10]。更何況，罕見疾病還具有「嚴重性」，健保也因此將罕見疾病全數納入重大傷病，有些疾病會快速惡化，導致失能、障礙，甚至致命。

因此，在「罕見性」及「嚴重性」的雙重觀點下，當面臨資源分配的道德抉擇時，應綜合考慮罕見疾病對病人整體處境的影響，除身體健康狀況，更應納入其經濟負擔、未來期望等因素，並根據這樣的影響決定資源分配的優先性，給予罕見疾病在醫療資源分配上一定程度的優待。即使現實永遠不可能讓所有病人回



歸正常水準的健康生活，這種分配方式希望表達的是：在一個平等重視所有主體的社會中，沒有任何一個人應該被醫療體系所放棄，即便罕病病人的處境改善與投入的成本相比，顯得非常有限¹⁰。

四、罕見疾病防治與健保給付的關聯

每個生命的形成和延續都和遺傳基因密不可分，罕病病人所承擔的不僅是個人的疾病，更是人類社會生命傳承中難以避免的隨機風險。治療的機會對罕病家庭來說是生存的契機，且適當治療可避免疾病惡化造成家庭悲劇以及社會成本增加。除了治療外，「預防疾病再發生」亦為公共衛生重要的一環，罕病法中強調政府須提供罕病家庭遺傳諮詢及遺傳檢驗服務，避免疾病再複製；此外新生兒篩檢補助，亦可於前端及早發現罹病者，透過密集追蹤及治療減少疾病惡化帶來的治療成本增加。

本會自2006年辦理「罕病家庭生育關懷服務」，提供罕病家庭預計再生下一胎時，從懷孕前的遺傳諮詢、懷孕時的關懷訪視、相關檢驗補助、專用營養品，至產後新生兒用品及篩檢費用補助，並提供生產慰問金等，陪伴罕病家庭走過孕育下一代的擔憂，並以專業的遺傳諮詢，協助生育規劃及安排，降低疾病對家庭的衝擊，協助罕病家庭對迎接新生命做好更充足的準備與調適。17年來共提供704位申請者生育關懷服務，其中600位寶寶順利出生，104位申請者因生育計畫考量而選擇終止妊娠，包括72位胎兒罹患罕見疾病、20位自然流產、9位罹患其他疾病、3位其他因素考量。這項全球少有追蹤與陪伴罕病父母再生育的數據，顯

10.蔡甫昌、凌振庭：罕見疾病應該分配到更多醫療資源？（未發表論文）



示大約有10%於下一胎繼續非隨機性的遺傳罕病，而這也對於罕病防治及健保帶來重要的啟發：良好的健保給付驅使罕病病人納入正規治療，從而使得罕病防治變成可能；同樣的，有效減少10%罕病遺傳的防治政策，更減少了健保在罕病治療與給付的負擔。

綜上，本建言書雖著重健保罕藥給付的可近性，但這項課題與罕病防治及相關篩檢及遺傳諮詢工作實為一體兩面，相互關聯。包含引進最新檢驗技術及持續擴大新生兒篩檢項目等，這些相關防治措施都與健保資源高度連動，未來罕病政策制定時，都應整體系統思考為基礎，才能結合治療與預防。

五、臺灣民眾對罕病預防及治療具高度支持

本會於今（2023）年一月份曾委託《ETtoday民調雲》，針對台閩地區22縣市20歲以上民眾進行「醫療健康相關議題調查」，回收有效樣本數1,124份，信賴水準95%。結果顯示有88.4%的民眾贊同全民健保應依循風險分攤機制，照顧罕病病人治療之所需；高達91.3%的民眾支持對罕見疾病的及早診斷及治療，避免較嚴重的失能後果，以大幅減少社會成本及其他醫療支出；更有88.9%的民眾支持健保應擴大罕藥專款之預算，並提高執行率，以使罕病病人獲得更多適切的照顧。此外，有83%的民眾贊同因為罕病病人的存在，使我們得知基因的功能，並促進醫學研究的發展。由調查結果¹¹顯示，對於罕見疾病的預防、治療及創新藥品的研發，臺灣社會已形成高度的民意共識基礎，政府相關主管機關應傾聽民眾的聲音，正視罕病病人於治療及用藥上生死攸關的急迫困境，並著手推動健保改革，以落實罕病醫療照護。

11.資料來源：《ETtoday民調雲》醫療健康相關議題調查<https://health.ettoday.net/news/2450492>



參、罕見疾病治療及藥物給付現況與困境

一、臺灣罕藥給付的現況及困境

(一)現況

鑒於全民健康保險為強制性社會保險，對於照護最弱勢罕病病人責無旁貸。全民健康保險於2002年將罕見疾病納入重大傷病項目，免除罕見疾病病人就醫部分負擔，並自2005年起於「醫院醫療給付費用總額」內編列「罕見疾病藥費專款¹²」（下稱罕藥專款），以確保通過健保給付之罕藥及具治療潛力的罕病新藥能享有獨立預算，不受健保總額制度排擠，保障罕病病人的基本生存及醫療權益。

除了健保提供了罕病病人用藥機會，是罕病家庭強而有力的支持，早在2000年時，罕病法便提供罕病照顧完整架構以及相關配套措施。在罕病法第1條之立法目的裡，即清楚表明「為……加強照顧罕見疾病病人，協助病人取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展，特制定本法。」已明確指出罕見疾病病人於醫療生存權上極度弱勢的地位。另考量到罕病病人早期近用藥品的急迫性，於第19條第1項明定「罕見疾病藥物未經查驗登記……者，政府機關、醫療機構、罕見疾病病人與家屬及相關基金會、學會、協會，得專案申請中央主管機關許可……。」讓罕見疾病病人，有急需使用尚未經查驗登記的藥品；或已獲核准進口罕見疾病藥品之藥商無

12.罕藥專款於西醫基層及醫院醫療給付費用總額，以及其他預算之歷史演變請參見附錄三。



法提供該藥品者；或該藥品市價經主管機關認定明顯不合理者；均可透過主治醫師，向食品藥物管理署提出專案進口申請，並獲得健保給付。此外，更於第33條中要求「中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材費用……。」簡言之，罕病法第19條提供了罕病病人在健保全額給付下早期近用之依據，類似法國早期近用計畫（EAP）的概念（詳見第陸章第67頁）；而罕病法第33條，則由國民健康署靠菸捐財源，依法補健保不足之處，但僅補50%～80%之費用。臺灣在罕病法以及健保的雙重保障下，歷年來政府均能協調健保充分支持罕病病人在治療上的需求，但這項協調配套的聯結卻逐漸弱化。

「政府有社會責任，在全民健保額度外，為保障現下健保制度照顧不到的社會弱勢，應另闢此族群健康促進的財源。」

～和信治癌中心醫院 陳榮隆醫師

(二)困境

罕病法及健保立意雖好，但徒法不足以自行，亦有疏漏執行之處，削弱了其應相輔相成提供予罕病病人的權益保障。具體而言，健保雖編列罕藥專款，避免罕藥預算受到健保總額制度排擠，但在現行健保總額支付制度下，健保總額分為牙醫門診、中醫門診、西醫基層、醫院等四大部門及其他，每年由國家發展委員會依健保署提供的資料，以高推估及低推估方式來匡列來年健保總額預算的成長



率，隨後再由健保會保險付費者委員與四總額部門之醫界代表進行協商。罕藥專款主要編列於醫院總額內¹³，既名為專款，理論上不應影響、排擠到醫院總額一般服務的預算及點值，但由於罕藥專款仍涵蓋於健保的大總額之下，故罕藥專款的成長，在協商時還是會影響到健保整體總額及醫院總額的成長率，使得在檯面下，協商代表們還是對於罕藥專款的成長有所保留，嚴重阻礙罕藥專款理應同時考量既有用藥之自然成長，以及新研發藥品納入給付的合理成長，導致新藥無法及時納入健保給付而缺乏新研發及新機轉藥品可用的罕病病人，只能讓生理功能持續退化，甚至危及生命，顯見制度上仍有改善空間。

再者，罕病法亦未能落實其第33條第一項中，要求主管機關針對健保未能給付之「罕見疾病診斷、治療、藥物、支持性與緩和性照護及維持生命所需之特殊營養食品、居家醫療照護器材費用」編列預算之要求，僅依《菸品健康福利捐分配及運作辦法》挹注，由菸品健康福利捐（以下簡稱菸捐）中提撥2.7%供作罕見疾病等醫療費用支應，而此2.7%的菸捐除執行罕病法各法條項目之使用外，亦提撥於健保之罕藥專款（表一），歷年已撥付健保罕藥專款39.1793億元。然而全民健保在2013年二代健保上路後，明顯疏於回應罕病病人於治療用藥上的迫切醫療需求，即便罕藥專款歷年來未充分執行，仍多以財務衝擊考量為由，拒絕罕病新藥之給付。再者，對於健保遲遲未能給付之新藥，或因健保給付規範較許可適應症過度限縮而未能獲得藥物治療的病人而言，亦未能獲主管機關依罕病法第33條編列預算補助健保未給付之藥物治療。無庸置疑的，健保本身、政府的角色、以及政府和健保的聯結，三者都需要重新被審慎檢視。

13.罕藥專款於西醫基層及醫院醫療給付費用總額，以及其他預算之歷史演變請參見附錄三。



「台灣20幾年來，罕病政策走在世界前端，如今在給付上出了一些問題，應該檢討的是政策問題還是行政問題？」

～國立陽明交通大學食品安全及健康風險評估研究所 康照洲特聘教授

表一、歷年菸捐分配罕見疾病等之醫療費用用於健保罕藥專款之情形

單位：億元

年度	補助金額	年度	補助金額
2009年	3.12	2016年	2.43
2010年	6.35	2017年	2.43
2011年	6.41	2018年	1.8873
2012年	1.80	2019年	2.1222
2013年	1.80	2020年	2.3865
2014年	1.80	2021年	2.4395
2015年	1.80	2022年	2.4038
總計			39.1793

資料來源：健保署網站公告 https://nhi.gov.tw/Content_List.aspx?n=0276ED9384EFD629&topn=787128DAD5F71B1A

在第一代健保實施期間（即2013年第二代健保實施之前），廠商需依「全民健康保險藥價基準必要藥品（Essential Drugs）及孤兒藥品（Orphan Drugs）『尊重市場價格』之執行原則」，向中央健康保險局（現中央健康保險署，簡稱健保署）提出新藥收載申請。中央健康保險局受理後，每案會邀請兩位專家主審，隨後邀集以醫學專家及臨床藥師為主的專家諮詢會議（俗稱藥事小組會議）負責新藥收載、核訂支付價格、擬訂給付規範等範疇。2008年4月醫藥品查驗中心成立醫藥科技評估組，負責新藥申請案件的臨床效果及成本效果研究之評估，以及預算影響分析評估，其報告提供藥事小組作為審議藥品給付時之參考。

但2013年1月第二代健保上路，依據《全民健康保險法》（以下簡稱健保法）



第42條第4項訂定《全民健康保險藥物給付項目及支付標準共同擬訂辦法》（以下簡稱共同擬訂辦法），設立「全民健康保險藥物給付項目及支付標準共同擬訂會議」（以下簡稱共同擬訂會議）擬訂藥物收載原則、支付標準訂定原則、給付項目及支付標準等事項，會議由主管機關、專家學者、被保險人、雇主、保險醫事服務提供者之代表組成，另藥物提供者代表可列席參與會議。後於2019年5月依健保法第41條第2項規定，修正「共同擬訂辦法」增列病人團體代表列席參與；原健保署「藥事小組會議」轉型為「專家諮詢會議」仍依過去功能，提供新藥建議申請案之初步建議，其建議需經「共同擬訂會議」討論及擬訂初核結果，最終由主管機關核定。此一審查過程極為耗時，可能由數月至兩、三年不等[13]。

罕見疾病用藥於健保收載程序係比照一般新藥辦理，惟參照《全民健康保險藥物給付項目及支付標準》第34及35條，罕見疾病用藥原則上尊重市場價格，屬新藥者之支付價格訂定有三種方式辦理：依標準新藥支付價格訂定原則辦理、參考該品項或國外類似品之十國藥價、參考成本價。

第二代健保雖以「擴大大眾參與，公開健保資訊」及「擴大社會多元參與健保政策」為改革重點之一[14]，但罕病原有的優先性與優惠性也日受忽略，不僅使得罕病藥物通過健保給付的等待期大幅拉長，由一代健保期間的5.2個月，增加至29.9個月；且罕藥獲得健保給付率，更由一代健保時的86.8%下降至52.7%，差距甚遠¹⁴，這項一代不如一代的罕藥給付結果，也被媒體大量報導。

14.本會彙整自衛生福利部中央健康保險署及食品藥物管理署公告之統計資料：

- (1) 衛生福利部中央健康保險署「經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單」。（檢視於2023年10月27日）。https://www.nhi.gov.tw/Content_List.aspx?n=2495A5745AF32706&topn=5FE8C9FE-AE863B46
- (2) 衛生福利部食品藥物管理署「罕藥名單 112年7月17日更新」。（檢視於2023年10月27日）。<https://www.fda.gov.tw/tc/sitelist.aspx?sid=10757>



針對目前罕見疾病治療及藥物之現況，本建言書歸納出以下兩項主要困境：

困境一：罕藥通過健保給付緩慢且困難

目前經政府公告的罕病總計達242種¹⁵；經公告認定屬治療罕病的藥物有108種，涵蓋55種罕病的治療，即僅有約22.7%的公告罕病有藥可用。另依2023年10月的統計資料顯示，在這108種公告罕藥裡，只有70種用於治療39種罕病的藥物獲得給付。亦即，有16種病類雖有藥，卻未獲健保給付，也就超過200個病類的罕病病人面臨無藥可用，或是有藥卻用不起的困境。

若進一步檢視，以2013年二代健保的實施做為分界，罕藥平均通過健保給付的時間由一代健保時（1995年至2012年）的5.2個月，大幅增加至二代健保上路後的29.9個月¹⁶。自2020年至2023年10月這段期間，等待健保給付的罕藥已累積有25種（見表二），相當可用於治療28種不同的罕病總計可改善6,053名病人的健康及生活品質，甚至挽救生命。對相對脆弱的罕病病人來說，平均近兩年半的等待期是可能致命的。依本會彙整的統計數據顯示，已有25%（2,020人）的病人尚等不到新藥通過健保給付即過世；而在等待用藥的25種罕病中，更有12種罕病在過去未曾有過任何有效的治療方式，換言之，這些創新性的藥物，正約有1,591位

15. 衛生福利部國民健康署2023年4月19日公告之《公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表》。

16. 本會彙整自衛生福利部中央健康保險署及食品藥物管理署公告之統計資料：

- (1) 衛生福利部中央健康保險署「經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單」。（檢視於2023年10月27日）。https://www.nhi.gov.tw/Content_List.aspx?n=2495A5745AF32706&topn=5FE8C9FE-AE863B46
- (2) 衛生福利部食品藥物管理署「罕藥名單 112年7月17日更新」。（檢視於2023年10月27日）。<https://www.fda.gov.tw/tc/sitelist.aspx?sid=10757>



表二、等待健保給付之罕藥名單

序號	成份名	適應症	認定罕藥日期	國民健康署通報人數 (統計至2023年9月)	
				通報	過世
1	Protein C	同基因合子蛋白質C缺乏症	2005年1月28日	6	1
2	Tafamidis meglumine	家族性澱粉樣多發性神經病變 (FAP)	2013年4月19日	274	89
3	Cerliponase alfa	神經元蠟樣脂褐質儲積症	2018年9月7日	9	4
4	Stiripentol	SMEI, Dravet症候群	2019年7月18日 (2023年4月20日通過 PBRS，但尚未給付)	105	1
5	Lanadelumab	遺傳性血管性水腫	2019年9月24日 (2019年8月19日通過 PBRS，但尚未給付)	38	0
6	Burosumab	性聯遺傳性低磷酸鹽佝僂症	2020年8月26日	145	5
7	Givosiran	紫質症	2020年9月29日	132	9
8	Edaravone	肌萎縮性側索硬化症 (ALS)	2020年9月29日	1,950	1,298
9	Ofatumumab	多發性硬化症	2020年12月30日	2,442	254
10	Ponesimod		2022年1月21日		
11	Ravalizumab	陣發性夜間血紅素尿症	2020年12月30日	146	27
		非典型性尿毒溶血症候群	2023年1月31日	73	21
12	Ataluren	裘馨氏肌肉失養症 (DMD)	2020年12月30日	426	142
13	Luspatercept	重型海洋性貧血	2021年10月13日 (2023年10月19日通過 PBRS，但尚未給付)	403	29
14	Cysteamine hydrochloride	胱胺酸血症	2022年4月15日	7	0
15	Voretigene neparvovec	萊伯氏先天性黑矇症 (LCA)	2022年9月14日	5	0
16	Pegvaliase	苯丙酮尿症	2023年4月25日	313	2
17	Cannabidiol	Dravet症候群、結節性硬化症	2023年4月25日	766	47
18	Vutrisiran	家族性澱粉樣多發性神經病變 (FAP)	2023年4月25日	前面已列計	
19	Idebenone	雷伯氏遺傳性視神經病變	2023年4月25日	8	0
20	Glycerol phenibutyrate	尿素循環代謝異常 (含5種病類)	2023年4月25日	241	35
21	Jaralixibat Chloride	阿吉拉歐症候群	2023年7月13日	17	2
22	Olipudase Alfa	尼曼匹克氏症A、B型	2023年7月13日	36	14
23	Vosoritide	軟骨發育不全症	2023年7月13日	431	16
24	Belzutifan	逢希伯-林道症候群 (VHL)	2023年10月2日	35	3
25	Eladocagene exuparvovec	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症 (AADC)	2023年10月2日	65	21
合計				8,073	2,020
目前在世等藥者6,053人					
等待唯一罕藥者1,591人					

資料來源：本會彙整自國民健康署公告罕藥、罕病人數資料，及統計自2020年至2023年10月期間，曾於新藥病友意見分享平台或健保署藥物給付項目及支付標準共同擬定會議會議記錄出現之罕見疾病用藥。

※灰底藥品為該病類病友等待的第一個罕藥。



病人焦急地引頸期盼唯一的治療機會。

除了漫長的等待期，罕病新藥通過健保的給付率低落，亦危及罕藥於罕病病人之可近性。二代健保實施後，共同擬訂會議漸以財務衝擊及成本效益做為審議藥物是否能通過健保給付的首要考量，亦導致在二代健保施行後，通過罕藥認定的55種罕見疾病藥物中，目前僅有29種獲得健保給付，罕病新藥通過給付率僅有52.7%，與一代健保期間的86.8%相比，相差甚遠，嚴重輕忽罕藥具有重要的未滿足醫療需求（unmet medical need）之特性，及其對健康和生活品質改善所具之優先價值。也讓許多罕病病人只能依靠臨床試驗或恩慈療法才得以用藥，否則只能因制度性的忽視而危及生命。

困境二：近六年健保罕藥專款未充分執行且多用於支應舊有罕藥

價格高昂的罕藥，讓罕病病人經常被視為占用大量健保資源的群體，但事實上，罕病的嚴重性及稀少性，使病人數不易大幅增長。實際檢視健保總額，即可知道，近年來的罕病支出皆不超過健保總額的1%（表三）。然而在現行的制度下，健保卻以財務因素考量為由，拒絕將罕病新藥納入給付，並任憑每年編列的罕藥專款皆有約高達1至11億的預算未執行完畢，只能回歸至健保的安全準備金，而不能於來年罕藥專款留用，完全失去原有制度保障的初衷。根據本會統計，自2017年至2022年，沒有用完的罕藥專款竟達37.14億（表四）。此外，自2005年編列醫院部門罕藥專款的同時，為避免因預算匡列與實際發生難免有所出入的情況，以及避免因專款用罄影響病人病情控制，即長期每年皆於總額其他預算編列支應專款不足的預算，可惜因專款執行率不足，以致備款空有美意，卻有為德不卒之憾。



表三、罕藥藥費支出占健保總額及總藥費之百分比（2017年至2022年）

單位(億元)/年	2017	2018	2019	2020	2021	2022
健保總額	6,545.061	6,853.431	7,153.486	7,526.41	7,835.551	8,095.612
健保總藥費	1,835	1,957	2,082	2,175	2,247	2,316
罕藥實際支出	53.55	58.68	61.67	70.51	73.04	76.79
罕藥支出占總額(%)	0.82%	0.86%	0.86%	0.94%	0.93%	0.95%
罕藥支出占總藥費支出(%)	2.9%	3.0%	3.0%	3.2%	3.3%	3.4%

資料來源：本會彙整自健保署網站公告及健保署公開之簡報。

表四、2017～2022年罕藥專款預算、支出、餘額總表

單位(億元)/年	2017	2018	2019	2020	2021	2022	總計餘額/ 平均執行率
罕藥預算A	57.91	65.09	72.957	71.66	76.01	87.75	
罕藥實際支出B	53.55	58.68	61.67	70.51	73.04	76.79	
餘額C=(A-B)	4.36	6.41	11.29	1.15	2.97	10.96	37.14
罕藥執行率D=B/A	92.47%	90.15%	84.53%	98.40%	96.09%	87.51%	91.53%

資料來源：本會彙整自健保署網站公告及健保會資料。

若檢視2017年至2022年這6年間罕藥專款的執行率（表四），可見罕藥專款的執行率幾乎皆達九成以上，但由罕病新藥的低健保給付率看來，亦不難發現已執行的專款幾乎都用在支應已收載罕藥的舊有個案。因此，罕藥專款看似逐年成長的預算金額及高執行率，反映的其實是舊有個案隨年齡及體重成長而自然增加的藥量，並不包含被拒於健保給付大門之外的罕病新藥。對於焦急等待創新藥物的罕病病人來說，每一分未執行的專款都意味著其病程的惡化，可能是肢體的功能又喪失了一些，不再能站立、行走或是控制滑鼠；癲癇發作的次數更頻繁，對身體造成不可逆的損傷；或是逐漸失去視力，甚至走向生命的終點。在表二中等待健保給的罕藥裡，有12項藥物可治療過去完全無藥可醫的罕病，若能將每年未執行完的專款用於支應這些苦苦等待健保給付的病人，不僅可能改變罕病病人的



人生，更能為其家庭迎來嶄新的希望。

以近年罕病創新治療及新藥研發蓬勃發展的情形，即便能充分執行罕藥專款，但卻仍不足以支應罕病病人於創新罕藥的需求，主管機關也始終未詳細公開罕藥專款的預算編列及執行細項，供社會大眾透明檢視，僅以表面的高執行率充當績效，更未審慎納入市場新藥發展，以妥善分配並編列適足的預算以支應病人於罕病新藥的需求，使得獨立編列罕藥專款以保障罕病病人用藥權益之初衷大打折扣。

二、各國罕藥給付規範比較

放眼世界，各國在提升罕病病人藥物取得的可近性上，雖有各種不同面向的困境，包含面臨罕藥評估及審議過程冗長、緩不濟急、藥品臨床有效性或經濟效益證據不足等問題，但各國對這些挑戰也嘗試提出因應對策，例如加速核價收載、特別評估途徑、罕藥專屬評估標準、病人意見納入審查參考、特別予以給付或有條件方案、救命藥品計畫等，本建言書在檢視各國相關給付政策後，彙整摘錄於下以供各界參考（各國罕藥詳細給付流程介紹請參見附錄三）。

（一）加速核價收載

英國為提高病人對藥物的可近性，英國國家健康暨照護卓越研究院（National Institute for Health and Care Excellence, NICE）自新藥預期在24個月內於英國取得上市許可的同時，即提早展開評價程序，目的在讓新藥於英國上市的近期內即可獲國民健康服務（National Health Service, NHS）給付[15]；此外，當NICE建議新藥於NHS



內使用，則決議發布後的三個月內，符合資格的病人就能在醫療院所獲得新藥治療[16]，其整體流程規劃的目標就是要讓病人在藥物上市後短期內即能獲得治療。

在日本，新藥取得日本厚生勞動省（Ministry of Health, Labour and Welfare, MHLW）的上市許可證後，藥商即可持藥價基準收載希望書及相關資料，向MHLW轄下醫政局經濟課提出藥品收載及核價之申請[17]。保險局醫療課會作出核定藥價草案，經藥價算定組織核算，初核結果提供廠商，廠商可申復一次，續經中央社會保險醫療協議會（Central Social Insurance Medical Council, Chuikyo；慣稱為中醫協）審議及決議，藥價基準收載流程的整體作業時間以60天為原則，最長不超過90天[18,19]。為避免延遲給付，中醫協僅將成本效益分析用於調整藥物的價格，而不作為決定給付與否的工具，避免病人失去近用新醫療科技的機會[20,21]。

（二）特別評估途徑

在德國，一般新藥評估是由醫療照護品質與效率機構（Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen, IQWiG）來進行，孤兒藥則由聯邦聯合委員會（Gemeinsame Bundesausschuss, G-BA）進行效益評估，並允許較為寬鬆的要求[2, 22]。在評議（appraisal）方面亦是由G-BA執行，因為已取得上市許可，相較於一般藥物，G-BA會自動假設孤兒藥已具有額外的效益。

在英國，NICE一般藥物評估所採用的標準科技評價（technology appraisal, TA）方法和流程也適用於大多數治療罕見疾病和小群體的醫療科技[15]，但對於病人數少、治療選擇有限或缺乏、因疾病特殊性而困難執行研究或蒐集證據的特殊狀



況，NICE也另闢高度專業科技（highly specialised technology, HST）評估途徑，以確保罹患極罕見疾病的極小眾人口能夠更公平地獲得治療[15]。此外，對於有潛力的創新藥品透過HST機制，或許NICE未能決議由NHS常規給付，但也有機會經NICE建議透過創新藥物基金（Innovative Medicines Fund, IMF）暫時給付，同時在議定期間內蒐集新藥於NHS使用的真實世界數據和病人用藥經驗，以作為日後再評價是否列入NHS永久給付之證據[2, 23]。

澳洲新藥在取得販售或供應資格後，即可向藥品補助系統（Pharmaceutical Benefits Scheme, PBS）申請給付。新藥申請資料備齊後，提交具獨立性的藥品給付諮詢委員會（Pharmaceutical Benefits Advisory Committee, PBAC）進行評議，分別經經濟評估次委員會（Economics Sub-Committee, ESC）和藥品利用評估次委員會（Drug Utilization Sub-Committee, DUSC）評估，評估結果在通知廠商並接受書面回應後，會進一步安排PBAC會議，會議必須對申請案件及其評估報告進行討論並做出建議[24]。對於一般社區藥局管道供應下，無法獲得最佳效益的藥物（含罕藥），則同樣是經PBAC評議以決定是否由高度專業化藥品計畫（Highly Specialised Drugs Program, HSDP）給付[25, 26]。

（三）罕藥專屬評議標準（與一般藥物不同）

罕藥於**德國**的新藥評估是由G-BA進行效益評估，允許較為寬鬆的要求，例如簡化申請書模板的項目要求，不用與建議的適當參考品比較，對非隨機對照臨床試驗或非比較性研究的結果接受程度高，接受上市許可審查之樞紐試驗結果或是提交之數據[2, 16]。G-BA評議時會自動假設孤兒藥已具有額外的效益，故G-BA



決議對額外臨床效益的類別，相較於一般新藥，僅有具些微額外效益（minor added benefit）、具重要額外效益（considerable added benefit）、具重大額外效益（major added benefit），其中就科學證據尚無法分類者，則視為無法量化額外效益（unquantifiable added benefit）[22, 27-29]。此四類別決議，皆由德國法定健康保險基金協會（German National Association of Statutory Health Insurance Funds, GKV-Spitzenverband, GKV-SV）與廠商議價以便納入給付[2, 22]。

法國在廠商提交藥物給付申請後，是由法國國家衛生局（National Authority for Health; Haute Autorité de Santé, HAS）進行臨床效益（service médical rendu, SMR）及臨床效益改善程度（amélioration du service médical rendu, ASMR）評估[30]。SMR及ASMR的等級是HAS在考量藥物的臨床效果、替代治療的安全性、整體治療策略的臨床相關性及地位、疾病嚴重程度、族群大小、為慢性或可預防性疾病適應症等面向後的決定[29, 31]，罕見疾病的未滿足醫療需求（unmet medical need）可能會影響ASMR等級，但並不是衡量ASMR的唯一標準[32]。雖然孤兒藥沒有其他特定的給付標準[29]，但不需成本效益評估，更無遞增成本效果比值（incremental cost-effectiveness ratio, ICER）閾值標準[29, 33]。HAS理解孤兒藥研究在高品質證據上的限制，當作為黃金標準的隨機、雙盲臨床試驗結果不可得，或是與活性參考品、安慰劑或最佳治療的比較不可得時，委員會會調整其評估依據[2, 32]。HAS完成評估後，交由透明委員會（Transparency Committee, TC）進行收載審議。

英國NICE在HST評估途徑下，願意考慮更廣泛的證據來源，如觀察性研究[2]、替代性結果指標、專家意見等[34]。2022年1月更新的科技評估操作指引為了讓



獨立委員會面對困難生成足夠證據的評議時，能有更彈性的考量空間，放寬了證據採用的來源，包括真實世界和病人體驗數據[35, 36]，尤其執行兒童疾病、罕見疾病、具創新性或複雜性新療法之研究是有困難度的時候，NICE希望指引的更新讓委員會能適當地兼顧不確定考量和病人及NHS的風險管理，且不致成為具價值創新治療的不當障礙[35]。考量罕病用藥的特殊性及迫切性，相較於一般藥物科技評價願意給付的遞增成本效果比值（incremental cost-effectiveness ratio, ICER）通常落在2至3萬英鎊，HST評估極罕見疾病用藥的ICER閾值落在10萬英鎊，若有令人信服的證據表明終身的生活品質調整後人年（quality adjusted life year, QALY）可達30以上，則ICER閾值更可提高至30萬英鎊[2, 29, 37-39]。

聯邦體制的**加拿大**由藥品及醫療科技評估機構（Canada Agency for Drugs and Technologies in Health, CADTH）負責新藥評估及收載事宜（不含魁北克省），對於非癌症用藥採共同藥物審查（Common Drug Review, CDR）流程，由藥物專家委員會（Canadian Drug Expert Committee, CDEC）經整體評估及審議後，提出是否應給付的建議[40]。為評估罕見疾病用藥是否需有特殊途徑，CADTH在2013年10月聽取一場利害關係人諮詢會議的意見後，決定以改善CDR流程的方式繼續辦理一般性及罕藥新藥評估及審議，CDR改善的方向包括：更加重視專家參與（engagement），決議過程更加考量病人意見（patient input）並改善病人參與流程（patient engagement process），在《健康科技經濟評估指南》（Guidelines for the Economic Evaluation of Health Technologies）提供包括相對較小族群的充分指導指引，在送件前的6～12月辦理與廠商溝通對話的會議[41]。雖未針對罕藥另設



審查途徑，然對於進行穩健的臨床試驗及藥物經濟評估有實際困難，且存在重大未滿足的醫療需求（unmet medical need）的特殊狀況，CDEC是有可能會做出有條件給付（reimburse with conditions）的建議。所謂重大未滿足的醫療需求，主要考量三個方向：罕見性（rarity of condition）、罹病人口（population）及缺乏替代治療[40]。

日本至2019年4月起才正式辦理成本效益評估計畫，雖僅作為藥物調價之用，但為避免發生抑制研究投資發展並確保病人獲得治療，成本效益分析計畫的選案設定有排除條款，將罕見疾病用藥，如難治性疾病（intractable diseases）、血友病、HIV感染者；或僅用於兒童之藥物予以排除。雖然對於市場規模較大（超過350億美元）或單價特別高的藥物仍可能被選為成本效益評估的執行目標[42]，但中醫協在成本效益分析的評議階段，理解某些價值項目無法透過QALYs被充分評估，例如病人需求、疾病負擔或嚴重度，所以在審議時會做特別考量；需要被特別考量的案件如：罕見疾病為適應症的一部分、兒童用藥為適應症的一部分、癌症治療[42]。而ICER作為藥價調整的參考，罕藥相較於一般用藥的閾值標準為1.5倍[2]。日本學者分析2009年至2018年日本許可上市的罕見疾病用藥，結果指出罕藥即便藥價高昂也不一定會對預算產生重大影響，因此建議若執行罕藥成本效益分析，應綜合考量倫理、社會及預算面[21]。

韓國全民健康保險局（National Health Insurance Service, NHIS）管理被保險人的資格、給付項目、支付標準及藥價談判、保費收繳、與醫界協商費用合約等事宜；韓國健康保險審查評價院（Health Insurance Review & Assessment Service, HIRA）負責健保費用審查及資料分析、醫療服務及藥物支付標準之訂定及管



理、醫療品質監測等業務[43]。新藥取得上市許可後，廠商需向HIRA提交申請資料，HIRA會對臨床療效及經濟評估進行評估，並交由HIRA的藥品支付評估委員會（Drug Reimbursement Evaluation Committee, DREC）審查並決定是否給付[43]，以及依成本效益決定最高價格（maximum price）[44]。HIRA對於新藥給付審查，藥物經濟評估（pharmacoeconomics evaluation, PE）通常為檢送文件之一，不過自2015年5月起，若在做給付決策時仍缺乏臨床證據的藥物，以及罕見疾病和腫瘤治療用藥，則可豁免PE報告[45]；且自2016年9月起，所有豁免PE的藥物皆需與NHIS簽訂支出上限的風險分攤協議（risk-sharing agreement, RSA）[45]。

新加坡藥物是由國家醫療科技評估中心（Agency for Care Effectiveness, ACE）執行醫療科技評估，並由衛生部（Ministry of Health, MOH）的藥物諮詢委員會（Drug Advisory Committee, DAC）決議補助決策[46]。雖然ACE對罕見疾病用藥沒有特別的評估方式，但是DAC進行決策時，除考量病人臨床需求及疾病特性、新藥的臨床有效性和安全性、新藥相較於現有替代治療的遞增利益及遞增成本，以及預算影響[46, 47]之外，也考量社會、文化和倫理因素，以及其他如罕見及超罕見疾病治療等可能影響價值判斷的因素[47]。

(四)病人意見納入審查參考

在**德國**，病人代表可出席G-BA的相關會議，但無投票權[2, 48, 49]。此外，進行一般新藥評估的IQWiG為更理解所評估的藥物，會間接透過G-BA的病人參與聯合會（Die Patientenbeteiligung im Gemeinsamen Bundesausschuss）發言人聯繫適合的病團諮詢意見，同時病人及家屬也可直接就相關的評估報告直接聯繫IQWiG提



供意見[2, 50]。

法國透明委員會（Transparency Committee, TC）負責藥物給付審議，自2015年以來，病人代表即為TC委員會的成員，包括一名副主席[2]。另自2016年11月起，HAS在每週發布的待評估藥物清單中，即開放讓病人提交意見[2, 51]。

就病人參與而言，**英國**的NICE提供了最廣泛的病人參與制度，其不僅能綜合考量病人所提交的書面意見及口頭陳述，更願意在做出決定時考量各類型的證據，讓病人團體代表或相關利益人能在每個階段中實質參與並影響委員會的決策[2]。

加拿大CADTH為考量罕藥的評估及審議，特於2013年在聽取利害關係人意見後，透過更加重視專家參與、決議過程更加考量病人意見，以及改善病人參與流程等積極作為來改善共同藥物審查（CDR）的流程[41]。

澳洲進行藥物評議的藥品給付諮詢委員會（PBAC）19位成員中有二位消費者代表，目前一位是社會政策專家，並對癌症照護有興趣及經驗，另一位是醫療科技評估消費者諮詢委員會（Health Technology Assessment Consumer Consultative Committee, HTA-CCC）主席暨消費者健康論壇（Consumers Health Forum）副主席，在PBAC擔任副主席[52]。病人可以在藥物評估及審議過程提交資料，也可以受邀至PBAC會議上提供證詞及回答問題。此外，救命藥品計畫（Life Saving Drug Program, LSDP）負責評估所有新藥申請收載的專家小組（LSDP Expert Panel），其七位成員中也包括一位消費者代表（consumer nominee），目前為澳洲罕見疾病之聲（Rare Voices Australia）的執行長[53]。澳洲政府為支持更廣泛的消費者參與，PBAC在2019年成立醫療科技評估消費者證據及參與單位（HTA Consumer



Evidence and Engagement Unit），以及成立HTA-CCC以便為衛生暨高齡照護部（Department of Health and Aged Care, DHAC）提供建議。澳洲政府在2021年9月與澳洲藥品協會（Medicines Australia）及學名藥協會（Generic and Biosimilar Medicines Association）共同簽署策略協議，依據協議澳洲政府進一步規劃「加強消費者參與流程」（Enhanced Consumer Engagement Process）以促進更早了解消費者及病人的觀點，從而有效地在醫療科技評估中採納他們的聲音，並能為PBAC審議時考量[54]。

新加坡國家醫療科技評估中心（ACE）在2021年成立消費者參與及教育（Consumer Engagement and Education, CEE）工作流程，專責於幫助病人、照顧者及公眾參與ACE的工作，並於2022年開始主動邀請病人以填寫調查（survey）或病人旅程表（patient journey form）的方式，提供罹病經驗、需求、偏好、對病情及治療選擇期待等資訊，ACE收到意見後將用於驗證ACE的評估，也會納入ACE的評估報告內，以及DAC在做藥物補助審議時也會參考這些資訊。此外，CEE團隊在2022年4月成立消費者小組（Consumer Panel）來代表健康照護消費者的集體聲音，並向ACE和DAC提供有關強化參與機會的建議，包括滿足病人、照顧者、工眾需求，及確保他們的觀點有效地用在為ACE工作提供資訊[55]。

(五)特別予以給付或有條件方案

於**英國**，若藥物未能經TA及HST途徑建議於NHS內使用，對於個別病人而言，若臨床主治醫師認為病人的臨床情況特殊，仍可準備證據替病人向NHS提出個別經費申請（Individual Funding Request, IFR）[29, 56]。在主治醫師提出申請



後，將由獨立性討論會議（IFR Panel）評估治療適合性及是否補助費用[56]。

在**加拿大**，對於非癌症用藥採共同藥物審查（CDR）流程，由藥物專家委員會（CDEC）經整體評估及審議後，提出是否應給付的建議[40]。一旦藥品及醫療科技評估機構（CADTH）發布最終決議，若為正面建議（positive recommendation），則泛加拿大製藥聯盟（pan-Canadian Pharmaceutical Alliance, pCPA）將進一步協助訂定公共藥品計畫給付的價格。雖然CADTH及pCPA以聯邦高度為各省／特區進行醫療科技評估或議價，但各省／特區仍可考量自身的負擔能力決定是否給付該藥物項目[57, 58]，對於罕見疾病用藥各省可以自行決定是否設立「專門的預算資金」[57]。

新加坡衛生部（MOH）在2019年聯合新加坡保健集團基金（SingHealth Fund）成立罕見疾病基金（Rare Disease Fund, RDF），結合社區及政府配比捐款，以針對罹患特定罕病且須使用高價藥物治療，然即使在政府補貼、保險及財務援助（如藥物援助基金<Medication Assistance Fund, MAF>、健保基金<Medifund>）後仍無法負擔治療費用的病人，由RDF提供經費補助。政府承諾以三比一配比的方式提供經費，此外捐款者可獲得250%的扣稅優惠，期望藉此鼓勵社會大眾捐款。此外政府承諾會負擔管理RDF的營運費用，以確保所有捐贈款項僅用於病人[47]。對於那些藥物藥納入RDF補助，同樣是由ACE來執行選題及評估，由罕見疾病專家小組（Rare Disease Expert Group, RDEG）提供特定罕病的病人數及疾病診療資訊；對符合納入RDF標準的藥物提供建議；解決特定罕病及其治療的任何臨床問題；為確保治療的適當使用且只有達到足夠臨床反應才能繼續用藥，RDEG需提出RDF每一治



療藥物的開始及繼續治療條件[47]。

(六)救命藥品計畫

澳洲針對遭PBAC拒絕納入PBS之新藥，若符合某些特定條件，如用於治療罹患危及生命和每五萬人少於一人的超罕見（ultra-rare）疾病，該新藥具臨床效益卻成本效益不足以納入PBS。經此，廠商可向救命藥品計畫（Life Saving Drug Program, LSDP）秘書處提出補助申請，經專家小組（LSDP Expert Panel）就相關事項審查並向聯邦政府首席衛生官員（Commonwealth Chief Medical Officer, CMO）提出初步建議和協助。專家小組審議時，會考量新藥適用疾病是否能以合理的診斷精確度識別及顯示會縮短壽命、新藥證據顯示可以延長壽命、沒有其他可替代治療被給付、尚無合適且具成本效益的治療被給付、新藥費用對病人及照顧人造成不合理的經濟負擔等[2,59]。期間若廠商提供額外的臨床證據足以有意義的改變新藥的成本效果，則專家小組會建議廠商重新向PBAC申請於PBS使用；CMO考量專家小組意見及廠商回應後，向部長報告並由部長做出最後決議[59]。

在法國，當藥品在上市前或尚無許可證，卻有緊急用藥需求時，可透過臨時使用授權（Autorisation Temporaire d'utilisation, ATU）的方式由全民健康保險提供給付[2]。

「罕見疾病真的很特殊，病友們要獲得商保的保障是不可能的，只能靠健保的支持，健保是罕病病友唯一可以依靠的保險來源。」

～臺灣病友聯盟 吳鴻來理事長



三、臺灣罕病團體的期待

為了解目前罕藥給付的困境對病人及家庭的影響，本會於2022年9月偕同台灣弱勢病患權益促進會對39個罕病相關病友團體代表，針對政策、社會參與及疾病防治等之現況與期待進行調查，結果顯示，在確診罕病後，病友們最希望能獲得的資訊為「有沒有治療方式」及「能不能被治癒」；在因使用罕藥而獲得的改善中，對病友們來說最重要的是「延緩個人疾病惡化」的面向。在參與調查的39個罕病團體代表中，有41%所代表的病類沒有任何罕藥可供治療，其餘59%有健保給付之罕藥可用。對無藥可用、尚在等待藥物的病友團體來說，其最擔心的就是罕藥研發的速度不及病程的發展，更擔心即便有新藥出現，健保仍然無法提供給付；而已有藥可用的病友團體，最擔心的則是隨著健保財務逐漸吃緊，未來恐將無法再支持罕藥給付，其次則是擔心由於給付條件嚴格，個人無法符合標準而被審退¹⁷。

此外對於目前醫療科技評估中採用生活品質調整後人年（QALY）以及遞增成本效果比值（ICER）來衡量病人用藥的成效，約有75%的病團認為不合理，另外的25%則認為即使採用，仍要有適合罕藥的配套規劃，建議採多元準則評估方式，將治療對遺傳罕病具有防治的意義與價值、治療後減少其他醫療使用、治療後生活自理能力提升、家庭穩定度增加以及社會影響力等納入考量，而非僅透過單一指標或數據衡量。在病團參與健保給付的經驗，有53.8%病團曾經參與過健

17.資料來源：本會於2022年9月7日舉辦之「罕見疾病醫療照護之挑戰與前瞻」論壇發表之罕見疾病病友團體調查報告https://www.tfrd.org.tw/tfrd/assets/uploads/library_e/209/tfrd_20221011100616.pdf。



保新藥納入健保的過程，主要是透過藥品意見平台表達意見，少數是被健保署或其他單位徵詢病人意見。病友團體希望能實質參與決策，有70%的病團代表願意挺身而出擔任共同擬訂會議代表或列席代表。

罕病病人們承擔了基因突變的機率，終其一生與疾病奮戰，等到有治療的機會，無不希望全力爭取。治療不僅影響病人個人，亦直接影響家庭、社會以及國家，政府應積極改革法治規範來提昇罕病家庭使用資源之權利。



肆、健保罕藥專款與執行

【第一節 背景與挑戰】

一、健保罕藥專款的重要性

罕見疾病的病人都是在和時間賽跑，越早確診並獲得適當的治療，越有機會減緩疾病的惡化程度，甚至有機會能正常的發育成長。但因為罕見疾病的藥品大多昂貴，且多需要終身使用，罕病家庭在無外在補貼的狀況下，普遍家庭的經濟能力難以負擔的起。在商業保險不接受投保，中央主管機關編列的補助預算極其有限的情況之下，全民健保編列專款是罕病病人唯一可以依靠的藥物財務來源。

「健保署罕藥專款的編列，是根據過往使用情形做自然成長估算，但此表達方式太過於保守，建議應該公開參考哪些項目或參數，如何計算估計的數字，讓大眾可以依照此公開標準來評論預算之編列是否洽當；越是公開透明，社會大眾的意見和疑慮反而會比較少。」

～國立臺灣大學健康政策與管理研究所 楊銘欽教授

二、健保罕藥專款之編列及執行

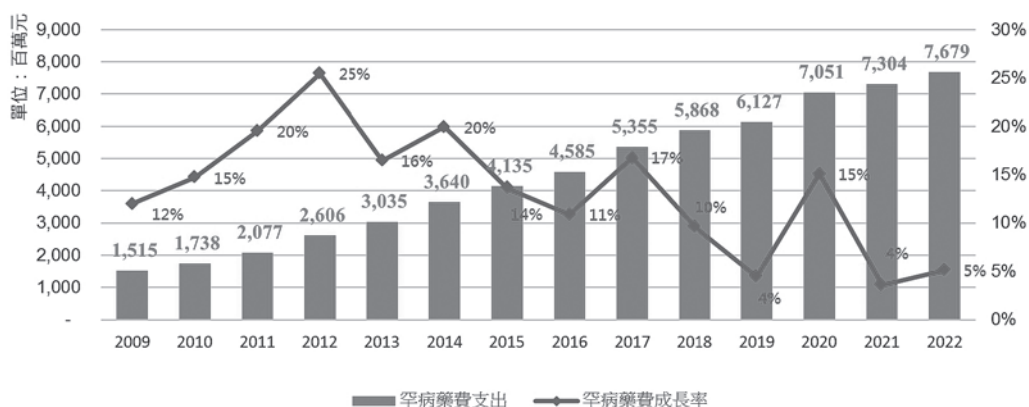
為紓解罕病家屬籌措高額醫療費用的困境，健保的總額預算於2005年開始編列專款¹⁸，支付罕見疾病及血友病所需藥品。各年額度、成長率及執行率請見圖一

18.罕藥專款於西醫基層及醫院醫療給付費用總額，以及其他預算之歷史演變請參見附錄三。



及表五。由該表可以看出，歷年金額雖有成長，但成長率卻有逐年下降的趨勢。另外執行率雖多接近90%，但各年都有剩餘；近年來剩餘的可能原因之一，為新藥核准的數量降低，致使原本要支付新藥的預算未能支用。但就算未來年度有機會納入新藥，專款剩餘額度卻未能保留至下一年度使用，也可能造成新藥預算排擠原有藥品預算的窘境。

圖一、各年度罕藥專款支出金額及成長率



參考來源：全民健康保險2018年各總額部門執行報告及各總額部門2022年度執行成果發表暨評核會議會議手冊（罕病藥費不含罕病特材費用；專款支出，自2018年起已扣除藥品價量給付金額）。

表五、歷年罕病用藥專款金額及執行率

年度	罕藥專款 預算金額 (億)	罕藥專款 支出金額 (億)	罕藥專款執行率
2005	無公開資訊可查找	5.12	無公開資訊可查找
2006	無公開資訊可查找	10.84	無公開資訊可查找
2007	無公開資訊可查找	11.12	無公開資訊可查找
2008	無公開資訊可查找	13.47	無公開資訊可查找
2009	無公開資訊可查找	15.15	無公開資訊可查找
2010	無公開資訊可查找	17.38	無公開資訊可查找
2011	無公開資訊可查找	20.77	無公開資訊可查找
2012	無公開資訊可查找	26.06	無公開資訊可查找
2013	無公開資訊可查找	30.35	無公開資訊可查找
2014	無公開資訊可查找	36.40	無公開資訊可查找
2015	無公開資訊可查找	41.35	無公開資訊可查找
2016	無公開資訊可查找	45.85	無公開資訊可查找
2017	57.91	53.55	92.47%
2018	65.09	58.68	90.15%
2019	72.957	61.67	84.53%
2020	71.66	70.51	98.40%
2021	76.01	73.04	96.09%
2022	87.75	76.79	87.51%



如前所述，健保雖編列罕藥專款，但仍因下列因素面臨專款經費不足的情形，主要挑戰與困境如下：

(一)罕藥專款預算編列方式待檢討

專款編列係依照罕見疾病病人自然成長率，加上推測可能新納入給付藥品的預算衝擊編列。然而以「前五年決算平均成長百分比」作為「下年度預算成長百分比」的單一考量，甚是狹隘，且造成非常不合理的執行思考，意即執行愈少或用的愈少，來年專款預算成長愈少，不致影響醫院部門總額整體預算之成長率，此為變相鼓勵不執行，不讓新藥引進專款給付，如此做法根本無法反映罕病病人的實際需求。此外若僅以既有使用罕藥的自然成長，執行率高達92~93%來回應外界，恐造成高執行率的假象，而忽略仍有多數罕病病人無藥可用的需求。

此外，罕藥新藥的預算估計及影響評估並非來自前瞻性評估（horizon scanning）調查研發中的罕藥，亦無一定之流程或方法。「前瞻式新藥及新給付範圍預算推估登錄作業及平台」系統於2020年9月30日完成並正式上線，此系統開放填報預期於2021年（含）以後建議健保收載新藥、給付規定擴增藥品品項之兩年財務衝擊（第一年及第二年觀察年）等相關資料，進行預算編列時納入評估。納入廠商於平台提供預計於2022年擴增給付之品項，除將五年內收載新藥之給付規定修訂之部分，列入新藥預算進行估算外，其餘所提項目直接進行財務衝擊加總，作為預算數代表。但調查的項目不含五年內新藥、罕藥、血友病、愛滋、代辦藥品等品項，導致健保署編列新年度預算時，未能明確掌握可能新增的罕藥及其預算影響規模。



(二)病人生存與時間賽跑，供給嚴重落後需求

1.新的病人數將增加

隨著基因檢測技術的發展，推測可以檢測更多的罕見疾病，讓病人可以早期獲得診斷及縮短確定診斷的時程，惟由此也推測新的病人數將有增加趨勢，對於罕見疾病用藥需求也將增加，對於專款額度需求也將增加。

「當我們要求健保通過某些藥物給付時，是不是同時也要建立一個機制，在藥物使用的若干年後回頭進行審視，否則我們可以預期藥物的經費在未來只會無限膨脹；當一個藥物通過給付，勢必對其他的藥物納入給付產生排擠效應，若能建立合理的藥物退場機制，才能騰出空間讓新的藥可以進來、讓新的病人有機會去使用。」

～財團法人罕見疾病基金會 蔡輔仁董事長

2.罕病病人接受治療後，壽命延長使用藥物的人數將逐年增加

罕藥可以延長壽命，終身服用藥物的病人數將逐年累計增加，專款額度需要配合調升。專款逐年成長的部分，是自然成長，而專款之所以會有未執行完的餘款，就是因為沒有在年度內及時給付新藥。專款餘款越多，又不能保留至次年度使用，未來成長的幅度就會越低，如此形成惡性循環，既不足以給付使用中的舊藥，也沒有預算支付新藥或創新治療，例如創新的基因治療。此惡性循環掩蓋、甚至掩埋了有藥可用罕病病人苦等多年的唯一「生機」！犧牲最弱勢罕病病人的醫療權，等同將救命資源充作無調的「安全準備」。



(三)創新藥品研發上市，高價藥費對當年度預算造成衝擊

創新藥品如基因治療，帶來可治癒的療效，但也增加經費需求。例如治療脊髓性肌肉萎縮症（SMA）的「諾健生」（Zolgensma），一劑4,900萬元，一年預估九位病童受益，所需費用約4億4100萬元，占全年罕藥90億元的5%，若當年一次支付，則可能排擠其他罕藥的額度。而目前公告罕藥中，除健保已給付之SMA基因治療外，尚有萊伯氏先天性黑矇症（Leber Congenital Amaurosis, LCA）、芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症（Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency, AADC）的基因治療在等待給付；另外還有多種基因治療持續發展中；未來亦有創新療法mRNA治療正研發中。

(四)健保及政府財源有限，需有創新財源機制

未來罕藥專款可能不足的情況下，要如何擴充，須從健保署與國民健康署兩方面討論。就健保的現況而言，雖已編列專款，但成長率有限，難以量出為入，調高健保費率亦有困難。

而目前健保雖可依罕病法第19條，以既有法源依據行罕藥實名制方案暫付1～3年，類國外早期近用計畫（early access program, EAP），但其經費仍計算在健保罕藥專款額度內，執行面亦頗受限縮，並未能依法有效解決困境，應考量作為增加預算的指標或參數。至於罕病法第33條雖明文規定「中央主管機關應編列預算，補助……依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物、……費用。」但目前所編列預算，並不足以支應健保未能給付之罕藥及適應症範圍。

另外，參酌國際給付政策及做法，較為可能的解決方式為英國創新藥品基金（IMF）的做法，對於潛在可能是突破創新但療效尚未完全確定的新藥，編列



臺灣之創新藥品基金支應。健保署石崇良署長在2023年4月8日癌症高峰論壇演講也提及獨立基金或預算的考量，範圍包括高價新藥、癌藥、罕藥。此一基金可設定二年的觀察評估期，落實登錄（registry）的制度，若在這二年內經評估確有療效，應再回歸一般健保機制給付。IMF可以提高罕藥的可近性，可將具有以下三項特性的罕病新藥放在第一優先：1.沒有替代性（no substitute）；2.威脅生命（life-threatening）；3.具財務毒性（financial toxicity）。但要如何落實此一制度，則尚有跨部門的法規、財務、及行政上的協調和挑戰。

「在健保會委員裡，不管是專家學者或醫界代表，對於罕藥專款一直都很支持。但健保財源畢竟有限，為確保健保總額財源穩定，可共推支持擴大財源，特別是政府依健保法應負擔一定比例之保險費補助款，就目前36%修法提高到38%或是40%，此修法的難度上，比起調整給項目、給付範圍，難度上稍低，各界應可共推。」

～財團法人中華民國消費者文教基金會 吳榮達董事長

【第二節 總結與建議】

健保罕病專款預算在可預見的未來將不夠支付新增罕病用藥的費用，研發中的新藥及及創新治療將快速增加對於專款額度的需求。衛福部、健保署及國民健康署若能編列足夠的經費，將罕病新藥加速納入給付，以有效照顧罕病病人，將為新政府施政的亮點。

※建議：實踐健保罕藥專款精神，合理成長並確實執行



一、健保罕藥專款合理增加

建議健保署適當增加罕藥專款預算，效法各國改革罕藥給付程序。專款編列方式應透明可供檢視，建議分三部分編列：

- (一)已給付罕藥之自然成長：預估新病人增加人數，以及原用藥病人因體重增加或病情變化所需的藥費成長。
- (二)預估罕病新藥的需求：建議在「前瞻式新藥及新給付範圍預算推估登錄作業及平台」系統加入罕藥為調查範圍，雖預期仍無法準確預估藥費影響，但可較現行流程更早期知曉有那些新藥將建議健保收載，讓健保署及國家發展委員會有足夠的時間估算費用及編列預算。
- (三)創新治療的發展：隨醫藥新技術發展，罕病創新治療逐漸增加，特別是「基因治療」可望使病人達到治癒的機會。創新治療主要需考量人數少且為未滿足醫療需求之（unmet medical need）優先等特色。若療效尚不明確，仍有疑慮之新治療，則可先經健保專款外之「罕病創新治療基金」（第陸章將詳述）驗證具有療效後，再由健保專款收載。

二、提升罕藥專款執行效率

(一)加速新藥審核與給付

收載應優先考量：（1）療效；（2）是否為迫切且唯一用藥（unmet medical need），希望不致因財務困難導致病人致命，不再發生「罕病病人死於可治療的罕病」！

(二)滾動式檢視給付準則，建立退場機制



為使罕藥專款有效執行，應建立罕病病人使用罕藥效用之追蹤機制，透過真實世界數據蒐集病人用藥狀況，並滾動式邀請醫事專家及病友團體進行給付準則修訂。對於藥物使用退場條件之制定，建議提供配套措施予以輔導。

三、罕藥專款財源應採多元來源

建議開發多元財源挹注罕藥專款，來源建議如下：

(一)依罕病法每年撥付菸捐款項至健保罕藥專款，並增加挹注之經費。

經本會調查，近幾年撥付菸捐至健保罕藥專款每年約2至2.5億元，另菸捐使用於罕病法各項補助為1.5億至2億，建議國民健康署全面檢討菸捐用於補助罕病法項目之適法性，全面盤點調整之預算可再挹注至健保罕藥專款，初步估算可增加1.5億到3.5億。若可增加菸捐之挹注，將不僅可支付罕病新藥，對於創新藥品費用亦可挹注部份經費。

(二)共同推廣健保負擔保費之法定責任，以維護健保總收入。

全民健保開辦後，各級地方政府依健保法規定，應負擔一定比例之保險費補助款，即依健保法第3條規定，政府每年度負擔本保險之總經費，不得少於每年度保險經費扣法定收入後金額之36%。惟中央政府及地方政府因財政困難或施政優先順序之考量，陸續產生積欠健保費補助款之情形。建議回歸法定責任之精神，共同維護健保精神。

四、在不影響年度預算合理成長前提下，專款餘款允許留用

歷年來罕藥專款均有餘額，但都只能回歸至健保的安全準備金。此筆專款既是為罕藥而設，應修法讓餘款可以留用至次年度使用，或留至罕病創新治療基層，且不應因有留用之經費而影響次年度預算編列。



伍、罕藥納入健保給付之程序

【第一節 背景與挑戰】

罕病的診斷常常花上很長的時間，病人與家屬在醫院與醫院間穿梭、不停的做檢查、尋找治療方法，身心煎熬。根據《經濟學人》於2022年發表的《Connecting the dots: Embedding progress on rare disease into healthcare》[2]所引，「（澳洲的經驗）一份正確的罕病診斷平均得花上四至五年、得看過五至七名醫師」。重要的是，在這曲折漫長的診斷之旅中，罕見疾病是持續在進展的，持續在影響病人的生理及心理健康，待到確定診斷，疾病通常已對身體造成不可逆的影響，加劇疾病的嚴重程度[9]。

在確定診斷後，莫不期待對症下藥。然而新藥納入健保給付，卻需經過漫長正式的程序（參見圖二），也涉及許多不同主管機關。對於各個主管機關、負責單位與專家來說，各司其職、嚴謹把關自是天經地義。然而外界，包含病人及家屬，如果對這個結果有疑義，要去檢視其中的問題點，卻發現其專業及資訊不對稱問題，致使艱鉅異常；其中若加上溝通不順暢，很容易就出現主管機關推託責任的社會感受。

罕病病人對於健保新藥決策過程，有幾項常見的訴求，包括：新藥審太久、給付條件過分限縮、討論新藥只在意預算影響，以及病人辛苦蒐集的資料未被充分呈現等。這些訴求，或可將之歸類為「決策程序」、「新藥價值」、「病人參與」等三大面向。外界也許認為病人倡議只在意要有新藥，但其實大部分時候，臺灣的病友團體在意的是流程設計與決策規則，基於理性課責及審議式民主，政

[illegible]



府決策應該要能說清楚，公開透明，讓病人及民眾理解政府決策的依據與原由。一旦這過程能做到透明、參與、審議、一般性、夥伴關係等面向，政府與民眾就能共同合作，達到公民社會民主治理的基本要求[60]。

一、健保給付決策流程之改革建議

《經濟學人》報告[2]將罕病病人目前新藥取得的現況、難處、與解決方法，做了詳盡的回顧與剖析。其中，對於醫療科技評估（Health Technology Assessment, HTA）相關過程於罕病治療的各種特殊考量與做法，該報告參考了幾篇論文將所有可能的做法統整，本建言書將其翻譯並彙整12項做法（A至L）於下表六：

表六、罕藥於醫療科技評估（HTA）相關過程中的考量

HTA各階段	針對罕病藥品給付決定的特殊作法	
證據資料陳送	對於療效證據的要求不同（較為寬鬆） ^A 對於經濟證據的要求不同（較為寬鬆） ^B	
評估（assessment）	提早開始進行 ^C	根據不同的疾病應該可以因其特殊性而隨時接受相關的資訊（disease-specific input） ^L
審議（appraisal）	有特別的審議委員會 ^D 、考量更廣的價值面 ^E 、對於證據品質要求較為寬鬆 ^F 、經濟模型要求更彈性 ^G 、採取不同的決策規則 ^H （如decision modifiers ^{H-1} 、different WTP ^{H-2} 、或different reimbursement rules ^{H-3} 等）	
核價給付	有條件的給付 ^I （conditional approval）、不同的給付項目集 ^J （different formulary listing）、不同的預算來源 ^K	

經過事先深入分析及廣泛深入的焦點討論，以上流程中採用的各項做法，在臺灣應該可以實行的，包括A, B, C, D, E, F, G, H, I, K, L。其中I、K已是現狀。C符合健保署近期對外公布的施政方向（如平行送審機制）。A、B基本上不會影響到流程。經此考量，建議罕病健保給付的決策過程，採取以下幾項具體改革（為方便對照，以表七呈現）。



表七、罕藥於健保收載流程之改革建議

具體改革措施	涉及單位	說明
1. 流程及早開始 配合健保署當前政策（平行送審機制）提早開始準備。	罕見疾病及藥物審議會（健康署／食藥署）、健保署、罕病基金會、HTA單位	經罕藥認定程序者，受理罕藥認定時： ▶ 健康署提供適用該罕藥適應症之病人數予健保署（及／或罕病基金會）。 ▶ 於健保署官方病友意見分享平台或類似平台公告，並開始蒐集相關疾病及治療經驗證據及病人意見（礙於當下誰是罕病病人，只有接獲通報的機關知曉，建議健康署與健保署合作）。 ▶ 官方通知相關病友組織，協助蒐集相關病人證據及意見。
2. 共同合作蒐集證據 廠商給付建議申請資料送件，主管單位（健保署）受理即對外公告（如病友意見分享平台）或委託特定單位（如HTA組）主動邀請有新藥經驗之病人、或病友組織提供相關資訊；資訊可以包括病人或家庭所面臨的特殊情境、病人對治療的訴求及偏好、接受新治療之經驗、病人數等。	健保署 HTA單位	▶ 除病友意見分享平台蒐集內容外，能有更充分的時間準備更廣泛的價值項目之證據，如照護者目前困境、生產力損失等。 ▶ 鑒於罕病人數的稀少性，在罕藥建議健保收載前有哪些病人曾有用藥經驗，不一定是病友團體或本會能知曉，甚且不是每一位病人皆參加病友團體。建議官署應建立病人意見／證據蒐集指引。 ▶ HTA罕藥評估應有不同於一般藥物的評估指標，除現有證據，應包含疾病對心理、家庭及社會層面的影響等。



具體改革措施	涉及單位	說明
3.罕病次委員會決定價值 組成「罕病次委員會」取代專家諮詢會，兩或三年的固定任期內組成專家相同。 組成「罕病價值面向工作小組」專門處理罕病的價值項目討論。	罕病次委員會 罕病價值面向工作小組	▶兩或三年固定任期的設計讓罕病次委員會能夠累積經驗，以便對罕病的困難度與科學度掌握較為精準與一致。 ▶其中價值項目應該包含哪些，由事先組建一個特殊工作小組（即罕病價值面向工作小組）進行嚴謹程序決定，並每年檢討。 ▶罕病次委員會進行給付條件、停藥條件或退場機制的訂定及反省。 ▶罕病次委員會評估罕藥案件臨床證據不確定性及降低不確定性的可能性，提出是否蒐集及分析真實世界數據／證據之需求，提出病人用藥登錄資料庫欄位及分析方法之建議，必要時每年檢討以適當反映罕藥給付規定及退場機制。 ▶罕病次委員會討論罕藥案件時，必須就每個價值項目討論，並對外公告其取舍理由，以做到政府課責（程序正義、透明原則、當責）。
4.基於價值決定（是否及如何）給付 健保署行政考量由罕病次委員會所初擬之建議（包含與廠商初步議價），再提出建議案至共同擬訂會議。	健保署 藥品廠商	▶罕病次委員會只決定罕藥價值，並公開透明。 ▶健保署負責預算的籌措與給付的管理。此過程可以與藥廠協商費用。
5.共同擬訂會議尊重價值認定進行專款管理 共同擬訂會議確認前述程序之各項價值項目考量、並落實罕見疾病藥費專款預算規劃，及依當年執行情況提出下年度預算編列之建議。	共同擬訂會議 健保署 健保會	罕見疾病藥費專款能充分使用、並且其運用能夠反映專業及社會的價值。



「於檢送HTA時，會有如隨機對照試驗的結果等很多要求，這是就一般新藥而言；可是罕病新藥不一定可以達到這些要求，因為其能試驗的樣本數比較小，甚至是single arm study，這是罕病、罕藥的特性，考量這樣的特殊性，我們不應該在一開始送評估時就造成罕藥的阻礙，針對罕藥評估應該有不同於一般新藥的要求。」

～天主教輔仁大學醫學院數據科學中心 蒲若芳執行長

二、價值項目決定與採行

(一)成立「罕病價值面向工作小組」決定價值項目

現代社會的各種給付決策，如同臨床與政策決定，極少是僅考慮單一面向。臨床療效自是最重要的價值項目（決定新藥是否具價值的考慮面向），但是是否具成本效益、是否為未滿足的醫療需求等，都是不可否認需要同時考量的價值項目。健保法第42條明訂：「前項醫療服務給付項目及支付標準之訂定，保險人得先辦理醫療科技評估，並應考量人體健康、醫療倫理、醫療成本效益及本保險財務；藥物給付項目及支付標準之訂定，亦同。」，似乎隱含著健保給付的決策價值項目，為人體健康、醫療倫理、醫療成本效益及健保財務四項。但是，許多情形下這四項其實不能涵蓋所有的價值考量，譬如罕病在優生保健上的防治價值、C肝藥品的公共衛生價值、新品項抗生素的「增加治療選項」及「治療多重抗藥性」價值等。在種種的考量下，臺灣罕病新藥的價值項目究竟應該包括哪些？以及這些價值項目該如何被看待或評值？我們認為應該成立「罕病價值面向工作小組」，邀集各個面向的專家或代表，進行共識討論。且隨著社會及科學發展，



以及經驗的累積，已具共識的價值項目及評值方法可能已無法適當反映當下的情境，故建議應每年檢討及修正。

「目前，國外也是透過蒐集真實世界數據做為佐證，評估用藥及給付證據可分為群體及個人兩個面向。群體角度是檢視這類疾病或藥物的治療效果等資訊，決定要不要給付該藥物、給付範圍及規定等；個人角度則是病人本身用藥的效果，是否可持續用藥、是否得停藥等。蒐集真實世界數據已經是世界的趨勢。」

～社團法人健康效果暨醫療科技教育聯盟 楊雯雯秘書長

(二)「罕病次委員會」做出各價值項目的價值判斷並於會後公布

有了該討論哪些價值項目的共識，接下來應該解決「如何討論」的問題。越是重要的決策，越應該在意得出決策共識的方式。全球的HTA單位，在推廣「審議」（deliberation）的重要性——委員會討論不應該流於某些人的意志、或是接受決策單位的暗示，比較好的做法應該是有討論框架（討論範圍包含多廣、哪些是討論的價值項目）、仔細地審視各種證據（由HTA單位準備的書面報告或在場專家的口頭補充），並提出任何有疑義的地方加以討論，如質性多準則決策分析（multiple criteria decision analysis, MCDA），甚或可以輔以數量方式算出各方案的加權後分數（如量性MCDA）等。為了解決表七的各種訴求，建議罕病次委員會應該就訂好的價值項目一一討論，並做出各項目的價值判斷，其形式可參考Baltussen等人的質性MCDA分數矩陣，如下表八[61]。

當然「罕病次委員會」在組成之時，要有足夠的時間理解這個會議的功能、



討論各個價值項目的重要性等相關事項。於此同時，對於表六項目F（證據品質要求較為寬鬆）與G（經濟模型要求更彈性），便能得到一定的共識。

表八、質性MCDA分數矩陣之一例 (修改自Baltussen et al, 2019)

科技	評估準則			
	比較療效(QALY 或第幾類新藥)	疾病嚴重度	屬於貧病 (diseases of the poor)	年齡
A	100 (2A)	●●●●	✓	15歲以上
B	200 (1)	●●●●	✓	0-14歲
C	10 (2B)	●●		15歲以上
D	200 (1)	●		全年齡

「我們在計算成本效益、分析價值項目時，真正要呈現的應是這個疾病帶來的影響，不只對病人本身、整個家庭，甚至是更大的範圍。因此我們很希望可以讓病人來呈現甚麼東西對他們的生活是重要的，或是要怎麼樣才能讓委員們感同身受、去理解，那並不是光憑科學的數據就能概括。」

～和信治癌中心醫院藥劑科 陳昭姿主任

三、病人證據及病人參與

(一)病人可以在各項程序參與

身為藥品使用者，病人應該有權利在決策流程中參與。全球的HTA組織，刻正提倡並努力實踐「以病人為中心」的醫療科技評估及審議程序。當然再次強調，以病人為中心並不意味所有的事情就按病人的訴求，而是要在意病人的意見、經驗、以及過程的參與，其實也就是前述所提的民主社會共同決策的奧義。



建議病人意見及證據應該在罕病次委員會討論價值項目時即納入討論，如此才能讓價值項目判斷是基於充分資訊下所形成的。

表七已提建議病人的參與及早開始、也敦促相關單位應該有合適的流程設計，讓病人的經驗及意見能夠有效地進入流程，而非只是形式主義的敷衍。

(二)病人證據是協助審議過程對疾病、治療、病人照護現場的深入了解

目前的HTA過程對於病人證據缺乏深入理解其緣由與角色，也就造成病人抱怨其努力沒有被在意。本建言書強調，病人證據是協助相關會議討論時，能夠對病人及家屬面臨的健康需求、照護需求、日常困擾、治療給他們的幫助、甚至長期心理、家庭、經濟影響等，能夠有更全面的認識。尤其是罕病，如何能有任何一個非病人者，能夠自信地說出，已經知道了該疾病狀況的所有面向，足夠去做相關判斷？

更進一步的，我們也強調這些證據的蒐集，其負擔不應該全在病人及病團身上。其他的疾病不需要病人負責提供相關證據，而已經身負各種重擔的罕病病人卻要負起各種證據蒐集的責任，是不合理的要求。再者，據估計有一半的病人沒有參加任何病友團體，即使有病友團體，也多為小型缺乏資源的組織[62]；反之，病團亦難以知曉有哪些病人使用新藥治療。對於藥物給付的任何審議會議（如再次建議案或給付範圍修訂案），考量罕病獨特性，建議未有病團之病類，官方應主動邀請個人表達意見。審議證據要盡量完備，是大家共同的責任，如果需要病人意見提供及形成病人證據，病人及病團應該是協助的角色，而非被問責的一方。



此外，對於病團努力按「病友意見分享平台」時限及欄位要求蒐集及上傳的病人意見，會遭遇健保署、專家諮詢會委員或共同擬訂會代表質疑非期待中的資料或非量性分析的證據。就此，建議官方訂定具明確面向及內容的病人意見蒐集指引，提供HTA報告、健保署、專家諮詢會、共同擬訂會所需要的參數／數據，以及方法學，並辦理教育指導工作坊協助病團理解在各項程序參與的方法，及如何協助HTA報告、健保署、專家諮詢會、共同擬訂會蒐集病人意見及證據。當然期許藥物健保收載的制度設計對病人更友善，HTA單位或健保署應該更主動、更積極的邀請病人參與，落實「以病人為中心」審議程序的國際潮流。

「病友團體在共擬會裡的席次經過非常努力的爭取，依然非常單薄，只有兩席。我認為或許應建立共擬會委員定期定比例更換的機制。若能對委員定期定比例的更換，才能讓不同的專家和利益關係者能有發聲的機會，同時，病友代表席次應該要增加，並納入更多不同病類的病友代表，讓共擬會能更開放透明且與時俱進。」

～財團法人台灣癌症基金會 游懿群主任

四、ICER如何使用

如表六所述，國際間常見於罕病給付決策時使用ICER的方式包含：

H-1：decision modifier、

H-2：different WTP、

H-3：different reimbursement rule。

H-1：decision modifier是指由於罕病（或其他疾病狀況）的特殊性，將那個疾病的



健康生活品質權重進一步加權，讓該治療比起其他介入更顯有效性。通常會影響其ICER值的分母，使得其ICER變低。在臺灣目前還沒有建立以ICER為考量的情況下，採此項目雖然有其可能性，但可見的未來爭議性也會高。

H-2：different WTP（Willingness to pay；願附價值）是指計算出來的ICER值不變，但用以判斷是否具成本效益的標準（閾值）較為寬鬆。基本上這樣的做法優缺點跟H-1相差不大。

H-3：different reimbursement rules不只是改變ICER如何被對待，而是罕病就與一般新藥有不同的給付決策規則。當然需要先擬訂給付決策的規則。

如果要考慮以ICER協助經濟方面的決策，例如選擇H-1或H-2，在目前國內整體ICER使用經驗有限的狀況下，應有機制協助一般新藥與罕病新藥進行成本效果評估，再由相關委員會協助確認該分析的有效性及不確定性。即使如此，也不應以ICER高低單一因素進行建議（給付與否）之決定，反之ICER或可作為健保署與廠商議價參考工具之一。

國際學界對運用ICER於罕藥上，一直存在比較不認同的看法（例如因為基本原則衝突、QALY無法抓到罕病的價值、各種參數都有很高的不確定性等，而認為直接使用傳統成本效果評估研究來評估罕藥是困難或不適當的[63]）。目前臺灣有以罕病及高價癌藥評估優先看ICER的聲音，這對國際HTA／HEOR學界來說是之前沒有聽說過的 - 畢竟罕病的治療有其特殊性、市場有其侷限性，大家基本的觀念是僅看ICER的話，基本上就是不給付，而沒有考慮其他面向有違反倫理原則的傾向。當然如果以協助找到合理的給付價格角度來看，ICER的確是一項工具；但這也就將其角色往後推向給付價（與廠商議價）的階段。因此，在罕病給



付的價值項目中，成本效益是在專家諮詢會議／罕病次委員會中的價值考量、抑或是作為業務單位端（健保署）議價的工具，有必要先釐清角色及功能。

【第二節 總結與建議】

※建議：加速罕藥給付，優化醫療科技評估流程

一、建立「罕病次委員會」取代原共同擬訂會議前之專家諮詢會。

罕病次委員會功能：進行給付條件、停藥條件或退場機制的訂定及反省；評估臨床證據不確定性及降低不確定性的可能性，提出是否蒐集及分析真實世界數據／證據之需求，提出病人用藥登錄資料庫欄位及分析方法之建議，必要時每年檢討。

二、成立「罕病價值面向工作小組」決定價值項目。

罕病次委員會應該就訂好的價值面向一一討論，並做出各項目價值判斷。罕病次委員會討論時，必須就每個價值面向討論，並對外公告其取捨理由，以做到政府課責（程序正義、透明原則、當責）。

三、罕藥之醫療科技評估應有不同於一般藥物的評估指標，包含心理、家庭及社會影響等。

四、若健保意欲以ICER作為議價之依據，建議前提是需先建立一般藥物之ICER閾值，有前述ICER基礎及經驗後，始對罕藥設定特別考量。

五、政府當責並監督各方角色及權責，包含罕病次委員會只決定罕藥價值，共同擬訂會應尊重罕病次委員會之價值認定，健保署負責預算的籌措和給付管理。



六、基於政府當責及公開透明，罕病新藥自申請到給付生效應公布各階段之明確時程。

七、建立罕病用藥之真實世界數據蒐集及證據生成之標準，並建立相應之管理、經費及責任歸屬，以適當反映罕藥給付規定及退場機制。

※建議：擴大病人實質參與，明確運用於醫療科技評估

- 一、藥物納入健保之評估及審議流程，應有適當的病團或病人參與機會，包括病人意見表達及病人證據提供。
- 二、建立具明確面向及內容之病人意見蒐集指引，並透過雙向溝通以確認醫療科技評估報告、罕病次委員會及共同擬訂會所需要的參數／數據。
- 三、病人證據應納入罕病次委員會價值討論依據之一。
- 四、藥物給付任何審議會會議（如再次建議案或給付範圍修訂案），考量罕病之獨特性，未有團體之病類應可由個人表達意見。



陸、罕病創新治療策略

【第一節 背景與挑戰】

創新治療泛指突破性的創新醫療科技，在歐盟區分為四大類：基因治療、體細胞治療、組織工程療法、複合型先進療法；在美國區分為基因治療與細胞治療[64]。而最新的mRNA治療方法，亦為罕病治療帶來新希望。罕病病人由於人數稀少以及治療的急迫性，對於創新治療需求迫切，因此本章節特別將創新罕病治療策略獨立於一章節，期望能提供政策規劃及制定者，以及各界參考。

創新治療為新醫療科技研發治療方式或產品，部分新創治療因臨床試驗參與病人數較少及療效證據蒐集時間相較短，對於治療價值具有較多的不確定性，且審議當下仍缺乏長期追蹤的驗證數據，故而可能導致醫療科技評估的資訊不夠完整。在此狀況下，若要及早提供具高度醫療未滿足需求或疾病嚴重度高的病人使用，則有需要建立配套計畫以及監督機制。以下以「早期近用策略」及「先進治療醫藥產品給付策略」介紹其他各國作法，再提出臺灣可執行的建議。

一、早期近用策略

早期近用通常是指病人可以在上市許可前即能獲得藥物治療及補助，包含兩種形式：恩慈用途（compassionate use）和早期近用計畫（early access program,

「讓病人有藥可用，是醫病共同的期待。」

～臺大醫院基因醫學部主任 簡穎秀醫師



EAP)。各國藥證單位為縮短准用核准期，通常會推行加速審查方案，以利新醫療科技更早進入自己國家的市場，讓病人有及早用藥的機會並促進醫療生技產業的發展。要讓病人及早用藥，除了縮短藥證審查時程，也需考量新醫療科技推行場域及費用負擔的問題，已有部分國家推行EAP方案，來因應這些問題。各國EAP的共通特徵包括：以國家層級推行；資格標準通常是缺乏有效的治療替代方案、並假設會有好的風險效益結果（risk-benefit profile）；保險人／付費者沒有為這些治療安排預先確定的預算；EAP的總體支出仍未知[65]。EAP提供了符合倫理規範、符合法規、以及受控制的機制，用以讓患有威脅生命的疾病且無治療選擇的病人在臨床試驗場域之外，以及藥物上市之前，獲得藥物治療[65, 66]。

【法國】

早在1994年法國便已開始透過臨時使用授權（ATU）計畫執行EAP，ATU目的在為患有嚴重或罕見疾病、高度需求未滿足，且缺乏經上市許可治療替代方案可用的病人，提供早期獲得藥物的機會[67]。2020年12月14日修法後的社會安全法（Article 78- La Loi de financement de la sécurité sociale, LFSS）將健康照護計畫的ATU制度進行修正[65, 67]。將原本有六套系統且複雜的ATU重新歸類為兩套系統：恩慈計畫（Accès compassionnel aux médicaments, CAP）以及早期近用授權計畫（Accès précoce aux médicaments, EAP）[67]。病人透過全民健康保險補助EAP用藥，涵蓋上市前、上市後及收載給付前三個階段的費用[65]。改制後的CAP，廠商需要遵循完善的臨床方案，並在HAS要求的期限內蒐集臨床數據。舊版ATU係向法國國家藥品安全管理局（Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé,



ANSM) 提出申請，新版EAP改為向HAS申請，ANSM則提供資料及意見；此外亦需蒐集臨床數據，這些數據有助於透明委員會(TC)對HTA的審議及加快給付決策[67]；EAP期限通常為一年，但可以提出延長申請[65]。此外在EAP下，廠商可以自由定價，但最終若與CEPS協議的給付價格低於EAP期間的價格，則廠商需依實際申報量還款差額[65, 67]，且若最終TC不建議收載，則病人在停止治療前的藥費需由廠商承擔[65]。EAP的數據蒐集計劃包含病人特徵、使用條件、安全性、有效性、臨床及病人在不良事件與生活品質等，可以透過治療利用協議系統蒐集(Protocole d'Utilisation Thérapeutique et de recueil de données, PUT-RD) [65]。

【義大利】

義大利透過兩項法規管理EAP，第648/96號法律收載以世代為基礎的早期近用(cohort-based early access)及適應症外使用(off-label use)的項目，包含沒有有效替代治療或較現有治療便宜的藥物，並由國民健康服務(National Health Service)補助費用[65]；第326/2003法律允許義大利藥品管理局(Agenzia Italiana del Farmaco, AIFA)設立國家基金(National Fund)，資金來源是向製藥業廠商徵收營業稅額(commercial expenses)的5%支應，用於補助開發中尚未取得藥證的藥物，這些藥物擬用於治療罕病病人或有治療希望的特殊及嚴重疾病病人[65, 66]。

【英國】

為解決病人得以近用可負擔得起藥物及縮小臨床不確定性問題，英國在2014年4月推出「新藥早期近用方案」(early access to medicines scheme, EAMS)，透過英



國的藥物查驗登記單位「藥物及保健產品管理局（Medicines and Healthcare Products Regulatory Agency, MHRA）」、醫藥科技評估審議單位「NICE」和健康保險單位「NHS」攜手合作，讓進入查驗登記程序後期階段，且取得MHRA潛力創新藥品認定的藥物，有機會在該藥物正式取得上市許可前的12至18個月左右，就讓罹患具威脅生命或具嚴重衰弱疾病的病人得以接受到這些創新藥物的治療[68]。

EAMS的申請，需先取得具潛力創新藥品（PIM）認定及益險平衡（benefit-risk balance）之正面科學意見（scientific opinion, SO）。雖然EAMS方案是針對尚未取得上市許可的藥物，但也不能就此取代臨床應有的研發與許可證申請的程序，若是可能，仍應以具備良好設計且執行完整臨床研究的藥物為病人治療的首選。其他適用性標準包括：威脅生命或嚴重衰弱的狀況，且現階段沒有適當的治療選擇，即具高度未滿足需求，這可能包括用於治療、預防、或診斷疾病的藥物；相較於英國現有方法，該藥物可能具有重大優勢，亦即可能會提供超越現有治療選擇的益處或是顯著優勢；該藥物的潛在不良事件推測可能會被其治療益處抵銷，合理預期會有正面的益險平衡[68-70]。若新藥最終未取得英國上市許可，亦或NICE科技評價最終不建議在NHS使用，則EAMS計畫必須終止。EAMS運作期間，廠商需免費提供新藥給NHS內符合資格，且願意參加EAMS治療計畫的病人使用，而接受免費新藥治療的病人可以持續獲得治療，直至該新藥獲得經費補助，例如NICE科技評價建議於NHS使用，或有其他英國國家補助計畫、地方經費補助等[71]。



「這幾年在健保的各個會議中深感健保的預算要給付的對象實在是太多了。

若能以創新藥品基金為參考，或許是一個很好的思考起步，當另列專款做為一個基金，它是有機會可以滾動的，否則，在現有的法規框架下，預算的編列是基於目前對所有新藥新醫療科技的規劃。」

～國立臺灣大學臨床藥學研究所 蕭斐元所長

二、先進治療醫藥產品給付策略

先進治療醫藥產品（advanced therapy medicinal product, ATMP）泛指突破性的創新醫療科技，在歐盟區分為四大類：基因治療、體細胞治療、組織工程療法、複合型先進療法；在美國區分為基因治療與細胞治療[64]。近期mRNA治療方法逐漸發展，有數個疾病（如丙酸血症、甲基丙二酸血症等）發展中，使得罕病創新治療更多元發展。雖然看重這些療法的長期價值，然而這些產品取得上市許可的證據大多是基於相對短期、非比較性、開放標籤、小規模樣本數的臨床數據[72]，在治療當下可能無法觀察到價值，需要隨時間的推移才能評估到治療價值，包括生產力、生活品質等[73]。再者，藥證法規單位面對可能挽救生命的治療，愈來愈見加速審查的趨勢，然而縮短開發研究時間，將導致缺乏穩健的證據來支持較長期療效和反應持續性；因此，藥證單位經常以有條件性（conditional）或在特殊情況下（under exceptional circumstances）的方式核准[73]，以致在這種狀況下，臨床有效性和經濟影響評估可能會發生變化，傳統的成本效益分析方法便可能不適用，例如以QALY為基礎的成本效用評估[73]。這類治療的價值評估，可能無法以傳統



思維含括，舉例而言，部分疾病累積傳統治療一生的費用也可能十分高昂，然其中一些治療相對於基因治療能提供的益處也有限。如果現在有一種新治療只要一劑，就可以實現五至十年花費千萬元的治療效果，減緩疾病常年對身心發展的影響，則此新治療將提供相對較強的價值[72]。

這些先進治療的特徵對健康照護保險者／付費者、醫療科技評估機構及藥物製造商造成前所未有的挑戰，包括健康照護保險者／付費者對價值及價格的評估、負擔能力及財務、因應此類新興療法所需基礎設施及後勤支持之投資及成本[72]。Sabatini等人提出幾項建議來因應這些挑戰：提升專家對法律及藥證法規環境的了解；建立治療可衡量、紀錄且具明確定義的結果指標；提升健康照護保險者／付費者、醫療提供者、HTA機構及廠商間的信任，改善健康照護保險者／付費者與廠商之間可能的資訊不對等，以便促進及時達成雙方都可接受的談判結果[72]。此外，再生醫學聯盟（Alliance for Regenerative Medicine, ARM）建議要提供更多早期對話的機會，以便各方可以就先進醫療的特殊性及適用病人上，可能面對之不確定性及減少不確定性的方法，能有較早溝通的機會，進一步提升訂價及給付程序之效率[74]。為了確保及時和持續地讓病人可以獲得突破創新療法，同時維持健康照護系統的可負擔性，Gonçalves建議健康科技政策的制定應該要超越訂價和給付框架，亦即規畫範疇也要涉及前期或後期活動，例如horizon scanning、真實世界數據蒐集……等[75]。而且訂價和給付決策應該基於價值，流程需要具有靈活性，所有利害關係者也應持續合作[75]。面對先進療法的財務議題，需要有創造性思維的做法，重新調整既有辦法，以更具彈性的策略來因應先進療法的特殊性[75]。近來國際上已有一些創新給付機制供參考：



- 價量協議：達到一定售量，則藥物價格依協議降低[73, 74]。
- 分期付款／年金：當治療對病人的價值需要較長的時間才能呈現時，將治療成本分攤到數個財政週期，例如三至五年[72-74]。
- 論成效計酬（pay for performance）：將治療的費用，連結到真實世界治療狀況下的治療及經濟利益。與廠商分攤治療失敗的風險，確保健康照護保險者／付費者在未達結果的情況下不會全額支付[72, 74, 76]。
- 包裹式支付（bundle payment）：針對一個明確的服務範圍，不論治療數量，每一位納入者採單一全包的方式付款，較易預估預算費用[73, 74]。
- 給付範圍伴隨真實世界證據的產生：在一定時間內提供治療來產生進一步的證據，並在未來某個時間點根據新證據觸發可能的重新評估。在不確定性仍然存在的情況下，允許病人早期接受治療，以及在進一步證據生成後，進行更能規避風險的重新談判[72, 76]。此機制類似於近月健保署推動的暫時性健保支付（conditional listing）。
- 訂閱模式（Netflix模式）：以定期訂閱付款的固定費用合約，換取無限次的基因治療。將罹病的盛行人口視為整體，並帶有可預測的預算影響[72]。
- 以基金形式付款：為特定條件或疾病創建國家基金[73]，例如英國癌症藥物基金（Cancer Drugs Fund）[74]及創新藥物基金（IMF）。
- 特定基金：為確保健康照護系統的永續，以獨立的、與現有給付經費路徑分開的、專門用於先進療法的基金支付[73, 74]。

雖然經常看到價值評估利用真實世界證據（real-world evidence, RWE）進行，惟現實上通常不是為了評估某藥物價值的關鍵維度而蒐集數據，以致數據的一致



性和完整性可能出現問題[64]。Gonçalves建議先以客觀的方式定義、協議和測量構成治癒的臨床結果指標，並定義病人被視為治癒所需的時間長度來改善。在實踐中，也需要讓病人得到妥善的監測，才能確保確實達到設定的臨床結果[75]。

【第二節 總結與建議】

※建議：多元財源支持罕病創新治療

一、規劃罕病創新治療多元基金

對於創新治療給付之建議是優先匡列於健保罕見疾病用藥專款，以確保病人持續獲得穩定藥物之協助。然礙於健保總額成長有限，且給付規範經常較許可適應症過度限縮，因此建議開設「罕病創新治療多元基金」，以因應未來罕藥發展趨勢。可參考英國創新藥物基金（IMF）以及台灣癌症新藥多元支持基金之精神，並積極建立新藥之真實世界數據（real-world data, RWD）及證據（RWE）之標準及管理辦法，以便生成適當之RWE為評估新藥療效之參考依據，作為後續是否由健保常規給付之佐證。

二、罕病創新治療基金財源採多元管道

創新罕藥經費可來自罕病法之菸捐挹注或其他公務預算。依《菸害防制法》第4條、《菸品健康福利捐分配及運作辦法》第4條、第5條及《菸害防制及衛生保健基金審議作業要點》規定，菸品健康福利捐年度總額中，有2.7%供罕見疾病等醫療費用之用。參考表九（第75頁）所列近六年菸捐總額及撥付罕病之醫療費用情況，由罕病法每年撥付菸捐款項至健保罕病用藥專款仍有成



長空間，故建議明定菸捐挹注罕病用藥專款之制度及公開款項運用細項。此外，依據罕病法第33條規定「……依全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物……。前項補助經費，得由菸品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。」因此，菸捐運用於罕病之財源可以增加額度作為：(1) 健保中之罕藥專款，(2) 罕病創新治療基金，(3) 健康署執行罕病法之用。此外，基金可能之財源途徑建議如下：

- (一)公務預算
- (二)其他政府部門對生技發展之獎勵費用
- (三)製藥業廠商徵收
- (四)空氣污染防制費
- (五)水污染防治費
- (六)公益彩券盈餘
- (七)運動彩券盈餘
- (八)社會捐款
- (九)社福預算，等
- (十)其他預算或財源。

此罕病創新治療多元基金可視為創新治療的EAP在療效上有不明確時，暫時給付1~3年使用，而在多元基金預備中或未完備之前，已具備健保依罕病法第19條，以罕藥實名制方案，暫付1~3年之法源依據，且在藥物之安全、療效、副作用等之管理及評估，與健保罕藥專款有一致性，應無濫用之虞。



罕病法第10條：「中央主管機關應獎勵各級醫療機構、研究機構及罕見疾病相關團體從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需經費。」因此，除上述兩項建議，亦建議政府應明訂罕見疾病創新治療獎勵機制，同步鼓勵臺灣藥廠研發新藥及生物相似性藥品。臺灣為醫療及科技之島，醫療學術研究基礎在國際上常有重要論文發表並影響藥物發展，然技轉到產業或生技產品的發展仍需政府主動積極投入經費及獎助。為鼓勵早期罕見疾病藥物之研發，食品藥物管理署參考國際相關管理規定，於2018年公布「研發中罕見疾病藥物認可申請要點」，受理研發中罕見疾病藥物認可之申請，使研發業者可及早釐清所研發藥品之定位，以利規劃日後產品研發方向。雖有法源鼓勵，但並未提供實質獎勵經費，亦未有效輔導研發業者取得藥物許可證，建議未來參考歐美制度，於罕藥認定後經審核提供研發經費。另同步關注及提升臺灣本土生物相似性藥品之研發能量，以利帶動原廠藥降價機制。此外，在原廠專利藥到期後，產業界需實踐社會企業責任配合降價，以促進新藥納入健保收載之機會。

表九、近六年菸捐總額及撥付罕見疾病等之醫療費用額度

單位：億元

項目／年	2017年	2018年	2019年	2020年	2021年	2022年	總計
菸品健康福利捐年度總額	323	281	278	295	301	297	1,775
罕見疾病2.7%分配比率之撥付金額	8.7	7.6	7.5	8.0	8.1	8.0	47.9

資料來源：國民健康署官網。



柒、綜合建議

※建議一：落實健保社會保險精神，增加罕藥的可及性

- 一、保障罕病醫療權益，照顧罕病是國家展現對弱勢族群、健康平權的重視。
- 二、確保健保總額編列不排擠罕病病人需求，充分維護罕藥專款獨立性。
- 三、全面檢視罕藥給付流程中各項障礙或未符合倫理之現行法規或作業辦法。

※建議二：響應聯合國宣言及各國措施，積極捍衛罕病人權

- 一、響應聯合國宣言，讓罕病人權與國際接軌。

(一)2019年10月10日第74屆聯合國大會通過全民健康覆蓋政治宣言，承諾要各國加大力度將罕見疾病納為全民健康覆蓋的範疇。

(二)2021年12月16日第76屆聯合國大會通過「因應罕見疾病患者及其家屬的挑戰」的決議文，重申每個人都有權利享有最高可達的身心健康標準，並特別關注因各種不同障礙而無法接觸醫療服務和藥物的人們。

- 二、2022年《經濟學人》歐亞七國罕病調查已明確指出：「A key issue is ACCESS，關鍵是藥品的可取得性。」亦建議推動如下四大領域的改革，可讓罕病病人獲得更好的照護，並降低其高昂的醫療成本[2]。

(一)提升罕病意識並將罕病照護納入主流醫療體系

(二)改善HTA流程以應對罕病治療價值的評估挑戰

(三)優化病人登記資料和醫療體系，以收集真實世界的證據



(四)給予病人更多發聲的機會

※建議三：實踐健保罕藥專款精神，合理成長並確實執行

一、健保罕藥專款應合理增加。建議分三部分編列：(一)已給付罕藥之自然成長；(二)預估罕病新藥的需求；(三)創新治療的發展。

二、提升罕藥專款執行效率。

(一)加速新藥審核與給付。

(二)滾動式檢視給付準則，建立退場機制。

三、罕藥專款財源應採多元來源。

四、在不影響年度預算合理成長前提下，專款餘款允許留用。

※建議四：加速罕藥給付，優化醫療科技評估流程

一、建立「罕病次委員會」取代原共同擬訂會議前之專家諮詢會。

二、成立「罕病價值面向工作小組」決定價值項目。

三、罕藥之醫療科技評估應有不同於一般藥物的評估指標，包含心理、家庭及社會影響、遺傳防治配套考量等。

四、若健保意欲以ICER作為議價之依據，建議前提是需先建立一般藥物之ICER閾值。

五、政府當責並監督各方角色及權責，包含罕病次委員會、共同擬訂會、健保署、健康署等。



六、基於政府當責及公開透明，罕病新藥自申請到給付生效應公布各階段之明確時程。

七、建立罕病用藥之真實世界數據蒐集及證據生成之標準、管理、經費及責任歸屬。

※建議五：擴大病人實質參與，明確運用於醫療科技評估

一、藥物納入健保之評估及審議流程，應有適當的病團或病人參與機會。

二、建立具明確面向及內容之病人意見蒐集指引。

三、病人證據應納入罕病次委員會價值討論依據之一。

四、藥物給付任何審議會議（如再次建議案或給付範圍修訂案），考量罕病之獨特性，未有團體之病類應可由個人表達意見。

※建議六：多元財源支持罕病創新治療

一、規劃罕病創新治療多元基金。

二、罕病創新治療基金財源採多元管道。

(一)公務預算

(二)其他政府部門對生技發展之獎勵費用

(三)製藥業廠商徵收

(四)空氣污染防制費

(五)水污染防治費



- (六)公益彩券盈餘
- (七)運動彩券盈餘
- (八)社會捐款
- (九)社福預算，等
- (十)其他預算或財源。



附錄一：縮寫對照表

縮寫	外文	中文
A4R	accountability for reasonableness	理性課責
AADC	aromatic L-amino acid decarboxylase	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症
ACE	Agency for Care Effectiveness	新加坡國家醫療科技評估中心
AIFA	Agenzia Italiana del Farmaco Italian Medicines Agency	義大利藥品管理局
ANSM	Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé National Agency for Medicines and Health Products Safety	法國國家藥品安全管理局
ARM	Alliance for Regenerative Medicine	再生醫學聯盟
ASMR	amélioration du service médical rendu improvement in actual benefit	臨床效益改善程度
ATMP	advanced therapy medicinal product	先進治療醫藥產品
ATU	Autorisation Temporaire d'utilisation Temporary Authorization for Use	臨時使用授權
C2H	保健医療経済評価研究センター Center for Outcomes Research and Economic Evaluation for Health	健康結果研究及經濟評估中心
CADTH	Canada Agency for Drugs and Technologies in Health	加拿大藥品及醫療科技評估機構
CAP	Accès compassionnel aux médicaments compassionate access programme	恩慈計畫
CDEC	Canadian Drug Expert Committee	藥物專家委員會
CDR	Common Drug Review	共同藥物審查
CEE	Consumer Engagement and Education	新加坡消費者參與及教育
CEESP	Commission évaluation économique et de santé publique Economic and Public Health Committee	經濟及公共衛生委員會
CEPS	Comité Economique des Produits de Santé Economic Committee for Health Products	法國健康產品經濟委員會
Chuikyo	中央社会保険医療協議会総会 Central Social Insurance Medical Council	中央社會保險醫療協議會；中醫協
CMO	Commonwealth Chief Medical Officer	澳洲聯邦政府首席衛生官員
DAC	Drug Advisory Committee	新加坡藥物諮詢委員會
DREC	Drug Reimbursement Evaluation Committee	韓國藥品支付評估委員會
DUSC	Drug Utilization Sub-Committee	藥品利用評估次委員會
EAMS	early access to medicines scheme	新藥早期近用方案
EAP	early access program	早期近用計畫
EMA	European Medicines Agency	歐洲藥品局
ESC	Economics Sub-Committee	經濟評估次委員會
FDHAC	Department of Health and Aged Care	澳洲衛生暨高齡照護部
G-BA	Gemeinsame Bundesausschuss Federal Joint Committee	德國聯邦聯合委員會
GKV	Gesetzliche Krankenversicherung Statutory Health Insurance	法定健康保險
GKV-SV	GKV-Spitzenverband German National Association of Statutory Health Insurance Funds	德國法定健康保險基金協會



縮寫	外文	中文
GSav	Gesetz für mehr Sicherheit in der Arzneimittelversorgung German Drug Supply Safety Act	德國提升藥物供應安全性法案
HAS	Haute Autorité de Santé National Authority for Health	法國國家衛生局
HIRA	건강보험심사평가원 Health Insurance Review & Assessment Service	韓國健康保險審查評價院
HSDP	Highly Specialised Drugs Program	高度專業化藥品計畫
HST	highly specialised technology	高度專業科技
HTA	health technology assessment	醫療科技評估
HTA-CCC	Health Technology Assessment Consumer Consultative Committee	澳洲醫療科技評估消費者諮詢委員會
IFR	Individual Funding Request	英國個別經費申請
IMF	Innovative Medicines Fund	創新藥物基金
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux National Institute of Excellence in Health and Social Services	加拿大國家健康和社會服務卓越研 究所
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen Institute for Quality and Efficiency in Health Care	德國醫療照護品質與效率機構
LCA	Leber's congenital amaurosis	萊伯氏先天性黑矇症
LFSS	Article 78- La Loi de financement de la sécurité sociale French Social Security Financing Act	法國社會安全法
LSDP	Life Saving Drug Program	救命藥品計畫
MAF	Medication Assistance Fund	新加坡藥物援助基金
MCDA	multiple criteria decision analysis	多準則決策分析
MHLW	厚生労働省 Ministry of Health, Labour and Welfare	日本厚生勞動省
MHRA	Medicines and Healthcare Products Regulatory Agency	藥物及保健產品管理局
MOH	Ministry of Health	衛生部
MOHW	보건복지부 Ministry of Health and Welfare	韓國保健福祉部
NHIS	국민건강보험공단 National Health Insurance Service	韓國全民健康保險局
NHS	National Health Service	國民健康服務
NICE	National Institute for Health and Care Excellence	英國國家健康暨照護卓越研究院
OECD	Organization for Economic Co-operation and Development	經濟合作暨發展組織
PBAC	Pharmaceutical Benefits Advisory Committee	藥品給付諮詢委員會
PBS	Pharmaceutical Benefits Scheme	澳洲藥品補助系統
pCODR	pan-Canadian Oncology Drug Review	加拿大腫瘤藥物共同審查
pCPA	pan-Canadian Pharmaceutical Alliance	泛加拿大製藥聯盟
PE	pharmacoeconomics evaluation	藥物經濟評估
PEDU	Pharmacoeconomics and Drug Utilization Unit	新加坡藥物經濟與藥物耗用單位
pERC	pCODR Expert Review Committee	pCODR專家審查委員會
PMDA	独立行政法人医薬品医療機器総合機構 Pharmaceuticals and Medical Device Agency	日本醫藥品醫療機器綜合機構
PUT-RD	protocole d' utilisation thérapeutique et de recueil de données protocol for therapeutic use and patient monitoring	治療利用協議系統



縮寫	外文	中文
QALY	quality adjusted life year	生活品質調整後人年
RDEG	Rare Disease Expert Group	新加坡罕見疾病專家小組
RDF	Rare Disease Fund	新加坡罕見疾病基金
RIT	resource impact team	資源影響評估團隊
RSA	risk-sharing agreement	風險分攤協議
RWD	real-world data	真實世界數據
RWE	real-world evidence	真實世界證據
SDL	Standard Drug List	新加坡標準藥物清單
SMA	spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症
SMR	service médical rendu actual benefit	臨床效益
SO	scientific opinion	科學意見
TA	technology appraisal	科技評價
TC	Transparency Committee	法國透明委員會
UNCAM	Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie National Union of Health Insurance Funds	法國國民健康保險基金聯盟
WAP	weighted average price	加權平均價



附錄二：臺灣罕見疾病的定義

罕見疾病指的就是盛行率低、少見的疾病；較為人熟知的罕見疾病包括：苯酮尿症、重型海洋性貧血、成骨不全症（玻璃娃娃）、黏多醣症（黏寶寶）、脊髓性小腦萎縮症（企鵝家族）等，這些疾病在國內已知的病人人數從數百人到千餘人不等，更有一些罕見疾病，在全世界僅有數個病例。

目前衛生福利部訂有「罕見疾病審議認定原則」，提供「罕見疾病及藥物審議會」審議認定時之參考，原則有七大項：

- 一、罕見性：以疾病之盛行率萬分之一以下。
- 二、疾病嚴重度：罹病時間長且嚴重威脅病人生命，倘未獲妥善治療及照顧，最嚴重將造成病人失能或致死。
- 三、診斷、治療之困難性。
- 四、遺傳因素與疾病之關聯性。
- 五、遺傳諮詢有利於疾病防治。
- 六、有下列情形之一者，得不予認定為罕見疾病：
 - (一) 人為外在因素所造成之疾病或傷害，如重大交通事故、公害及食品中毒事件等。
 - (二) 後天因素所引起之疾病或傷害，如傳染性疾病、後天免疫性疾病及其所引起之相關疾病等。
 - (三) 癌症及其所引起之相關疾病等。
- 七、其他特殊情形。



附錄三：健保醫療給付費用總額與罕藥相關專款之大事紀

年度	西醫基層醫療給付	醫院醫療給付費用	全民健康保險其他預算
2005	無	其他醫療服務利用及密集度的改變項下之罕見疾病、血友病及愛滋病藥費	其他因應政策改變、重大緊急事故及支應罕病、血友病、愛滋病藥費專款不足之預算
2006	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費專款不足之預算
2007	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費專款不足之經費
2008	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費、慢性B型及C型肝炎治療試辦計畫、器官移植專款不足之預算
2009	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費、慢性B型及C型肝炎治療計畫、器官移植專款不足之預算
2010	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費、器官移植專款不足之經費
2011	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費、器官移植專款不足之經費
2012	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費、器官移植、慢性B型及C型肝炎治療計畫專款不足之經費
2013	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費、器官移植、西醫基層總額慢性B型及C型肝炎治療計畫專款不足之經費
2014	無	罕見疾病、血友病藥費	支應罕病及血友病藥費、器官移植、西醫基層總額慢性B型及C型肝炎治療計畫專款不足之經費，及狂犬病治療藥費



年度	西醫基層醫療給付	醫院醫療給付費用	全民健康保險其他預算
2015	無	罕見疾病、血友病藥費及新增罕見疾病特材	支應醫院總額罕見疾病與血友病藥費及器官移植、西醫基層總額慢性B型及C型肝炎治療計畫專款不足之經費，及狂犬病治療藥費
2016	無	罕見疾病、血友病藥費及新增罕見疾病特材	支應醫院總額罕見疾病與血友病藥費及器官移植、西醫基層總額慢性B型及C型肝炎治療計畫專款不足之經費，及狂犬病治療藥費
2017	無	罕見疾病、血友病及後天免疫缺乏病毒治療藥費及罕見疾病特材（罕見疾病藥費及罕見疾病特材經費不得與其他項目留用）	支應醫院總額罕見疾病與血友病、罕見疾病特材及器官移植、西醫基層總額慢性B型及C型肝炎治療計畫專款不足之經費，及狂犬病治療藥費
2018	無	罕見疾病、血友病及後天免疫缺乏病毒治療藥費及罕見疾病特材	支應醫院總額罕見疾病、血友病、後天免疫缺乏病毒治療藥費、罕見疾病特材、器官移植專款不足之經費，及C型肝炎藥費專款不足之經費與狂犬病治療藥費
2019	罕見疾病、血友病及後天免疫缺乏病毒治療藥費及罕見疾病特材（得與醫院總額同項專款相互流用）	罕見疾病、血友病及後天免疫缺乏病毒治療藥費及罕見疾病特材（得與西醫基層總額同項專款相互流用）	支應醫院及西醫基層總額罕見疾病、血友病、後天免疫缺乏病毒治療藥費、罕見疾病特材、器官移植專款不足之經費，及狂犬病治療藥費
2020	罕見疾病、血友病及後天免疫缺乏病毒治療藥費及罕見疾病特材（得與醫院總額同項專款相互流用）	罕見疾病、血友病及後天免疫缺乏病毒治療藥費及罕見疾病特材（得與西醫基層總額同項專款相互流用）	支應醫院及西醫基層總額罕見疾病、血友病、後天免疫缺乏病毒治療藥費、罕見疾病特材、器官移植專款不足之經費，及狂犬病治療藥費
2021	罕見疾病、血友病藥費及罕見疾病特材（得與醫院總額同項專款相互流用）	罕見疾病、血友病藥費及罕見疾病特材（得與西醫基層總額同項專款相互流用）	支應醫院及西醫基層總額罕見疾病、血友病、後天免疫缺乏病毒治療藥費、罕見疾病特材、器官移植專款項目不足之經費，及狂犬病治療藥費



年度	西醫基層醫療給付	醫院醫療給付費用	全民健康保險其他預算
2022	罕見疾病、血友病藥費及罕見疾病特材（得與醫院總額同項專款相互流用）	罕見疾病、血友病藥費及罕見疾病特材（得與西醫基層總額同項專款相互流用）	支應醫院及西醫基層總額罕見疾病、血友病、後天免疫缺乏病毒治療藥費、罕見疾病特材、器官移植、精神科長效針劑藥費專款項目不足之經費，及狂犬病治療藥費
2023	罕見疾病、血友病藥費及罕見疾病特材（得與醫院總額同項專款相互流用）	罕見疾病、血友病藥費及罕見疾病特材（得與西醫基層總額同項專款相互流用）	支應醫院及西醫基層總額罕見疾病、血友病、後天免疫缺乏病毒治療藥費、罕見疾病特材、器官移植、精神科長效針劑藥費專款項目不足之經費，及狂犬病治療藥費

參考來源：

- 95~102年度全民健保總額協定及分配

<https://www.mohw.gov.tw/dl-3414-5623d28c-8149-4c43-8a3f-163613fbb33a.html>

- 公告99年度全民健康保險醫療給付費用總額及其分配

<https://dep.mohw.gov.tw/NHIC/fp-1695-2722-116.html>

- 公告全民健康保險醫療給付費用總額及其分配

<https://dep.mohw.gov.tw/NHIC/lp-1695-116.html>

- 醫療給付費用總額及其分配(法源依據：全民健康保險法第61條)

<https://dep.mohw.gov.tw/NHIC/lp-1661-116.html>



附錄四：各國罕藥給付流程簡介

我國健保藥物給付流程經常參考英國、澳洲及加拿大之經驗及給付建議，此外，公共衛生與醫療領域亦經常參考德國、法國、日本、韓國及新加坡的政策，故以下簡扼說明此八國與罕藥給付相關的現況。

【德國】

醫療保健服務採社會保險制，就罕藥來說，只要是經歐洲藥品局（European Medicines Agency, EMA）批准的新藥或孤兒藥認定，即被視為準備在德國上市，給付及定價在德國為不同的流程[2, 22]。上市一年內依廠商自主定價給付[2, 29]，只要12個月內該藥品於法定健康保險（Gesetzliche Krankenversicherung, GKV）體系的治療總成本不超過五千萬歐元，則該藥價可以維持[2]。一般新藥評估是由醫療照護品質與效率機構（IQWiG）來進行，孤兒藥則由聯邦聯合委員會（G-BA）進行效益評估，並允許較為寬鬆的要求，例如簡化申請書模板的項目要求，不用與建議的適當參考品比較，對非隨機對照臨床試驗或非比較性研究的結果接受程度高，接受上市許可審查之樞紐試驗結果或是提交之數據[2, 22]。

在評議（appraisal）方面是由G-BA執行，因為已取得上市許可，相較於一般藥物，G-BA會自動假設孤兒藥已具有額外的效益，故而G-BA對額外臨床效益的類別，僅有具些微額外效益（minor added benefit）、具重要額外效益（considerable added benefit）、具重大額外效益（major added benefit），其中就科學證據尚無法分



類者，則視為無法量化額外效益（unquantifiable added benefit）[22, 27-29]。當額外效益類別決定後，將由德國法定健康保險基金協會（GKV-SV）與廠商議價[2, 22]。德國在2019年8月生效《提升藥物供應安全性法案》（Gesetz für mehr Sicherheit in der Arzneimittelversorgung, GSAV），對於廠商年收入超過五千萬的藥品，廠商需在三個月內與適當的參考品進行比較分析。G-BA可以要求廠商按G-BA規則建立如病人登記（patient registry）等數據蒐集計畫（data collection program），並要求醫師及醫院登錄相關數據。這些觀察性數據的蒐集成本則由廠商負擔[29]。在GSAV法案下，G-BA被授權可以使用真實世界數據（RWD）定期重新評估藥物的效益[29]，並於必要時做為確認價格或是重新議價協商之依據[2, 29]。

【法國】

醫療保健服務採社會保險制的全民健康保險制度（L' Assurance Maladie）。廠商在提交藥物給付申請後，由法國國家衛生局（HAS）進行臨床效益（SMR）及臨床效益改善程度（ASMR）評估[30]，及由HAS的經濟及公共衛生委員會（Commission évaluation économique et de santé publique, CEESP）執行相較於現有照護之成本效益分析評估[2, 29, 77]。

SMR及ASMR的等級是HAS在考量藥物的臨床效果、替代治療的安全性、整體治療策略的臨床相關性及地位、疾病嚴重程度、族群大小、為慢性或可預防性疾病適應症等面向後之決定[29, 31]，罕見疾病的未滿足醫療需求（unmet medical need)可能會影響ASMR等級，但並不是衡量ASMR的唯一標準[32]。孤兒藥沒有特



定的給付標準[29]，也不需成本效益評估，更無遞增成本效果比值（ICER）閾值標準[29, 33]。HAS理解孤兒藥研究在高品質證據上的限制，當作為黃金標準的隨機、雙盲臨床試驗結果不可得，或是與活性參考品、安慰劑或最佳治療的比較不可得時，委員會會調整其評估依據[2,32]，選擇單組、非隨機試驗需有充分理由，此外HAS也可能在後續要求額外提供疾病登記數據[32]。

HAS完成評估後，交由透明委員會（TC）進行收載審議，TC的意見將進一步提交至國民健康保險基金聯盟（Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie, UNCAM）及衛生部所屬之健康產品經濟委員會（Comité Economique des Produits de Santé, CEPS）[31]。UNCAM依SMR等級，決定給付比率，CEPS則依ASMR等級與廠商議定價格及擬訂價量協議[30]。在效益評估及價格協商前，廠商可以自由設定價格，惟若此價格超過CEPS依效益等級協議的價格時，廠商需退回差額[78]。若該藥物的年度總成本低於3000萬歐元，則接受廠商的建議價格，若超過則由CEPS進行廠商議價[2]。

【英國】

醫療保健服務為國民健康服務（NHS），是一種公營醫療服務制度。國家健康暨照護卓越研究院（NICE）為非政府部門公共機構，除建立各類健康照護指南，亦為提供以實證為基礎的高度制度化且專業化醫療科技評估（HTA）之獨立機構，為準備進入NHS的所有藥物進行成本效益分析[2]。

NICE的標準科技評價（TA）方法和流程設計靈活且適用於所有科技和疾病



條件，也適用於大多數治療罕見疾病和小群體的醫療科技[15]。然而對於病人人數少、治療選擇有限或缺乏、因疾病特殊性而困難執行研究或蒐集證據的特殊狀況，NICE也提供高度專業科技（HST）評估途徑，以確保罹患極罕見疾病的極小眾人口能夠更公平地獲得治療[15]。在HST評估途徑下，NICE願意考慮更廣泛的證據來源，如觀察性研究[2]、替代性結果指標、專家意見等[34]。2022年1月更新的科技評估操作指引為了讓獨立委員會面對困難生成足夠證據的評議時，能有更彈性的考量空間，放寬了證據採用的來源，包括真實世界和病人體驗數據[35, 36]，尤其執行兒童疾病、罕見疾病、具創新性或複雜性新療法之研究是有困難度的時候，NICE希望指引的更新讓委員會能適當地兼顧不確定考量和病人及NHS的風險管理，且不致成為具價值創新治療的不當障礙[35]。此外，相較於一般藥物科技評價願意給付的遞增成本效果比值（ICER）經常落於2-3萬英鎊，HST評估非常罕見疾病用藥的ICER閾值則在10萬英鎊，如果有令人信服的證據表明終身的生活品質調整後人年（QALY）可達30以上，則閾值可以提高至30萬英鎊[2, 29, 37-39]。自2017年4月1日起，NICE導入預算影響測試（budget impact test）方法學，資源影響評估團隊（resource impact team, RIT）會估計執行一般科技評價和HST評估指南所涉及的成本和節省情況，雖然以財務為主，但也評估勞動力、容量與需求、基礎建設、訓練與教育、責任承擔者、成本及節省的費用歸屬等面向。RIT針對擬進入NHS使用的藥物進行前三個財政年度的財務影響評估，如果在三年中任一年的預算影響超過二千萬英鎊，NHS有可能邀請廠商做進一步的商業性討論[29, 34, 79, 80]，以減緩屆時NHS使用該藥物的預算影響，萬一雙方討論結果無法形成商業性協議，則NHS也有機會提出更改法定資金的需求[79, 80]。



對於個別病人而言，某些情況下，臨床醫師認為病人的臨床情況特殊，有機會從NHS不常規給付的治療中獲益，則主治醫師可以準備證據來為病人向NHS提出個別經費申請（IFR）[29, 56]，後續會由獨立性討論會議（IFR Panel）評估治療適合性及是否補助費用[56]。鑒於NICE通常自新藥預期在24個月內於英國取得上市許可，即提早展開評價程序[15]，且當NICE指南建議於NHS內使用後的3個月內[16]，故病人能在藥物上市後短期內即能獲得治療。此外，對於有潛力的創新藥品透過HST機制，也有機會經NICE建議透過創新藥物基金（IMF）暫時給付，同時蒐集在NHS使用的真實世界數據和病人用藥經驗，以作為日後再評價是否列入NHS永久給付之證據[2, 23]。

【加拿大】

加拿大政府為聯邦體制，加拿大衛生部（Health Canada）主導衛生政策的原則和大方向，各省／特區政府則為健康照護服務的實際管理者，並依照各地不同需求各自訂定醫療照護策略及公營保險給付範圍。醫療服務提供採社會保險制，提供各省為單位的公營醫療保險計畫（Medicare），費用由稅收支應。藥物經加拿大衛生部核可上市後，廠商可再申請公立藥物計畫（public drug program）的收載給付。國家健康和社會服務卓越研究所（Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, INESSS）及藥品及醫療科技評估機構（CADTH）是加拿大負責新藥評估及收載事宜的機構，前者僅服務魁北克省，其餘各省由CADTH負責[57, 58]。

新藥在CADTH區分為癌症用藥及非癌症用藥，癌症用藥走加拿大腫瘤藥物



共同審查（pan-Canadian Oncology Drug Review, pCODR）流程，由pCODR專家審查委員會（pCODR Expert Review Committee, pERC）就新藥相較於現有療法於臨床、藥物經濟學和病人證據的價值進行整體評估及審議，然後提出公立藥物計畫是否應給付的建議；非癌症用藥則走共同藥物審查（CDR）流程，由藥物專家委員會（CDEC）經整體評估及審議後，提出是否應給付的建議[40]。一旦CADTH或INESS發布最終決議，若為正面建議（positive recommendation），泛加拿大製藥聯盟（pCPA）將進一步決定是否進行聯合議價談判，協助訂定公共藥品計畫給付的價格。雖然CADTH及pCPA以聯邦高度為各省／特區進行醫療科技評估或議價，但各省／特區仍可考量自身的負擔能力決定是否給付該藥物項目[57, 58]。

加拿大對待罕見疾病用藥並未不同於一般藥物，亦無專門的價值評估標準，但各省可以自行決定是否設立專門的預算資金[57]。CADTH在2012年正式獲得聯邦／省／特區政府授權審查罕見疾病用藥，雖然循一般藥物流程，但CADTH在2013年10月聽取一場利害關係人諮詢會議的意見後，以改善CDR流程的方式繼續辦理藥物評估及審議，CDR改善的方向包括：更加重視專家參與（engagement），決議過程更加考量病人意見（patient input）並改善病人參與流程（patient engagement process），在《健康科技經濟評估指南》（Guidelines for the Economic Evaluation of Health Technologies）提供包括相對較小族群的充分指導指引，在送件前的6-12月辦理與廠商溝通對話的會議[41]。雖未針對罕藥另設審查途徑，然對於進行穩健的臨床試驗及藥物經濟評估有實際困難，且存在重大未滿足的醫療需求（unmet medical need）的特殊狀況，CDEC是有可能會做出有條件給付（reimburse with conditions）的建議。所謂重大未滿足的醫療需求，主要考量三個方向：罕見性（rarity of condition）



、罹病人口（population）及缺乏替代治療[40]。

► 罕見性：獲加拿大衛生部核可用於罕見疾病，藥物適用的適應症有下列特徵：

- 危及生命、嚴重衰弱、或嚴重且慢性；
- 影響相對較小的病人數（發生率低於萬分之五，通常接近萬分之一）；
- 通常是來自遺傳，在出生或幼兒期就發病，且導致壽命縮短；
- 因為病人數少，難以研究。

► 罹病人口

- 醫療需求是依總體或亞群來確定，並不是以個人為基礎。

► 缺乏替代治療

- 缺乏臨床有效的治療藥物或非藥物的替代療法；
- 儘管有藥物或非藥物療法可用，但仍存在大量的發病率和死亡率。

【澳洲】

雖然澳洲擁有全民醫療保險計畫（Medicare），但仍政府仍鼓勵民眾購買私人健康保險來增加醫療服務的選擇[81]。在藥品方面，Medicare使用與臺灣健保藥價基準相近的藥品補助系統（PBS）。新藥在取得澳洲販售或供應資格後，即可向PBS申請給付。新藥申請資料備齊後，提交具獨立性的藥品給付諮詢委員會（PBAC）進行評議，分別經經濟評估次委員會（ESC）和藥品利用評估次委員會（DUSC）評估，評估結果在通知廠商並接受書面回應後，會進一步安排PBAC會



議，會議必須對申請案件及其評估報告進行討論並做出建議。若PBAC建議PBS收載該申請新藥（positive recommendation），則由廠商進一步提交與定價要求相關的文件與衛生暨高齡照護部（DHAC）議價及定價[24]。

對於一般社區藥局管道供應下，無法獲得最佳效益的藥物，則同樣是經PBAC評議後，決定是否由高度專業化藥品計畫（HSDP）給付[25, 26]。對遭PBAC拒絕納入PBS之新藥，若符合某些特定條件，如用於治療罹患危及生命和每五萬人少於一人的超罕見（ultra-rare）疾病，該新藥具臨床效益卻成本效益不足以納入PBS。經此，廠商可向救命藥品計畫（LSDP）秘書處提出補助申請，經專家小組（LSDP Expert Panel）就相關事項審查並向聯邦政府首席衛生官員（Commonwealth Chief Medical Officer, CMO）提出初步建議和協助。專家小組審議時，也會考量新藥適用疾病是否能以合理的診斷精確度識別及顯示會縮短壽命、新藥證據顯示可以延長壽命、沒有其他可替代治療被給付、尚無合適且具成本效益的治療被給付、新藥費用對病人及照顧人造成不合理的經濟負擔等[2, 59]。期間若廠商提供額外的臨床證據足以有意義的改變新藥的成本效果，則專家小組會建議廠商重新向PBAC申請於PBS使用；CMO考量專家小組意見及廠商回應後，向部長報告並由部長做出最後決議[59]。



【日本】

醫療健康服務以國家辦理的國民健康保險提供，為社會保險制。新藥取得厚生勞動省（MHLW）的上市許可證後，藥商可以持藥價基準收載希望書及相關資料，向MHLW轄下醫政局經濟課提出藥品收載及核價之申請[17]。保險局醫療課會作出核定藥價的草案，提供藥價算定組織討論及核算，藥價算定組織會就廠商提交的資料討論，並聽取專家委員會成員意見後討論及核算，如有無類似藥物或治療存在、加算的必要性、成本分析等，對於藥價算定的結果，經濟課會通知廠商，廠商若有意見可以提出申復，申復以一次為限。藥價算定組織會至中央社會保險醫療協議會（慣稱為中醫協）大會上報告，同時藥品開發階段參與臨床試驗者也可以提供意見給中醫協[18]。中醫協大會審議必須將審議結果通知廠商，通知的內容包括藥品規格單位、通過的藥價、收載日，部分特定藥品可能有的保險適用狀況；對於中醫協大會的審議結果，廠商若不服，仍能提出書面意見。藥價基準收載流程的整體作業時間以60天為原則，最長不超過90天[18, 19]。日本藥價算定的邏輯是先考量新藥有無類似藥物，若沒有，則採成本分析併加算法，亦即在核算製造輸入、管理、營業、通路、稅務等成本後算定價格，之後考量創新性、有用性、市場性、小兒用途、特定用途、取得先驅審查指定（Sakigake Designation Scheme）等加算特定比例之價格；有類似藥物，則以類似物同價或最低價算定價格；兩種定價路徑最後會再參考美國、英國、德國、法國的平均價格進行調整[20, 82]。

由於醫療支出的快速成長，2012年起是否以成本效益分析作為定價要件不斷



引發討論，於是中醫協成立成本效益評估特別委員會（Special Committee on Cost-Effectiveness）專案處理此議題。由於在日本幾乎所有處方藥在取得上市許可後的60天內（最多不超過90天）即獲得保險給付，可以想見，在取得上市後才進行成本效益分析，勢必導致給付延遲，這也是歐美國家的困境，日本政府及醫藥品醫療機器綜合機構（Pharmaceuticals and Medical Device Agency, PMDA）長期以來都在避免延遲問題，未來若因成本效益分析導致藥物延遲，將無法接受[20]。另一個問題是如何應用成本效益分析的結果，日本參酌其他國家多是用於新醫療科技是否應該被給付的決定，但這可能會限制病人近用（access）新醫療科技，為了避免成效益分析的副作用，中醫協決定僅將成本效益分析用於調整藥物的價格，而不作為決定給付與否的工具，避免病人失去近用新醫療科技的機會[20,21]，最終中醫協決定自2016年起選定7項藥品及5項醫材進行試辦[20]。經過3年的試作，2018年4月由日本國家公共衛生研究院（National Institute of Public Health）成立健康結果研究及經濟評估中心（Center for Outcomes Research and Economic Evaluation for Health, C2H），由C2H負責執行成本效益分析[20]。

日本在2019年4月起正式辦理成本效益評估計畫，以藥物的財務影響程度作為選案標準，例如預估高峰銷售量在50億日圓以上的產品[21,42]。雖然成本效益分析在日本僅作調價之用，然外界仍擔心限制病人近用藥物的問題可能持續存在，因為畢竟存在病人人數少，但高單價的藥物。為避免發生抑制研究的投資發展，及確保病人獲得治療，成本效益分析計畫選案設定排除條款：罕見疾病用藥，如難治性疾病（intractable diseases）、血友病、HIV感染者；或僅用於兒童之藥物。不過，對於部分藥物雖符合排除條件，但仍可能因市場規模較大（超過



350億美元)或單價特別高,潛在的財務衝擊而被選為執行目標[42]。一個藥物既可用於治療罕見疾病,又可治療一般疾病者,達到財務影響標準也會需要進行完整的醫療科技評估過程[2]。成本效益分析在中醫協的評議階段(appraisal),中醫協考量某些價值項目是無法透過QALYs被充分評估的,例如病人需求、疾病負擔或嚴重度,所以在審議時需要被特別考量。此外為保公開透明,中醫協也要求特別被考慮的這些標準,應該具體且明確,以便任何人都可以予以評估;需要被特別考量的案件如:罕見疾病為適應症的一部分、兒童用藥為適應症的一部分、癌症治療[42]。日本ICER係作為藥價調整的參考,罕藥相較於一般用藥的閾值標準為1.5倍[2]。Kogushi等人分析2009年至2018年日本許可上市的罕見疾病用藥,認為即使高藥價,罕藥也不一定會對預算產生重大影響,因此在要求罕藥執行成本效益分析時,建議要綜合考量倫理、社會及預算面[21]。

【韓國】

醫療服務提供採全民健康保險制度,為社會保險制,由全民健康保險局(NHIS)管理被保險人的資格、給付項目、支付標準及藥價談判、保費收繳、與醫界協商費用合約等事宜;韓國健康保險審查評價院(HIRA)負責健保費用審查及資料分析、醫療服務及藥物支付標準之訂定及管理、醫療品質監測等業務[43]。2007年以前,韓國的藥物收載制度採負面表列(negative listing),造成藥費支出大幅增長,其後改制為正面表列(positive listing),只有具經濟及治療價值的藥物才能獲得給付。新藥取得上市許可後,廠商需向HIRA提交申請資料,HIRA會對臨床療效及經濟評估進行評估,並交由HIRA的藥品支付評估委員會(DREC)審查並決定是



否給付[43]，以及依成本效益決定最高價格（maximum price）[44]。HIRA審議新藥給付的決策過程，首先依據仿單適應症及給付範圍考量新藥是否有同等替代治療，新藥的臨床效果是根據有效性、安全性及便利性的改善程度，以及從社會觀點來看，這種改善是有益的。若有替代藥品，且臨床試驗顯示優於替代藥品，則根據藥物經濟評估（PE）途徑的成本效益分析或成本效用分析決定價格 [44, 45]；若臨床效果不劣於替代藥品，則簡單比較藥物採購成本並根據申報資料計算替代藥品的加權平均價（weighted average price, WAP）[44]。當DREC建議給付，將由NHIS與廠商就給付價格上限（maximum reimbursement price）[44]及預期的申報量協商[43]；NHIS會參考DREC建議的最高價、替代治療當前價格、含臺灣及新加坡在內的經濟合作暨發展組織（Organization for Economic Co-operation and Development, OECD）國家之價格、財務影響來協商價格[44, 45]。2015年5月以後，若廠商可以接受替代藥品WAP的折扣，將可以豁免價格談判，其中一般新藥折扣為WAP的10%，兒科用藥為5%，新機轉、生物製劑或罕見疾病用藥為0%[44, 45]。如果新藥沒有替代治療，則DREC根據未滿足的需求（unmet needs）考量，有三種可能路徑：基本藥物（essential drugs）、豁免PE、風險分攤協議（RSA）[44]。

► **基本藥物**：需滿足以下所有條件：沒有其他替代治療；用於治療危及生命的疾病；病人數很小；已證明具臨床意義的改善（例如存活期顯著延長）。給付價格建議採七個參考國家（A7）的平均價格，七個國家包括美國、日本、德國、法國、瑞士、英國、及義大利[2, 44, 83]。

► **風險分攤協議**：2014年1月導入RSA路徑，政府和廠商分攤新藥臨床結果的不



確定性及對預算的影響，以改善病人取得罕見疾病及腫瘤治療的機會，促進醫藥產業的發展[44, 45, 83]。符合RSA路徑的條件：藥物是抗癌用藥或用於治療嚴重、威脅生命的疾病，且缺乏替代治療或缺乏臨床等效藥物或治療；DREC考量疾病嚴重性、社會影響性及其他對公共衛生的影響後，認為有必要附加條件以達成協議。RSA路徑仍需按照其他藥物相同的程序評估，需要提供成本效益資料[44, 45, 83]。操作類別有還款、持續有條件治療（病人有治療效果持續給付，病人無治療效果則廠商還款）、支出上限、每位病人的使用上限或固定成本[44, 83]、按證據發展給付（若臨床效果不確定，廠商應在收載後執行效果研究，NHIS應再評估藥物）[43]。

- ▶ **豁免PE**：2015年5月開始推行，僅限於在做給付決策時仍缺乏臨床證據的藥物，以及罕見疾病和腫瘤治療用藥。參考A7國家，但至少需有三個國家收載[45]，給付價格等於或低於七個參考國家（A7）的最低價格[44, 83]。2016年9月起，所有豁免PE的藥物皆需與NHIS簽訂支出上限的RSA[45]。

若給付價格上限協商成功，將由韓國保健福祉部（Ministry of Health and Welfare, MOHW）的健康保險政策審議委員會（National Insurance Policy Deliberation Committee）審查結果，並由MOHW核定及公布價格上限；倘若談判破裂，NHI將不會給付，除非藥物給付調解委員會（Drug Reimbursement Mediation Committee）和MOHW依職權將該藥物列入基本藥物清單[43, 45]。



【新加坡】

醫療服務採公營及民營兼具的醫療制度，並將醫療照護的財務責任分攤於個人、家庭、保險公司及政府[46]。醫療照護的財務體制在自費之外，提供四個層次的保護方式。第一層次由政府補貼80%的公營醫療服務，即政府補貼（subsidies）；第二層次是保健儲蓄（Medisave），為強制性個人醫療儲蓄帳戶，由在職新加坡人及其雇主將每月工資的一部分存入帳戶，以供未來醫療需求使用；第三層次是健保雙全（MediShield Life），透過自願性私人及強制性政府健康保險分攤財務風險，提供較低費用的災難性重症保險計畫，如癌症化學治療及移植者的免疫抑制劑；第四層次是保健基金（Medifund），是政府設立的捐贈基金，用以幫助有大量政府補貼、Medisave、MediShield仍然無力支付醫療費用的病人，是貧困病人的最後安全網 [46, 84]。新加坡的藥物給付主要分為二大類，第一大類為標準藥物清單（Standard Drug List, SDL）收載大多數病人常見疾病所必需的用藥，補助在公營醫療機構就醫的病人50%，若是低、中收入的家庭，則補助病人最高75%。第二類為藥物援助基金（MAF）用以給付不在SDL上的高價藥物，例如癌症藥物清單（Cancer Drug List）；這些藥物需經評估為具臨床效益與成本效益，並且訂有臨床使用條件，以確保使用適當；補助來自低、中收入家庭的病人，最高75%[46]。

為了評估藥物的利益、風險及臨床效果以進行補助決策，新加坡衛生部（MOH）在2001年成立藥物經濟與藥物耗用單位（Pharmacoeconomics and Drug Utilization Unit, PEDU）執行醫療科技評估，以提供相關評估報告予MOH的藥物諮詢委員會（DAC），用以支持委員會建立以證據為基礎的補助決策。此後於2015年成立國家醫療科技



評估中心（Agency for Care Effectiveness, ACE），除接手PEDU本來的業務，也擴大HTA能力來推動病人照護能基於臨床有效且具有成本效益的更好決策[46]。

ACE執行的醫療科技評估從選題開始，依據人口規模、疾病嚴重度、治療的臨床需求、相對於替代治療所聲稱的治療效益等面向決定評估主題[46, 47]。一旦主題確定，將再根據估計的預算影響程度，以及臨床和成本參數的不確定程度區分為快速或完整評估，例如預算影響每年大於二百萬新幣，或因相較於現有治療具優越性結果，且對病人群的健康有重大影響者，需要執行完整評估[47]；不過ACE對罕見疾病用藥沒有特別的評估方式。雖然醫療科技評估是由ACE執行，但會邀請廠商提供關鍵臨床資訊及藥價，以便ACE進行臨床及成本效益分析，以及預算影響評估[46]。ACE完整性評估的面向包括臨床及經濟證據、病人對於未滿足醫療需求及偏好的意見、本土經濟分析及預算影響分析等，完成評估報告後提交DAC會議討論[46, 47]。DAC決策有四項核心標準，包括病人的臨床需求及疾病特性、新藥的臨床有效性和安全性、新藥相較於現有替代治療的遞增利益及遞增成本，以及預算影響[46, 47]。此外也考量社會、文化及倫理因素，以及其他可能影響DAC決定的價值判斷因素，例如罕見及超罕見疾病的治療，這類治療若符合下列所有標準則可能被DAC視為是適合補助的藥物[47]：

- 治療藥物是針對一種罕見但臨床上有明確定義的病症，此病症會導致慢性衰弱、危及生命或對病人的生活品質有重大影響；
- 根據本土及／或國際臨床診療指引，治療藥物被認為是標準照護，且對所評估的病情具有臨床必要性；



- 針對正在評估的病症，治療藥物已獲新加坡衛生科學局（Health Sciences Authority）或知名國際藥證法規單位，如EMA和／或美國食品藥物管理局（Food and Drug Administration）登錄，即治療已被證明是有效的治療方式；
- 對於有此病症的病人缺乏負擔得起的治療替代方案（包括非藥物治療）；
- 有足夠的證據得以穩健地評估此病症治療藥物的安全性及臨床有效性。

DAC並不以ICER閾值來決定藥物是否具成本效益，因為ICER並不是精確值且與不確定性有關，所以DAC在考量藥物是否物有所值時，會同時考量基本情境的敏感度分析上下限 [46, 47]。雖然量性估計看似提供客觀的證據來佐證決策，但是模型內使用的參數仍會基於個人價值判斷或偏好，因此DAC會議中的審議過程對於提供必要的彈性，以討論支持評估價值判斷的適當性至關重要；此外，若DAC會議成員出現意見分歧時，主席有決定性的投票權[47]。

除了在常規醫療財務體制下，MOH在2019年7月聯合新加坡保健集團基金（SingHealth Fund）成立罕見疾病基金（RDF），結合社區捐款及政府媒合捐款，以針對罹患特定罕病且須使用高價藥物治療，然即使在政府補貼、保險及財務援助（如MAF、Medifund）後仍無法負擔治療費用的病人，RDF提供經費支持。由於RDF具有公益機構的性質，因此捐款者將可獲得250%的扣稅優惠，同時政府也承諾將予以三比一配比的捐款，亦即大眾每捐贈1元，政府將捐贈3元，此外政府會負擔管理RDF的營運費用，以確保所有捐贈款項僅用於病人。對於那些藥物藥納入RDF補助，同樣是由ACE來執行選題及評估，ACE會準備臨床證據、其他參考國家的給付決定、本土成本資訊，以及澳洲、紐西蘭、英國、韓國及臺灣的公



告價格，並提供由MOH所召集具治療罕病經驗之臨床專家組成的罕見疾病專家小組（RDEG）[47]。RDEG的職責是提供特定罕病的病人數及疾病診療資訊；對符合納入RDF標準的藥物提供建議；解決特定罕病及其治療的任何臨床問題；為確保治療的適當使用且只有達到足夠臨床反應才能繼續用藥，RDEG需提出RDF每一治療藥物的開始及繼續治療條件[47]。RDF的管理層，是由具有不同專業、經驗及觀點的志願工作者所組成的委員會，除了管理基金，也參考ACE及RDEG的資料考量病人需求，以及RDF經費規模條件來決定病人申請案之補助金額[85]，此外也需負責募款工作[47]。

ACE在2021年成立消費者參與及教育（CEE）工作流，專責於幫助病人、照顧者及公眾參與ACE的工作，並於2022年開始主動邀請病人以填寫調查（survey）或病人旅程表（patient journey form）的方式，提供罹病經驗、需求、偏好、對病情及治療選擇期待等資訊，ACE收到意見後將用於驗證ACE的評估，也會納入ACE的評估報告內，以及DAC在做藥物補助審議時也會參考這些資訊。此外，CEE團隊在2022年4月成立消費者小組（Consumer Panel）來代表健康照護消費者的集體聲音，並向ACE和DAC提供有關強化參與機會的建議，包括滿足病人、照顧者、工眾需求，及確保他們的觀點有效地用在為ACE工作提供資訊[55]。





參考文獻

- 1.林志遠, 陳珮青, and 李玉春, 以連帶思想檢視台灣長照政策發展之挑戰與啟發. 台灣公共衛生雜誌, 2016. 35(4): p. 359-375.
- 2.Connecting the dots: embedding progress on rare disease into healthcare. 2022 [cited 2023 September 10]; Available from: https://impact.economist.com/perspectives/sites/default/files/economistimpact_takeda_raredisease_final_sept.pdf.
- 3.罕見疾病社會立法紀念專輯（上）. 2002 [cited 2023 September 23]; Available from: https://www.tfrd.org.tw/tfrd/assets/uploads/library_b1/13/tfrd_20120319180042.pdf.
- 4.Universal health coverage: moving together to build a healthier world (74-2 Political declaration of the high-level meeting on universal health coverage). 10 October, 2019 [cited 2023 September 23]; Available from: <https://undocs.org/en/A/RES/74/2>.
- 5.76-132 Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families. 16 December, 2021 [cited 2023 September 23]; Available from: <https://digitallibrary.un.org/record/3953765?ln=en>.
- 6.林麗珊, 羅倫斯的正義論與倫理教育. 執法新知論衡, 2005. 1(1): p. 45-54.
- 7.Rawls, J., A Theory of Justice. 1971, Cambridge, MA: Belknap Press of Harvard University Press.
- 8.Daniels, N. and J.E. Sabin, Accountability for reasonableness, in Setting limits fairly can we learn to share medical resources? 2002, Oxford University Press: New York.
- 9.Adachi, T., et al., Enhancing equitable access to rare disease diagnosis and treatment around the world: a review of evidence, policies, and challenges. Int J Environ Res Public Health, 2023. 20(6).



10. Juth, N., et al., Should we accept a higher cost per health improvement for orphan drugs? A review and analysis of egalitarian arguments. *Bioethics*, 2021. 35(4): p. 307-314.
11. Magalhaes, M., Should rare diseases get special treatment? *J Med Ethics*, 2022. 48(2): p. 86-92.
12. Rosselli, D., J.D. Rueda, and M. Solano, Ethical and economic considerations of rare diseases in ethnic minorities: the case of mucopolysaccharidosis VI in Colombia. *J Med Ethics*, 2012. 38(11): p. 699-700.
13. Chen, G.T., S.C. Chang, and C.J. Chang, New drug reimbursement and pricing policy in Taiwan. *Value Health Reg Issues*, 2018. 15: p. 127-132.
14. 全民健康保險法（中華民國100年01月04日版本）立法歷程. 2011 [cited 2023 September 24]; Available from: <https://lis.ly.gov.tw/lglawc/lawsingle?00A84F559D02000000000000000000001E000000005000000^01189100010400^0000D002001>，路徑：立法院法律系統＞以法律名稱：「全民健康保險法」查詢＞非現行版＞通過日期：1000104＞立法歷程
15. NICE health technology evaluation topic selection: the manual (PMG37). 31 January, 2022 [cited 2023 September 12]; Available from: <https://www.nice.org.uk/process/pmg37/chapter/about-this-guide>.
16. Achieving and demonstrating compliance with NICE TA and HST guidance. [cited 2023 September 12]; Available from: <https://www.nice.org.uk/about/what-we-do/our-programmes/nice-guidance/nice-technology-appraisal-guidance/achieving-and-demonstrating-compliance>.
17. 医療用医薬品の薬価基準収載希望書の提出方法等について. 2022 [cited 2023 September 24]; Available from: https://kouseikyoku.mhlw.go.jp/tokaihokuriku/iryo_



- hoken/yakka/000212936.pdf.
- 18.第6章・医療保険制度と薬価基準, in 日本の薬事行政. 2020, 日本製薬工業協会.
 - 19.医療用医薬品の薬価基準収載等に係る取扱いについて. [cited 2023 September 25]; Available from: <https://www.mhlw.go.jp/content/12404000/000896570.pdf>.
 - 20.Fukuda, T. and T. Shiroya, Application of economic evaluation of pharmaceuticals and medical devices in Japan. Journal of the National Institute of Public Health, 2019. 68(1): p. 27-33.
 - 21.Kogushi, K., T. Ogawa, and S. Ikeda, An impact analysis of the implementation of health technology assessment for new treatment of orphan diseases in Japan. Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res, 2020. 20(5): p. 455-471.
 - 22.Nicod, E. and A. Whittal. IMPACT-HTA country vignette: Germany. 2019 [cited 2023 September 10]; Available from: https://www.impact-hita.eu/_files/ugd/e1a359_3ce53a1d83e84d6d83866c55195d1056.pdf.
 - 23.Innovative Medicines Fund. [cited 2023 September 12]; Available from: <https://www.england.nhs.uk/medicines-2/innovative-medicines-fund/#will-nice-utilise-the-multiple-technology-appraisal-mta-programme-to-appraise-technologies-for-the-innovative-medicines-fund>.
 - 24.Procedure guidance for listing medicines on the Pharmaceutical Benefits Scheme. [cited 2023 September 18]; Available from: <https://www.pbs.gov.au/info/industry/listing/listing-steps>.
 - 25.About the PBS. 1 January 2023 [cited 2023 September 19]; Available from: <https://www.pbs.gov.au/info/about-the-pbs>.



26. Section 100 – Highly Specialised Drugs Program. 5 April 2023 [cited 2023 September 19]; Available from: <https://www.pbs.gov.au/info/browse/section-100/s100-highly-specialised-drugs>.
27. Schulz, S., et al., The evaluation of orphan drugs by the German Joint Federal Committee- an eight-year review. *Dtsch Arztebl Int*, 2020. 117(50): p. 868-869.
28. Regular and abbreviated early benefit assessments – Is this the end of orphan drug privileges? 4 March, 2022 [cited 2023 September 10]; Available from: <https://germanmarketaccesssimplified.com/orphan-drug-benefit-assessments/>.
29. Czech, M., et al., A review of rare disease policies and orphan drug reimbursement systems in 12 Eurasian countries. *Front Public Health*, 2019. 7: p. 416.
30. Transparency Committee. [cited 2023 September 11]; Available from: https://www.has-sante.fr/jcms/c_1729421/en/transparency-committee.
31. Rémuzat, C., et al., Market access pathways for cell therapies in France. *J Mark Access Health Policy*, 2015. 3.
32. Nicod, E. and A. Whittal. IMPACT-HTA country vignette: France. 2019 [cited 2023 September 11]; Available from: https://www.impact-hta.eu/_files/ugd/e1a359_d034501772354317af6747881b5ef9f4.pdf.
33. Blonda, A., et al., How to value orphan drugs? a review of European value assessment frameworks. *Front Pharmacol*, 2021. 12: p. 631527.
34. Nicod, E. and A. Whittal. IMPACT-HTA country vignette: England. 2020 [cited 2023 September 11]; Available from: https://www.impact-hta.eu/_files/ugd/e1a359_685ce2997dc94213adaee15e05e03077.pdf.



35. NICE signals commitment to greater flexibility in its evaluation of promising new health technologies and making patient access fairer. 20 January, 2022 [cited 2023 September 13]; Available from: <https://www.nice.org.uk/news/article/nice-signals-commitment-to-greater-flexibility-in-its-evaluation-of-promising-new-health-technologies-and-making-patient-access-fairer>.
36. NICE health technology evaluations: the manual. 31 January, 2022 [cited 2023 September 12]; Available from: <https://www.nice.org.uk/process/pmg36/chapter/introduction-to-health-technology-evaluation>.
37. Hellmund, C. The NICE HST process (1/3) – origins and current state of affairs. Jun 2, 2019 [cited 2023 September 12]; Available from: <https://source-he.com/the-nice-hst-process-1-3-origins-and-current-state-of-affairs/>.
38. Zhang, K. and M. Garau, International cost-effectiveness thresholds and modifiers for HTA decision making. OHE Consulting Report. May, 2020, London: Office of Health Economics.
39. Clarke, S., M. Ellis, and J. Brownrigg, The impact of rarity in NICE's health technology appraisals. *Orphanet J Rare Dis*, 2021. 16(1): p. 218.
40. Procedures for CADTH reimbursement reviews. June, 2023 [cited 2023 September 24]; Available from: <https://www.cadth.ca/cadth-procedures-reimbursement-reviews>.
41. Janoudi, G., et al., Health technology assessment of drugs for rare diseases: insights, trends, and reasons for negative recommendations from the CADTH common drug review. *Orphanet J Rare Dis*, 2016. 11(1): p. 164.
42. Hasegawa, M., et al., Formal implementation of cost-effectiveness evaluations in Japan: a



- unique health technology assessment system. *Value Health*, 2020. 23(1): p. 43-51.
43. Korea pharmaceutical reimbursement and drug pricing system. 2021: National Health Insurance Service.
44. Kim, S., et al., The current state of patient access to new drugs in South Korea under the positive list system: evaluation of the changes since the new review pathways. *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res*, 2021. 21(1): p. 119-126.
45. Yoo, S.L., et al., Improving patient access to new drugs in South Korea: evaluation of the national Drug formulary system. *Int J Environ Res Public Health*, 2019. 16(2).
46. Pearce, F., et al., Health Technology Assessment and Its Use in Drug Policies: Singapore. *Value Health Reg Issues*, 2019. 18: p. 176-183.
47. Drug and vaccine evaluation methods and process guide (version 3.1). September, 2023, Singapore: Agency for Care Effectiveness.
48. Gemeinsamer Bundesausschuss. Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter beim G-BA. [cited 2023 October 3]; Available from: <https://patientenvertretung.g-ba.de/wer-wir-sind/patientenvertreterinnen-und-patientenvertreter-beim-g-ba/?highlight=Patient+representative+spokespersons>.
49. Gemeinsamer Bundesausschuss. Patientenvertreter. [cited 2023 October 3]; Available from: <https://patientenvertretung.g-ba.de/suche/glossar/patientenvertreter/?highlight=Patient+representative+spokespersons><https://patientenvertretung.g-ba.de/wer-wir-sind/patientenvertreterinnen-und-patientenvertreter-beim-g-ba/?highlight=Patient+representative+spokespersons>.
50. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen. Contributing the



- perspective of patients. [cited 2023 October 3]; Available from: <https://www.iqwig.de/en/participation/contributing-the-patients-perspective/>.
51. Nabarette, H., Le processus d' implication des patients dans l' évaluation des technologies de santé à l' HAS. Santé Publique, 2018. 30(6): p. 767-775.
52. Pharmaceutical Benefits Scheme. Pharmaceutical Benefits Advisory Committee (PBAC) Membership. [cited 2023 October 3]; Available from: <https://www.pbs.gov.au/info/industry/listing/participants/pbac>.
53. Department of Health and Aged Care. Life Saving Drugs Program Expert Panel. [cited 2023 October 3]; Available from: <https://www.health.gov.au/committees-and-groups/life-saving-drugs-program-expert-panel#members>.
54. Office of Health Technology Assessment. Expression of Interest: Consumer Member of the Enhanced Consumer Engagement Process Co-design Group. August, 2023 [cited 2023 October 8]; Available from: <https://ohta-consultations.health.gov.au/ohta/eoi-consumer-member-co-design-enhanced-engagement/>.
55. Process and methods guide for patient involvement (version 1.1). May, 2023 [cited 2023 October 3]; Available from: <https://www.ace-hta.gov.sg/docs/default-source/educational-resources/process-and-methods/ace-process-and-methods-guide-for-patient-involvement.pdf>.
56. Individual funding requests for specialised services: a guide for patients. 12 June, 2023 [cited 2023 September 12]; Available from: <https://www.england.nhs.uk/long-read/individual-funding-requests-for-specialised-services-a-guide-for-patients/>.
57. Fontrier, A.M. and P. Kanavos, Do reimbursement recommendations by the Canadian Agency for Drugs and Technology in Health translate into coverage decisions for orphan



- drugs in the Canadian Province of Ontario? *Value Health*, 2023. 26(7): p. 1011-1021.
58. Ward, L.M., et al., An international comparative analysis of public reimbursement of orphan drugs in Canadian provinces compared to European countries. *Orphanet J Rare Dis*, 2022. 17(1): p. 113.
59. Procedure guidance for medicines funded through the Life Saving Drugs Program (LSDP), Version 1.0. July 2018 [cited 2023 September 19]; Available from: <https://www.health.gov.au/sites/default/files/documents/2021/11/procedure-guidance-for-medicines-funded-through-the-life-saving-drugs-program-lsdp.pdf>.
60. 陳敦源, 透明之下的課責：台灣民主治理中官民信任關係的重建基礎. 文官制度季刊. 1(2): p. 21-55.
61. Baltussen, R., et al., Multicriteria Decision Analysis to Support Health Technology Assessment Agencies: Benefits, Limitations, and the Way Forward. *Value Health*, 2019. 22(11): p. 1283-1288.
62. Nori, M., et al., The global role of patients, advocates and caregivers in rare diseases. *Future Rare Diseases*, 2022. 2(2): p. FRD22.
63. Postma, M.J., et al., Assessing the value of orphan drugs using conventional cost-effectiveness analysis: Is it fit for purpose? *Orphanet J Rare Dis*, 2022. 17(1): p. 157.
64. Iglesias-López, C., et al., Regulatory framework for advanced therapy medicinal products in Europe and United States. *Front Pharmacol*, 2019. 10: p. 921.
65. Tarantola, A., et al., Early access programs for medicines: comparative analysis among France, Italy, Spain, and UK and focus on the Italian case. *J Pharm Policy Pract*, 2023. 16(1): p. 67.
66. Apolone, G., et al., Early access in oncology: why is it needed? *Global & Regional Health*



- Technology Assessment, 2019. 2019: p. 2284240319857072.
67. Matthews, C., I. Stefani, and P. Urruticoechea. France' s temporary authorisation (ATU) programme: reform implications. 21 June, 2021 [cited 2023 September 26]; Available from: <https://www.europeanpharmaceuticalreview.com/article/156994/frances-temporary-authorisation-atu-programme-reform-implications/>.
68. Apply for the early access to medicines scheme (EAMS) (last updated 18 April, 2023). 18 December, 2014 [cited 2023 September 26]; Available from: <https://www.gov.uk/guidance/apply-for-the-early-access-to-medicines-scheme-eams>.
69. Promising innovative medicine (PIM) designation - step I of early access to medicines scheme (EAMS). April, 2014 [cited 2023 September]; Available from: https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/375327/PIM_designation_guidance.pdf.
70. Guidance for applicants for the early access to medicines scheme (EAMS) - step II. April, 2014 [cited 2023 September]; Available from: https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/375408/guidance_on_applying_for_a_scientific_opinion__including_the_pre-submission_meeting.pdf.
71. Guidance - early access to medicines scheme (EAMS): task group and principles. 10 May, 2016 [cited 2023 September 26]; Available from: <https://www.gov.uk/government/publications/early-access-to-medicines-scheme-eams-how-the-scheme-works/early-access-to-medicines-scheme-eams-task-group-and-principles>.
72. Sabatini, M.T., T. Xia, and M. Chalmers, Pricing and market access challenges in the era of one-time administration cell and gene therapies. *Pharmaceut Med*, 2022. 36(5): p. 265-274.



73. Pani, L. and K. Becker, New models for the evaluation of specialized medicinal products: beyond conventional health technology assessment and pricing. Clin Drug Investig, 2021. 41(6): p. 529-537.
74. Getting ready: recommendations for timely access to advanced therapy medicinal products (ATMPs) in Europe. 2019 [cited 2023 September 30]; Available from: <http://alliancerm.org/wp-content/uploads/2019/07/ARM-Market-Access-Report-FINAL.pdf>.
75. Gonçalves, E., Value-based pricing for advanced therapy medicinal products: emerging affordability solutions. Eur J Health Econ, 2022. 23(2): p. 155-163.
76. 2022 년 제16차 건강보험정책심의위원회 개최 [Press Release from The 16th Health Insurance Policy Review Committee (2022)]. July 22, 2022 [cited 2023 September 30]; Available from: [http://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&CONT_SEQ=372244&page=1#:\\$%7Bsim%20%7D\\$:text=%EC%82%AC%EA%B3%A0%EC%88%98%EC%8A%B5%EB%B3%B8%EB%B6%80-,2022%EB%85%84%20%EC%A0%9C16%EC%B0%A8%20%EA%B1%B4%EA%B0%95%EB%B3%B4%ED%97%98%EC%A0%95%EC%B1%85%EC%8B%AC%EC%9D%98%EC%9C%84%EC%9B%90%ED%9A%8C,2%EC%B0%A8%EA%B4%80\)%EB%A5%BC%20%EA%B0%9C%EC%B5%9C%ED%95%98%EC%98%80%EB%8B%A4](http://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&CONT_SEQ=372244&page=1#:$%7Bsim%20%7D$:text=%EC%82%AC%EA%B3%A0%EC%88%98%EC%8A%B5%EB%B3%B8%EB%B6%80-,2022%EB%85%84%20%EC%A0%9C16%EC%B0%A8%20%EA%B1%B4%EA%B0%95%EB%B3%B4%ED%97%98%EC%A0%95%EC%B1%85%EC%8B%AC%EC%9D%98%EC%9C%84%EC%9B%90%ED%9A%8C,2%EC%B0%A8%EA%B4%80)%EB%A5%BC%20%EA%B0%9C%EC%B5%9C%ED%95%98%EC%98%80%EB%8B%A4).
77. Economic and Public Health Committee. 2019 [cited 2023 September 11]; Available from: https://www.has-sante.fr/jcms/c_2036304/en/economic-and-public-health-committee.
78. Sabine, V., PPRI pharma brief: France 2020. Pharmaceutical Pricing and Reimbursement Information (PPRI) Pharma Briefs Series. October, 2020, Vienna: Gesundheit Österreich GmbH (GÖG / Austrian National Public Health Institute).



79. Assessing resource impact process manual: technology appraisals and highly specialised technologies. April, 2017 [cited 2023 September 12]; Available from: <https://www.nice.org.uk/Media/Default/About/what-we-do/Into-practice/assessing-resource-impact-process-manual-ta-hst.pdf>.
80. 楊雯雯. 再談早期感知與預警系統. 2019 [cited 2023 September 12]; Available from: https://www.taspor.org.tw/epaper_02.php?id=42.
81. Tikkanen, R., et al., 2020 international profiles of health care systems. December, 2020: The Commonwealth Fund.
82. 中央社会保険医療協議会 薬価専門部会（第202回）議事次第（薬－2 参考1）. 2023 [cited 2023 September 25]; Available from: https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000212451_00064.html.
83. Lee, J.H., Pricing and reimbursement pathways of new orphan drugs in South Korea: a longitudinal comparison. Healthcare (Basel), 2021. 9(3).
84. 林方源, 病有所醫? 新加坡醫療體系之理想與現實 (林添貴翻譯). 2023, 臺北市: 季風帶文化有限公司.
85. Rare Disease Fund to provide financial support to Singaporeans with rare diseases. July, 2019 [cited 2023 October 3]; Available from: <https://www.moh.gov.sg/news-highlights/details/rare-disease-fund-to-provide-financial-support-to-singaporeans-with-rare-diseases>.



計畫主持人團隊

總主持人

- 蔡輔仁
- 中國醫藥大學 副校長
財團法人罕見疾病基金會 董事長
中國醫藥大學兒童醫院 兒童遺傳內分泌科 主治醫師
中國醫藥大學附設醫院 醫學研究部 部主任
中國醫藥大學附設醫院 基因醫學部 部主任

共同主持人

- 楊銘欽
- 國立臺灣大學 健康政策與管理研究所 兼任教授
國立臺灣大學 公共衛生學系 兼任教授
- 曾敏傑
- 財團法人罕見疾病基金會 共同創辦人
國立臺北大學社會工作學系 教授
- 蒲若芳
- 天主教輔仁大學醫學院數據科學中心 執行長
臺北醫學大學醫務管理學系 兼任助理教授

協同主持人

- 陳莉茵
- 財團法人罕見疾病基金會 創辦人暨董事
社團法人台灣弱勢病患權益促進會 創辦人暨理事長
衛福部罕見疾病及藥物審議會 委員
- 蔡甫昌
- 國立臺灣大學 醫學院醫學教育暨生醫倫理學科暨研究所 教授
國立臺灣大學 醫學院附設醫院 醫學研究部 主治醫師
國立臺灣大學 生醫倫理中心 主任
德國MERCK Ethics Advisory Panel 委員
- 簡穎秀
- 國立臺灣大學醫學院附設醫院 基因醫學部主任／主治醫師／臨床教授
國立臺灣大學醫學院附設醫院 小兒遺傳內分泌科 主治醫師

建言書編輯群

- 陳冠如
- 財團法人罕見疾病基金會 執行長
- 洪瑜黛
- 財團法人罕見疾病基金會 副執行長
- 楊雯雯
- 財團法人罕見疾病基金會 專案研究員
社團法人健康效果暨醫療科技教育聯盟 秘書長
天主教輔仁大學醫學院數據科學中心 研究員
- 洪春旬
- 財團法人罕見疾病基金會 研究企劃組 組長
- 伍雪苹
- 財團法人罕見疾病基金會 專案研究員

建言書專家群（依姓氏筆畫排列）

罕藥專款組焦點座談（112年6月29日、112年8月9日）

姓名	單位及職稱
吳鴻來	臺灣病友聯盟 理事長
周麗芳	國立政治大學 財政學系 教授
康照洲	國立陽明交通大學 食品安全及健康風險評估研究所 特聘教授
黃振國	中華民國醫師公會全國聯合會 常務理事
蔡憶文	國立陽明交通大學 衛生福利研究所 教授
蔡麗娟	財團法人台灣癌症基金會 副執行長
蕭斐元	國立臺灣大學 臨床藥學研究所 所長暨教授
戴桂英	亞洲大學 健康產業管理學系 教授級專業技術人員

罕藥給付組焦點座談（112年8月25日）

姓名	單位及職稱
江政起	罕見疾病製藥發展協會 理事
柯博升	台灣藥物經濟暨效果研究學會 理事長
陳昭姿	全民健康保險藥品給付項目及支付標準共同擬訂會議 委員 醫療財團法人辜公亮基金會和信治癌中心醫院藥劑科 主任
陳俊翰	人權律師 美國密西根大學法學博士 中央研究院 法律學研究所 博士後研究學者
陳詠宸	天主教輔仁大學 跨專業長期照護碩士學位學程／醫學系 助理教授
賴育賢	財團法人醫藥品查驗中心醫藥科技評估組 小組長
簡伶綦	財團法人醫藥品查驗中心醫藥科技評估組 小組長
戴雪詠	衛生福利部中央健康保險署 醫審及藥材組 參議
嚴必文	財團法人癌症希望基金會 副執行長

病患權益組焦點座談（112年6月28日、112年8月22日）

姓名	單位及職稱
朱璿尹	罕見疾病製藥發展協會 秘書長
李玉春	國立陽明交通大學 衛生福利研究所 兼任教授
林炫沛	馬偕紀念醫院 小兒科部 資深主治醫師 馬偕紀念醫院 罕見疾病中心 主任 中華民國人類遺傳學會 理事
陳俊翰	人權律師 美國密西根大學法學博士 中央研究院 法律學研究所 博士後研究學者
陳燕麟	中華民國肌萎縮症病友協會 理事長 三軍總醫院 病理部 主治醫師
游懿群	財團法人台灣癌症基金會 主任
楊秀儀	國立陽明交通大學 公共衛生研究所 教授兼所長

審稿會議（112年10月4日）

姓名	單位及職稱
方菊雄	中華民國人類遺傳學會 監事
朱璿尹	罕見疾病製藥發展協會 秘書長
李宜中	臺北榮民總醫院 神經醫學中心周邊神經科 主治醫師
李妮鍾	國立臺灣大學醫學院附設醫院 基因醫學部 主治醫師
吳振吉	國立臺灣大學醫學院附設醫院 耳鼻喉部 主治醫師
吳榮達	財團法人中華民國消費者文教基金會 董事長 全民健康保險會 委員
吳鴻來	臺灣病友聯盟 理事長
陳俊翰	人權律師 美國密西根大學法學博士 中央研究院 法律學研究所 博士後研究學者
陳詠宸	天主教輔仁大學 跨專業長期照護碩士學位學程／醫學系 助理教授



姓名	單位及職稱
陳榮隆	醫療財團法人辜公亮基金會和信治癌中心醫院 小兒血液腫瘤科 主治醫師（代表黃達夫院長）
陳燕麟	中華民國肌萎縮症病友協會 理事長 三軍總醫院 病理部 主治醫師
康熙洲	國立陽明交通大學 食品安全及健康風險評估研究所 特聘教授 國立陽明交通大學 藥學系 教授
游懿群	財團法人台灣癌症基金會 主任
黃振國	中華民國醫師公會全國聯合會 常務理事
鄢澤生	台灣藥物經濟暨效果研究學會 監事
蔡立平	台北慈濟醫院兒科部 主治醫師
蔡德揚	罕見疾病製藥發展協會（代表包毅格理事長）
蔡麗娟	財團法人台灣癌症基金會 副執行長
蕭斐元	國立臺灣大學 臨床藥學研究所 所長暨教授
鐘育志	台灣脊髓肌肉萎縮症病友協會 理事長 高雄醫學大學附設中和紀念醫院 小兒神經科 主治醫師