



罕藥給付 統整資訊報告及建議 從病友觀點看罕藥給付

財團法人罕見疾病基金會

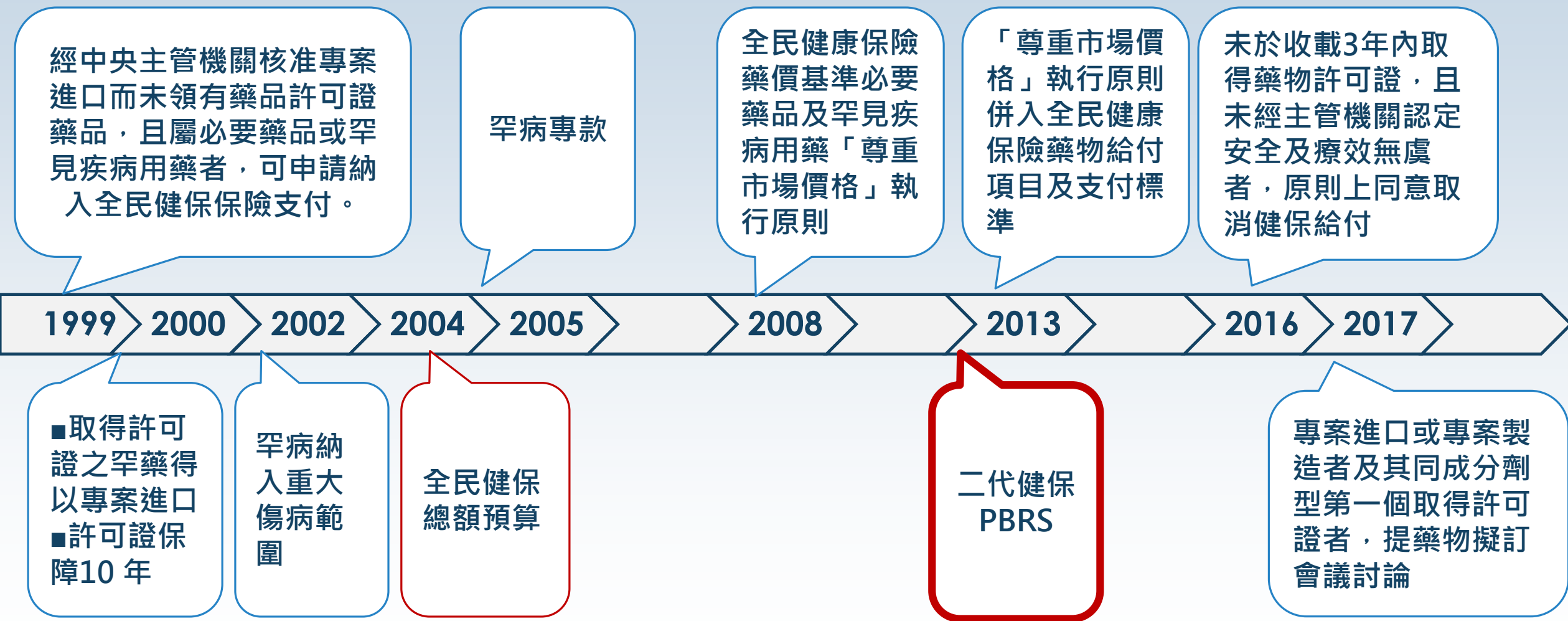
陳冠如

2022/09/27

台灣孤兒藥發展之歷程



台灣孤兒藥物管理及給付法規演進



1998
匱乏期

1999-
2000
開創期

第一個病友行動-高雪氏症蕭仁豪求救命藥

- ➡ 罕病基金會籌備會第一場記者會(仁豪13歲)
- ➡ 酵素取代療法(ERT)在當時是創新療法



息消好

付給保健入列 藥用病疾見罕種七十

88.6.22
中時
21版

付給價核日近局保健 過通核審鞭加馬快署衛

導報郁庭黃、文璚張／者記◎

罕 見疾病患者孤兒藥難求的困境將稍獲紓解。衛生署昨天公告第一階段罕見疾病藥品項與其適應症，將十七種罕見疾病用藥列入健保給付，且可透過多種管道申請專案進口，最多可一次申請兩年的用量。

衛生署核准的十七種藥品和適應症包括：

- 一、Amphotericin B Lipid Complex和骨髓移植後出現的腎毒性治療；二、Levodopa和特定遺傳性酵素缺乏症；三、Sod Benzoate及 Sod Phenylbutyrate和尿素循環代謝障礙；四、Hemin和紫質症；五、Anagrelide和原發性血小板過多症；六、Cladribine和特定白血病；七、Betaine和高胱氨酸尿症。

- 八、Interferon B-1b和多發性硬化症；九、Succimer和重金屬中毒；十、Epoprostenol和肺高血壓；十一、Imiglucerase和第一型高雪氏症；十二、Interferon-Gamma 1b和慢性肉芽腫病；十三、Trientine HCl和威爾氏症；十四、Arginine和尿素循環障礙；十五、Nitric Oxide和新生兒原發性肺高血壓；十六、Sodium phenylbutyrate和尿素循環障礙；十七、Thyrotrophin和惡性及良性甲狀腺腫瘤。

衛生署藥政處處長胡幼圖表示，這十七種藥品經衛生署認定為罕見疾病藥物，健保將從優給付，而且申請專案進口的對象除了病患個人外，還放寬醫院、學會、相關基金會或這些機構委託的藥商都可提出進藥申請。

他表示，這些申請案最快一天至五天就可以核准專案進口，而且藥量不以醫師處方量為限，可以一次申請兩年份量，並依需要逐次進口。

胡幼圖表示，除了這十七種藥，衛生署將陸續公告其他適用的罕見疾病藥品，目前蒐集的藥品項目達一百多件。他並強調，除衛生署公告的藥品外，病患或上述機構也可隨時提出其他罕見藥品的專案進口申請，衛生署隨時會依個案需求核准。

健保局表示將加速完成其藥品核價，未來在給付作業上將節省許多時間，讓有需要的醫療院所及病人，能儘早受到幫助。

罕見疾病基金會董事陳莉茵表示，衛生署昨天公告的第一階段罕見疾病疾病用藥品項及申請流程，確實解決部分仍存活的罕見疾病病友在用藥上的燃眉之急，對於衛生署藥政處在有限權限下做出的善意、迅速回應，基金會深表肯定與感謝，但是罕見疾病用藥只是整個罕見疾病防制的最下游，還有太多問題是病友必須面對的。

陳莉茵指出，應該建立一個結合通報、產前篩檢、病患的教育追蹤、及後續照護的罕見疾病醫療網，但是國內遺傳諮詢人力的斷層、產前篩檢昂貴的費用、及後續照護所需要的人力與費用，這些都是罕見疾病期盼衛生署能為他們作的地方。

2001-2012

發展期

威爾森氏症藥物發展

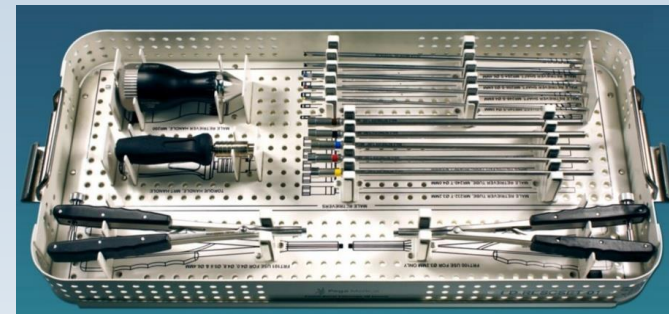
專案進口健保快速核價促進本土開發

成分名	適應症	罕藥認定	健保給付	給付時間	本土製造
Trientine HCl 螯合劑	威爾森氏症	1999/12/9	2000/6/1	5.8個月	2019 台灣製造領許可證
Zinc Acetate	威爾森氏症	2001/12/4	2001/12/18	0.5個月	2004 兩家台灣製造 4張罕藥許可證

2001-2012
發展期

特殊醫材○I伸縮骨釘 法規早早準備

2013/10/07列罕藥
2014/06首張罕病醫材許可證
2015/01 正式健保給付



11月新聞

建檔日期：2014/11/04
更新時間：2014/11/04

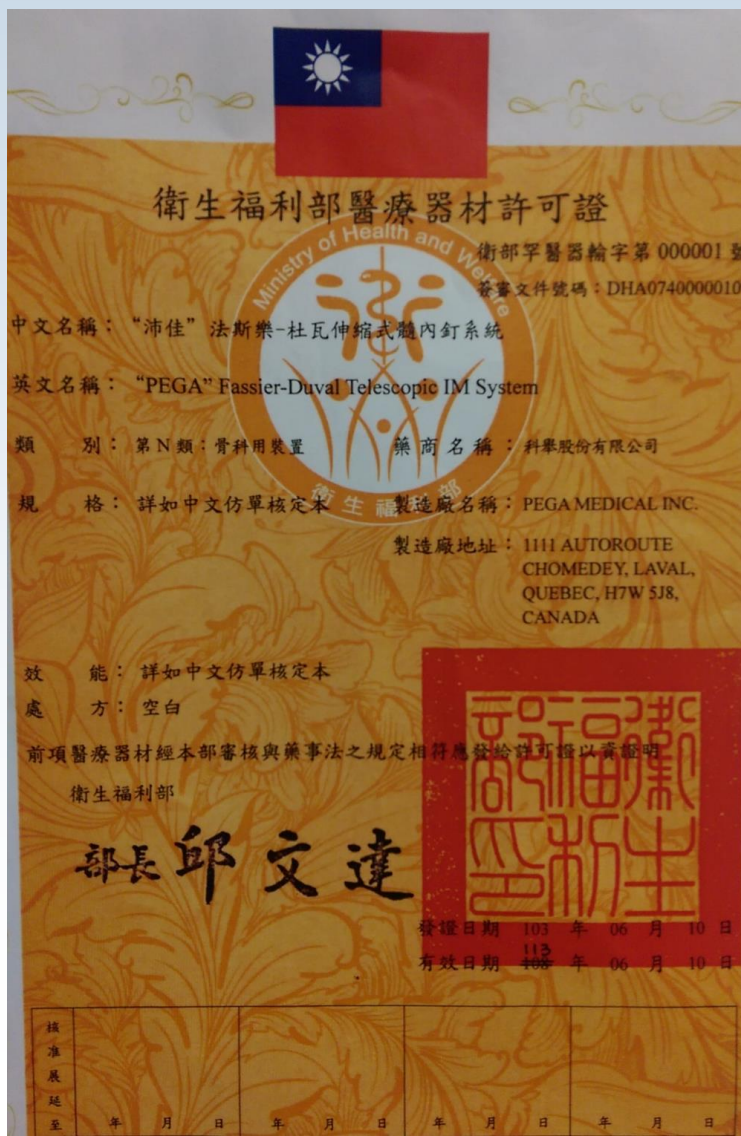
[f](#) [g+](#) [t](#) [RSS](#) | [轉寄好友](#) | [友善列印](#)

罕見疾病玻璃娃娃專用醫材-伸縮式髓內釘將自104年1月1日列入健保給付
資料來源：中央健康保險署

健保署為加強關懷罕見疾病弱勢病患，於104年1月1日起，將給付適用於玻璃娃娃的醫療器材「"沛佳"法斯樂-杜瓦伸縮式髓內釘系統"PEGA"Fassier-Duval Telescopic IM System」，此種醫材是一種伸縮式髓內釘，可以預防成骨不全症病患因骨折而導致重複手術的發生。

先天性成骨不全症(俗稱玻璃娃娃)是一種先天遺傳性罕見疾病，因第一型膠原纖維病變，造成骨骼強度耐受力變差，所以較容易發生骨折。對於這樣的患者，其臨床治療方式，可採藥物治療，降低骨折頻率並增加骨密度或選擇合適的輔助器來預防骨折。一旦骨折發生，則須利用外科手術做治療，過去傳統手術使用的髓內釘，因不具彈性伸縮功能，所以不能配合小孩之成長做延展，而此種新的伸縮式髓內釘特材，即可改善此問題。

根據罕見疾病成骨不全症領有健保重大傷病證明卡的人數，預估每年可能使用人數約13人，費用支出約三百多萬元。為避免個案數少，但臨床上迫切需要使用高額醫療費用的患者受到總額醫療費用的排擠，而影響罕見疾病的照護品質，104年醫院總額中亦另編列「新增罕見疾病特材」之專款預算，健保署也會持續加強對罕病弱勢族群之照護。

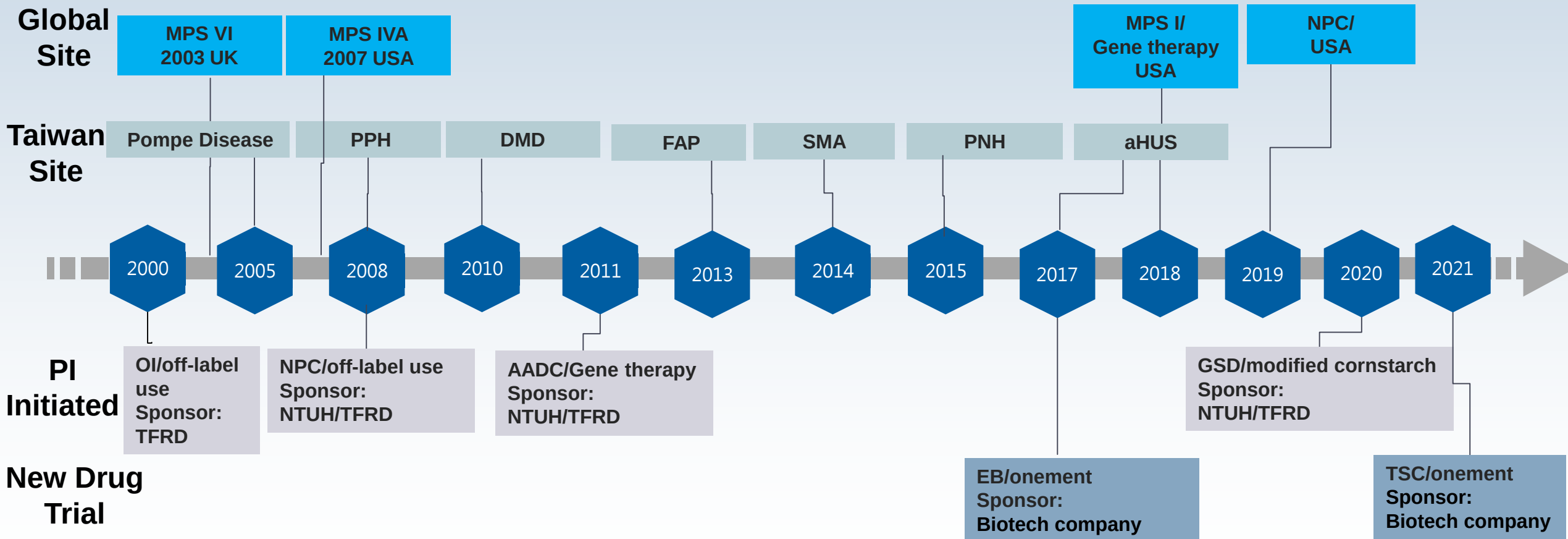


2001-2012

發展期

病友積極參與國際/本土臨床試驗

Global Trial



本土PI-initiated Trial

停滯期

▶ 二代健保共擬會開始，亦是罕藥給付惡夢開始

火車正義論帶來傷害 如果是你的孩子.....



非典型性尿毒溶血症候群(aHUS) 蘇小弟當時急需救命藥

21萬健保費 特殊藥劑1針21萬 申請健保給付遭駁回 救1罕病兒？還是其他5病患？

特殊藥劑1針21萬 申請健保給付遭駁回 6歲男童面臨無健保藥窘境…

健保藥物共同擬定會議

罕病基金會

三度叩關失敗 會議沒病友聲音

【記者黃文彥／台北報導】治中「包含政府、醫院、醫學會、上訴會、專家學友及被保險人代表等」上月、專家學友被擴大至九人。其中專科醫師學界人士至四人，但如此重要會議不見得見病友聲音。

罕見疾病基金會也在昨天舉行的「共擬定會章」的挑戰與回應根本方針會中，疾呼病友的聲浪是根本音。

藥物共同擬定會議的五位成員

【記者黃文彥／台北報導】治中「包含政府、醫院、醫學會、上訴會、專家學友及被保險人代表等」上月、專家學友被擴大至九人。其中專科醫師學界人士至四人，但如此重要會議不見得見病友聲音。

罕見疾病基金會也在昨天舉行的「共擬定會章」的挑戰與回應根本方針會中，疾呼病友的聲浪是根本音。

藥物共同擬定會議的五位成員

沒辦法在最重要的會議上被聽見。」事實上，病友團體雖然不是共同會議的代表，但必要時還是可以列席表達意見；這樣的制度運作兩年下來徒具形式，中華民國乳癌病友協會秘書長林薇婕就說，「我們從清楚。」

擬定會議代表

健保是全民的 無法依個人需求

【記者專稿】台北報導，某項擬定會費是二代親屬參加的草案，目前正由衛生部召集各界人士開會討論。此一目的，是為了擴大參與，納入各界代表決定哪一些藥物與「健保保險」有關，以及外單藥廠的藥品或器材，是否應列入健保保險的支付項目，缺少了反對團體聲音，也說服會議團內許多人這道難題。

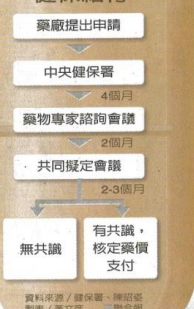
國內產品核定定價係依據各處不同規定而定，該項決定和信譽計畫學期開始教育中心主任陳國鈞計，學期開始後保證保持約均三十八天，癌症新藥更多達七百六十元。

儘管管理費一萬八千人病酬，從去年一月到今年八月，十月份新藥申請件中，週過了五十件，通過率百分之七十，但這項會議還須效科學證據，除非有對症有效的科學證據，還有對治療的財務影響，醫藥一道題目很少被討論。

日前「典例血液系疾病患者群」的罕見病例藥物(即二期開收)，據了解，雖然世界各國已承認其療效的科學研究無庸置疑，但僅對少數的集中人數致謝，還是沒有足夠的證據證明其療效。

[illegible]

藥物如何通過 健保給付



沈國強香港社區發展局主席

滕西華

陳國治香港大學校長

黃文鴻

鄭國榮香港戲劇科主任

陳昭姿

黃偉文香港浸信會神學院院長

余萬能

伍國明香港戲劇學院主席

林藏健

洪金寶香港藝文界人士

謝天仁

決定捐贈者不給現金，人健給付的款項會由基金會轉交，再由基金會給付。人健說，他再度遇到罕見疾病「肌型特發性低血鈣症」藥物、人健給付的申請，一名六歲罹患罕見罕病的男童，而沒有健保保護罩可罩的窘境。

治療與典型特發性低血鈣症無異的藥物，這個罕見罕病「肌型特發性低血鈣症」前年國藥業小弟弟買了一計後，已歸回國產藥品，兩個多月後病情，今年五月又有兩名出生後第廿八天的女嬰病情，同樣也是負擔不起高昂藥費而住院。

人健說：雖然他今年該納入健保給付，但他知道明年九月、十月與十一月分別列入藥物委員會審議，最後是否給付，理由是由資優醫院醫師簽名公證，健保局選擇了「火車贖身」。

人健命價，但同時簽定一直在托托」消費社會制度重生的路徑，我們用一百萬去救一個，「我們用一千去救十個，「我們用一萬去救百個人。」

罕見疾病基金會研究小組組長洪鴻章說：當初他帶着小弟到基隆鄭那才，非典型重症尿毒症候診，約診等待時間，直到到兩周用藥，現況還有必要繼續保單，但他也說：「這樣的個案不能照樣來衡量。」

人健命價，但同時簽定一直在托托」消費社會制度重生的路徑，我們用一百萬去救一個，「我們用一千去救十個，「我們用一萬去救百個人。」

【記者黃文彥／台北報導】一輛高速行駛中的火車突然故障了，軌道盡頭有五位工人正在工作，右邊岔路只有一名工人，火車到底該不該轉彎？美國哈佛大學政治哲學教授桑德爾的「正義論」辯論，也在台灣上演，地點就在健保藥物共同擬定會議上。

2013-2021

停滯期

ICER概念出現在PBRs會議記錄

➡ 出處：2014.09.10 PBRs臨時會議會議紀錄，討論aHUS用藥Soliris

(四)本會議前曾討論基因突變之黑色素瘤治療藥品，該疾病預估每年用藥人數約 20 人，該項藥品在目前無藥可用的情況下，屬突破創新性新藥，其每年藥費約 2700 萬至 4200 萬元之間（每人每獲得 1 個存活年所需之藥費約 600 萬元），經本會議討論，與其臨床治療效果相比，不符合成本效益，決定暫緩納入健保給付。本案藥品之每人每年費用遠高於前項黑色素瘤治療藥品，在沒有國內 aHUS 之醫療費用分析資料的情形下，尚難決定本案，為審慎計，仍請健保署提供上述病人在無本案藥品可用時之醫療利用資料後再議。

2013-2021

停滯期

ICER概念出現在PBRs會議記錄

出處：2014.09.10 PBRs臨時會議會議紀錄，討論aHUS用藥Soliris

(五)健保資源是來自民眾的保險費收入，健保是全世界最便宜的醫療，保費收入如果無法反映醫療需求，其結果將導致壓縮醫療人員，造成血汗醫院，長遠對於民眾端也會產生不良的影響，因此，整體資源配置的公平、正義是一個重要的議題，在健保資源或總額預算有限的情形下，建議衛福部，應建立類似英國或歐美國家的制度，納入公民審議，以及訂定每人每獲得1個存活年超過一定金額，除健保給付部分費用外，由衛福部編訂預算補助，避免影響健康保險的整體資源配置的公平及正義。

2013-2021
停滯期

用藥人均第一 患者感受

罕病、血友病 年花64億藥費

聯合晚報/2014.03.28 / 記者黃玉芳/即時報導

健保署統計顯示，去年罕病、血友病一年共花64億元藥品費，約占整體醫療費用的1%，以一名國人平均年繳2萬元健保費計算，相當於逾30萬名國人的健保費，幫助罕病、血友病患分攤高昂的藥品費用。

健保署醫管組長林阿明表示，去年罕病患者平均每人年花43萬元藥費，血友病患者每人平均要花418萬元藥費，都比國人平均醫療費用2萬4000元高出許多。

其中罕病因為病人少、藥品單價高、也沒有替用藥，醫療花費驚人，例如黏多醣症，患者平均一年要花1900萬元的藥費，龐貝氏症則要花1500萬元，若沒有健保協助，對許多家庭都是無力負擔的天價。

健保署94年起編列罕病及血友病藥費專款預算，9年來預算成長3.5倍，103年達到78.15億元。

新聞出處：<http://goo.gl/A7Jzxx>



107年「罕見疾病類」之重大傷病醫療服務概況 - 依「醫療點數」前10名「患者」

罕病名稱	性別	年齡	醫療點數		藥費	
			值(百萬)	占率(%)	值(百萬)	占率(%)
罕病總計			5,574.69	100.00	5,182.63	100.00
1 肝醣儲積症	女	11	47.95	0.86	47.69	0.92
2 肝醣儲積症	男	19	44.66	0.80	44.47	0.86
3 黏多醣症	女	16	39.22	0.70	39.17	0.76
4 肝醣儲積症	男	12	38.25	0.69	38.17	0.74
5 肝醣儲積症	男	15	37.91	0.68	37.79	0.73
6 黏多醣症	男	21	34.00	0.61	33.94	0.65
7 肝醣儲積症	女	43	31.80	0.57	31.73	0.61
8 肝醣儲積症	女	9	29.42	0.53	29.34	0.57
9 肝醣儲積症	女	23	29.16	0.52	28.55	0.55
10 黏多醣症	男	25	28.95	0.52	28.89	0.56

2022-多
元突破期

遙遠期待-全世界最貴的藥~用的到嗎？

史上最貴藥物！這公司基因療法獲FDA核准 要價8400萬

蘋果新聞網 出版時間 2022/08/19

美東時間週三，美國食品藥品監督管理局（FDA）批准藍鳥生物公司的Zynteglo基因療法，該療法可用於治療因患β-地中海貧血症而需要定期輸血的患者。不過這種療法定價高達280萬美元（約8400萬台幣），使其成為全球最昂貴的藥物，這也意味著沒有多少患者能夠負擔得起。

β-地中海貧血症會干擾血紅蛋白的產生，是目前世界上最常見的遺傳性疾病之一，但針對這種疾病的治療方法有限，輸血和去鐵治療在目前仍是重要的治療方法。

Zynteglo是一款基於藍鳥生物LentiGlobin平台的慢病毒基因療法，是一種一次性療法，首先從患者骨髓中提取造血幹細胞，然後透過慢病毒將β-珠蛋白基因的功能添加到患者自身造血幹細胞中，恢復血紅蛋白生成。

藍鳥生物執行長Andrew Obenshain表示，FDA對Zynteglo的批准為β-地中海貧血患者提供新的管道，並能改善他們的日常生活方式，也意味著基因治療領域的一個里程碑事件。

身為第一個在美國獲批用於治療β-地中海貧血的基因療法，Obenshain說，我們正在迎來一個新時代，在這個時代，基因療法有望改變現有的治療模式，以治療目前需要終生護理的疾病。

Obenshain還分析稱，β-地中海貧血症患者終生照護的成本大約640萬美元（約1.92億台幣），他們的療法定價280萬美元，相對而言更加划算。

麻塞諸塞州總醫院的首席研究員Hanny Al-Samkari博士指出，藍鳥生物的Zynteglo基因療法不適用於病情相對較輕的患者。這種療法首先需要患者接受高強度的化療，這可能會使他們面臨不孕不育和癌症的風險。

但Al-Samkari也表示，Zynteglo仍然代表著一項重大的科學成就，並估計約有1/3的β-地中海貧血症患者可能會從這種療法中受益。

藍鳥生物表示，如果在患者接受治療後2年內療法沒有成效，其將向私人 and 商業健康保險公司報銷高達80%的治療費用。藍鳥生物稱，美國大約有1500名依賴輸血的β-地中海貧血症患者，其中估計有850人在身體狀況方面可接受Zynteglo基因療法。

近年來，隨著基因療法的出現，價值百萬美元的藥物療法變得愈來愈普遍。2019年諾華公司推出針對嬰兒肌肉萎縮症的Zolgensma基因療法，人均治療費用為210萬美元（約6300萬台幣），成為當時美國最昂貴的藥物。去年，美國FDA批准Rethymic，這是一種由Enzyvant Therapeutics生產、用於治療小兒先天性無胸腺症的藥物。根據研究藥物價格趨勢的非營利組織46Brooklyn Research資料，其上市價格約為270萬美元（約8100萬台幣）。

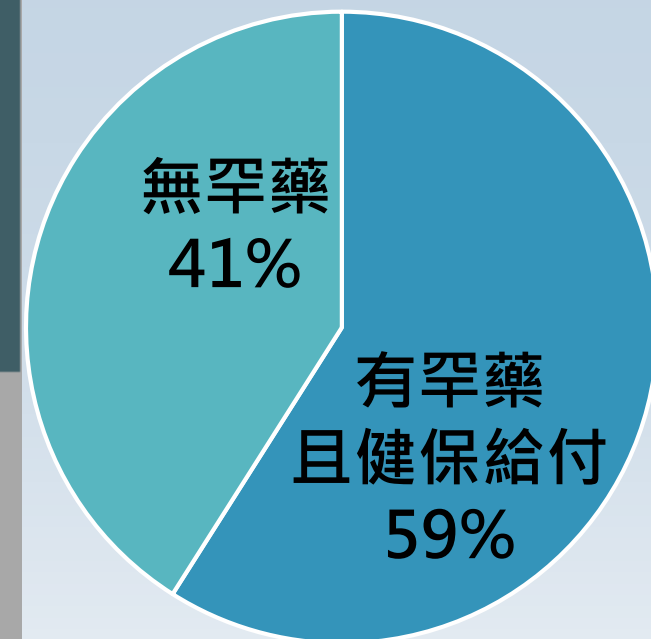
不過，基因療法不全然沒有風險，上周諾華公司發布消息，其用於治療肌肉萎縮症的基因治療藥物Zolgensma導致兩名兒童死亡，死亡原因為急性肝功能衰竭，這也是這款藥物首次出現這種事故。（財經中心 / 台北報導）

罕見疾病治療意見調查

參與調查之病友團體名單

共39個團體

- 社團法人中華民國軟骨發育不全症部友關懷協會
- 台灣龐貝氏症協會
- 雷特協會
- 社團法人台灣生命之窗慈善協會
- 台灣多發性硬化症協會
- 社團法人台灣卓飛協會
- HSP聯誼會
- HAE病友聯誼會
- 台灣海洋性貧血協會
- 迪喬治氏聯誼會
- CMT病友聯誼會
- 原發性肺動脈高壓
- 社團法人台灣關懷地中海型貧血協會
- 社團法人中華民國威廉斯氏症協會
- 紫質症聯誼會
- 台灣結節硬化症協會
- 先天性巨型黑色素痣
- 社團法人台灣泡泡龍病友協會
- 狄蘭氏病友聯誼會
- 社團法人中華民國小胖威利病友關懷協會
- 漸凍人協會
- 先天性成骨不全症
- 中華民國肌萎縮症病友協會
- 尼曼匹克症病友聯誼會
- 高雪氏症病友聯誼會
- 台灣法布瑞氏症病友協會
- FAP病友聯誼會
- 威爾氏症聯誼會
- 魯賓斯坦泰比聯誼會
- 大肢俱樂部
- 高血氨暨原發性肉鹼缺乏症病友聯誼會
- 天使症候群
- LAM
- 社團法人中華民國台灣黏多糖症協會
- 白胺酸代謝異常聯誼會
- 涎酸酵素缺乏症
- PNH
- Alstrom



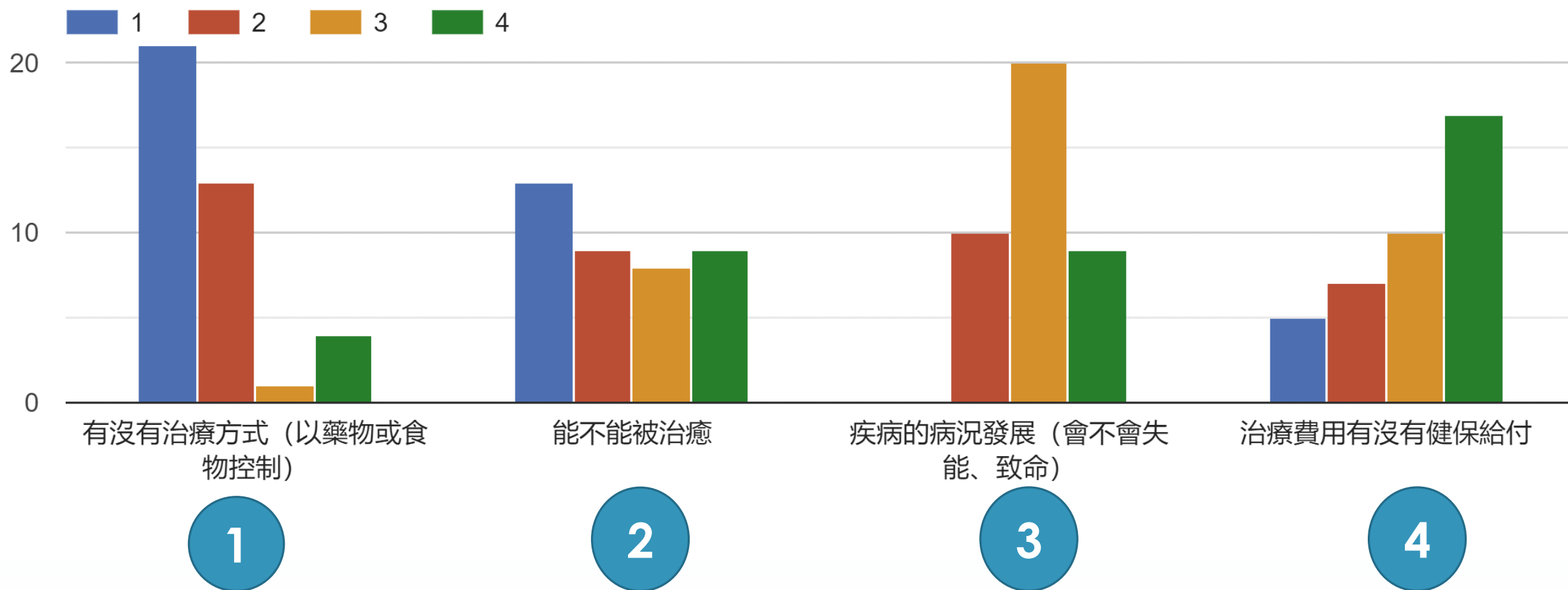
現況調查

政策期待

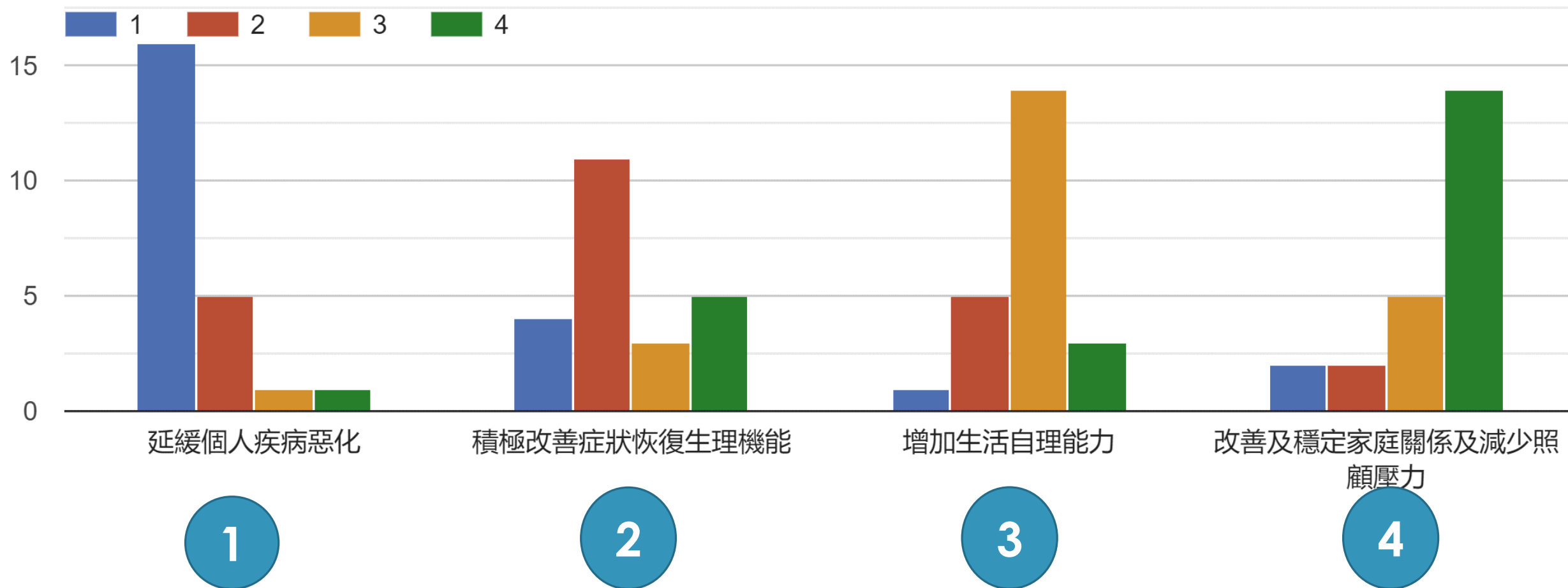
病友參與

疾病防治

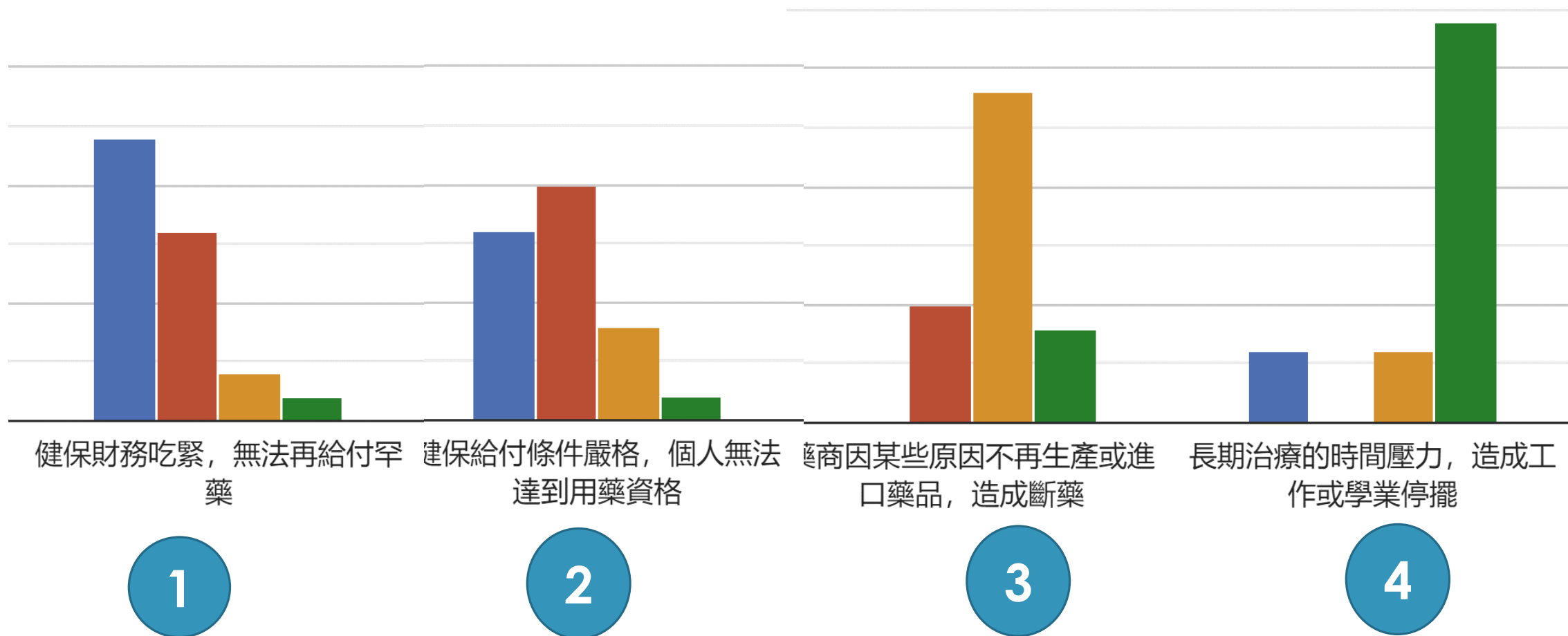
當被確診為罕見疾病後，最希望了解的資訊



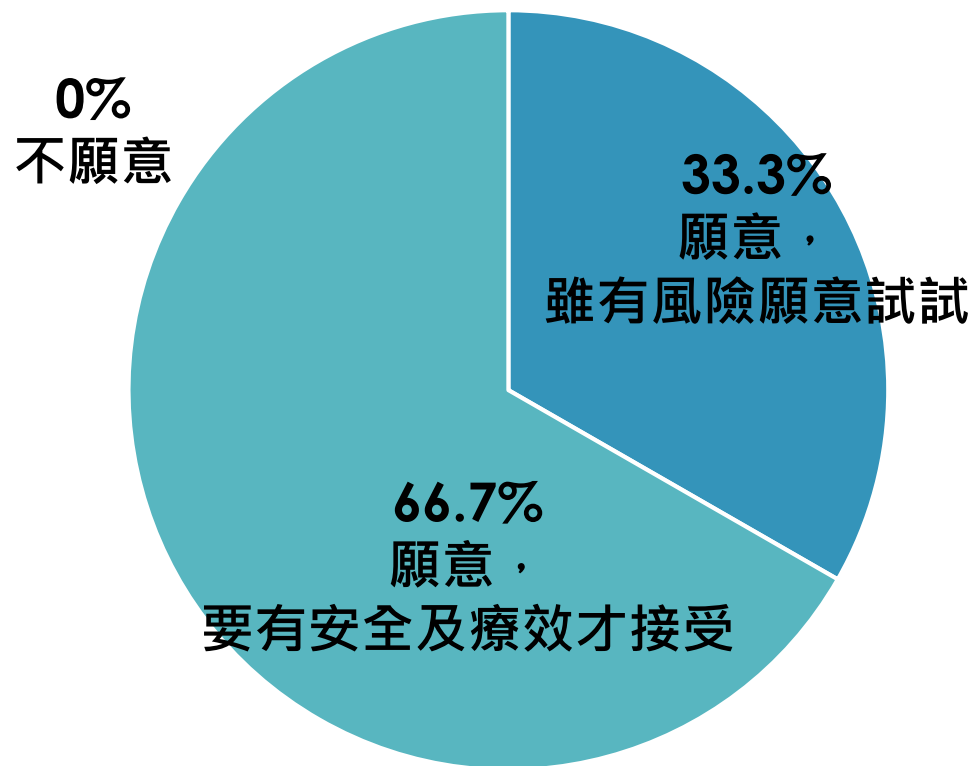
因罕藥而獲得改善的面向



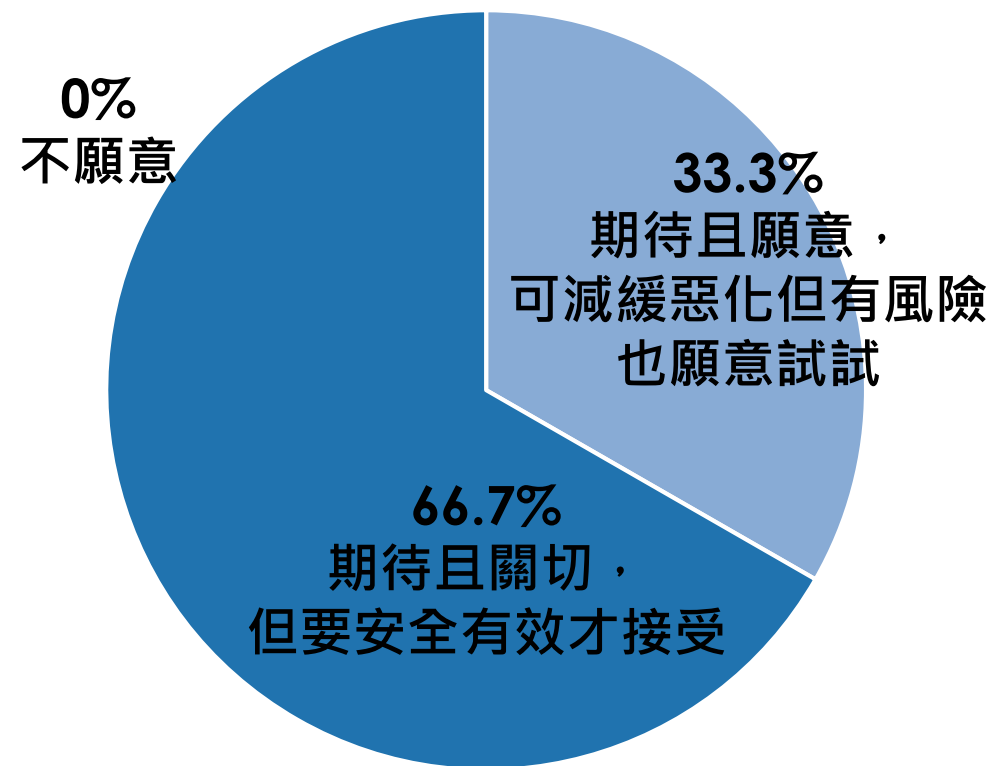
長期終身用藥，最擔心的議題



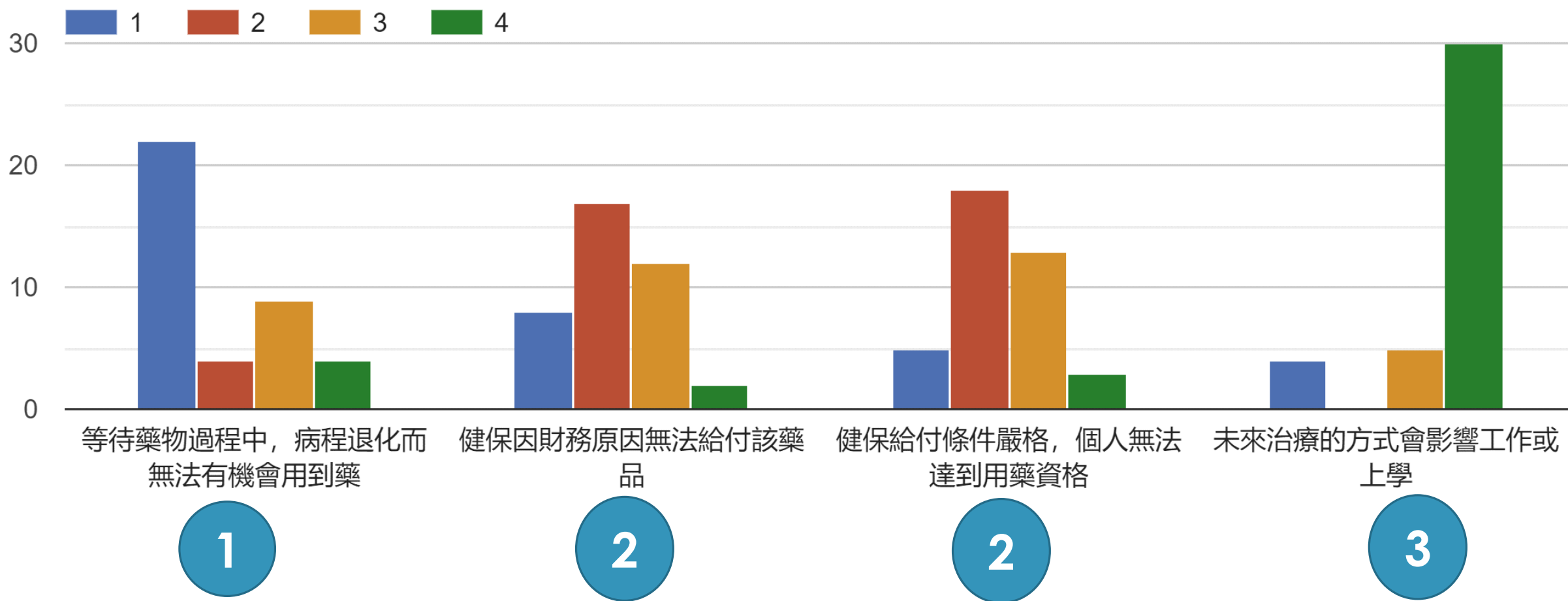
接受新治療方式的意願



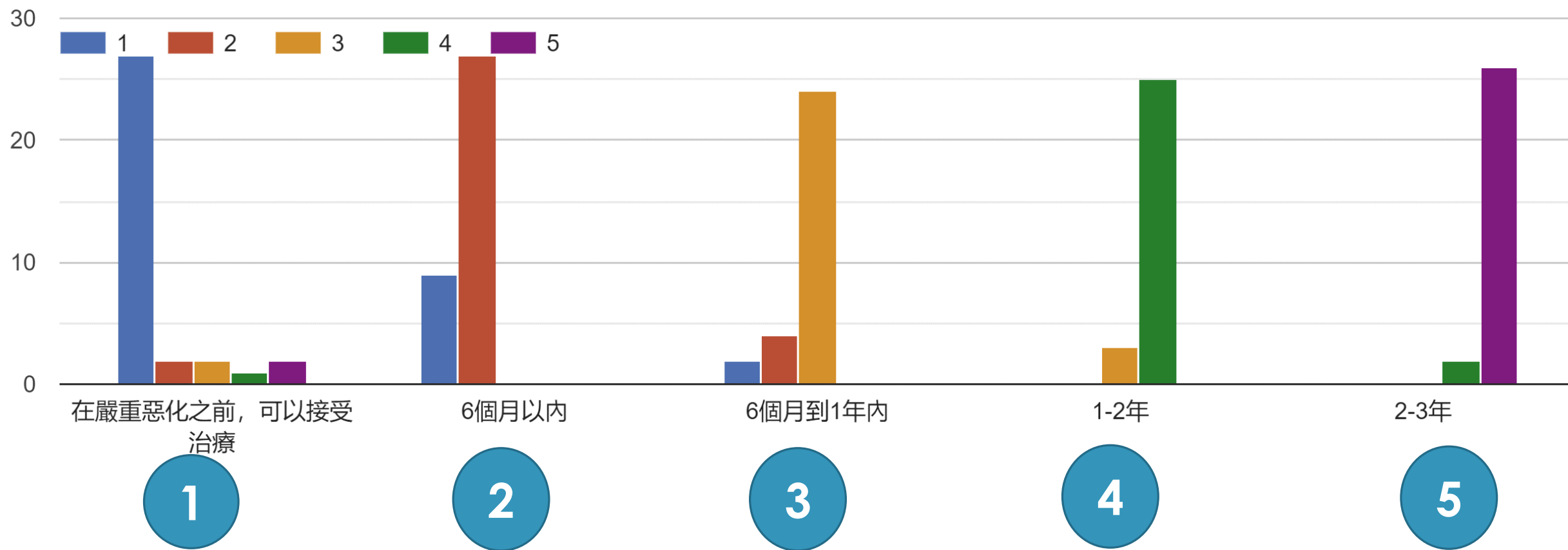
進行基因治療的意願



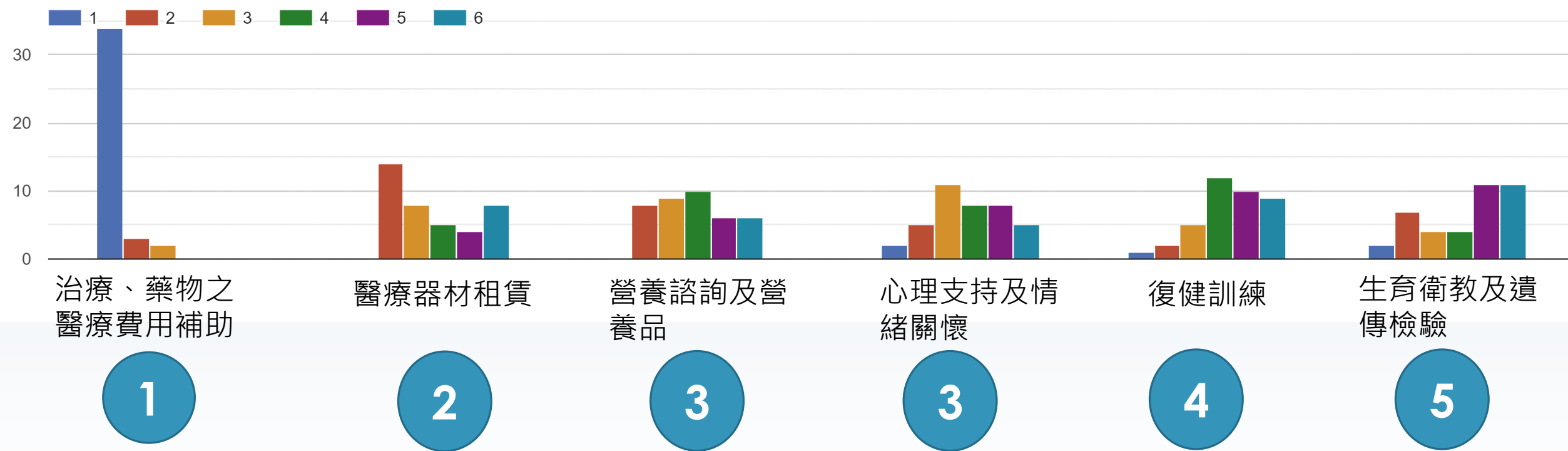
在等待藥物研發過程中，最擔憂的議題



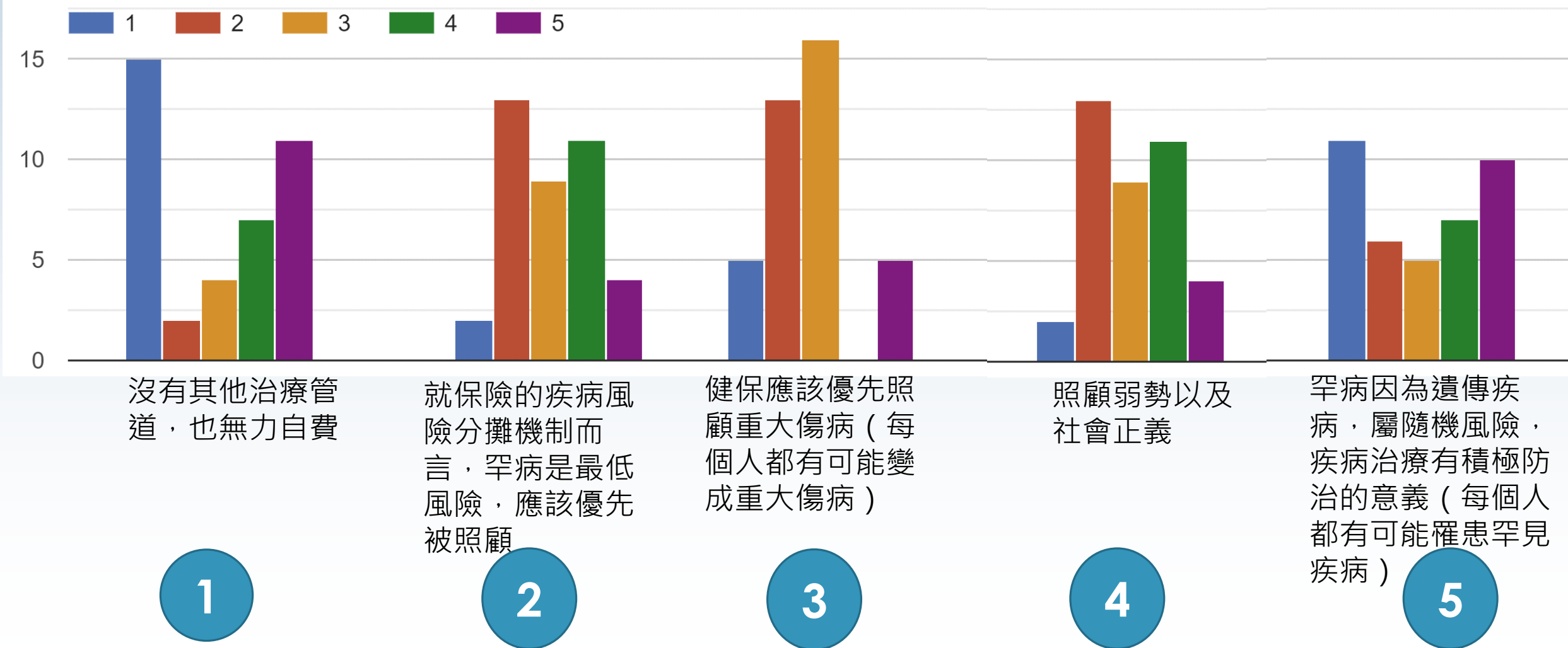
認為新藥從罕藥認定到健保給付的合理時間



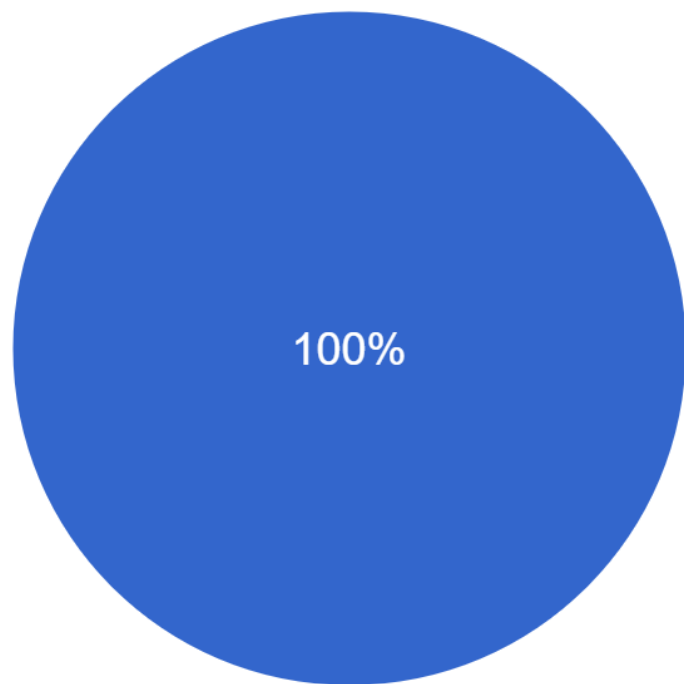
最需要國家提供給罕病的協助項目



健保需要優先照顧罕病的原因

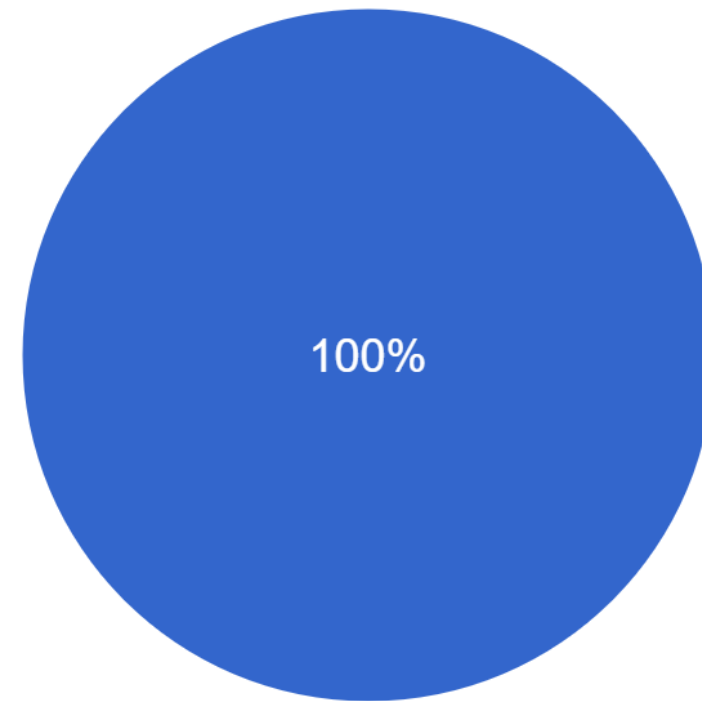


對罕藥專款經費增加以及執行狀況的期待



100%認為健保投入資源不夠充足，
應合理增加罕藥專款經費

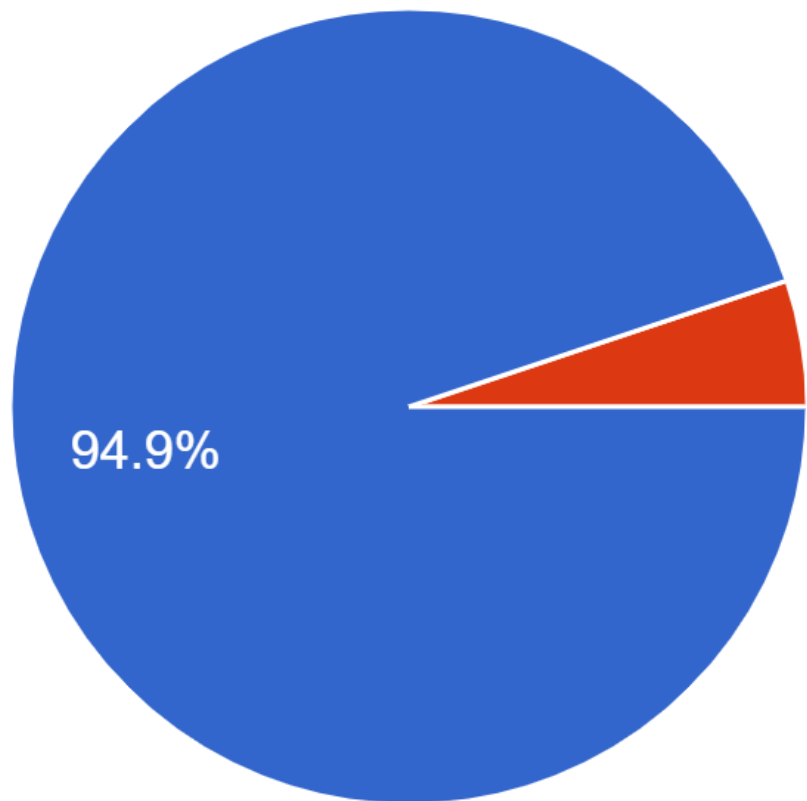
0% 認為健保投入資源已足夠，
且健保財務困難，不需再增加罕藥專款



100%既然有預算，應該提高專款執行率，
縮短等待治療時間

0% 健保財務困難，可以認同等待30個月

對擴大健保給付條件的期待

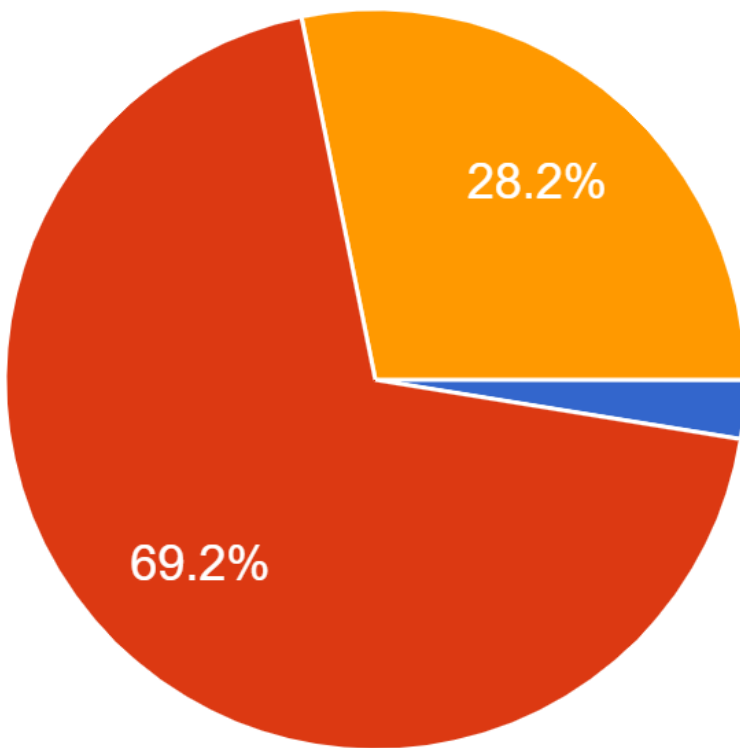


94.9% 認為健保應該擴大給付條件，以使病患公平的用藥機會

5.1% 認為目前健保給付條件尚合理，不需要調整

對健保早期收載給付的期待

針對國外上市的高價罕藥，若健保先小規模收載給付（限制給付條件）後，再依真實世界證據（Real-World Evidence, RWE）顯示，若療效有限且副作用超出預期，則給付1年後停止給付，您認為？

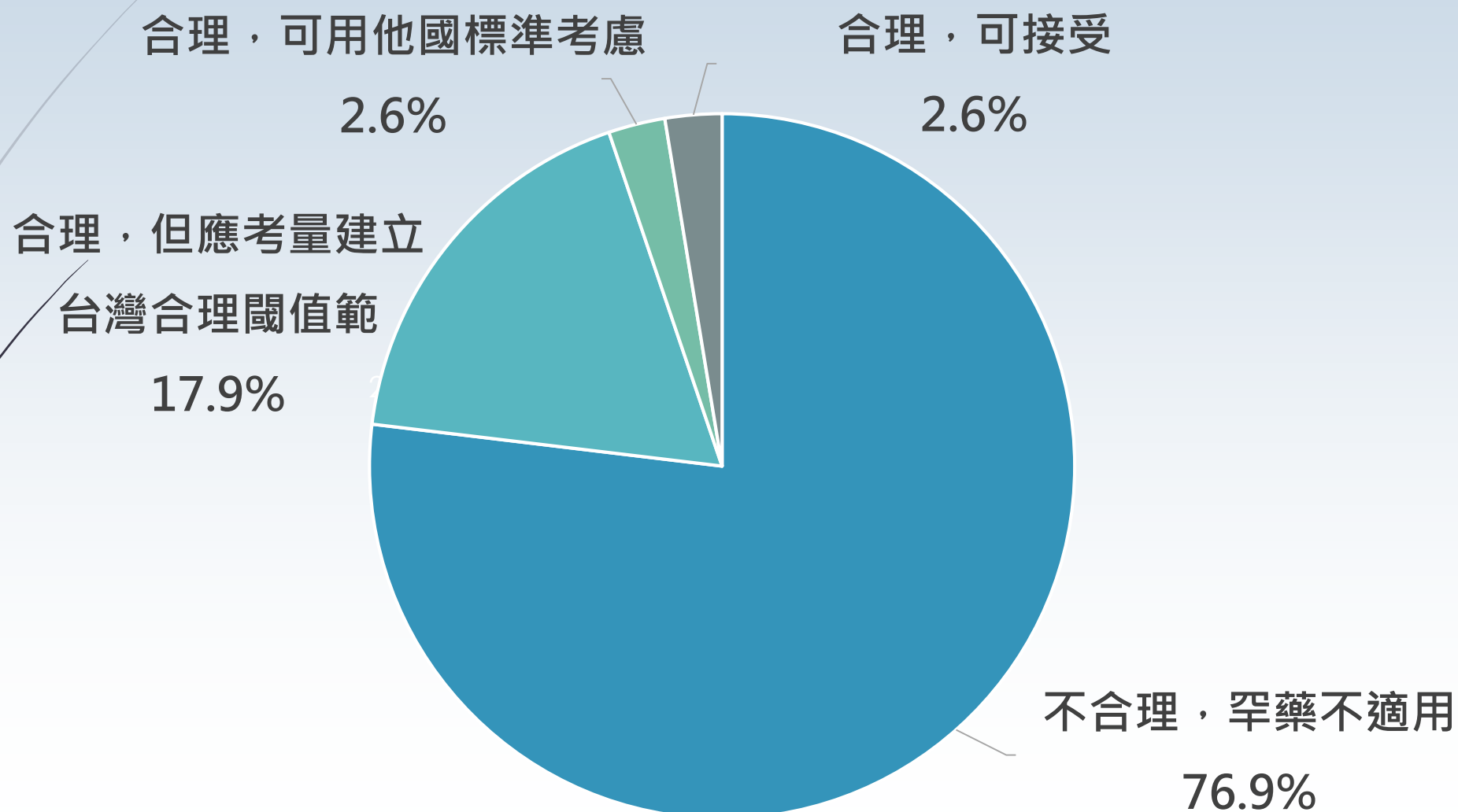


2.6% 完全同意

69.2% 部分同意，應多元評估療效的面向，並納入病友意見。若確實療效不明顯，才接受止付

28.2% 不合理，國外上市就應該給付，且不應該止付

若健保給付僅以QALY或ICER閾值來評估罕藥財務衝擊，作為決定給付與否條件，是否合理？



建議HTA評估應採多元評估，下列指標須列入考量

1

治療對遺傳罕病具有防治的意義與價值

2

治療後可減少其他醫療使用

3

患者可自理生活(照顧自己起居)

4

患者可自立生活(透過個人助理員可獨立生活)

5

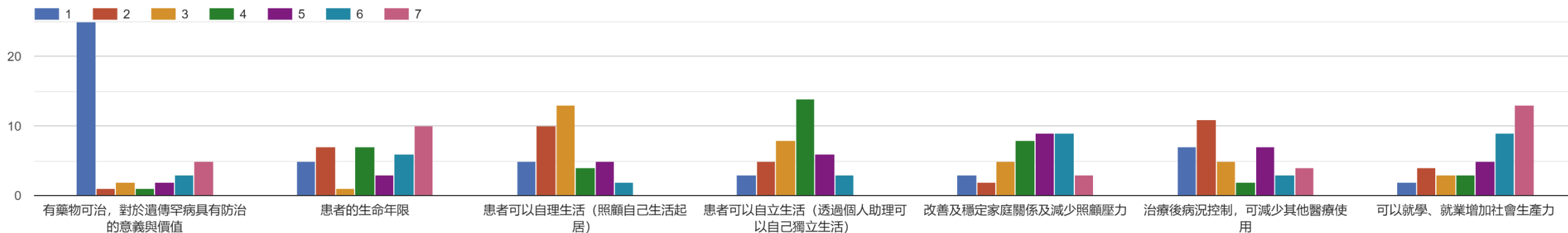
改善及穩定家庭關係及減少照顧壓力

6

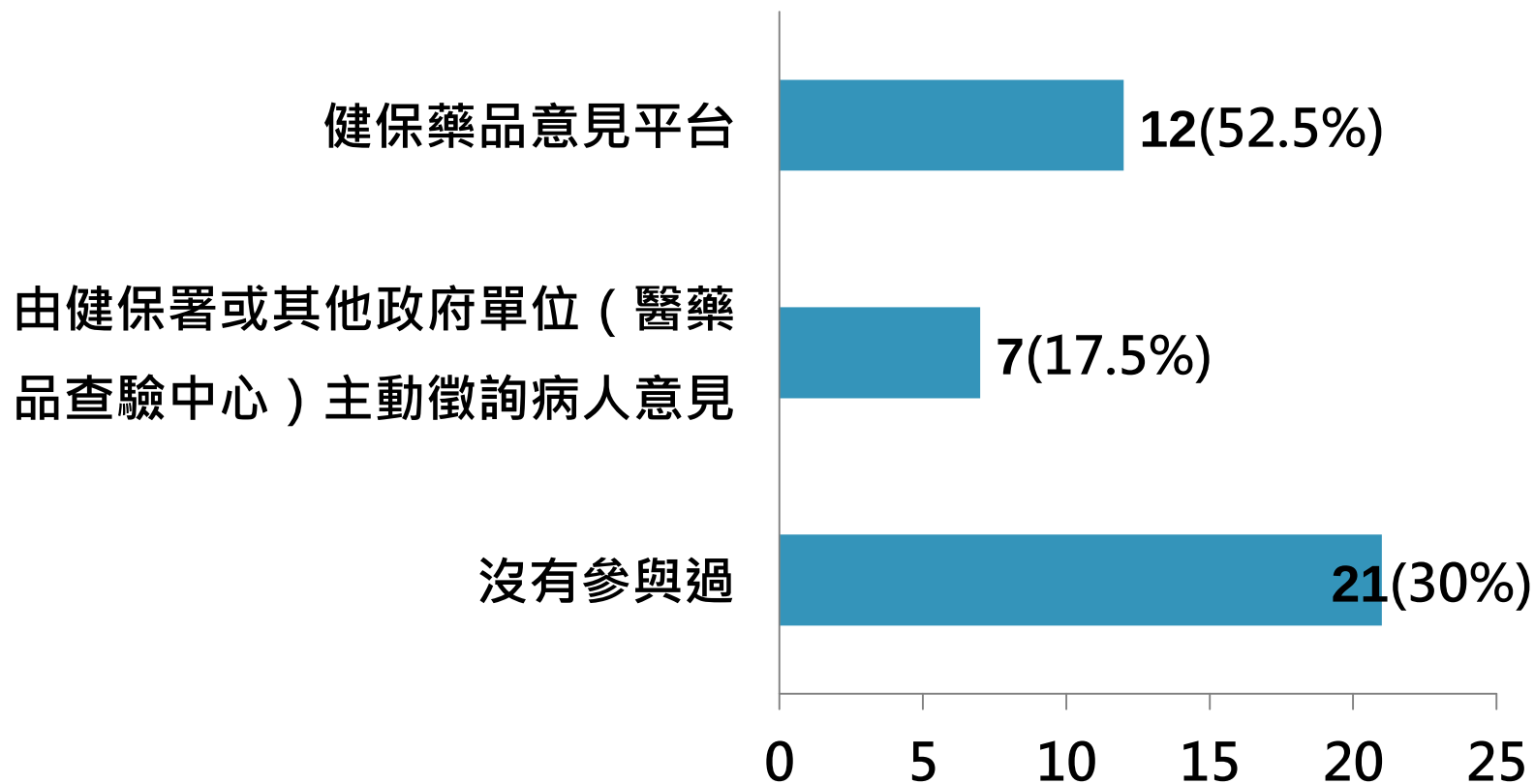
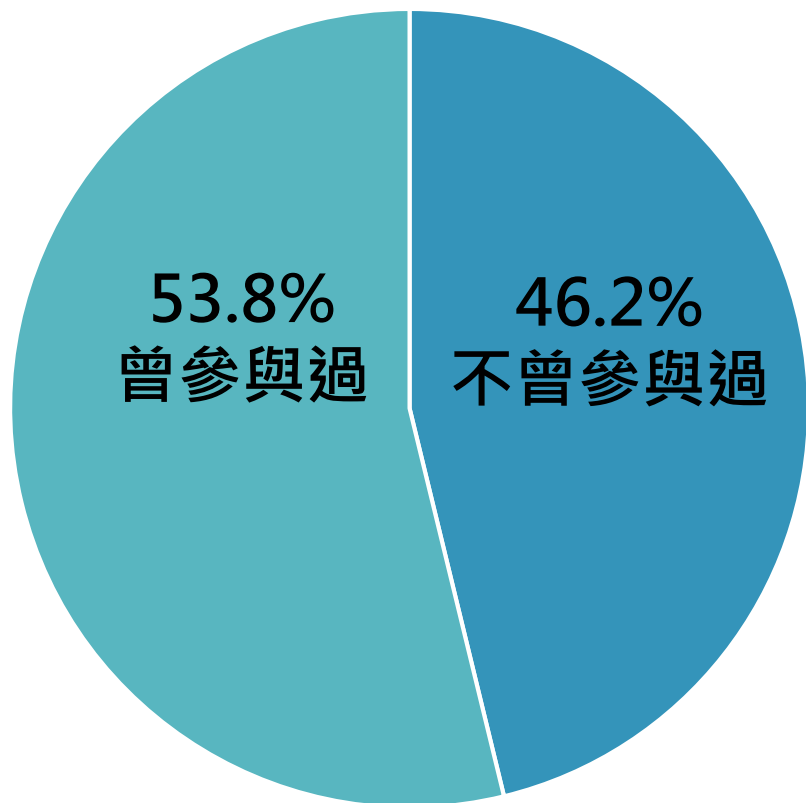
患者的生命年限

7

可以就學、就業，增加社會生產力

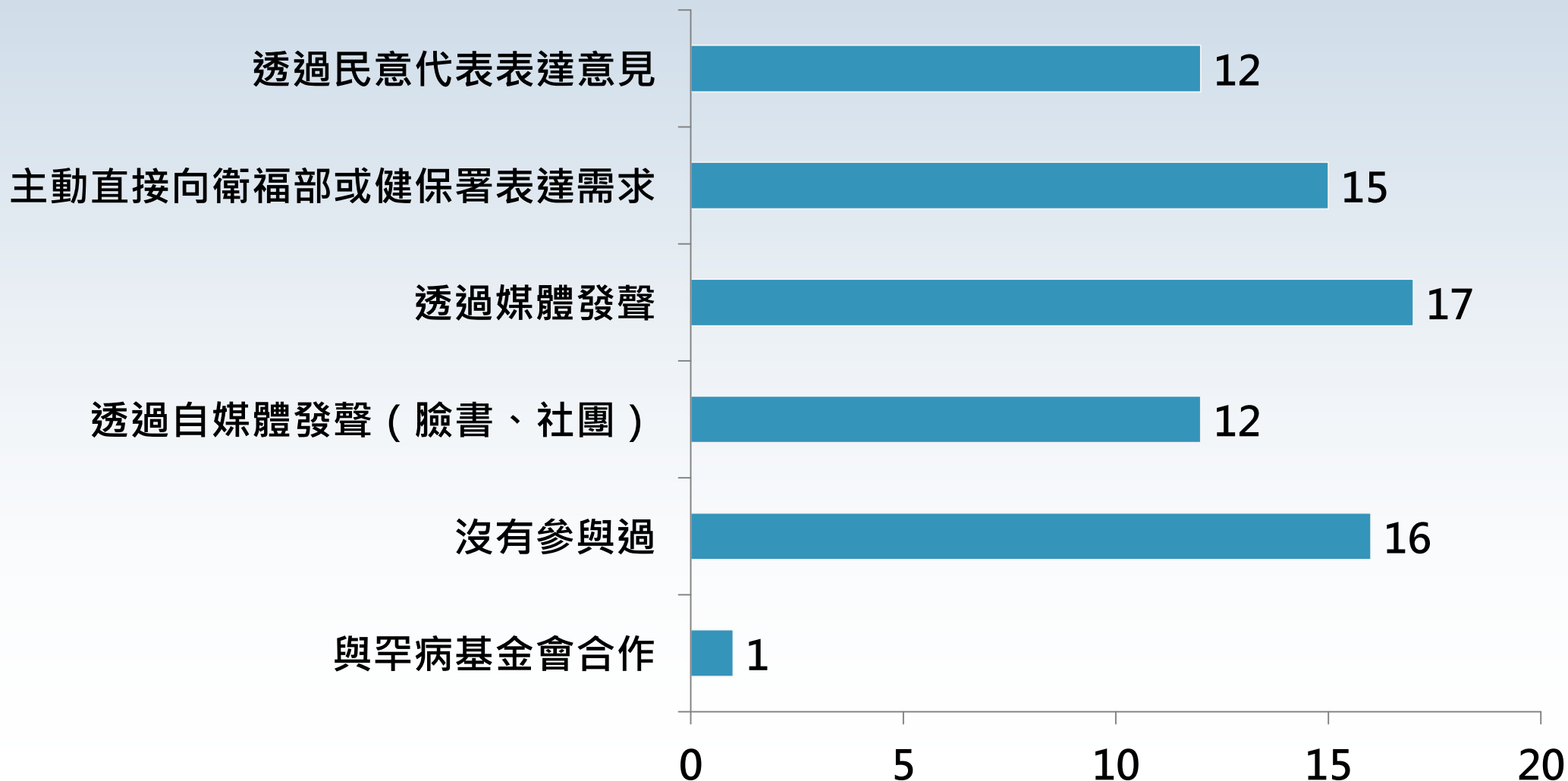


病友代表參與新藥納入健保給付狀況



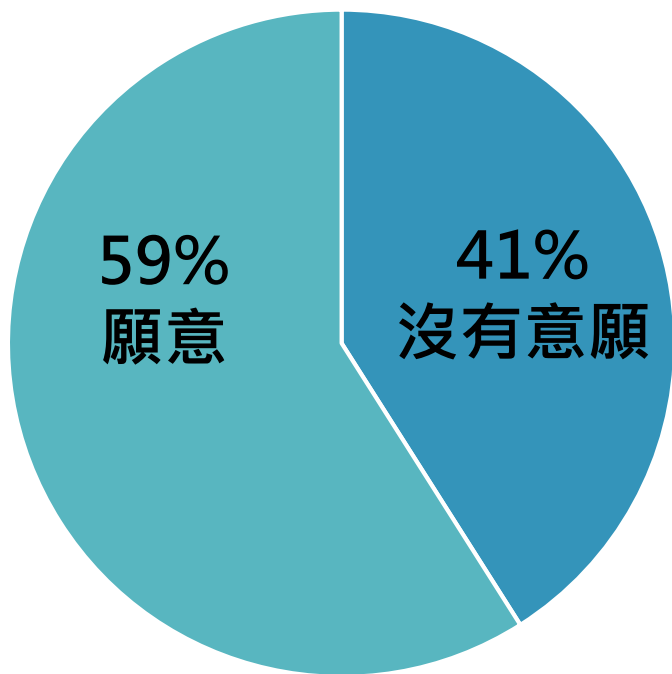
病友代表參與新藥納入健保給付狀況

其他非正式管道

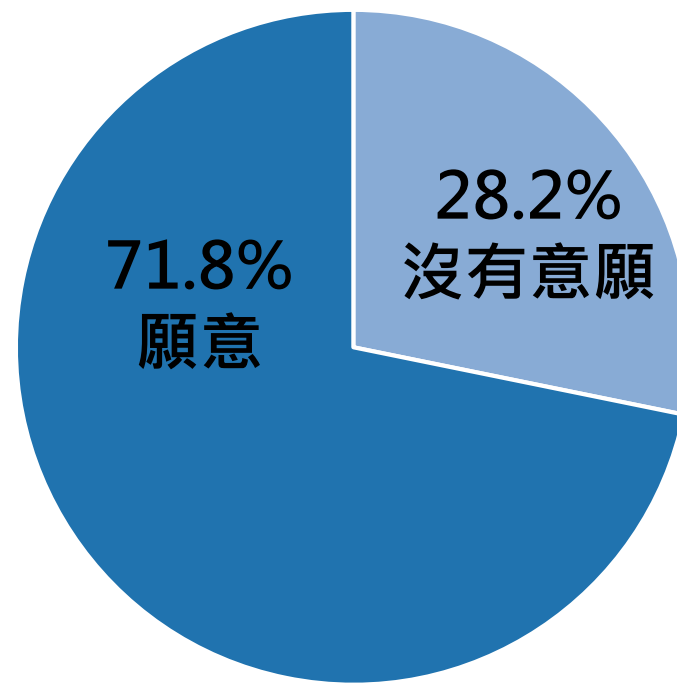


病友代表參與健保會或共擬會的意願

您或您的團體是否有意願擔任
健保會委員？



您或您的團體是否有意願擔任
藥物共擬會病友團體代表？



1

疾病是否獲得治療

2

疾病嚴重程度

3

家庭經濟負擔

4

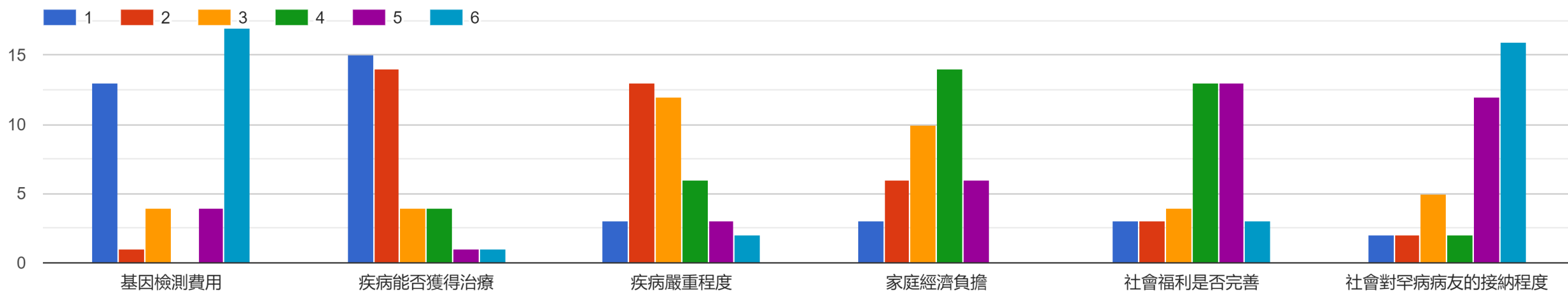
社會福利是否完整

5

社會對病友的接納度

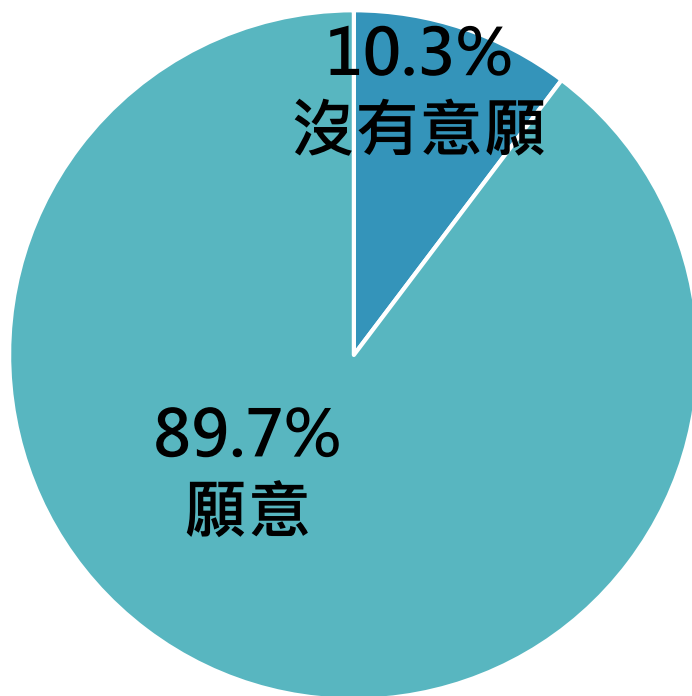
6

基因檢驗費用

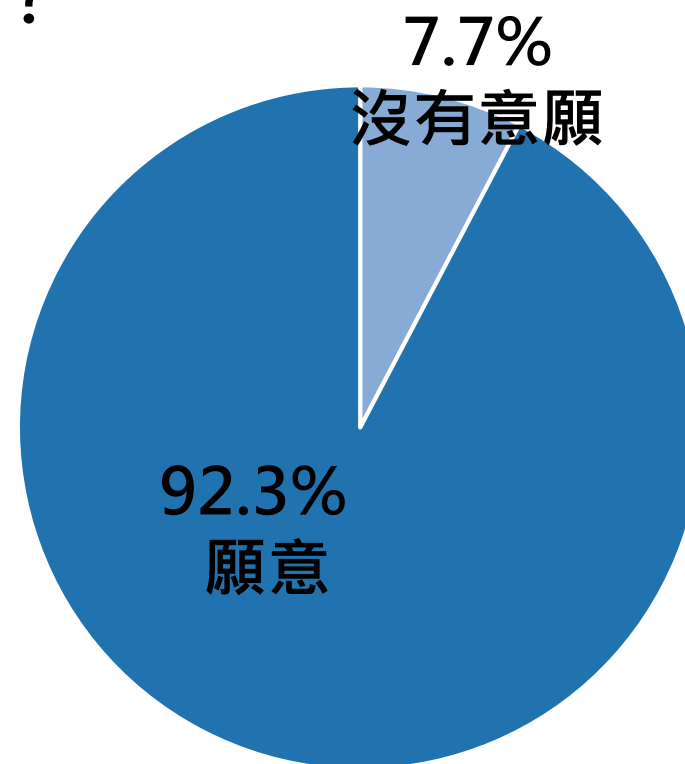


提供有給付的治療對罕病防治的影響

若健保願意給付罕藥，是否有助於提高高風險家族基因篩檢的意願？



若健保願意給付罕藥，是否有助於生育規劃時進行產前基因檢驗？



病友及團體對罕藥給付的期許

在先天的不平等
尋找
公平的機會



- 罕藥總額合理增加
- 適當放寬罕藥給付條件
- 縮短審查時程



802148898



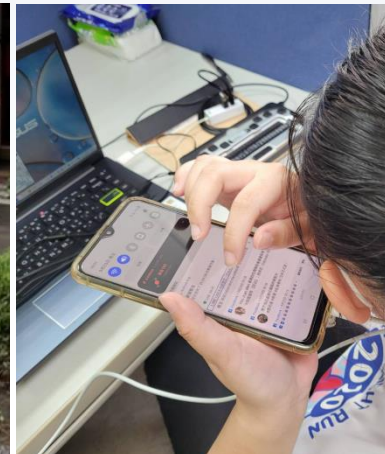
gettyimages
bubaone

病友及團體對罕藥給付的期許

茫茫數字中
看見
真實世界

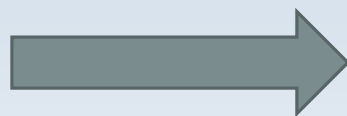


- HTA中CEA/ICER之效益包含家庭及社會影響，並放入公平性思考(Equity)
- RWE應廣泛收集患者意見



病友及團體對罕藥給付的期許

承擔的風險
創造
意義與價值



- 診斷技術發展影響精準醫學
- 罕藥發展促進一般藥物研發
- 重視罕病是重視下一代健康

