



財團法人罕見疾病基金會

罕見疾病長期照護制度與生活照顧 成本費用推估研究

結案報告

計畫委託機關：財團法人罕見疾病基金會

計畫主持人：林志鴻博士

協同主持人：曾敏傑博士

執行期間：89年12月15日至90年6月14日止

目 次

| | |
|-----------------------|----|
| 摘要 | 3 |
| 第一章 研究背景、目的與研究限制 | 6 |
| 第二章 研究問題、方法、架構 | 10 |
| 第一節 罕見疾病患者醫療需要之特徵及其滿足 | 10 |
| 第二節 罕見疾病患者照護需要之特徵及其滿足 | 14 |
| 第三節、我國長照體系發展與檢討 | 18 |
| 第四節、研究問題與方法 | 26 |
| 第五節、問卷結構 | 32 |
| 第三章 研究發現與分析 | 34 |
| 第一節 樣本來源與基本資料分析 | 34 |
| 第二節、罕病患者確診、醫療需要與費用估計 | 36 |
| 第三節、罕病照護需要、照護方式與費用估計 | 38 |
| 第四章 結論、討論與建議 | 42 |
| 第一節 結論與討論 | 42 |
| 第二節 建議 | 48 |
| 參考文獻 | 59 |
| 附錄一 問卷 | 62 |

表 次

| | |
|---------------------------------|----|
| 表 2.1 不同長期照護體制之比較 | 51 |
| 表 3.1：罕病患者基本人口變項分佈情形 | 52 |
| 表 3.2：罕病患者家庭現況 | 53 |
| 表 3.3：罕病患者確診相關資訊 | 55 |
| 表 3.4：確診前試過那些診斷與治療方式 | 55 |
| 表 3.5：罕病患者醫療支出情形 | 55 |
| 表 3.6：罕病患者目前照護情形 | 56 |
| 表 3.7：罕病患者的照護需求類型 | 56 |
| 表 3.8：罕病患者生活自理能力情形 | 57 |
| 表 3.9：罕病患者的生活照護需求程度計畫使用人數 | 57 |
| 表 3.10：罕病患者在生活自理總困難數的分佈 | 57 |
| 表 3.11：病類間在生活自理困難程度上的差異 | 58 |

圖 次

| | |
|---|----|
| 圖 2.1：罕病患者醫療與照護需要費用結構與社會保障支持關聯 | 15 |
| 圖 2.2：照護負荷構成因素與動態關聯示意圖 | 16 |

摘要

本研究旨在探討罕見疾病患者在醫療與照護上之需要特徵、照護成本，以及在我國現行制度架構下面臨之障礙與可能之解決方向。其中配合小規模之問卷調查收集資料，呈現罕見疾病患者有關尋醫、確診、特殊藥品取得，以及照護需要狀況及其滿足方式。總訪問數 103 人，以罕病患者及其家屬之主觀評價之調查進行資料蒐集分析，類屬探索性研究性質，有待將來更進一步之深入系統周延設計與分析。特別是為期進一步具代表性之研究，仍應擴大病類與相應之訪問人數。而每一病類所需之特別照護需要與注意事項，應該由罕病基金會甚至各病類團體組織，以更系統周延之照護日誌方式，加以紀錄，匯總分析，以建立各病類照護手冊，一方面提供各病患家庭照護經驗之觀摩學習，減少新案例家庭摸索時間；一方面提供機構照護提供者認識了解，去除因不了解而有之疑慮，甚至尋求以後合作之可能。也可以成為專業訓練之教材。

所謂罕病患者醫療需要是指罹患罕見疾病者在尋醫確診、治療、特殊藥品，以及關聯之預防通報等體系之所需之服務而言，而照護成本則是此一總體服務之費用而言；照護需要是指其基本生活自理能力欠缺或喪失，有待第三者提供服務遞補之需要而

言。罕見疾病患者在醫療與長期照護需要上皆呈現其特殊性，在醫療上發病分為早發及晚發型，本調查結果平均發病年齡為 8.56 歲；病患均嘗試多重診斷與治療方法；疾病確認期間長，平均需要 2.50 年，平均費用 34 萬元；醫療費用高。目前罕病患者多數有生活自理能力困難者，大部分透過母親、父親與家人照護，以居家照護居多數。罕病患者照護需要上仍呈現其特殊性，包括因病而有照護需要；具有多重照護需要；仍需要密集醫療/特殊營養品之細心周全照護；傾向居家由父母照護；特殊病類家中可能有多位照護需要者，照護負荷沉重；供給面方面，由於認知未明，間以需要特別照護，所以提供罕病照護意願不強，專業能力不足。而國內關於各罕病類別照護之具體詳實資訊研究不足，也有待各病友協會加強蒐集系統而具體的照護流程資訊，進行更細緻精密之分析，以貢獻於全面整體照護服務知識之一環，也作為提供照護服務提供者認知參採之參考，也作為患者家屬進一步提昇照護品質之依據。

此外，就國家層次提供長期照護保障人口群體議題而言，也應突破長期照護侷限老人照護框架，而以全民為保障對象；提供實物給付、專業照護以外之現金給付，協助由親人照護之家庭照護提供者；同時建立獨立、整合之制度性照護制度，協助包括罕見

疾病患者在內之所有有照護需要之國民對照照護風險。在建議上
本文認為長期而言，國家應整合現有分立不聯繫、不同標準之照
護相關體系，建立獨立統整制度，協助國民面對照護風險。短期
而言，應實施現金給付（照護津貼）予家庭照護提供者；罕見疾
病基金會以及各病類團體除應系統週延的紀錄分析照護流程與注
意事項外，也可嘗試提供現金補助給家庭照護提供者；另外可以
訪尋或激勵機構，嘗試撥出照護資源，或由基金會補助添購適當
設備，以及照護知能研習，去除機構照護障礙，提供照護服務給
罕病患者。

關鍵字：罕見疾病患者；罕病患者醫療需要；罕病患者照護需要；
家庭照護提供者；生活自理能力困難

第一章、研究背景、目的與研究限制

本研究旨在探討罕見疾病患者在醫療與照護上之需要特徵、照護成本，以及在我國現行制度架構下面臨之障礙與可能之解決方向。所謂罕病患者醫療需要是指罹患罕見疾病者在尋醫確診、治療、特殊藥品，以及關聯之預防通報等體系之所需之服務而言。依其發病類型可分內分泌循環與關節骨絡兩大類型，依其發病年齡觀察，可分早發型（兒少時期）與晚發型（中壯年時期），不以老年為限。所謂照護需要是指其基本生活自理能力欠缺或喪失，有待第三者長期的提供協助，以遞補其自理生活能力，方得以遂行其人性基本生活之需要而言。而照護成本則是指發病或經確診過程中及其以後之生活過程中，其基本生活自理能力缺乏或逐漸喪失之際，成為所謂的照護需要者，需要長期照護以遞補其生活自理能力，協助其過者自主尊嚴生活之總體服務之費用而言。

在有制度化長期照護制度國家中，由於制度的精密設計，會創設系統的、周延的照護需要及其等級之客觀、專業、透明化確認機制，以為國民是否為照護需要者之評斷，並且依照系統周延調查實際實施照護服務時，每一單項服務所需時間以及必要之服務活動，共同構成所謂照護必要活動，以及依此而構成照護必要費用（Notwendige Pflegeaufwendungen），以作為照護服務每一單項之支付價格，而個體的照護費用總成本及依此而可以估計。然以我國現行各行政機關提供不同確認機制，運用不同標準、

訂定不同等級、支付不同價格，涵括不同計價原則，使得本研究無法依現行制度提供之基礎進行調查分析，其中配合小規模之問卷調查收集資料，呈現罕見疾病患者有關尋醫、確診、特殊藥品取得，以及照護需要狀況及其滿足方式。但此一簡單小規模（總訪問數 103 人），以罕病患者及其家屬之主觀評價之調查進行資料蒐集分析，類屬探索性研究性質，有待將來更進一步之深入系統周延設計與分析，特別是為期進一步具代表性之研究，仍應擴大病類與相應之訪問人數。而每一病類所需之特別照護需要與注意事項，應該由罕病基金會甚至各病類團體組織，以更系統周延之照護日誌方式，加以紀錄，匯總分析，以建立各病類照護手冊，一方面提供各病患家庭照護經驗之觀摩學習，減少新案例家庭摸索時間；一方面提供機構照護提供者認識了解，去除因不了解而有之疑慮，甚至尋求以後合作之可能。也可以成為專業訓練之教材。

在調查對象中依患者家屬主觀評定，需要 ADLs 與 IADLs 至少一項以上需要長期協助者，有 91 人（總訪問數 103 人），平均有 4.44 項以上需要長期協助，即照護需要等級屬重度以上。合併醫療與照護需要觀察，其特徵在罕病病類多而單獨病類數量非常少，同時需要密度高且長期的、特殊的醫療與照護協助，分布各年齡層。如將其與就學、就業（唐先梅 2003）合併觀察，顯現出其多重需要。

從照護需要發生原因角度而言，罕見疾病患者照護需要是基於其遭遇

罕見疾病事故而逐漸喪失生活自理能力，或逐漸顯現其生活自理困難，而須由他人提供協助，才能遂行其人性生活之需要。由於以往負面之社會價值觀念以及適當醫療診斷技術之欠缺，常延誤正確診斷及早介入之時機，以致患者病症轉趨嚴重時程加速，而有照護需要之產生。嚴重者，則可能及早結束生命之結果。故在罕病醫療、藥物與照護之間也呈現互動關係，尋醫與確診時程縮短，適當醫療與協助及早介入，則可能延緩甚至維持較高程度之生活自理能力，如可歸類於內分泌障礙病類患者，如甲基丙二酸血症、楓糖漿尿症、粒腺體異常、高雪氏症患者而言。

罕見疾病患者在醫療與長期照護需要上皆呈現其特殊性，特別在醫療技術水準、醫藥研發能力落後、欠缺健全照護制度之國家而言，遭遇罕病事故者皆有賴其個體或家屬突破種種醫療與照護需要滿足上之困難，背負重大壓力渡其殘生。本文認為，自從我國「罕見疾病藥物及防治法」通過後，罕見疾病患者在就醫、確診、預防通報、特殊藥物與食品之取得上，雖然仍有改進之空間，大體而言獲得大幅度的改善。但是在照護需要之滿足上，雖然近來政府各部門，包括社政、衛政、退輔、農政、原住民、經建會、勞委會等各體系，都在推動長期照護相關措施，但仍然受限於我國目前長期照護體系之零散分立(fragmented)問題，以及罕見疾病患者多重照護需要、病類繁多而數量稀少、特殊照護需要等之特徵，民間照護提供服務機構基於規模經濟與特殊照護技術需要而無法提供，仍然由患者家人

親屬負擔此重擔下，仍有大幅度改善之空間。本研究即針對罕病患者醫療與照護需要滿足進行分析，輔以小規模問卷調查，以了解罕病患者特別是照護需要之特徵，以為往後進一步提供服務之參考。

本報告共分四章，除第一章說明研究背景、目的與限制；第二章研究問題、方法、架構；第三研究發現；第四章結論討論與建議，提出對罕病照護需要之滿足可行之短中長期建議。

第二章、研究問題、方法、架構與限制

第一節、罕見疾病患者醫療需要之特徵及其滿足

顧名思義罕見疾病為罹患率極低、相當少見的疾病¹，不過罕見疾病患者（罕病患者）在尋醫、確診、治療、預防通報、藥物取得等面向，則受社會價值觀、醫療水準、藥學水準、相關制度等因素影響，而呈現處處障礙，負擔沉重之特殊狀態，也再再考驗社會價值觀、醫療水準、藥學水準、相關制度之改善。

罕見疾病患者若能及早確認、取得藥物、營養品，適當的治療，部分可過著與常人無差異的生活，但大部分皆有就醫、就學、就業、照護需要等參與社會的障礙，家庭因病致貧等社會問題，亦常見於在新聞媒體報導的和相關病友團體刊物中。以往由於社會大眾缺乏正確認識，醫療技術水準與預防通報體系欠缺下，疾病代代遺傳、外觀異常及身體機能障礙等症狀，往往被誤解為因果報應或傳染病而產生排擠、歧視，加上罹患人數稀少，使得罹病者瑟縮於社會角落，無力自行發聲，處境難被了解，可說是弱勢中的弱勢主流社會甚至認為這些問題只是特定少數人的問題，而加以漠視或忽略。

¹盛行率或患病人數之明確界定則依各國政策及需求略有不同，美國孤兒藥品法案（The Orphan Drug Act）界定於境內罹患人數少於總人口千分之一的疾病為罕見疾病；日本厚生省則認定該項疾病人口在國內需低於五萬人以下，方適用罕見疾病所用藥物及醫療用品相關法規，推算約為日本人口總數的萬分之四（葉秀珍等，2002）。我國「罕見疾病藥物及防治法」（簡稱罕病法）於民國八十九年正式公布，依其施行細則及相關辦法，疾病盛行率在中央主管機關訂定之公告標準（目前為萬分之一以下）以下，或難以計算，而診斷治療所需方法或藥物取得確有困難，經罕見疾病及藥物審議委員會認定，則列入正式公告名單。

但醫學文獻顯示，每人平均身上約有七到十種基因的缺陷，因此一旦夫妻雙方基因缺陷相同，則便容易生產出有顯性基因缺陷的新生兒，部分疾病則是母系基因缺陷如黏多糖症等（劉丹桂，1988；劉洙淇，1989）。根據醫學界估計，我國先天性缺陷兒約有 42 萬人，其中百分之 10 屬單基因遺傳缺陷，如血友病、地中海貧血、先天性甲狀腺或胰島素缺乏，及唐氏症等（黃麗蘭，1993），而單基因遺傳缺陷中又約 3-4% 為先天代謝異常幼童，計約 6,000 至 8,000 名。但是其中絕大多數的病患均因國內醫學界對罕見疾病的缺乏研究與了解，在來不及發現真正病因，以其它不同的疾病形式離開人世。因之，目前國內已公告罕見遺傳疾病種類約僅有百餘種，而存活病患人數也僅約 1900 人左右²。

因此，罕見疾病不能被視為只是少數罹病患者及其家庭之問題，而是國民全體之可能風險，如果該國該社會不重視疾病治療、預防、篩檢、通報制度，任由其自生自滅，則遺傳性疾病對於一國人口品質影響至鉅，嚴重者因死亡而造成家庭悲劇，輕者因障礙而造成政府、社會與家庭的負擔。然而這些罕見遺傳性疾病的防治卻極為困難，因為唯有當顯性基因缺陷嬰幼兒發病而被「確認」為某類遺傳性疾病後，吾人始能針對該近親家族成員於生育時預作篩檢。

罕見遺傳性身心障礙者與一般身心障礙者之特性有極大不同，首先是

²據罕見疾病基金會統計 2000 年時約有 1080 人左右，2005/03/21 資料提供，該基金會服務案例有 1870 人，衛生署登錄人數為 1419 人。<http://www.tfrd.org.tw/rare/situation.php> (2005/3/27)

們於一出生那一起便開始面臨死亡與智障的威脅，因為基因的缺陷目前仍無法矯正，同時他們也必須依賴藥物或特殊食品，否則不僅無法成長，甚且無法維生，加上其服用藥物與食品多為「孤兒藥品」，不僅取得困難且價格高昂無比。此外，許多罕見遺傳性疾病患者平日飲食每多須管制蛋白質或特定成分的攝取，也增加照護上的困難，因此使本項族群身心障礙者之照護更加困難，值得政府與社會給予關注，因為他們的障礙不僅只是一般生活上的不便，而是直接威脅著健康與生命。

罕病患者及其家屬身心與經費耗費又相當龐大，而對於罕見疾病的研究事實上也有助於其他類似性疾病瞭解、治療、預防之效果。但各別社會安全體系或相關政策依據個別定義、資源與程序，不但未能發揮整合效能，亦因個別制度體系的限制，缺漏不足之處所在多有。故其醫療相關事務單靠一國之力無法完全照應，有賴區域或國際合作，因此比如歐盟各會員國家即將此統整工作交由歐盟主持，以收協調、統合效果。除此之外尚因下列原因而必須更進一步採取行動：

- 1、人體某些功能共通性少，而且常常出現失序狀態 (disorders)。

如果加強對罕見疾病的研究以及知識，將有助於人們對這些現象的瞭解

- 2、在個體層面而言，罕見疾病罹患者通常為兒童，常造成家庭重大負擔，甚至悲劇。現代醫學責無旁貸，應該如同提供一般病患

一樣的醫療處置與知識給罕見疾病患者

3、關於罕見疾病之處置、診斷方法以及治療的進展，因為缺少研究基金以及人力投入，發展過於緩慢（Hansen 1998）。

根據醫學界估計，我國先天性缺陷兒約有 42 萬人，其中百分之 10 屬單基因遺傳缺陷，如血友病、地中海貧血、先天性甲狀腺或胰島素缺乏，及唐氏症等（黃麗蘭, 1993），而單基因遺傳缺陷中又約 3-4% 為先天代謝異常幼童，計約 6,000 至 8,000 名。但是其中絕大多數的病患均因國內醫學界對罕見疾病的缺乏研究與了解，在來不及發現真正病因，以其它不同的疾病形式離開人世。因之，目前國內依「罕見疾病及藥物審議委員會」的公告，則是以疾病盛行率萬分之一以下作為我國罕見疾病認定的標準。並以「罕見性」、「遺傳性」以及「診療困難性」三項指標來綜合認定。罕病法實施三年多以來，截至 93 年 10 月止，共公告 109 項 129 種罕見疾病，通報至國民健康局的罕見疾病人數為 1594 人。而綜合政府通報、罕見疾病基金會資料庫所掌握以及各病友團體所提供的資料來推估罕見疾病人數約有 2900 人³。

政府自民國七十三年起陸續實施全面性新生兒篩檢，惟篩檢疾病項目僅有五項，相對於人類遺傳性疾病幾千種之多，換言之，仍有大多數基因缺陷在國人身上流轉蔓延，是否生產出有遺傳基因缺陷的嬰兒端視個人「運

³同上

氣」。也因為遺傳性疾病對於社會潛在成本影響甚鉅，無怪乎優生保健法要對於罕見遺傳性疾病預作追蹤與管制（劉丹桂, 1987；賴美淑, 1993）。然而遺憾的是，國內對於罕見遺傳性疾病究竟有多少種類、多少人口、及其就醫與家庭現況等尚欠缺無系統完整研究與記錄，遑論要對其近親家族成員實施產前篩檢，這實是國內優生保健系統的一大漏洞，也因基因缺陷嬰幼兒的生產、智障與死亡，而造成個別家庭沈重的負擔與社會成本。最近在罕見疾病基金會倡導下，以新式儀器，在離島，原住民地區實施試辦，針對新生嬰兒進行更多項的新生嬰兒篩檢。應更廣泛而普遍的實施。

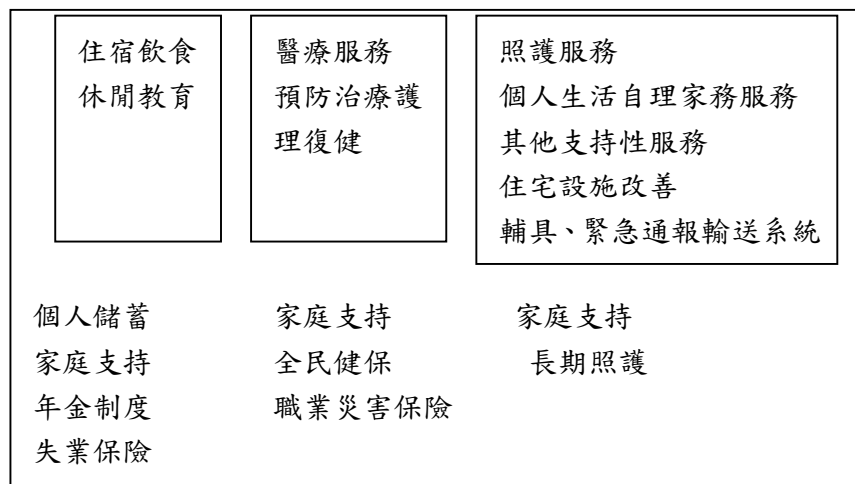
第二節、罕見疾病患者照護需要之特徵及其滿足

所謂照護需要是指個人因生理的、精神的或心理的疾病或障礙，對於其尋常的、規律的日常生活起居造成影響，以致對於個人身體照料、飲食起居以及家務處理等，長期的⁴需要藉助甚至依賴他人之輔助才能遂行，此種個人維生基本活動能力之欠缺，需要他人他力協助、遞補，方足以達成其過基本人性生活之狀態，謂之照護需要性，有此照護需要者，稱為照護需

⁴ 德國長期照護保險定義之長期，為須六個月以上之照護服務者。所以在此期限以下之需要照護服務者，就不是長期照護保險法所保障之對象。但是我們確不可因為如此，而逕自認為德國社會安全制度不對這類國民提供保障。對於六個以下之有需要照護服務或家務協助，則由健康保險支應，德國健康保險提供四個星期之所謂居家護理，對於患有重症、須療養而無法料理家務，家裡有未成年子女或身心障礙者，且家裡無有其他人手替補提供照料者，健康保險皆提供此類給付（§37 SGB V）。另外於照護需要確認過程中，MDK 護理師或醫師認為照護需要者或申請確認但未獲確認者，如有復健之需要，則由健康保險提供，如果是與職災有關則由職災保險負支付責任。

要者（林志鴻，2000）。

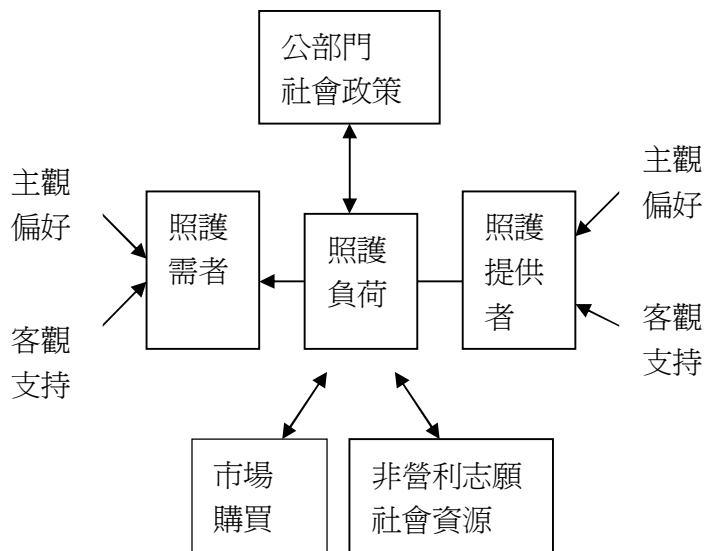
圖 2.1：罕見疾病患者醫療與照護需要費用結構與社會保障支持關聯



由於照護需要事故一人一生可能只發生一次，但此後即可能與他相伴至終老，故其所需之照護需要服務為長期性質，不但對個人及家庭均帶來重大身心財務家務壓力，在未實施照護需要制度化滿足之國度裡，照護需要滿足為個人/家庭責任，遇有照護需要事故之發生時，即由個體或其家屬負擔照護服務之費用。此一費用可能非常巨大，端視其照護需要者之數目、照護需要等級以及照護需要延續期間而定。罕病患者生活、醫療與照護需要及其滿足如圖 2.1 所示，構成極為多重、複雜，一般個人或家庭常無法負荷，或壓力極為沉重，特別是家族遺傳未獲良好防範，即將發生一家多人需要照護之情形。如由家屬自行照護，除非自家有剩餘人力可供調用，即便如此，亦將發生家中兒童與照護需要者（老人居多）之間照護矛盾。而對無法勻出人力之雙薪家庭則可能煎熬在就業與照護拉扯之中。故照護

需要性之滿足常非只是關於照護需要是否獲得滿足而已，而是也牽涉到照護提供者（特別是傾向居家照護之罕病家庭照護提供者），以及甚多無法估量之社會經濟成本。況且現行社會家庭結構多元化，獨居寡子之家戶數量越來越多，其滿足照護需要之支持能力尤為堪慮。但建立長期照護制度以滿足照護需要，對個人與家庭而言，不在取代個人家庭之功能，而在補充或協助家庭/家戶之功能發揮，讓照護需要者主觀偏好以及客觀家庭願意合意在家接受照護者能夠在家照護，而且透過制度提供之其他給付能夠減輕家庭照護之負荷，但制度並不因而強制居家照護，主觀不願意或客觀不能者，也能選擇其他照護給付方式，滿足照護需要（林志鴻，2003；Winters，1997）。

圖 2.2：照護負荷構成因素與動態關聯示意圖



所謂照護負荷是長期照護體系中有關照護給付實施時，重要議題之一，

其構成與關聯如圖 2.2 所示。若將長期照護給付實施方式區分為「機構式」、「社區式」與「居家式」，三種類型，則照護負荷在此三種方式中之意含有共通之處，亦有些許差異。一般於居家照護情況下照護提供者可為專業人員、社區志願人士，但通常為照護需要者之配偶或親屬擔任。如果該社會並無公共（社會）健康、長期照護等制度，並且其他社會政策或措施運作不良或甚為短缺情形下，則對於照護需要者之照護需要滿足，就會有多種層面的照護壓力或負荷議題出現。此時照護負荷會因為照護提供者本身或家庭之內、外在資源條件與支持程度，而呈現嚴重負荷情形。這些負荷可大致區別為主觀性負荷（subjective burden）與客觀性負荷（objective burden）（Thompson et al. 1993）。客觀性負荷是指為提供照護需求者包括疾病診斷、治療、照護、生活等等需要之滿足，而致生活與家庭上可觀察到的潛在的如空間、配置、作息、物質、金錢、人際關係、生活等等，不同層面的影響、調整、補足等深淺輕重影響之狀態。主觀性負荷則指提供照護實施照護提供期間情感反映與主觀評價而言。同樣的主觀性負荷也因提供者之主觀認知、與照護需求者之情感連帶，以及其客觀物質、空間、時間支持能力而有不同的狀態反應。但不管主觀性負荷或客觀性負荷，也會因照護需求者照護等級、照護提供持續期間長短，以及照護提供者自身或家庭主客觀條件之變遷，而呈現不同負荷程度或負荷能力。故照護負荷是一結合照護需求者、照護提供者，以及各自之主客關因素、條件互動情

境下之產物，隨者互動情境條件之轉變而可能改變，如照護提供者在財務、精神或體力壓力過重負荷不了，自行或透過與家人親屬協商方式，決定轉變照護方式、地點；或由被照護者發動；或者公部門新提供協助措施，或建構新制度分擔家庭照護提供者財務或實物服務等等。故其呈現之型式為動態發展之狀況。

第三節、我國長照體系發展與檢討

1、發展階段

a、1981 以前

1981 年以前民間對於照護需要之滿足一般皆以家庭自我責任為主，透過家屬親人提供照護。無法由家屬親人提供照護者，則由政府以殘補方式，透過社會救助制度協助解決。此時期，我國政府長期照護相關措施以設立機構或提供機構補助，充實機構照護資源為主。政府主要扮演補助者與零星的服務提供者的角色。除了補救性的社會救助、急難救助、醫療補助外，福利服務方面僅有直接或以個案委託的方式提供機構照顧，且資格只限於中、低收入戶。

b、1981~1991

1981 以後政府扮演直接提供者、補助者角色外，在某種程度上還扮演規範者的角色。政府開始對「老人福利機構設立標準」進行規範，地方政府

提供居家服務或在宅服務。如台北市由政府扮演直接提供者的角色，高雄市則運用志工或補助的方式提供服務。另外衛生體系也以基層保健服務為中心提供居家護理。

雖然如此政府的腳步卻跟不上民間的需求，而導致 1986 左右社會上湧現出許多未立案的中小型機構。這些未立案的機構有多少？當時並未有確切的統計數字，但此現象反映出政府介入社區照顧卻供應不及需求者所需，也就是說決策者未能預見社會需求，及早準備；長期照護並非只是貧困老人的需求，一般老人也極需要養護照顧。(陳正芬，2002)

c、1991 以後

1991 以後政府扮演經費提供者、購買者與規範者的角色。在此時期，政府對社區照護介入更深，且福利多元主義在台灣的福利輸送領域逐步發酵，使政府的社區照護實驗計畫的服務項目擴及送餐服務、日間托老、喘息服務和電話關懷等，而服務的運輸則多由委託或補助民間辦理，並在 90 年代末期通過「政府採購法」，使許多服務方案的委託也需透過競標的方式進行，政府角色成為經費提供者、採購者。

在政策制訂上 1997 通過老人福利法修正案，並陸續修訂各項子法，並在這次修法過程中正視未立案養護機構的經營管理問題，重新檢討對老人福利機構的類型、立案標準提出管理辦法，並積極輔導未立案者於法定期限內申請立案，對不合格的機構也依法嚴格處理，以保障機構住民的安全

及生存權。

2、目前實施概況與體系

固然政府部門近來在照護服務提供方面由各相關部會依其權責推動照護服務相關工作，呈現相較以往甚為蓬勃之發展狀況，但也因為行政體系分立，各自為政，無法有效連結，形成國民不同待遇，資源無法有效運用，有必要進行進一步之整合。這些體系扼要說明如下：

a、社會行政體系

- 「加強老人安養服務方案」三年計畫（九十一年至九十三年）：延續八十七年五月~九十年六月之計畫，該方案除加強推動養護機構、日間照顧、居家服務等資源的發展外，並明訂於每一鄉鎮普設「居家服務支援中心」以提供居家服務，目前已有 109 個中心。
- 「中低收入老人重病住院看護費補助」：使老人因重病住院聘僱人看護期間，能獲得妥善照顧並減輕其經濟負擔。中低收入老人每人每日補助 750 元，每年度最高補助九萬元；低收入戶老人每人每日補助 1500 元，每年度最高補助十八萬元。
- 「中低收入老人特別照顧津貼」：對於未接受收容安置、居家服務、未請看護之中低收入老人，其日常活動功能量表評估為重度以上，需家人照顧者發給特別照顧津貼，每人每月五千元（九十年起該項工作業已設算至地方政府，由地方政府自行辦理，目前計有十六個縣市辦

理發放該津貼)。

- 「中低收入老人住宅設施補助改善」：為鼓勵老人留養家中，補助中低收入老人改善、修繕其現住自有屋內衛浴、廚房、排水、臥室等硬體設備，俾維護其居家安全，每戶最高補助新台幣十萬元，已核准補助者，三年內不再補助；租借住宅者需簽約三年以上（九十年度起該項工作業已設算至地方政府，由地方政府自行辦理）。
- 「居家服務補助」：配合「照顧服務福利及產業發展方案」，已於九十一年六月開辦「非中低收入失能老人及身心障礙補助使用居家服務試辦計畫」，將補助計畫擴及至一般失能國民。（中低收入居家服務部份已設算至地方政府，由地方政府辦理）。
- 「身心障礙者輔助器具維修點計畫」：九十一年度起開辦，增加輔具使用率並減少使用者負擔，截至九十二年六月底止，計台北市、台中市、桃園縣、台中縣及彰化縣等六縣市完成設置輔具資源中心。

b、衛生行政體系

- 八十四年全民健康保險開辦，將居家護理納入全民健保給付範圍，給付技術性護理服務；八十五年擴大給付護理之家之專業性醫療護理服務。
- 行政院九十年核定「醫療網第四期計畫—新世紀健康照護計畫」，延續「老年長期照護三年計畫」，期程至九十四年底，規劃研析長期照

護制度、研修相關法規、建立整合性服務網絡、推動多層級照護措施、加強人力培訓宣導等。

- 配合「照顧服務福利及產業發展方案」，輔導設置「長期照護示範管理中心」兼辦照顧管理業務，並委託學術民間團體分區召開訓練計畫說明會，輔導各地方政府運作「長期照護示範管理中心」。目前各縣市均至少已成立一個照顧服務推動小組及照顧管理中心。

C、勞工行政體系

- 外勞政策：目前將針對外籍監護工申請資格條件及落實國內照顧服務產業政策等相關事宜，提出評估報告及具體措施，報行政院核定。並於九十年七月廿七日公告調整外籍監護工之申請資格，訂定適當的聘僱外勞評量標準，診斷書僅限於衛生署認定之區域以上或公辦公營之公立醫院醫師開立者方可使用。並於九十三年七月起調整外籍監護工審核機制，納入社政及衛政審核系統。
- 職業訓練：建立「居家照顧服務網」人力資料庫，在「永續就業工程計畫」中辦理人員訓練，增加訓練管道。
- 就業服務：研擬「促進從事家庭監護工就業獎助津貼辦法」，發給勞工就業津貼，發布實施「就業促進津貼實施要點」，透過「尋職津貼」、「僱用獎助津貼」及「就業推介媒合津貼」等促進失業者再就業機會。
- 於「公共服務擴大就業計畫」中納入進用「照顧服務員」乙項。

d、退輔會體系

- 退輔會對榮民的安養主要為機構式照護，目前榮民之家設施以不符現代化標準，該會刻正依行政院核定之「養護機構榮民安養護設施改善中程計畫」及「公費安養機構安養功能調整計畫」，整建老舊房舍，調整居住空間。
- 配合老人長期照護三年計畫，檢討釋出榮民醫院護理之家部分床位，提供一般民眾使用。
- 訂定「榮民就業輔導中程計畫」與「因應就業環境變遷，促進榮民充分就業具體作法」，透過職業訓練、座談會及媒合活動等輔導榮民充分就業。

e、農業行政體系

- 八十五年度起推動提升農家婦女工作能力相關措施。為因應失業率攀升，九十年度特別加強輔導及支助農家婦女成立副業經營班，並鼓勵農村居民接受居家服務員，或參與經營照護產業，以改善農家所得。
- 八十九年度起開始於九個示範農會辦理農村高齡者諮詢服務中心，結合志工力量以及動員農村社區資源，強化對農村高齡者服務。自九十年度起，為照護失能老農並創造農村就業機會，輔導農民團體運用農會、農村資源開辦安養、日間照護、居家照護等照護產業。

f、原住民行政體系

八十七年度起，依據「原住民老人暨兒童六年照顧實施計畫」，推動居

家照顧及送餐服務；採「社區照顧」和「在地老化」等觀念，輔助民間團體辦理，並組織原住民婦女，接受居家服務訓練；服務對象以六十五歲以上中低收入老人為主，服務內容包括送餐服務、洗補衣服、關心問安、環境整理、簡易護理及復健、陪同就醫、文書服務等項目。

g、其他：

- 衛生署及內政部之「挑戰 2008 國家發展重點計畫—產業高質化、社區化長期照護網絡計畫」(92-97 年)。
- 研擬中之「醫療保健及照顧服務業發展綱領及行動方案」等。
- 行政院科技顧問組之「行政院 2003 年產業科技策略會議-發展醫療保健服務產業之策略」。
- 總統經濟顧問小組所提之「長期照護發展策略」。

3、檢討

就上述政府部門多頭馬車不斷投入更多資源，冀望能解決日趨嚴重的長期照護問題所作努力，但可觀察到現行政府部門照護相關體系具有下列五項值得檢討之處：

- a、 政策上必須確立長期照護風險為全民性社會風險，非只是以老人為限，而此在罕病患者身上更加突顯。
- b、 照護費用之社會成本不會因為政府坐視而消失，反因忽視而增加。

- c、 制度性解決不但可降低國民負擔，根本解決需要，而可矯正市場失靈，活絡照護產業創造就業機會，強化家庭功能，促進國民經濟與就業。
- d、 欲求資源有效協調運用必須以制度性方式介入。
- e、 發展制度性保障的前提是必須對現行以及將來之供需、管理制度進行徹底調查研究與掌握，並對未來發展與相關配套措施提出完整規劃。

4、選樣國家長照制度藉鑑

但各部會之間除衛政與社政進行整合外，其餘欠缺制度協調與連結，有待進一步整合。而經費之分離以及不確定性，更使得有心投入者望而卻步，正在作業中者則感舉步維艱，應儘速整合。(鄭文輝等 2004) 綜合德國、日本、英國等長期照護實施之經驗與制度內涵檢討，採行長期照護制度式保障之優點為，可觀察到下列各點：

- a、 確立照護需要風險事故之範圍、性質，將其與其他社會風險事故區別，安置洽當機制，並與其他社會保障制度形成綿密共構，完善社會安全制度之體系與運作。
- b、 解決日益嚴重的社會風險「照護需要」所引致之個人、家庭、工作、就業、財務壓力問題，降低隱形社會成本，舒緩家庭社會壓力至鉅，

解放勞動緊張，增進經濟效能。

- c、平衡現行紛歧制度提供方式，衡平因不同制度體系認定方式，提供不同給付所產生之人為制度性給付不公問題。
- d、建立體制、架構相關制度性機制，尤其是以資訊透明化機制，將供給與需求有效的連結，提供比現有解決方式更具有效能的解決方式⁵。
- e、長照制度之實施，能夠創造就業機會或者將原先之倫理孝道之要求，以無酬方式進行照護之方式，加以有酬化，對於照護提供者，特別在德國，由於兼顧家庭以及照護需要者之偏好考量，而採居家照護，甚至由親人照護者，可獲得酬勞之補償，並取得其他如年金權益等社會保障之資格（鄭文輝等 2004）。

第四節、研究問題與方法

固然世界各國，富裕如美、日、歐盟，公部門面臨罕見疾病相關議題仍舊侷限於醫藥衛生領域為重點加以解決。如美國、日本、澳洲、歐盟等已經立有「孤兒藥法」。再就如歐盟各會員國家，因為各國人力、病例、資源、專業之侷限，為收協調、統合效果，而將統整工作交由歐盟主持。但是各國仍然分頭進行醫療衛生、社會保障、特教、就業等議題之解決，其因：

- 1、人體某些功能共通性少，而且常常出現失序狀態（disorders）。
- 2、如果加強對罕見疾病的研究以及知識，將有助於人們對這些現象的

⁵尤其在供給面欠缺長期有效統計資訊，以為私人保險開發保單，提供照護保障，需求面因為照護需求者本身弱勢（重度者甚至無法表示其需求）、經濟又弱，構成實質有效需求之欠缺，供需無法自動連結，市場機制無法發揮，因而呈現失靈狀態，有待公部門介入連結，啟動擬市場供需機制，協助解決。

瞭解在個體層面而言，罕見疾病罹患者通常為兒童，常造成家庭重大負擔，甚至悲劇。現代醫學責無旁貸，應該如同提供一般病患一樣的醫療處置與知識給罕見疾病患者

3、關於罕見疾病之處置、診斷方法以及治療的進展，因為缺少研究基金以及人力投入，發展過於緩慢（Hansen 1998）。

目前歐盟各會員國家以及日本在其長期照護制度逐漸完善之際，配合各國本身之社會安全與福利制度，使得各國表面上雖未明確的將醫藥衛政與社會權益與支持、特殊教育、就業體系統整，作為罕見疾病防治與支持網絡，但是實際上透過制度分析，仍可見在醫藥衛政與社會、特教、就業體系已經具有連結，作為罕見疾病防治與支持網絡。

反觀我國近年之努力亦可見頗有進展，在罕見疾病相關議題，政府相關單位已有積極之回應，民間（如相關病患團體、罕見疾病基金會等）亦主動積極參與。具體進展包括立法院已於八十九年一月三讀通過「罕見疾病防治及藥物法」，預訂於同年八月九日正式實施，八十九年五月八日衛生署並公佈「罕見疾病防治及藥物施行細則」、「罕見疾病醫療補助辦法」、「罕見疾病藥物專案申請辦法」。預訂於同年八月起，衛生署將補助罕見疾病患者七成的醫療費用，至於低收入者，衛生署將全額補助其醫療費用、藥物以及特殊營養食品之費用。另外，病患若因國內醫療資源不足以提供診斷或治療，得至國外就醫，比照目前全民健保海外就醫自墊醫療費用核退辦

法，補助其醫療費用（葉秀珍等 2000：1-5）。

在台灣於民國七十一年起開始實施的新生嬰兒篩檢工作，歷年來已經發現甚多病例，建立資料，2000 已知之疾病種類僅約五十餘種（衛生署 2000）。據罕見疾病基金會統計，迄 2005 年 3 月止，更多達百餘種，病患人數為約 1900 人，已如上述。由於其不具醫療市場化之誘因，加以國家、社會長期漠視此類疾病，及其病患流布與協助支持，故存活病患人數也僅 1800 餘人。至今關於罕見疾病在台灣流布與數量，缺乏廣泛有效數據；而罕見疾病患者及其家屬，除都會區域外，也常因缺乏相關專業資訊與醫療、藥品、財務協助，於社會角落獨自承擔嚴重財務與精神壓力，甚少獲得相關政府部門有效協助（葉秀珍等 2000）。直至罕見疾病基金會成立，努力爭取下，已略見改善。其中尤為關鍵的則為「罕見疾病防治及藥物法」（以下稱本法）之通過，以及相關子法規之發佈⁶，可說形成我國政府對罕見疾病防治制度化推動之政策基礎。對於社會政策而言，則透過此制度化而形成之制度 - 罕見疾病風險制度性保障體系，在此體系中各相關法人團體與機關，透過制度性規範、專業性倫理與作為，以及政策作為之創發與倡導、罕見疾病患者與家屬之經驗溝通、相互慰藉、扶持與交流。如此公、私互

⁶ 「罕見疾病防治及藥物法」於八十九年一月十四日立法院三讀通過，於八十九年二月九日總統明令公布，依本法第三十六條規定於公布半年後，即同年八月九日生效，其主要內涵包括罕見疾病與藥物認定組織與程序、新生兒篩檢制度法制化、優生保健諮詢中心法定定位、罕見病患之通報制度、病患權利義務與教育、罕見疾病用藥確保等。配合主管機關行政院衛生署發布之相關法令，如「罕見疾病防治及藥物法施行細則」、「罕見疾病醫療補助辦法」、「罕見疾病藥物專案申請辦法」、「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」、「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」，以及「罕見疾病醫療補助申請、審核流程」、「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症」等之公告，充實了罕見疾病防治及藥物法之內涵。

動，強制規範與自發性、專業性、公益性作為融合之體系，可說是奠定了我國關於罕見疾病防治之「公民社會」之構成，是社會政策發展中重要的一環。唯就實際制度建構而言，此一制度性風險管理體系仍屬起步階段，尚須更進一步之努力，使得見其制度運作成效。

但是我國有關罕見疾病患者社會權益方面仍然有待進一步之努力。聯合國世界衛生組織人類基因組於 1997 年在日內瓦召開會議，擬定醫療遺傳學及基因服務倫理爭議之國家指導綱領，其中在遺傳學的目標與實踐中即具體指出「幫助遺傳疾病者與其家屬過正常人的生活」；「幫助個人取得相關的醫療服務：包括診斷、治療、復健與預防，以及社會贊助機構」（吳秀瑾譯，1998）。反觀國內對於罕見疾病長期的缺乏重視，罕見疾病患者除了無法檢查得知病因，少數得知病因的患者所需之孤兒藥品，卻因藥品取得與健保給付的障礙，造成不可挽回的悲劇。許多病患家屬由於承受不了過度沈重的財務與精神壓力，或選擇死亡，或被迫離異，殊值同情（葉秀珍等 2000）

本研究主題涉及兩項議題，罕見疾病患者醫療費用推估，以及長期照護特性與費用議題，本研究以此為出發點，認為在當前我國社會政策與措施不甚完備情下，罕見疾病患者照護需要涉及相當廣泛之範圍，總和上述罕見疾病相關領域，可分為病理、診斷、療程、藥物品研發、預防通報追蹤、治療復健、心理衛生、長期照護、社會權益、特殊教育、就業與家庭支持

等等。可說含括醫學研究、健康政策、社會權益與家庭支持等等部門，涵蓋面相當廣泛而複雜。惟本研究不擬對所有牽涉的領域進行探討，而是針對已經罹患罕見疾病者本人或其家屬進行研究，探討。而以下兩個面項為研究主題

- a、 罹患者所需承擔之費用進行推估，包括診斷、治療、復健、輔具、特殊藥物品與食譜、長期照護等重要支出項目，一方面明瞭罕見疾病患者於這些項目之總和費用成本。一方面彰顯預防篩檢、通報追蹤體系建立與落實推動之重要性與制度資源投入產出效率所在。至於罹患者因而引起之家庭不安、破裂、失業等等更廣層面之成本因其更難估計，故將其排除在本研究探討之外。
- b、 對罕見疾病長期照護課題進行探討，重點包括罕見疾病在長期照護上之特殊性，目前國內長期照護提供方式與內涵重點，尤其在制度性長期照護制度為建立之前，目前在公領域、市場、第三部門等等，罕見疾病患者或其家屬尋求這些領域提供相關照護給付所面臨之問題，加以檢討，並嘗試提出可能因應之方案。

故在問卷設計上以此兩議題加以盧列設計，問卷如附件所示。

本研究之主要問題

- 1、 罕病患者疾病確認障礙、疾病確認期間為何？

- 2、 罕病患者疾病與特殊食品費用如何？
- 3、 罕病患者照護需要為何？現行以何種方式進行照護？
- 4、 罕病患者家屬照護負荷為何？
- 5、 罕病患者及其家屬照護問題之展望與建議？

關於費用推估議題，則以結構式問卷設計為基礎，對目前由罕見疾病基金會列案登錄之罕見疾病患者進行問卷填寫，做為費用推估之基礎，並對目前最需協助之項目進行訪問。

關於罕見疾病長期照護議題則以文獻與實地訪談為主，進行問題剖析，以及可行方案之研擬。在有制度化長期照護制度國家中，由於制度的精密設計，會創設系統的、周延的照護需要及其等級之客觀、專業、透明化確認機制，以為國民是否為照護需要者之評斷，並且依照系統周延調查實際實施照護服務時，每一單項服務所需時間以及必要之服務活動，共同構成所謂照護必要活動，以及依此而構成照護必要費用（Notwendige Pflegeaufwendungen），以作為照護服務每一單項之支付價格，而個體的照護費用總成本及依此而可以估計。然以我國現行各行政機關提供不同確認機制，運用不同標準、訂定不同等級、支付不同價格，涵括不同計價原則，使得本研究無法依現行制度提供之基礎進行調查分析，其中配合小規模之問卷調查收集資料，呈現罕見疾病患者有關尋醫、確診、特殊藥品取得，

以及照護需要狀況及其滿足方式。但此一簡單小規模（總訪問數 103 人），以罕病患者及其家屬之主觀評價之調查進行資料蒐集分析，類屬探索性研究性質，有待將來更進一步之深入系統周延設計與分析，此為本研究之限制。

在調查對象中依患者家屬主觀評定，需要 ADLs 與 IADLs 至少一項以上需要長期協助者，有 91 人（總訪問數 103 人），平均有 4.44 項以上需要長期協助，即照護需要等級屬重度以上。合併醫療與照護需要觀察，其特徵在罕病病類多而單獨病類數量非常少，同時需要密度高且長期的、特殊的醫療與照護協助，分布各年齡層。如將其與就學、就業（唐先梅 2003）合併觀察，顯現出其多重需要。

第五節、問卷結構

問卷結構內容反應本研究如上所述之問題，其結構如下所示，問卷表如附錄一所示：

1、罕見疾病患者基本資料：

年齡、性別、地址、兄弟姊妹、教育程度、疾病種類名稱、發病時間：

年月日、以及家族是否有類似病例

2、罕病確診時間、方式與費用估計

分診斷：

如何發現罹患罕見疾病；曾摸索、運用何種方式診斷病症；建議應建立何種管道，節約摸索期間；國內診斷或國外診斷；全部費用估計。

治療：

如何治療罹患罕見疾病；曾摸索、運用何種方式治療病症；建議應建立何種管道，節約摸索期間；國內治療或國外治療；全部費用估計。

3、特殊營養食品、食譜

4、照護需要、等級、方式與費用；

照護等級；由誰實施照護；與罕見疾病患者之關係；照護提供者若為家人：是否因照護而離職？離職前工作？有無輪流替代照護；有無其他照護需求者；每日照護時數；持續照護時間；照護費用估計。

5、有何急需協助？或建議？

由於以所有罕見疾病基金會現有之紀錄為對象進行問卷填寫，故請罕見疾病基金會與各相關病患團體協助進行問卷寄發與收集。另有許多罕見疾病患者本身不能言語或寫字，或不識字，必須由其家屬或照護者，或病患團體協助、幫忙填寫。

第三章、研究發現與分析

第一節、樣本來源與基本資料分析

一、樣本來源與基本人口變項分佈情形

我國雖然於 2000 年 8 月開始施行「罕見疾病防治及藥物法」，並開始建立罕見疾病患者的通報資料庫，並由國民健康局進行管理，但由於遺傳疾病涉及病患個人隱私，因此要取得具代表性的隨機抽樣樣本極為困難，因此僅能於 2002 年元月至 4 月間，透過參與罕見疾病基金會與相關病友團體活動中，徵求有意願回答之罕病病患與家長協助填答本項調查問卷，合計回收有效樣本計 103 人，並涵蓋了 28 種病類。

就表 3.1 罕病患者人口分佈顯示，在有效的樣本數中約有六成為男性，四成為女性；未就學人數約佔四成，就學人口中又以就讀小學者（佔 27.7%）為最多，專科（含）以上則僅約佔 5%；合計小學以下者共約佔 74%，顯示以需要父母親照護的嬰幼兒為主，因此極大多數（95.7%）的樣本也處於未就業的狀態。

就患者的智力情形觀察，「正常」者佔 63.8%，「稍有障礙」者佔 24.5%，「嚴重」障礙者佔 9.6%，合計約有 34% 為智力有障礙者；同時領有全民健保重大傷病卡者計有 78%，而領有身心障礙手冊者也有 79%。就上述患者的智力受損情形、病情嚴重程度、以及身心障礙程度而言，顯示罕病患者有傾向需要照護協助。

我國衛生署對於罕見疾病的認定目前係以「遺傳性」、「罕見性」，以及「治療的困難性」等三項指標綜合認定之，因此至 2004 年 5 月底止，約已公告 140 餘種罕見疾病病名，表 3.1 顯示本研究調查所得之病類即已達 28 種，範圍廣泛，從代謝性、皮膚性、神經性、骨骼性、器官性疾病均有，也顯示罕見疾病內容的極端多元，但從疾病數量也顯示，單一疾病之人數極為稀少之事實。

二、 樣本家庭現況

罕見疾病由於資訊不足因而導致社會諸多誤解與歧視，再加以經濟上的照護成本與心理上的壓力，往往導致病患父母雙方離異，以表 3.2 資料顯示，即約有近一成的患者父母離異，因此有正式工作的母親僅有 44%，**顯著的低於有工作的父親（89%）**。就父母親的教育程度而言，以父親的平均教育程度較佳，最多者為專科畢業者（30.9%），其次為高中職（22.2%）、大學（17.3%）、國初中（16.0%），大學及研究所以上者甚至達 23.5%，**顯示罕病患者的父親教育程度並未較一般社會大眾為低**；而母親教育程度則以高中職為最多（48.1%），其次則為專科（20.8%）、大學（10.4%）、小學（10.4%）等，合計專科以上學歷者佔 32.5%，也顯示罕病病患者**母親教育程度平均亦不低**。

就父母親的工作收入分佈而言，父親的每月工作收入約集中在三至六萬元間（佔 64.8%），而有工作者母親的收入則以三至四萬元為多數（佔 34.5%）。同時表 3.2 也顯示約有 17% 的病患回答**家族中仍有罹患類似疾病的親屬**，顯示罕見疾病的遺傳特性。

第二節、罕病患者確診、醫療需要與費用估計

一、 確診過程與障礙

罕見疾病由於十分多樣，發病症狀與發病時間也多不相同，加以醫療資訊與資源極端不足，病患在確診過程往往面臨諸多挑戰，例如表 3.3：顯示發病時間從零歲至 52 歲均有，因此可分類為**早發型與晚發型的病人兩類**，但是平均發病年齡約為 8.56 歲，仍多屬於幼兒期發病為主。至於病患經過層層關卡的轉介與檢驗等，確診時的年齡從 0.02 歲至 58 歲均有，而平均確診時的**年紀已是 10.85 歲**；若由病患自己填寫發病至確診的時間，**則平均是約需 2.50 年才能得到確定診斷**，也顯示國內醫療體系對於罕病仍有許多主客觀上的困難存在；至於從發病至確診前的醫療花費則從 2 千元至 300 萬元不等，而平均則是約需花費 34 萬元，**也顯示病人在確診前的時間與金錢成本極為龐大**。

由於罕病的診療設備複雜，加以相關專科醫師多配置於醫學中心，因此罕病病患最後確診的醫療機構多集中在醫學中心，在有效的 96 個樣本中，確診最多的單位依序是台大醫院（24.0%）、台北馬偕醫院（14.6%）、台北榮總（13.5%）、林口長庚（12.5%）、高醫附醫（5.2%）、及中醫附醫（4.2%）等，合計共計約 74%，這也顯示罕病診斷的特殊性。

表 3.4，詢問病患在確診前曾試過那些診斷與治療方式，其中以西醫（79.6%）為最多，顯示西醫仍是病患與家屬最主要的治療期待；但是曾使用過其他方式者則依序是中醫（47.6%）、求祖先保佑（37.4%）、求神問卜（37.4%）、民俗療法（35.0%）、宗教療法（25.3%）、算命（19.2%）等，顯示在確診前仍有許多病患透過其他方式尋求答案。

二、醫療需要與障礙

罕病病患在醫療的障礙主要反映在資源的取得十分困難，例如在申請全民重大傷病的資格過程中，曾有 12.9% 的病患被拒絕過，而在申請身心障礙手冊的過程中，則有 6.2% 曾經被拒絕過，所幸這些困難隨著 2003 年 8 月起罕病全數納入重大傷病及 2001 年 10 月身心障礙者保護法修法納入罕病應有所改善。

全民健保對於罕病給付的瓶頸也是當時罕病病患在醫療上的主要困境

之一，例如獲健保給付藥物者只有 66.7%，仍有 33.3% 病患未獲有藥物給付；有給付藥物的病患中，也以給付一項藥物（57.1%）為最多，其次依序是二項藥物（28.6%）、6 項藥物（9.5%）及 5 項藥物（4.8%）等。罕病族群中也有大多數患者為代謝性疾病，因而需要維生特殊奶粉與營養品，在有效的 94 個樣本中，有 35 名（佔 35.1%）病患需要維生奶粉與營養品，但是只有 10 人（約佔需求者的 30%）獲有政府補助購買此項營養品。

罕病病患的醫療支出仍屬負擔沉重，例如罕病患者平均每月約獲健保支付 2 萬 8 千元，但平均仍需每月自費 3.2 千元藥費、3.8 千元奶粉與營養品費、以及每月平均 5.5 千元的治療費用，因此不考慮健保支付之外，病患包括自費藥物、營養品與治療費用，平均每月約需負擔 1 萬 2500 元的醫療支出，且由於罕病多為終身性疾病且病情多日漸惡化，這項醫療支出應也日漸加重。除了費用增加之外，病患的醫療需求也較一般人為高，例如罕病病患平均每月約需上醫院 2.6 次，同時每年平均約需住院 11.7 日，也顯示病患對於醫療的高度依賴。

第三節、罕病照護需要、照護方式與費用估計

一、照護需要現況與障礙

表 3.6 顯示罕病患者的照護責任多由母親擔任 (56.7%)，這應係由於罕病病童仍屬年幼致需要家長照護，而責任也多由母親擔任，其次仍有 32.0% 係由於家人負擔照護之責，這應較屬於成人的罕病患者。同時絕大多數的罕病病患仍安置在家裡 (94.6%)，進入養護機構者只佔 3.1%，同時目前雇用專人照護病患的比率為 13.2%。顯示罕病病患以在家照護，並由母親與家人擔任照護之責為主要類型，安置在養護機構或雇用專人照護仍屬少數，由於在過去曾試過安置於養護機構的 15 人中，仍有 4 人 (26.6%) 曾經被拒絕過，顯示罕病病患之所以安置於機構不普遍的原因，可能係由於機構的制度性障礙、額外費用負擔，以及我國的特有家庭文化有關。

經詢問罕病病患的需求照護類型發現，如表 3.7：罕病病患的照護需求類型所示，仍有 39.8% 的病患回答不需要照護，顯然部份罕病家庭仍可在自己的條件基礎下，負起照護病患的責任，但相對而言，也仍有約六成的家庭的確有照護的需求，其中需求最殷切者依序是居家照護 (42.9%)、短期照護 (9.2%)、喘息照護 (8.2%)、以及機構照護 (8.2%)，顯示我國的家庭文化可能仍傾向於將病患安置在家庭內部或短暫的他人照護為主。

二、罕病病患自理能力與照護需要

表 3.8，在彙整罕病病患整體的生活自理能力情形，依其自我或家人回

答，若將「非常困難」、「困難」、及「有些困難」合併為困難的類別，則整體而言，「進食」有困難者約佔 40.9%、「沐浴」有困難者佔 58.1%、「更衣」有困難者佔 55.9%、「如廁」有困難者佔 56.4%、「上下床」有困難者佔 42.6%、「翻身」有困難者佔 35.5%、「站立」有困難者佔 42.6%、「行走」有困難者佔 55.3%，以及「外出回家」有困難者佔 57.6% 等，顯示罕病病患的生活自理能力仍有明顯的困難，而需要他人加以協助。

表 3.9，在彙整罕病病患在生活照護的需求情形，若將「非常需要」與「需要」合併為需要的類別加以比較，則以「補助罕病長期照護費用」為最高（佔 72.6%）、其次是「提供喘息照顧的機會」（佔 63.9%）、「補助購置生活照護器具」（佔 61.9%）、「補助家庭無障礙設施改善」（佔 54.8%），以及「提供罕病長期照護安置」（佔 54.3%），綜合上述的需求分析，罕病患者仍期待以居家照護和喘息照護為主，同時也期待補助對於家庭內部的相關照護器具與設施改善，而更甚於機構式的長期照護模式。

三、罕病病類間生活自理能力的差異

為了解罕見疾病病患在病類之間生活自理能力的差異，茲就病患在生活自理能力上的九項困難加以加總，使病患毫無生活自理困難者得 0 分，九項全有若干程度不同困難者得 9 分，結果發現如表 3.10 所示，合計約有 32

%的病患在生活自理上毫無困難，但是也有約 31%的病患呈現極端的九項生活事宜均有困難的情形，至於其餘約 40%左右的病患則分別有 1 項到 8 項不等的的生活自理困難，初步顯示罕病病患內部在生活自理上有兩極化的現象。

表 3.11，係就病類間在總生活自理困難上進行單因子變異數分析（One way ANOVA）後的描述性統計，結果發現 F 值為 12.78，且在 Alpha 等於千分之一以下為顯著，也顯示病類間因而有不同的照護需求。若以總生活困難數的平均數（4.44）為切割點，則平均生活困難程度高於平均水準的病類，依序是甲基丙二酸症、楓糖尿症、粒腺體異常、亨丁頓舞蹈症、肌肉萎縮症、類早老症、高雪氏症、異戊酸血症、小腦萎縮症、及玻璃娃娃（成骨不全症）等，這些病類一部份係由於主要症狀為行動困難者，如亨丁頓舞蹈症、肌肉萎縮症、高雪氏症、小腦萎縮症、及玻璃娃娃等，另一部份則係因代謝性疾病導致心智障礙的病類，如甲基丙二酸症、異戊酸血症、楓糖尿症等。

第四章、結論、討論與建議

第一節、結論與討論

本研究旨在探討罕見疾病患者在醫療與照護上之需要特徵、照護成本，以及在我國現行制度架構下面臨之障礙與可能之解決方向。其中配合小規模之問卷調查收集資料，呈現罕見疾病患者有關尋醫、確診、特殊藥品取得，以及照護需要狀況及其滿足方式與主觀意願的了解。總訪問數 103 人，以罕病患者及其家屬之主觀評價之調查進行資料蒐集分析，類屬探索性研究性質，有待將來更進一步之深入系統周延設計與分析。

所謂罕病患者醫療需要是指罹患罕見疾病者在尋醫確診、治療、特殊藥品，以及關聯之預防通報等體系之所需之服務而言，而照護成本則是此一總體服務之費用而言；照護需要是指其基本生活自理能力欠缺或喪失，有待第三者提供服務遞補之需要而言。本研究結論即針對如上兩項議題，從調查之結果進行分析與討論，作為研究結論，並以此為基礎提出短中長期之建議。

總體而言罕見疾病患者在醫療與長期照護需要上皆極為沉重，皆呈現其與一般民眾在上兩項議題之特殊性。我國於 1999 年立法院通過罕見疾病防治與藥物法，行政院衛生署並且發佈多項子法規，加以充實。且在 2003 年

8月起罕病全數納入重大傷病及2001年10月身心障礙者保護法修法納入罕病下，罕病患者在醫療資源取得的障礙應有所改善。但是扣除其保費以及部分負擔之外，平均每月每人醫藥費用支出仍需1萬2500元。對於罕見疾病患者或其家屬因為面臨此類疾病事故而招致之照護負荷，在我國現行沒有完善的長期照護制度下，將必須支付龐大之長期照護費用。即便照護需要者由其親屬本身提供照護，則也將對其家庭在財務、生理、心理以及家庭生活上皆會帶來重大衝擊與壓力。尤其在我國當前國家公部門長期照護議題仍然以老人為思考對象，而罕見疾病患者常是兒童、青壯年為主；以及欠缺有效協助親屬家庭照護者津貼與協助之機制，更顯得國內這方面議題的嚴重性與迫切性。

罕見疾病患者在醫療與長期照護需要上皆呈現其特殊性，在醫療上發病分為早發及晚發型，本調查結果平均發病年齡為8.56歲；病患均嘗試多重診斷與治療方法；疾病確認期間長，平均需要2.50年，平均費用34萬元；醫療費用高，罕病病患的醫療支出仍屬負擔沉重，例如罕病患者平均每月約獲健保支付2萬8千元，但平均仍需每月自費3.2千元藥費、3.8千元奶粉與營養品費、以及每月平均5.5千元的治療費用，因此不考慮健保支付之外，病患包括自費藥物、營養品與治療費用，平均每月約需負擔1萬2500元的醫療支出，且由於罕病多為終身性疾病且病情多日漸惡化，這項醫療支出應也日漸加重。目前罕病患者多數有生活自理能力困難者，大部分透

過母親、父親與家人照護，以居家照護居多數。罕病患者在照護需要上仍呈現其特殊性，包括照多重照護需要；仍需要密集醫療/特殊營養品之細心周全照護；傾向居家由父母照護；特殊病類家中可能有多位照護需要者，照護負荷沉重；供給面方面，由於認知未明，間以需要特別照護，所以提供罕病照護意願不強，專業能力不足。而國內關於各罕病類別照護之具體詳實資訊研究不足，也有待各病友協會加強蒐集系統而具體的照護流程資訊，進行更細緻精密之分析，以貢獻於全面整體照護服務知識之一環，也作為提供照護服務提供者認知參採之參考，也作為患者家屬進一步提昇照護品質之依據。此外，就國家層次而言，提供長期照護保障人口群體議題上，也應突破長期照護侷限老人照護框架，而以全民為保障對象；提供實物給付、專業照護以外之現金給付，協助由親人照護之家庭照護提供者；同時建立獨立、整合之制度性照護制度，協助包括罕見疾病患者在內之所有有照護需要之國民對抗照護風險。在建議上本文認為長期而言，國家應整合現有分立不聯繫、不同標準之照護相關體系，建立獨立統整制度，協助國民面對照護風險。短期而言，應實施現金給付（照護津貼）予家庭照護提供者；罕見疾病基金會以及各病類團體除應系統週延的紀錄分析照護流程與注意事項外，也可嘗試提供現金補助給家庭照護提供者；另外可以訪尋或激勵機構，嘗試撥出照護資源，或由基金會補助添購適當設備，以及照護知能研習，去除機構照護障礙，提供照護服務給罕病患者。

罕見疾病病患有照護需要之特徵

1、一般特徵

a、就照護需要發生之原因而論

罕病患者照護需要為因罹患先天性或遺傳基因缺陷之疾病而有之照護需要者，與後天感染或意外傷害、慢性病，以及老化而有之照護需要者有別。

b、就照護需要期間與而言

罕病患者照護需要所需之照護期間比一般照護需要者，特別是老年照護需要者要長。罕病照護需要者屬兒童與青壯族群，與老年照護需要者有別，需要更長期之照護服務，其照護需要持續期間通常較長（Kane/Kane 1997）。而此將對偏向依賴親屬居家照護之罕病家屬造成更嚴重之衝擊，家屬之間需要更多之溝通、協調、諒解與協助。

c、就照護需要之面向而言

屬兒童與青壯族群之罕病照護需要，與老年照護需要者相較，在照護服務提供除需要一般基本生活自理能力之遞補外，較需考量社會參與部分（Kane/Kane 1997）。

d、就照護服務之場域而言，偏向居家照護之類型。

2、罕病特殊照護需要

a、需求面之特徵

- 病患量少但疾病種類繁多

如衛生署公告罕病疾病種類已達 140 種左右，但罕病患者人數無論衛生署或罕見疾病基金會所掌握的人數皆甚為有限，如果按平均分配，每一病類人數並不多。實際上其分布又極不平均，有些病類人數極少，有些病類人數較多。顯示罕見疾病之「罕見」意函在於疾病之罕見，但就疾病種類而言，數量繁多。而每一病類之症狀以及照護需要又呈現不同之需要。

- 多重周密照護需要，安養中仍迫切依賴醫療系統

罕病照護需要者與特殊疾病共存，在醫藥照護上需要特別注意配合，且特殊飲食材料取得與飲食限制計畫，醫藥、照護以及特殊食譜一起構成整體生活照護需要，而此種照護類型於講究規模經濟之機構是照護較不易提供，如果數量又極為稀有，則更難獲得。所以一般罕病患者皆傾向由親人在家照護，不但有需要特殊營養師協助，家長角色也不易完全取代。

- 家族遺傳致一家常有數個案例

表 3.2 顯示約有 17% 的病患回答**家族中仍有罹患類似疾病的親屬**，顯示罕見疾病的遺傳特性。罕病若以總生活困難數的平均數（4.44）為切割點，則平均生活困難程度高於平均水準的病類，依序是甲基丙二酸症、楓糖尿症、粒腺體異常、亨丁頓舞蹈症、肌肉萎縮症、類早老症、高雪氏症、異戊酸血症、小腦萎縮症、及玻璃娃娃（成骨不全症）等，這些病類一部份係由於主要症狀為行動困難者，如亨丁頓舞蹈症、肌肉萎縮症、高雪氏症、小腦萎縮症、及玻璃娃娃等，另一部份則係因代謝性疾病導致心智障礙的病類，如甲基丙二酸症、異戊酸血症、楓糖尿症等。因為家族性遺傳關係，一家庭可能有好幾個病患有照護需要性，而如此之家庭照護提供者也非常需要社會的其他如喘息照護等之協助。

b、供給面之障礙

據歐美國家經驗，私人長期照護保險市場為市場失靈狀態，需要國家或公共資源介入加以矯正，故如歐洲各國以及日本皆發展制度式長期照護獨立制度，加以降低社會成本，兼以創造就業機會與相關產業發展。此一失

靈問題亦發生於台灣，惟透過低待遇與高工作量之外勞加以弭補。長此以往，仍需加以面對。而我國因為大部分仍偏向家庭照護，故機構式照護發展有待改善之處包括質與量甚多。在如上所述罕病患者照護需要特徵之下，一般機構在規模經濟、對罕病患者及其照護需要特殊性認知不足等考量下，提供照護服務給罕病患者之意願仍嫌不足。

在政府長期照護服務提供方面，近來已有長足之改善，但體系分立、標準不一、資源時斷時續等問題皆有待進一步之規劃與整合。近來也有提供非中低收入老人之照護服務，但未及於家庭照護者之補助，而是由公部門或受委託之機構組織派員到家提供照護協助。

第二節、建議

一、長期之建議

- 1、 倡導國家應規劃建立制度式長期照護保障制度，提供包括罕病患者在內之全民性照護需要保障制度。
- 2、 建議應實施照護津貼或現金給付給家庭照護提供者。
- 3、 研議建立罕病專屬或契約委辦之機構式長照體系：
 - a、 建立專屬長照機構：聯合罕病各相關基金會與病友團體於台灣各地理區位設立長照機構，接受無

法或不適於居家照護之罕病病患長期照護需要者，並且提供居家照護者喘息照護。

優點：可依罕病團體之需要提供服務

缺點：需要籌集大額資金

需要有經營機構組織人才

b、 與現行具品質與規模之長照機構契約，委辦提供罕病患者長照服務。

優點：借用現有機構組織專才、人力與設備

營運責任與資金負荷較輕

缺點：較無法針對罕病需要提供服務與做必要調整

二、短期措施

- 1、 籌集資金提供照護津貼或現金給付，協助提供罕病家庭照護之親人。
- 2、 以現金 (in cash) 或提供專業服務 (in kind)，協助家有兩位以上照護需要者之病友家庭，降低其照護財務與身心負荷。
- 3、 系統周延的蒐集現有居家照護經驗，研訂罕病照護技術準則

配合此制度式規劃下，罕病基金會可思考針對罕見疾病病患長期照護需要之特徵，包括機構照護以及居家照護所需之特別照護技術準則與面向。特別是將醫療、藥物與特殊食品、輔具儀器、照護服務等面向加以整合關聯，發展其標準照護程序、評估指標與照護手冊，並透過與政府部門、專

業護理與社工培訓相關專業與非專業人力，一方面促進社會與大眾對罕病患者照護需要之認知，一方面培養專業與非專業之照護智能。這些基礎資料可廣泛的先以罕病患者家屬於居家照護經驗資料之蒐集、整理與分析加以建立，再透過專業護理、醫學以及社會工作相關專業之研討而建立。

就分工上而言，罕見疾病基金會應以跨類疾病患者需要滿足為考量，如長期照護制度之倡導；倡導實施家庭照護提供者之津貼制度（或社會長期照護保險之現金給付）；未成立病友團體照護需要資料之蒐集與分析。而各別罕病團體應以各別病類之特殊照護需要與滿足方式為工作重點，進行罕病照護工作過程紀錄與研發。

表 2.1 罕病患人數推估統計、發病年齡暨障礙情況表

| 病類 | 病症名稱 | 地區別 | | 障礙狀況 | | | | | | | 年齡 | | | 備註 |
|-------------|-----------|------|------|------|----|------|------|----|----|------|------|------|------|---------|
| | | 全國 | 台北縣市 | 肢體 | 軀幹 | 視聽語言 | 心理智能 | 情緒 | 外觀 | 體力其他 | 幼時發病 | 中年發病 | 主要年齡 | |
| 先天性代謝異常 | 苯酮尿症 | 105 | 32 | × | × | × | × | × | × | × | ○ | | 嬰幼成 | |
| | 高血氨症 | 16 | 9 | × | × | × | × | × | × | ○ | ○ | ○ | 幼成 | |
| | 高雪氏症 | 11 | 4 | ○ | ○ | × | × | × | × | ○ | ○ | | 幼成 | |
| | 脂質貯積性肌病變 | 3 | 1 | ○ | × | × | ○ | × | ○ | ○ | ○ | | 幼 | |
| | 吡咯紫質沉著症 | 2 | 2 | × | × | × | × | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ | 幼成 | 紫質症 |
| | 威爾森氏症 | 44 | 17 | ○ | × | × | × | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ | 幼成 | |
| 先天功能或系統失調 | 原發性肺動脈高壓 | 5 | 4 | ○ | ○ | × | × | × | × | ○ | | ○ | 成 | |
| | 原發性肺血鐵沈積 | 1 | 1 | | | | | | | | | | 成 | |
| | 克隆氏症 | 3 | 2 | × | × | ○ | ○ | ○ | ○ | ○ | × | ○ | 成 | |
| 腦部、神經、或肌肉病變 | 小腦萎縮症 | 59 | 35 | ○ | ○ | ○ | × | × | ○ | × | | | 成 | |
| | 亨丁頓舞蹈症 | 37 | 26 | ○ | ○ | ○ | × | × | ○ | × | | ○ | 成 | |
| | 多發性硬化症 | 128 | 57 | ○ | ○ | ○ | × | × | ○ | × | | ○ | 成 | |
| | 結節性硬化症 | 40 | 20 | ○ | ○ | | ○ | ○ | ○ | ○ | | ○ | 成 | |
| | 肌肉萎縮(失養)症 | 51 | 21 | ○ | ○ | | ○ | × | ○ | × | | ○ | 幼 | |
| | 運動神經元疾病 | 15 | 8 | ○ | ○ | ○ | × | × | ○ | × | | ○ | 成 | 漸凍人,SMA |
| 皮膚骨頭或結締組織病變 | 馬凡氏症候群 | 4 | 1 | ○ | × | × | × | × | ○ | ○ | | ○ | 成 | |
| | 瓦登伯革氏症 | 76 | 36 | × | × | × | × | × | ○ | ○ | | ○ | 成 | 藍眼珠 |
| | 成骨不全症 | 65 | 31 | ○ | ○ | × | × | × | ○ | × | | ○ | 成 | 玻璃娃娃 |
| | 表皮分解水皰症 | 30 | 9 | × | × | × | × | × | ○ | ○ | | ○ | 成 | 泡泡龍 |
| | 魚鱗癬 | 4 | 2 | × | × | × | × | × | ○ | × | | ○ | 成 | |
| | 軟骨發育不全症 | 42 | 39 | ○ | ○ | × | × | × | ○ | ○ | × | ○ | 成 | 小小人兒 |
| 造血或內分泌功能異常 | 再生不良性貧血 | 2 | 0 | × | × | × | × | × | × | × | | ○ | 成 | |
| | 海洋性貧血重症 | 181 | 51 | × | × | × | × | × | × | × | | ○ | 幼成 | |
| | 肢端肥大症 | 121 | 23 | ○ | × | × | × | × | ○ | × | | ○ | 幼成 | |
| 染色體異常及其他 | 透納氏症 | 2 | 1 | × | ○ | × | × | × | × | × | | ○ | 成 | |
| | 普瑞德威利症候群 | 35 | 22 | × | ○ | ○ | ○ | ○ | × | × | | ○ | 幼 | 小胖威利 |
| | 外胚層發育不全 | 5 | 2 | | | | | | ○ | ○ | | ○ | 成 | |
| 合計 | | 1087 | 456 | | | | | | | | | | | |

備註：(1) 資料來源：財團法人罕見疾病基金會至 90 年 12 月 31 日止病友資料庫

(2) 障礙狀況符號說明：○有 ×無 ○不一定

(3) 主要年齡代號說明：嬰(2歲以下)、幼(18歲以下)、成(18歲以上)

資料來源：唐先梅 2003，p.16

表 3.1：罕病患者基本人口變項分佈情形

| 變項 | 次數 | 百分比 | 有效百分比 |
|------------|----|------|-------|
| 性別 | | | |
| 男性 | 56 | 54.4 | 59.6 |
| 女性 | 38 | 36.9 | 40.4 |
| 遺漏值 | 9 | 8.7 | |
| 就學情形 | | | |
| 未就學 | 37 | 35.9 | 39.4 |
| 幼稚園 | 6 | 5.8 | 6.4 |
| 小學 | 26 | 25.2 | 27.7 |
| 國中 | 9 | 8.7 | 9.6 |
| 高中職 | 11 | 10.7 | 11.7 |
| 專科 | 2 | 1.9 | 2.1 |
| 大學 | 3 | 2.9 | 3.2 |
| 遺漏值 | 9 | 8.7 | |
| 就業情形 | | | |
| 未就業 | 90 | 87.4 | 95.7 |
| 兼職工作 | 1 | 1.0 | 1.1 |
| 全職工作 | 3 | 2.9 | 3.2 |
| 遺漏值 | 9 | 8.7 | |
| 智力情形 | | | |
| 正常 | 60 | 58.3 | 63.8 |
| 稍有障礙 | 23 | 22.3 | 24.5 |
| 嚴重障礙 | 9 | 8.7 | 9.6 |
| 不確定 | 2 | 1.9 | 2.1 |
| 遺漏值 | 9 | 8.7 | |
| 是否領有重大傷病卡 | | | |
| 否 | 21 | 20.4 | 22.1 |
| 是 | 74 | 71.8 | 77.9 |
| 遺漏值 | 8 | 7.8 | |
| 是否領有身心障礙手冊 | | | |
| 否 | 20 | 19.4 | 20.8 |
| 是 | 76 | 73.8 | 79.2 |
| 遺漏值 | 7 | 6.8 | |
| 病類 | | | |
| 普瑞德威利症 | 5 | 4.9 | 4.9 |
| 結節性硬化症 | 7 | 6.8 | 6.8 |
| 高血氨症 | 2 | 1.9 | 1.9 |

| | | | |
|--------------|----|------|------|
| 甲基丙二酸血症 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 白胺酸代謝異常 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 楓糖漿尿症 | 2 | 1.9 | 1.9 |
| 異戊酸血症 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 肝醣儲積症 | 6 | 5.8 | 5.8 |
| 地中海貧血 | 5 | 4.9 | 4.9 |
| 類早老症 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 軟骨發育不全症 | 2 | 1.9 | 1.9 |
| 血管瘤 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 肌肉萎縮症 | 19 | 18.4 | 18.4 |
| 苯酮尿症 | 3 | 2.9 | 2.9 |
| 粒腺體異常 | 2 | 1.9 | 1.9 |
| 亨丁頓舞蹈症 | 10 | 9.7 | 9.7 |
| 多發性硬化症 | 5 | 4.9 | 4.9 |
| 黏多醣症 | 5 | 4.9 | 4.9 |
| 透納氏症 | 6 | 5.8 | 5.8 |
| 小腦萎縮症 | 9 | 8.7 | 8.7 |
| 肌肉脂肪儲積症 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 瓦伯登氏症候群 | 2 | 1.9 | 1.9 |
| 威爾森氏症 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 先天性魚鱗癬皮膚角化症 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 高雪氏症 | 2 | 1.9 | 1.9 |
| 肢端肥大症 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 遺傳性發育不良症併無汗症 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 玻璃娃娃 | 1 | 1.0 | 1.0 |

表 3.2：罕病患者家庭現況

| 變項 | 次數 | 百分比 | 有效百分比 |
|--------|----|------|-------|
| 父母是否離婚 | | | |
| 否 | 79 | 76.7 | 91.9 |
| 是 | 7 | 6.8 | 8.1 |
| 遺漏值 | 17 | 16.5 | |
| 父親教育程度 | | | |
| 小學 | 6 | 5.8 | 7.4 |
| 國初中 | 13 | 12.6 | 16.0 |
| 高中職 | 18 | 17.5 | 22.2 |
| 專科 | 25 | 24.3 | 30.9 |
| 大學 | 14 | 13.6 | 17.3 |
| 研究所 | 5 | 4.9 | 6.2 |
| 遺漏值 | 22 | 21.4 | |

| | | | |
|-----------|----|------|------|
| 母親教育程度 | | | |
| 小學 | 8 | 7.8 | 10.4 |
| 國初中 | 7 | 6.8 | 9.1 |
| 高中職 | 37 | 35.9 | 48.1 |
| 專科 | 16 | 15.5 | 20.8 |
| 大學 | 8 | 7.8 | 10.4 |
| 研究所 | 1 | 1.0 | 1.3 |
| 遺漏值 | 26 | 25.2 | |
| 父親是否工作 | | | |
| 否 | 9 | 8.7 | 11.4 |
| 是 | 70 | 68.0 | 88.6 |
| 遺漏值 | 24 | 23.3 | |
| 母親是否工作 | | | |
| 否 | 49 | 47.6 | 55.7 |
| 是 | 39 | 37.9 | 44.3 |
| 遺漏值 | 15 | 14.6 | |
| 家族中是否有人罹病 | | | |
| 不確定 | 14 | 13.6 | 14.9 |
| 否 | 64 | 62.1 | 68.1 |
| 是 | 16 | 15.5 | 17.0 |
| 遺漏值 | 9 | 8.7 | |
| 父親每月收入情形 | | | |
| 無收入 | 7 | 6.8 | 9.5 |
| 三萬元以下 | 6 | 5.8 | 8.1 |
| 三至四萬元 | 16 | 15.5 | 21.6 |
| 四至五萬元 | 18 | 17.5 | 24.3 |
| 五至六萬元 | 14 | 13.6 | 18.9 |
| 六至八萬元 | 6 | 5.8 | 8.1 |
| 八至十萬元 | 3 | 2.9 | 4.1 |
| 十萬元以上 | 4 | 3.9 | 5.4 |
| 遺漏值 | 29 | 28.2 | |
| 母親每月收入情形 | | | |
| 無收入 | 46 | 44.7 | 54.8 |
| 三萬元以下 | 19 | 18.4 | 22.6 |
| 三至四萬元 | 10 | 9.7 | 11.9 |
| 四至五萬元 | 4 | 3.9 | 4.8 |
| 五至六萬元 | 2 | 1.9 | 2.4 |
| 六至八萬元 | 2 | 1.9 | 2.4 |
| 八至十萬元 | 1 | 1.0 | 1.2 |
| 遺漏值 | 19 | 18.4 | |

表 3.3：罕病患者確診相關資訊

| 變項 | 有效樣本 | 最大值 | 最小值 | 平均數 | 標準差 |
|-----------|------|-----|------|-------|-------|
| 發病時間（歲） | 95 | 0 | 52 | 8.56 | 13.67 |
| 確診時間（歲） | 95 | 0.2 | 58 | 10.85 | 15.04 |
| 平均確診時間（年） | 91 | 0 | 38 | 2.50 | 4.83 |
| 確診前花費（千元） | 49 | 2 | 3000 | 346 | 648 |

表 3.4：確診前試過那些診斷與治療方式 單位：%

| 治療方式 | 使用過的比率 |
|-------|--------|
| 西醫 | 79.6 |
| 中醫 | 47.6 |
| 民俗療法 | 35.0 |
| 宗教療法 | 25.3 |
| 求神問卜 | 37.4 |
| 算命 | 19.2 |
| 靈媒 | 1.0 |
| 收驚 | 17.2 |
| 改風水 | 5.1 |
| 改運 | 11.1 |
| 求祖先保佑 | 37.4 |
| 其他 | 3.0 |

表 3.5：罕病患者醫療支出情形

| 項目 | 有效樣本 | 最小值 | 最大值 | 平均數 | 標準差 |
|--------------|------|-----|------|------|------|
| 健保每月給付藥費（千元） | 44 | 0 | 640 | 27.8 | 98.8 |
| 每月自費藥費 | 57 | 0 | 50.0 | 3.2 | 7.4 |
| 每月奶粉與營養品費 | 47 | 0 | 36.4 | 3.8 | 6.5 |
| 每月上醫院次數 | 73 | 0 | 24 | 2.60 | 3.57 |
| 每年平均住院日數 | 38 | 0 | 300 | 11.7 | 48.6 |
| 每月平均治療費用（千元） | 51 | 0 | 45 | 5.5 | 8.0 |

表 3.6：罕病患者目前照護情形

| 變項 | 次數 | 百分比 | 有效百分比 |
|-----------------------|----|------|-------|
| 患者目前主要的照顧者 | | | |
| 父親 | 4 | 3.9 | 4.1 |
| 母親 | 55 | 53.4 | 56.7 |
| 家人 | 31 | 30.1 | 32.0 |
| 雇用專人 | 5 | 4.9 | 5.2 |
| 其他 | 2 | 1.9 | 2.1 |
| 遺漏值 | 6 | 5.8 | |
| 患者目前安置處所為何 | | | |
| 自家 | 91 | 88.3 | 94.8 |
| 親友家 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 養護機構 | 3 | 2.9 | 3.1 |
| 其他 | 1 | 1.0 | 1.0 |
| 遺漏值 | 7 | 6.8 | |
| 目前是否雇用專人照護 | | | |
| 否 | 79 | 76.7 | 86.8 |
| 是 | 12 | 11.7 | 13.2 |
| 遺漏值 | 12 | 11.7 | |
| 過去嘗試將患者安置於長期照護機構是否遭拒絕 | | | |
| 沒試過 | 74 | 71.8 | 83.1 |
| 否 | 11 | 10.7 | 12.4 |
| 是 | 4 | 3.9 | 4.5 |
| 遺漏值 | 14 | 13.6 | |

表 3.7：罕病患者的照護需求類型 單位：%

| 照護類型 | 需求比率 |
|------|------|
| 喘息服務 | 8.2 |
| 短期照護 | 9.2 |
| 居家照護 | 42.9 |
| 機構照護 | 8.2 |
| 不需要 | 39.8 |

3.8：罕病患者生活自理能力情形 單位：%

| 變項 | 非常困難 | 困難 | 有些困難 | 不困難 |
|------|------|------|------|------|
| 進食 | 9.7 | 7.5 | 23.7 | 59.1 |
| 沐浴 | 28.0 | 9.7 | 20.4 | 41.9 |
| 更衣 | 26.9 | 7.5 | 21.5 | 44.1 |
| 如廁 | 24.5 | 10.6 | 21.3 | 43.6 |
| 上下床 | 24.5 | 5.3 | 12.8 | 57.4 |
| 翻身 | 16.1 | 7.5 | 11.8 | 64.5 |
| 站立 | 27.7 | 4.3 | 10.6 | 57.4 |
| 行走 | 33.0 | 4.3 | 18.1 | 44.7 |
| 外出回家 | 39.1 | 6.5 | 12.0 | 42.4 |

3.9：罕病患者的生活照護需求程度 單位：%

| 變項 | 非常需要 | 需要 | 普通 | 不需要 | 非常不需要 |
|-------------|------|------|-----|------|-------|
| 提供罕病長期照護安置 | 38.3 | 16.0 | 8.6 | 32.1 | 4.9 |
| 補助罕病長期照護費用 | 52.4 | 20.2 | 7.1 | 17.9 | 2.4 |
| 補助購置生活照護器具 | 39.3 | 22.6 | 6.0 | 25.0 | 7.1 |
| 補助家庭無障礙設施改善 | 34.1 | 20.7 | 6.1 | 31.7 | 7.3 |
| 提供喘息照顧機會 | 42.2 | 21.7 | 9.6 | 20.5 | 6.0 |

表 3.10：罕病患者在生活自理總困難數的分佈

| 困難數 | 次數 | 百分比 | 有效百分比 |
|-----|-----|-------|-------|
| 0 | 29 | 28.2 | 31.9 |
| 1 | 4 | 3.9 | 4.4 |
| 2 | 8 | 7.8 | 8.8 |
| 3 | 2 | 1.9 | 2.2 |
| 4 | 3 | 2.9 | 3.3 |
| 5 | 4 | 3.9 | 4.4 |
| 6 | 2 | 1.9 | 2.2 |
| 7 | 6 | 5.8 | 6.6 |
| 8 | 5 | 4.9 | 5.5 |
| 9 | 28 | 27.2 | 30.8 |
| 遺漏值 | 12 | 11.7 | |
| 總和 | 103 | 100.0 | |

表 3.11：病類間在生活自理困難程度上的差異

| 病類 | 個數 | 平均數 |
|--------------|----|--------|
| 普瑞德威利症 | 5 | 2.2000 |
| 結節性硬化症 | 5 | 2.0000 |
| 高血氨症 | 1 | 4.0000 |
| 甲基丙二酸血症 | 1 | 9.0000 |
| 白胺酸代謝異常 | 1 | .0000 |
| 楓糖漿尿症 | 1 | 9.0000 |
| 異戊酸血症 | 1 | 7.0000 |
| 肝醣儲積症 | 5 | 1.4000 |
| 地中海貧血 | 5 | .0000 |
| 類早老症 | 1 | 8.0000 |
| 軟骨發育不全症 | 1 | 3.0000 |
| 血管瘤 | 1 | .0000 |
| 肌肉萎縮症 | 19 | 8.4737 |
| 苯酮尿症 | 3 | .0000 |
| 粒腺體異常 | 2 | 9.0000 |
| 亨丁頓舞蹈症 | 6 | 8.5000 |
| 多發性硬化症 | 4 | 1.2500 |
| 黏多醣症 | 5 | 4.2000 |
| 透納氏症 | 6 | .0000 |
| 小腦萎縮症 | 9 | 6.4444 |
| 肌肉脂肪儲積症 | 1 | .0000 |
| 瓦伯登氏症候群 | 2 | .0000 |
| 威爾森氏症 | 1 | 1.0000 |
| 先天性魚鱗癬皮膚角化症 | 1 | .0000 |
| 高雪氏症 | 2 | 8.0000 |
| 遺傳性發育不良症併無汗症 | 1 | .0000 |
| 玻璃娃娃 | 1 | 5.0000 |
| 總和 | 91 | 4.4396 |

參考書目

林志鴻

2000 德國長期照護保險照護需求性概念與制度意涵。社區發展季刊第 92 期。2000 年 12 月 30 日。頁 258-269。

2003 照護需要風險制度化滿足之社會經濟效果 - 以德國長期照護保險為例，國家衛生研究院論壇長期照護研討會，2003 年 12 月 6 日。台北。

唐先梅

2003 罕見疾病身心障礙者就業需求之研究——以台北市為例。台北市勞工局身心障礙者就業基金 91 年度補助研究計畫報告，罕見疾病基金會執行。

陳正芬

2002 老人福利推動連盟在未立案養護機構法治化過程中的倡導角色之分析，社會政策與社會工作學刊，6 (2)，頁 224-265。

黃麗蘭

1993 「優生保健與遺傳諮詢」，榮總護理，第十卷第三期，頁 282-286。

劉丹桂

1998 「簡介優生保健與先天性缺陷疾病」，助產雜誌，第二十九期，頁 7-14。

劉洙淇

1989 「優生保健與遺傳諮詢」，助產雜誌，第三十一期，頁 12-15。

葉秀珍、曾敏傑、林志鴻

2002 各國罕見疾病相關法案之比較研究。台北：國立中正大學、財團法人罕見疾病基金會。

鄭文輝、林志鴻、鄭清霞

2004 我國長期照護保障制度擬議之探討，二十一世紀福利國家社會安全議題研討會，93年4月21日，文化大學。

鄭文輝、吳淑瓊、林志鴻、鄭清霞、陳正芬

2003 長期照護費用估算之研究。內政部委託研究。

Hansen, Bruno

1998 Introduction. European Foundation for the Advancement of Medicine 1998: Workshop On “Rare Diseases And Orphan Drugs European Perspective” . Brussels. <http://pharmacos.eudra.org>

Kane/Kane

1997 Chapter 1, Nature and Purpose of Long-Term Care.

Kane/Kane/Ladd 1998: The Heart of Long-Term Care. Oxford. 3-30

Thompson E. H. et al

1993: Social Support and Caregiving Burden in Family Caregivers of Frail Elders. Journal of Gerontology; Social Sciences. Vol. 48. No. 5, S.245-254

Winters, S.

1996 : “Die kollektive Vorsorge fuer den Pflegefall im Alter” , Eine Untersuchung am Beispiel der gesetzlichen Pflegeversicherung in den Niederlanden. Peter Lang. Frankfurt am Main.

<http://www.tfrd.org.tw/rare/situation.php> (2005/3/27)

[http://pharmacos.eudra.org/pharmacos/\(2000/05/02\)](http://pharmacos.eudra.org/pharmacos/(2000/05/02))

病類：_____ 編號：_____

罕見病患家庭醫療及生活照顧需求調查問卷

各位敬愛的家長們：

為促使政府積極協助罕見病患家屬，並規劃符合病患家庭需求的福利制度，罕見疾病基金會刻正委託國立中正大學社會福利系林志鴻教授從事相關研究，並期望研究成果能做為罕病基金會未來推動政策倡導的立論依據。因此極需您協助填答本項問卷，調查所得資料將採匿名並僅作學術分析，敬請安心填答。有您熱心的協助，未來完善的制度將可預期！

罕見疾病基金會執行長 曾敏傑教授

中正大學社會福利系 林志鴻教授

聯絡電話：(02)25210717*15

附註：填答人限為罕病病患之父母，家中若有多位罕病患者，相關問題請就年齡最小之罕病患者情形填答。

一、 填答者基本資料

1. 填答者身分為：患者父親 患者母親

二、 患者基本資料

1. 年齡：_____歲
2. 性別：男 女
3. 就學情形：未就學 幼稚園 小學 國中
高中職 專科 大學
4. 就業情形：未就業 兼職工作
全職工作（職業為_____）
5. 智力情形：正常 稍有障礙 嚴重障礙
6. 是否領有重大傷病卡：否 是
7. 申領重大傷病卡是否曾遭拒絕：否 是
8. 是否領有身心障礙手冊：否 是（障礙等級為_____度）
9. 申領身心障礙手冊是否曾遭拒絕：否 是
10. 是否按月領有身心障礙津貼：否 是（每月_____元）

三、 患者父母與家庭基本資料

1. 父母是否離婚：否 是（填是者下列問題請擇適用者回答）
2. 父親年齡：_____歲
3. 父親教育程度：小學 國初中 高中職 專科
大學 研究所
4. 父親是否工作：否 是（職業為_____）
5. 父親每月收入約為：無收入 三萬元以下 三至四萬元
四至五萬元 五至六萬元 六至八萬元
八至十萬元 十萬元以上
6. 母親年齡：_____歲
7. 母親教育程度：小學 國初中 高中職 專科

大學 研究所

8.母親是否工作：否 是（職業為_____）

9.母親每月收入約為：無收入 三萬元以下 三至四萬元
四至五萬元 五至六萬元 六至八萬元 八
至十萬元 十萬元以上

10.家中現有罹患罕見疾病人數為_____人

11.家族中是否有罹患類似罕見疾病的親屬：

不確定 否 是（約有_____人）

12.您未來是否有生育的計劃？ 否 是 不確定

13.如果產前診斷證實胎兒仍患有罕見疾病，您是否會選擇墮胎？

否 是 不確定

四、患者疾病診斷相關問題

1.患者最早發病時約為：_____歲 _____月

2.確定診斷罹患罕見疾病時約為：_____歲 _____月

3.從發病到確定診斷出病因您大約花的時間為：_____年 _____月

4.從發病到確定診斷出病因您大約花多少錢？_____萬 _____千

5.確定診斷病因前，您曾試過那些診斷與治療方式？（可複選）

西醫 中醫 民俗療法 宗教療法 求神問卜

算命 靈媒 收驚 改風水 改運

求祖先保佑 其他：_____

6.當時幫患者確定診斷病因的醫療機構為：_____醫院

7.當時幫患者確定診斷病因的主治醫師為：_____醫師

8.這項罕見疾病是否由於遺傳造成：否 是 不確定

9.醫事或公衛人員是否曾告知未來生育應注意事項？

否 是 不確定

五、患者疾病治療相關問題

1.患者目前主要的治療醫院為：_____醫院

2.患者目前的主治醫師為：_____醫師

3. 健保目前是否給付患者所需藥物？
 否 是（給付藥物品項為_____項）
4. 健保目前給付患者的藥物每個月共約_____元
5. 您每個月需額外花費購置藥物的費用約_____元
6. 您目前採用何種方式治療患者？（可複選）
 西醫 中醫 民俗療法 宗教療法 求神問卜
 算命 靈媒 收驚 改風水 改運
 求祖先保佑 其他：_____
7. 患者目前是否需要維生特殊奶粉或營養品？ 否 是
8. 患者所需要的維生特殊奶粉或營養品政府是否有補助？
 否 是 不適用
9. 您每月需額外花費購置維生特殊奶粉或營養品的費用約_____元
10. 患者平均每月約上醫院幾次？_____次
11. 患者每年平均約需住院多少天？_____天
12. 您每月用在患者的平均治療費用約_____元

六、 患者生活照護相關問題

1. 患者目前主要的照顧者為：
 父親 母親 家人 僱用專人 其他_____
2. 患者目前安置處所為何？
 自家 親友家 養護機構 其他_____
3. 患者目前是否僱有專人照護？ 否 是（每月約需_____元）
4. 患者目前需要的照護類型為？（可複選）
 喘息照護 短期照護 居家照護
 機構照護 不需要 其他_____
5. 您過去是否曾嘗試將患者安置於長期照護機構？ 否 是
6. 您過去嘗試將患者安置於長期照護機構是否曾遭拒絕？
 沒試過 否 是（拒絕原因為_____）
7. 您總計已花在購置照護設備的費用共約_____元
8. 您平均每個月用在照護病童的費用約_____元

七、患者生活自理能力（請針對患者下列各項生活內容勾選最符合患者實際情形的程度）

| | 非常 困難 | 困 難 | 有 些 困 難 | 不 困 難 |
|--------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1. 進食 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2. 沐浴..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3. 更衣..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4. 如廁..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5. 上下床..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6. 翻身 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 7. 站立..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 8. 行走..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 9. 外出回家..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

八、您覺得政府應該做什麼會對您的家庭幫助較大？

九、醫療與生活照護需求程度（請針對下列各項勾選最符合您個人及家庭的需求程度）

| | 非常需要 | 需要 | 普通 | 不需要 | 非常不需要 |
|---------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1. 提供罕病長期照護安置..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2. 補助罕病長期照護費用..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3. 補助購置生活照護器具..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4. 補助家庭無障礙施改善..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5. 提供喘息照顧機會..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6. 提供醫療補助..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 7. 補助罕病篩檢費用..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 8. 提供遺傳諮詢協助..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 9. 提供心理諮詢協助..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 10. 提供罕病最新發展資訊..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 11. 提供罕病病患就學協助..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 12. 提供罕病病患就業協助..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

十、您覺得罕見疾病基金會應該做什麼會對您的家庭幫助較大？
