

罕見疾病防治

現況

自2000年起，實施罕見疾病病人人數通報，至2014年底，已通報公告罕病9,159案。罕見疾病因罹病人數稀少，藥物市場也狹小，在自由市場機制下，藥商往往因缺乏利潤誘因，而不願意開發、製造、輸入及販賣罕見疾病藥物，造成罕見疾病患者取得治療藥物相當不易。另外，特殊營養食品、維生所需之醫療照護器材等，也是維持罕見疾病病患生存之必需品。

業務指標

建構完整罕見疾病醫療服務網絡，協助罕見疾病患者獲得生活照護及醫療補助，以確保其就醫權益。

政策與成果

為防治及早診斷出罕見疾病，並協助取得罕病用藥及維持生命所需之特殊營養食品，我國於2000年公布施行「罕見疾病防治及藥物法」，成為世界第5個立法保障罕病患者的國家(表6-1)。其後歷經2005年1月、2010年12月二次修法後，為使法條更為完備，持續蒐集罕病病人、其家屬、病友團體及立法委員等之建議，及依據施行經驗，進行法條之檢討修正，並經立法院三讀通過，於2015年1月14日再次修正公布施行，計修正13條，重點包括：增列支持性及緩和性照護之補助；新增藥商除因不可抗力之情形外不當停止供應罕藥之罰則；將派專業人員進行訪視，提供病人及家屬心理支持、生育關懷與照護諮詢等服務；罕病患者就醫、就學、就養時，主管機關也應協調相關機構協助。本次修法使罕病病人之醫療照護及其家庭支持，更臻完善。

表6-1 世界各國立法保障罕病患者之國際比較

國家	美國	日本	澳洲	歐盟	臺灣
立法年份	1983	1993	1998	2000	2000
法案名稱	US Orphan Drug Act modified the Federal Food, Drug and Cosmetic Act	Partial Amendments Law amended two previous Laws	Additions made to the Regulations to the Therapeutic Goods Act 1989	Regulation (EC) No. 1411/2000	罕見疾病防治及藥物法
罕病盛行率定義	75/100,000	40/100,000	11/10,000	20/100,000	1/10,000
立法保障	1. 藥物研發 2. 罕病病人使用之醫療器材及	1. 藥物研發 2. 罕病病人使用之醫療器材研發	藥物研發	藥物研發	1. 促進罕見疾病防治 2. 提供藥物

一、協助罕見疾病患者獲得適當的醫療服務

(一) 確保罕見疾病患者就醫權益

2002年9月起，將公告的罕見疾病納入健保重大傷病範圍，病患可免健保部分負擔，解決其就醫障礙。另外對於全民健康保險法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物費用，依據「罕見疾病防治及藥物法」第33條規定，由本署編列預算補助。

(二) 成立「罕見疾病及藥物審議委員會」

截至2014年止，共審議認定及公告204種罕見疾病，87種罕見疾病藥物名單及其適應症、40種罕見疾病特殊營養食品及其適應症，並審理醫療補助案件，截至2014年止通報罹患公告罕病個案9,159人。

二、建構完整的遺傳性疾病及罕見疾病醫療服務網絡

(一) 設置罕見疾病特殊營養食品暨藥物物流中心

2014年儲備、供應37項罕見疾病特殊營養食品及10項緊急需用藥物，補助經費約5千9百萬餘元。

(二) 有關罕見疾病健保未給付之醫療補助，2014年總計補助2,268人次（補助罕見疾病病人維持生命所需之居家醫療照護器材634人次、代謝性罕見疾病營養諮詢費250人次、國內外確診檢驗計54人次及罕見疾病個案特殊營養食品暨緊急需用藥物1,330人次）。

(三) 透過生育遺傳各項服務（含產前遺傳診斷、新生兒篩檢、遺傳性疾病檢查及遺傳諮詢等），於11家醫學中心設立遺傳諮詢中心，提供遺傳性疾病及罕見疾病醫療服務；設置遺傳諮詢窗口網站，提供罕病及遺傳疾病相關資訊及資源。

三、辦理罕見疾病防治之研究、教育與宣導

運用傳播媒體宣導罕見疾病防治，2014年共辦理15場病友、病友團體、廠商及醫療機構說明會，補助病友團體辦理宣導活動，及補助辦理「2014罕病電影公播宣導案」，完成寄送「一首搖滾上月球」公播版200份、「一首搖滾上月球」DVD家用版480份、「不落跑老爸」專書480本、「一首搖滾上月球」電影海報2,000張，供各醫療院所及機關團體進行公開放映、宣導教育；並辦理20場公播映後分享活動。

參 油症患者健康照護

現況

1979年於臺中及彰化地區，因彰化油脂企業股份有限公司提煉米糠油在脫臭過程時，以多氯聯苯為熱媒劑，由於熱媒管產生裂隙，導致多氯聯苯及其熱變性物由隙縫滲入米糠油中，發生所謂的多氯聯苯中毒（油症）事件，造成2千多位民眾受害。依據研究結果顯示，多氯聯苯中毒除了早期在外觀上有明顯氯痤瘡、色素沈澱、眼瞼腺分泌過多，在後續也可能造成肝臟、免疫與神經系統損害等問題。

政府於1979年起由臺灣省政府衛生處辦理油症患者個案登記、抽血檢驗、醫療及健康照護服務等，並由各縣市衛生局提供追蹤訪視、衛生教育及醫療轉介。1997年3月，臺灣省政府委由中央健康保險局代收代辦，補助油症患者至健保特約醫療院所門診（含急診）就醫，免部分負擔費用。精省後，1999年7月起相關業務移由衛生署疾病管制局辦理；2004年1月起移由本署（原國民健康局）辦理，並於2011年訂定「多氯聯苯中毒患者健康照護服務實施要點」，提供油症患者各項健康服務。

業務指標

建立油症患者健康照護制度，以持續提供其照護服務，及保障就醫權益。

政策與成果

截至2014年本署列冊服務個案總計1,776人，其中第一代油症患者1,272人，第二代油症患者504人。

一、本署為提供油症患者更完善之健康照護服務，持續提供多項健康照護服務內容，重點摘述如下：

（一）2004年1月請衛生局每年辦理油症患者醫療照顧計畫，持續提供油症患者每年1次免費健康檢查，及補助油症患者門診部分負擔醫療費用。

（二）2005年7月納入女性油症患者之第二代子女。

（三）2009年12月起，於署立豐原醫院及彰化基督教醫院，開辦「油症患者特別門診」服務（每週二下午）。

（四）2010年7月起，油症患者均可持註記身分之健保卡或「油症患者就診卡」，享「門、急診」不分科別之免部分負擔醫療費用。

（五）2011年函頒「多氯聯苯中毒患者健康照護服務實施要點」，作為油症患者醫療補助之依據，並增列第一代油症患者可享健保住院不分科別免部分負擔醫療費用。

二、每年由縣市衛生局進行關懷訪視並主動安排患者至院所進行免費健康檢查，檢查內容包括成人預防保健、心電圖、腹部超音波、胎兒蛋白、C型肝炎病毒抗體檢查、B型肝炎表面抗原及抗

體檢查、白血球分類、血清生化及糞便潛血免疫分析等檢查，2014年共提供614位油症患者免費健康檢查服務（參與率為34.6%）。

三、截至2014年底共補助15,218人次油症患者之門（急）診部分負擔醫療費用，及77人次住院部分負擔醫療費用；辦理1場共67位衛生局（所）人員參與之教育訓練。

四、參與2014年10月19日油症受害者支持協會舉辦之交流座談會，了解患者問題並說明本署目前提供之各項健康照護服務。

五、為保障油症患者之健康照護權益，進一步提升油症患者健康照護服務之法律位階，2014年研提推動「油症患者健康照護服務條例」立法工作，該條例業奉 總統於2015年2月4日華總一義字第10400014301號令公布施行。