

## 關注．罕見疾病防治

### 現況

為防治與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7-1）。其



表7-1 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. 141/ 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食品研發	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. 提供藥物使用

後持續蒐集罕病病人、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，歷經2005年1月、2010年12月二次修法，使法條更為完備。

自2000年起，實施罕見疾病病人人數通報，至2017年底，已通報公告罕病1萬4,587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。而維持生命所需之特殊營養食品、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醫療照護及補助，以確保其就醫權益。

### 政策與成果

#### 一、配合修法．照護補助

配合2015年「罕見疾病防治及藥物法」修正，「罕見疾病醫療補助辦法」更名為「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」，並於2017年9月8日修正發布，其中將「罕見疾病醫療補助辦法第二

條第一項第七款、第五條第四項之補助基準」納入該辦法第七條第三款附表。另於同年9月22日辦理廢止「罕見疾病醫療補助辦法第二條第一項第七款、第五條第四項之補助基準」。

#### 二、協助患者．適當服務

##### （一）確保就醫權益

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，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）建立審議管道

成立「罕見疾病及藥物審議會」，截至2017年止，共審議認定及公告218種罕見疾病，99種罕見疾病藥物名單及其適應症、42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。

#### 三、完整建構．醫療網絡

##### （一）設置物流中心

設置罕見疾病特殊營養食品暨藥物物流中心，2017年儲備、供應40項罕見疾病特殊營養食品及11項緊急需用藥物，補助經費約6千萬餘元。

(二) 提供特別補助

提供有關罕見疾病健保未給付之醫療補助，其種類與人次如下圖7-3。

(三) 獎勵防治工作

2016年6月6日發布施行「罕見疾病防治工作獎勵補助辦法」，配合該辦法，應以公開甄選方式為之，2017年罕見疾病防治工作補助計畫共16件。

(四) 給予照護協助

2016年9月2日發布施行「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」，配合該辦法，2017年辦理「委託辦理罕見疾病照護服務案之規劃」案，研訂委託派遣專業人員訪視、告知相關疾病之影響，提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務之內容與執行方式，依據所規劃架構，辦理「罕見疾病照護服務計畫」，委託醫學中心共同提供病人及家屬之有關服務。

(五) 設立遺傳諮詢中心

透過資格審查通過之14家醫學中心之遺傳諮詢中心，提供遺傳性疾病及罕見疾病醫療服務

(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)。

四、運用媒體，積極宣導

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，2017年共辦理13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。製作「萬分之一的故事，萬分的愛」關懷罕病微電影及「用心掌握關鍵，照亮罕病希望」醫事人員罕病醫療補助資源教案影片。

圖7-3 2017年罕見疾病健保未給付之醫療補助

