






# 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，其後歷經2005年1月、2010年12月、2015年1月之三次修法，至2018年底已通報公告罕病1萬5,619案。

## 業務指標

建構完整的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。

世界各國立法保障罕病患者					
					
	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

## 政策與成果

### 一、協助患者獲得適當服務

#### (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。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2018年共審議認定及公告220種罕見疾病、105種罕見疾病藥物名單及其適應症，審議通過103項罕見疾病特殊營養食品及其適應症，並審理醫療補助案件。

## 二、完整建構醫療網絡

(一) 設置罕見疾病特殊營養食品暨藥物物流中心，2018年儲備、供應45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7千萬餘元。

(二) 提供健保未給付罕見疾病之醫療補助。

(三) 依《罕見疾病防治工作獎勵補助辦法》鼓勵防治工作，2018年補助罕見疾病防治工作計畫共8件。

(四) 依《罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法》給予照護協助，委託9家承作單位（分屬8家醫學中心）共同提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務，2018年服務5,040人。

(五) 審查通過之14家醫學中心之遺傳諮詢中心，提供遺傳性疾疾病及罕見疾病之醫療服務。

## 三、運用媒體，積極宣導

辦理罕見疾病防治之研究、教育與宣導，2018年共辦理12場病友、廠商及醫療機構說明會，補助病友團體辦理宣導活動，於網路、FB等媒體推播「萬分之一的故事，萬分的愛」微電影。



### 2018年本署提供健保未給付罕見疾病之醫療補助

**900** 人次

補助購買罕見疾病病人維持生命所需之居家醫療照護器材

**47** 人次

補助購買低蛋白米麵

總補助

**2,914**

人次

**1,382** 人次

補助購買罕見疾病個案特殊營養食品暨緊急需用藥物

**458** 人次

補助代謝性罕見疾病營養諮詢費

補助國內外確診檢驗費用

**127** 人次