

# 罕見疾病等弱勢族群健康

世界衛生組織於1998年發表「21世紀全民健康計畫」時，特別提出「健康公平性」概念，在不同性別、種族、收入及身心障礙群體，應使用不同對策及因應模式，例如：因特殊健康需求及社經地位不平等，導致特殊族群的健康問題。如何運用健康促進、健康保護及疾病預防這3大概念，採取不同策略、計畫、方法和介入手段，以消弭健康上差距，是健康平權的首要工作。

## 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2013年底，已通報公告罕病8,183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」，成為世界第五個立法保障罕病患者的國家（表6-1）。

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. 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

# Promoting Your Health

## 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2013年止，共審議認定及公告201種罕見疾病，82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。

## 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

2013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5千7百萬餘元。

### (二) 有關罕見疾病健保未給付之醫療補助，2013年總計補助2,026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412人次、代謝性罕見疾病營養諮詢費326人次、國內外確診檢驗計57人次及罕見疾病個案特殊營養食品暨緊急需用藥物1,231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。



2013年10月26日辦理「一首搖滾上月球」電影特映會活動

## 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，編印罕見疾病系列單張及照護手冊，補助病友團體辦理宣導活動，2013年共辦理13場病友、病友團體、廠商及醫療機構說明會，並於10月26日辦理「一首搖滾上月球」罕病電影特映會，計有324人參加。

## 特殊弱勢族群及全民健康保險尚未給付之醫療補助

### 一、孕婦乙型鏈球菌篩檢

#### 現況

乙型鏈球菌常見於女性的泌尿及生殖系統，是周產期嚴重感染之主要致病菌，臨床絕大多數的帶菌孕婦不會有症狀，但是，如果沒有在產前進行篩檢和給予陽性者的預防性抗生素治療，通常帶有乙型鏈球菌的懷孕婦女在生產時，可能會透過產道帶菌而導致新生兒受感染的風險，進而造成敗血症、腦膜炎、新生兒肺炎，嚴重者甚至可能致死或留下神經系統後遺症。依據國內研究資料發現，台灣孕婦產道帶有乙型鏈球菌之帶菌率約18%，新生兒感染率約千分之1，新生兒感染致死率約10至13%，感染後神經系統後遺症者約15%，且需長期提供醫療照護。

目前國際上預防新生兒乙型鏈球菌感染主要採行之策略，乃是對孕婦全面進行乙型鏈球菌培養篩檢，對於陽性者，於產程中使用預防性抗生素治療。根據2010年最新版美國疾病管制局（CDC）準則建議：所有的孕婦在懷孕第35至37週期間，全面進行乙型鏈球菌的篩檢。國民健康署邱淑媿署長表示，以美國經驗為例，在施行全面性孕婦乙型鏈球菌篩檢後，該國的新生兒早發型感染率由千分之1.8 下降至千分之0.5，下降幅度高達78%；新生兒感染乙型鏈球菌的致死率由1970年之50%，大幅下降至1990年之4%。

#### 政策與成果

本署(國民健康署)經參酌科學實證及先進國家作法，自99年起，優先針對低收入戶提供「孕婦乙型鏈球菌篩檢」之檢驗費用補助，100年補助對象擴大至中低收入戶及設籍山地原住民族地區、離島偏遠地區之懷孕婦女，同時亦在「孕婦健康手冊」提供該項篩檢資訊。

為進一步減輕懷孕婦女之自費負擔，以及照護母嬰健康，自101年4月15日起，將補助資格放寬至所有孕婦，提供每例乙型鏈球菌篩檢500元的補助。

截至102年底共計篩檢16萬3,736案，篩檢率達93.3%，陽性個案數為3萬2,891筆，陽性率約為20.1%。

### 二、新生兒聽力篩檢

#### 現況

聽力在幼童語言發展上扮演著重要角色，聽力損失不僅會影響幼兒的語言學習以及和外界溝通的能力，並可能造成往後在認知上、社會化及情緒上的不協調。研究顯示，每1,000位新生兒中，約有3~4位患有先天性聽力損失。先天性聽力障礙的寶寶，若能透過新生兒聽力篩檢及早發現，並於6個月前接受療育，未來在語言、認知及溝通技巧等方面的發展，將幾乎與正常小孩相當。然而幼童的聽力障礙是不容易被發現的，因為幼童自己不會表達而經常為家長所忽略，故經由聽力篩檢來發現幼童聽力障礙是有效方法。

國內參與新生兒聽力篩檢院所涵蓋率由2007年28.70%，提升至2013年97.8%。學前兒童聽力篩檢率由2002年30.3%提升至2013年的81.6%。

# Promoting Your Health

## 政策與成果

- (一) 自2010年起，優先提供低收入戶之新生兒出生3個月內「聽力篩檢」之費用補助，並於2012年3月7日公告施行「新生兒聽力篩檢補助服務方案」，自2012年3月15日起出生3個月內之本國籍新生兒，均可接受聽力篩檢，每案補助700元。2013年接生院所計310家提供本項篩檢補助，涵蓋出生數97.8%，篩檢率為97.3%，共計篩檢19萬0,003人，確診為聽損兒計684人。
- (二) 為提升新生兒聽力篩檢品質，辦理北中南區共3場次之「新生兒聽力篩檢研討會」計293人參加，及北中南區共3場次之「新生兒聽力確診研習」計132人參加。
- (三) 辦理「學齡前兒童聽力篩檢服務計畫」，於社區或托兒園、所進行篩檢，2013年篩檢人數為13萬8,197人，篩檢率為81.6%，複檢率為97.6%。

