

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%。

