

# 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 2022 年底已通報公告罕病 1 萬 9,780 人。

## 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。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) 建立審議管道

成立「罕見疾病及藥物審議會」，截至 2022 年共審議認定及公告 240 種罕見疾病、128 種罕見疾病藥物，審議通過 94 項罕見疾病特殊營養食品，並審理醫療補助案件。

## 二、完整建構醫療網絡

設置罕見疾病特殊營養食品暨藥物物流中心，儲備、供應 49 項特殊營養食品及 11 項緊急需用藥物，提供健保未給付罕見疾病之醫療補助，並依《罕見疾病防治工作獎勵補助辦法》補助罕見疾病防治工作計畫。透過審查通過之 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之醫療服務。另依《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 13 家醫院共同提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務。

### 2022年罕見疾病醫療網絡執行成果

49項

特殊營養食品

10項

緊急需用藥物

補助經費

6,000萬餘元

補助罕見疾病特殊營養食品暨藥物物流中心儲備、供應49項特殊營養食品及10項緊急需用藥物，補助經費約6千萬餘元。

- 8千萬餘元提供健保未給付罕見疾病之醫療補助（含特殊營養品及緊急需用藥物）。
- 共補助8件罕見疾病防治工作計畫。
- 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之醫療服務。
- 委託13家醫院共同提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務，2022年服務7,278人。

### 2022年本署提供健保未給付罕見疾病之醫療補助

- 維持生命所需之居家醫療照護器材：**1,148**人次
- 特殊營養食品暨緊急需用藥物：**1,283**人次
- 低蛋白米麵：**31**人次
- 國內外確診檢驗費用：**45**人次
- 代謝性罕見疾病營養諮詢費：**616**人次

總補助

**3,123**人次

## 三、運用媒體·積極宣導

辦理罕見疾病照護服務滿意度調查，2022 年共回收 3,145 份問卷，個案對整體照護服務感到滿意以上者達 96%。製作 3 至 5 分鐘罕病勵志影片，於網路、FB 等推播，配合罕病基金會辦理罕病科普、生命教育展。