

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2015年底，已通報公告罕病1萬370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，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6-1）。其後歷經2005年1月、2010年12月二次修法後，為使法條更為完備，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，並經立法院三讀通過，於2015年1月14日再次修正公布施行，計修正13條，重點包括：增列支持性與緩和性照護之補助；新增藥商除因不可抗力之情形外不當停止供應罕藥之罰則；將派專業人員進行訪視，提供病人及家屬心理支持、生育關懷與照護諮詢等服務；罕病患者就醫、就學、就養時，主管

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



機關也應協調相關機構協助。本次修法使罕病病人之醫療照護及其家庭支持，更臻完善。2015年12月7日發布修正罕見疾病防治及藥物法施行細則。2015年研擬罕見疾病國際醫療合作補助辦法草案及罕見疾病防治工作獎勵補助辦法草案。

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) 成立「罕見疾病及藥物審議委員會」

截至2015年止，共審議認定及公告210種罕見疾病，92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。

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2015年儲備、供應42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) 有關罕見疾病健保未給付之醫療補助，2015年總計補助2,523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732人次、代謝性罕見疾病營養諮詢費395人次、國內外確診檢驗計65人次及罕見疾病個案特殊營養食品暨緊急需用藥物1,331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），及資格審查通過之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；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。

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，2015年共辦理21場病友團體、廠商及醫療機構說明會，補助病友團體辦理宣導活動。