

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（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。

自2000年起，實施罕見疾病病人人數通報，至2016年底，已通報公告罕病1萬1,070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醫療照護及補助，以確保其就醫權益。

政策與成果

一、配合2015年「罕見疾病防治及藥物法」修正，制訂相關子辦法

於2016年6月6日發布施行「罕見疾病防治工作獎勵補助辦法」，規範得申請獎勵及補助者之資格條件、獎勵與補助範圍及方式等。

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

2016年3月2日發布施行「罕見疾病國際醫療合作補助辦法」，規範至國外進行國際醫療合作及代行檢驗之時限、程序、應備文書、補助額度比率及總金額之上限、低收入戶及中低收入戶病人得予之優遇，及醫師陪同就醫之補助項目及金額等；2016年9月2日發布施行「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」，規範照護服務對象、訪視時告知相關疾病影響之應告知事項、心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務之範圍及方法等事項。

二、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會」

截至2016年止，共審議認定及公告215種罕見疾病，98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。

三、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
2016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，
2016年總計補助2,257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613人次、代謝性罕見疾病營養諮詢費178人次、國內外確診檢驗計74人次、健保依法未給付藥費2人次、低蛋白米麵計10人次及罕見疾病個案特殊營養食品暨緊急需用藥物1,380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，提供罕見病及遺傳疾病相關資訊及資源。

四、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，2016年共辦理20場病友、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。

