

計畫編號：DOH89-TD-1178

行政院衛生署八十八年下半年及八十九年度
科技研究發展計畫

各國罕見疾病相關法案之比較研究
The Study of Rare Disorders Act — A Crossnational Comparison

研究報告

執行機構：國立中正大學社會福利研究所

計畫主持人：葉秀珍

共同主持人：曾敏傑

協同主持人：林志鴻

研究助理：林欣緯、林茹嵐、陳亭華、徐毅君、徐竹昉

執行期間：88年11月1日至89年12月31日

本研究報告僅供參考，不代表本署意見

目 錄

	頁次
摘要	i
第一章 緒論	
第一節 前言	1-1
第二節 國內罕見疾病患者之現況與處遇	1-2
第三節 罕見疾病之界定及其政策意涵	1-6
第四節 研究目的	1-8
第五節 研究方法	1-10
第二章 美國罕見疾病相關法案與政策之探討	
第一節 前言	2-1
第二節 孤兒藥法案及其成效評估	2-4
第三節 孤兒藥之取得與價格管制	2-6
第四節 美國各州罕見疾病之相關立法	2-8
第五節 美國與其他工業化國家在孤兒藥政策之比較	2-10
第三章 日本罕見疾病相關法制及其意涵	
第一節 前言	3-1
第二節 婦幼保健業務與婦幼保健法	3-2
第三節 婦幼保健業務統計概況	3-7
第四節 現行婦幼保健措施狀況	3-10
第五節 孤兒藥法運作情形	3-22

第四章	德國與歐盟罕見疾病防制之研究	
第一節	前言	4-1
第二節	歐盟立法與相關措施	4-2
第三節	德國現行相關制度	4-5
第五章	我國罕見疾病相關法案與政策之評析	
第一節	我國罕見疾病各類相關法案之分析	5-1
第二節	「罕見疾病防治及藥物法」相關法案內容之探討	5-4
第三節	「罕見疾病防治及藥物法」相關法案執行之評估	5-7
第四節	落實罕見疾病相關法案之配套制度	5-10
第五節	罕見疾病患者生存權與社會權之保障	5-12
第六章	結論與建議	
第一節	結論	6-1
第二節	建議	6-8
參考文獻		A-1
附錄一	美國孤兒藥法案	B-1
附錄二	日本母體保護法	C-1
附錄三	歐洲聯盟罕見疾病行動方案	D-1
附錄四	罕見疾病立法與政策施行座談會會議紀錄	E-1
附錄五	我國罕見疾病相關法令	F-1
附錄六	國內外罕見疾病相關團體資料庫	G-1

各國罕見疾病相關法案之比較研究

摘要

關鍵字：罕見疾病法案、優生保健、遺傳性疾病

本研究主旨在分析比較各國罕見疾病之相關法案，以達成以下三項目標：

- 一、蒐集各國與罕見疾病相關之法案，建構各國罕見疾病相關法案之資料庫，作為公共衛生研究以及醫療政策制定之參考。
- 二、瞭解各國罕見疾病相關法案並進一步分析比較各國與罕見疾病相關法案之特色，罕見疾病相關法案之跨國比較除各主要工業化國家之相關法案外，將著重於美國、德國、日本以及我國之分析，其餘 G8 工業化國家將儘可能蒐集相關法案資料，進行比較評估。
- 三、在比較各國罕見疾病相關立法狀況後，針對我國現有罕見疾病相關法案，提供可能之建議方案。

本研究之政策建議如下：

- 一、罕見疾病藥物以及特殊營養食品之判別標準似可彈性納入舒緩病症之條件，而不僅限於明確療效。
- 二、罕見疾病藥物與特殊營養食品之界定標準宜落實預防性功能，就長程觀點言之，支付預防性藥物與食品有助於罕見疾病患者病情之惡化，進一步防止疾病末期之高昂醫療費用，在成本效益上有相當正面之效果。

- 三、罕見疾病法中對於罕見疾病患者之必需醫療保障除罕見疾病藥物、生命必需之營養食品外，似可考慮納入維持生命必需之醫療輔具。
- 四、本研究建議罕見疾病法第十三項條文明確指出國際診斷費用之補助標準宜基於受檢程序之必要性而非受檢結果。
- 五、本研究建議未來罕見疾病藥物以及特殊營養食品與其他必需品之進口申請流程宜確切落實單一窗口功能，由相關行政主管機關整合所有行政關卡，加強便民之行政服務。
- 六、本研究建議未來相關主管機關能確切落實通報制度，掌握完善罕見疾病患者之資料庫，如此方能充分保障病患之醫療權益。

The Study of Rare Disorders Act – A Crossnational Comparison

Abstract

Key Words: Rare Disorders Act, Genetic Health, Genetic Disorders

The major objectives of this study can be summarized as follows:

- (1) To collect related acts of rare disorders in major developed countries, build up the database for rare disorders acts, and provide policy recommendations for Taiwan's health policies.
- (2) To investigate and evaluate major characteristics of related rare disorders acts in major industrialized countries, special attention will be given to the comparison among the U.S., Germany, Japan, and other G-8 industrialized countries.
- (3) To compare related rare disorders acts and regulations in major industrialized countries, and provide amendment recommendations for Taiwan's Rare Disorders Act.

The policy recommendations for Taiwan's Rare Disorders Act can be summarized as follows:

- (1) The guidelines in defining Orphan Drugs and special nutrition foods should be more flexible to include not only specific treatment effects but also effects that can relieve patients' pains and symptoms.
- (2) The guidelines in defining Orphan Drugs and special nutrition foods need to take into account preventive mechanism. So that in the long run, the expenditures of preventive Orphan Drugs and special nutrition foods can more than offset the extremely high cost of treating terminal rare disorders diseases.

- (3) Current Act for Rare Disorders only includes legal protection of Orphan Drugs and special nutrition foods. However, it is also necessary to include legal protection of medical equipments that are required to ensure the effects of Orphan Drugs.
- (4) The 13th Article of Rare Disorders Act needs to specify that the guidelines in funding overseas medical diagnosis fees should be based on the necessity of diagnosis procedure instead of the outcome of the diagnosis.
- (5) The importation procedures for Orphan Drugs and special nutrition foods should be simplified so that all applications need only go through one transaction. The relevant authorities should integrate various procedures to expedite the applications.
- (6) Relevant authorities should improve current reporting system of rare disorders cases, and collect complete information database for rare disorders patients. This will be essential in protecting the medical rights for rare disorders patients.

第一章 緒論

第一節 前言

根據醫學界估計，我國先天性缺陷兒約有 42 萬人，其中百分之 10 屬單基因遺傳缺陷，如血友病、地中海貧血、先天性甲狀腺或胰島素缺乏，及唐氏症等（黃麗蘭，1993），而單基因遺傳缺陷中又約 3-4% 為先天代謝異常幼童，計約 6,000 至 8,000 名。但是其中絕大多數的病患均因國內醫學界對罕見疾病的缺乏研究與了解，在來不及發現真正病因，以其它不同的疾病形式離開人世。因之，目前國內已知罕見遺傳疾病種類約僅有二十餘種，而存活病患人數也僅有數百人。

此外醫學文獻顯示，每人平均身上約有七到十種基因的缺陷，因此一旦夫妻雙方基因缺陷相同，則便容易生產出有顯性基因缺陷的新生兒，部分疾病則是母系基因缺陷如黏多糖症等（劉丹桂，1988；劉洙淇，1989）。因此，遺傳性疾病對於一國人口品質影響至鉅，嚴重者因死亡而造成家庭悲劇，輕者因智障而造成政府、社會與家庭的負擔。然而這些罕見遺傳性疾病的防治卻極為困難，因為唯有當顯性基因缺陷嬰幼兒發病而被「確認」為某類遺傳性疾病後，吾人始能針對該近親家族成員於生育時預作篩檢。

罕見遺傳性身心障礙者與一般身心障礙者之特性有極大不同，首先是他們於一出生那一起便開始面臨死亡與智障的威脅，因為基因的缺陷目前仍無法矯正，同時他們也必須依賴藥物或特殊食品，否則不僅無法成長，甚且無法維生，加上其服用藥物與食品多為「孤兒藥品」，不僅取得困難且價格高昂無比。此外，許多罕見遺傳性疾病患者平日飲食每多須管制蛋白質或特定成分的攝取，也增加照顧上的困難，因此使本項族群身心障礙

者之照顧更加困難，也值得政府與社會給予關注，因為他們的障礙不僅只是一般生活上的不便，而是直接威脅著健康與生命。

政府自民國七十三年起陸續實施全面性新生兒篩檢，惟篩檢疾病項目僅有五項，相對於人類遺傳性疾病四、五千種之多，換言之，仍有大多數基因缺陷在國人身上流轉蔓延，是否生產出有遺傳基因缺陷的嬰兒端視個人「運氣」。也因為遺傳性疾病對於社會潛在成本影響甚鉅，無怪乎優生保健法要對於罕見遺傳性疾病預作追蹤與管制（劉丹桂，1987；賴美淑，1993）。然而遺憾的是，國內對於罕見遺傳性疾病究竟有多少種類、多少人口、及其就醫與家庭現況等均無完整研究與記錄，遑論要對其近親家族成員實施產前篩檢，這實是國內優生保健系統的一大漏洞，也因基因缺陷嬰幼兒的生產、智障與死亡，而造成個別家庭沈重的負擔與社會成本。

第二節 國內罕見疾病患者之現況與處遇

自民國七十三年政府實施新生兒篩檢以來，十餘年來已陸續發現七十餘例「苯酮尿症」(PKU)病童，其中五十餘例病童及家屬並於八十七年六月二十一日成立「中華民國苯酮尿症關懷之友協會」，堪稱為國內罕見遺傳病身心障礙者人數最多的病患團體。在成立大會中，「孤兒藥」與「罕見疾病」的議題再度成為傳播媒體報導的焦點，當日主要新聞媒體如聯合報、中國時報、民生報及聯合晚報並均有專文深入探討。

八十七年九月十二日「罕見疾病基金會籌備會」為協助「高雪氏症」(Gaucher's Disease)病童蕭仁豪籌募治療基金，特舉辦記者說明會與公聽會，追蹤討論「孤兒藥」與「罕見疾病」等相關議題，同時也徹底揭露現

行優生保健的盲點。蕭氏兄弟姊妹五人，其中計有三人均得「高雪氏症」，兄姐二人於五、六歲間脾臟破裂，七孔流血死亡，蕭仁豪若再不進行治療，則亦將步其兄姐後塵，惟由於治療費用過鉅，加以健保並不給付，因此只能商請伊甸基金會暫支 260 萬元，以便於募款後支還。當日公聽會參加之人士包括有衛生署保健處陳再晉處長、藥政處胡幼圃處長、健保局醫務處林瓏副理、立法委員謝啟大、林志嘉及國大代表賴勁麟等，會中討論主題多集中在衛生署應如何制度化及簡化相關罕見疾病作業、健保局應如何簡化核價程序及給付相關費用，以及思索為何遺傳性疾病會一再發生於同一家戶中，政府防治罕見遺傳性疾病蔓延的角色為何？醫界是否善盡告知病患遺傳疾病特性？病患又應如何配合等？這些議題並在媒體的密集報導下，帶來廣大迴響，部分媒體甚至以「照顧罕見疾病病患，台灣成績難看」為標題，也帶給政府相關單位莫大的督促與壓力。

八十七年十二月十九日，在洋基通運公司（DHL）、台北愛樂電台、及伊甸基金會的合辦下，一場為「罕見疾病基金會」募款的溫馨耶誕音樂會於大安森林公園中舉行，會場在十一歲罹患「先天性水泡症」病童劉佩菁彈奏「母親真偉大」及「給愛麗絲」下達到高潮，同時媒體也再次將罕見疾病的議題密集報導。

自八十七年六月十六日聯合晚報以大篇幅報導罕見疾病及孤兒藥相關議題，以至 DHL 洋基公司為罕見疾病基金會舉辦「溫馨耶誕音樂會」以來，在短短六個月中，透過平面媒體與電視及廣播媒體的報導，社會大眾儘管對於罕見疾病的成因未必有更深刻的認識，但是卻理解台灣社會中存在一群少數不為人知的罕見疾病患者，而他們的用藥或奶粉也因為人數少而缺乏市場誘因，以致成為所謂的「孤兒藥」。

中華民國八十七年六月十六日聯合晚報第二版以半版幅面刊登「健保棄兒在掙扎，哭求孤兒藥」專文，深入報導國內兩例罕見遺傳病身心障礙者家庭的真實故事，並探討現行醫療制度與社會制度對罕見疾病病患不合理的忽視，從此引發國內媒體、醫界、社會與政府對於相關議題的後續熱烈討論與行動，而「孤兒藥」與「罕見疾病」等名詞也成為媒體處理這類議題的代名詞。事實上，當時上述兩位罕見病患家長陳莉茵與曾敏傑（其子女分別罹患高血氨症及白胺酸代謝異常）早於八十七年三月間即決定在國內推動相關議題的制度化與法治化工作，而事後也證明，這項議題的推動在國內已漸有具體成果。

由於罕見疾病宣導的推展，社會各界對於這項潛藏在台灣社會底層的議題已有進一步的認識，最直接的回應即是捐助成立「罕見疾病基金會」，以便實際提昇病患福利並朝向制定相關法令而努力。尤能可貴的是，在八十七年經濟景氣嚴重低迷且無大財團與大企業的鼎力捐助下，「罕見疾病基金會」所接獲的小額捐款已累積至 1400 萬元，遠超過基金會一仟萬元成立的下限，該會已於八十八年正式成立運作。

其次在罕見疾病宣導的推展下，最直接的回應當是來自政府相關單位，其中具體的措施包括於保健處設立「罕見疾病業務單一窗口」、調查國內現有「孤兒藥」的用藥情形、研擬「罕見疾病藥物法草案」、健保簡化孤兒藥核價與申請程序、並政策性宣示「孤兒藥」費用均納入健保給付。

國民大會鑒於先前媒體報導「孤兒藥」與「罕見疾病」的不合理現象，更是舉辦了「建立完善罕見疾病兒童醫療體系」及「罕見疾病有關問題」等兩次座談會，分別邀集政府相關人士、民意代表、醫學界、及病患代表

等共同研議具體結論。除此之外，監察院更是主動調查政府相關行政單位在處理罕見疾病防治上是否有所缺失，刻正調查相關人員與資料中。

醫學界在政府與媒體陸續關注「孤兒藥」與「罕見疾病」議題的背景
下，更是結合遺傳、優生保健、與小兒科等專業醫事人員，於八十七年底
成立「中國國民人類遺傳學會」，以便對於國內相關遺傳疾病的分析有更
為整合的研究與聯繫。而社會學界也開始從事有關病患權益運動的研究，
例如在八十七年底於台灣大學社會學系所舉辦的一項學術研討會中，台灣
大學社會系吳嘉苓教授更提出「台灣病患權益運動初探」論文，分別以國
內三個相關病患團體為研究焦點，而罕見疾病基金會即為其中一項。

在以上罕見疾病之議題引起政府及社會各界廣泛的關注下，政府相關
單位已有積極之回應，具體措施包括立法院已於八十九年一月三讀通過「罕
見疾病防治及藥物法」，預訂於同年八月九日正式實施，八十九年五月八
日衛生署並公佈「罕見疾病防治及藥物施行細則」、「罕見疾病醫療補助辦
法」、「罕見疾病藥物專案申請辦法」。預訂於同年八月起，衛生署將補助
罕見疾病患者七成的醫療費用，至於低收入者，衛生署將全額補助其醫療
費用、藥物以及特殊營養食品之費用。另外，病患若因國內醫療資源不足
以提供診斷或治療，得至國外就醫，比照目前全民健保海外就醫自墊醫療
費用核退辦法，補助其醫療費用。

罕見疾病患者是社會弱勢中之「極弱勢」，若無政府及社會關心，非
但病患之基本生存權無法受到應有的保障，更將引伸出許多不幸之家庭與
社會問題。政府與社會熱心人士若能及時投入，可使問題所致的社會成本
降至最低。有鑒於國內對罕見疾病相關的研究均付之闕如，學術界實在有

必要提供紮實與科學的分析性研究，透過各國罕見疾病相關法案與實施經驗之比較分析，提供國內未來制定罕見疾病相關法案之政策參考，並為國內罕見疾病患者之權益提供可能之法源基礎。

第三節 罕見疾病之界定及其政策意涵

所謂的罕見疾病，顧名思義就是罹患率極低，相當少見的疾病，依美國孤兒藥品法案（The Orphan Drug Act）的界定，凡於美國境內病人數少於人口千分之一的疾病皆屬於罕見疾病。由於罕見疾病患者的稀少，除了高度重視人權與人道關懷之已開發國家外，極少受到政府與醫學界的關心及研究，同時也因為大部分的罕見疾病是屬於 DNA 異常的隱性遺傳性疾病，如加拿大罕見疾病組織（Canadian Organization for Rare Disorders；CORD）所屬會員中即約有 80% 係屬於遺傳性疾病，需要高科技及龐大經費投入才能成功的發現病因，並找出治療的藥品與食品。國內較常見之罕見疾病則包括苯酮尿症、楓糖尿症、黏多醣症、高血氨症、有機酸血症等，如以美國罕見疾病組織（National Organizational for Rare Disorders；NORD）列管的罕見疾病種類為例，即有 100 種存在。

罕見疾病雖然罕見，但不一定就是「不可救藥」的病，由於全球醫學界的持續努力，對於許多罕見疾病已尋得對策。譬如國內最常見的苯酮尿症，如果患者能持續服用特殊配方之治療奶粉，則可降低苯丙胺酸的大量堆積，避免患者腦部傷害而導致重度智障。罕見疾病治療藥物與食品的研發製造需要大量經費，但因使用者人數較少，廠商在利潤的考量下，多不願投入開發與製造。因此罕見疾病患者常成為現實社會中的孤兒，而他們所需要的治療藥物與維生的特殊食品便稱之為「孤兒藥品」。

聯合國世界衛生組織人類基因組於 1997 年在日內瓦召開會議，擬定醫療遺傳學及基因服務倫理爭議之國家指導綱領，其中在遺傳學的目標與實踐中即具體指出「幫助遺傳疾病者與其家屬過正常人的生活」；「幫助個人取得相關的醫療服務：包括診斷、治療、復健與預防，以及社會贊助機構」(吳秀瑾譯, 1998)。反觀國內對於罕見疾病長期的缺乏重視，罕見疾病患者除了無法檢查得知病因，少數得知病因的患者所需之孤兒藥品，卻因藥品取得與健保給付的障礙，造成不可挽回的悲劇。許多病患家屬由於承受不了過度沈重的財務與精神壓力，或選擇死亡，或被迫離異，殊值同情。

此外，國內由於缺乏罕見疾病的相關法案，政府也沒有罕見疾病的專責機構，亦未獎助民間進行藥品或食品之研發，僅有極少數的孤兒藥品經由病患家屬及醫師的不斷努力，得以幸運的以專案方式經過層層關卡到達患者手中。亦有少數通過嚴苛考驗掙扎出生路的患者家庭，秉持人溺己溺的情懷，協助其他病患家庭尋求國內外的醫療救助及人道關懷，如於 1997 年成立之黏多醣症協會及 1999 年成立之罕見疾病基金會即是一例。

罕見遺傳病在醫學上具有重要研究價值，因此也有專業的醫學學術期刊提供研究成果發表，例如 *Journal of Inherited Metabolic Disease* 等，但是社會科學與公衛領域對這項議題仍未有深入研究。在國內更是如此，許多的研究仍以醫學期刊的個案報告為主，對國內整體的罕見遺傳病的了解與分析更是相當缺乏，雖然遺傳疾病追蹤管理中心已將部分患者列入管理，但所建立的資料仍以醫療及診斷為主要目的，而非就整體的罕見遺傳病身心障礙者的現況進行深入了解。

根據優生保健法的規定，為提高國人的口品質，遺傳性疾病、傳染性疾病、與精神性疾病的防治是優生保健業務的重點，同時為避免有缺陷人口的擴散，其施行細則第三條更明訂醫事機構遇有上述三項缺陷人口，應立即通報當地主管機關，但是遺憾的是政府相關單位，甚或學術界與醫學界，對於國內究竟有多少遺傳性疾人口仍無法得知，甚且未對這些遺傳病人口的生育計畫進行掌控與監管，以致任由遺傳人口蔓延，甚且出現蕭仁豪一門五位兄弟姊妹中三人同罹家族性高雪氏症的悲劇，也造成潛在社會成本的增加。

第四節 研究目的

本研究與醫療保健之相關性有以下三項：

(一) 落實優生保健法的規定

本研究擬有系統的就現行優生保健相關措施，評估其與優生保健法相關規定之符合程度，此項評估除可落實優生保健法的規定外，未來對於防治罕見疾病遺傳人口的蔓延亦提供重要的政策基礎。

(二) 協助降低新生嬰兒死亡率

根據我國衛生統計資料顯示，民國八十五年我國嬰兒死亡人數仍高達2169名(衛生署，1997：400)，若考慮部分尚不及報戶口即已夭折嬰兒，則這項數字當係低估實際狀況。由於罕見遺傳病嬰兒多具有先天性缺陷，容易導致免疫能力降低，因此往往在來不及診斷出遺傳缺陷時，即因其他類型的疾病與感染而去世，因此儘管國內缺乏實際數字說明，但可以判定我國新生嬰兒死亡數中應具有高比率的罕見遺傳病嬰兒。本研究建立的各

國罕見疾病相關法案之資料庫將有助推動未來進行生育篩檢法制化，以及優生保健服務的落實與宣導（張珣，1990；張珣、葉安華，1990；郭秀全，1993；Huang et al, 1997），促使患者四等親以內進行產前家族遺傳篩檢，以降低我國新生嬰兒的死亡人數。

（三）提供保障「殘障弱勢」之法源基礎

罕見遺傳病身心障礙者可謂是「殘障中的殘障」，也是「弱勢中的弱勢」，之所以為殘障中的殘障，乃因其身心缺陷隨時有致命的危險，之所以為弱勢中的弱勢，乃因每一疾病因人數稀少，以致無法獲得政府與社會的關注。國內目前對於罕見遺傳病身心障礙者的瞭解極為缺乏，其作為病人之相關權益並未充分受到法律之保障，本研究對各國罕見疾病相關法案之比較分析，將可提供未來我國罕見疾病患者權益之法源基礎。

本研究主旨在分析比較各國罕見疾病之相關法案，以達成以下三項目標：

- 一、蒐集各國與罕見疾病相關之法案，建構各國罕見疾病相關法案之資料庫，作為公共衛生研究以及醫療政策制定之參考。
- 二、瞭解各國罕見疾病相關法案並進一步分析比較各國與罕見疾病相關法案之特色，罕見疾病相關法案之跨國比較除各主要工業化國家之相關法案外，將著重於美國、德國、日本以及我國之分析，其餘 G8 工業化國家將儘可能蒐集相關法案資料，進行比較評估。

三、在比較各國罕見疾病相關立法狀況後，針對我國現有罕見疾病相關法案，提供可能之建議方案。

茲就以上之研究目的進一步說明如下：

我國現行法律架構中，有關罕見疾病相關法案仍不完備，以致罕見疾病人口日漸蔓延，同時罕見疾病病患就醫與社會福利等相關措施仍未臻完善，實有必要重行檢討相關法案，甚或預作新法案之規畫與推動。目前與罕見疾病較為相關之現有法律為優生保健法，該法主要負責精神性病患、傳染性病患以及遺傳病病患與合法墮胎之相關規定，由於該法主要強調界定合法墮胎之範圍，因此對於相關疾病如何治療均少有觸及，而有各單項疾病診治立法之必要，如現有之精神衛生法、傳染性疾病治療法、後天免疫症候群防治條例等則均負責特定疾病防治機制之建構。由於已知罕見疾病多由於遺傳所致，然而國內對於遺傳疾病卻未有單獨立法防治，以致造成現行法律架構之漏洞，實不利於遺傳疾病之追蹤治療與病患福利提昇。有鑒於此，本研究擬參酌各國相關立法，並在檢討現有法律架構後，提供可能之建議方案。

第五節 研究方法

為完成本研究所列之三項研究目標，擬採取以下步驟，蒐集並分析相關資料與研究文獻：

- 一、分析比較各國罕見疾病之相關法案
- 二、評估我國現有罕見疾病之相關法案與實施現況
- 三、提供我國未來擬定罕見疾病相關法案之建議

本研究之分析方法可分為以下三種，茲分述如后：

一、 文獻探討

目前國內針對罕見疾病患者及其家庭現況之相關研究文獻相當缺乏，主要原因在於這些病患為數極為稀少，而其中大多數罕見疾病患者常於新生兒階段即因併發症導致死亡，使得真正罹患罕見疾病患者之人數多被低估，少數得以存活之罕見疾病患者則因人數極少，殘障能見度不高（不如一般身心障礙者容易被看出其殘障程度），使得罕見疾病確切人口數量與其現況之研究相當匱乏。本研究除將廣泛蒐集國內針對罕見疾病相關議題所作研究文獻外，並將倚重國外在罕見疾病方面之研究成果，深入瞭解罕見疾病患者之問題、需求與其困境，此部分之探討有助提供我國未來擬定罕見疾病纾困方案與相關法案之參考。

二、 跨國比較

本研究在跨國比較分析中，將廣為蒐集各主要工業國家罕見疾病之相關法案與福利措施，評估焦點將集中於美國、德國、日本等 G8 主要工業國家以及台灣在罕見疾病相關法案之異同與特色，分析結果可作為未來我國修訂或制訂相關罕見疾病法案之參考。

針對各國相關法案之蒐集，本研究擬透過四種方式加以蒐集：

- (一) 透過國內外現有圖書館收藏圖書與館際合作，蒐集各國相關現行法案。

- (二) 透過現有網際網路檢索國內外罕見疾病相關網頁資料。
- (三) 透過國內外現有罕見疾病相關組織，協助蒐集各該國罕見疾病相關法案與方案。
- (四) 透過現有罕見疾病相關出版品與期刊檢索國際間罕見疾病相關立法情形。

本研究之跨國比較基準擬就以下六大面向，進行評估：

- (一) 法源基礎
- (二) 預算來源
- (三) 專責單位
- (四) 業務職掌
- (五) 方案內容
- (六) 政策績效。

三、舉辦相關諮詢座談會

為深入瞭解國內罕見疾病患者之需求與困境，本研究擬分別針對病患組織負責人、專家學者以及醫事專業人員舉辦諮詢座談會，以利未來提供切合病患實際需求的立法建議。

第二章 美國罕見疾病相關法案與政策之探討

第一節 前言

有關美國罕見疾病相關法案中，最重要的首推 1983 年美國國會通過的孤兒藥法案 (Orphan Drug Act)，關於罕見疾病患者如何取得醫療照護之相關社會政策與立法則依美國各州而有不同規定。本章係就美國孤兒藥法自 1983 年實施後之成效與面臨之問題進行評估，其次再就美國各州針對罕見疾病患者所制訂的相關政策與立法進行探討，最後就美國之孤兒藥相關政策與其他工業化國家進行比較分析，並提出幾點結論，作為我國之借鏡。

根據美國國家衛生研究院 (National Institutes of Health) 所屬罕見疾病局 (Office of Rare Diseases, ORD) 之統計數據，目前大約有 6000 種以上的罕見疾病種類，其中超過八成以上之罕見疾病係為遺傳因素所致。相較於罕見疾病之認定，治療罕見疾病之孤兒藥的認定標準則較不明確，各國認定標準不一，但最常見的認定標準是，如果一種藥是用來治療一種每百萬人中約 650 至 1000 人會罹患之疾病，則該藥可被認定為孤兒藥 (Baudrihaye, 1994)。

相較於治療較盛行疾病之藥品研發，雖然罕見疾病之種類甚眾，孤兒藥品之研發並不踴躍，主要原因在於孤兒藥品之研發所涉及之時間、人力、財力以及相關資源投入之成本難以回收，因為孤兒藥之適用人口群過小所致。對個別製藥商而言，孤兒藥研發之反誘因主要可從三方面來看。首先，孤兒藥品的市場過小，導致孤兒藥研發之高成本支出難以回收。其次，孤兒藥行銷至開發中國家易產生藥品專利保障以及生產配銷之成本問題。再者，製藥商亦很難找得

到足夠的藥品臨床試驗對象。針對以上孤兒藥研發之困境，1983 年美國國會通過之孤兒藥法主要在提供孤兒藥研發之各項誘因，惟這些誘因大多仰賴市場機制，其運作原則與美國健康照護體系以市場為主要機制相當一致（Asbury, 1992；Thamer et al, 1998）。

Thamer 等（1998）之研究比較分析美國與其他五個工業化國家包括加拿大、法國、日本、瑞典以及英國在孤兒藥之相關立法與政策，並進一步評估美國孤兒藥法案自 1983 年通過後之成效。基本上，各國孤兒藥政策通常反映該國健康照護體系之特質，孤兒藥所面臨之政策困境與各國如何因應醫療支出、醫療品質、醫療可近性等問題息息相關（Thamer et al, 1998）。表 2-1 係 Thamer 等（1998）歸納六個主要工業化國家健康照護體系之特質，相較於表中其他國家，美國醫療支出佔國內生產毛額（GDP）之比例高居首位，達 14.1%，幾乎為日本、瑞典與英國比例之二倍。就公共財源支付醫療支出之比例而言，美國之比例遠低於其他各國，僅達 42%，此乃由於美國健康照護體系主要受市場機制主導所致。若以藥品支出佔醫療支出之比例來看，美國之比例仍遠低於其他各國。同樣的，由於市場機制主導，美國藥品給付來自公共財源之比例亦遠低於其他各國，而無醫療保險之人口比例則高居六國之冠，達 17%，其他各國無醫療保險之人口比例均低於 1%。在照護體系之組織型態上，美國屬地方分權性質，至於照護體系之財源籌措，加拿大、瑞典、英國均屬於公共單一支付者，美國則私人財源大於公共財源。在醫療支出之節制方法上，各國使用之方法不外乎總額預算與費用制訂，美國雖實施費用制訂政策，但僅限於公共醫療支出部分。

表 2-1 主要工業化國家健康照護體系之特質—1993 年

國家	醫療支出 佔 GDP%	醫療支出之 公共財源%	藥品支出佔 醫療支出%	無醫療保險 人口之%	藥品給付 公共財源%	照護體系 之組織	照護體系之 財源籌措	醫療支出之 節制方法
加拿大	10.2	75	15.1	<1	34	地方分權	公共單一支付者	總額預算與費用
法國	9.8	75	16.8	<1	98	中央集權	私人疾病基金	費用制訂
日本	7.3	73	17.3	<1	100	中央集權	公共 / 私人財源	費用制訂
瑞典	7.5	90	12.7	<1	100	地方分權	公共單一支付者	總額預算
英國	7.1	87	14.9	<1	100	中央集權	公共單一支付者	總額預算
美國	14.1	42	8.5	17	12	地方分權	私人多於公共財源	費用制訂 (公共支出)

註：GDP 為國內生產毛額 (gross domestic product)。

資料來源：引自 Thamer et al (1998)。

第二節 孤兒藥法案及其成效評估

美國是第一個通過孤兒藥立法（1983 年）的國家，由於深切體認到罕見疾病患者之特殊處境的確需要某種特殊措施以有效提升孤兒藥之研發。該法之主要內容在透過提供特定藥品專利以及種種財務誘因，鼓勵製藥商致力於孤兒藥之研發。美國孤兒藥法案係將罕見疾病定義為罹患人口在美國境內少於 200,000 人之疾病，或是該疾病罹患人口在美國境內多於 200,000 人，而且無法預期治療該疾病之藥品研發成本得以回收（Thamer et al, 1998）。

美國孤兒藥法案中針對孤兒藥研發之困境，提供以下三種誘因以刺激提升孤兒藥之研發。第一，藥品一旦被認定為孤兒藥，該製藥商享有七年之市場獨佔權。第二，為支付孤兒藥之醫學研究成本，該製藥商得以研發成本抵稅，並得向孤兒藥品研發局（Office of Orphan Products Development, OPD）申請經費補助。第三，製藥商得向 OPD 就藥品研發與實驗設計提供正式協助，以確保研發成功之可能性並加速藥品審核流程（Thamer et al, 1998）。

就美國孤兒藥法案之正面成效言之，在該法於 1983 年通過之前十年，製藥產業僅研發出十種孤兒藥品；反之，在該法通過後至 1994 年美國食品藥物局（Food and Drug Administration, FDA）共認定約 600 種孤兒藥品，准許製藥商以研發支出抵稅，並且通過 111 種孤兒藥品上市，核准製藥商擁有市場獨佔權，大幅改善罕見疾病患者之醫療困境（Thamer et al, 1998）。

以上係美國孤兒藥法案通過以來之正面成效，雖然如此，該法案實施以來亦陸續出現相當程度之流弊，而有修改孤兒藥法案之種種呼聲。首先，大多數修正案所關切之重點在於因孤兒藥法之保障而產生之「超級藥品」(blockbuster drug)。所謂的「超級藥品」並無統一的定義，FDA 之藥物管制方案將超級藥品界定為每年市場銷售額超過五千萬美元之藥品，而參議院反托辣斯委員會則將銷售金額門檻訂為一億美元。目前最近期的孤兒藥修正案係於 1994 年由加州民主黨眾議員 Henry Waxman 所提出。這項修正案主張將孤兒藥商之市場獨佔期限由七年縮短為四年，惟製藥商若能證明該藥品確實僅具有有限之商業價值，則可申請延長三年市場獨佔權。這項修正案後來並未能提至美國眾議院之委員會進行討論。此外，另一項孤兒藥法之修正案則正式通過，恢復孤兒藥商之研發成本可以抵稅之優惠，原本該優惠已於 1994 年 12 月底失效，但國會已通過修正案無限期延長此項優惠條件，並溯及至失效日期 (Thamer et al, 1998)。

美國孤兒藥法第二項流弊是，孤兒藥品之高額利潤，此項流弊肇因於孤兒藥法中的不當預設，即認為治療疾病人口少於 200,000 人之孤兒藥將很難產生市場利潤，因此孤兒藥利潤之決定因素完全取決於罹病人口多寡，而忽略其他決定因素，包括藥品價格、服用藥品次數、治療療程期間等，均可能提高孤兒藥之市場利潤，孤兒藥之利潤回收顯然被低估。

與以上流弊相關的第三項流弊是孤兒藥品之索價過高，以上二項流弊均嚴重影響美國罕見疾病患者對孤兒藥的取得。由於美國「社會醫療保險」(Medicare) 以及「醫療救助」(Medicaid) 向來為罕見疾病患者藥品給付之最主要支付者，孤兒藥品之過高價格在醫療給

付核銷制度 (reimbursement) 下，在節制醫療成本上具有重要政策意涵。由於罕見疾病患者除了孤兒藥外，別無其他替代藥品可供治療，即使孤兒藥索價過高，攸關生死亦無法不購買該藥，嚴重影響罕見疾病患者做為病人之醫療權與做為消費者之選擇權(Thamer et al, 1998)。

美國孤兒藥法案第四項流弊是，可能造成以美國境內孤兒藥品之昂貴價格間接補貼世界各國之孤兒藥價格。孤兒藥在跨國製藥企業之經營下，成為國際性商品，面臨的是全球性市場。由於美國國內孤兒藥在孤兒藥法案之保障下，享有市場獨佔以及相關誘因之優惠，其昂貴價格完全由市場供需機制所訂，不受美國政府之管制，然而同樣之孤兒藥一旦行銷至其他工業化國家，則其價格必須接受該國之管制。換言之，孤兒藥商在美國所訂之孤兒藥價格不受政府任何節制，但同樣的孤兒藥行銷至其他國家則可能必須大幅度降價，影響所及造成美國政府、第三者付費之保險人以及病人本身必須負擔高額之藥品費用，無異是間接補貼跨國孤兒藥商在其他國家降價之損失。目前，美國孤兒藥法實施結果是否造成過高孤兒藥價以補貼其他國家之孤兒藥品，仍待進一步實證研究分析，但的確造成美國各界嚴重之關切 (Thamer et al, 1998)。

第三節 孤兒藥之取得與價格管制

美國孤兒藥法案自 1983 年通過以來，雖然顯著提升孤兒藥之研發，但就罕見疾病患者而言，孤兒藥之取得仍然面臨相當程度的財務障礙，之所以如此主要在於某些孤兒藥品索價過於昂貴，再加上美國健康照護體系以市場機制為主所產生之既有缺失（如缺乏普遍

性之全民健康保險等)。以藥品給付來看，雖然美國約 70%至 74%總人口享有門診處方藥品給付，但藥品給付範圍仍然相當有限。相較於一般人口群，美國六十五歲以上之老年人僅有 43%至 46%享有門診處方藥品給付。以美國「社會醫療保險」(Medicare)而言，其主要保障對象為老年人、殘障者、以及患有 ESRD 之病人，其保險給付範圍涵蓋病人所有醫療資源投入的給付，包括藥品給付但排除門診部分用藥。此外，美國私人醫療保險對於被保險人投保後六個月內之既有疾病不予給付，因此無異於排除罕見疾病患者在這段期間內之所有醫療給付 (Thamer et al, 1998)。

在美國僅有 12%總人口享有公共醫療保險之藥品給付，以門診處方藥品支出總額來看，1990 年統計數據顯示有 55%係由病人自行付費，26%由私人醫療保險支付，其餘 19%主要由 Medicaid 支付。即使罕見疾病患者享有醫療保險之藥品給付，大多數保險方案均有部分負擔以及終生給付額度上限 (lifetime limits, 通常為一百萬美元)，使得罕見疾病患者僅能在有限期間內取得所需之孤兒藥，長期來看，在孤兒藥之取得上仍然面臨相當大的財務障礙。再加上美國孤兒藥之索價相當昂貴，醫療給付之終生額度短期間即耗盡，使得罕見疾病患者在孤兒藥之取得上，更容易較一般病患受到付費能力的限制。對於未能享有醫療保險者，得透過緊急藥品取得方案 (emergency access programs) 獲得所需藥品之治療，但必須符合所得門檻之資格。惟這些緊急救助方案至今遭致相當多批評，由於申請要件過於嚴苛加上未能讓方案廣為週知，以至於申請案件相當少 (Lazenby et al, 1992; Thamer et al, 1998)。

關於孤兒藥品之價格管制，根據孤兒藥法案規定，孤兒藥商得享有藥品專利以及市場獨佔權，因此在七年保障期間內，孤兒藥商對該藥具有生產壟斷權，並得為該藥制訂任何市場可接受的價格，即使在獨佔期滿後，該藥之價格亦由市場自由競爭機制所決定，不受政府任何節制，造成孤兒藥價始終過高，嚴重影響罕見疾病患者之藥品取得 (Thamer et al, 1998)。

第四節 美國各州罕見疾病之相關立法

美國由於採聯邦制，因此各州針對罕見疾病之立法內容各有不同，截至 2001 年 3 月，美國已有三十九州分別通過或擴大罕見疾病之相關立法 (另有四州正就罕見疾病進行法案審查)，其法案名稱、通過日期、給付項目、給付財源、給付之代謝疾病種類以及給付水準詳見表 2-2 (National PKU News, 2001)。大致言之，美國各州之立法所涵蓋之範圍不一，因此罕見疾病患者之權益隨各州立法而不同。由表中可看出，給付項目包括配方奶粉與低蛋白食品，其中配方奶粉在三十九州均有給付，低蛋白食品則在三十九州當中，有二十七州予以給付，約佔將近七成比例。給付財源則分以下三種方式，由州政府給付，由私人保險給付，由兩者共同給付。在給付之罕見疾病種類上，所有三十九州均給付苯酮尿症 (PKU)，有十四州除給付苯酮尿症外，選擇性給付其他罕見疾病，其中有三州，分別為紐澤西州、紐約州以及奧瑞岡州，其給付條件最優厚，對罕見疾病之給付完全不受疾病種類限制。在給付金額上，有十一州未設金額上限，有設金額上限其範圍從最低之 \$1,500 美元 (堪薩斯州) 至最高 \$10,000 美元 (密蘇里州)。此外，三十九州中絕大多數均未設給付之年齡限制，其中七州有設年齡上限，其範圍大致為十八歲以下、

二十一歲以下、或二十四歲以下。由此表中可看出，在三十九州罕見疾病之立法內容中，以紐澤西州與奧瑞岡州之給付最為優厚，此二州不論在給付疾病種類、或金額與年齡上，均完全不設限，二州的給付財源均同樣來自保險給付。

表 2-2 美國各州罕見疾病之相關立法內容

州名	法案名稱/ 通過日期	給付項目		給付財源		給付之代謝疾病種類		給付限制	
		配方奶粉	低蛋白食品	州	保險	PKU	PKU 以外疾病	金額限制	年齡限制
阿拉斯加	SB 313/ 1991 年 5 月	有	沒有	沒有	有	有	沒有	無此項	沒有
亞利桑那	HB 2043/ 2000 年 4 月	有	有	沒有	有	有	待查	\$ 5,000	沒有
阿肯色	HB 183/ 1999 年 4 月	有	有	沒有	有	有	待查	\$ 2,400 抵稅金額	沒有
加州	SB 148/ 1999 年 1 月	有	有	沒有	有	有	待查	沒有	18
康乃狄克	HB 7040/ 1997 年 10 月	有	有	沒有	有	有	部分	沒有	沒有
佛羅里達	HB 853/ 1995 年 5 月	有	有	沒有	有	有	部分	\$2,500	24
夏威夷	HB 326/ 1999 年 1 月	有	有	沒有	有	有	待查	沒有	沒有
愛阿華	待查	有	沒有	根據 所得	部分	有	待查	沒有	沒有
堪薩斯	HB 2255/ 1997 年 4 月	有	有	有	沒有	有	楓糖尿症	\$1,500	18
肯塔基	HB 202/ 2000 年 7 月	有	有	有	有	有	待查	\$4,000	沒有
路易斯安那	待查	有	有	有	沒有	有	待查	待查	待查
緬因州	HB 401/ 1995 年 2 月	有	有	沒有	有	有	部分	\$3,000	18
馬里蘭	HB 509/ 1995 年 5 月	有	有	沒有	有	有	部分	沒有	沒有
麻塞諸塞	HB 5622/ 1993 年 11 月	有	有	沒有	有	有	部分	\$2,500	沒有
密西根	待查	有	沒有	有	沒有	有	待查	無此項	沒有
明尼蘇達	256B.0625/ 日期待查	有	有	沒有	有	有	沒有	沒有	沒有
密蘇里	HB 600&388/ 1997 年 6 月	有	有	沒有	有	有	部分	\$ 10,000	沒有
蒙大拿	HB 266/ 1999 年 4 月	有	沒有	沒有	有	有	沒有	無此項	沒有
內布拉斯加	LB 610/ 1998 年 4 月	有	有	有	有	有	部分	\$2,000	沒有

內華達	AB 394/ 1997年7月	有	有	有	有	有	部分	\$2,500	21
新罕布夏	HB 1431/ 1995年8月	有	有	有	有	有	部分	\$1,800	沒有
紐澤西	SB 1887/ 1997年12月	有	有	沒有	有	有	全部	沒有	沒有
新墨西哥	待查	有	沒有	有	有	有	沒有	NA	沒有
紐約州	LAW A.1818-A, Chapter 380, Chapter 177/ 1994年2月& 1998年1月	有	有	沒有	有	有	全部	\$2,500	沒有
北卡羅來納	130A-125, S.L./ 1997年7月	有	沒有	沒有	沒有	有	沒有	無此項	沒有
北達科達州	Chapter 257. S.L./ 1997年8月	有	有	沒有	有	有	楓糖尿症	\$3,000	沒有
俄克拉荷馬	待查	有	沒有	有	沒有	有	待查	無此項	21
奧瑞岡	HB 2388/ 1997年5月	有	有	沒有	有	有	全部	沒有	沒有
賓州	SB 7059/ 1996年12月	有	沒有	沒有	有	有	楓糖尿症和 部分	無此項	沒有
羅德島	待查	有	有	有	沒有	有	待查	待查	待查
南達科達州	SB 89/ 1992年3月	有	沒有	沒有	有	有	待查	無此項	沒有
田納西	HB 165/ 1996年7月	有	沒有	沒有	有	有	部分	無此項	沒有
德州	TX Insurance Code Article 3.79/ 1989年9月	有	沒有	沒有	有	有	部分	無此項	沒有
猶他州	HB 205/ 1998年2月	有	有	沒有	有	有	部分	沒有	沒有
維蒙州	SB 253/ 1998年10月	有	有	沒有	有	有	待查	\$2,500	沒有
維吉尼亞	HB 0452/ 2000年3月	有	有	有	有	有	待查	\$2,000	18
華盛頓	待查	有	沒有	有	沒有	有	部分	無此項	沒有
西維吉尼亞	Statue #383.14/ 日期待查	有	有	有	沒有	有	待查	沒有	沒有
威斯康辛	Act 157/ 1983年3月	有	有	有	沒有	有	有	沒有	沒有

註：PKU 即苯酮尿症(phenylketonuria, PKU) 之縮寫，為罕見疾病之一種。

資料來源：National PKU News, 2001年3月。

第五節 美國與其他工業化國家在孤兒藥政策之比較

(一) 主要工業化國家對孤兒藥之定義與認定

Thamer 等 (1998) 之跨國比較研究將美國與其他五個工業化國家包括日本、加拿大、英國、法國、瑞典以及歐盟對孤兒藥之定義與認定列表對照,其結果詳表 2-3。由表 2-3 可看出,目前僅美國、日本以及歐盟有所謂「孤兒藥」之認定名稱,其他國家或以突破性療效藥品(如加拿大)、有限用途藥品(如英國)、無法替代或治療特定疾病之藥品(如法國)、具醫療價值但低銷售量之藥品(如瑞典),分別認定孤兒藥品。至於孤兒藥品之定義,美國、日本、瑞典以及歐盟之定義標準較為接近,均以疾病人口數作為劃分標準,如美國孤兒藥係指該藥之疾病人口少於該國境內 200,000 人,或超過 200,000 人,但該藥之商業價值極為有限。日本則將疾病人口訂為少於該國境內 50,000 人,且該藥係無法替代,同時研發成功之可能性極高。瑞典除將疾病人口訂為少於該國境內 20,000 人,並訂定該藥之銷售金額必須低於 30,000 瑞幣(Krona)。歐盟則以疾病人口介於歐盟總人口之 0.25%至 1%,定義孤兒藥。至於加拿大係以具有顯著療效定義孤兒藥;英國係以該藥所治療疾病之低發生率以及缺乏科學療效證據來定義孤兒藥。法國對於孤兒藥之定義則包括無法替代藥品、治療三十種特定慢性疾病(包括罕見疾病種類)之藥品,以及特殊用途藥品(包括未許可藥品)。

表 2-3 主要工業化國家罕見疾病藥品之定義與認定

國家	藥品之認定	藥品之定義
美國	孤兒藥	藥品所治療之疾病對象少於美國境內 200,000 人，或疾病對象超過美國境內 200,000 人，但該藥品之商業價值極為有限。
日本	孤兒藥	藥品所治療之疾病對象少於日本境內 50,000 人，該藥品之需求量必須是因為缺乏代用藥品或缺乏更有效的治療藥品，同時該藥品研發成功之可能性必須非常高。
加拿大	重大療效突破或有效提升療效之藥品	藥品必須是第一種有效治療某一特定疾病的藥品，或是比既有相關藥品提供更為顯著治療效果的藥品。
英國	有限用途之藥品	製藥廠商因為疾病之低發生率或因為既有科學知識限制，以致無法提供足夠的科學療效證據情況下所研發之藥品。
法國	抗癌藥品、無法替代藥品、治療 30 種特定慢性疾病之藥品、以及特殊用途藥品	無法替代藥品包括治療不孕症藥品、治療血友病藥品、血漿代用品、破傷風藥品等。30 種特定慢性疾病包括罕見疾病種類。特殊用途藥品係指特別允准使用之未許可藥品，適用條件必須是既有其他治療藥品之療效不彰或是該罕見疾病並無任何其他持有許可之藥品可供治療。
瑞典	具醫療價值但銷售量低之藥品	凡每年銷售金額低於 30,000 瑞幣 (Krona) 或 \$38,300 美元之藥品，或是治療之疾病對象少於瑞典境內 20,000 人之藥品。
歐盟	孤兒藥	凡治療之疾病對象介於歐盟國家總人口 0.25% 至 1% 的藥品。

資料來源：引自 Thamer et al (1998)。

(二) 主要工業化國家孤兒藥相關政策之比較

Thamer 等 (1998) 針對美國、日本、加拿大、英國、法國、瑞典以及歐盟進行各國孤兒藥相關政策之比較，其結果呈現於表 2-4。首先，就孤兒藥立法而言，目前僅有美國、日本分別於 1983 年與 1993 年針對孤兒藥單獨立法，其他四國包括加拿大、法國、瑞典及英國並未針對孤兒藥有特定立法，孤兒藥政策係納入各該國一般藥物政策一併考量，近期趨勢則是歐盟已朝向針對孤兒藥立法之方向。

其次，就孤兒藥誘因結構之改善上，美國與日本分別准許孤兒藥商享有七年與十年之市場獨佔權，其他相關誘因之提供依據實施國家多寡依序為准許藥品研發費用抵稅 (法國、日本、美國)；政府補助藥品研發 (日本、美國)；降低管理費與申請費 (瑞典、英國)；加快藥品核可流程 (日本、英國)；降低稅率 (日本)；放寬藥品安全審核標準 (英國)。

再者，就孤兒藥之取得上，實施普遍性健康保險藥品給付的國家包括法國、日本、瑞典與英國。除此之外，各國幾乎均設有特殊方案或管道以提供孤兒藥品，包括針對醫療弱勢團體之藥品給付 (美國、加拿大)；針對老年人之藥品給付 (加拿大、英國)；針對老年人、殘障者之住院藥品給付 (美國)；針對特殊疾病之補充性藥品給付 (加拿大、法國)；核准與提供緊急救生藥品 (加拿大、法國、瑞典、美國)。

最後，在孤兒藥之藥價管制上，六個工業化國家中，唯有美國在孤兒藥價上完全由市場機制決定，政府並不進行干預與管制，其他各國之政府均以不同方式直接或間接管制孤兒藥價，防止孤兒藥商索價過高，加重罕

見疾病患者之財務負擔或導致醫療成本不當增加。在其他五個工業化國家中，瑞典係採間接方式管制孤兒藥價，瑞典政府雖不直接干預孤兒藥價，卻透過藥品給付核銷制度的嚴格規定，對孤兒藥價行管制之實。法國政府係針對個別藥品進行價格管制，根據新孤兒藥第一年之預估銷售額與實際銷售額之差距，決定是否要求藥商降價，這種嚴格之藥價管制政策控制法國藥品市場 90%之藥品價格。日本政府則透過對孤兒藥商之協議，決定藥價不得高於其他既有藥品之價格。加拿大之孤兒藥價則視所屬歸類而定，政府當局如認為藥價過高，得要求藥商降價；同樣的，英國政府主管當局如認為孤兒藥商利潤過高，亦得要求藥商降價。

表 2-4 主要工業化國家孤兒藥相關政策之跨國比較

政策內容	實施國家
孤兒藥立法	
孤兒藥之特定立法	日本 (1993)、美國 (1983)
朝向孤兒藥立法方向	歐洲同盟
無特定孤兒藥立法，孤兒藥政策納入一般藥物政策架構內一併考量	加拿大：第二類有重大療效突破之藥品 法國：無法替代之藥品 瑞典：低銷售量之藥品 英國：有限用途之藥品
孤兒藥之研發誘因	
市場獨佔	日本 (10 年)、美國 (7 年)
政府提供經費補助藥品研發	日本、美國
降低管理費與申請費	瑞典、英國
藥品研發費用抵稅	法國、日本、美國
降低稅率	日本
加快藥品核可流程	日本、英國
放寬藥品安全與藥品效果之標準	英國
孤兒藥之取得	
全民健保或準全民健保之藥品給付	法國、日本、瑞典、英國
針對醫療弱勢團體之藥品給付	美國：州政府、醫療救助 (Medicaid)、 製藥商之緊急藥品取得方案 (Manufacturers' Emergency Access Programs) 加拿大：省政府
針對老年人之藥品給付	加拿大、英國
針對老年人、殘障者之住院藥品給付	美國：社會醫療保險 (Medicare)
針對特定疾病之補充性藥品給付	加拿大：省政府 法國：免除藥品之部分負擔
核准與提供緊急救生藥品 (包括核可與未核可藥品)	加拿大：緊急藥品核可方案 (Emergency Drug Release Program) 法國、瑞典、美國：Treatment IND Program

表 2-4 (續) 主要工業化國家孤兒藥相關政策之跨國比較

政策內容	實施國家
孤兒藥之藥價管制	
無政府干預、由市場決定藥價	美國
依據新孤兒藥第一年銷售額之推估，進行個別藥品之價格控制，政府有權要求藥商降價。政府鼓勵生產具突破療效之藥品。	法國
政府與藥商協商藥價，所定藥價不得高於既有其他治療藥品之價格。	日本
政府不干預孤兒藥之價格，但藥品給付之核銷有嚴格規定	瑞典
孤兒藥之價格視其藥品之歸類而定，政府主管當局如認為藥價過高，得要求藥商降價。政府鼓勵生產具突破療效之藥品。	加拿大
政府對於孤兒藥之利潤進行管制，主管當局如認為藥商利潤過高，得要求其降價。	英國

資料來源：引自 Thamer et al (1998)。

第三章 日本罕見疾病相關法制及其意涵

第一節 前言

日本為亞洲地區工業化程度最高的國家，其醫療制度與相關法令一直為亞洲國家參考之典範，其中相關法令與罕見疾病議題較為相關者，包括有母體保護法（參見附錄一）、婦幼保健法、兒童福利法、身心障害者對策基本法、及孤兒藥法等，而其中又以孤兒藥法內容與罕見疾病最為相關。除此之外，在政策與實際衛生行政制度方面，亦實施有新生兒篩檢制度，對於先天代謝異常疾病幼童亦提供良好的醫療照護與特殊營養食品，堪稱法制完備，現行醫療法令與制度均足以滿足其國內罕見疾病病患相關之需求，茲依序評介如下。

日本自 1926 年實施「國民優生法」以後，陸續在 1948 年修正為「優生保護法」，其後日本政府長期使用「優生」（Eugenetics）一詞，其德文原意為「用人為的方式來改良種族的品質」，由於「優生」字義含有人種歧視，為避免歧視有先天缺陷之胎、嬰、幼兒，故日本已不再使用「優生」一詞，同時近年來亦修正通過「母體保護法」（李明亮等，1998）。以母體作為法令設計的保護重心，規範人工墮胎與不孕手術相關事項，以達到保護母體生命健康之目的。

由於過去有關「優生」的法令條款已完全刪除，而且也沒有相關補助條款，因此即使胎兒有遺傳疾病、染色體異常或先天性缺陷，均不能以此為理由進行墮胎，除非依「母體保護法」第十四條規定，繼續懷孕或分娩可能會因為身體或經濟之原因對母體健康造成顯著之傷害，或在因暴行或脅迫下，無法抵抗或拒絕狀態下被姦淫而懷孕者，均可以在徵得本人及其配偶同意下進行人工墮胎，而配偶無法被告知或無法表達其意思時，或是

懷孕後配偶死亡時，則只要本人同意即可。

換言之，遺傳缺陷雖不再可以作為合法墮胎之依據，以避免因此歧視有先天缺陷的嬰幼兒，甚或造成母體的傷害，但母體一旦生出具有重大遺傳缺陷的嬰幼兒，由於均能獲得政府在醫療與社會福利上的妥善照顧，因此均可有效減少病患與家庭的精神與經濟負擔。事實上，根據作者之一曾敏傑 2000 年 2 月參訪日本厚生省所得資訊，日本政府對於重大遺傳缺陷病患並未實施積極的產前預防措施，或以公權力介入以避免或管理重大遺傳缺陷人口蔓延，而是採取放任與事後救濟的政策，這基本上均是與由「優生保護法」過渡到「母體保護法」的精神一致。

第二節 婦幼保健業務與婦幼保健法

(一) 婦幼保健業務主要歷程

隨著衛生保健及醫療技術的進步，日本戰後的婦幼保健水準大幅提升，婦幼保健相關的法律及制度等亦日趨完備。以嬰兒死亡率(一年內出生嬰兒中未滿一歲的死亡數)而言，雖然在明治、大正期間(十九世紀末二十世紀初)為千分之 150~160，但於昭和 15 年(1940)降為 100，昭和 27 年(1952)降為 50，並於昭和 50 年(1975)達到 10.0。之後每年均見改善，而於平成 9 年(1997)降為僅 3.7，成為全球嬰兒死亡率最低的國家。但是在產婦死亡率方面，即使在平成 9 年(1997)，每十萬活產嬰兒仍有 6.5 的孕產婦死亡，與歐美各國相較尚有改善空間。

另一方面，日本雖然在戰後第一次、第二次嬰兒潮，及丙午年（註：丙午年為日本人迷信火災多的一年，而傳統認為該年出生的女人剋夫）等都有出生率(一年期間內每千人口之出生數)的變動，但自昭和 48 年(1973)

達最高峰後，即逐年降低。平成 6 年(1994)尚能維持在 10.0，平成 9 年(1997)再降至 9.5，而少子化的傾向仍持續在進行中。因此針對出生率降低、高齡化社會的到來、女性就業風潮、及子女養育等問題，均與婦幼保健措施有關，因此如何提供兒童健全的出生及成長環境，以及各項強化婦幼保健的措施也因應而生。

日本婦幼保健的行政目標向來以改善嬰兒及產婦死亡率及預防疾病為主，透過各地區保健站，提供各項保健指導及健康檢查等服務，使日本婦幼保健達致世界先進水準。然而隨著小家庭化、都市化、婦女進入職場、生活方式多樣化等社會環境的變遷，使得婦幼保健新興的課題亦因應而生。

平成元年(1989)12 月中央福利審議會婦幼保健對策部會所發表的「新時代婦幼保健研究會」報告書中即指出，今後婦幼保健的五項基本想法及具體措施為重視心理健康（如設置青春期的諮詢窗口、支援青春期兒童的父母、確保嬰幼兒的心理健康）；重視家庭或職業場所等地區性的對策（父親參與育兒的對策、職場支援產婦的對策、職場的育兒環境設備）；支援居民自主團體（如支援育兒團體）；重視諮詢事宜及健康檢查後的輔導（如強化對產婦及其家庭的諮詢體制、確立迅速訪問指導體制、檢討有關新生兒的電話諮詢體制）；因應健康科技的進展（如預防兒童至成人病的對策、充實三歲兒童的視聽覺健康檢查）（參見財團法人厚生統計協會，1999，頁 133）。

另一方面平成 4 年(1992)5 月，由厚生省兒童家庭局長針對婦幼醫療所召開的懇談會「今後婦幼醫療問題檢討會」，曾提出以下的建議：如改善孕產婦死亡率、提升新生兒醫療、支援兒童養育的體制改善、及因應慢性病患所生的孩童等。平成 6 年(1994)6 月再次修正婦幼保健法，以期進一步

滿足國民更切身的婦幼保健需求。平成 9 年(1997)將基本婦幼保健業務列入村里鄰一元化體系中。平成 6 年(1994)6 月，文部省、厚生省、勞動省、建設省等部會首長會同制訂「今後支援子女培育措施的基本方向」(愛的天使計畫)，研商如何於四年內完成支援培育子女的基本方向及重大措施，以因應由於出生率降低及婦女進入職場後，兒童周遭環境的變遷。其中由厚生省負責制訂具體的「當前緊急保健對策五年計畫」，並於婦幼保健措施中增列支援嬰幼兒健康每日服務業務(1998 年更名為支援嬰幼兒健康暫時託管業務)、胎兒醫療設施及孕產期醫療設施配備等。至於日本主要婦幼保健行政措施，則如表 3-1 所示。

表 3-1 日本重要婦幼保健措施一覽表 (年次別)

大正 5 年('16)	成立保健衛生調查會。
昭和 9 年('34)	設立恩賜財團婦幼愛育會。愛育班活動。
12 年('37)	保健所實施孕產婦及嬰幼兒保健指導(保健所法)。婦幼保護法。
13 年('38)	社會事業法。
15 年('40)	全國實施嬰幼兒健康檢查及保健指導(國民體力法)。
17 年('42)	創設孕產婦手冊制度。
22 年('47)	成立厚生省兒童局。設置兒童局企劃課、養護課、婦幼衛生課。公布兒童福利法。
23 年('48)	施行兒童福利法，孕產婦及嬰幼兒的保健指導，婦幼衛生對策綱領。
26 年('51)	<u>身體缺陷兒童的療育指導。</u>
29 年('54)	育成醫療。
33 年('58)	早產兒養育醫療及保健指導，設置婦幼健康中心。
36 年('61)	新生兒訪問指導，三歲兒童健康檢查。
39 年('64)	妊娠中毒症醫療援助及保健指導。
	兒童局改組為兒童家庭局。
40 年('65)	公布婦幼保健法。
41 年('66)	實施婦幼保健法。
43 年('68)	婦幼保健輔導員制度，擴大育成醫療先天內臟缺陷患者，孕產婦糖尿病的醫療援助及保健指導， <u>先天代謝異常的醫療援助。</u>
44 年('69)	孕產婦健康檢查的公費負擔制度、嬰幼兒的精密健康檢查制度。
45 年('70)	擴充孕產婦嬰幼兒的健康檢查、設置婦幼保健促進會議(民間團體)。
46 年('71)	<u>預防身心障礙發生的綜合研究</u> 、兒童癌症的治療研究(公費醫療負擔)、推廣婦幼保健體操。
47 年('72)	

48年('73)	慢性腎炎及腎變性病的治療研究，兒童氣喘的治療研究，育成醫療後天心臟病及腎不全患者、PCB 或農藥等污染母乳的流行病學調查研究。
49年('74)	<u>新生兒健康檢查的公費負擔制度</u> ，廢止孕婦嬰幼兒健康檢查的所得限制，成立地區性的婦幼保健組織。 <u>胎兒慢性特定疾病的治療研究</u> 。 婦幼保健，健全育成的居民會議。 一歲六個月兒童的健康檢查， <u>實施先天性代謝異常的全面篩檢</u> ，促成 <u>家族計畫特別諮詢(遺傳諮詢)事宜</u> ，創設婦幼保健指導業務及村里鄰保健業務的選擇項目。 成立綜合婦幼保健中心， <u>新生兒症的全面篩檢</u> ，充實孕婦健康檢查的內容。 充實婦幼緊急醫療， <u>共同開發針對先天代謝異常症的安全特殊奶粉的業務</u> 。 設置孕產期醫療設施業務，健全母性育成業務。 <u>神經芽細胞腫全面篩檢</u> 。 防止B型肝炎母子垂直感染業務。 一歲六個月兒童精密健康檢查。 <u>擴充先天性代謝異常全面篩檢(先天腎上腺增殖症)</u> 青春期診所業務。 充實三歲兒童的健康檢查(視覺、聽覺檢查)，實施地區性婦幼保健模範業務，舉辦主婦保健福利教室。 青春期的保健，學習福利體驗業務。 支援嬰幼兒健全發展的諮詢業務。 設置及充實孕產期的急救系統(設置巡迴醫療車)。 <u>出生前胎兒保健指導</u> 。(出生前的訪視)業務。病童每日照顧指導員業務。 病童的每日服務模範業務。 <u>發放小兒慢性特定病童手冊的業務</u> 。 修訂婦幼保健法。 愛的天使計畫(緊急保育對策五年計畫)。 設置易於兒童使用的街道。 (包含產後照顧)。 孕產期醫療對策(系統，營運費)。 嬰幼兒發展諮詢指導業務。 支援職業婦女健康業務。 成立中央及地方婦幼保健醫療系統。 實施基本婦幼保健業務，以村里鄰為主，執行兒童心理健康對策。 孕產婦健康檢查的例行財源化(階段性的)。 開始調查母乳中戴奧辛類物質。 病棟保母配置模範業務。
50年('75)	
52年('77)	
54年('79)	
55年('80)	
59年('84)	
60年('85)	
62年('87)	
63年('88)	
平成元年('89)	
2年('90)	
3年('91)	
4年('92)	
6年('94)	
7年('95)	
8年('96)	
9年('97)	
10年('98)	

資料來源：厚生統計協會，1999，p134。

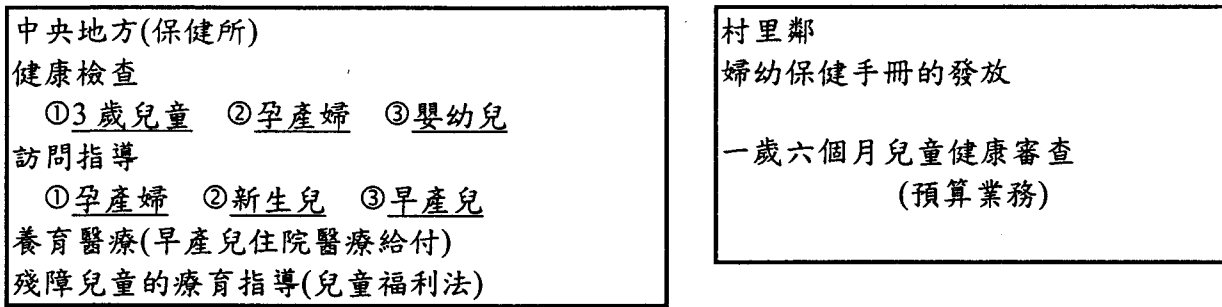
（二）婦幼保健法的制訂與修正

日本婦幼保健政策過去係依據「兒童福利法」之規定而執行，該法主要目的係為確保兒童的健全成長，而婦幼保健政策的執行亦係其福利政策的主要項目之一。昭和 40 年(1965 年)，日本政府為進一步強化婦幼保健工作，公布制訂婦幼保健法。該法闡明維護婦幼健康的理念，除尊重及保護母親，以確保幼兒能健全地出生及成長外，並以達成嬰幼兒的身心均衡發展為目標。依據上述目標，日本政府推動一系列的婦幼保健措施，以確保母親及嬰幼兒健康能持續大幅改善，諸如推動保健指導、健康檢查、醫療對策等相關措施，促使其婦幼保健水準快速提升。

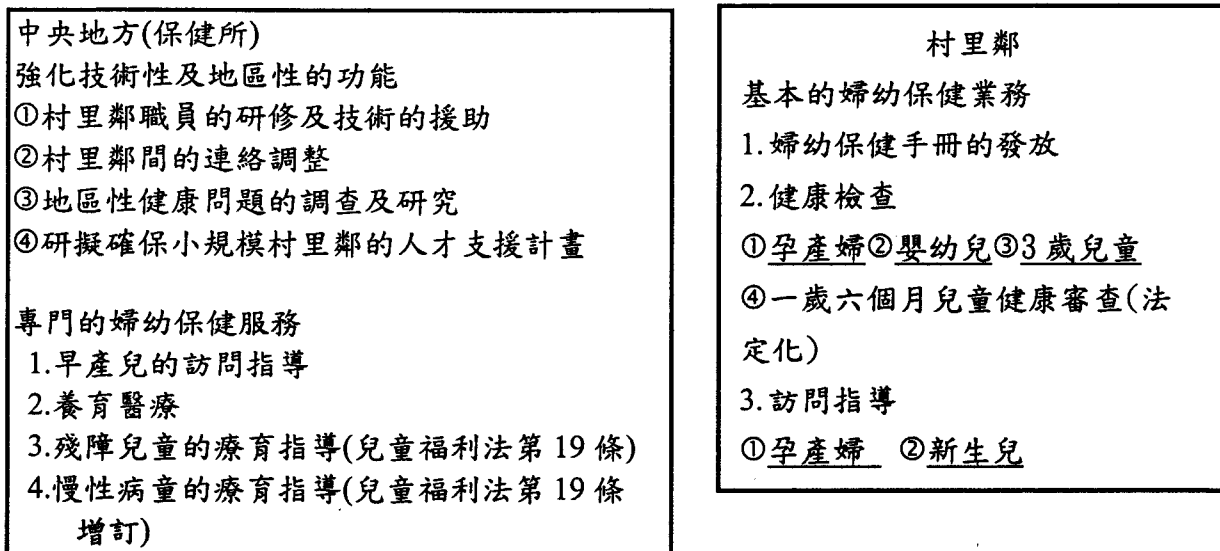
然而隨著社會環境的變遷，日本國民的相關需求亦有改變，婦幼保健行政體系因而必須隨之配合變更，其中以強化村里鄰為單位的婦幼保健業務為其重點，以因應民眾進一步的需求。例如由於國會中針對「三歲兒童的健康檢查服務應交由村里鄰負責」質詢案的答辯，再加上平成 5 年(1993 年)7 月公眾衛生審議會提出的「地區保健綜合再評估」等建議，為提供使用者更方便的服務，強調三歲兒童的健康檢查等基本婦幼保健服務以村里鄰為主，俾提供一元化的服務。最後於平成 6 年(1994 年)6 月，在第 129 次國會討論「強化地區保健對策的相關法律」中，修正婦幼保健法。有關修法的主要目的為 1.提供居民就近的村里鄰基本服務；2. 實施孕婦及嬰幼兒一貫性的婦幼保健業務；3. 明訂中央地方(保健所)與村里鄰間的個別責任。至於具體婦幼保健服務實施體制與內容的改變，則如圖 3-1 所示，其中最大的改變則是，中央地方（都道府縣）保健所業務的下放至村里鄰單位。

圖 3-1 日本婦幼保健業務的村里鄰一元化改變

現行



修正後



註：劃底線的業務係由中央地方（都道府縣）移轉至村里鄰執行。

資料來源：則團法人厚生統計協會，1999。厚生的指標臨時增刊--國民的福祉的動向，第 46 卷第 12 號頁 135。

第三節 婦幼保健業務統計概況

日本雖已取消「優生」一詞，同時也不在法令條文中允許因遺傳疾病的人工流產，加以其民族性保守，並未發展產前篩檢制度，同時政府對於遺傳疾病病患也並未建立強制通報制度及進行病患追蹤管理，但是雖然如此，其相關之婦幼保健績效業務與成果仍值得肯定。茲就與婦幼保健相關之主要統計說明如下。

(一)孕產婦死亡

孕產婦的保健水準係以孕產婦的死亡數為指標。平成 9 年(1997)孕產婦的死亡數為 78，孕產婦死亡率為每十萬活產嬰兒之孕產婦死亡數 6.5，比起昭和 22 年(1947)的死亡數為 4,488，孕產婦死亡率為 167.5，顯然有明顯的改善(參見表 3-2)，然而與歐美各國比較(參見表 3-3)，仍有改善的空間。日本的婦幼保健指標雖已達世界級水準，但孕產婦死亡率尚有改善的餘地。

表 3-2 日本歷年孕產婦死亡率(每十萬活產嬰兒之孕產婦死亡數)

	死亡率		死亡率
明治 32 年(1899)	449.9	昭和 35 年('60)	130.6
38 年(1905)	425.7	40 年('65)	87.6
大正 4 年('15)	358.6	45 年('70)	52.1
9 年('20)	353.4	50 年('75)	28.7
昭和 5 年('30)	272.5	55 年('80)	20.5
10 年('35)	260.1	60 年('85)	15.8
15 年('40)	239.6	平成 2 年('90)	8.6
22 年('47)	167.5	7 年('95)	7.2
25 年('50)	176.1	8 年('96)	6.0
30 年('55)	178.8	9 年('97)	6.5

資料來源：厚生省，「人口動態統計」。轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 135。

表 3-3 日本孕產婦死亡率(每十萬活產嬰兒之孕產婦死亡數)的國際比較

	昭和 25 年('50)	35 ('60)	45 ('70)	55 ('80)	平成 2 年('90)	9 ('97)
日本	176.1	130.6	52.1	20.5	8.6	6.5
英國 1)	88.2	39.5	18.6	10.7	8.1	3) 7.9
美國	83.3	37.1	22.4	9.2	8.2	5) 7.8
瑞典	61.5	37.2	10.0	8.2	3.2	4) 5.1
加拿大	113.2	44.9	20.0	7.6	2.5	4) 3.9
法國	86.1	105.7	28.1	12.9	10.4	4) 9.3
德國 2)	206.2	51.8	51.8	20.6	7.3	3) 5.2
荷蘭	105.5	13.4	13.4	8.8	7.6	6) 7.1
瑞士	140.4	25.2	25.2	5.4	6.0	3) 3.6
澳洲	109.1	52.5	25.6	9.8	6.5	4) 6.2

註1) 至 1980 年止，英國威爾斯的數值。

2) 至 1990 年止，西德的數值。

3) 1994 年 4) 1993 年 5) 1992 年 6) 1991 年

資料來源：轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 135。

(二) 嬰兒死亡

與歐美各國比較，日本嬰兒死亡率比各國顯著為低（如表 3-4），平成 9 年(1997)僅達 3.7。平成 9 年(1997)嬰兒死亡原因中，如「先天性畸形等」，「呼吸缺陷等」分別佔嬰兒總死亡數的 39.2%及 14.6%。

表 3-4 日本嬰兒死亡率(每千活產嬰兒之嬰兒死亡數)的國際比較

	昭和 25 年 (’50)	30 (’55)	40 (’65)	50 (’75)	60 (’85)	平成 9 年 (’97)
日本	60	39.8	18.5	10.0	5.5	3.7
英國·威爾斯	30	24.9	19.0	15.7	9.4	6.3 2)
美國	29	26.4	2.7	16.1	10.6	8.4 1)
瑞典	21	17.4	13.3	8.6	6.8	4.4 2)
法國	52	38.6	21.9	13.8	8.3	6.5 1)
西德	55	41.7	23.9	19.8	8.9	5.6 2)

註1) 1993 年 2) 1994 年

資料來源：轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 136。

(三) 兒童死亡

日本兒童的死亡率如同嬰兒死亡率般逐年降低(見表 3-5)。平成 9 年(1997)兒童死亡的原因中，第一位是意外事故，不論是各年齡層均亦然。第二位是 1~4 歲的先天性畸形，5~9 歲及 10~14 歲的惡性新生物，15~19 歲的自殺，與外國比較尚未達最佳的水準，但死亡的主要原因係意外事故(見表 3-6)。

表 3-5 日本歷年兒童的死亡率(每十萬人口之兒童死亡數)

	昭和 25 年 (’50)	30 (’55)	40 (’65)	50 (’75)	60 (’85)	平成 2 (’90)	8 (’96)	9 (’97)
1~4 歲	926.8	405.9	138.2	84.4	48.8	45.0	37.2	36.1
5~9	207.7	129.0	57.8	36.1	21.1	18.5	14.8	14.1

資料來源：轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 136。

表 3-6 日本意外事故傷害導致的兒童死亡率-國際比較-1995 年

	0 歲 (每十萬活產嬰兒之比)	1~4 歲 (1~4 歲十萬人口之比)
日本 1)	25.84	11.71
瑞典	4.84	4.11
英國·威爾斯	7.41	5.04
丹麥 2)	4.45	5.88
義大利 2)	12.49	6.11
荷蘭	5.25	7.70
比利時 3)	12.02	9.96
德國	9.28	8.40

註1) 1994 年 2)1993 年 3) 1992 年

資料來源：轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 136。

第四節 現行婦幼保健措施狀況

日本的婦幼保健措施，從結婚、妊娠、分娩孕產期、新生兒期、嬰幼兒期等，均提供一貫性的健康管理及保健指南，內容如圖 3-2 所示。近幾年則在預算上及政策面極受重視，由於經濟發展後民眾對建設福利社會有高度的期許，因此不論是婦幼醫療政策或支援子女養育等措施，都是政策實施的重點。再加上防止身心缺陷對策、培育村里鄰婦幼保健事宜、及充實地區性婦幼保健活動等亦逐漸執行，本項議題已日顯重要。

圖 3-2 日本現行重要婦幼保健措施 (1999 年 5 月情形)

區分	青春 期	結 婚	妊 娠	生 產	1 歲	2 歲	3 歲
健康檢查				□孕產婦健康檢查	□嬰幼兒健康檢查	□1 歲 6 個月兒童健康檢查	□3 歲兒童健康檢查
						□神經芽細胞腫檢查	
						□先天代謝異常檢查	
				□防止 B 型肝炎母子垂直感染			
保健指導				□保健婦的訪問指導			
				□孕婦的申報及婦幼保健手冊的發放			

	<p>□ 青春保健諮詢業務 □</p> <ul style="list-style-type: none"> · 青春診所 · <u>遺傳諮詢</u> □ 兒童的心理康復對策 <p>□ 婦幼保健諮詢指導業務</p> <p>(婚前教室) (新婚教室) (雙親教室) (育兒教室)</p> <p>□ 支援育兒健康業務</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 地區活動業務 2. 婦幼營養管理業務 3. 嬰幼兒的育成指導業務 4. 出生前胎兒的保健指導業務 5. 產後照顧業務 6. 青春期的保健、福利體驗學習業務 7. 健全母親的育成業務 8. 其他有關婦幼健全養育的業務 <p>□ 雙薪家庭子女的培育</p> <p>例 假日諮詢支援業務</p> <p>□ 提供留滯海外國人的婦幼保健資訊</p> <p>□ 支援職業婦女健康業務(不孕症夫婦諮詢、一般健康諮詢)</p> <p>□ <u>遺傳諮詢模範業務</u></p>
醫療援護	<p>□ 早產兒的養育醫療 □</p> <p>□ <u>代謝異常兒童奶粉供應</u></p> <p>□ 妊娠中毒等的醫療援護</p> <p>□ <u>嬰兒慢性特定疾病治療研究業務</u></p> <p>□ <u>發放嬰兒慢性特定病童手冊</u></p> <p>□ <u>療育給付</u></p> <p>----- □ <u>慢性病童的療育指導</u></p> <p>□ 支援家庭療育(短期居留)業務</p> <p>□ 促進病保保母配置模範業務</p>
基礎配備	<p>----- □ 身心研究 □ -----</p> <p>---- □ 支援嬰幼兒健康暫時寄管業務 □ ----</p> <p>□ 婦幼保健醫療設施的促進(嬰兒醫療設施、孕產期醫療設備設施的配發、營運費補助)</p> <p>□ 婦幼保健員研修業務</p> <p>□ 孕產期的醫療對策(營運協議會、系統配備)</p> <p>□ 中央地方婦幼保健醫療推進業務(系統評估的配備)</p>

資料來源：轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 137。

目前日本的婦幼保健措施分為保健指導、健康檢查及醫療援護等，個別內容概述如下。

(一)保健指導

1.妊娠申報及「孕婦健康手冊」的發放

一經診斷懷孕的婦女，應立即向村里鄰長申報妊娠(婦幼保健法第 15 條)，並依法發放孕婦健康手冊(同法第 16 條)。妊娠申報非常重要，除可利實施孕婦及嬰幼兒的各項婦幼保健措施外，並可充分掌握孕婦的成長過程。孕婦健康手冊除記錄由妊娠開始、生產、至育兒等一系列的健康紀錄外，並提供婦幼保健的行政措施及育兒保健的資訊。孕婦健康手冊分為紀錄及資訊兩部分，紀錄部分包括醫學的紀錄及孕婦的紀錄，資訊部分包括行政資訊及育兒保健資訊等。由於婦幼保健與地區性息息相關，資訊部分亦收載各村里鄰的相關訊息。

2. 孕產婦及嬰幼兒的保健指導

孕產婦及嬰幼兒保健員的保健指導為婦幼保健的基本措施之一(婦幼保健法 10 條)，對於減少妊娠憂鬱症扮演重要的角色。由於社會變遷，生產後不論是居家主婦或就職婦女的保健指導均日顯重要。保健指導分為婚前、新婚、母親、及育兒教室等團體指導。而保健員的訪問指導則針對個別的需要進行指導。

3. 設置村里鄰活動基本架構及推廣婦幼保健觀念

為有效推動婦幼保健活動，必須與地區的居民密切結合，才能針對地區的需要落實措施。戰前雖已有愛育村活動之民間組織運作，昭年 43 年(1968)開始設置婦幼保健輔導員制度。昭和 48 年(1973)開始規劃村里鄰婦幼保健地區組織活動的育成業務。雖然昭年 33 年(1958)已開始以村里鄰婦

幼健康業務為據點，推動婦幼健康中心的成立（婦幼保健法第 22 條），但是由於在醫療院所的生產數逐漸增加及各界對充實強化保健指導的期許，自昭和 49 年(1974)開始推動成立保健指導部門。平成 10 年(1998)3 月現今，母子健康中心共 333 家，其中有 18 家設有助產部門。平成 3 年度(1991)擴充村里鄰婦幼保健業務，平成 7 年度(1995)為結合保健與福利，推動婦幼保健地區活動業務、青春期保健福利體驗學習業務、並以婦女營養健康為由，推動婦女保健業務及地區婦女保健特別模範業務(平成 2 年起(1990)，支援嬰幼兒健全發展諮詢指導業務(平成 3(1991)~7 年(1995))，出生前嬰兒保健指導業務(平成 4 年(1992)~)等各模範業務，重新規劃易於兒童行走的街道業務，並追加產後照顧業務及村里鄰婦幼保健充實強化特別業務(育兒等健康支援業務)。由於現今就職母親日益增加，兒童若因病無法來往托兒所者，平成 6 年(1994)開始嬰兒院的暫時寄管模範業務。平成 7 年(1995)開始的愛的天使計畫將上述模範業務例行化，平成 11 年(1999)除在原有的各項措施外，另增加保育員的派遣業務(支援嬰幼兒健康的暫時寄管業務)(如表 3-7)。

表 3-7 日本村里鄰婦幼保健的進展

昭和 33 年(1958)	推動成立婦幼健康中心
35 年('60)	家庭計畫特別普及業務
40 年('65)	強化婦幼營養業務
43 年('68)	創設婦幼保健輔導員制度
48 年('73)	推動婦幼保健地區組織活動的育成業務
49 年('74)	成立婦幼健康中心的保健指導部門
51 年('76)	創設孕婦嬰兒保健諮詢業務
52 年('77)	開始一歲六個月兒童健康檢查
	創設婦幼保健指導業務，充實村里鄰婦幼保健業務(採用“選項”方式)
	追加一歲六個月兒童健康檢查的精密健康檢查
62 年('87)	開始地區婦幼保健特別模範業務(研擬婦幼保健計畫，一貫性的資訊管理，設置村里鄰婦幼保健團隊)
平成 2 年('90)	創設婦幼保健諮詢指導業務及村里鄰婦幼保健業務的“選項”

3年('91)	(統合整理村里鄰婦幼保健業務及增加新業務) 開始支援嬰幼兒健全發展諮詢指導業務 創設出生之前胎兒保健指導業務
4年('92)	病童的每日服務業務
6年('94)	村里鄰婦幼保健業務的"項目"中，規劃易於兒童行走的街道業務，
7年('95)	並增加新的更充實的產後照顧業務
9年('97)	以村里鄰為基本婦幼保健的實施主體 兒童心理健康對策
10年('98)	孕婦健康檢查例行財源化

資料來源：轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁138。

4.家庭計畫及青春期保健

戰後由於人口持續增加、加上經濟不平衡，導至國民生活貧困及人工終止妊娠增加。為防止上述弊端影響母親健康，昭和27年(1952)開始推行節育計畫，並編列家庭計畫預算。自此之後，積極推動家庭計畫，至今大部分的國民均已實施節育措施。人工終止妊娠自昭和30年(1955)最高點的117萬件(申報數)，之後逐年降低，至平成9年(1997)降為337,799件。目前為推廣家庭計畫，除舉辦母親教室、新婚教室、婚前教室等團體指導外，並透過訪視進行個別指導，特別是針對特定個案，透過節育指導員進行具體的輔導。

為因應遺傳諮詢之需，昭和52年(1977)起日本家庭計畫協會推動家庭計畫特別諮詢業務，除設置模範診所，並培訓醫生成為遺傳諮詢顧問。平成元年度(1988)開始，針對青春期特有的生理及精神的問題，大量推廣正確的知識，以培育健康的男性及女性。日本家庭計畫協會創設並補助青春期診所。昭和59年(1984)起，另以預算補助中央地方所指定的地方，提供電話諮詢或個別面談，解決青春期男女有關身心的困擾，以確保能培育健全的女性。

5. 孕產婦及嬰幼兒的健康檢查

懷孕後的婦女在妊娠的前後期，可赴中央地方所指定的醫療院所接受免費的健康檢查各一次，必要時可再進行精密檢查。自平成 10 年(1998)起孕婦的健康檢查交由村里鄰執行。對嬰兒而言，3~6 個月及 9~11 個月與孕產婦相同，可至指定醫療院所免費健康檢查各一次，必要時可再進行精密檢查。由於兒童至一歲六個月時，各種步行或說話等精神運動發達的特徵可以診斷，因此一歲六個月兒童的健康檢查由村里鄰執行。此外身心障礙兒童的早期發現、蛀牙的預防、營養的狀況等亦由村里鄰執行。同時村里鄰並提供嬰兒的父母各種營養指導、育兒指導等。如果檢查結果發現有異常時，生理部分可透過不同診療科別的專科醫生，心理發展部分可透過兒童諮詢所的精神科醫生或心理判定員，進行更精密的檢查。

兒童到三歲時，可至村里鄰進行三歲兒童健康檢查。此外生理的發育、心理的發展、斜視或重聽等視聽覺缺陷的早期發現亦由村里鄰執行。三歲兒童健康檢查與一歲六個月兒童的健康檢查一樣，如果檢查結果發現有異常時，可進行更精密的檢查(參見表 3-8)。關於日本新生兒先天代謝異常患者發現率詳見表 3-9，對於先天代謝異常，如苯酮尿症等，或先天甲狀腺機能低下的兒童，若能早期發現早期治療，可以預防智障等身心障礙的發生，因此針對新生兒進行全面的血液及尿液篩檢。若發現病患時，則透過小兒慢性特定疾病治療研究單位，公費負擔相關醫療費用。

日本的新生兒篩檢制度係由政府負擔所有費用，雖然沒有法令強制規定，但實際的篩檢普及率卻極高，如依表 3-10 資料所示，自 1977 年起至 1997 年止，合計之新生兒受檢率高達 93.95%，而以 1997 年資料單獨統計，則受檢率亦達 102.1%，顯見日本新生兒篩檢制度的普及程度。

表 3-8 日本孕產婦及嬰幼兒健康檢查的進展

昭和 23 年(1948)	開始孕產婦嬰幼兒的健康檢查(保健所)
36 年('61)	開始三歲兒健康檢查(保健所)
38 年('63)	追加三歲兒童健康檢查的精密健康檢查
44 年('69)	開始委託醫療院所孕婦的一般健康檢查 開始委託醫療院所新生兒的精密健康檢查
45 年('70)	追加委託醫療院所孕婦的健康檢查精密健康檢查
48 年('73)	追加委託醫療院所新生兒的健康檢查一般健康檢查 廢止委託醫療院所孕婦新生兒的健康檢查的所得限制
52 年('77)	開始一歲六個月兒童健康檢查(村里鄰) 開始先天代謝異常症全面篩檢
54 年('79)	開始先天甲狀腺機能低下症全面篩檢
59 年('84)	開始神經芽細胞腫全面篩檢
60 年('85)	開始防止 B 型肝炎母子垂直感染業務
62 年('87)	追加一歲六個月兒童健康檢查的精密健康檢查
63 年('88)	開始先天腎上腺增殖症篩檢
平成 2 年('90)	追加三歲兒童健康檢查的視覺聽覺檢查
8 年('96)	追加孕婦健康檢查的超音波檢查(三十五歲以上)
9 年('97)	實施村里鄰為主體的制度
10 年('98)	孕婦健康檢查例行財源化

資料來源：轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 139。

表 3-9 日本新生兒先天代謝異常患者發現率

	昭和 52~平成 9 年度累計 ('77~'97)		平成 9 年度 ('97)	
	發現病患數 (人)	發現率	發現病患 數 (人)	發現率
苯酮尿症	348	1/78 200	16	1/76 000
葡萄糖六磷酸去氫酶缺乏症	59	1/461 300	1	1/1 215 600
高胱氨酸尿症	155	1/175 600	3	1/405 200
半乳糖血症	756	1/36 000	49	1/ 24 800

資料來源：厚生省婦幼保健課調查（轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 139。）

表 3-10 日本新生兒先天代謝異常篩檢實施狀況

	出生數 A(人)	受檢數 B(人)	受檢率 B/A(%)
昭和 52~平成 9 年度累計 (’77~’97)	28 977 401	27 213 876	93.9
平成 9 年度 (’97)	1 191 186	1 215 649	102.1

註：2000 公克以下體重不足的新生兒，因再抽血之故，因此受檢率超過 100%。

資料來源：厚生省婦幼保健課調查資料（轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 139。

表 3-11 日本楓糖尿症患者發現率

1977 - 1997		1997	
患者數	發現率	患者數	發現率
59	1/461,300	1	1/1,215,600

資料來源：厚生省母子保健課調查（轉引自財團法人厚生統計協會，1999，p136）。

表 3-12 日本新生兒先天性甲狀腺機能低下症檢查實施狀況

	出生數 A(人)	受檢數 B(人)	受檢率 B/A(%)	患者數 C(人)	發現率 C/B
昭和 54~平成 9 年度累計 (’79~’97)	25 533 801	23 880 276	93.5	5 145	1/4600
平成 9 年度 (’97)	11 911 86	1 212 779	101.8	460	1/2600

資料來源：厚生省婦幼保健課調查（轉引自財團法人厚生統計協會，1999，頁 139。）

除此之外，表 3-11 為罕見的楓糖尿症之患者發現率，由資料顯示，1977 至 1997 年間，累積的患者人數只有 59 人，發現率只有四十六萬分之一，而 1997 年則只有發現一位患者，發現率更是十分之低。表 3-12 顯示先天甲狀腺低能症患者之發現率，以 1979 至 1999 年為例，患者已累積至 5145 人，發現率則具為 4600 分之一，而以 1997 年為例，則只發現患者 460 人，發現率只有 2600 分之一。

(二)、醫療援護

1. 孕產婦及幼兒的醫療援助

(1) 妊娠中毒症等療養的援護

妊娠中毒症或孕產婦的糖尿病、貧血、產科出血、心臟病發等合併症是孕產婦死亡或孕產期死亡的原因外，亦是早產兒或身心障礙的原因。因此除了訪問指導之外，對於有必要住院治療的孕產婦(低收入戶)亦早期提供妥善的治療(婦幼保健法第條)。本項業務與中央地方同步進行，自平成9年度(1997)開始編列預算。

(2) 早產兒養育醫療

由於早產兒比正常新生兒除易發生種種生理缺陷、容易感染疾病、死亡率極高外，身心障礙後遺症的可能性也很高，因此出生後即刻給與適宜的處置是非常重要的。出生體重不足 2,500 公克的新生兒應以體重不足嬰兒申報(婦幼保健法第 18 條)。保健站收到申報書後，應進行訪問指導(同法第 19 條)或協助辦理指定養育醫療院所的住院事宜(同法第 20 條)。對於極低出生體重早產兒(2,000 公克以下)、體溫過低、呼吸或消化系統異常、或嚴重黃疸的嬰兒應給付嚴重早產兒的養育醫療(如表 3-13)。

表 3-13 日本歷年早產兒養育醫療給付件數

	養育醫療給付件數
平成 5 年('93)	22004
6 年('94)	23531
7 年('95)	21508
8 年('96)	21038
9 年('97)	22560
10 年('98)	26021

資料來源：厚生省「社會福利行政業務報告」

(3) 育成醫療

對於身體有重度殘障的兒童，或因拋棄不顧而造成的重度殘障兒童，若經認定經由手術治療後，能有確切的治療效果時，可向指定育成醫療院所，申請公費醫療給付(兒童福利法第 20 條)，有關給付情形如表 3-14 所示。另外因身體缺陷之故，亦給付所發放醫療器材補裝具(同法第 21 條之 6)，結核病童亦給與療育給付(同法第 21 條之 9)。

表 3-14 日本依據兒童福利法之育成醫療給付情形
(單位 人)(給付件數)

	平成 8 年 (’96)	9 (’97)	10 (’98)
總數	55968	57437	59044
肢體障礙	9975	10328	10485
視覺障礙	7036	7089	7084
聽覺平衡機能障礙	2581	2602	2605
聲音言語咀嚼機能障礙	12025	12633	12941
心臟缺陷	7883	8136	8644
腎臟缺陷	923	1209	1280
其他的內臟缺陷	15543	15440	16003
訪問看護	2	-	2

資料來源：厚生省「社會福利行政業務報告」

2. 小兒慢性特定疾病治療研究業務

小兒慢性病患因須長期治療，故醫療費用的負擔較大。若擱置不顧，則影響兒童健全的發育。自昭和 43 年度(1968)以來，在早產兒養育醫療項下，開始提供苯酮尿症等先天代謝異常的醫療給付，之後血友病及兒童腫瘤等治療研究業務亦陸續展開。昭和 49 年(1974)9 月再將原有的各項小兒慢性疾病方案，大幅擴大病患對象，並統合小兒慢性特定疾病治療研究業務(見表 3-14，3-15)。平成 2 年度(1990)開始將神經肌肉的疾病亦列入研究對象。透過以上業務，除可確立及普及病患的相關醫療外，並可減輕病患

家庭的經濟及精神的負擔。平成 10 年(1998)2 月開始強化中央及地方的審查制度及設置病患數據的登錄業務，以確保本項業務能正確地推動及執行。由於小兒慢性疾患治療期長，醫療費十分驚人，因此並單獨列有小兒慢性特定疾患治療研究事業，經政府認定通過者，並領有小兒慢性特定疾患津貼，以減輕病患家庭之經濟負擔，其相關特定疾病名稱則如表 15 所示。

表 3-16 則是小兒慢性特定疾患治療研究事業對象的給付人數，以先天性代謝異常而言，1995 年的給付人數則有 7,558 名，1996 年則有 8,104 名，而 1997 年則有 8,085 名，顯見日本先天性代謝異常病患仍有一定之數目。

表 3-15 日本特定疾患治療研究對象疾患一覽

疾患名	實施年月	
1	Paget 症	昭和 47 年 4 月
2	多發性硬化症	昭和 48 年 4 月
3	重症筋無力症	昭和 47 年 4 月
4	全身性紅斑狼瘡	昭和 47 年 4 月
5	亞急性脊髓神經病變	昭和 47 年 4 月
6	再生不良性貧血	昭和 48 年 4 月
7	(病名待查)	昭和 49 年 10 月
8	筋萎縮性側索硬化症	昭和 49 年 10 月
9	強皮症、皮膚筋炎及多發性筋炎	昭和 49 年 10 月
10	特發性血小板減少性紫斑病	昭和 49 年 10 月
11	結節性動脈周圍炎	昭和 50 年 10 月
12	潰瘍性大腸炎	昭和 50 年 10 月
13	大動脈炎症候群	昭和 50 年 10 月
14	黏液病	昭和 50 年 10 月
15	天庖瘡	昭和 50 年 10 月
16	脊髓小腦變性症	昭和 51 年 10 月
17	柯隆氏症	昭和 51 年 10 月
18	重症肝炎	昭和 51 年 10 月
19	惡性風濕關節症	昭和 52 年 10 月
20	帕金森症	昭和 53 年 10 月
21	類澱粉神經病變	昭和 54 年 10 月

22	後縱韌帶骨化症	昭和 55 年 12 月
23	韓廷頓舞蹈病	昭和 56 年 10 月
24	Willis 動脈輪閉塞症	昭和 57 年 10 月
25	肉芽腫症	昭和 59 年 1 月
26	特發性擴張型心筋症	昭和 60 年 1 月
27	(病名待查)	昭和 61 年 1 月
28	表皮水疱症	昭和 62 年 1 月
29	膿疱性乾癬	昭和 63 年 1 月
30	廣範脊柱管狹窄症	昭和 64 年 1 月
31	原發性膽汁性肝硬變	平成 2 年 1 月
32	重症急性胰臟炎	平成 3 年 1 月
33	特發性大腿骨頭壞死症	平成 4 年 1 月
34	混合性結合組織病	平成 5 年 1 月
35	原發性免疫不全症候群	平成 6 年 1 月
36	特發性間質性肺炎	平成 7 年 1 月
37	網膜色素變性症	平成 8 年 1 月
38	(病名待查)	平成 9 年 1 月
39	原發性肺高血壓症	平成 10 年 1 月
40	神經線維腫症	平成 10 年 5 月
41	亞急性硬化性全腦炎	平成 10 年 12 月
42	(Budd-Chiari) 症候群	平成 10 年 12 月
43	特發性慢性肺血栓塞栓症 (肺高血壓症)	平成 10 年 12 月
44	(Fabry) 症	平成 11 年 4 月予定

表 3-16 日本小兒慢性特定疾病治療研究的病患對象及給付情形

	平成 7 年 ('95)	平成 8 年 ('96)	平成 9 年 ('97)
總數	120106	122794	121293
惡性新生物	22777	23987	23795
慢性腎疾病	7203	6839	6432
氣喘	9773	8813	8433
慢性心臟病	8241	7772	7430
內分泌疾病	38027	41287	40952
膠原病	3878	3979	3746
糖尿病	6452	6509	6623
糖病	7558	8104	8085
先天代謝異常	1540	14588	14933
血友病等血液疾病	957	916	864
神經・肌肉疾病			

資料來源：厚生省婦幼保健課調查

3.孕產期的醫療對策

為因應妊娠及分娩時的緊急突發狀況發生，確保孕產期的醫療為重要的工作。昭和 53 年度(1978)開始設置新生兒集中治療管理室(NICU)，昭和 59 年度(1984)開始設置母親胎兒集中治療管理室，為求順利運送之故，自平成 3 年度(1991)開始，補助醫師及護士共乘的救護車。平成 8 年度(1996) 為大幅擴充孕產期醫療系統設備，除補助綜合孕產期婦幼醫療中心外，並增加各項配備。

第五節 孤兒藥法運作情形

由於考量罕見疾病病患的稀少性，以致市場機能無法滿足病患的需要，因此造成病患的醫療人權被忽視，日本政府於 1993 年，在原藥事法中加入孤兒藥及用品的相關規範，特別是由於開發藥品往往需要大量人力、物力、與財力，在完全不具利益的前提下，廠商實在很難投入罕見疾病相關藥物的開發，因此使得日本為繼美國之後，第二個進行孤兒藥立法的國家。

根據日本厚生省（Ministry of Health and Welfare）的定義，所謂的「孤兒用品」（Orphan Products）包含罕見疾病用的藥物及醫療器材，同時日本厚生省亦規定符合三項孤兒用品標準的申請案，才能獲得相關法令的贊助，其中包括下列三項標準：

（一）該項疾病人口在日本需低於五萬人

由於日本厚生省界定孤兒用品只適用於罕見及嚴重的疾病，同時病患人數需少於五萬人，換言之，約佔日本人口總數 1.2 億的萬分之四。

（二）該項用品在醫療照護上有高度效用

該項用品必須是沒有其它藥物或替代品，或是與其它既有藥物相較，

其有效性與安全性均需較佳。

(三) 該用品必須具備開發的高度可能性

該項用品必須在使用上具備理論基礎，同時也必須有一套可行的開發計劃。

在上述三項原則作為日本官方獎勵孤兒藥及用品研發的標準下，日本政府並成立「藥物安全及振興組織」(OPSR)，作為執行孤兒藥相關獎勵研發的行政機構，其功能包括經費補助、核准免稅、及諮詢服務等。首先，日本之「藥物安全及振興組織」可核准獎勵開發孤兒用品，其獎勵內容包括研究及試驗成本，最高並可高達總成本的半數；該項獎助金額來自厚生省，而獲得獎助孤兒藥研發的廠商，並且須在用品上市後回饋部分銷貨收入給 OPSR，以作為運作孤兒用品計劃的必要行政成本。

OPSR 並與厚生省維持緊密合作關係，提供厚生省有關核准孤兒藥及用品研發的建議，同時 OPSR 也被授權審核開發者可資抵減稅額的研究成本。厚生省為加速審核孤兒用品的研發獎勵，並將採取優先審核的行政程序，一旦審核通過，孤兒藥再審查的時間則延長為十年，而醫療用品則是七年後。

表 3-17 日本稀少疾病用醫藥品承認狀況

年度	指定數	既承認數
1993	40	-
1994	29	10
1995	11	5
1996	26	15
1997	5	8
1998	6	7
1999	13	17
合計	127	64

資料來源：2000年2月參訪日本厚生省簡報附件。

根據日本歷年來孤兒藥研發獎勵的申請情形觀察（參見表 3-17），歷年來共有 127 件經指定的孤兒藥研發案件，但最後則只有 64 件最終獲得日本政府承認，其中被取消孤兒藥研發獎助的因素包括有，原先研究期待的效療並未出現、未來後續開發成本高昂、或是相關開發已被其它廠商搶先完成等。依日本厚生省簡報資料觀察，目前每年編列孤兒藥及用品開發的經費為日幣七億，惟值得注意的是孤兒藥研發的獎勵申請件數似有逐年下降的趨勢。

第四章 德國與歐盟罕見疾病防制之研究

第一節 前言

在德國有關罕見疾病之預防、治療、復健與照護議題，並沒有單一權責機關負責¹，也沒有一致性的法律規定對罕見疾病概念加以定義、認定，而是根據個別社會安全制度以及相關衛生、社會政策、措施，依具體事件或患者個別症狀與生活情況分別加以處理²。在比較制度上而言，德國社會安全體系堪稱完整而綿密，雖然對於罕見疾病之相關事宜，未設有專法或專責機構負責，依據現行相關疾病保險法、長期照護保險法、家庭津貼、社會救助等規定，亦可對罕見疾病的防治、患者需要的填補、壓力的減緩，有所助益。病患團體與網絡體系的建立，也可提供病患相關專業諮詢、公共與社會資源的提供、互相之間情緒與壓力的支持與疏解。但是終究因為缺乏有效的統整，個別國家罹患疾病種類的繁多而病例稀少，預期對其加以有效防治恐未達經濟規模，未能成為國家施政上的重點。但罹患者及其家屬身心與經費耗費又相當龐大，而對於罕見疾病的研究事實上也有助於其他類似性疾病瞭解、治療、預防。而個別社會安全體系或相關政策依據個別定義、資源與程序，不但未能發揮整合效能，亦因個別制度體系的限制，缺漏不足之處所在多有。

因此歐盟各會員國家即將此統整工作交由歐盟主持，以收協調、統合效果。除此之外尚因下列原因而必須更進一步採取行動：

¹ 根據筆者透過 E-Mail 詢問 Bundeszentralstelle zur Gesundheitsaufklärung, Harald Lehmann 先生 (1999/09/03) 有關罕見疾病在德國相關議題，其回答稱並沒有一個機關總其成。

² 根據 AOK Berlin Oefentlichkeitsarbeit, Carmela Onnembo 回答筆者詢問：die gewuenschten Angaben koennen wir Ihnen leider nicht geben. Bei seltenen Erkrankungen handelt es sich immer um Einzelfallentscheidungen. Es gibt keine geregelte Leistungen bei seltenen Erkrankungen (Carmela.Onnembo@bln.aok.de)。

- 1、人體某些功能共通性少，而且常常出現失序狀態（disorders）。
如果加強對罕見疾病的研究以及知識，將有助於人們對這些現象的瞭解
- 2、在個體層面而言，罕見疾病罹患者通常為兒童，常造成家庭重大負擔，甚至悲劇。現代醫學責無旁貸，應該如同提供一般病患一樣的醫療處置與知識給罕見疾病患者
- 3、關於罕見疾病之處置、診斷方法以及治療的進展，因為缺少研究基金以及人力投入，發展過於緩慢（Hansen 1998）。

但是該組織初期之工作仍沿襲美、日立法與實施先例，限於有關孤兒藥法研發與市場化，以及各國有關罕見疾病資訊的整合與改善問題，對於醫療與社會政策的統整與患者財務與精神壓力的減輕，仍待未來更進一步之努力³。本報告即對現行德國有關罕見疾病的相關制度與措施，與將歐盟之作法加以說明。由於德國對罕見疾病問題沒有一致性定義與規範，而是由各相關社會保障制度依具體案例提供相應給付，故本報告先介紹制度建制較新、具一致性定義，立法加以規範，採取相應措施的歐盟罕見疾病對應措施，然後再介紹德國之狀況。

第二節 歐盟立法與相關措施

在德國「罕見疾病」(Seltene Krankheiten)並非醫療專業上的概念，而是社會政策上的議題。由於罹患者人數少，病症多樣，在醫學、醫療體系，以及公共衛生方面依既有的建制與組織加以處理。在涉及這類疾病的藥品或營養給付時，才見其在健康保險政策上被討論。由於其昂貴的研發費用和為數甚少的病患，使得罕見疾病藥品的研發以及市場化成本很難回收，故藥廠對其研發缺乏誘因。歐盟其他會員國也有類似的處境。因此在歐盟

³ 我國 2000/02/09 立法院通過，總統公布的「罕見疾病防治及藥物法」，將相關醫療（防治、治療）、藥政與產業（研發、輸入、供應）與社會政策（健保、病患權益）加以結合，堪稱世界首例。

的層次上，會員國間達成共識，自 1999 年元月至 2003 年，以五年為期，針對罕見疾病藥物的研發、認定、市場化、以及罕見疾病相關資訊統整與改善、病友團體的支持等，採取具體行動，稱為：歐洲聯盟罕見疾病行動方案（Aktionsprogramm der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten，1999 – 2003，以下稱本方案）。

另外為針對罕見疾病藥物建立認定標準、程序以及主管機制以利工作的推動，歐洲執行委員會（The European Commission）於 2000 年 4 月 27 日接受歐洲議會 2000 年元月 22 日通過的 Regulation 141/2000「孤兒藥法」⁴，由於本法案首次透過立法程序，具體的針對罕見疾病以及藥物的認定標準、程序與主管組織詳細的加以規範，就歐盟機構組織分工而言，被歸類於：健康部門，這是罕見疾病概念在歐洲正式成為公部門健康政策重要議題，是一大突破。本法案直接而整體的對歐盟各會員國家具有拘束力（見：罕見疾病藥物法 Article 4, 第二句）這是歐盟展現規模經濟管理的案例之一，同時也是歐盟十六個國家一起，繼美國、日本、澳洲和新加坡之後，立法規範獎勵孤兒藥品之研發。以下分別加以介紹。

（一）歐洲聯盟罕見疾病行動方案：

根據 1999 年 4 月 29 日歐洲參眾兩院第 1295/99/EG 決議訂定本方案期間五年 1999 年 1 月 1 日到 2003 年 12 月 31 日。主要內容：

- 1、 建立一個整合的、互補的罕見疾病資訊網絡，並且對現行相關資訊網站建立入口網站，使資訊能充分利用
- 2、 提供教育訓練補助，隨時更新本專業知識對於早期發現、確認，合宜適當處置，以及預防等的加強與改善
- 3、 支持國際合作，並加強與罕見疾病直接、間接相關的病患團體

⁴ <http://pharmacos.eudra.org/pharmacos/docs.htm>

的聯繫，支持歐盟層次的、跨會員國之間的相關志願性、專業團體間持續性的協調與合作

- 4、由歐盟層次支持各會員國對罕見疾病的控制，建立早期預警制度，以及建立並促進各罕見疾病專家組織之間的連結
- 5、歐洲執行委員會必須與各會員國密切合作執行本方案。
- 6、提供 650 萬歐元作為執行本方案之費用

(二) 孤兒藥法：

所謂的孤兒藥品指適用於所謂的罕見或「孤兒」疾病(rare or 'orphan')，此類疾病在歐盟人口中每 10,000 人有 5 名以下患者之謂⁵。據估計此類疾病種類約有 5000 種之多，本法案即適用於鼓勵製藥產業投資研發罕見的或/以及「不經濟的」疾病的有效療劑。歐洲執行委員會接受歐洲議會「孤兒藥法」的次日，即 4 月 28 日相關廠商即可提出申請，廠商之申請可於該產品未上市前之任何階段向「歐盟藥品審議署」(European Agency for the Evaluation of Medicinal Products :EMEA) 提出。本法設立一系列獎勵誘因，包括給予十年的專利，部分或者全部免除許可程序的費用等。

(三) 罕見藥品審議委員會的設立

本法也設立罕見藥品委員會 (Committee for Medicinal Products)，職司審議罕見藥品申請案件是否符合萬分之 5 之標準，或者是否有充分的理由證明該項投資是否值得。另外本委員會也做為歐洲執行委員會諮詢有關歐盟建立與發展罕見疾病藥品政策，協助執行委員會草擬有關罕見疾病藥品國際事務上的政策方針與證照發放事宜。本委員會是歐盟科技專業委員會中第一個有病患團體代表且具有全權代表資格參加組成的委員會。委員代

⁵ 美國為萬分之 7.5，日本為萬分之 4。

表共二十一位成員，其中每一會員國任命一位委員，計十五位，歐洲執行委員會任命六人，其中三位為病患團體代表，三位由 EMEA 推薦任命。於 2000 年 4 月 14 日組成，同年四月十九日召開第一次會議⁶。

· 由此可見罕見疾病相關議題含括不同團體組織，必須以制度性規制方式，將這些功能上可能互不相涉的組織團體聯繫起來，形成一個互動體系，這些包括製藥工業、各國健康政策主管機關、病患團體、EMEA，以及歐盟執委行委員會等。

不過這項行動方案以及立法等行動在德國至今尚無相應的具體措施被提出。德國關於罕見疾病的預防、治療、復健、照護、財務支持等，皆以現行社會安全制度相關體系支持。惟相應於歐盟之行動方案與作為，德國在病患團體網絡的建立上，已採取相應的措施建立互相之間資訊網絡。以下即分別加以說明。

第三節 德國現行相關制度

一、德國社會安全網絡建構

如所週知，德國社會安全制度進行制度化變革，建立現代化國家社會安全保障體系是始於 19 世紀末，此時之代表則為俾斯麥的三大社會立法：疾病、職業災害、年金社會保險體系。其後 1927 年建立失業保險體系，復於 1994 年建立長期照護社會保險體系。於此同時逐步建立兒童（家庭）津貼制度，並且將以往持續運作的社會救助體系⁷，於 1960 年代進行改革。至於病患團體（為社會性互助組織之一環），亦於 60、70 年代起大量興起，90 年代起透過網際網絡科技與技術紛紛建立各自的，以及相互之間的連

⁶ [http://pharmacos.eudra.org/pharmacos/\(2000/05/02\)](http://pharmacos.eudra.org/pharmacos/(2000/05/02))。

⁷ 1950 年代社會法典化

結，這一集自身利益的衛護者、結合學術專業以及相互之間議題導向的連結合作、資訊的相互提供、對事故以及政策的反應、行動與監督能力明顯的比以往提升，直至近來甚至直接、間接參與政策形成亦為一不可忽視的力量。

如圖 4-1：社會性風險結構之定位與社會安全各體系之連結所示，就德國社會安全體系而言與罕見疾病議題相關連的體系計有：疾病、年金、長期照護等社會保險體系、社會救助、家庭津貼等，而醫療政策體系以及病患團體則為與社會安全體系相關，但是其與社會安全體系之間仍存有區隔。底下即以此為架構，分別對如上所列的制度體系，針對德國罕見疾病相關議題扼要的加以說明。惟這些體系並未明確的對所謂的罕見疾病加以定義，提出患者的權利義務規範，也未對罕見疾病的預防、治療、復健有明確說明，本研究第六章結論部分，將就現行德國罕見疾病相關體系針對預防、治療、復健、財務、負擔以及支持等加以檢討。

圖 4-1 社會性風險結構之定位與社會安全各體系之連結

風險種類	我國	德 國*	
		社會法典	篇 名
因為接受職業、就業訓練而致延遲有酬工作	職訓津貼	第二篇	職訓促進制度
失業	失業給付（勞保）	第三篇	就業促進制度
疾病、意外傷害	全民健保	第五篇	疾病保險
老年、障礙與死亡	公教、勞、農保所謂的現金給付，以及公教退撫保險、勞基法勞工退休準備金。但嚴格而言，並沒年金保障制度，幾乎為一次給付，現正規劃新體系中	第六篇	年金保險
工作意外傷害、職業病	勞保：傷病給付；公教保險	第七篇	職業災害保險
貧窮	社會救助制度	第八篇	社會救助制度
照護需求性	無統一體系，分散各制度中	第十一篇	長期照護保險
因服役或戰爭受傷或死亡事故	軍保 功勳子女各種扶助、保障		公共補償
撫養兒童而致加重生活費用負擔	無		兒童津貼

資料來源：德國部分：Schewe, Dieter 1999:1

二、罕見疾病防制與相關給付

與罕見疾病防制相關的牽涉到醫學、公共衛生、疾病保險、長期照護保險、家庭津貼(家庭負擔平準制度)等相關法制，另外則為聯邦社會救助法，以及病患團體支持網絡其關係如圖 4-2：罕見疾病防制相關體系關連圖所示。相較美國、日本⁸等國家而言，德國雖然沒有訂定「孤兒藥法」，但是透過其社會疾病保險法所提供的各項給付（如下所述），以及長期照護保險制度之實施，對罕見疾病預防、篩檢、早期發現、治療、用藥，以及長期照護給付等，雖不能說其範圍、幅度、水準超越這些國家，但保障之周全，給付規範之詳密，應該不在其下，可說有過之而無不及，這德國體制之特點，即以制度性風險保障制度建構人民風險預防管理之機制，經濟、社會處於弱勢地位如罕見疾病患者，固然從個體觀點似乎遭遇悲慘，身心壓力極大。但是依但處於制度安全網中，則與其他民眾具有一樣之社會權，透過社會安全網，將大幅度的減輕患者精神、體力、財務壓力。以下概要加以說明各自的給付與功能。

（一）醫療與公共衛生政策體系

當前德國醫療與公共衛生政策的重點可歸納為如下幾個重點

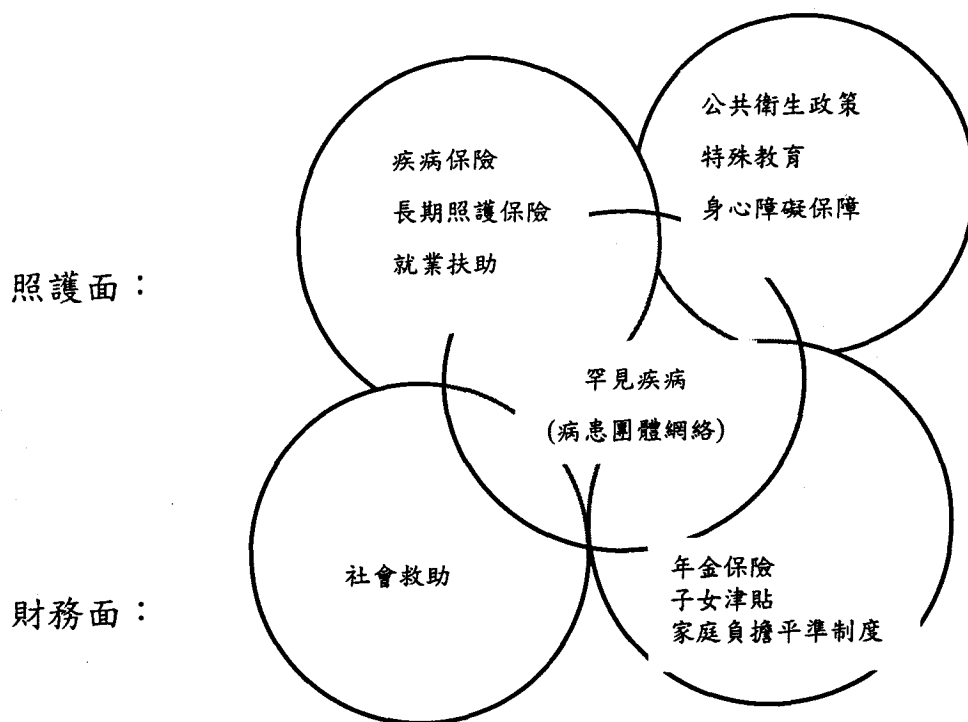
- a、愛滋病的防範、處置與教育宣導
- b、環境病以及職業病之預防、治療與宣導
- c、基因（遺傳）工程在植物、食品、動物上應用之監督
- d、傳染病及衛教

由於罕見疾病種類多而患者少，故在規模經濟以及施政優先順序上居

⁸ 雖然日本也繼德國於 2000 年實施公共介護保險，但是其含括年齡限於 40 歲以上，且有疾病之限制，與德國相較，保障之內涵狹窄得多。罕見疾病患者固然有中年發病者，但是也有很大部分是兒少時期病發，因此在日本對這部分人口群就無法受介護保險提供之照護給付保障。

於邊陲位置，因此可說將罕見疾病之預防與治療工作重點置於疾病保險制度中。但是疾病保險制度功能與性質，常會偏向以治療為主，預防為輔之境地。而令罕見疾病之預防、通報，以及研發工作因為未達規模經濟，而被忽視，且疾病方式大半藉由遺傳方式進行，應此如果沒有建立好的通報系統與協調追蹤系統，則家族極易發生，造成更大問題。是以這方面的防治、通報、研發、追蹤治療，應該在現有醫療、公共衛生以及社會支持方面有一制度性整合，以收事半功倍之效，故工作應與疾病或健康保險有所區隔。

圖 4-2 罕見疾病防制相關體系關連圖所示



(二) 疾病保險：

1、制度體系大要

德國社會疾病保險制度之功能含括預防、治療、復健。以實物給付為原則，分為門診、住院、牙醫、藥品等部門，保障對象約涵蓋全人口的 89%。保險人體制為多元保險人制度，於國家監督之下實施自治管理原則。其餘之人口則大部分屬於「官吏、法官與軍人」部分，依恩給原則建立一有別於一般勞動者為保障對象的社會疾病保險制度，實施醫療費用核退制，核退比例約為 85%。為數約為 4% 的低收入者，其醫療問題則由社會救助制度加以含括。其餘甚少之部分則為自雇者，依志願原則參加私人保險。

一般而言，凡是社會疾病保險被保險人（包括被保險人及其眷屬）在醫療院所所有之醫療費用，即住院部分膳宿費除外，包括預防、療養、治療以及復健，皆由疾病保險人負擔。藥品部分，除法律規定需繳納之部分負擔外，若部分負擔超過所得一定額度以上，則免除負擔（BMA 1998: 179-181）。故罕見疾病患者依法在醫療給付部分可獲得解決。關於特殊食品、營養品，則容易引起爭議，一般而言只有在疾病保險人認定為醫療已極具有臨床療效性質的才會被歸類為給付項目，其餘可能被歸類為一般營養食品，而被排除於給付之外。這是社會疾病保險體系不足之處。

2、被保險人給付請求權

被保險人對於以下事項具有給付請求權，疾病保險制度負有確保給付之義務

- a、疾病預護（Verhuetung von Krankheiten）（疾病保險法§ § 20 至 24）
- b、疾病早期診斷（Frueherkennung von Krankheiten）（疾病保險法§ § 25 至 26）
- c、疾病治療（疾病保險法§ § 27 至 43b）

- d、生育與母性保護（帝國保險法§ § 195 至 200b）
- e、對病患團體進行補助（疾病保險法§ 20）其他協助（疾病保險法§ § 24a,b）
- f、1989 年開始給付被保險人「喪葬津貼」（疾病保險法§ § 58,59）

疾病保險法賦予各疾病基金會關於其被保險人健康照護事項，不是等待被保險人罹病了，才採取行動。而是在疾病未發生前就應提供相應措施：預護(Vorsorge)、預防(Verhuetung)、以及疾病早期診斷(Fruherkennung)等健康促進(Gesundheitsfoerderung)措施與作為，事先而且主動的協助被保險人對抗疾病風險。健康促進項目比較重要的有兒童預護與疾病早期診斷，防癌例行檢查、齒科檢查、預防注射等。在預防方面比較重要的是工作與職業領域健康危害之預防，疾病與職業災害保險保險人共同攜手合作進行。

關於 e 項之規範在此先加以說明，由於病患團體對於健康預護（特別是在預防方面）以及復健方面助益甚大，因此疾病保險規範凡以此為目的而設立之病患團體，可以從疾病保險人得到活動上之補助。目前這方面補助之要件限定在醫療相關之活動為範圍。而各疾病保險聯邦總會共同的，統一商訂要實施補助之疾病類型病患團體。現行在聯邦保險醫師協會參與下，選出如新陳代謝疾病、癌症、糖尿病、神經性以及移動性障礙等類疾病病患團體，各疾病保險人可透過審核方式予以補助(Ermessensleistung)。因此不管罕見疾病患者是基於個人，或參與病患團體，皆可在疾病保險架構下，依相關規定獲得應有給付。以下針對疾病保險制度相關規範進一步加以說明。

關於醫療預護性給付方面：

疾病保險法不但規範各疾病保險人必須負起如上疾病預護、預防、早期診斷之作為責任，也同樣賦予醫師醫療行為應儘早的針對疾病傷害事故，適切恰當作為之任務。因此當醫療處置必要時，被保險人具有向保險

醫師關於醫療處置之請求權，並且在該疾病未發之時，即應能夠獲得藥品、儀器、輔助器具等給付，以便

- a、 對於在可預見未來即將促成衍發疾病之前之衰弱身體健康狀態，有效改善增強
- b、 關於有害兒童健康發展之因素採取有效因應作為
- c、 避免落入「照護需要性」

這些必要給付作為之種類與範圍依醫療專業標準而定。唯其基本原則為「門診優先住院」(ambulant vor stationaer)、「門診復健優先長期照護」(ambulante Rehabilitation vor Pflege)。疾病保險人如認為該預防措施與疾病治療仍然不夠，則可再依醫療上之理由給付門診預護療養(ambulanter Vorsorgekur)，被保險人每隔四年才能使用一次，一次以三週為限。如果門診預護療養仍不足，則保險人可給付住院預護療養(stationaere Vorsorgekue)，但以與保險人契約之機構為限，被保險人同樣的每隔四年才能使用一次，一次以三週為限。住院預護措施特別是針對兒童與青少年而作。

在德國將疾病預防部分再細分為初級預防(Priimaerpraevention)、次級預防(Sekungdpraevention)、以及三級預防(Tertiaerpraevention)兩大部分。健康啟蒙教育與健康促進措施屬於前者，疾病早期診斷則屬於次級預防措施，預防疾病惡化(復健)則屬於三級預防。在此先說明初級預防措施，焦點則置於生育協助(Mutterschaftshilfe)。

關於生育協助方面

疾病保險於1967年起對懷孕婦女全面實施，並作為初級預防措施之生育協助給付，費用由疾病保險負擔。主要給付包括確認懷孕，以及十次母體與嬰兒檢查，並將檢查結果詳細登載於「媽媽護照」中。特別是嬰兒是否健全？是否生產需特別協助？以及產前產後母子危險，如難產、胎兒死

亡等之防範。

關於疾病早期診斷方面

針對特定疾病類型醫療檢查與診斷應該儘早於未病發前實施。主要措施包括：1971年實施新生嬰兒，以及兒童疾病早期診斷計劃(Das Krankheitsfrueherkennungsprogramm fuer Saeglinge und Kleinkinder)以及男女癌症早期診斷計劃。因此疾病保險法規定，凡被保險人年滿35歲即可每年享有一次以疾病早期發現為目的之健康檢查，特別是對心臟病、血液循環性疾病、腎臟病以及糖尿病等提供檢查。婦女滿二十歲，男性滿四十五歲以上，每年可使用一次癌症預防檢查。

保險醫師聯邦協會與疾病保險人協會還可針對特定人口群，以及年齡層提供必要健康檢查。特別是針對兒童進行之早期診斷，疾病保險負擔被保險人之眷屬，兒童，0到6歲定期性檢查之所有費用包括身體、心智發展狀態，含括九項檢查項目。10歲後關於青少年身體與精神發展，及早發現危害、障礙或不足，必要措施即可及早介入。

關於疾病治療方面

- a、醫療處置(疾病保險法§ 28)
- b、牙醫給付，包括補牙、換牙(疾病保險法§ § 28至30)
- c、疾病用藥、醫療輔助儀器、用品(疾病保險法§ § 31至36)
- d、居家護理與居家服務(疾病保險法§ § 28至30)
- e、住院醫療處置與安寧照護(疾病保險法§ 39)
- f、醫療與補充性復健、就業復健(疾病保險法§ § 40至43)
- g、其他協助(疾病保險法§ 24a,b)

疾病保險法規定所謂的醫師醫療處置作為，含括所有契約醫師在內，關於預護、疾病預防、早期診斷以及疾病處置所有之必要、充分、合於醫學要求之作為而言。即凡屬疾病，疾病保險法賦予給付關係之雙方：保險

人與給付提供者，皆須提供必要、充分，合於醫學一般要求之作為。

再者，有關疾病用藥、醫療輔助儀器、用品方面，除了感冒、咳嗽用藥和相關聯之止痛藥劑，瀉藥、暈車藥，不列入給付。1991年起對於藥效不明確之藥品也不與給付。其餘則列入給付，唯依藥品包裝份量分三級加重部分負擔。醫師開立如疾病復健體操、按摩、語言治療等，作為疾病復健必要而有效之所有實物用品以及服務，皆屬疾病保險給付範圍。

有關居家護理方面：

罹病之被保險人不只對醫療處置具有請求權，在居家護理（*haeusliche Krankenpflege*）方面也可以獲得給付。當患者接受住院治療，但是無法在醫院實施，或者願意以居家方式繼續治療，則疾病保險人依法就必須提供基礎照護，或者技術護理照護（*Grund- und Behandlungspflege*），甚至必要的家務處理（*hauswirtschaftliche Versorgung*），每個案例給付期間以四週為限。如果有需要且有足夠證明，疾病保險人得透過健康保險醫事鑑定服務中心之確認，延長居家照護之期限。一般而言凡罹病、傷害需要醫療治療者，疾病保險人得透過自治章程，提供患者居家護理給付。固然在德國疾病保險人行自治管理原則，理論上各保險人可能因為意願之不同，或者個別保險人之間對於居家護理之規範、要件有所差異，甚至欠缺。唯自1997年起透過第二次疾病保險新法案（*Das 2. GKV-Neuordnungsgesetz*），各疾病保險聯邦總會之間已經對給付居家護理給付要件、給付內容與高限等達成一致性共識。即只有在另一同居家屬無法提供必要的照護與護理時，有需要的被保險人得申請居家護理之給付。如果疾病保險人無法提供照護人力，則被保險人可以自行雇人照護，而向保險人申請居家護理費用之核退。居家護理之實施以家庭為限，機構住民無權申請使用（*BMG 1998: 186*）。

惟1995年起，因為實施長期照護保險制度，以「照護需要性」風險事

故為保障標的。因此有關該法定義下之「照護需要性」含括範圍內之給付，則列為長期照護保險法管轄範圍，疾病保險人對於此類之照護需求者不再提供給付，由長期照護保險人承擔照護給付任務。但是疾病保險人仍然提供較屬於短期、急性、需要醫療治療之居家護理給付。在此情況下罕見疾病患者如同其他被保險人，在兩種情況下，皆得以享領疾病保險制度以及長期照護保險制度提供之給付。

有關居家服務方面

被保險人因為住院治療、接受門診或住院療養、或生育療養，因而無法繼續處理家務者，則可向保險人申請居家服務（Haushalthilfe）。但申請者家中必須於居家服務申請開始之同時，至少有一個未滿 12 足歲或身心障礙之兒童在家，且家中無法人力可與家務照顧者為限。如同居家護理，被保險人也可以自行雇人照護，而向保險人申請居家服務費用之核退。

有關住院治療方面

疾病保險給付住院治療含括所有可能項目，罕見疾病當然包括在內，特別是醫師診療、護理、藥品、輔助器材、看護、病房費等。年滿十八歲以上之成年人每次住院以十四日為限，每日 17 馬克部分負擔。部分住院、或門診住院治療者，免除部分負擔。

有關安寧照護給付（Hospizen）方面

以往醫院住院之保險人在有限範圍裡，得享有安寧照護給付，其財源則是透過疾病保險人、長期照護保險人、社會救助、一般捐款，以及被保險人自己等多方財源加以挹注。自 1997 年起，疾病保險被保險人在提供安寧照護機構中，開始享有疾病保險提供之安寧照護給付請求權。不過給付是以定額之現金給付，疾病保險法有關安寧照護給付具體項目並未明定

(§ 39a SGB V)。同樣疾病保險法對於安寧照護機構、以及基金會與安寧照護機構雙方權義關係，也欠缺明確定義，這方面這需要再透過疾病基金會與安寧照護機構協會共同協商議定，再以契約方式解決。至於保險人申請安寧照護現金給付資格要件，則於聯邦綱要契約架構下議定，被保險人必須已經進駐安寧照護機構，且實施減痛措施（die palliativ- medizinische Behandlung）者，換言之此時之被保險人已經不再實施醫療處置，僅是個已在必要減痛措施支持下，進駐安寧照護機構、場所。如上所示，疾病保險人僅是與其他組織、法人共同出資支持，並非全額給付。

有關醫療復健措施與給付方面

病治療因為醫療處置仍不夠者，得申請醫療復健，包括前已述及之療養給付。復健仍以具有實際醫療效果為限。又分門診復健，以及復健機構住院治療之機構住院復健，包括病房費以及看護。費用由疾病保險人全額負擔，18 足歲以上者，需日付 25 馬克部分負擔，但是包括罕見疾病在在之特殊疾病種類，如酒癮、要癮、精神疾病等之慢性病患者，部分負擔以 14 天為限，並且不受每四年才得使用一次為限（療養）。

另外因受障礙危害或者照護需要性危害，有必要事先加以預防、去除、改善或減緩惡化者，疾病保險人尚提供醫療性附加復健給付（Medizinische und ergaen -zende Leistungen zur Rehabilitation）。

其他相關協助

主要的協助為醫師懷孕諮詢服務，項目包括必要的檢查、處方，以及法律（特別是刑法）有關墮胎可否之特別規定。20 歲以上之被保險人在醫師證明下，享有避孕藥物給付。

我國目前有全民健康保險，以往則有公保、勞保。過去的公保在 1980 年代末期提供居家護理，提供部分居家護理給付；全民健保實施後也提供

居家護理給付，但居家護理對象雖不像內政部限於中低收入戶，但其取向為以「護理技術服務」為主要內容。其給付的項目為訪視及診察；服務對象為只能維持有限自我照顧能力的病人，及清醒時間超過 50% 以上，活動限制在床上或椅子上，有明確之醫療與護理服務項目者，或病情穩定能在家中進行醫護措施者；而最重要的照護期限則以四個月為一期，視病人需要，由醫生開立居家照護申請書，得以延長照護。

一般而言長期照護應該是照護期為六個月以上稱之，且「居家護理」從嚴格的定義上來說，與長期照護有關係，但居家護理的照護對象有很大一部份為開刀之後或其治療後需要一段時間休養、療養者，為急性治療後續的作為為主，其中雖亦包括長期照護的議題，然而居家護理不完全是以長期照護為對象的。

另外，醫師或護理人員無法依病人的需要探訪，因為全民健保願意支付居家護理人員訪視費用的次數每月以兩次為主、最高四次為限，醫師則以每二個月一次為限，其認定標準以巴氏量表或科氏量表；給付項目的依據則用「資源耗用群」(RUG) 來算。

綜合以上，我們知道居家護理的給付項目非常有限。但照護需要者是每一天都需要照護的，其中更包括日常生活必須的功能（例如如廁...等）。

衛生署在 1990 年就開始推展「慢性病床」的計畫，於醫療網的計畫內，慢慢加重人口結構、疾病類型、文化、飲食習慣所造成的文明病及許多退化性的慢性病，這些慢性病的病床慢慢的成為推動重點。由於發現慢性病床的建置費用非常昂貴，後來就變成獎勵或鼓勵醫院成立護理之家。據瞭解護理之家只是病床或建設的費用之補助，在給付上仍舊維持如同居家護理的項目。

而護理之家的作用在於，若成立長期照護制度的話，將可供給足夠的床位，讓需要的人使用。但有需要的人怎麼去？費用誰來負擔？品質如何保障？誰有權力審核？這些問題目前皆沒有正式的制度及政策。

（三）長期照護保險

德國長期照護保險為 1994 年建立的新的社會性風險保障制度，依社會保險原則，架構在社會疾病保險保險人體制上，建立照護需要者照護需要性（Die Pflegebedürftigkeit）等級的認定程序、長期照護管理機制，以消費者選擇權導向為原則，提供照護需要者分級的現金、實物或混和性的基本性給付，機構式、社區、喘息、居家照護、專業、非專業照護等各種選擇。保障對象涵蓋所有人口（99%以上）。所謂照護需要性是指個人因身體的、精神的或心理的疾病或障礙，對於其尋常的、規律的日常生活起居造成影響，以致對於個人行使自身身體照料、飲食起居以及家務處理等，長期的需要藉助甚至依賴他人之輔助才能遂行，此種個人基本維生服務活動遞補之需要謂之照護需要性，有此需要者，稱為照護需要者。

德國長期照護保險制度實施至今已逾六年，固然隨者人口結構高齡化，照護需要者數量顯著增加，但費率仍然維持在 1.7%。保險人之保險財務仍有餘裕，目前正進行必要之改善，特別是品質之提升以及給付範圍之擴大。此一制度之建立可說民眾只需繳交少量保險費用，即可於風險事故發生時得到良好的、周全的、長期的、依個體偏好的照護保險給付。

罕見疾病患者，除了疾病與併發症需要急性、慢性醫療治療外，通常也具有「照護需要性」，尤其照護持續時間應該也很長，非常需要長期照護制度。罕見疾病患者若有照護需要性，得向長期照護保險人依長期照護保險法之規定與程序，依其需要等級、偏好請求相關照護給付，足可減輕

患者所需龐大照護費用的壓力與精神、體力負擔。

我國目前中央沒有一個一致而統一的長期照護制度！如將政策之定義放寬，則我國的長期照護政策是分立且極端殘補的。主要的精神為：長期照護為國民家庭及個體的責任，不是社會或公共責任。以自行解決為重點，國家於必要時才有限的介入。

我國目前由三個行政體系分別處理長期照護問題，形成法令規定與保障議題定義不一、給付方式有別，保障人口群區隔，形成分立而極端的殘補類型。三個行政體系分別為：衛政體系即行政院衛生署；內政體系為內政部社會司；退輔體系主要照顧榮民，由於退輔體系較為特殊，需具有榮民身份者才可接受照顧，雖近年已漸漸開放自費，但在此仍將分析之重點置於內政體系及衛政體系。

內政部而言，主要法源基礎是透過結合「老人福利法」與「社會救助法」，形成「中低收入老人長期照護」。固然社會救助法是任何人生活陷入絕境皆可申請，但目前長期照護主要對象限於老人，罕見疾病病患或照護需要者無法給付。就衛政體系而論，以如上述之分析。

目前國內罕病患者照護需要性滿足方式包括：

- a、購買市場保險者：私人保險提供居家護理居多，提供照護保險幾乎沒有。
- b、家人自己自行照護為主，但因為期間長久，無分日夜，精神體力壓力負荷極重，故一般家庭自行照護甚難持久。
- c、聘用監護工

就此而論，我國無論健康保險提供之居家護理給付與德國疾病保險提

供之居家護理、居家服務，無論在給付含括人口、項目、品質、水準接相去甚遠。而在長期照護問題上，差距更大，兩國罕見疾病患者待遇實相去甚遠。

（四）年金保險

德國年金保險基本上為單柱體制，提供勞動者及其眷屬與未成年子女所得／生活維持體系。置於官員、法官等則由國家依恩給原則提供性質類似之退休年金給付。基本上年金制度於罕見疾病患者相關連之處當在年金制度提供因老年、障礙退休，或主要生計者死亡時其遺屬等的所得／生活維持所需費用外，年金保險人尚部分的提繳年金領受人關於社會疾病保險，以及長期照護保險的保險費用，以使年金領受人於必要時，能具資格享領疾病與長期照保險給付。依德國社會保險制度原則：依法盡義務繳保費，才能依法享受相關社會安全給付之權利義務關連，年金保險制度在此扮演財務支援角色。不過當罕見疾病患者身份因為年紀長大成人，而喪失子女遺屬身份，缺乏足夠經濟來源繳交長期照護與疾病保險時，將危及疾病與長期照護保障，而需另覓比如社會救助管道解決。

（五）身心障礙者保護

在德國有關身心障礙者保護議題雖然尚未立有專法，而是散見不同社會保障體系中，而其整合也非易事。1986年聯邦政府在「社會法典」編纂過程中，也提出草案，預計列入社會法典第九篇。依世界衛生組織之定義，所謂身心障礙者是指，所有在身體、心理與智能之功能上，功能喪失或遭受不只是短期之傷害，以致不能依其年歲正常的遂行活動之謂。現行德國社會法典第一篇第十條規定：每一身體、精神、智能障礙者，或受此威脅者，不管其原因為何，皆享有‘社會權’（Soziales Recht），助其

-避免、去除、改善障礙，或預護障礙惡化、減緩障礙後果

-使其走向，並且培養其能力，生活於社區之中，特別是工作生活與位置之保障

這一基本原則不只是作為社會法上衡量以及法律適用之原則，同時也是德國復健政策與身心障礙者政策公認之指導原則。其目的在整合障礙者於一般社會生活之中。這項工作需要公部門、社會保障與社會團體協力合作，儘早介入，於一案例發生時即介入，放範再次發生。協助上則依個案之特殊性與需要以合適而必要之方法手段提供。

由於產生身心障礙者之原因與因素非常多而複雜，因此其身心障礙者的數量⁹、類別也非常多，相關的給付分佈在醫療給付、就業促進給付、社會津貼與服務的項目。醫療給付由疾病保險、年金保險、職業災害保險，以及醫療傷害補償提供。就業促進給付由聯邦勞動署、年金保險以及職業災害保險保險人，以及醫療傷害補償主管官署提供。社會津貼與服務由職業災害保險、醫療傷害補償制度，以及兒少、社會救助制度提供。這些給付與各種措施作為請見本文其他各相關討論。在此僅就罕見疾病相關之預防措施加以說明。

透過檢查或其者其他種方式，確認為罕見疾病遺傳帶因風險的人，疾病保險與社會救助制度都設有專業遺傳諮詢（Die genetische Beratung），提供有需要者包括懷孕等專業諮詢。同時也提供懷孕期間有關胎兒發育生長，以及預防排除罹病風險必要之醫療照護與檢查給付。而有關兒童少年之發展狀態也透過各種必要檢查與預護、諮詢措施加以保障，已如上述，此不再說明。

⁹ 1996年在德國重度障礙者約有6百60萬，約佔全人口之8%(BMA 1998:418)

（六）家庭負擔平準制度：

德國社會政策視家庭是社會秩序的基礎。兒童是未來社會的主人。家庭是培養人相互尊重、忍讓、愛、信任、安全感以及共同責任感的主要場所。隨著時代變遷，家庭的性質、功能與結構型態也朝向多元化發展，上列提到的德國相關社會保險制度也是以家庭為保障單位而設計，故未就業的配偶與未成年的子女其社會安全保障隨就業者以眷屬的身份加保，年金權益則共同享有；遇保險事故時，如失業，有配偶及子女者受領比單身者要高額的給付。另外有子女家庭在稅捐上亦享有比無家庭無子女的要優待，其因單身者之家庭負擔較有家眷者要輕，而進入老年後其生活費用亦需直、間接由（有子女的家庭）社會支持或提供。除此之外，適合於家庭居住以及適宜兒童成長的住宅政策也是重點。

1996 年後德國家庭負擔平準制度的財務柱石可說建立在稅法上的，以及依聯邦教育津貼法（Bundenserziehungsgeldgesetz）為依據的教育津貼（Erziehungsgeld）兩個基礎上。稅法上的家庭負擔平準制度又可依法源之不同，分為依所得稅法規範的子女特別課除額（Kinderfreibetrag），以及以 1964 年 4 月聯邦子女津貼法（Bundeskindergeldgesetz）為依據的聯邦子女津貼。1997 年子女特別課除額每年為 6,912 馬克（BMA 1998：601）。不過子女特別課除額、教育津貼以及住宅政策與本研究重點非直接關係，故此不再敘述。以下將說明子女津貼部分。

（七）子女津貼

德國子女津貼乃係國家當局為減輕人民扶養子女之經濟負擔，以維護子女社會機會均等，所採行的一種長期性、普及性、社會促進性所得移轉措施。制度始於希特勒時代，幾經更迭，而以 1964 年 4 月聯邦子女津貼

法 (Bundeskindergeldgesetz)，1974 年 8 月通過的「家庭負擔平準措施全面改革方案」(Gesamtreform des Familienlastenausgleichs)，以及 1990 年代幾次之修正較為重要。

重要的法源基礎為 1964 年 4 月「聯邦子女津貼法 (Bundeskindergeldgesetz)」。依據該法第一條及第二條規定，所稱子女 (Kinder) 不僅指親生子女，亦包括受繼子女 (Stiefkinder)、寄養子女 (Pflegekinder) 以及孫子女 (Enkel)。此外，由具有子女津貼受領資格者依法扶養之兄弟姊妹 (Geschwister)，因著扶養義務與扶養事實，在法律上，亦視同子女。因此，德國聯邦子女津貼法所稱之子女，係採廣義之定義，可涵蓋三代之親屬關係。其與軍公教退撫給養相關法規、法定年金保險、職業災害保險、公共勤務受雇者退撫附加保險條例、生態義工獎勵條例、歐洲聯盟相關法規等均有密切的關係 (盧正春 1993)。

原則上子女津貼給付歲數的上限為滿 17 歲，給付的額度依子女排序而分，具有濃厚的鼓勵多子政策意涵：

- 第一及第二位序子女，每個月可領能 220 馬克
- 第三位序子女，每個月可領 300 馬克
- 第四及第五位序以上子女，每個月每一子女可領 350 馬克
- 父母雙亡孤兒每名每月可領 220 馬克 (BMA 1998：607)

對其他沒有子女津貼制度的國家而言，德國罕見疾病患者及其家庭顯得生活負擔上比較輕，不過子女津貼以未滿十八歲為原則，如果患者超過十八歲以上，則失去這方面之生活支持，則患者及其家庭負擔將加重許多。

（八）聯邦社會救助法

社會救助給付，係社會安全制度針對國民一時因意外、災害或急難陷入危急或生活困境而需依靠他人他力才能度過困境之人們，提供基本生活保障措施，主要在確保限於困頓的人或家庭能夠排除其一時的生活困難，獲得符合人性尊嚴的基本生活水準。由於給付受領人之個別差異性極大，此類給付乃為所有給付體系中，最講究依受領人個別具體需要的保障措施。這些人通常為貧民、難民、災民。不過這項制度的特性為暫時性、補充性、具體的加以認定，通常需透過資產調查方式加以確認，是社會安全網絡中最基本的防線。

對罕見疾病患者個人，或其家庭而言，故可依此制度得到基本生活需要的滿足，但是罕見疾病患者罹病時間通常為終身，故從制度分工角度而言，如果罕見疾病患者依賴社會救助體系人數過多，恐將造成社會救助體系制度性質的改變。至於烙印的問題則不言可喻。嚴格而言，罕見疾病生活維持問題不應依賴社會救助體系解決，應該另循管道。

（九）罕見疾病防護網相關組織團體

兒童以及青少年健康的維持、促進，是社會共同的責任，這項工作包括減少或降低影響兒少健康的風險因子，及早發現並進行處置各種健康危害和慢性疾病，將罹病後果降至最低，並儘可能對罹患慢性疾病兒童提供充足的健康以及生活品質上的保障。罹患慢性疾病兒童的照顧與供養，不但是件長期的工作，而且對兒童本身以及家屬常常帶來精神以及財務上鉅大的負擔。因此德國政府認為如何將原本功能獨立分別運作的疾病治療、健康促進、預防之體系，社會組織與團體、病患或家屬自助組織以及各專業人力加以緊密連結，構成一綿密的網絡，通力合作，以達成上面所列的

任務，就成為政策上重要的課題。

長期以來德國健保體系中與罕見疾病相關的自助組織、家長組織就非常盛行，數量也非常多。因為德國慢性病患者以及身心障礙者皆想主動的自身參與到與他們健康有關的決策事務中，而病患家長團體長久以來也致力於將病患及其家長，與專業人員加以連結，提供專業諮詢以及透過相互合作，提升防治相關疾病的能力。

為將罹病兒童家長與親屬、醫師、治療師、學者專家、以及非醫學領域專業如心理分析師、社會工作師、教育專家、教師、各疾病基金會、從政者、政府相關部會、兒童相關組織團體等加以結合，緊密聯繫，形成防治網，德國民間相關團體於 1990 年代初期成立兒童防護網路機構 (Kindernetzwerk)，於 1995 年以問卷方式調查全國相關疾病自助組織、家長團體以及專業機構之名稱、地址、成立目的、提供服務項目、服務方式、以及病徵描述和可能獲得專業諮詢組織名稱、享有之權利與資源等等資訊，含括約 400 餘種兒少慢性/罕見疾病、障礙類型，建立可供大眾瀏覽的資料庫，於 1999 年加以彙整出版兒童防護資源手冊，書名為：「誰繼續幫誰？」(Wer Hift Weiter?, 1999)。該組織同時提供免費諮詢，並透過各種傳媒主動向大眾說明相關資訊，對國會相關立法進行政策遊說 (Kindernetzwerk fuer kranke und behinderte Kinder und Jugendliche in der Gesellschaft e.V. 1999,26)。

以 Phenylketonurie(PKU)患者團體為例，即組成「立案德國 PKU 及類遺傳性新陳代謝障礙權益促進會」(Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie (PKU) und verwandte angeborenen Stoffwechselstoerungen e.V.)。該組織提供如下的諮詢與資訊：

- a、有關患者法律，稅賦以及醫療上權益與資訊
- b、提供營養價值含量清單與烹調法
- c、相關藥品食品生產資訊
- d、區域聚會
- e、開設專業指導烹煮課程
- f、支持提供老中青年與 PKU 關懷接觸活動
- g、患者家庭協助¹⁰

(十) 病患團體在歐盟專業委員會

傳統上病患互助團體原本的角色在病友間資訊的互通、經驗交換以及情緒的相互支持，以及團體治療上的作用，在公共行政中其功能可能止於行政上的間接監督，或立法時的利益遊說角色，但是歐盟成立罕見疾病委員會時，委員成員即有三位代表來自病患團體，顯見病患團體參與與自身事務相涉的公共事務將成一趨勢。這在歐盟各委員會組成中還是首例 (EC 141/2000)。¹¹

¹⁰ <http://www.helfer.de/selbsthi/pku.htm>

¹¹ 根據歐盟提案說明資料，將病患團體列為委員會出席代表，乃因依據美國經驗，病患團體並非純是利益思考，而是認為他們對罕見疾病擁有許多專業知識，是專家 (expertise)。

第五章 我國罕見疾病相關法案與政策之評析

第一節 我國罕見疾病各類相關法案之分析

目前國內與罕見疾病相關之各類法案及其細項條文可大要略述如下：

(一) 憲法

根據憲法第十五條之規定：「人民之生存權、工作權及財產權，應予保障」。憲法第一五五條亦規定：「國家為謀社會福利，應實施社會保險制度。人民之老弱殘廢，無力生活，及受非常災患者，國家應予以適當之扶助與救濟」。依據以上憲法條文，罕見疾病患者之生存權應受國家保障；此外，罕見疾病患者屬身心障礙者，國家應予以救濟與扶助。

(二) 優生保健法

優生保健法第一條規定：「為實施優生保健，提高人口素質，保護母子健康及增進家庭幸福，特制定本法」。第六條規定：「主管機關於必要時，得施行人民健康或婚前檢查」。其中健康或婚前檢查之項目包括遺傳性疾病檢查、傳染性疾病檢查以及精神疾病檢查。第七條規定：「主管機關應實施左列事項：一、生育調節服務及指導。二、孕前、產前、產期、產後衛生保健服務及指導。三、嬰幼兒健康服務與及親職教育」。第十五條規定：「本法所稱有礙優生之遺傳性、傳染性疾病或精神疾病之範圍，由中央主管機關定之」。另外，第十六條亦規定：「接受本法第六條、第七條、第九條、第十條所規定之優生保健措施者，政府得減免或補助其費用」。此外，優生保健法施行細則第三條規定罕見疾病案例之通報制度，各級公立醫療院所如發現遺傳性、傳染性或精神疾病患者，應立即報告當地之

主管機關。同法施行細則第十條則規定有礙優生之遺傳性疾病範圍，其中曾列舉苯酮尿症、唐氏症以及亨汀頓氏舞蹈症。從以上相關條文可看出，優生保健法及其施行細則中規定優生保健服務項目、通報系統，但對有礙優生之遺傳性疾病範圍之規定仍不夠明確周延。此外，優生保健法條文並未考量罹患遺傳性疾病患者之醫療服務相關權益。

(三) 身心障礙者保護法

身心障礙者保護法第三條係規定身心障礙之範圍，其明確列舉項目並未包括罕見疾病患者，雖然罕見疾病患者符合殘障定義，但未來有必要在此法中將之明確列舉為身心障礙之定義項目。第十四條規定相關衛生主管機關應建立身心障礙新生兒案例之通報系統。第十七條規定：「中央衛生主管機關應整合全國醫療資源，辦理嬰幼兒健康檢查，提供身心障礙者適當之醫療復健及早期醫療等相關服務」。依據以上之條文，中央衛生主管機關有必要提供醫療服務，協助解決罕見疾病患者之困境。而同法第十八條規定當地衛生主管機關應視需要獎勵或設立身心障礙者之醫療服務機構與研究發展機構，第十九條則規定身心障礙者所需之醫療費若未列為全民健康保險之給付項目，則由各級政府視其障礙程度予以補助。另外，同法第四十四條規定：「身心障礙者參加社會保險，政府應視其家庭經濟狀況及障礙等級，補助其自付部分之保險費。但極重度及重度身心障礙者之保險費由政府全額負擔」。第四十六條更進一步規定：「對於身心障礙者或其扶養者應繳納之稅捐，政府應按障礙等級及家庭經濟狀況，依法給予適當之減免」。以上各項條文均涉及罕見疾病患者作為身心障礙者在就醫治療、健保保費負擔以及納稅上之相關權益。

(四) 精神衛生法

精神衛生法第三十三條規定：「病人或其家屬家境清寒，無力負擔醫療費用時，應由各級政府編列預算，酌予補助」，同法第三十四條則規定：「嚴重病人送醫及強制住院期間之醫療費用，應由中央政府負擔」。在就醫權益上，第三十五條規定全民健保及醫療補助對於精神疾病之給付項目包括門診、急診、住院、社區復健以及居家治療，第四十一條同時規定精神疾病患者及其扶養人得視病情嚴重程度及經濟情況依法減免稅捐。相對而言，罕見疾病患者之處遇未必較精神病患者為佳，但後者卻有精神衛生法提供其病人權益之法源基礎。

(五) 全民健康保險法

全民健康保險法第三十六條規定保險對象如因重大傷病可免除部分負擔費用，其中重大傷病之範圍係由主管機關定之；另外，同法第三十七條規定第五類保險對象之低收入戶，其就醫應自行負擔之費用係由中央社政機關所列預算支付。值得一提的是，截至民國 87 年 7 月，衛生署公告列為重大傷病之項目共計三十一類(中央健康保險局，1998)，其中涵蓋一部分罕見疾病項目；因此，重大傷病並非完全為罕見疾病，二者僅有部分重疊。民國 88 年 6 月衛生署公告十七種孤兒藥放寬進口流程，將之列為全民健保給付用藥，同時放寬申請對象之限制，大為舒緩罕見疾病患者之困境。

(六) 社會救助法

社會救助法第二條規定社會救助包括生活扶助、醫療補助、急難救助以及災難救助。另外第十一條規定凡本人罹患嚴重傷病但無法負擔其所需醫療費用，得檢具證明向當地主管機關申請醫療救助；因此，罕見疾病患

者可援引此條文，申請醫療救助，舒緩其醫療困境。

第二節 「罕見疾病防治及藥物法」相關法案內容之探討

「罕見疾病防治及藥物法」(以下簡稱罕見疾病法)係於民國八十九年二月九日公佈，並於同年八月九日依據「罕見疾病防治及藥物法施行細則」正式實施。此外，根據罕見疾病法之條文所訂定各類實施辦法包括「罕見疾病醫療補助辦法」、「罕見疾病藥物專案申請辦法」、「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」、以及「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」亦分別於同年七月至八月正式實施(以上法案及相關辦法詳見附錄二)。

罕見疾病法共分為三十七項條文，其中第三十七項條文規定「本法施行滿一年後(註：即民國九十年八月九日)，行政院應於半年內檢討修正本法」。罕見疾病法之立法精神可由其第一項條文看出，主要在「防治罕見疾病之發生，及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病患，協助病患取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展」。

關於罕見疾病之界定，罕見疾病法第三項條文規定，「係指疾病盛行率，在中央主管機關(註：即行政院衛生署)訂定之公告標準以下，且經第四條所定委員會(註：即罕見疾病及藥物審議委員會)認定者，或因情況特殊，經中央主管機關指定公告者」。根據罕見疾病法施行細則第三條規定，中央主管機關訂定之疾病盛行率公告標準，每隔三年至少檢討一次；同法第四條亦規定，所謂「情況特殊」，係「指疾病盛行率超過中央主管機關公告標準，或難以計算，而其診斷治療所需之方法或藥物取得確有困難，

經中央主管機關依本法第四條規定設置之罕見疾病及藥物審議委員會認定者」。

有關罕見疾病相關事項之決策參與，依罕見疾病法第四項條文設立罕見疾病及藥物審議委員會（以下簡稱委員會），其中委員會成員包括政府機關代表、醫事學者專家以及社會公正人士，在委員名額上至少三分之二以上必須為醫事學者專家。該委員會之執掌包括罕見疾病之認定、防治；罕見疾病藥物之認定、查驗登記、補助研發；罕見疾病之檢查、治療、國際合作計畫、協助與諮詢；治療特定疾病之非罕見疾病藥物之審議。在該委員會執行以上任務時，必須徵詢其他相關人員包括學者專家、產業代表或罕見疾病病人代表之意見。」

關於罕見疾病病例之通報機制，罕見疾病法第七條規定醫事人員發現罕見疾病之病例，必須向中央主管機關報告（註：自發現日一個月內通報）；同法第八條亦規定中央及直轄市主管機關在接獲報告或自行發現罕見疾病病例者，於必要時透過優生保健諮詢中心派遣專業人員進行訪視，提供相關疾病之資訊。

此外，同法第十條並規定「中央及直轄市主管機關應獎勵各級醫療或研究機構從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需經費」。其中獎勵經費除包括各主管機關編列之預算，並得來自相關團體之捐助。有關罕見疾病之診斷，罕見疾病法第十二條規定「中央及直轄市主管機關得委託醫療機構，從事罕見疾病之檢驗及治療」。同法第十三條並規定至國外進行國際醫療合作如屬代行檢驗項目者，得由相關醫療機構或研究機構逕行辦理，關於檢驗所需費用，中央主管機關應予適度補助。

根據罕見疾病法第十五條規定，罕見疾病藥物須符合以下任一種條件「一、藥物之主要適應症用於預防、診斷或治療罕見疾病。二、其他國家核准之藥物，主要適應症用於預防、診斷或治療罕見疾病」。同法第十七條並規定，罕見疾病藥物經查驗登記核發許可證之有效期限為十年，在有效期限內，中央主管機關應不予受理同類藥物查驗登記之申請。另外，經核發許可證之罕見疾病藥物如於十年期滿後仍須製造或輸入者，應向中央主管機關事先申請核准展延，每次展延期限不得超過五年，但其他同類藥物得於此展延期間內申請藥物查驗登記。相對的，取得許可證之所有人如於十年特許期限內欲停止製造或輸入罕見疾病藥物，則必須於停止日前六個月內以書面方式通知中央主管機關。

罕見疾病法第十七條係規定罕見疾病藥物之市場獨佔權，同法第十八條則規定在以下四種情形之一發生時，中央主管機關得核准其他同類藥物之許可證，包括：(1) 新申請人取得原罕見疾病藥物權利人之授權同意；(2) 新申請案之藥物適用於相同症狀且本質類似之罕見疾病，且在安全性或有效性上的確優於已獲許可之罕見疾病藥物；(3) 原罕見疾病藥物許可證之所有人無法因應該藥物之需求；以及(4) 原罕見疾病藥物之售價經中央主管機關認定為不合理。

罕見疾病藥物市場獨佔權之排除條款除載於第十八項條文外，亦載於同法第二十項條文，該條文規定，當罕見疾病藥物經認定對人體有害時，中央主管機關得要求該藥商限期回收，並於必要情況下取消該藥之許可證。除此之外，同法第二十二條並規定，若干非屬罕見疾病藥物因藥事法規定而在生產製造或輸入我國確有困難者，經委員會認定的確有助特定疾病之治療者，得沿用罕見疾病藥物專案申請之規定。

病之治療者，得沿用罕見疾病藥物專案申請之規定。

原則上，罕見疾病患者醫療權益之保障可分為三個層次，第一層保障係依全民健保法依法給付部分給予保障，第二層則依據罕見疾病法第三十三項條文規定，由中央主管機關編列預算，補助全民健保依法未能給付之醫療費用。依據此項條文訂立「罕見疾病醫療補助辦法」，其中第三項條文規定醫療費用係包括：(1)在罕見疾病之治療方式或遺傳諮詢上，具有重大影響之診斷費用；(2)經研究證實具相當療效，且被普遍採用或臨床試驗之治療、藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用。第三層次之醫療保障則係透過社會醫療救助之資格申請。「罕見疾病醫療補助辦法」第四條規定，醫療費用之補助額度以實際醫療費用之七成為上限，惟下列項目得全額補助：(1)低收入戶病患之全部醫療費用；(2)罕見疾病患者所需之藥物以及維持生命所需之特殊營養食品費用。以上補助費用係由診療院所於實際醫療費用確定後之次月份月底前向中央主管機關申請，同時不得預先向病患收取醫療費用。

第三節 「罕見疾病防治及藥物法」相關法案執行之評估

關於罕見疾病法及相關法案之執行成效，由於正式實施（民國八十九年八月）至今未及半年，因此僅能就本研究邀集學者醫事專家以及罕見疾病病患團體座談會討論議題內容（會議紀錄詳附錄三），提供罕見疾病相關法案修正與實施之初步建議方向。大致上，罕見疾病法及相關法案執行上可從以下六個面向分別探討，茲分述如下。

首先，罕見疾病法對於罕見疾病藥物之界定標準僅限於對罕見疾病具有預防、診斷或治療效果之藥物（罕見疾病法第十五項條文）。惟，此條

使得罕見疾病病患在取得適用藥物以及其他生命必需品上仍然面臨重重障礙。事實上，雖然部分罕見疾病可透過特定藥物控制病情，具有明確療效，若干罕見疾病依然缺乏具備明確療效之藥物可茲控制病情，而僅能透過特定藥物或食品舒緩病症，減輕疾病所致痛苦。

而罕見疾病法對於「特殊營養食品」之界定係強調必須是維持生命所需之營養食品，惟此界定標準是否除療效外，亦涵括病症舒緩？在行政實施上涉及相當程度之不確定性。由於罕見疾病之診斷與治療涉及高度醫學專業，光就診斷病因即可能曠日廢時，遑論找出對症下藥的治療藥物，若能提供病患足以舒緩病症之藥物或必需營養食品，即足以大幅改善罕見疾病病患之醫療處境。因此，罕見疾病藥物以及特殊營養食品之判別標準似可彈性納入舒緩病症之條件，而不僅限於明確療效。

再者，罕見疾病藥物以及特殊營養食品之界定標準宜落實預防性功能，目前雖然罕見疾病法第十五條的確將預防功能列為罕見疾病藥物之界定標準，但實際行政措施仍限制重重。以運動神經元疾病為例，雖然國外已研發若干健康食品，有助延緩肌肉萎縮，增強肌肉功能，惟法令規範缺乏彈性，衛生署以及海關無法允許患者申請該健康食品之進口，導致患者必須以高昂價格自黑市購買該健康食品。理論上，在罕見疾病法相關法案公佈實施後，罕見疾病患者理應在必需藥物與營養食品上獲得應有保障，而不再須透過黑市負擔高昂藥物與食品費用。因此，罕見疾病藥物與特殊營養食品之界定標準宜落實預防性功能，就長程觀點言之，支付預防性藥物與食品有助於罕見疾病患者病情之惡化，進一步防止疾病末期之高昂醫療費用，在成本效益上有相當正面之效果。

第三，罕見疾病法之相關條文僅涉及罕見疾病藥物以及維持生命所需之特殊營養食品，惟若干罕見疾病病患除藥物與營養食品之保障外，仍需維持生命所需醫療輔具之提供。例如重度地中海型貧血症病患，其所需藥物必須經特定醫療輔具的配合才能達到療效，改善病症。因此，罕見疾病法中對於罕見疾病患者之必需醫療保障除罕見疾病藥物、生命必需之營養食品外，似可考慮納入維持生命必需之醫療輔具。

第四，有關罕見疾病之診斷上，若干罕見疾病如有必要得由國內相關醫療機構或研究機構逕行辦理國際醫療合作，代行檢驗項目，至於檢驗所需費用，則由中央主管機關予以適度補助（罕見疾病法第十二、第十三項條文）。惟在實際施行過程中，中央主管機關只有當受檢後證實確屬罕見疾病情況下，才能補助國外受檢費用。倘若檢體病因無法經科技明確診斷，則受檢費用必須由病患家庭或醫師負擔，又因受檢程序必須由醫師提出，如病患家庭無法負擔，則受檢費用形同必須由醫師自行吸收。在以上以受檢結果而非過程來決定檢驗費用補助與否，無形中造成對醫師之經濟懲罰，補助檢驗費用之不確定性相當程度抑制醫師代為申請國外受檢之意願，連帶亦影響罕見疾病病患之認定以及相關醫療權益。本研究建議罕見疾病法第十三項條文明確指出國際診斷費用之補助標準宜基於受檢程序之必要性而非受檢結果。

第五，有關罕見疾病藥物以及生命所需營養食品之專案進口，在實際施行上常由於相關行政主管機構間缺乏協調連繫（如衛生署以及海關），使得若干必需藥物以及營養食品之進口添增困難。本研究建議未來罕見疾病藥物以及特殊營養食品與其他必需品之進口申請流程宜確切落實單一窗口功能，由相關行政主管機關整合所有行政關卡，加強便民之行政服務。

第六，有關罕見疾病之防治部分，罕見疾病法第七項以及第八項條文有相關規定，醫事人員有責任於發現罕見疾病相關病例後，於限期內通報相關主管機關。惟，目前無論是相關主管機關或醫療院所尚未能確切掌握罕見疾病病患之完整資料，此點係與目前罕見疾病通報系統功能不彰有關。本研究建議未來相關主管機關能確切落實通報制度，掌握完善罕見疾病患者之資料庫，如此方能充分保障病患之醫療權益。

第四節 落實罕見疾病相關法案之配套制度

由美國、日本、德國以及歐盟罕見疾病相關法案與政策之討論中，可以看出罕見疾病相關法案之執行成效不只在於法案本身之周延，亦與相關配套制度以及醫療與照護體系之完善有密切關係。我國罕見疾病相關法案是否能確切落實，達到既定法案之立法目的，可從以下六個面向探討相關配套制度是否完善。

首先，中央主管機關宜儘速建立罕見疾病相關人口之資料庫，包括確切罕見疾病病患人口數目，以及罕見疾病遺傳因子帶原者數目，相關人口群之人口、家庭以及社會經濟特質。此項資料庫之建立不僅攸關優生保健制度之落實，更關係政府對於罕見疾病病患之醫療資源配置，蓋醫療資源之配置須有目標人口群之客觀數據作為估算基礎。

其次，罕見疾病相關專業人員包括醫師、護理人員、醫院社工人員以及行政人員，在人力以及專業素質之提升上，均有必要加強。由於罕見疾病涉及相當高度專業之醫學技術與知識，即使同為醫師，若非遺傳疾病專科，不見得瞭解罕見疾病之特殊療程，因此診治罕見疾病之醫師常常必須

扮演多重角色，提供治療、諮詢以及社會福利轉介者之相關服務。建議未來有必要加強醫院護理人員、社工人員以及醫事行政人員對於罕見疾病相關醫學知識以及照護、諮詢、福利服務資訊，透過執掌分工，協助罕見疾病患者在就醫過程中取得適當的醫療照護。

再者，罕見疾病法第十項條文雖明文規定相關主管機關應編列預算，獎勵各級醫療機構以及人力培育投入罕見疾病之防治工作，惟獎勵預算之編列常易受財政收支狀況影響而有相當程度不確定性。為加強正面誘因吸引更多專業醫事人員投入罕見疾病之防治，建議在現行全民健保之支付制度中納入獎勵機制，較易有具體成效。

第四，罕見疾病之診治與防治，需要各不同醫學專科間之整合，因此如何在醫院內部以及醫院之間打破專科間藩籬，建立會診制度，進行專科間之合作是相當重要的。舉例言之，在罕見疾病早期偵測階段，其實與婦科有相當密切關係，但大多數罕見疾病之病例是在小兒科階段時才被診斷確定。而通常罕見疾病症狀出現時會與若干專科相關，但確切病因卻必須耗經相當時日才能確定與罕見遺傳因子缺陷有關，由此可見跨專科會診制度之建立是相當重要的。

第五，目前我國醫療與照護資源之分佈存在相當程度之南北城鄉差距，南部或偏遠地區由於缺乏大型醫學中心，因此無論在病因之診斷或治療上均面臨較不利之處境，甚或因為醫療資訊較不普及而延誤就醫時機。此外，罕見疾病病患由於社會經濟階層之差異，造成醫療與照護資源在可近性與資源使用上的明顯差距。以上現象與整體醫療資源之結構與社會不均有密切關連，欲圖迅速改善或有不及，建議未來應儘速在各地方縣市醫療主管

機關以及中央主管機關建立罕見疾病單一窗口，受理罕見疾病相關醫療與照護之申請，由行政主管機關承接罕見疾病療程中之各類行政申請程序，如此可降低南北城鄉差距以及社會階層差異所帶來之負面衝擊。

第六，罕見疾病之防治必須配合優生保健之實施，因此產前健康檢查及遺傳諮詢、新生兒篩檢以及罕見疾病病例之通報系統，彼此間其實環環相扣、缺一不可。此外，相關主管機關有必要進一步加強對於罕見疾病之正確認識與宣導，透過相關教育機關、團體以及大眾傳播媒體，使民眾消除對罕見疾病之不當社會烙印，減輕罕見疾病患者之社會壓力與歧視，如此不僅有助於罕見疾病防治機制之加強，亦有利於罕見疾病人口之確切掌握，使更多罕見疾病患者勇於現身，接受應有之醫療照護。

第五節 罕見疾病患者生存權與社會權之保障

本章已分別就罕見疾病法相關法案之內容、執行以及相關配套制度進行探討，鑑於罕見疾病法及相關法案主要著重於罕見疾病患者醫療權之維護，對於照護權之生存權益以及就學、就業之社會權較少著墨，以下分別從五大層面考量罕見疾病患者生存權與社會權之保障。

首先，目前罕見疾病法及相關法案已針對罕見疾病病患提供醫療生存權之法律保障，惟罕見疾病人口之異質性甚大，部分罕見疾病患者雖可透過藥物與特殊營養食品之提供而得以控制病情，過著與常人無甚差異之生活。若干顯性遺傳之罕見疾病患者或末期病程之患者往往需要相當程度之照護服務。進一步言之，由於相當比例之罕見疾病在病程末期時藥物之治療功能已不是首要考量，而是著重於生命尊嚴之品質考量，因此照護權亦

屬重要之生存權益，有必要提供法律上之保障。

其次，在社會權之保障上，罕見疾病患者普遍面臨就學、就業以及社會接受之種種障礙與歧視。由於社會大眾缺乏對於罕見疾病之正確認知，經常形成對罕見疾病患者之社會烙印，使其在就學、就業，甚至在申請進住照護機構上經常面臨被排斥與歧視的處境。從長程眼光來看，輔導罕見疾病患者自立自強，提供良好就學以及就業環境，其社會成本將遠比其未來仰賴社會救助體系維生之成本來得低。

再者，由於身心障礙者保護法中並非採明確列舉方式將罕見疾病患者列為身心障礙者，復由於若干罕見疾病患者之確切病因不易確認，因此常必須俟其病症已十分嚴重之情形下，才能符合身心障礙者之資格，享有相關權益，對罕見疾病患者之權益構成相當程度之損害。建議未來宜以明確列舉方式將罕見疾病患者列為身心障礙者，並考慮較具彈性之資格認定標準以求周延。

此外，鑑於罕見疾病患者及其家庭之需求係隨疾病病程之階段而有不同，因此在其醫療與照護之提供上，宜有連續整體性之考量。此點宜與現行長期照護體系之規畫一併考量，進行醫療與衛政體系之整合。從另一個角度來看，當政府能提供一個較友善之醫療、照護以及社會環境，提供適度之社會支持，將十分有助於罕見疾病患者及其家庭勇於面對自身處境，培養自立能力，減少更多社會成本之付出。

最後，從財政支出之現實考量來看，當前我國在福利支出上之財政狀況並非十分寬裕，因此，有關罕見疾病患者權益之保障上需有優先順序之

階段性考量，首先應保障醫療權，其次分別為照護權以及社會權。從行政交易成本來看，針對罕見疾病目標人口群成立專責機構並不符合成本效益考量，較符組織運作效率性之作法宜加強單一窗口之行政協調機制，有效進行罕見疾病患者在福利資源上的配置，如此同時可免除行政機構疊床架屋之行政效率浪費，亦符合財政上之效率考量。

第六章 結論與建議

第一節 結論

一、美國罕見疾病相關法案與政策對我國之啟示

本研究對美國孤兒藥相關立法與政策內容之探討，大致可得出三點結論。首先，美國雖然是第一個制定孤兒藥法的國家，而且該法案在促進孤兒藥之研發上，成效卓著，但在孤兒藥取得的可近性上卻面臨相當程度的困境。此項困境顯然與美國整體健康照護體系以市場為主要機制有密切相關。因此，雖然其他工業化國家（日本除外）並未制定孤兒藥之特定法案，但其個別的藥物政策，配合健全的醫療體系，仍然相當程度能夠有效因應該國罕見疾病患者之用藥需求。因此，美國經驗對我國之借鏡在於，孤兒藥法乃至罕見疾病相關立法並不足以確保罕見疾病患者之醫療權益，整體健康照護體系之健全運作亦為不可或缺之配套環境。

其次，美國孤兒藥法案實施以來，在該法之保障（七年市場獨佔權）以及市場機制之掛帥下，跨國製藥產業透過昂貴藥價獲取鉅利，並以此不當高價變相補貼該產業在其他國家藥價管制要求下之降價損失，造成美國國內政府與民間（保險公司、病患本身）負擔高額醫療支出之流弊，未來我國在孤兒藥價之管制上，尤須記取美國經驗之啟示。

最後，美國雖制定孤兒藥法案以適用全國，但在聯邦各州亦分別針對罕見疾病患者而有相關立法，惟各州之政策方案與立法內容寬鬆不一，形

成罕見疾病患者權益與醫療資源在地區上之差異，造成「相同需要，不同待遇」之水平式不公平現象，未來我國在制訂與規劃罕見疾病相關立法與政策方案時，務必考量全國之一致性，避免或縮減地域差異影響罕見疾病患者之醫療相關權益。

二、日本罕見疾病相關法制對我國之啟示

日本於 1993 年在藥事法中加入孤兒藥及用品的相關條款，透過獎勵研發、優先審查、稅額減免等方式，並成立「藥物安全及振興組織」(OPSR)，作為執行孤兒藥相關獎勵研發的行政機構，經過多年來的努力，至 1999 年止，歷年來共有 127 件經指定的孤兒藥研發案件，而最後則有 64 件最終獲得日本政府承認，已達到原先獎勵的目的，並實際造福罕見疾病病患與家庭；從歷年申請的案件資料中觀察，申請孤兒藥研發的案件適用病患對象甚至只有十名（見日本藥事審查研究會，1999），顯見日本製藥企業確能發揮企業的社會責任，在孤兒藥法相關規定的引導下，體現孤兒藥法原初立法的精神與意旨，實為國內可資借鏡之處。我國於 2000 年八月開始施行「罕見疾病防治及藥物法」以來，目前仍處於宣導階段，其後續藥廠申請相關獎助研發等成效仍有待觀察，依據「罕見疾病審議委員會」前兩次開會內容而言，多以法定罕見疾病之討論認定為焦點，相關孤兒藥之審議案件仍極少，即便有藥商依該法提出申請，其內容仍以申請查驗登記以享有市場獨占為焦點，鑒於我國藥商在生產規模過小、技術不足、企業社會責任感低落的情形下，其是否能如日本孤兒藥物法般達致立法績效，仍是有待觀察。

雖然隨著日本「國民優生法」的修訂為「母體保護法」，為避免歧視有先天缺陷之胎、嬰、幼兒，故日本已不再使用「優生」一詞，因此即使胎兒有遺傳疾病、染色體異常或先天性缺陷，均不能以此為理由進行墮胎。同時，日本政府對於重大遺傳缺陷病患，也並未實施積極的產前預防措施，或以公權力進行病患管理與衛生教育，以避免重大遺傳缺陷人口蔓延，而是採取產前放任與產後救濟的政策。但是由於日本新生兒篩檢制度十分普及，提供早期診斷與治療的機會，同時罕見的先天代謝異常兒均可獲得特殊營養食品供給、及小兒慢性特定疾患治療研究事業之醫療援護等，因此儘管日本已不再強調產前篩檢等優生保健措施，亦不允許因遺傳缺陷診斷而實行人工流產，但罕見疾病病患的相關需求確能獲得滿足，其相關行政措施亦均值得肯定。同時，日本中央地方政府（都道府縣）與村里鄰間在婦幼保健業務上已有分工，婦幼醫療資源社區化方便需求者取得照護，此亦是值得我國效法之處，未來有必要結合鄉鎮衛生所公共護士體系，有計劃的將罕見疾病防治與優生保健教育結合，以提供國人婦幼健康之保障。

三、德國與歐盟罕見疾病防制經驗對我國之啟示

德國社會安全制度以及相關體系並未對罕見疾病的定義、認定、預防、治療與復健，以及患者權益進行單獨立法，採取單一議題加以對待，但德國因為建構完密的醫療、公共衛生體系，以及社會安全制度，依其制度職責提供法定給付，或必要措施以為因應，以整體系統性方式面對人民各種生活風險的慣常方式，也是傳統上在沒有對罕見疾病議題獨立的、單獨的制度性運作前，德國這種方式可說是較佳的因應方式。即其優點在由各相關制度體系，形成一權責分工細密，合作整合的方式以為因應。但是也正

式因為如此而顯現其缺點，任一個別體系之職責與提供之給付，或可採行之措施，常因其主要制度性目的與手段之限制，而無法針對另一問題提供較佳的，較周全的給付或措施，以致常出現制度性保障不足的問題。

考其原因不外罕見疾病以及患者權益涉及層面廣而且特殊，必須單獨而周延的對待，否則在個別制度中易被邊緣化，或形成片段化處理，不但制度之間溝通協調常生問題，防治體系亦容易出現瑕疵漏洞，對於疾病的預防與控制不易好的效果，而病患及其家屬可能也要奔波於不同機關與文書申請之苦。但是如果對於罕見疾病的研發、診斷方法以及治療，由個別國家進行，可能限於病例過少，各國人力與物力之限制，而無法有效開展。再加上各國政策優先順序考量，則易被忽視。以致提升於歐洲聯盟之作法，則為一有效可行途徑。

在歐盟行動方案中，關於預防、治療以及資訊之整合亦為其中之一，此可說明我國現行法案內容含括預防、通報、研究為正確作法。但是歐盟缺乏方案對患者/家庭財務支持，則為一大缺漏，可能是歐盟各國目前社會保障制度範圍不一、給付水準相去甚大，相對於經濟、貨幣或甚至政治之整合而言，社會整合未成之故。

因此，就德國以及歐盟對於罕見疾病相關立法與制度作為觀之，則有以下數點加以說明：

（一）預防原則之強調

就比較法律制度而言，我國罕見疾病主要法律：罕見疾病防治及藥物

法，相較於美國、日本、澳洲、歐盟等之立法而言，在強調孤兒藥之研發、進口以及補助上之作為外，強調預防體系之建構、與做為之加強，實為進步之立法。

（二）科際整合與跨部會工作取向

但是罕見疾病議題相關之措施與部門非常複雜，牽涉到病理、藥物、療程之研究發展，預防、通報體系之建立，以及疾病治療、復健、照護、社會支持、病患就學、就業等等事項，故不但呈現跨政策部門、跨學科領域，以及多元化需求之樣態，故在實際施行上，應該加以檢討，一方面釐清我們能夠盡力勝任之事務，列出優先順序，以及相關各部門之分工。

因此，欲求落實疾病防制、社會權益，必須除罕見疾病防治與藥物法之外，依個別相關法律加以落實。如優生保健法、全民建保法、身心障礙保護法。就德國之經驗而言，有關社會保障與家庭津貼部分，值得我們參考。包括家庭（兒童）津貼之發放，就業與就學全亦之保障，以及建立長期照護保險法制度，集合整體社會力量，提供照護需求者攸關長期照護給付，減輕罕見疾病患者及集家屬之重大財務，以及身心壓力。

（三）國際合作之加強

罕見疾病固然存在已久，但是人類限於知識、病理與財力，以及該類疾病型態之特性：相關疾病項目非常多，罹患人數相對非常少，所以對於其發生途徑、預防、治療等工作常被邊緣化處理。此種對待與處理方式在歐洲國家也不例外，故歐洲國家乃將此工作提升至歐盟層次，以收整合分工之效。所謂整合，即由歐盟出面進行包括研發、資訊統計、個別國家的重點分配等，進行規劃與調整。個別會員國家則依其現有相關醫療、

疾病預防、社會保障、就業、教育等等相關制度，在實際運作層次加以落實。

以人口數、基礎科學能力、醫療研發能力而言，欲以我國一國之力面對則力有未逮，亟需透過國際合作方式，參與相關研發計畫，利用相關研發成果以為我們所用。如主動於區域合作組織提案，或主動參與國外合作事宜，皆為可行方式。目前工業先進國皆有對罕見疾病之研究越發重視，因為一者罕見疾病不但帶來病患家屬之沉重負擔，沒有有效之預防與控制機制，也將對國民健康產生潛在威脅，何況罕見疾病也是現代醫學之尖端，投注於其病理、防治之發展，也有益於整體醫學之進展。

（四）資訊透明化機制之建立

由於罕見疾病患者人口群體體少，疾病項目多，且接近乎醫學極限，因此不但成為政策之邊陲，也常因為對其病理之不瞭解，缺乏認識，而有許多穿鑿附會之說，不但造成患者無法循恰當途徑，尋求治療，或處置，而且造成患者或其家屬封閉自己。政策之忽略，民眾不趕面對，使得疾病之分布、數量無法掌握。亟待透過建立通報體系，以及遺傳、社工專業對於相關治療、預防、治療、社會權益等知識，以及資源等，建立體制加以有效連結。

此資訊透明化機制，並非只將病患姓名、病例等等直接公布大眾。而是資訊透過中性化處理，在嚴格資訊保護程序基礎上，包括病患及家屬隱私權、尊嚴等等要求下，加以建立，此又可區分為三個次體系加以說明：

1.公部門：

應對患者數量、分佈、流行傳遞方式有效掌握，並建立相關專業之諮詢機制，包括專責諮詢單位之設立、網站之設立，免付費電話之提供，或

委託民間非營利組織進行。

2. 醫療體系：

尤其應結合遺傳醫學、優生保健、婚前檢查、新生兒篩檢，以及治療體系等，建立預防與通報、疾病傳布調控系統。

3. 罕見疾病公益基金會與病患團體：

罕見疾病遺傳、預防、治療等諮詢、病患扶持、經驗溝通、相關醫療、社會資源利用諮詢等等，使得患者，或社會大眾有興趣瞭解的人，能夠獲得快速有效資訊，尤其患者或其家屬能夠因而減少摸索時間、延誤就醫。德國疾病保險人對病患團體舉辦有關醫療相關之活動給予補助，國內應也可以參考

4. 對於居家護理，德國疾病保險提供有關護理與居家服務之給付，國內健康保險給付過於有限，應該酌予放寬。

5. 德、日建立長期照護保險制度，提供民眾基礎照護給付，減輕照護需要者及其家人照護上精神、財務、體力負擔，頗值參採。

(五) 結合病患團體，共同參與全方位罕見疾病防治工作

歐盟罕見疾病藥物審核專業委員會設立時，破天荒的將二十一個席次中之三個席位予與病患團體之代表時，特別聲明病患團體之代表不是利益之代表，而是認為患者家屬也是專家。故如何在政策上扶助相關病患團體，使其健全，提供成員相關專業資訊、治療經驗、社會權益、資源與使用、照護經驗等等之交流，結合民間，以及病患自身、家屬共同參與全方位罕見疾病防治工作。

四、我國罕見疾病相關政策之跨國比較與未來發展方向

關於罕見疾病相關政策之跨國比較，大致上可分為以下五個面向予以探討：

(一) 針對「罕見疾病」單獨立法

美國係最早通過孤兒藥立法的國家(1983年)，其次是日本於1993年通過孤兒藥立法，歐盟於2000年通過孤兒藥法，我國亦於2000年通過罕見疾病防治及藥物法，至於德國則並未針對罕見疾病單獨立法。在針對罕見疾病單獨立法之國家中，美國、日本、歐盟均只著重於孤兒藥之相關議題進行立法，僅有我國除針對罕見疾病之藥物取得與研發外，並將罕見疾病之防治同時予以明確立法。

(二) 罕見疾病相關醫療補助措施

美國雖通過孤兒藥立法，惟因採聯邦體制，罕見疾病相關醫療補助措施端視聯邦各州立法情況而定，罕見疾病相關醫療補助其財源主要來自州政府或私人醫療保險給付。由於各州立法內容及其限制門檻不一，容易造成醫療權益不公平之現象。日本之既有醫療體系在產後救濟政策措施上大致均能滿足罕見疾病患者之醫療需要。德國雖未單獨針對罕見疾病單獨立法，惟其社會保險屬性之疾病保險已將罕見疾病患者之相關醫療需要納入既有醫療體系。歐盟因所屬會員國在社會保障制度上範圍不一，因此在罕見疾病相關醫療補助措施上較為疏漏。我國自2000年實施罕見疾病防治及藥物法，相關法令已規定罕見疾病患者之醫療補助措施。

(三) 罕見疾病相關照護補助措施

罕見疾病患者不僅需要醫療診治與飲食控制，對於中期與末期罕疾患者及其家屬，照護工作亦為相當沈重之財務負擔以及相當大之精神壓力。目前德國、日本係以既有長期照護保險體系因應罕疾患者及其家屬之照護需要。美國、歐盟以及我國目前尚未針對長期照護建立單一統整之體系，未來我國宜儘速建立整合性之長期照護體系，將罕疾患者及其家屬之照護需要一併納入考量。

(四) 罕見疾病之防治措施—新生兒篩檢

美國對於新生兒篩檢之措施與立法，各州不一。日本之新生兒篩檢制度雖未經法令強制規定，但其制度相當完備與普及，而且係由日本政府負擔所有費用。德國之新生兒篩檢措施係含括於疾病保險之給付中。歐盟因係跨國聯合組織，未有明確新生兒篩檢規定，但其 1999 年通過之「歐洲聯盟罕見疾病行動方案」強調罕見疾病預防措施以及早期發現/確認之醫療措施。我國衛生署自民國 71 年即已推動新生兒篩檢制度，在罕見疾病之防治措施上，已累積相當成果。

關於我國罕見疾病相關政策未來發展方向，茲分述如后。衛生署自民國七十一年起開始推動新生兒篩檢制度，其精神主要在針對部分可治療的先天性代謝疾病，且其檢驗方法可靠並且罹病人數相對較高者，於新生兒出生後二至五天內，自腳跟部位採取微量血液，經滴至特殊濾紙後郵寄相關單位進行生化檢驗，以便早期發現疾病並予及時治療，避免因而導致生長遲緩、智障或死亡。經過十餘年來的運作，我國新生兒篩檢制度已逐漸

穩定成熟，目前衛生署除補助每件個案檢驗費用壹佰元外，全國接生婦產專科與醫院亦均熟悉相關業務，分將檢體按地區寄送台大醫院、台北病理中心及婦幼協會等相關檢驗單位。歷年篩檢的疾病種類雖有更迭，目前則包括有苯酮尿症、高胱胺酸症、半乳糖血症、先天性甲狀腺功能低下、及蠶豆症等五種；而每年約三十萬名的新生嬰兒中，篩檢的普及率已達 99%，顯示我國新生兒篩檢機制的確已扮演重要的罕病防治功能。

篩檢之目的不僅是在找出病因與診斷，更重要的是在後續的及時治療。由於上述疾病多為代謝性疾病，若無法及早診斷並予以飲食控制及補充特殊營養食品，病童極有可能造成智障與死亡。因此經十餘年來的持續篩檢，我國也已累積有苯酮尿症及高胱胺酸症等病童近百名，且持續在台大與榮總醫院中接受衛生署保健計劃所提供之特殊營養食品與藥物，這也是我國新生兒篩檢制度衍伸出的重要成就。但由於該項保健計劃並未有法律保障，其資源的投入長期並不穩定，均可能因業務主管意志與政策更迭而調整。所幸罕病法施行之後，「罕見疾病醫療補助辦法」中第三與第四條，則已提供上述新生兒篩檢衍伸病童全額之維生特殊營養食品補助，同時為確保政策的延續性，亦優先通過認定原新生兒篩檢保健計劃病童所服用的特殊營養食品品目，使得罕病法施行前後優生保健業務得以銜接，否則在罕病法現有年預算僅三千餘萬元的情形下，極有可能發生先前新生兒篩檢所得罕病幼童權益與福利反而受損的情事。

顯然可見，我國新生兒篩檢制度已是罕病防治中重要的一環，篩檢後的罕病幼童相關醫療與福利也已可在罕病法中得到適當保障，但台灣此刻

的問題應非篩檢後的治療，而是面對醫療科技創新後，特別是 Tandem Mass 質譜儀發明後，在低廉成本下，可做更多項目且更精確的罕見疾病檢驗可能帶來的衝擊。不可諱言的，這項檢驗儀器的創新，已促使歐美各國重新檢討新生兒篩檢的項目與機制，在國內部分醫學中心正陸續引進國內後，勢必也將對國內既有的新生兒篩檢制度帶來正面的影響，茲繼續探討美國現階段有關新生兒篩檢相關的發展與討論。

隨著 Tandem Mass 質譜儀的開發，在低廉檢驗成本下，近三十種先天性代謝疾病將可及早診斷出來，雖然對於其中部分目前尚無法治療的疾病將帶來倫理討論，但在可預見的未來，Tandem Mass 質譜儀將成為新生兒篩檢的主要工具，同時新生兒篩檢制度也將更為社會大眾所理解，這些相關的發展與討論，已在美國逐漸成為媒體及政策討論的重點，而隨著 Tandem Mass 質譜儀的陸續引進台灣，實有必要針對國內現有的新生兒篩檢制度預做檢討與規劃，同時也在甫施行罕病法的架構下，預作配套聯結，以使我國罕見疾病防治及優生保健更趨完善。

未來亟待進一步思考的問題包括：新生兒篩檢普及率雖高，但是民眾之罕病與優生保健知識仍嫌不足，顯示新生兒篩檢過程中衛生教育仍應加強；新生兒篩檢過程是否普遍事先徵求家長同意？新生兒篩檢檢驗單位是否配合更新檢測儀器？台灣的新生兒篩檢項目是否應予酌增？孕婦是否可以指定篩檢涵蓋項目較多的檢驗單位？衛生署是否仍予以補助？又伴隨罕病法實施及檢測儀器更新，短期內罕病幼童數目可能增加，若根據美國遺傳諮詢學會的估計，增加 Tandem Mass 的檢驗項目後，病患數目預期將增

加 50%至 100%，其後續之優生保健教育如何規劃？相關醫事人員如何訓練與供給？又現行三千萬元預算如何因應相關醫療與保健支出增加？這些問題都是我國新生兒篩檢制度即將面臨的問題，值得相關單位先行準備。

罕見疾病防治不應單純只從「衛生福利」的觀點出發，更應積極的視為「公共衛生」的重要機制，否則再多的福利也無法舒緩優生保健的難題，未來唯有將防治觀念及優生保健教育妥適結合衛生福利的供輸，如此才能體現罕病法的立法精神。而作為民間推動罕見疾病防治最為積極的罕見疾病基金會而言，無疑的在罕病法社會立法之後，參與及推動國內新生兒篩檢制度的充實，將是下一個首要的政策議題。

第二節 建議

本研究之政策建議可分以下三方面分別探討：

一、對「罕見疾病防治及藥物法」相關法案內容與實施之建議

- (一) 罕見疾病藥物以及特殊營養食品之判別標準似可彈性納入舒緩病症之條件，而不僅限於明確療效。
- (二) 罕見疾病藥物與特殊營養食品之界定標準宜落實預防性功能，就長程觀點言之，支付預防性藥物與食品有助於罕見疾病患者病情之惡化，進一步防止疾病末期之高昂醫療費用，在成本效益上有相當正面之效果。
- (三) 罕見疾病法中對於罕見疾病患者之必需醫療保障除罕見疾病藥物、生命必需之營養食品外，似可考慮納入維持生命必需之醫療輔具。
- (四) 本研究建議罕見疾病法第十三項條文明確指出國際診斷費用之補助標準宜基於受檢程序之必要性而非受檢結果。
- (五) 本研究建議未來罕見疾病藥物以及特殊營養食品與其他必需品之進口申請流程宜確切落實單一窗口功能，由相關行政主管機關整合所有行政關卡，加強便民之行政服務。
- (六) 本研究建議未來相關主管機關能確切落實通報制度，掌握完善罕見疾病患者之資料庫，如此方能充分保障病患之醫療權益。

二、對罕見疾病相關法案配套制度之建議

- (一) 中央主管機關宜儘速建立罕見疾病相關人口之資料庫，此項資料庫之建立不僅攸關優生保健制度之落實，更關係政府對於罕見疾病病患之醫療資源配置，蓋醫療資源之配置須有目標人口群之客觀數據作為估算基礎。
- (二) 建議未來有必要加強醫院護理人員、社工人員以及醫事行政人員對於罕見疾病相關醫學知識以及照護、諮詢、福利服務資訊，透過執掌分工，協助罕見疾病患者在就醫過程中取得適當的醫療照護。
- (三) 為加強正面誘因吸引更多專業醫事人員投入罕見疾病之防治，建議在現行全民健保之支付制度中納入獎勵機制，較易有具體成效。
- (四) 罕見疾病之診治與防治，需要各不同醫學專科間之整合，因此如何在醫院內部以及醫院之間打破專科間藩籬，建立會診制度，進行專科間之合作是相當重要的。
- (五) 建議未來應儘速在各地方縣市醫療主管機關以及中央主管機關建立罕見疾病單一窗口，受理罕見疾病相關醫療與照護之申請，由行政主管機關承接罕見疾病療程中之各類行政申請程序，如此可降低南北城鄉差距以及社會階層差異所帶來之負面衝擊。
- (六) 罕見疾病之防治必須配合優生保健之實施，因此產前健康檢查及遺傳諮詢、新生兒篩檢以及罕見疾病病例之通報系統，彼此間其實環環相扣、缺一不可。此外，相關主管機關有必要進一步加強對於罕見疾病之正確認識與宣導，使民眾消除對罕見疾病之不當社會烙印。

三、對罕見疾病患者生存權與社會權保障之建議

- (一) 由於相當比例之罕見疾病在病程末期時藥物之治療功能已不是首要考量，而是著重於生命尊嚴之品質考量，因此照護權亦屬重要之生存權益，有必要提供法律上之保障。
- (二) 在社會權之保障上，罕見疾病患者普遍面臨就學、就業以及社會接受之種種障礙與歧視。從長程眼光來看，輔導罕見疾病患者自立自強，提供良好就學以及就業環境，其社會成本將遠比其未來仰賴社會救助體系維生之成本來得低。
- (三) 建議未來在「身心障礙者保護法」中，宜以明確列舉方式將罕見疾病患者列為身心障礙者，並考慮較具彈性之資格認定標準以求周延。
- (四) 鑑於罕見疾病患者及其家庭之需求係隨疾病病程之階段而有不同，因此在其醫療與照護之提供上，宜有連續整體性之考量。此點宜與現行長期照護體系之規畫一併考量，進行醫療與衛政體系之整合。
- (五) 從財政支出之現實考量來看，當前我國在福利支出上之財政狀況並非十分寬裕，因此，有關罕見疾病患者權益之保障上需有優先順序之階段性考量，首先應保障醫療權，其次分別為照護權以及社會權。

參考文獻

一、中文部分

中央健康保險局

1998 全民健康保險重大傷病制度研討會參考資料。

日本藥事審查研究會

1999 希少疾病用醫藥品（第三版），日本：藥業時報社。

王作仁

1994 遺傳疾病的全國性登錄作業研究，中華民國小兒醫學會雜誌，35（A）：6-13。

行政院衛生署

1997 中華民國八十五年衛生統計，台北：行政院衛生署。

吳秀瑾譯

1998 醫療遺傳學及基因服務的倫理爭議之國際指導綱領（摘要），應用倫理研究通訊，6：39-43。

吳嘉苓

1998 「台灣病患權益運動初探」，「台灣社會福利運動的回顧與展望」研討會，台北：國立台灣大學社會系。

李文權、何延光

1989 人類遺傳學，台北：藝軒圖書出版社。

李明亮等

1998 「考察日本優生保健體系及品質監視制度」出國報告，社團法人亞太科學技術學會及婦幼衛生協會主辦。

財團法人厚生統計協會

1999 厚生的指標臨時增刊--國民的福祉的動向，第 46 卷第 12 號。日本東京：財團法人厚生統計協會。

- 張天鈞
1999 「從醫師觀點看孤兒藥」，全民健康保險雙月刊，17：16-17。
- 張珏
1990 台灣地區智障兒家庭計畫及優生保健研究--台北地區研究，台灣省家庭計畫研究所委託研究計畫。
- 張珏、葉安華
1990 「台北地區智障者相關人士對優生保健的認知態度調查」，中華衛誌，第十卷第三、四期，頁 143-154。
- 郭秀全
1993 「嘉義地區五專學生對優生保健之知識、態度、需求及其影響因素調查研究」，公共衛生，第二十卷第二期，頁 155-170。
- 陳嘉芬
1994 現代遺傳學，台北：藝軒圖書出版社。
- 曾敏傑
1998 白胺酸代謝疾病簡介，罕見疾病基金會參考手冊。
- 曾敏傑
2000 「罕見疾病防治的現況與未來」，財團法人罕見疾病基金會會訊第五期。
- 曾敏傑
2000 「罕見疾病社會立法的下一步：新生兒篩檢制度的充實」，財團法人罕見疾病基金會會訊第六期。
- 曾敏傑
2000 「罕見疾病與健保制度」，醫療政策論壇創刊號。
- 黃麗蘭
1993 「優生保健與遺傳諮詢」，榮總護理，第十卷第三期，頁 282-286。
- 劉丹桂
1987 「台灣地區優生保健計畫」，護理雜誌，第三十四卷第四期，頁 25-35。

1998 「簡介優生保健與先天性缺陷疾病」，助產雜誌，第二十九期，頁 7-14。

劉洙淇

1989 「優生保健與遺傳諮詢」，助產雜誌，第三十一期，頁 12-15。

賴美淑

1993 「優生保健與家庭計畫」，醫學繼續教育，第三卷第二期，頁 292-295。

戴政

1995 人類遺傳疾病研究統計方法評介，數學傳播，19：8-13。

二、英文部分

Asbury, C.

1992 "Evolution and Current Status of the Orphan Drug Act." International Journal Technology Assessment in Health Care 8(4):573-582.

Baudrihaye, N.

1994 "Toward An Orphan Drug Policy for Europe." European Commission. Brussels: European Union.

Blank, R. H.

1988 The Challenge of Emergent Public Policy Issues in Genetic Counseling : The Challenge of the Future. New York : Human Science Press.

BMA

1998 Bundesministerium fuer Arbeit und Sozialordnung: Uebersicht ueber das Sozialrecht. Bonn.

Cohen, F. L.

1984 Clinical Genetics in Nursing Practice. Philadelphia : Lippincott.

Gesellschaft e.V.

1999 ? Wer Hift Weiter ? , Band 1. Eltern – Selbsthilfegruppen. 2., ueberarb. Auflage. Raimund Schmid. Berlin.

Hansen, Bruno

- 1998 Introduction. European Foundation for the Advancement of Medicine 1998: Workshop On "Rare Diseases And Orphan Drugs European Perspective". Brussels.
<http://pharmacos.eudra.org>

Huang, Mei-Chih et al

- 1997 "Comparison of the Genetic Knowledge among Nurses, Students, and General Public After Ten Years of Implementation of Genetic Health Program in Taiwan", The Chinese Taipei Pediatric Association Magazine, Vol 38 (1) : 8-13.

Lazenby, H. C., K. R. Levit, D. R. Waldo, G. S. Adler, S. W. Letsch, and C.A. Cowan.

- 1992 "National Health Accounts: Lessons from the U.S. Experience." Health Care Financing Review 13(4):29-54.

National PKU News

- 2001 www.pkunews.org

Plomin, R., Loehlin, J. C., & DeGries, J. C.

- 1985 Genetic and Environmental Components of "Environmental" Influences, Developmental Psychology 21 : 391-402.

Rosenberg, R. N., & Pettegrew, J. W.

- 1983 Genetic Neurologic Diseases. In R. N. Rosenberg (Ed), The Clinical Neurosciences (pp.33-165). N.Y : Churchill Livingstone.

Schewe, Dieter

- 1999 Risikozuordnungen und Risikoverlagerungen, Eine Einfuehrung in das Generalthema. Sozialer Fortschritt 48. Jahrgang, Heft 1-2, Januar/Februar. S 1-3 Kindernetzwerk fuer kranke und behinderte Kinder und Jugendliche in der

Thamer, Mae, Niall Brennan, and Rafael Semansky

- 1998 "A Cross-national Comparison of Orphan Drug Policies: Implications for the U.S. Orphan Drug Act." Journal of Health Politics, Policy and Law, volume:23, Pp.265-290.

The Organization for Pharmaceutical Safety and Research (OPSR)
2000 Development Program for Orphan Products. Tokyo:OPSR.

[http://pharmacos.eudra.org/pharmacos/\(2000/05/02\)](http://pharmacos.eudra.org/pharmacos/(2000/05/02))

<http://www.helfer.de/selbsthi/pku.htm>

附 錄 一

美國孤兒藥法案

The Orphan Drug Act (as amended)

CONGRESSIONAL FINDINGS FOR THE ORPHAN DRUG ACT

The Congress finds that---

- (1) there are many diseases and conditions, such as Huntington's disease, myoclonus, ALS (Lou Gehrig's disease), Tourette syndrome, and muscular dystrophy which affect such small numbers of individuals residing in the United States that the diseases and conditions are considered rare in the United States;
- (2) adequate drugs for many of such diseases and conditions have not been developed;
- (3) drugs for these diseases and conditions are commonly referred to as "orphan drugs";
- (4) because so few individuals are affected by any one rare disease or condition, a pharmaceutical company which develops an orphan drug may reasonably expect the drug to generate relatively small sales in comparison to the cost of developing the drug and consequently to incur a financial loss;
- (5) there is reason to believe that some promising orphan drugs will not be developed unless changes are made in the applicable Federal laws to reduce the costs of developing such drugs and to provide financial incentives to develop such drugs; and
- (6) it is in the public interest to provide such changes and incentives for the development of orphan drugs.

RECOMMENDATIONS FOR INVESTIGATIONS OF DRUGS FOR RARE DISEASES OR CONDITIONS

SEC. 525 [360aa].

- (a) The sponsor of a drug for a disease or condition which is rare in the States may request the Secretary to provide written recommendations for the nonclinical and clinical investigations which must be conducted with the drug before---
 - (1) it may be approved for such disease or condition under section 505,
 - (2) if the drug is an antibiotic, it may be certified for such disease or condition under section 507, or
 - (3) if the drug is a biological product, it may be licensed for such disease or condition under section 351 of the Public Health Service Act.

If the Secretary has reason to believe that a drug for which a request is made under this section is a drug for a disease or condition which is rare in the States, the Secretary shall provide the person making the request written recommendations for the nonclinical and clinical investigations which the

Secretary believes, on the basis of information available to the Secretary at the time of the request under this section, would be necessary for approval of such drug for such disease or condition under section 505, certification of such drug for such disease or condition under section 507, or licensing of such drug for such disease or condition under section 351 of the Public Health Service Act. The Secretary shall by regulation promulgate procedures for the implementation of subsection (a).

DESIGNATION OF DRUGS FOR RARE DISEASES OR CONDITIONS

SEC. 526 [360bb]. (a)(1) The manufacturer or the sponsor of a drug may request the Secretary to designate the drug as a drug for a rare disease or condition. A request for designation of a drug shall be made before the submission of an application under section 505(b) for the drug, the submission of an application for certification of the drug under section 507, or the submission of an application for licensing of the drug under section 351 of the Public Health Service Act. If the Secretary finds that a drug for which a request is submitted under this subsection is being or will be investigated for a rare disease or condition and---

(A) if an application for such drug is approved under section 505,

(B) if a certification for such drug is issued under section 507, or

(C) if a license for such drug is issued under section 351 of the Public Health Service Act, the approval, certification, or license would be for use for such disease or condition, the Secretary shall designate the drug as a drug for such disease or condition. A request for a designation of a drug under this subsection shall contain the consent of the applicant to notice being given by the Secretary under subsection (b) respecting the designation of the drug.

(2) For purposes of paragraph (1), the term "rare disease or condition" means any disease or condition which (A) affects less than 200,000 persons in the United States, or (B) affects more than 200,000 in the United States and for which there is no reasonable expectation that the cost of developing and making available in the United States a drug for such disease or condition will be recovered from sales in the United States of such drug. Determinations under the preceding sentence with respect to any drug shall be made on the basis of the facts and circumstances as of the date the request for designation of the drug under this subsection is made.

(b) A designation of a drug under subsection (a) shall be subject to the condition that---

(1) if an application was approved for the drug under section 505(b), a certificate was issued for the drug under section 507, or a license was issued for the drug under section 351 of the Public Health Service Act, the manufacturer of the drug will notify the Secretary of any discontinuance of the production of the drug at least one year before discontinuance, and

(2) if an application has not been approved for the drug under section 505(b), a certificate has not been issued for the drug under section 507, or a license has not been issued for the drug under section 351 of the Public Health Service Act and if preclinical investigations or investigations under section 505(i) are being conducted with the drug, the manufacturer or sponsor of the drug will notify the Secretary of any decision to discontinue active pursuit of approval of an application under section 505(b), approval of an application for certification under section 507, or approval of a license under section 351 of the Public Health Service Act.

(c) Notice respecting the designation of a drug under subsection (a) shall be made available to the public.

(d) The Secretary shall by regulation promulgate procedures for the implementation of subsection (a).

PROTECTION FOR DRUGS FOR RARE DISEASES OR CONDITIONS

SEC. 527 [360cc]. (a) Except as provided in subsection (b), if the Secretary---

- (1) approves an application filed pursuant to section 505(b),
 - (2) issues a certification under section 507, or
 - (3) issues a license under section 351 of the Public Health Service Act for a drug designated under section 526 for a rare disease or condition, the Secretary may not approve another application under section 505(b), issue another certification under section 507, or issue another license under section 351 of the Public Health Service Act for such drug for such disease or condition for a person who is not the holder of such approved application, of such certification, or of such license until the expiration seven years from the date of the approval of the approved application, the issuance of the certification or the issuance of the license. Section 505(c)(2) does not apply to the refusal to approve an application under the preceding sentence.
- (b) If an application filed pursuant to section 505(b) is approved for a drug designated under section 526 for a rare disease or condition, if a certification is issued under section 507 for such a drug or if a license is issued under section 351 of the Public Health Service Act for such a drug, the Secretary may, during the seven-year period beginning on the date of the application approval, of the issuance of the certification under section 507, or of the issuance of the license, approve another application under section 505(b), issue another certification under section 507, or issue a license under section 351 of the Public Health Service Act, for such drug for such disease or condition for a person who is not the holder of such approved application, of such certification, or of such license if---
- (1) the Secretary finds, after providing the holder notice and opportunity for the submission of views, that in such period the holder of the approved application, of the certification, or of the license cannot assure the availability of sufficient quantities of the drug to meet the needs of persons with the disease or condition for which the drug was designated; or
 - (2) such holder provides the Secretary in writing the consent of such holder for the approval of other applications, issuance of other certifications, or the issuance of other licenses before the expiration of such seven-year period.

OPEN PROTOCOLS FOR INVESTIGATIONS OF DRUGS FOR RARE DISEASES OR CONDITIONS

SEC. 528 [360dd]. If a drug is designated under section 526 as a drug for a rare disease or condition and if notice of a claimed exemption under section 505(i) or regulations issued thereunder is filed for such drug, the Secretary shall encourage the sponsor of such drug to design protocols for clinical investigations of the drug which may be conducted under the exemption to permit the addition to the investigations of persons with the disease or condition who need the drug to treat the disease or condition and who cannot be satisfactorily treated by available alternative drugs.

GRANTS AND CONTRACTS FOR DEVELOPMENT OF DRUGS FOR RARE DISEASES AND CONDITIONS

SEC. 5. [360ee](a) The Secretary may make grants to and enter into contracts with public and private entities and individuals to assist in (1) defraying the costs of qualified clinical testing expenses incurred in connection with the development of drugs for rare diseases and conditions, (2) defraying the costs of developing medical devices for rare diseases or conditions, and (3) defraying the costs of developing medical foods for rare diseases or conditions.

(b) For purposes of subsection (a):

(1) The term "qualified testing" means---

(A) human clinical testing---

(i) which is carried out under an exemption for a drug for a rare disease or condition under section 505(i) of the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act (or regulations issued under such section);

(ii) which occurs after the date such drug is designated under section 526 of such Act and before the date on which an application with respect to such drug is submitted under section 506(b) or 507 of such Act or under section 351 of the Public Health Service Act; and

(B) preclinical testing involving a drug is designated under section 526 of such Act and before the date on which an application with respect to such drug is submitted under section 505(b) or 507 of such Act or under section 351 of the Public Health Service Act.

(2) The term "rare disease or condition" means

(A) in the case of a drug, any disease or conditions which (A) affects less than 200,000 persons in the United States, or (B) affects more than 200,000 in the United States and for which there is no reasonable expectation that the cost of developing and making available in the United States a drug for such disease or condition will be recovered from sales in the United States of such drug,

(B) in the case of a medical device, any disease or condition that occurs so infrequently in the United States that there is no reasonable expectation that a medical device for such disease or condition will be developed without assistance under subsection (a), and

(C) in the case of a medical food, any disease or condition that occurs so infrequently in the United States that there is no reasonable expectation that a medical food for such disease or condition will be developed without assistance under subsection (a). Determinations under the preceding sentence with respect to any drug shall be made on the basis of the facts and circumstances as of the date the request for designation of the drug under section 526 of the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act is made.

(D) The term "medical food" means a food which is formulated to be consumed or administered enterally under the supervision of a physician and which is intended for the specific dietary management of a disease or condition for which distinctive nutritional requirements, based on recognized scientific principles, are established by medical evaluation.

(c) For grants and contracts under subsection (a) there are authorized to be appropriated \$10,000,000 for fiscal year 1988, \$12,000,000 for fiscal year 1989, \$14,000,000 for fiscal year 1990.

(d) STUDY.---The Secretary of Health and Human Services shall conduct a study to determine whether the application of subchapter B of chapter V of the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act (relating to drugs for rare diseases and conditions) and section 28 of the Internal Revenue Code of 1986 (relating to tax credit) to medical devices or medical foods for rare diseases or conditions or to both is needed to encourage the development of such devices and foods. The Secretary shall report the results of the study to the Committee on Energy and Commerce of the House of Representatives and the Committee on Labor and Human Resources of the Senate not later than one year after the date of the enactment of this Act. For purposes of this section, the term "rare diseases or conditions" has the meaning prescribed by section 5 of the Orphan Drug Act (21 U.S.C. 360ee).

ORPHAN PRODUCTS BOARD

SEC. 227 [236]. (a) There is established in the Department of Health and Human Services a board for the development of drugs (including Biologics) and devices (including diagnostic products) for rare diseases or conditions to be known as the Orphan Products Board. The Board shall be comprised of the Assistant Secretary for Health of the Department of Health and Human Services and representatives, selected by the Secretary, of the Food and Drug Administration, the National

Institutes Health, the Centers for Disease Control and, any other Federal department or agency which the Secretary determines has activities relating to drugs and devices for rare diseases or conditions. The Assistant Secretary for Health shall chair the Board.

(b) The function of the Board shall be to promote the development of drugs and devices for rare diseases or conditions and the coordination among Federal, other public, and private agencies in carrying out their respective functions relating to the development of such articles for such diseases or conditions.

(c) In the case of drugs for rare diseases or conditions the Board shall---

(1) evaluate---

(A) the effect of subchapter B of the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act on the development of such drugs, and

(B) the implementation of such subchapter;

(2) evaluate the activities of the National Institutes of Health and the Alcohol, Drug Abuse, and Mental Health Administration for the development of drugs for such diseases or conditions,

(3) assure appropriate coordination among the Food and Drug Administration, the National Institutes of Health, the Alcohol, Drug Abuse, and Mental Health Administration, and the Centers for Disease Control in the carrying out of their respective functions relating to the development of drugs for such diseases or conditions to assure that the activities of each agency are complementary,

(4) assure appropriate coordination among all interested Federal agencies, manufacturers, and organizations representing patients, in their activities relating to such drugs,

(5) with the consent of the sponsor of a drug for a rare disease or condition exempt under section 505(i) of the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act or regulations issued under such section, inform physicians and the public respecting the availability of such drug for such disease or condition and inform physicians and the public respecting the availability of drugs approved under section 505(c) of such Act or licensed under section 351 of this Act for rare diseases or conditions,

(6) seek business entities and others to undertake the sponsorship of drugs for rare diseases or conditions, seek investigators to facilitate the development of such drugs, and seek business entities to participate in the distribution of such drugs, and

(7) reorganize the efforts of public and private entities and individuals in seeking the development of drugs for rare diseases or conditions and in developing such drugs.

(d) The Board shall consult with interested persons respecting the activities of the Board under this section and as part of such consultation shall provide the opportunity for the submission of oral views.

(e) The Board shall submit to the Committee on Labor and Human Resources of the Senate and the Committee on Energy and Commerce of the House of Representatives an annual report---

(1) identifying the drugs which have been designated under section 526 of the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act for a rare disease or condition,

(2) describing the activities of the Board, and

(3) containing the results of the evaluations carried out by the Board.

The Director of the National Institutes of Health and the Administrator of the Alcohol, Drug Abuse, and Mental Health Administration shall submit to the Board for inclusion in the annual report a

report on the rare disease and condition research activities of the Institutes of the National Institutes of Health and the Alcohol, Drug Abuse, and Mental Health Administration; the Secretary of the Treasury shall submit to the Board for inclusion in the annual report a report on the use of the credit against tax provided by section 44H of the Internal Revenue Code of 1954; and the Secretary of Health and Human Services shall submit to the Board for inclusion in the annual report a report on the program of assistance under section 5 of the Orphan Drug Act for the development of drugs for rare diseases and conditions. Each annual report shall be submitted by June 1 of each year for the preceding calendar year.

附 錄 二

(日本) 母體保護法

第一章 總則

(此法律之目的)

第一條 此法律經由規定與不孕手術及人工墮胎相關事項，達到保護母性生命健康之目的。

(定義)

第二條 此法律中所謂之不孕手術指不經由去除生殖腺而使之無法生殖之手術，以「命令」來規範之。

2 此法律中所謂人工墮胎指在胎兒在體外仍無法保持生命之時期，人為的將胎兒及其附屬物排出母體。

命令=規則一

第二章 不孕手術

第三條 醫師對符合下列條件者，可在獲得本人同意下，進行不孕手術，若有配偶(包含未正式登記，但事實上持有婚姻關係者，以下同)者，亦須取得配偶同意。但未成年人不在此限。

一 懷孕或分娩有可能危及母體生命者。

二 已經有複數子女，且每次分娩可能會導致母體健康顯著下降者。

2 符合上述條件者，其配偶也可遵循同項規定而進行不孕手術。

3 關於第一項中，所揭示之同意，若配偶者無法被告知，或無法表達其意思時，只要本人同意即可。

第四條至第十三條 刪除

第三章 母性保護

(在醫師認定下進行人工墮胎)

第十四條 經以都道府縣為單位所設立之社團法人醫師會所指定之醫師(以下稱「指定醫師」)對符合下列各條項者，在獲得本人及其配偶同意下，可以進行人工墮胎。

一 繼續懷孕或分娩可能會因為身體或經濟之原因對母體健康造成顯著之傷害者。

二 在因暴行或脅迫，無法抵抗或拒絕狀態下被姦淫而懷孕者。

2 前項所揭示之同意，在配偶無法被告知或無法表達其意思，或者在懷孕後，配偶死亡時，只要本人同意即可。

第一項之「指定醫師」之標識見規則八

(節育實地指導)

第十五條 對女性實施使用厚生大臣所指定避孕用具之節育實地指導，除了醫師之外，需經都道府縣首長所指定者才能實施，但是只有醫師才能安裝子宮腔內避孕用具。

2 必須依循厚生大臣所規定之基準，修畢都道府縣首長認定之講習之助產婦、保健婦或看護婦，才能接受前項所稱之都道府縣首長之指定。

3 除了前 2 項之規定外，關於都道府縣首長之指定或認定之必要事項，可以政令規定之。

第一項之「厚生大臣指定」=昭二七厚告一九七(基於優生保健法之避孕用具之指定)。第二項之「厚生大臣所規定之基準」=規則一七。第三項之政令=令二~八。

第四章及第五章 刪除

第十六條至第二十四條 刪除

第六章 申報、禁止、其他

(申報)

第二十五條 醫師或指定醫師依照第三條第一項或第十四條第一項之規定實施避孕手術或墮胎手術時，當月所實施之手術結果，須於次月十日前，明記理由匯總向都道府縣首長申報。

「申報」=規則二七、二八

(通知)

第二十六條 接受不孕手術者，在計畫結婚時須告知婚姻對象曾接受不孕手術。

(守密)

第二十七條 從事施行不孕手術或人工墮胎事務者，不得洩漏由職務上得知之他人隱私。退職後亦同。

(禁止)

第二十八條 除了本法律所規定之情形之外，無論何人皆不能在無特殊原因下，實施以使他人無法生殖為目的之手術或X光照射。

「此法之規定」=法三

第七章 罰則

(違反第十五條第一項)

第二十九條 違反第十五條第一項之規定者，處五十萬元以下罰金。

第三十條及第三十一條 刪除

(違反第二十五條)

第三十二條 違反第二十五條之規定，不依規定申報或申報不實者，處十萬元以下罰金。

(違反第二十七條)

第三十三條 違反第二十七條之規定，無故洩漏他人隱私者，處六個月以下勞役或三十萬元以下罰金。

(違反第二十八條)

第三十四條 違反第二十八條之規定者，處一年以下勞役或五十萬元以下罰金，因此而致人於死者，處三年以下勞役。

附則

(施行日期)

第三十五條 此法律自公佈日起算，六十日後實施。

(相關法律之廢止)

第三十六條 國民優生法(昭和十五年法律第百七號)廢止

(罰則規定效力之延續)

第三十七條 關於在本法律實施前之違法行為所適用之罰則，第三十六條之法律在本法律實施後，依然有效。

(申報之特例)

第三十八條 依昭和二十一年厚生省令第四十二號(關於死產之申報規程)之規定申報時，在其範圍內，不適用第二十五條之規定。

(節育指導之必要醫藥品)

第三十九條 依照第十五條第一項之規定，接受都道府縣首長之指定者，在平成十二年七月三十一日前，對接受其實地指導者，可以不受藥事法(昭和三十五年法律第百四十五號)第二十四條第一項之規定

限制，販賣經厚生大臣指定為實施節育所必要之醫藥品。

2 經第十五條第一項規定接受都道府縣首長指定者，若有符合下列各項之一時，都道府縣首長可取消該條該項之指定。

一 依照前項之規定，厚生大臣所指定之醫藥品適用於藥事法第四十三條規定時，若依同條之規定檢定不合格，仍然販賣該醫藥品時。

二 依照前項之規定，販賣厚生大臣所指定以外之醫藥品時。

三 前揭各項以外，對非接受節育指導者，販賣醫藥品時。

3 和依前項規定實施之處分有關之行政手續法（平成五年法律第八十八號）第十五條第一項之通知，必須在聽聞日期之一週前實施。

第一項之「厚生大臣指定」= 昭三十厚告二八五

（根據優生保健法第三十九條第一項之規定之醫藥品指定）

附 錄 三

歐盟罕見疾病行動方案

ÖFFENTLICHE GESUNDHEIT

Aktionsprogramm der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten(1999 - 2003)

1) ZIEL

Verbesserung der Information über seltene Krankheiten, Förderung der Patientenunterstützungsgruppen sowie Analyse und Bewältigung der Risiken im Zusammenhang mit Clustern seltener Krankheiten.

2) GEMEINSCHAFTSMASSNAHME

Beschluß Nr. 1295/99/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 29. April 1999 zur Annahme eines Aktionsprogramms der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten innerhalb des Aktionsrahmens im Bereich der öffentlichen Gesundheit (1999-2003).

3) INHALT

1. Ein Aktionsprogramm der Gemeinschaft für seltene Krankheiten wird für die Zeit zwischen dem 1. Januar 1999 und dem 31. Dezember 2003 angenommen.

2. Folgende Maßnahmen sind durchzuführen:

- Förderung des Aufbaus eines Europäischen Netzes von kohärenten und ergänzenden Informationen über seltene Krankheiten und des Zugangs zu diesem Netz, wobei vor allem vorhandene Datenbanken verwendet werden.
- Beitrag zur Ausbildung und Aktualisierung der Kenntnisse der Fachkreise mit dem Ziel, Frühentdeckung, Erkennung, geeignete Maßnahmen und die Prävention zu verbessern.
- Förderung der transnationalen Zusammenarbeit und der Vernetzung von

Gruppen, in denen sich Personen, die unmittelbar oder mittelbar von den gleichen seltenen Krankheiten betroffen sind, zusammenfinden, oder von Freiwilligen und der beteiligten Fachkreise sowie Koordinierung auf Gemeinschaftsebene zur Förderung einer kontinuierlichen Arbeit und der länderübergreifenden Zusammenarbeit.

- Unterstützung auf Gemeinschaftsebene der Kontrolle seltener Krankheiten in den Mitgliedstaaten und der Frühwarnsysteme für Cluster sowie Förderung der Vernetzung und Fortbildung von Sachverständigen, deren Aufgabe der Umgang mit seltenen Krankheiten ist.

3. Die Kommission sorgt für die Durchführung des Programms in enger Zusammenarbeit mit den Mitgliedstaaten. Sie arbeitet mit Einrichtungen und Organisationen zusammen, die im Bereich seltener Krankheiten tätig sind.

4. Der Finanzrahmen für die Durchführung des Programms wird für den Zeitraum 1999-2003 auf 6,5 Millionen Euro festgelegt.

5. Die Kommission sorgt für Kohärenz und Komplementarität mit anderen Gemeinschaftsprogrammen und -maßnahmen.

6. Die Kommission wird von einem Ausschuss unterstützt, der sich aus Vertretern der Mitgliedstaaten zusammensetzt und in dem der Vertreter der Kommission den Vorsitz führt.

7. Die Zusammenarbeit mit Drittländern und mit den für das Gesundheitswesen zuständigen internationalen Organisationen, insbesondere mit der Weltgesundheitsorganisation (WHO), wird gefördert.

8. Das Programm steht folgenden Ländern zur Beteiligung offen:

- assoziierten Ländern Mitteleuropas nach den Bedingungen, die in den Assoziationsabkommen oder den dazugehörigen Zusatzprotokollen festgesetzt sind;
- Zypern und Malta gemäß den mit diesen beiden Ländern zu vereinbarenden Verfahren auf der Grundlage zusätzlicher Mittel nach denselben Regeln, wie sie für die EFTA-Länder gelten.

9. Die Kommission sorgt für die Überwachung und ständige Bewertung des Programms. Sie legt dem Europäischen Parlament, dem Rat, dem Wirtschafts- und Sozialausschuss und dem Ausschuss der Regionen im dritten Jahr der Laufzeit des

Programms einen Zwischenbericht und bei Beendigung des Programms einen
Schlußbericht vor.

**4) FRIST FÜR DEN ERLASS EINZELSTAATLICHER
UMSETZUNGSVORSCHRIFTEN**

5) ZEITPUNKT DES INKRAFTTRETENS (falls abweichend von 4)

6) QUELLEN

Amtsblatt L 155 vom 22.06.1999

7) WEITERE ARBEITEN

8) DURCHFÜHRUNGSMASSNAHMEN DER KOMMISSION

附 錄 四

「罕見疾病立法與政策施行座談會」

病患團體座談會會議紀錄

時間：民國八十九年十一月二十五日上午九時三十分

地點：罕見疾病基金會會議室

主持人：葉副教授秀珍

(中正大學社會福利研究所副教授)

(衛生署「各國罕見疾病相關法案之比較研究」計劃主持人)

紀錄：陳亭華

出席人員：

(以下依姓名筆劃排列)

卜繁英(運動神經元疾病病友協會代表)

王新添(亨丁頓舞蹈症病友協會召集人)

朱克勤(小腦萎縮症協會籌備處召集人)

吳璧妃(海洋性貧血協會常務理事)

林志鴻(中正大學社會福利研究所助理教授)

(衛生署「各國罕見疾病相關法案之比較研究」計劃協同主持人)

邱郁仁(威爾遜氏症病友會召集人)

柯青芬(台灣弱勢病患促進會秘書)

張鈺珮(罕見疾病基金會社工人員)

黃惠生(苯酮尿症關懷協會秘書長)

楊玉欣（三好氏遠端肌肉萎縮症患者）

陳莉茵（高血氣症病友協會召集人）

曾敏傑（中正大學勞工福利研究所副教授）

（衛生署「各國罕見疾病相關法案之比較研究」計劃共同主持人）

鄭淑勻（玻璃娃娃關懷協會理事長）

臺、主席致詞:略

貳、研究計畫背景說明

參、研討內容

（以下依發言順序排列）

卜繁英（運動神經元疾病病友協會代表）：

- 1.目前國內現行「罕見疾病防制及藥物法」之規定仍十分嚴苛，對病患之用藥仍障礙重重。以運動神經元疾病為例，國外已研發某些健康食品可做為肌肉增強劑，以延緩肌肉萎縮症狀之進行，然而受限於法令，國內衛生署及海關無法允許患者申請進口該類健康食品之進口，患者僅能從黑市中購買，其價格非常昂貴。期望現行法規能再研議更合理的規定，並且希望單一窗口能協調藥政處以及海關等相關行政單位，以保障病患權益。
- 2.罕見疾病患者就在學就業過程備受歧視，除了醫療之保障外，亦極需心理輔導。
- 3.國內照護機構之不足及專業照護人力之缺乏使罕見疾病患者的照護品質受到影響，建議應放寬罕見疾病患者家庭之外勞申請標準。

曾敏傑（中正大學勞工福利研究所副教授）：

- 1.現行「罕見疾病防制及藥物法」及其它相關規定在運作流程上確實不夠明確，建議衛生署整理出簡單明瞭之個案申請流程範例以提供病患及相關醫療院所做為申請時之參考。

2. 「罕見疾病防制及藥物法」之最大意義在於保障病患之用藥權益，因此在法案通過後，病患不應再透過黑市取得藥物，然而在預算限制以及審核標準未充分考量到患者實際需要之情況下，病患的藥品取得仍未獲得充分保障，顯示現行制度確實須要再調整。
3. 國內現行罕見疾病相關法案對優生保健仍未充分發揮防制的功能，建議衛生署應確實掌握罕見疾病患者之人口資料，對遺傳性罕見疾病之病患及其親屬加強優生保健的宣導，並落實疾病之通報與管制，以達到積極防制罕見疾病的目標。

陳莉茵（高血氣症病友協會召集人）：

1. 衛生署藥政處在審議罕見疾病適用藥物之申請許可時，只准許療效確定之藥物進口，衛生署雖然允許「特殊營養食品」之進口申請，然而其定義不明確，確實造成申請及審核時之障礙，影響病患權益。
2. 且由於多數罕見疾病之病因不明，國內醫學界對其適用藥物之療效缺乏完整認知，因此現行法令僅限於療效確定之藥物才能通用審核標準，確實有不近民情之處。
3. 現行「罕見疾病防制及藥物法」第十三條所規定之國際合作，其程序太過複雜，造成申請之障礙。尤其是第十三條第二項對於個案送到國外受檢的規定，必須在受檢後證實病患確實罹患符合申請之罕見疾病才予以補助，一旦罕見疾病之病因無法經由現代醫學科技明確診斷，則其受檢費用必須由病患家庭或者醫師承擔，反而對醫師提出申請的意願造成抑制效果。
4. 罕見疾病防制中心雖然因應「罕見疾病防制及藥物法」的通過而成立，但必須做到真正的專業化才能對罕見疾病的醫療與防制有所改善。
5. 衛生署雖然已編列罕見疾病相關的預算，但是對於罕見疾病患者權益的改善仍有待加強，亦顯示出行政層級的效率有待改善。
6. 由於國內尚未建立完整的醫療與福利體制，醫師對罕見疾病患者及其家庭不僅必須提供醫療服務，亦扮演教育及諮商的角色，其職責相當繁重，建議國內罕見疾病相關法案應建立促進醫師投入研究與醫療的獎勵機制，以吸引更多醫療專業人員的參與。

邱郁仁（威爾遜氏症病友會召集人）：

1. 國內相關單位對罕見疾病患者之藥物許可必須更能反映患者之醫療需要。以威爾遜症為例，國內所核准之藥物是具有副作用的，而國外已有

其它藥物証實對威爾遜症具有療效，且副作用較低，但國內卻仍無法申請到。

2. 國內現行福利體制對罕見疾病患者的權益仍有待加強，罕見疾病患者不一定能被納入身心障礙者之保障範疇，通常必須等到罕見疾病患者的疾病已經非常嚴重才得以請領身心障礙者手冊。
3. 罕見疾病患者即使領有身心障礙者手冊，在就學就業方面仍缺乏合理之保障。

王新添（亨丁頓舞蹈症病友協會召集人）：

由於國內對罕見疾病相關的醫事人員十分缺乏，建議「罕見疾病防制及藥物法」及其它相關規定應建立一套鼓勵相關醫事人員投入罕見疾病的機制，以解決罕見疾病醫療人力資源匱乏的問題。

朱克勤（小腦萎縮症協會籌備處召集人）：

1. 罕見疾病如小腦症在醫學上已能充分掌握罹病率及疾病進程，建議相關法案應積極針對遺傳因素進行掌握以發揮預防功能。
2. 罕見疾病若能在生活上小心控制，患者多能享有正常生活。多數患者均希望能不仰賴社會救助而嚮往自立，因此期望社會制度應以積極地支持其獨立生存為原則，而非消極地在患者重度殘障後才給予救助。

吳碧妃（海洋性貧血協會常務理事）：

1. 根據地中海型貧血症病友協會長期的觀察，醫療與照護的保障對罕見疾病患者生活品質的提高是相當重要的，不僅有助於提高患者的健康狀況，並且可以促進患者的就學、就業，進而提高其生活品質。
2. 國內現行「罕見疾病防制及藥物法」及其它相關法案已重視到患者的藥物取得的保障，但對相關輔具的提供仍有待加強，以重度地中海型貧血症患者為例，患者不僅必須依賴藥物，也必須依賴相關醫療輔具的配合才能改善其症狀。

鄭淑勻（玻璃娃娃關懷協會理事長）：

1. 玻璃娃娃在現有罕見疾病相關法案下仍有諸多困境，主要來自於健保給付的問題，由於必須定期注射的藥劑並非孤兒藥，但成本非常昂貴，因此病患仍希望爭取納入健保給付範圍。
2. 玻璃娃娃由於其容易骨折之特質，特別容易造成就學就業之中輟，在照

護方面則面臨被機構拒絕的困境。

- 3.在現有醫療體系內，婦產科醫師不見得對遺傳性罕見疾病有充分的了解，因此許多患者的治療受到延誤。

黃惠生（苯酮尿症關懷協會秘書長）：

罕見疾病患者的罹病人數被低估，由於南北城鄉醫療資源的差異，使許多罕見疾病患者無法被正確地診斷出來。而病患之間由於原生家庭的社會階層使病患的健康照護有明顯差距，建議衛生社政單位應積極介入輔導。

柯青芬（台灣弱勢病患促進會秘書）：

單一窗口在病患人口之掌握及資源之整合上都未見發揮具體之功能，對於法案之落實有待加強。

楊玉欣（三好氏遠端肌肉萎縮症患者）：

- 1.由於罕見疾病的病情是發展性的，因此患者除醫療需求外，亦極需心理輔導。而在疾病發展末期，照護之需求也相當重要。
- 2.除了醫療照護的需求，罕見疾病患者的就學就業機會應受到合理的保障，此外，無障礙空間的理念仍有待落實。

張鈺佩（罕見疾病基金會社工人員）：

罕見疾病患者部分由於無法得到正確的診斷，而被安置到精神病房，凸顯出我國醫療照護體系上確實應該積極培養專業人才。

林志鴻（中正大學社會福利研究所助理教授）：

- 1.不論是對罕見疾病防制之掌握以及對罕見疾病患者權益之促進而言，資訊是非常關鍵的要素。政府及醫院應該確實掌握病患之資料，並落實通報系統，使衛生與社政單位能充分照顧到病患權益。
- 2.公部門對資訊之掌握應兼顧病患之隱私權，在資料處理之過程應妥善規畫。

葉秀珍（中正大學社會福利研究所副教授）：

- 1.社會福利體系在制度的設計上難免必須規範資格限制，然而現行「罕見疾病防制及藥物法」及其它相關規定由於仍不夠明確，確實造成良法美意無法落實的結果。

2. 由於醫療體系對罕見疾病的掌握仍然有限，因此送檢制度對醫師所造的壓力確實不容忽視。
3. 就長期照護面的相關文獻均顯示，社會支持可以使家庭承續照護之意願及能力。目前國內的「罕見疾病防制及藥物法」及其它相關規定較著眼於醫療層面，對於長期照護之考量稍嫌不足，今後應朝向醫療衛政與社會工作整合的方向努力，以充分保障罕見疾病患者及其家庭之權益。
4. 在罕見疾病相關法案的落實上，衛生署對疾病人口的掌握確實是相當重要的，不僅在於罕見疾病的防制上，對於相關福利資源的分配與安排，也須要能對罕見疾病患者能有更進一步的個案資料。
5. 病患團體之團結與協商能促進政府對罕見疾病患者之了解與重視，因此罕見疾病法案的落實仍有待各方意見之彙整。對罕見疾病患者而言，醫療層面的福利主要在保障其合理的生存權，至於其在就學就業方面之社會權，仍有待其它相關體制的配合。
6. 罕見疾病患者在「罕見疾病防制及藥物法」通過後，確實為其生存權爭取到法源基礎的保障。本研究計畫的目的在於透過對相關法案之比較分析，並彙集各方意見後提供政策建議，以求法案精神之具體落實，在此非常感謝所有病友團體提供寶貴的建議。

「罕見疾病立法與政策施行座談會」

學者專家座談會會議紀錄

時間：民國八十九年十一月二十七日上午九時三十分

地點：罕見疾病基金會會議室

主持人：葉副教授秀珍

(中正大學社會福利研究所副教授)

(衛生署「各國罕見疾病相關法案之比較研究」計劃主持人)

紀錄：陳亭華

出席人員：

(以下依姓名筆劃排列)

林志鴻(中正大學社會福利研究所助理教授)

(衛生署「各國罕見疾病相關法案之比較研究」計劃協同主持人)

何慧敏(師範大學家政教育學系副教授)

吳賢邦(中央健康保險局醫務管理處科長)

周麗端(師範大學家政教育學系副教授)

唐先梅(空中大學生活科學系副教授)

莫藜藜(東吳大學社會工作學系副教授)

陳芳茹(罕見疾病基金會研究專員)

曾敏傑(中正大學勞工福利研究所副教授)

(衛生署「各國罕見疾病相關法案之比較研究」計劃共同主持人)

臺、主席致詞：略

貳、研究計畫背景說明

參、研討內容

(以下依發言順序排列)

曾敏傑 (中正大學勞工福利研究所副教授):

1. 罕見疾病在各界都是新興的議題，因此在醫院裏並沒專責的醫事行政人員或社工來協調醫療資源，甚至在許多醫院也缺乏精密的儀器來診斷或治療罕見疾病患者。由於醫院裡的社工並沒有發揮其角色功能，因此醫師在診療的過程中必須扮演治療者、諮詢教育者以及社會福利轉介者的角色，對醫師的負荷相當繁重。
2. 由於罕見疾病診治之困難，再加上相關單位基於財政考量而在審核時重重設限，使許多罕見疾病患者並不能符合申請項目，導致「罕見疾病防制及藥物法」徒有良法美意，卻缺乏申請補助之個案。
3. 醫療體系缺乏科別間之合作，使罕見疾病患者難以在醫院裏得到具有效率的診斷與治療。
4. 罕見疾病相關法案執行後之成本效益目前尚無法估算，但對整體國民之健康品質之促進以及人口素質之提昇是有正面效果的。
5. 國內現行體制下，優生保健是由公衛層次來執行，建議應整合公衛、醫療與社會福利等層面，以充分發揮預防與治療之功能並落實罕見疾病相關法案之精神。
6. 罕見疾病基金會積極與學術界合作，不論是在議題之倡導與法案之推動上已發揮具體功能，但是對於法案執行層次上較缺乏權力的正當性，因此有賴公部門的積極投入。

莫藜藜 (東吳大學社會工作學系副教授):

1. 醫院裡的社工確實沒有充分發揮其角色的功能，必須從整個體制面來改善：包括培訓專業處理罕見疾病專業能力之社工人員、建立醫師與社工之間的合作關係、詳細規範業務職責的作業流程等，將病患家長、醫師與社工等再充分整合與教育，才能真正落實對罕見疾病患者的醫療權益之保障。

- 2.建議現行政府相關單位及罕見疾病基金會應加強與預防醫學會之合作，以具體發揮罕見疾病防制之功能。
- 3.為求提高罕見疾病患者之醫療品質，建議在醫療體系內建立鼓勵專業醫師之獎勵機制，並加強各縣市醫療人力之合理分配。此外，建議在法案細則應具體規範醫療體系在發現罕見疾病疑似病例時，內部應建立整合科別醫師合診的機制。

何慧敏（師範大學家政教育學系副教授）：

- 1.儘管「罕見疾病防制及藥物法」及其它相關法案的通過，罕見疾病患者在現有醫療體系內仍無法得到良好的診斷與治療，主要來自於醫療專業人員之缺乏以及醫療科別間缺少合作的緣故。
- 2.各醫院之間的轉診制度以及疾病證明的門戶之見，使罕見疾病患者之醫療診治受到延誤，也使患者在就醫上增加許多不便。

周麗端（師範大學家政教育學系副教授）：

- 1.由於罕見疾病多屬遺傳性基因缺陷，因此在優生保健之範疇內建議將病患家屬亦納入遺傳防制之輔導對象。而就罕見疾病的預防層次而言，國內的新生兒篩檢制在落實上仍有待加強。
- 2.醫療體系的城鄉差距使罕見疾病患者的就醫受到延誤或誤診，也使患者的醫療品質與醫療資訊存在落差，因此法案精神之落實有待醫療體系的平均分佈。

林志鴻（中正大學社會福利研究所助理教授）：

- 1.資訊之透明化對罕見疾病患者能提高對患者權益的保障，建議應以宣導的方式鼓勵罕見疾病患者能走入社會，提高其能見度，以爭取合理之生存權及社會權；此外，建議相關制度強制規範醫院之通報責任，以維護患者能得到合理資源。
- 2.公部門應充分掌握罕見疾病患者之人口統計資料，以利醫療及福利資源之分配，充分提高行政效率及保障患者權益。
- 3.有鑑於醫療體系城鄉差距的存在影響罕見疾病患者之就醫品質，建議今後優生保健中心應平衡區域分佈，並提高各縣市罕見疾病專業之醫事護理人員。

吳賢邦（健保局醫務管理處科長）：

- 1.對「罕見疾病防制及藥物法」及其它相關法案的通過，罕見疾病基金會已充分發揮壓力團體的功能。公部門在法案通過後，衛生署及健保局均已做適度的調整與修正。對於法案精神的落實，亦須仰賴醫療體系的整合與調整，因此仍有賴罕見疾病基金會及其它相關病友團體的宣傳與努力。
- 2.罕見疾病患者之權益確實相當重要，但公部門對資源之分配須兼顧公平面與效率面之考量，因此在罕見疾病相關法案之執行上，確實會受限於財務考量。
- 3.回應諸位學者專家在公部門對資訊之掌握應由公權力強制介入建議，對行政部門而言，涉及隱私權之考量確實是較為棘手的問題。

陳芳茹（罕見疾病基金會研究專員）：

國內醫療體系內相當缺乏遺傳科醫師，對於各類疾病之掌握與防制，衛生署應積極介入，並提供醫療院所及病患家庭相關之諮詢管道。

唐先梅（空中大學生活科學系副教授）：

美國對罕見疾病患者之服務是以團隊合作之形式提供患者及其家庭整體的醫療診斷與諮詢輔導，其中護理人員扮演了極重要的角色。反觀國內之醫療體系，護理人員之專業能力不足，所提供給患者家庭之照護資訊及服務不夠明確仔細，患者在照護過程亦缺乏來自醫療專業或者社會行政部門的支持，顯見在法案通過後，國內的體制亦應做相應的調整才能真正落實法案精神。

葉秀珍（中正大學社會福利研究所副教授）：

- 1.罕見疾病基金會及其它相關病友團體不論是在議題之倡導與法案之推動上已發揮具體功能，未來在法案之修正與落實上仍應持續扮演推動的角色。
- 2.在罕見疾病患者之權益保障方面，亦應考量資源配置效率，因此在行政層次的執行順序上將優先從醫療面來保障患者的生存權，再談生活品質之促進。
- 3.至於對罕見疾病的醫事從業人員應建立獎勵機制，建議應從體制面調整支付制度，給予專業醫事人員實質上的所得誘因，以解決醫事專業人員不足的困境。

4. 至於資訊透明化與隱私權之間的爭議，建議應對整個社會進行宣導與再教育，以促進罕見疾病患者之能見度。
5. 罕見疾病患者的就醫情況除了城鄉差距，患者家庭社會經濟階層與教育水準亦會影響患者受到的醫療照護品質，因此單一窗口必須充分發揮功能，協助患者能在現行法案與體制下得到合理之照護。然而國內各縣市的單一窗口仍未普及，顯示現行法案的落實仍有待努力。
6. 各縣市基層的醫療護理人員在專業能力的素質上仍有待提昇，在數量上也嫌不足，因此在罕見疾病相關法案的執行上造成困難。
7. 在法案通過後，對患者的醫療與用藥上已能提供基本的保障，為落實罕見疾病患者權益的保障與增進，今後最重要的努力方向應以建立對罕見疾病患者友善的環境為主，使患者能及其家庭能真正走入社會尋求支持。
8. 最後並感謝諸位學者專家的參與以及建議，對罕見疾病相關法案的施行成效提供具體的建言，本計畫將彙整國內外相關法案之比較分析以及各方意見以提供政策參考。

附錄五

罕見疾病防治及藥物法

中華民國八十九年二月九日華總一義字第八九〇〇〇三一六〇〇號總統令公布

第一條 為防治罕見疾病之發生，及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病患，協助病患取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展，特制定本法。

本法未規定者，適用其他有關法律之規定。

第二條 本法所稱主管機關：在中央為行政院衛生署；在直轄市為直轄市政府；在縣（市）為縣（市）政府。

第三條 本法所稱罕見疾病，係指疾病盛行率，在中央主管機關訂定之公告標準以下，且經第四條所定委員會認定者，或因情況特殊，經中央主管機關指定公告者。

本法所稱罕見疾病藥物，係指依本法提出申請，經中央主管機關公告，其主要適應症用於預防、診斷、治療罕見疾病者。

第四條 中央主管機關為審議罕見疾病有關事項，應設罕見疾病及藥物審議委員會（以下簡稱委員會），其組織及會議，依中央主管機關之規定。

委員會委員，由政府機關代表、醫事學者專家及社會公正人士組成，其中委員名額，至少應有三分之二以上為醫事學者專家。

第五條 委員會任務如下：

- 一、罕見疾病之認定及防治事項。
- 二、罕見疾病藥物認定之審議。
- 三、罕見疾病藥物查驗登記之審議。
- 四、罕見疾病藥物之補助與研發之審議。
- 五、罕見疾病檢查、治療或國際合作計劃之審議，及有關協助與諮詢事項。
- 六、治療特定疾病之非罕見疾病藥物之審議。
- 七、其他有關事項。

委員會執行前項任務，應徵詢其他相關學者專家、產業或罕見疾病病人代表之意見。

第六條 中央主管機關得委託辦理罕見疾病之防治與研究。

第七條 醫事人員發現罹患第三條所稱之罕見疾病患者，或因而致死之屍體，應向中央主管機關報告。

第八條 中央及直轄市主管機關接獲報告或發現具有罕見遺傳疾病缺陷者，必要時由優生保健諮詢中心派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響。

第九條 本法所定之機關、機構及人員從事第七條、第八條業務處理時，應注意執行之態度與方法，尊重病患之人格與自主，並維護其隱私與社會生活之經營。

第十條 中央及直轄市主管機關應獎勵各級醫療或研究機構從事罕見疾病防治工作，補助相關人力培育、研究及設備所需經費。

前項獎勵經費，由中央及直轄市主管機關編列預算補助之，並得接受相關單位或團體之捐助。

第十一條 中央及直轄市主管機關應辦理罕見疾病之防治教育與宣導，並由機關、學校、團體及大眾傳

播媒體協助進行。

第十二條 中央及直轄市主管機關得委託醫療機構，從事罕見疾病之檢驗及治療。

第十三條 具備下列證明文件，經委員會審議通過，中央主管機關得協助至國外進行國際醫療合作：

- 一、依本法第十條或第十二條規定之醫療機構或研究機構證明書、申請書與診療計畫書。
- 二、其他國家醫院或研究機構之證明書或同意書。
- 三、病患同意書。
- 四、其他必要之證明文件。

前項醫療合作為代行檢驗項目者，得由第十條或第十二條規定之醫療機構或研究機構逕行辦理，其所需之費用中央主管機關應予適當之補助。

第十四條 除本法另有規定外，罕見疾病藥物非經中央主管機關查驗登記，並發給藥物許可證，不得製造或輸入。

第十五條 符合下列條件之一者，得申請查驗登記為罕見疾病藥物：

- 一、藥物之主要適應症用於預防、診斷或治療罕見疾病。
- 二、其他國家核准之藥物，其主要適應症用於預防、診斷或治療罕見疾病。

申請查驗登記應備之書證資料、審查程序及相關事項，由中央主管機關定之。

第十六條 申請罕見疾病藥物查驗登記者，中央主管機關於必要時，得要求其進行國內臨床試驗，並應對臨床試驗之申請內容及結果予以適當之公開說明。

第十七條 罕見疾病藥物依本法查驗登記發給藥物許可證者，其許可證有效期間為十年。有效期間內，中央主管機關對於同類藥物查驗登記之申請，應不予受理。

前項罕見疾病藥物於十年期滿後仍須製造或輸入者，應事先申請中央主管機關核准展延，每次展不得超過五年。展延期間，同類藥物得申請中央主管機關查驗登記。

罕見疾病藥物依本法查驗登記發給許可證後，如經中央主管機關公告不再列屬罕見疾病藥物者，其許可證之展延，適用藥事法有關規定。

依第一項規定取得許可證之所有人於特許時間內擬停止製造或輸入罕見疾病藥物者，應於停止日前六個月以書面通知中央主管機關。

第十八條

有下列情形之一者，中央主管機關得不受前條第一項規定之限制，受理其他同類藥物之查驗登記申請，並發給許可證：

一、新申請人取得經查驗登記許可為罕見疾病藥物之權利人授權同意。

二、具相同適應症且本質類似之罕見疾病藥物之新申請案，其安全性或有效性確優於已許可之罕見疾病藥物。

三、持有罕見疾病藥物許可證者無法供應該藥物之需求。

四、罕見疾病藥物售價經中央主管機關認定顯不合理。

依前項第二款至第四款規定經中央主管機關查驗登記發給許可證者，適用前條之規定。

第十九條

罕見疾病藥物未經查驗登記或有前條第一項第三款、第四款情形之一者，政府機關、醫療機構、罕見疾病病人與家屬及相關基金會、學會、協會，得專案申請中央主管機關許可。但不得作為營利用途。

前項專案申請，中央主管機關於必要時得委託或指定相關機構或團體辦理。

前二項專案申請應備之書證資料、審查之程序及其他相關事項，由中央主管機關定之。

第二十條 罕見疾病藥物經認定有危害人體健康之情事或有危害之虞者，中央主管機關得命藥商或專案申請者於期限內回收。必要時，並得廢止該藥物之許可。

第二十一條 經依本法核准上市或專案申請之罕見疾病藥物，應由中央主管機關編列年報，載明其使用數量、人數、不良反應及其他相關報告等資料。

藥商及專案申請者應提供相關資料，配合前項年報之辦理。

第二十二條 非罕見疾病藥物依藥事法規定製造或輸入我國確有困難，且經委員會審議認定有助於特定疾病之醫療者，準用本法有關查驗登記及專案申請之規定。

第二十三條 罕見疾病及藥物之認定、許可、撤銷及廢止，中央主管機關應定期公告之。

第二十四條 依本法申請查驗登記、臨床試驗、許可證之核發、展延或專案申請者，應繳納審查費、登記費或證照費；其費額，由中央主管機關定之。

第二十五條 中央主管機關得獎勵罕見疾病藥物之供應、製造及研究發展；其獎勵對象、方式及被獎勵者應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之。

第二十六條 擅自製造、輸入未經許可之罕見疾病藥物者，或明知未經許可之罕見疾病藥物，而販賣、供應、調劑、運送、寄藏、牙保、轉讓或意圖販賣而陳列者，依藥事法第八十二條、第八十三條規定處罰之。

第二十七條 違反第十六條規定者，處新台幣三萬元以上十五萬元以下罰鍰；其情節重大者，藥商於二年內不得再申請該藥物之查驗登記，並得處醫療機構一個月以上一年以下停業處分。

第二十八條 申請罕見疾病藥物查驗登記或展延登記，提供不實之書證資料者，處新台幣二萬元以上十萬元以下之罰鍰，二年內不得再申請該藥物之查驗登記；其已領取該藥物許可證者，撤銷之；其涉

及刑責者，移送司法機關辦理。

第二十九條 違反第十九條第一項規定，將專案申請之罕見疾病藥物充作營利用途者，處新台幣三萬元以上十五萬元以下罰鍰；其獲取之利益，沒入之；二年內並不得再行提出罕見疾病藥物之專案申請。

第三十條 違反主管機關依第二十條規定令其限期回收之命令者，處新台幣三萬元以上十五萬元以下罰鍰，並按次連續處罰至回收為止。

第三十一條 違反第二十一條第二項規定，藥商處新台幣一萬元以上五萬元以下之罰鍰；專案申請者，其再申請罕見疾病藥物，中央主管機關得不予許可。

第三十二條 本法所定之罰鍰，由中央及直轄市主管機關處罰之。
前項罰鍰限期繳納，屆期不繳納者，移送法院強制執行。

第三十三條 中央主管機關應編列預算，補助依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。

前項補助經費，得接受相關單位或團體之捐助。

第三十四條 罕見疾病病患維持生命所需之特殊營養食品，得參照本法有關規定管理之。

第三十五條 本法施行細則，由中央主管機關定之。

第三十六條 本法自公布日起六個月施行。

第三十七條 本法施行滿一年後，行政院應於半年內檢討修正本法。

罕見疾病防治及藥物法施行細則

中華民國八十九年八月九日衛署保字第○八九○○○九九二一號令訂定發布施行

- 第一條 本細則依罕見疾病防治及藥物法（以下簡稱本法）第三十五條規定訂定之。
- 第二條 本法所稱罕見疾病病患維持生命所需之特殊營養食品，其品目及適用之疾病，由中央主管機關公告之。
- 第三條 本法第三條第一項所稱疾病盛行率，指中央主管機關參照醫事人員依本法第七條規定報告之資料及全民健康保險就醫資料所計算之疾病年盛行率。
- 中央主管機關對於前項疾病盛行率之公告標準，至少每三年檢討一次。
- 第四條 本法第三條第一項所稱情況特殊，指疾病盛行率超過中央主管機關公告標準，或難以計算，而其診斷治療所需之方法或藥物取得確有困難，經中央主管機關依本法第四條規定設置之罕見疾病及藥物審議委員會認定者。
- 第五條 依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病患者或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報。
- 第六條 中央主管機關應將罕見疾病人口之變遷資料，納入衛生統計。
- 第七條 本法第八條所稱優生保健諮詢中心，指經中央主管機關委託，辦理罕見遺傳疾病防治、研究及優生保健諮詢服務之醫療機構。
- 第八條 中央及直轄市主管機關依本法第十一條規定辦理罕見疾病之防治教育與宣導，應協同教育、

社政及新聞主管機關訂定計畫，據以實施。

第九條 中央主管機關對於依本法第十三條第一項規定協助至國外進行國際醫療合作者，得比照全民健康保險緊急傷病自墊醫療費用核退辦法所定核退標準，予以補助。

本法第十三條第二項所稱代行檢驗項目，以對疾病治療方式或遺傳諮詢建議有重大影響者為限；中央主管機關對其補助之額度，比照全民健康保險醫療費用支付標準之規定。

第十條 下列藥物，為本法第十七條第一項、第二項及第十八條第一項所稱之同類藥物：

一、有效成分及適應症與依本法查驗登記發給許可證之一般化學藥物相同者，包括其結構上之異構物、錯化物、鹽類、酯類、螯合物或其他非共價鍵衍生物。

二、主分子結構及適應症與依本法查驗登記發給許可證之生物製劑或大分子藥物相同者。

第十一條 本法第十八條第一項第一款所稱罕見疾病藥物之權利人，指領有罕見疾病藥物許可證者。

第十二條 依本法第十八條第一項第二款規定向中央主管機關申請查驗登記者，應檢附足以證明該新申請罕見疾病藥物之安全性或有效性優於已許可之罕見疾病藥物之資料。

第十三條 本法第十八條第一項第三款所稱無法供應該藥物之需求，指權利人未能充分供應該罕見疾病藥物，經中央主管機關令其限期改善，屆期仍未改善者。

第十四條 中央主管機關依本法第十八條第一項第四款規定為罕見疾病藥物售價合理與否之認定時，應參考新申請人及權利人檢送之售價分析資料、中央健康保險局公告之藥價基準及其他相關資料為之。

第十五條 本法及本細則所定文書格式，由中央主管機關定之。

第十六條 本細則自中華民國八十九年八月九日施行。

罕見疾病醫療補助辦法

中華民國八十九年八月九日衛署保字第○八九○○○九九二號令訂定發布施行

第一條 本辦法依罕見疾病防治及藥物法（以下簡稱本法）第三十三條第一項規定訂定之。

第二條 罕見疾病病患，因罕見疾病於國內醫學中心或區域教學醫院就醫所產生之醫療費用，得依本辦法申請補助。

第三條 前條所稱醫療費用，指下列費用：

- 一、對罕見疾病治療方式或遺傳諮詢建議，有重大影響之診斷費用。
- 二、國內外研究證實，具相當療效，經普遍採用，或已進入多中心臨床試驗之治療、藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用。

第四條 前條醫療費用之補助額度，以實際發生數之百分之七十為限。但下列費用得全額補助：

- 一、低收入戶病患之醫療費用。
- 二、罕見遺傳疾病病患使用之藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用。

前項補助費用，由診療醫院於事實發生後之次月份月底前向中央主管機關申請，並不得向病患預先收取。

第二項醫院之診療醫師，應依本法第七條之規定辦理罕見疾病報告。

第五條 罕見遺傳疾病病患使用之藥物及維持生命所需之特殊營養食品，中央主管機關於必要時，得委託優生保健諮詢中心統籌供應。

第六條 診療醫院依第四條第二項規定申請之費用，如有異常或偏高之情事，中央主管機關得會商相關醫學會核予刪減。經刪減之費用，診療醫院不得再向病患收取。

第七條 屬於人體試驗之醫療項目，應依醫療法相關規定為之，其費用除對受試者為確定診斷所施行之常規性醫療服務外，不得向受試者收取。

前項人體試驗之費用，施行醫院得向中央主管機關申請部分補助。其額度應以經罕見疾病及藥物審議委員會審議認可者為限。但已進入多中心臨床試驗者，得依第四條之規定申請補助。

第八條 接受醫療補助之藥物及維持生命所需之特殊營養食品，不得轉讓他人使用。但診療醫師基於病患緊急需要，臨時撥轉者，不在此限。

第九條 本辦法自中華民國八十九年八月九日施行。

罕見疾病藥物專案申請辦法

中華民國八十九年八月八日衛署藥字第〇八九〇〇〇九八四五號令訂定發布

第一條

本辦法依罕見疾病防治及藥物法(以下簡稱本法)第十九條第三項及第二十二條規定訂定之。

第二條

罕見疾病藥物未經查驗登記，或持有許可證者無法供應，或該藥物售價經中央主管機關認定顯不合理時，其製造或輸入得由政府機關、醫療機構、罕見疾病病人與家屬及相關基金會、學會、協會，依本法第十九條第一項規定，專案申請中央主管機關許可。

非罕見疾病藥物依藥事法規定製造或輸入我國確有困難，且經罕見疾病及藥物審議委員會認定有助於特定疾病之醫療者，準用前項之規定。

第三條

依前條規定專案申請罕見疾病藥物，應填具申請書，並檢附下列資料：

一、由罕見疾病病患或家屬提出申請者：病患身分證明文件影本、醫療機構出具之診斷證明書或處方、該藥物出產國仿單，或有關之安全或療效資料。

二、由政府機關、醫療機構及相關基金會、學會、協會提出申請者：病患同意書、醫療機構提出之治療計畫書或出具之診斷證明書、該藥物出產國仿單，或有關之安全或療效資料。

三、由中央主管機關委託或指定之機構、團體提出申請者：病患同意書、醫療機構提出之治療計畫書或出具之診斷證明書、該藥物出產國仿單，或有關之安全或療效資料。

第四條 中央主管機關應於收受專案申請書件三十日內，完成審查作業，並將審查結果以書面通知申請人。

第五條

專案申請藥物，每次以足供一病患二年之用量為限，並得視實際需要分批辦理。

第六條

本辦法自中華民國八十九年八月九日施行。

罕見疾病藥物查驗登記審查準則

中華民國八十九年八月七日衛署藥字第〇八九〇〇〇九七八八號令訂定發布

第一條 本準則依罕見疾病防治及藥物法(以下簡稱本法)第十五條及第二十二條之規定訂定之。

第二條 申請罕見疾病藥物查驗登記之藥商，應填具申請書，連同審查費及下列文件，送請中央主管機

關核辦：

一、標籤、仿單及證照。

二、相關療效、品質及安全性資料。

三、申請輸入罕見疾病藥物查驗登記者，其原產國家核准製售及原廠授權登記之證明文件。

四、其他經中央主管機關指定之文件，如附表一及附表二。

第三條 申請製造、輸入之罕見疾病藥物，如係新藥、新醫療器材或增加新醫療效能應用之醫療器材，

除依前條規定辦理外，並應檢附下列文件：

一、學術理論依據與有關之研究報告及資料。

二、安全性試驗報告及臨床試驗報告。

第四條 藥商無法於申請時檢附第三條第三款所規定之原產國家核准製售證明文件者，應於領取許可

證前補齊。

第五條 藥商申請輸入、製造罕見疾病藥物查驗登記時，應檢附中央主管機關對其製造場所之核備文

件，或該藥物製造場所符合藥品或醫療器材優良製造規範(GMP)之證明文件及相關資料，必要時，

中央主管機關得派員訪查認定。

第六條 依本法第十八條第一項第二款至第四款規定申請查驗登記者，除檢送第三條所規定之書證資

料外，並應檢送本法第十八條第一項第二款至第四款各款所規定之有關資料。

第七條 罕見疾病藥物申請查驗登記，其應繳之審查費用，依中央主管機關所定之收費標準。

第八條 本準則自中華民國八十九年八月九日施行。

罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法

中華民國八十九年七月三十一日衛署藥字第〇八九〇〇〇三八三三號令訂定發布

第一條 本辦法依罕見疾病防治及藥物法第二十五條規定訂定之。

第二條 具有下列情形之一者，得依本辦法申請獎勵：

一、引進罕見疾病藥物、或將罕見疾病藥物列入處方集、或專案申請罕見疾病藥物，對罕見疾病藥物之供應，著有貢獻者。

二、製造符合國內需求、本土特有、不易進口、當時無法充分供應或其售價顯不合理之罕見疾病藥物，嘉惠病患，著有效益者。

三、在國內自行研發新罕見疾病藥物，經取得國內、外之專利或授權，或取得國內、外新罕見病藥物之專利或授權，並在國內進行臨床試驗研究，對罕見疾病藥物之研究發展，著有成效者。

四、其他對罕見疾病藥物之供應、製造及研究發展，有特殊貢獻者。

第三條 獎勵方式以頒發獎金為之。但情形特殊者，得改予或併予其他獎勵。頒發獎金之額度及其他獎勵方式，由中央主管機關視年度預算、相關經費及實際需要另定之。

第四條 獎勵以每年定期辦理一次為原則。

符合第二條所定資格者，得於規定期限內，逕向中央主管機關申請獎勵；相關之公會、團體，亦得薦請中央主管機關核予獎勵。

第五條 獎勵案件應先提交罕見疾病及藥物審議委員會審議後，再行陳請中央主管機關核定之。

第六條 相同之研究或發明分別申請獎勵時，應就最先提出申請者獎勵之。二個以上獎勵對象就同一事實共同申請獎勵時，所獲得之獎勵應由全體申請人所共有。

第七條 所需獎勵經費，由中央主管機關編列預算支應，並得接受團體、單位或個人之捐助。

第八條 被獎勵者所提供事蹟若有虛偽不實，由中央主管機關予以撤銷獎勵並追回獎勵金。

第九條 本辦法自中華民國八十九年八月九日施行。

罕見疾病名單

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)
01	Urea cycle disorders	尿素循環代謝障礙
01	Citrullinemia	瓜胺酸血症
02	Amino acid metabolic disorders (又稱Aminoacidopathies)	胺基酸代謝疾病
01	Homocystinuria	高胱胺酸尿症
1	Hypermethioninemia	高甲硫胺酸血症
02	Cystinosis	胱胺酸症
03	Nonketotic hyperglycinemia	非酮性高甘胺酸血症
04	Phenylketonuria	苯酮尿症
05	Tetrahydrobiopterin deficiency	四氫基喋呤缺乏症
06	Hereditary tyrosinemia	遺傳性高酪胺酸血症
07	Maple syrup urine disease	楓糖尿症
03	Hereditary coproporphyria	遺傳性紫質症
04	Multiple sclerosis	多發性硬化症
05	Gaucher's disease	高雪氏症
06	Wilson's disease	威爾森氏症
07	Nesidioblastosis	胰島母細胞瘤
08	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	肌萎縮性側索硬化症
09	Organic acidemias	有機酸血症
01	Isovaleric acidemia	異戊酸血症
02	Glutaric aciduria type I, II	戊二酸血症，第一、二型
03	Propionic acidemia	丙酸血症
04	Methylmalonic acidemia	甲基丙二酸血症
05	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	3-羥基-3-甲基戊二酸血症
10	Galactosemia	半乳糖血症
11	Fatty acid oxidation defect	脂肪酸氧化作用缺陷
01	Carnitine deficiency syndrome, primary	原發性肉鹼缺乏症
12	Mitochondrial defect	粒線體缺陷
01	Kearns-Sayre syndrome	Kearns-Sayre氏症候群
02	Leigh disease	Leigh氏童年期腦脊髓病變
03	MELAS	MELAS症候群
13	Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott氏症候群
14	Achondroplasia	軟骨發育不全症

罕見疾病名單

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)
15	Angelman syndrome	Angelman氏症候群
16	Ataxia telangiectasia	共濟失調微血管擴張症候群
17	Cockayne syndrome	Cockayne 氏症候群
18	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉失養症
19	Glycogen storage disease	肝糖儲積症
20	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1/GM2神經節 脂儲積症
21	Hereditary epidermolysis bullosa	遺傳性表皮分解性水皰症
22	Huntington disease (又稱Huntington's chorea)	亨汀頓氏舞蹈症
23	Hutchinson Gilford progeria syndrome	早老症
24	Ichthyosis, lamellar recessive	層狀魚鱗癬 (自體隱性遺傳型)
25	Kenny-Caffey syndrome	Kenny-Caffey氏症候群
26	Lesch-Nyhan syndrome	Lesch-Nyhan氏症候群
27	Lowe syndrome	Lowe氏症候群
28	Mucopolysaccharidoses	黏多醣症
29	Osteogenesis imperfecta	成骨不全症
30	Pseudohypoparathyroidism	假性副甲狀腺低能症
31	Rett syndrome	瑞特氏症候群
32	Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症
33	Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟失調
34	Sulfite oxidase deficiency	亞硫酸鹽氧化西每缺乏
35	Thalassemia major	重型海洋性貧血
36	Tuberous sclerosis	結節性硬化症
37	Waardenburg syndrome	瓦登伯格氏症候群
38	X-linked hypophosphatemic rickets	性連遺傳型低磷酸鹽性佝僂症
39	Zellweger syndrome	Zellweger氏症候群

中華民國八十九年十二月七日衛署保字第 0890035693 號公告適用

罕見疾病名單

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)
40	Progressive intrahepatic cholestasis, PFIC	進行性家族性肝內膽汁滯流症
41	Inborn errors of bile acid synthesis	先天性膽酸合成障礙
42	Primary Paget disease	原發性變形性骨炎

中華民國八十九年十二月十九日

衛署保字第 0890036106 號公告，並

追溯至八十九年十二月七日起適用

罕見疾病名單

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)
O1	Urea cycle disorders	尿素循環代謝障礙
O2	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency ,NAG synthetase deficiency	乙醯穀胺酸合成 缺乏症
O3	Ornithine transcarbamylase deficiency	鳥胺酸氨甲醯基轉移 缺乏症
43	Apert syndrome	愛伯特氏症
44	Cleidocranial dysplasia	鎖骨顱骨發育異常
45	DiGeorge's syndrome	DiGeorge's 症候群
46	Homozygous familial hypercholesterolemia	同合子家族性高膽固醇血症
47	Fucosidosis	岩藻糖代謝異常 (儲積症)
48	PAH type PKU combine with Sucrase-isomaltase deficiency	典型苯酮尿症合併蔗糖 同麥芽糖 缺乏症

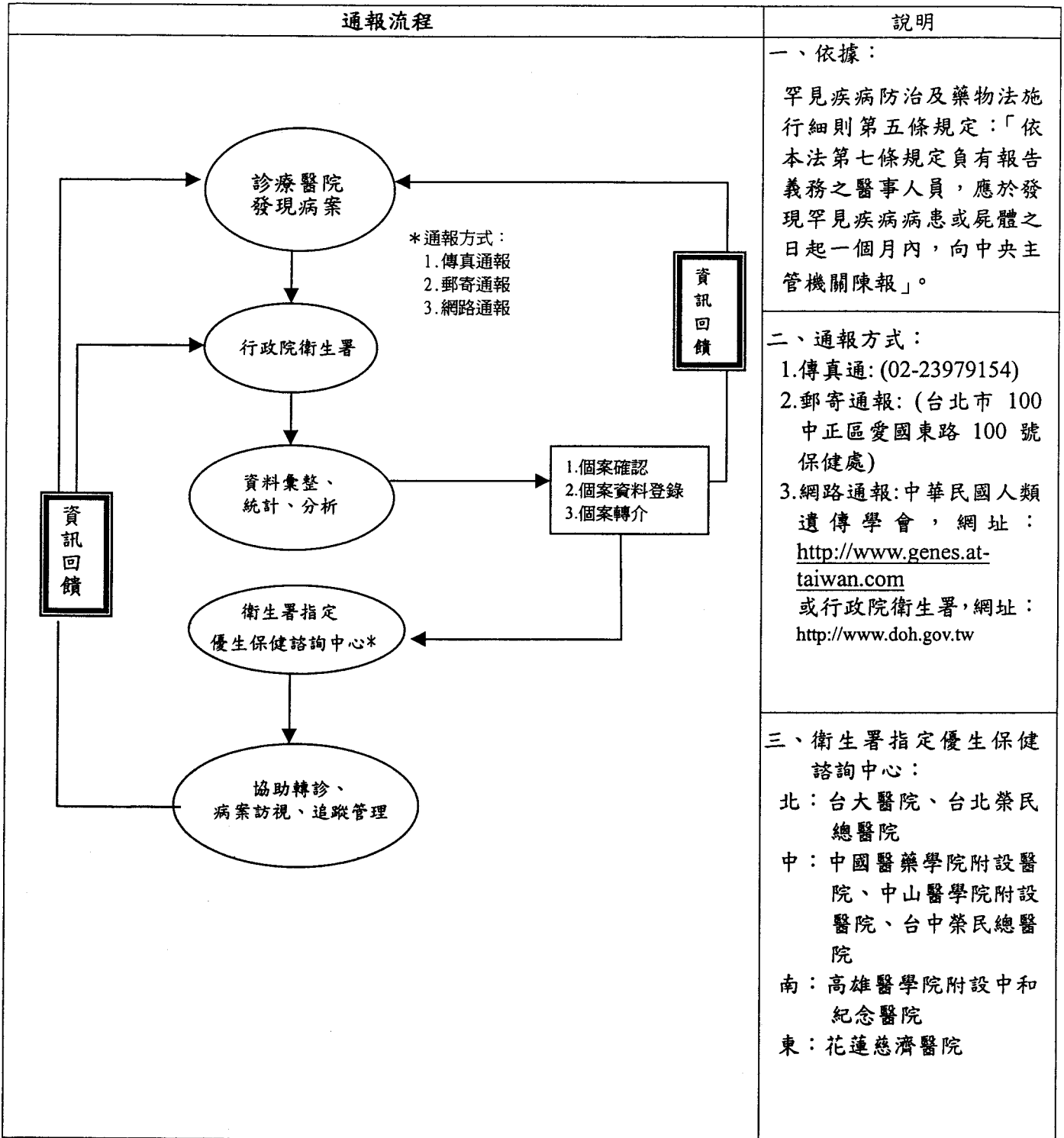
中華民國九十年三月十五日 衛署保字第 0 九 000 一七九七四號公告新增。

罕見疾病特殊營養食品品目及適應症一覽表

	名稱	適應症	廠商
1	PK AID-4 Fructose Modjul Calogen Phlexy-Vits	苯酮尿症合併 SUCRAID 缺乏症	荷蘭營養女神
2	I-Valex-2	異戊酸血症	亞培
3	Glutarex-2	戊二酸血症 Type II	亞培
4	Low Met Product	高胱胺酸尿症	雪印
5	MSUD powder	楓糖漿尿症	美強生
6	Lofenalac	苯酮尿症	美強生
7	Phenyl-free	苯酮尿症	美強生
8	OS1	丙酸血症、甲基丙二酸血症	昱弘 (Milupa)
9	UCD1	尿素循環代謝障礙	昱弘 (Milupa)
10	LEU1	白胺酸代謝異常	昱弘 (Milupa)
11	Hominex-2	高胱胺酸尿症	亞培
12	Prosobee	半乳糖血症	美強生
13	Glutares-1	戊二酸血症 Type I 粒腺體脂肪酸氧化作用缺陷	亞培
14	Ketonex-1	楓糖漿尿症 粒腺體脂肪酸氧化作用缺陷	
15	Provimin	戊二酸血症 Type II 粒腺體脂肪酸氧化作用缺陷	

中華民國八十九年八月九日衛署食字第○八九○○○九九三三號公告適用

罕見疾病個案（含疑似病例）報告流程



中華民國八十九年八月九日衛署保字第○八九○○○九九二三號公告適用

罕見疾病個案（含疑似病例）報告單（請以正楷書寫）

個案姓名	身份證字號		□ □ □ □ □ □ □ □ □ □				
出生日期	民國	年	月	日	性別	□男 □女	
	(年齡：歲)						
疑似或確定診斷日期	民國	年	月	日	病歷號碼		
個案聯絡電話	公() _____ 宅() _____						
戶籍所在地地址	縣	鄉鎮	路				
	市	區市	村	街	段	巷	弄 號 樓
現住地址	縣	鄉鎮	路				
	市	區市	村	街	段	巷	弄 號 樓
來診原因	<input type="checkbox"/> 1.本人疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 2.家族疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 3.其他 _____ (請註明)						
主訴及症狀 (C.C. & Symptom)							
主要病徵 (Sign)							
主要檢驗結果							
診斷名稱	中文(填參)					ICD-9 編碼	
	英文(必填)						
治療情形及建議							

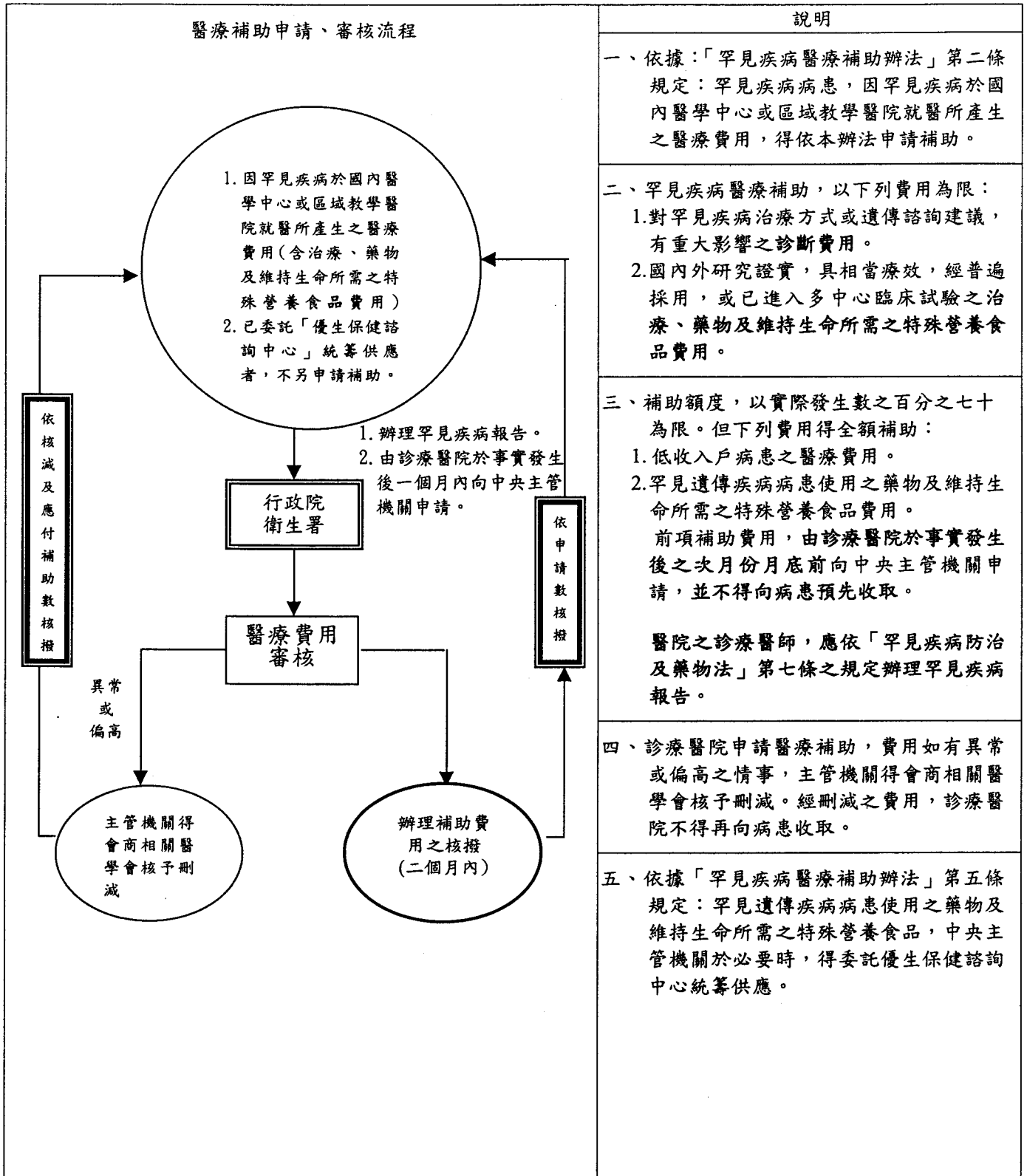
診療醫院(全銜)			
診 斷 醫 師	聯絡電話	()	

註：

1. 依據罕見疾病防治及藥物法第七條規定，「醫事人員發現罹患罕見疾病病患，或其因而致死之屍體，應向中央主管機關報告」。
2. 依據罕見疾病防治及藥物法施行細則第五條規定：「依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病病患或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報」。
3. 第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至行政院衛生署（台北市愛國東路 100 號 13 樓，郵遞區號 10060）。或傳真 FAX:(02)2397-9154
4. 報告手續亦可經由網路通報傳達(www.doh.gov.tw)。

中華民國八十九年八月九日衛署保字第○八九○○九九二三號公告通用

罕見疾病醫療補助申請、審核流程



中華民國八十九年八月九日衛署保字第〇八九〇〇九九二二三號公告適用

附 錄 六

國內外罕見疾病相關團體資料庫

- 罕見疾病基金會
台北市 104 民生東路一段 25 號 6 樓之 30
電話：02-25210717 傳真：02-25673560
<http://www.tfrd.org.tw> E-mail：tord1999@ms32.hinet.net
- 中華民國人類遺傳學會
台北市 104 民生東路一段 25 號 6 樓之 30
電話：02-23123456*6702 傳真：02-23314518
<http://genes.at-taiwan.com> E-mail：twgene@genes.at-taiwan.com
- 中華民國苯酮尿症協會
台北市文山區景興路 42 巷 4 弄 3-8 號 3 樓
電話：02-29308129 傳真：02-29308129
<http://www/pku.org.tw>
- 中華民國台灣黏多醣症協會
北區：台北市錦州街 357 號 1 樓
南區：台南市 704 公園北路 78 巷 7 號
電話：02-25032125 (北區) 06-2822290 (南區)
傳真：02-25039435 (北區) 06-2822290 (南區)
<http://tacocity.com.tw/cks49> E-mail：cks49@ms21.url.com.tw
- 中華民國運動神經元疾病病友協會
台北市北投區石牌路二段 201 號中正樓 16 樓
電話：02-28743815 傳真：02-28743814
<http://www.mnda.org.tw> E-mail：mnda2874@ms39.hinet.net
- 中華小腦萎縮症病友協會
台北市郵政信箱 81-1198
電話：01-25455911 傳真：0945891847
E-mail：infiniteternity@sinamail.com
- 中華民國兒童生長協會
台北市士林區國華街 20 巷 35 號
電話：02-28806686 傳真：02-28803182

<http://www.child-growth.org.tw>

- 社團法人中華民國海洋性貧血協會
台北市青島西路 11 號 10 樓之三
電話：02-23891250 傳真：02-23891362
<http://www.thala.org.tw> E-mail：thala@ms33.hinet.net
- 社團法人台灣省關懷地中海型貧血協會
台中市北屯區大連路一段 269 號 11 樓
電話：04-2915668 04-2990685 傳真：04-2915667
<http://www.tta.org.tw> E-mail：tta@tta.org.tw
- 社團法人高雄市關懷海洋性貧血協會
高雄市新興區民族二路 76 號 5 樓
電話：07-2266480 傳真：07-2266482
- 中華民國發展遲緩兒童早期療育協會
花蓮市國富十三街 63 號
電話：03-8574362 傳真：03-8574807
E-mail：caeip@eranet.net
- 財團法人中華民國發展遲緩兒童基金會
台北市民權東路二段 152 巷 6 弄 9 號 1 樓
電話：02-25046629 傳真：02-25046687
E-mail：fcdd@ms47.hinet.net
- 社團法人中華民國肌萎縮症病友協會
高雄市鼓山區明華路 9 號
電話：07-5526082 傳真：07-5526107
<http://www3.nsysu.edu.tw/tmdawww/index.htm>
E-mail：tmda168@ms22.hinet.net
- 台灣愛心肌肉疾病病友關懷協會
台中市 407 西屯區天水西三街 26 號
電話：04-3144353 傳真：04-3164347
<http://look.cis.touc.edu.tw/church>
- 肌原性肌肉萎縮症基金會
台北市 106 新生南路二段 54 巷 8 號
電話：02-23924851 傳真：02-23944748
E-mail：odh@tptsl.seed.net.tw odh@taipeinet.net

- 中華玻璃娃娃社會關懷協會
 台北市 104 中山區吉林路 12 之 3 號 5F 之 2
 電話：02-25361333 傳真：02-25361556

- 台北市勵殘福利促進協會
 台北市南京東路五段 251 巷 50 弄 16 號
 電話：02-26533832 傳真：02-87871260 02-26539198

- 台灣弱勢病患權益促進會
 台北市 104 民生東路一段 25 號 6 樓之 30
 電話：02-25604501 傳真：02-25673560

- Organic Acidemia Association
 13210 35th Avenue North
 Plymouth, MN 55441
 U.S.A.
 Tel: 763-559-1797 Fax:763-694-0017
<http://www.oaanews.org>

- Tyler For Life Foundation, Inc.
 6340 Holborne Lane
 Douglasville, GA 30134
 U.S.A.
 Tel: 888-454-3383 Fax:770-947-8507
<http://www.tylerforlife.com>

- National Coalition for PKU & Allied Disorders
 Tel: 877-996-2723
<Http://www.pku-allieddisorders.org>

- Parents of Galactosemic Children
<http://www.galactosemia.org>

- National Urea Cycle Disorder Foundation
<http://www.nucdf.org>