

立法院議案關係文書

(中華民國41年9月起編號)
中華民國101年3月7日印發

院總第 1140 號 委員提案第 12945 號

案由：本院委員賴士葆、蘇清泉、陳鎮湘等 19 人，針對我國現行對於罕見疾病之審議認定包含「罕見性」、「遺傳性」及「診療之困難性」三大原則，惟參諸美國與日本對罕見疾病之採認，皆僅就罕見性（疾病盛行率）、嚴重性、無其他治療方法有所要求，對於是否為遺傳性疾病，則在所不問，認定範圍明顯較我國為寬。有鑑於美國、日本對罕見疾病之認定，並為兼顧非遺傳性罕見疾病患者之權益，爰增訂本法第三條第三項，明定罕見疾病審議認定之標準包括罕見性、嚴重性及診療之困難性，但不以遺傳性疾病為限，以擴大罕見疾病之認定範圍，以使更多患有罕見、嚴重、診療困難之罕病患者能獲得完善的醫療照護之照護。是否有當？敬請公決。

說明：

- 一、先進國家與我國對於罕見疾病之認定現況：所謂的罕見疾病，意指罹患率極低、人數極少的疾病，包括遺傳性、非遺傳或原因不明的疾病。
 1. 美國：美國 1983 年通過 US Orphan Drug Act 之界定，對於罕見疾病定義為疾病盛行率低於 7.5/10,000，即屬於罕見疾病。基本上，根據美國的立法意旨，其目的是鼓勵研發藥物、器材及食品。由於美國制訂罕藥法之目的為鼓勵新藥等之研發，所以法案並未對罕病補助有所規定。但部分州有提供不同之補助方案；此外，對於醫療弱勢病患，則有州政府、醫療救助（Medicaid）或製藥商之緊急藥品取得方案，協助取得藥物。另有核准與提供緊急救生藥品方案（Treatment IND Program）。
 2. 日本：日本 1993 年通過 Japanese New Drug Application（J-NDA），對於罕見疾病之定義，係為罕見及嚴重疾病、無其他治療方法，且疾病盛行率低於 4/10,000。其立法目的亦為鼓勵藥物及醫療器材研發。而日本對罕見疾病的醫療照護係由全民健保會提供醫療及藥費（不包括特殊營養品費用），另健保以外醫療照護，如罕病病人符合者，亦可利用，

立法院第 8 屆第 1 會期第 3 次會議議案關係文書

包括孕產婦及幼兒的醫療援助；妊娠中毒症等療養的援護；早產兒養育醫療補助；對於重度身障兒童提供公費醫療給付；小兒慢性特定疾病治療研究業務，例如苯酮尿等特種疾病，提供醫療給付。

3. 我國：我國於民國 89 年通過罕見疾病防治及藥物法，為全球第一個納入罕見疾病防治的罕病法案，並提供罕藥、健保給付及相關醫療照護。本法所稱之罕見疾病，係指疾病盛行率在中央主管機關公告基準以下（1/10,000）或因情況特殊，經罕見疾病及藥物審議委員會審議認定，並經中央主管機關指定公告者為之。而該公告基準乃依「罕見疾病及藥物審議委員會」的公告，是以疾病盛行率萬分之一以下作為我國罕見疾病認定的標準，並以「罕見性」、「遺傳性」以及「診療困難性」三項指標來綜合認定。又施行細則規定：所稱情況特殊，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，經中央主管機關依罕見疾病及藥物審議委員會認定者。

二、我國罕見疾病種類及罹患罕病之現況：本法實施迄民國 100 年 3 月底止，政府公告罕見疾病種類共有 185 種。根據衛生署國民健康局的統計，截至民國 99 年止，領有重大傷病卡之罕病人數為 7,798 人。另外，現行公告之罕病藥物品項共計 74 種，每年有逾千名之罕病患者使用；營養品部分目前共有 39 種、98 品項，共符合 15 種疾病之適應症，目前共計 300 餘人使用。顯見罕見疾病之種類甚為多樣，必須同時依賴特殊營養品、藥物等長期性的多元照護服務。

三、目前中高齡人士罹患罕見疾病之情況甚多，難以遺傳性的標準認定之：由於現實生活中，有年齡逾 50 或 60 歲以上的人士患有罕見疾病之案例頻傳，按於現行相關法規認定，除了罕見性、嚴重性及診療困難性的標準外，尚須具備遺傳性。然而遺傳性疾病之認定須由出生後經由長期的醫療研究，方可採認之，此舉對於後天且年邁的中高齡者而言，生長過程有繁多變數干擾，自難符合此研究結果，因此不利於遺傳性的罕見疾病認定基準。值得注意的是，患有罕見、嚴重、診療困難，但卻未能符合遺傳性的疾病者，多存有經濟生活弱勢的情況，倘若因此未能納入罕見疾病之認定範圍，定將無法獲得完善的醫療照護。

四、修法精神：有鑑於美國、日本對罕見疾病之認定，並為兼顧非遺傳性罕見疾病患者之權益，爰增訂本法第三條第三項，即罕見疾病審議認定之標準包括罕見性、嚴重性及診療之困難性，但不以遺傳性疾病為限，以擴大罕見疾病之認定範圍，以使更多患有罕見、嚴重、診療困難之罕病患者能獲得完善的醫療照護之照護。

提案人：賴士葆 蘇清泉 陳鎮湘
連署人：王惠美 廖國棟 林鴻池 林德福 邱文彥

立法院第 8 屆第 1 會期第 3 次會議議案關係文書

羅淑蕾	徐少萍	陳淑慧	蔣乃辛	詹凱臣
潘維剛	江啟臣	吳育仁	陳雪生	李桐豪
蔡正元				

立法院第 8 屆第 1 會期第 3 次會議議案關係文書

罕見疾病防治及藥物法第三條條文修正草案對照表

修正條文	現行條文	說明
<p>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公告基準以下或因情況特殊，經第四條所定委員會審議認定，並經中央主管機關指定公告者。</p> <p>本法所稱罕見疾病藥，係指依本法提出申請，經第四條所定委員會審議認定，並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。</p> <p><u>第一項所稱罕見疾病，其審議認定之標準包括罕見性、嚴重性及診療之困難性，但不以遺傳性疾病為限。</u></p> <p>本法所稱維持生命所需之特殊營養食品，係指經第四條所定委員會審議認定，並經中央主管機關公告，主要適用於罕見疾病病人營養之供應者。</p>	<p>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公告基準以下或因情況特殊，經第四條所定委員會審議認定，並經中央主管機關指定公告者。</p> <p>本法所稱罕見疾病藥，係指依本法提出申請，經第四條所定委員會審議認定，並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。</p> <p>本法所稱維持生命所需之特殊營養食品，係指經第四條所定委員會審議認定，並經中央主管機關公告，主要適用於罕見疾病病人營養之供應者。</p>	<p>一、本條第三項新增，爰將第三項移列為第四項。</p> <p>二、所謂罕見疾病，係指盛行率在中央主管機關公告基準下，且經衛生署「罕見疾病及藥物審議委員會」審議認定後，由行政院衛生署公告者為之。而現行之審議認定原則包括：「罕見性」、「遺傳性」及「診療之困難性」，惟參諸美國 1983 年通過 US Orphan Drug Act 及日本 1993 年通過 Japanese New Drug Application (J-NDA)，皆僅就罕見性（疾病盛行率）、嚴重性、無其他治療方法有所要求，對於是否為遺傳性疾病，則在所不問。從而，為兼顧非遺傳性罕見疾病患者之權益，爰增訂本條第三項，明定罕見疾病審議認定之標準包括罕見性、嚴重性及診療之困難性，但不以遺傳性疾病為限。</p>