

罕見疾病用藥之 相關法規檢視

Reviewing the Regulations of Rare
Diseases and Orphan Drugs

洪瑜黛 Daryl Yu-Tai Hung *



摘要

罕見疾病防治及藥物法於2000年8月實施，2019年8月開始將邁入第20個年頭，在施行19年之際，回顧過去，雖然一路以來政府已有更多的投入與照顧，但也有因法規僵硬，致使政策停滯不前，甚或倒退之處。本文將介紹罕見疾病用藥的相關法規與制度，以及目前所遭遇的困境，亦希望參考國外運作累積的經驗，提供臺灣作為借鏡，以尋求解決之道。

Since the implementation of Rare Disease and Orphan Drug Act is in Aug. 2000, the 20th year of implementation is coming up in Aug. 2019. At this moment, we look back and find that government has put more into taking care of rare disease patients but still not enough. Due to the rigid regulations, the policy is stagnant or even backward. This article will introduce the regulations and policies of

*財團法人罕見疾病基金會研究企劃組組長（Chief of Research and Planning Division, Taiwan Foundation for Rare Disorders）

關鍵詞：罕見疾病（rare disease）、罕見疾病用藥（orphan drug）、孤兒藥（orphan drug）、提早使用（early access）

DOI：10.3966/241553062019080034003

Angle

orphan drugs and the dilemma we face, and also hope that by taking advantage of the good foreign experience, can provide us as a way to seek solutions together.

壹、前言

罕見疾病因罹患人數稀少，使用的藥物在自由市場運作的機制下，藥商就罕見疾病藥物之製造、輸入及販賣，缺乏市場誘因，因此，罕見疾病患者取得所需之治療藥物相當困難，如同孤兒般無人聞問，所以用於治療罕見疾病的藥物又稱「孤兒藥」。或許多數人都知道「罕見疾病」就是很少聽聞的疾病，然而作為一個法治的社會，為了保障某一特定弱勢族群的相關權益，勢必需要針對此特定族群設有法定的定義，只是在不同的保障觀點下，必然會影響此定義的範圍寬窄。例如，美國於1983年便通過「孤兒藥法案」（Orphan Drug Act），是全世界第一個立法的國家，其立法宗旨即在於鼓勵製藥產業投入罕見疾病的新藥開發，該法遂規定在美國境內治療罹病人數少於20萬人之藥物，即有機會獲得孤兒藥資格認定。美國在孤兒藥法案通過前，僅10種藥物用在罕見疾病的治療，而自法案通過後累積至2017年已有超過4000¹件藥品研發被認定為孤兒藥，超過600種適應症、450款藥物已被核准，可以看出法案對產業影響的成效²。

日本孤兒藥法則界定罕見疾病為罹病人數少於5萬人者。

-
- 1 Evaluate, Orphan Drug Report 2018, <https://info.evaluategroup.com/OD2018-SOC.html> (last visited Jul. 24, 2019).
 - 2 Mike Lanthier, Insights into Rare Disease Drug Approval: Trends and Recent Developments, <https://www.fda.gov/files/about%20fda/published/Insights-into-Rare-Disease-Drug-Approval--Trends-and-Recent-Developments-%28October-17--2017%29.pdf> (last visited May 19, 2019).



而臺灣依照「罕見疾病防治及藥物法」的定義，除以疾病盛行率萬分之一以下為參考基準外，並應經罕見疾病及藥物審議會審議認定，其考量原則包含：「是否需要遺傳諮詢或有利於疾病防治、診斷治療困難及疾病嚴重度」、「如現行健保制度已給付之疾病，則不再考量列入罕見疾病」等認定原則。也就是以「罕見性」、「遺傳性」及「診治困難性」三項指標綜合認定³，目的在於針對未被現有體制照顧之弱勢病患能獲得保障，且希望能對遺傳性疾病提出預防措施，因此定義較美國相對嚴格。截至2019年6月，共有223種罕見疾病、75種罕見疾病用藥⁴經政府認定公告。

貳、罕見疾病防治及藥物法之立法背景、修法與保障面向

受到美國孤兒藥法案的啟示，衛生署（現為衛生福利部）於1998年4月即開始著手制定罕見疾病藥物相關法規，除了參考美國等先進國家法規，並積極調查國內罕見疾病及罕見疾病藥物之需求狀況，於1999年12月提出行政院版之「罕見疾病藥物法草案」送立法院審議⁵；而民間部分，罕見疾病基金會於1999年11月提出民間版之罕見疾病法草案，並送請江綺雯立委提送立法院審議；余政道立委也提送了一個罕見疾病法草案版本，在立法院社會福利及衛生環境委員會協調溝通下，將三個版本彙整成「罕見疾病防治及藥物法草案協商版」，最後

-
- 3 衛生福利部國民健康署，什麼是罕見疾病？<https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=805&pid=4298>（瀏覽日期：2019年7月18日）。
 - 4 公告之「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」共有105種，其中有30種是依罕病法第22條，依藥事法規定製造或輸入臺灣確有困難，且經審議會審議認定有助於特定疾病醫療之非罕見疾病用藥。
 - 5 楊雅婷、黃淑萍、祁若鳳、劉麗玲、謝右文，我國罕藥現況分析，食品藥物研究年報，6期，2015年12月，385-399頁。

於2000年1月14日三讀通過罕見疾病防治及藥物法（下稱罕病法），同年2月9日總統令公告，並於同年8月9日正式實施⁶，是繼美、日、澳與歐盟之後第五個制定的罕病相關法案，而立法內容結合了罕病防治與罕藥法，更堪稱世界首見。

由於法案實施後，尚有許多不足之處，為使法案對於罕見疾病患者能有更完善的照顧，罕見疾病基金會多次提出修法建議，最終促成2005年、2010年及2015年三次修法，在放寬國際醫療合作門檻、強化罕病防治及醫療輔具補助、支持病患及家屬的照護等方面有更多的保障。

參、用藥流程及相關制度後續演變

罕病法剛通過時，臺灣醫療界對於罕見疾病的預防、診斷與治療幾乎是一片荒原，隨著罕見疾病病名、用藥品項分階段持續公告，病患接踵而至的困境是藥物取得困難。當時首要之務便是在於提供即時有效的藥物，以避免病患造成更大的傷害（如智力或神經受損無法復原），或因重病後的長期醫療照護造成家庭與社會負擔。故當時的衛生署除持續制定相關施行辦法外，亦依法提供比過去一般藥物更多的優惠保障及獎勵補助，如依罕病法第15條申請查驗登記為罕見疾病藥物者，減少罕見疾病藥物許可證申請時應檢附之資料及查驗登記審查費；依同法第17條，在藥物經核准後，有10年的藥物許可效期，且在此10年當中，不受理同類藥物查驗登記之申請；依同法第19條，罕病藥物未經查驗登記前，得以專案進口方式取得，且簡化此專案進口流程；依同法第25條，藥政處（現為食品藥物管理署）應依法獎勵罕病藥物之供應、製造及研究發展。

6 曾敏傑、陳莉茵，罕見疾病社會立法紀念專輯，罕見疾病基金會，2002年11月，182-184頁。