

罕見疾病藥物 納保審查機制與改革方向

Challenges and Proposed Reforms for NHI Coverage
of Rare Diseases and Orphan Drugs in Taiwan

楊雯雯 Wen-Wen Yang* 鄭燕淑 Yen-Shu Cheng**
蒲若芳 Raoh-Fang Pwu***



摘要

及早診斷及治療罕見疾病可以避免嚴重失能的後果，並減少社會成本及醫療支出。然而，由於健保收載罕見疾病用藥的流程緩慢且充滿挑戰，成為病人面臨的重大困境。透過介紹罕藥健保收載審查機制，以及呈現兩個案例反映現有程序的問題，本文最後提出七項改革建議供中央健康保險署參考。

*天主教輔仁大學醫學院數據科學中心研究員 (Researcher, Data Science Center, Fu Jen Catholic University, New Taipei City, Taiwan)

**天主教輔仁大學醫學院數據科學中心研究員 (Researcher, Data Science Center, Fu Jen Catholic University, New Taipei City, Taiwan)

***天主教輔仁大學醫學院數據科學中心執行長 (CEO, Data Science Center, Fu Jen Catholic University, New Taipei City, Taiwan)

關鍵詞：全民健康保險 (National Health Insurance)、罕見疾病 (rare disease)、罕見疾病藥物 (orphan drug)、專家諮詢會議 (expert consultation meeting)、藥物給付項目及支付標準共同擬訂會議 (Pharmaceutical Benefits and Reimbursement Scheme Joint Committee)

DOI : 10.53106/241553062024060092009

Early diagnosis and early treatment of rare diseases can prevent severe disabilities and reduce social and medical costs. However, patients face a significant hardship due to the slow and challenging process for obtaining National Health Insurance (NHI) coverage for orphan drugs, as it delays access to lifesaving medications and creates financial burdens. This article outlines the process for listing in the NHI Pharmaceutical Benefits and presents two cases that illustrate the issues with the existing procedures. It concludes by proposing seven reform suggestions for the National Health Insurance Administration to consider.

壹、前言

罕見疾病顧名思義是指非常少見的疾病，在生物醫學期刊索引摘要資料庫（PubMed），罕見疾病（rare disease）一詞最早出現在1867年的一篇案例報告，主要是介紹一位年僅21歲的女性，卻四肢骨頭反覆發生潰瘍而無法確定診斷的罕見病況¹。在美國，若一種疾病在任何特定時間影響美國的人數少於20萬人（約萬分之六），通常被視為罕見疾病，已有超過6800種的罕見疾病公告²。在歐盟，是指影響人數不超過萬分之五的疾病，已有6000種以上的罕見疾病³。澳洲在其「治療用品法規條例 1990」（Therapeutic Goods Regulations 1990）

1 William H. Watkins, *Case of Rare Disease of Bone*, 2(18)GLASGOW MED J, 233-235 (1867).

2 National Human Genome Research Institute, Rare Diseases FAQ, Jan. 10, 2020, <https://www.genome.gov/FAQ/Rare-Diseases> (last visited May 6, 2024).

3 Directorate-General for Research and Innovation. Rare Diseases, https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en (last visited May 6, 2024).

認定罕見疾病的標準是指每年罹病人口數占澳洲總人口數2000人以下的疾病⁴（相當於當時人口的萬分之一⁵），目前則已調整為少於萬分之五的病症⁶，不過未公告明確的罕見疾病清單⁷。在日本，罕見疾病屬於「難病」，由「難病の患者に対する医療等に関する法律」（簡稱為難病法）的第1條，基於發病機轉不明、治療方法尚未確立、有長期治療需求而定義之⁸；根據其施行細則，進一步定義為根據官方最新的人口調查，人數約相當於總人口數的1000人⁹；截至2024年4月厚生勞動省（Ministry of Health, Labour and Welfare, MHLW）共計公告341項疾病¹⁰。韓國在其「罕見疾病防治法」（희귀질환관리법）定義罕見疾病為罹病人口不超過兩萬人，或因診斷困難

-
- 4 Office of Parliamentary Counsel, Canberra, Therapeutic Goods Regulations 1990: compilation No. 72, Aug. 16, 2016, <https://www.legislation.gov.au/F1996B00406/2016-08-16/text> (last visited May 6, 2024)
 - 5 Therapeutic Goods Administration, Orphan Drugs Program: Discussion Paper. May, 2015, <https://www.tga.gov.au/sites/default/files/consultation-orphan-drugs-program.pdf> (last visited May 6, 2024)
 - 6 Office of Parliamentary Counsel, Canberra, Therapeutic Goods Regulations 1990: compilation No. 117, Mar. 1, 2024. <https://www.legislation.gov.au/F1996B00406/latest/text> (last visited May 6, 2024)
 - 7 Department of Health and Aged Care, What We're Doing about Rare Diseases, Nov. 7, 2022, <https://www.health.gov.au/topics/chronic-conditions/what-were-doing-about-rare-diseases> (last visited May 6, 2024)
 - 8 難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号），2024年4月1日，https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=426AC000000050_20240401_504AC0000000104（瀏覽日期：2024年5月6日）。
 - 9 難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号），2024年4月1日，https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=426M60000100121_20240401_506M60000100028（瀏覽日期：2024年5月6日）。
 - 10 厚生労働省，難病対策，https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/index.html（瀏覽日期：2024年5月6日）。