

The
Economist

INTELLIGENCE
UNIT

無聲的苦難： 亞太地區罕見疾病 之認知與管理評估

贊助商：

CSL Behring

目錄

3 執行摘要

5 關於本研究

6 第一部 亞太地區罕見疾病簡介

6 醫療政策日益重視罕見疾病

7 跟上發展腳步：罕見疾病挑戰的規模

8 第二部 罕見疾病管理的首要挑戰

8 異中求同：罕見疾病如何構成一個共通的疾病類別？

10 專欄：哪些疾病可算是罕見疾病？

12 醫療照護品質不一致

15 有限的知識與經驗

16 在正確的時間提供必要的知識

18 專欄：韓國與日本在改善診斷方面的成果

19 第三部 亞太地區應對的優先次序

20 診斷上的困難

20 廣大的財政負擔

21 不只是處理疾病，更要以人為本

23 專欄：台灣的全方位制度

24 總結：提高亞太地區罕見疾病之關注

執行摘要

無論在亞太地區或是全球各國，皆開始於政策議程探討罕見疾病所面臨的集體困境與挑戰。在澳洲、中國、日本、南韓和台灣，各種新的以及修訂醫療系統和社會制度措施，加上2018年「亞太經濟合作組織(APEC)罕見疾病行動計畫」，反映出人們日益認知到採取行動的必要性。

隨著亞太區打算開始掌控罕見疾病這項社會議題，接下來將面對許多重大且不斷浮現的挑戰需要應對。即便醫療與社會系統在許多層面有相當的進展，但仍存在許多問題有待解決。

本次由CSL Behring公司贊助經濟學人智庫的研究將著眼於亞太地區罕見疾病所面臨的困境、五個經濟體如何準備應對這一挑戰，並回顧各國相關措施如何提供更佳罕見疾病照護。本報告經匯整並分析由500多名臨床醫生的大量調查資料，與16位學術、醫學、政府和罕見疾病專家的訪談，以及廣泛的文案研究。

本研究舉出亞太地區的幾個首要挑戰與三個優先實施重點。

主要挑戰

1. 缺乏對罕見疾病的統一定義會影響大眾的普遍認知，但有鑑於罕見疾病的多樣性，我們需要的是靈活的解決方法

- 「罕見」並非一個客觀的醫學概念。因此根據不同對象，針對罕見疾病負擔的定義可能有相當大的差異。亞太地區對於許多罕病真正的社會負擔尚未有明確的定義；但這對決定研究設計、配套照護和制定醫療政策的人具有重要的影響。
- 世界上有6000到7000種不同的罕見疾病，每一種都有其幾乎完全不同的病因、症狀、治療方案及成效，除了罕見之外，它們之間可能沒有什麼共同點。然而在這些多樣性背後，依然存在著一些共通

性，使得我們能夠共同應對罕見疾病的重要面向，其中包括常見的患者和家庭與醫療系統之溝通互動，以及由於失能而產生的經濟與社會需求。

2. 僅少數病人得到最佳的實證照護

- 醫療照護上的不一致與不公平是亞太地區罕見疾病患者面臨的另一挑戰。本次調查的受訪者指出，他們手中僅有三分之一的罕見疾病患者受到最佳實證醫療照護。當被問及他們的醫療系統在診斷、治療和照護品質方面的整體表現如何時，回答是尚可接受、但並非是最優化的。
- 我們的專家解釋當前一種微妙的情況：較常見的罕見疾病，特別是由跨科別團隊治療的罕見疾病，可以得到相當好的治療。但那些病情相對更為罕見、住在遠離大型醫學中心的偏鄉地區、或者疾病未得到確診的患者，通常只獲得尚可接受或更差的醫療服務(見本文第13頁)。

3. 缺乏罕見疾病知識及可靠的研究數據

- 在本次調查中，醫療專業人員對罕見疾病的知識是有限的。根據受訪者評估同儕對罕見疾病知識的了解程度，從非常差(1分)到非常好(5分)，受訪者平均給分為中等(3.1分)。另外，受訪者普遍存有知識落差：有34%受訪者不知道他們的國家是否有統一的「罕見疾病」定義，而35%受訪者不確定他們的國家是否有制定罕見疾病政策。
- 這可能只是反映醫師們缺乏接觸罕見疾病的經驗：受訪者每年平均只看到一個新的罕見疾病病例，並且在整個職業生涯中很少遇到多位罹患相同罕見疾病的患者。

- 因此有必要透過醫學教育提升罕見疾病相關領域知識水準、分析醫療系統中何處可取得專家經驗、收集以及分析相關數據、並整合資訊以使用於定點照護(見本文第16頁)。

優先實施重點

1. 獲得正確診斷通常需在醫療系統中歷經漫長的旅程

- 本次受訪者評比認為診斷是罕見疾病領域中最巨大的挑戰。其困難點在於如何正確又迅速地找出真正原因；大部分的情況中，病人要經過數年、探訪多位醫師才能獲得確診。
- 國家型未確診疾病計畫在亞太地區越來越普遍。韓國和日本的計畫顯示，結合跨科別小組、先進基因定序技術、使用臨床資料庫、以及國內外專家間的人際互動交流，有助增加約三分之一疑難病例的準確診斷(見本文第18頁)。

2. 財務負擔不容小覷

- 當受訪者被問及哪一項措施能對於罕見疾病患者最有幫助時，近半數(47%)表示需提供更佳的經濟支援。罕見疾病給患者和家庭帶來了巨大的經濟負擔；例如在中國，許多病人是負擔不起藥物的；而儘管其他國家有提供些許藥物補助，但並非所有罕見疾病皆能得到相同的資助。對整個亞太區的罕見疾病患者來說，除了醫療費用本身之外，尚有其他相當可觀的自付費用支出(見本文第20頁)。

3. 罕見疾病患者更有著經濟與社會援助上的需求，而非僅止於醫療照護

- 在給與政府體系滿足罕見疾病患者不同方面需求的評分時，受訪者在生活品質支持度上給的排名最低。94%的罕見疾病缺乏已核准上市的治療藥物，而這部分亦同時是政策面在許多情況下最能直接產生影響的領域。
- 罕見疾病患者的多面向需求驅使擴大現有社會福利制度勢在必行；由於患者往往難以就業或就學，因此提供相關援助是使他們獲得整體全人照護的必要發展(見本文第21頁)。

應對挑戰：政策協調統籌可滿足罕見疾病患者的多元需求

- 儘管在本研究中指出許多挑戰，但在協調、整合照護罕見疾病患者方面，整個地區已有緩慢但穩定的進展。政策制定者可以優先考慮改善幾個當前或近期可實現的目標，包括更好的數據收集和使用、加強罕見疾病相關教育訓練、廣為傳播現有知識、並且與病友組織合作以整合社會照護(見本文的總結)。

關於本研究

於2019年11月至12月，經濟學人智庫 (The Economist Intelligence Unit) 調查了5個亞太國家的503名醫療專業人員，以評估他們對罕見疾病的了解，並找出國家醫療系統所面臨的挑戰。受訪者包括執業專科醫生(n=172名)、基層醫療醫師(n=229名)、護士(n=40名)及藥師(n=62名)。受訪市場包括澳洲(n=103)、中國(n=100)、日本(n=100)、韓國(n=100)和台灣(n=100)。

此外，我們與16名臨床診治與病友組織的專家代表進行了諮詢或深入情境式訪談而完成了本研究計劃和這份報告。我們誠摯地感謝以下人員的參與及洞見：

Takeya Adachi, 國立研究開發法人日本醫療研究開發機構 (AMED)

Younjhin Ahn, 韓國國立生物醫學科學健康中心

Matthew Bellgard, 澳洲昆士蘭科技大學教授兼電子化研究主任、APEC罕見疾病網路主席

Gareth Baynam, 西澳臨床遺傳學家和未診斷疾病計畫基因服務主任

董咚, 香港中文大學研究助理教授

Elizabeth Elliott, 澳洲雪梨大學兒科與兒童健康教授

黃如方, 中國罕見病發展中心創始人

Ritu Jain, 新加坡罕見疾病組織亞太聯盟主席(APARDO)

Sonoko Misawa, 日本千葉大學醫學研究院副教授

Yukiko Nishimura, 日本多重罕見疾病和難治疾病組織(NPO ASrid)創始人兼主席

曾敏傑, 台灣罕見疾病基金會共同創辦人

Gregory Vijayendran, 新加坡跨越國界的彩虹主席

Richard Vines, 澳洲罕見癌症協會主席

王建得, 台灣台中榮民總醫院罕見疾病暨血友病中心主任

王奕鷗, 中國病痛挑戰基金會秘書長

吳昭軍, 台灣衛生福利部國民健康署副署長

本研究計畫由CSL Behring公司贊助。本報告由Paul Kielstra撰寫，經濟學人智庫Jesse Quigley Jones 編輯。

2020年3月

第一部 亞太地區罕見疾病簡介

醫療政策日益重視罕見疾病

亞太經合組織(APEC)罕見疾病網路主席、同時是澳洲昆士蘭科技大學教授兼電子化研究主任的Matthew Bellgard指出，罕見疾病在亞太地區「已逐漸成為焦點」並且「越來越受到關注」。總部設在新加坡的亞太罕見疾病病友保護組織「跨越國界的彩虹」(Rainbow Across Borders)主席Gregory Vijayendran對此表示贊同：「在過去5年裡，大眾對於罕見疾病的認知有著緩慢但顯著的提升。」

兩位專家都認為，背後有多種因素造成最近這種轉變。Bellgard教授談到醫療系統部分的改變，他相信，這股擴大保險給付範圍的趨勢，開始將注意力放在醫療照護不足的群體，其中包括罕見疾病。此外，他指出越來越強調以人為本的醫療照護正創造一種新的環境，而這種新環境可以更有效地滿足罕見疾病患者的多方位需求。與此同時，Vijayendran先生指出，在政府衛生主管機關、病友和倡議團體、患者及其照顧者、與臨床醫師共同作出多方努力下，罕見疾病日漸受到公眾矚目。患者因此開始受益於大眾對罕見疾病本身的了解、以及因醫療系統資源不足所面臨的困境。

近來在政策面的諸多改革反映出罕見疾病是亞太公共衛生議程中備受探討的議題。幾個傑出的政策改革如下：

- 澳洲政府於2020年二月國內首度實施了《國家罕見疾病系統架構與行動計畫》；
- 日本的罕見疾病政策可追溯到70年代，但在2014年通過了新的立法來幫助罕見

疾病患者。在2015年，新成立的「國立醫療研究開發機構」(AMED)將罕見和頑固性疾病列為其九大優先領域之一，進而加強了尋找病因與治療方法；

- 同樣在2015年，韓國議會通過了「罕見疾病管理法」，要求衛生福利部制定罕見疾病的預防、診斷、治療以及學術研究等的相關計畫；
- 台灣長期持續投入在罕見疾病的努力成果獲得高度評價，近期較少發起新的計畫。台灣的全心投入首見於2000年立法通過了世界上第5個保障罕見疾病及孤兒藥物的專法。儘管如此，台灣仍不斷持續改革社會制度，最近的一次是在2017年底，發表了「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」。

新興市場國家也開始著手進行重要的行動。中國罕見病患者組織一病痛挑戰基金會秘書長王奕鷗指出，「近年來，中國在這領域的政策取得了快速進展」。雖然目前還沒有正式的罕見病立法，但中國國家衛生健康委員會於2016年成立了「罕見病診療與保障專家委員會」，並於兩年後發布了首份國家罕見病名單。王奕鷗補充，與此同時，越來越多的孤兒藥正在獲得批准，自2019年10月以來，中國的大型醫療保險計劃看來正在尋找提高給付範圍的方法。

在國際層面，亞太經合組織自2016年以來建立了一個「生命科學創新論壇罕見疾病網路」。2018年底，APEC啟動了「亞太經合組織罕見疾病行動計畫」，其目標是為各成員經濟體提供應對罕見疾病的政策基本架構。¹

¹ APEC, *Action Plan on Rare Diseases*, 2018.

跟上發展腳步：罕見疾病挑戰的規模

到底是什麼樣性質及範圍的醫療負擔喚醒了這些國家與國際的回應？但無論回答為何，皆必須以這個重要的提醒為前提：以 Vijayendran 先生的話來說就是，在罕見疾病的領域有著「明確缺乏數據」的困擾。這樣的數據缺乏在大量使用估計值而非具體數字的亞太地區尤為顯著；這裡舉一個在中國明顯的例子。以中國的人口規模來看，它的疾病控制中心認為中國擁有世界上最多的罕見病患者（2014年為1680萬）²，是相當合理的假設；然而在中國最近發布的121種罕見病國家名錄中，僅有14種疾病的發生率和盛行率有國家數據。最近的一項研究發現，中國可取得的數據「有限且通常缺乏準確性、一致性和及時性」。³

除了普遍存在的數據不足或不準確的問題外，對於罕見疾病的定義——甚至包括疾病成為罕見之前的患病人數——在不同國家之間差異很大，使得數據的比較及匯總更加成為問題。

即便在統計數據不明確的情況下，數量繁多的罕見疾病種類及其對醫療系統的總體影響仍是相當顯著的。歐洲 Orphanet 資料庫是一個由37個國家參與、具有影響力的聯盟，它維護著世界領先的罕見疾病數據資料庫。根據歐盟以每2000人不到一人患病的罕見疾病廣泛定義，Orphanet 資料庫所謂的流行病學檔案在2018年10月時已包含6172種已知、獨特的罕見疾病。⁴由於新病症不斷被發現，一般估計的6000到7000種可能是大致準確的，但這種廣闊的概算也反映了我們目前缺乏全面的知識。

Orphanet 資料庫列表上僅有約一半的罕見疾病具有統計數據；而有些由於無相關臨床研究因此資料不足。至於列表中其他疾病，如

罕見癌症、感染和中毒——以上加在一起僅構成了流行病學檔案中一千多個項目——因此，發病率是比盛行率更好的測量社會負擔的方法。

在有盛行率數據的地方，大多數罕見疾病只影響世界範圍內的一小部分人。根據 Orphanet 資料庫的數據，85%罕見疾病已知盛行率為每百萬人少於一名病例。儘管如此，疾病種類的總數量之大（加上有較高盛行率的相對常見的罕見疾病）仍具有顯著的集體總數影響。整體而言，世界上3.5%到5.9%的人口至少有罹患其中一種 Orphanet 資料庫中所列之罕見疾病。⁵若將未發現的罕見疾病、罕見癌症、傳染病和中毒等各種疾病種類加總，將達到全球每15人中就有1人患病的數字。

一項調查西澳病歷紀錄的研究發現，2010年有2%的人口曾因罕見疾病住院。該研究指出，罕見疾病的真正負擔可能更高，因為當時僅可取得467種罕見疾病的數據。此外，2010年應該有不知道多少位的病人並未住院，而是使用門診、基層醫療或根本沒有接受醫療服務。⁶

總體而言，估計每年亞太地區約有6%的人口罹有罕見疾病是合理的。總括整體來看有關社會經濟負擔，澳洲雪梨大學兒科與兒童健康教授 Elizabeth Elliott 兼澳洲兒科監測單位 (APSU) 處長估計，由於罕見疾病種類眾多，其總體負擔在澳洲與糖尿病或者氣喘相當。

與此同時，醫療系統的財政支出甚至比上述數字所顯示的還要高。2010年，西澳有2%的人口患有罕見疾病，佔所有醫院出院人數的10%與醫院支出的11%。⁷罕見疾病的支出正在大幅增加，其部分原因是醫療體系保險給付範圍的擴大。在台灣，台灣罕見疾病基金會共同創辦人曾敏傑報告，全民健康保險使用於罕見疾病醫療和藥品的支出由2005年的1700萬美元增至2018年的1.96億美元。

² Peipei Song *et al.*, "Innovative measures to combat rare diseases in China," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2017.

³ Jiangjiang He *et al.*, "Incidence and prevalence of 121 rare diseases in China: Current status and challenges," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2019.

⁴ Stéphanie Wakap, "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database," *European Journal of Human Genetics*, 2019.

⁵ *Ibid.*

⁶ Caroline Walker *et al.*, "The collective impact of rare diseases in Western Australia," *Genetics in Medicine*, 2017.

⁷ *Ibid.*

第二部 罕見疾病管理的首要挑戰

本研究指出，亞太地區的罕見疾病政策所面臨的不只是具共通性的主要挑戰，尚有一些更大的特定議題。首先，共通性的挑戰為可操作的定義、醫療服務品質和醫療專業人員知識。

異中求同：罕見疾病如何構成一個共通的疾病類別？

現有的罕見疾病政策含蓄地假定將所有罕病視為一個整體來應對是合理的，但仍不應低估罕見疾病的大量多樣性。正如日本千葉大學醫學研究院Sonoko Misawa副教授所說，幾乎所有罕見疾病都呈現出「完全不同的症狀、治療方案與失能程度」。

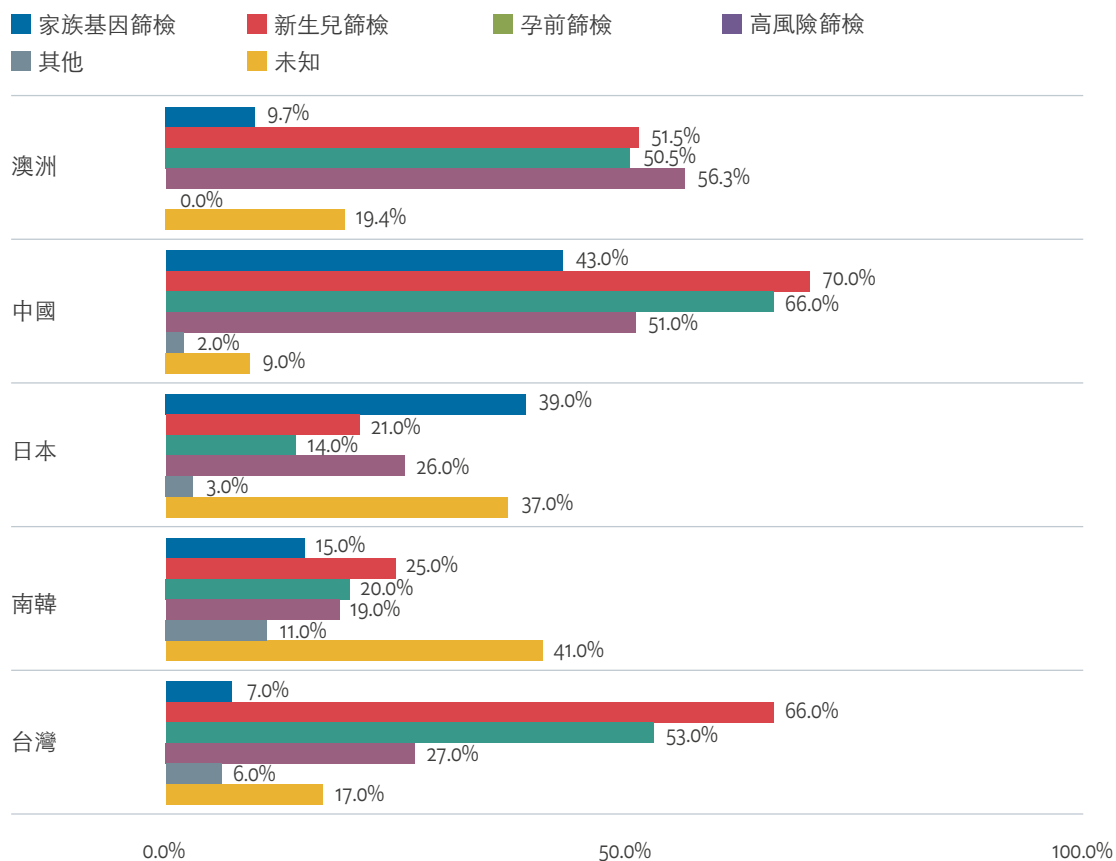
大部分的罕見疾病是遺傳性的——佔Orphanet資料庫的72%——但也有其他病因所引起的。在Orphanet資料庫中，癌症佔了11%。在60年代，斯蒙症(SMON, subacute myelo-optic neuropathy)被追溯到過度使用當時的一種非處方止瀉藥，進而引發了日本公眾對罕見疾病的關注。大多數的罕見疾病(70%)是兒童時期發病，但來自西澳的研究發現，罕見疾病患者平均和中位住院年齡在50歲左右。雖然一些罕見疾病是可持續數十年的慢性疾病，但大部分嬰兒不太可能活過生命的第一周，或者就像澳洲罕見癌症協會主席Richard Vines所形容「這些生命剛好長到足以讓他們的父母心碎的年歲」。

在如此巨大差異性中，罕見疾病患者與親人們面對著具共通性的一些重要問題。Elliott教授解釋說：「所有這些病人和家屬都有相同的問題：延誤診斷、臨床醫生不了解症狀、難以取得治療及藥物、跨領域照護成本、罕見疾病是種慢性和複雜的狀態、以及在經濟上、社會上和心理上產生的巨大的衝擊。」新加坡罕見疾病組織亞太聯盟主席以及南洋理工大學人文學院的教員Ritu Jain博士也提到罹患不常見且不被理解的疾病亦會帶給患者一種孤立感。

如上所述，罕見疾病政策正在增長，但沒有標準的模板存在。每個國家投入的心力皆有其各自的歷程，也因此造就各國官員用不同方式應對這些挑戰。例如，台灣的努力成果在很大程度上源於病友團體的倡議，因此他們比許多國家更支持放寬病友們的社會及醫療需求。但在另一方面，他們對於能獲得資源的罕見疾病定義似乎更為嚴格。

歷史經驗甚至也可能對臨床醫療造成影響。根據本研究對臨床醫生的調查，在幾個亞太國家經常使用不同形式的罕見疾病基因檢測。然而，日本較少實行新生兒篩檢，而更傾向於對確診患者之家屬進行檢測，稱為家族基因篩檢(cascade screening)。日本國立醫療研究開發機構(AMED)的Takeya Adachi醫師認為，這可能起因於當初斯蒙症SMON主要發病於成年人；相較於其他國家，兒童遺傳疾病乃是早期罕見疾病領域的發展焦點(圖一)。

圖一、對五個亞太市場罕見疾病基因檢測使用頻率的調查結果。

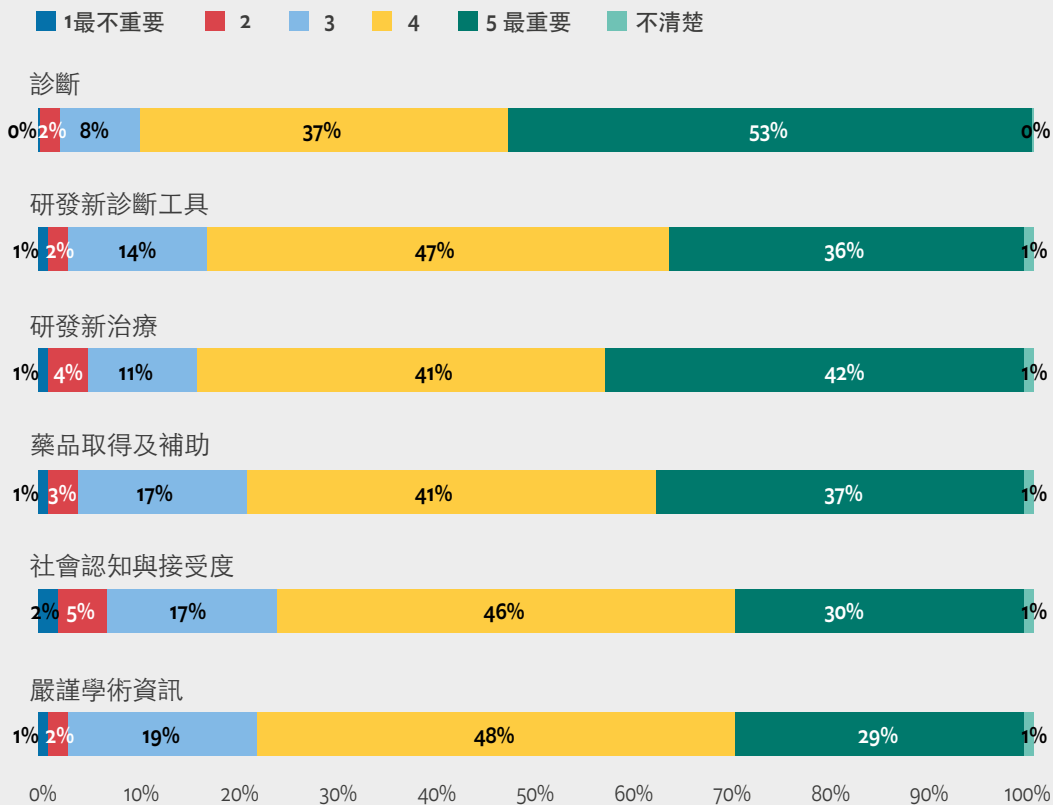


專欄：哪些疾病可算是罕見疾病？

對疾病有著共同的定義才能做出一致且相關的討論。根據調查受訪者表示，這對於應對罕見疾病各方面的問題皆是非常重要的關鍵。受訪者平均認為對罕見疾病應有

著統一定義的重要性在介於「非常重要」和「最重要」之間，因為這影響到診斷、治療、數據收集乃至社會對罕見疾病的理解（圖二）。

圖二、受訪者對罕見疾病定義的重要性在不同面向的排序



即便統一的定義多麼有價值，「罕見疾病」容易被單純字面上的定義蒙蔽，對它的解釋也大相徑庭。任何看似合理的疾病定義，都必須仔細審視哪些病症真正屬於「罕見疾病」這類別。我們的受訪者表示同意。當被問及在罕見疾病政策中應包括哪些要素時，94%的人認為盛行度相關指標有助於定義罕見疾病這類疾病——儘管在實際盛行率的數字上並無共識。本研究中的各國醫療政策制定者，在使用哪個數字來作為「常見」和「罕見」的分界線存在著一些分歧：

- 澳洲唯一的全國性數據來自該國的「孤兒藥物規程」，該條例在2017年採用了歐盟的每一萬人發生5例的定義。在此之前，該條例將罕見疾病定義分界限定在全國總病例數2000例以下，約為歐盟治療指引核准盛行率的五分之一。⁸
- 中國還沒有正式的定義，但當地醫學專家普遍接受新生兒疾為萬分之一，以及其他疾病50萬分之一當作分界點。由於流行病學相關研究稀少，政策中規定的任何數字分界在很大程度上都是沒有意義的。⁹
- 自2015年來，日本的罕見及難治疾病政策包含兩個定義：全國總病患數不到五萬人的疾病(大約每一萬人有3.9人)都屬於罕見疾病，另外被定義為難治或頑固的疾病，總病患數達18萬人(每一萬人中有14.2人)。¹⁰
- 韓國的「罕見疾病管理法」將罕見疾病定義為全國病患數少於兩萬人(約為每一萬人3.9例)；由於瞭解罕見疾病數據取得相當困難，本管理法還將總患者數不明的難以診斷疾病也包含在罕見疾病的認定中。¹¹
- 台灣在法規中並無規定一特定分界值，但需經「罕見疾病及藥物審議委員會」審議認定並定期審查罕見疾病政策中的目標盛行率。衛生福利部國民健康署吳昭軍副署長表示，自2000年以來，罕見疾病之參考基準為萬分之一。

以上各國間的差異並不表示對於如何客觀定義醫學上的「罕見」出現了分歧。這世界的疾病負擔是由疾病整體來衡量，而非一組易於識別及衡量的疾病類別。極低盛行率的罕見疾病種類數量相當多；隨著盛行率越高，疾病的種類陡而減少。即使在整個罕見疾病類別中，4.2%最常見的罕見疾病也佔了總罕見疾病患者數的80%左右；次常見的7%其餘罕見疾病佔總罕見疾病患者數90%以上。¹²正如日本於2015年放寬盛行率限制所顯示，即使是病例數較多的罕見疾病也可能面臨與不常見的罕見疾病有相同難處；盛行率通常不適合衡量疾病負擔。

澳洲Elliot教授解釋：「並非所有罕見疾病都是遺傳性的；我們對罕見的意外事故、感染和藥物不良反應也很感興趣。這整個觀念需要延伸至更大範圍。」澳洲Vines先生表示，由於罕見癌症的高致死率，他們協會傾向使用疾病發生率來做相關計算。

相反的，多種罕見疾病盛行率的定義反映了政策管理的必要性。決策者必須知道何時何地應用他們的資源。因此，政策上的目標和資源在很大程度上決定了哪些疾病被認定為「罕見」。台灣罕見疾病基金會共同創辦人曾敏傑認為，這解釋了台灣比澳洲有著更嚴格的盛行率限制。澳洲的盛行率定義來自「孤兒藥物規程」，代表對政府來說所需支出相對較小。曾敏傑解釋，相較於台灣，這數據用於計算將有多少人將得到政府社會福利保障，並且「關係到預算」。

在某些情況下，甚至這些調查結果也可能過於

⁸ Australian Department of Health, Orphan drug designation eligibility criteria, 2018; Government of Australia, Therapeutic Goods Regulations 1990 (updated 1 January 2017), 2017.

⁹ Jiangjiang He et al., "China has officially released its first national list of rare diseases," *Intractable and Rare Diseases Research*, 2018.

¹⁰ Pacific Bridge Medical, "Japan Orphan Drug Update 2017," 2017; Economist Intelligence Unit calculations.

¹¹ Korea Legislation Research Institute. Available at: http://elaw.klri.re.kr/eng_service/lawView.do?hseq=43655&lang=ENG

¹² Stéphanie Wakap, "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database," *European Journal of Human Genetics*, 2019; Economist Intelligence Unit calculations.

這種與政策面的連結也解釋了某些影響罕見疾病定義的附加因素。例如，在台灣，罕見疾病屬於嚴重且難以診斷的疾病，可能是因為對於易於治療、對生活品質影響不大的疾病，不太可能需要大量的政府援助。同樣的，日本罕見疾病政策長久以來一直強調對病人和家屬的支持。根據它的規定，列為「難病」（罕見且難治性疾病的日文混成語）不僅要罕見，並且屬於長期病程且成因不明。¹³與此同時，在中國，政策制定者僅單純看到現有臨床醫療可對患病人口之助益，因此中國的罕見疾病名單認定集中於相對常見且已有治療方法的罕見疾病上。¹⁴

以上中國的例子顯示出盛行率與其他標準通常是官員們的參考指引，而非正式規定。在中國、日本、南韓和台灣，病患所罹患的疾病必須已獲得認定為「罕見」才能受益於罕見疾病衛生福利政策。依如此判斷，則疾病本身是否「罕見」最終取決於官員們的認定。

各國政府認定為「罕見」的疾病數量遠遠少於Ophanet資料庫的6172種：在中國是121種，¹⁴日本是333種，¹⁵韓國是927種，¹⁶台灣是223或339種。¹⁷不像台灣和日本，韓國認定的罕見疾病數量相當多，可能由於韓國不像台灣和日本提供罕見疾病患者大量社會援助，並且還有10%治療自付額。

不過這並不意味著不同的國家罕見疾病定義不能達到共識，尤其是對臨床醫師與研究人員來說。Adachi醫師指出，「國際罕見疾病研究聯盟」正在努力實現這一目標。然而，這是一項複雜的任務，並且要涵蓋各個領域皆能達到普遍的共識是需要相當的時間。正如曾敏傑所解釋的「罕見疾病的定義取決於我們與誰交流，比如記者、研究人員、醫療人員、廠商或政府官員；每個對象對罕見疾病都有不同的觀念。」

醫療照護品質不一致



僅有三分之一受訪者的病患獲得最佳實證醫療照護

從本調查中最驚人的發現是，罕見疾病照護品質尚有改善空間。受訪者估計他們手中平均僅有約三分之一(33%)的罕見疾病患者接受了最佳的實證醫療照護。而有多種因素造成臨床上給予實證醫療治療的困難(圖三)。

¹³ Mitsuko Ushikubo, "Palliative Care in Japan for Individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis," in Marco Cascella, ed., *Highlights on Several Underestimated Topics in Palliative Care*, 2017.

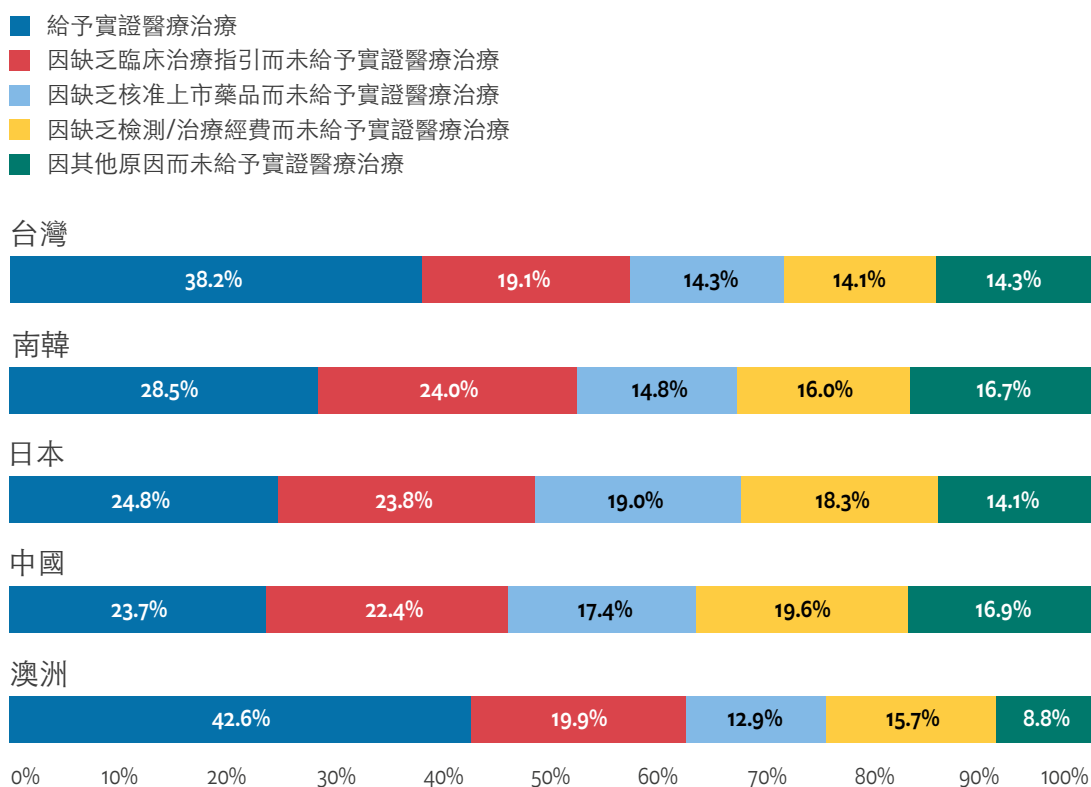
¹⁴ Jiangjiang He *et al.*, "China has officially released its first national list of rare diseases," *Intractable and Rare Diseases Research*, 2018.

¹⁵ Japan Intractable Diseases Information Centre, web page accessed 15 January 2020.

¹⁶ "Government to subsidize treatment of 100 rare diseases," *The Korea Herald*, 4 December 2018.

¹⁷ For an explanation of the Taiwanese number, see Box 3.

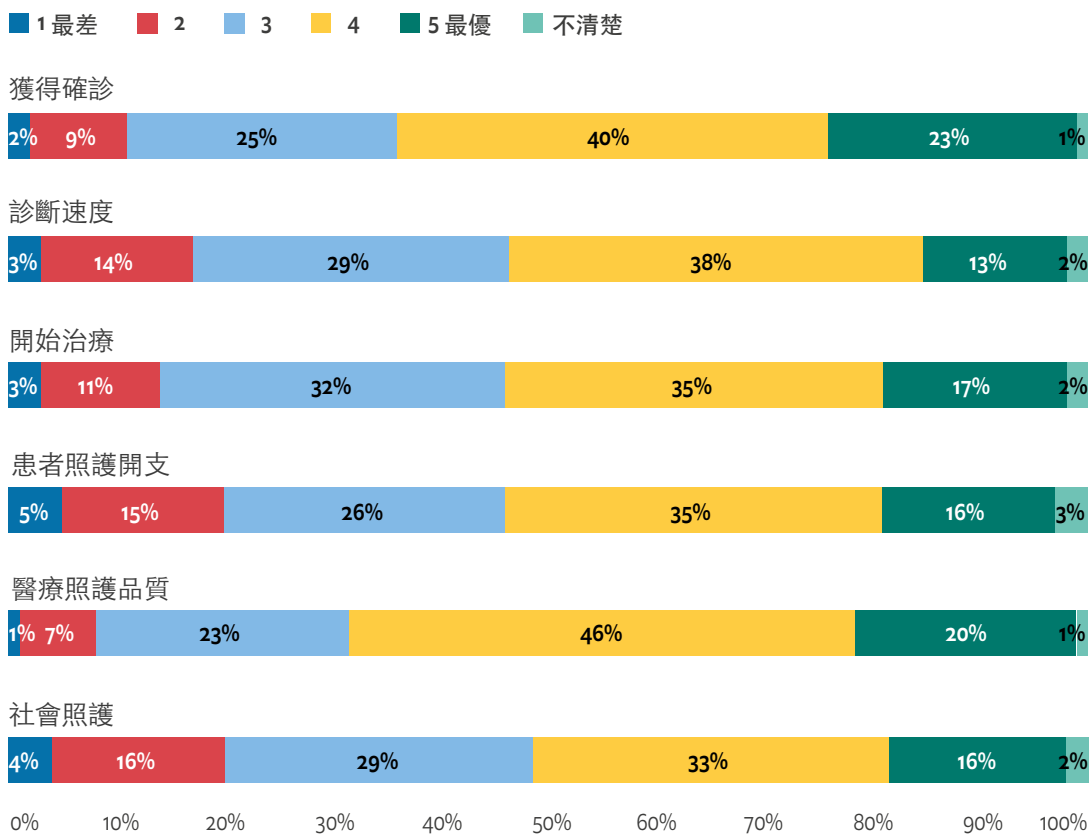
圖三、五個亞太市場中獲得最佳至次佳醫療照護的平均罕見疾病患者比例的調查結果。



類似地，在1至5分的範圍內，受訪者針對其醫療系統處理罕見疾病之診斷與管理方面在不同面向之有效性做出排序。診斷速度、開始接受治療時間及整體照護品質的平均結果在3.4

和3.7分之間。換句話說，醫護人員普遍認為罕見疾病患者得到了尚可但並非最佳的醫療照護(圖四)。

圖四、醫療從業人員對其醫療系統處理罕見疾病之有效性的評分調查結果。



樂觀。平均而言，在調查中，中國受訪者在速度和品質方面給他們的醫療系統打了最高分。然而，香港中文大學研究助理教授董咚報告說，她自己對中國臨床醫生的詳細調查顯示，「中國醫生對罕見疾病的知識並不像他們想像中那麼好。他們非常自信，但卻有些誤解和不正確的治療」。

概括而論可展現事實、也能掩蓋事實。例如在日本，Adachi醫師發現了較常見的罕見疾病與更加罕見的罕見疾病之間的顯著區別。前者的患者往往能受益於罕見疾病政策與支

持計畫，也通常得到很好的治療；然而未被認為「難病」的疾病患者通常只得到尚可的治療。同樣，兒科醫師Elliott教授說，在澳洲「有些兒童能得到極佳的照護、有些只得到尚可的照護，卻還有些則是完全被忽略了。這狀況部分取決於病患居住地，農村和偏遠地區的兒童難以獲得醫療照護，且通常延遲就醫。」

另外這還取決於醫療系統能在多大程度上滿足罕見疾病患者的多方面需求。Vijayendran先生說：「最大的問題是醫療的斷層化。」「我們都在拼湊著拼圖的片段；為什麼不從跨科別

的角度來解決這個問題呢？」Bellgard 教授表示同意；他指出，擁有各種專科專家的臨床卓越中心可以提供非常好的團隊醫療照護。他引用了澳洲致力於治療法布瑞氏症和運動神經元疾病的例子。相反地，若罕見疾病患者的病症未被正確診斷，基層醫療系統中的臨床醫師們亦無法提供適當的治療。

有限的知識與經驗

Bellgard教授說：「罕見疾病的臨床知識仍然不足」、「這是根本上的挑戰」本調查結果證實了這一點。

當被要求給同事們對罕見疾病的了解程度評分時，從非常差(1分)到非常好(5分)，受訪者的自信程度僅為中等。平均而言，他們給同儕的分數只有3.1分；若再除去可能過於自信的中國的分數，平均值下降到接近「差」而不是「好」的2.9分。即使在專科醫師之間，也只有28%的人認為他們的同事在罕見疾病領域有「好」或「非常好」的知識(4或5分)。



僅有28%的專科醫師受訪者認為同儕具有足夠的罕見疾病相關知識

從其他受訪問題的評分也同樣支持以上的評估結果。例如，34%的受訪者不清楚他們的醫療系統中是否對於「罕見疾病」有統一定義。類似的結果，有35%的人不知道是否有罕見疾病相關政策；這可能進而影響病人獲得完整的醫療系統照護。儘管病友團體在幫助支持罕見疾病病友這方面很重要，但44%的受訪者不知道其國內是否存在類似組織。還有12%的人錯誤地認為他們沒有病友團體。不清楚病友組織的存在可能會直接影響患者整體照護品質。西澳臨床遺傳學家和未診斷疾病計畫基因服務主任Gareth Baynam醫師指出，在醫療系統內「患者的發聲、倡議團體和罕見

疾病社群團體是最有效的推動政策改變決定因素」。

這些調查結果也與接受專訪的專家們經驗一



44%受訪者不知道其國內有病友團體且12%錯誤地認為他們沒有病友團體

致。台中榮民總醫院罕見疾病暨血友病中心王建得主任解釋：「醫護人員對罕見疾病的知識不足是全世界的普遍現象，而不僅只有在亞太地區。」2017年對澳洲小兒科醫師的一項調查顯示，僅不到半數的人認為，在大學和研究所階段的醫學院訓練囊括了適當的罕見疾病知識，有28%的人覺得自己缺乏治療罕見疾病患者的準備。¹⁸在APSU負責上述研究的Elliott教授說：「最重要的是，醫生們覺得自己專業技能不足，而期待獲得更多的相關知識和資源。」

同樣地，2018年董教授進行了針對數百名中國醫院醫生的調查。這些受訪者醫師名單最初是透過罕見疾病病友團體收集的；這群醫師們的醫學教育程度與多年的罕見疾病臨床經驗遠遠高於全國其他醫師們。然而，董教授發現其中只有24%的醫師自評對罕見疾病有很好的知識；而中國的罕見疾病患者實際經驗也與調查結果趨勢相符合。王亦鷗指出，「在中國，能夠準確診斷和治療罕見疾病的醫生仍相對罕見」。

臨床醫師知識有限的一個明顯原因，用Misawa醫師的話表示是「在平時臨床上遇到罕見疾病病例的機會微乎其微」。本調查顯示，醫務人員遇見新病例的頻率存在極大差異：13%的醫務人員每個月都有一個以上的罕見病例，但14%(包括10%的專家)表示，他們在整個職業生涯中從未見過罕見疾病病例。總的來說，中位數是每年一個新病例。

¹⁸ Yvonne Zurynski, et al., "Rare disease: A national survey of paediatricians' experiences and needs," *BMJ Paediatrics Open*, 2017.



14%的受訪者——包括10%的專家——在他們的整個職業生涯中從未診治過罕見疾病患者

考慮到有上千種疾病都屬於罕見疾病，一位醫師或護士平均每年遇到一個病例來看，在整個職業生涯中，可能只有少數幾個病例有臨床相似之處。這些臨床醫師也不一定與同儕有處理同一種罕見疾病的經驗；當被問及他們治療過哪些罕見疾病時，我們的503名受訪者提出了305種不同的罕見疾病；其中189例是由189位臨床醫生分別僅報告了一例。在這些罕見疾病中，最常被發現的是神經系統相關（如肌萎縮性側索硬化症、多發性硬化症）、眼睛或皮膚相關（如白化病）和血液相關（如血友病）的罕見疾病。

最後，正如一名受訪者提到，是否擁有罕見疾病的知識有時意義有限：「作為基層醫療醫師，我在這方面的大部分經驗是，為已接受專科醫師治療其罕見疾病的患者進行無關罕見疾病的診治。」

即使個別臨床醫生極難遇見罕見疾病案例，但假如醫療系統想要更有效地應對罕見疾病，臨床醫師們需要更加增長罕見疾病相關知識。Baynam博士解釋，當面對一個新罕見疾病病例時：「就數量而言，全球在提供更佳的診斷與治療方面最大的障礙就是，醫師缺乏考慮眼前患者之病症為罕見疾病的可能性」。

在正確的時間提供必要的知識

醫療系統如何提供繁忙的臨床醫師們特定罕見疾病相關資訊？加強罕見疾病共通問題的基礎教育是一個必要的開端。曾敏傑解釋，這方面在正規的醫學教育中未取得足夠的重視；而Baynam博士也同意：「很驚訝在許多醫學課程中仍完全缺乏具連貫性的因應措

施」。幾位受訪者還提到了在臨床繼續教育學程中提供罕見疾病訓練學分的潛在好處，即Misawa博士所說的「捷徑」，以使醫療專業人員更廣為理解罕見疾病領域。

即便如此，對罕見疾病大致的教育和訓練也只能到此為止。「你必須實際些，」Bellgard教授說：「一名醫師不可能成為所有領域的專家；即使是在一個國家內，也幾乎不可能在7000種罕見疾病中每一種都有一名專家。」他指出，因此「亞太經合組織罕見疾病行動計劃」鼓勵各國政府在制定轉診計畫與其他方法填補罕見疾病知識落差之前，對整個醫療系統的現有臨床技能進行稽核。其中，補強專業知識方面很可能包括與其他國家的專家和專科醫師醫學中心的合作。

一些專家也把希望寄託在資訊科技的潛力上；例如，電子病歷中的檢驗結果可跳出警示來提醒這病患可能罹患某種罕見疾病。Baynam博士解釋說，這是「當下提供即時教育臨床醫生更了解患者的機會之關鍵」。類似地，作為罕見疾病病友和其他行動者之間的中介組織，NPO ASrid（日本多重罕見疾病和難治疾病倡議組織）創始人兼總裁Yukiko Nishimura認為，「臨床醫生並不了解每一種罕見疾病；對於可由，例如影像數據得到確診的那些病症，可以利用資訊科技技術進行早期檢測和早期確診」。

Vijayendran先生補充，而在發展出這樣的資訊技術之前，醫療系統先需要解決「缺乏有統計意義的數據，來決定該採用何種實證方法作為其診斷指標」。因此，平均而言，受訪者將收集流行病學數據列為任何罕見疾病政策「非常重要」之因素（得分為4分；1分=最不重要，5分=最重要）。

另外有些最基本的必要工作現在才正起步。直到最近幾年，醫學分類列表國際疾病分類（ICD）才為罕見疾病指定了新的疾病編碼，可讓罕見疾病的診斷和治療能準確地記錄於醫療保險和醫療系統中。Baynam博士強調了這一步發展的潛在重要性。「能長期維持的醫療系統介入的唯一最重要的事情是在醫療資

料庫中使用罕見疾病編碼，以增加罕見疾病患者在醫療系統中的可見度。」

最後一點，廣為運用詳盡的罕見疾病登錄 (rare disease registries)，將比保險和醫療病歷分析更能為臨床醫師提供詳盡可供分析的數據。這方面的計畫也正多國同步進行中：「澳洲罕見疾病之聲」(Rare Voices Australia)正推動整合罕見疾病登錄策略；¹⁹ 中國衛生當局正在建構「全國罕見病登錄系統」，預計到2020年將納入50種罕見疾病；²⁰ 以及AMED已經開始日本罕見疾病數據登錄 (RADDAR-J)計畫，鼓勵研究人員建立各個罕見疾病的疾病登錄。²¹

不過，即便是極為詳盡的國家型登錄計畫常常也不足以提供有統計意義的數據做為分析，原因如同Adachi醫師所述「病例數n=1的問題」。無關是否為罕見疾病，當數據分析樣本數只有一人或數人，皆無法提供有意義的

分析，因此下一步必須收集整合更多的數據；而這需要結合多方的大量配合。

Bellgard教授解釋說，即使不考慮國際數據分享的法規及隱私方面的問題，醫療系統中所收集的數據項目通常是為其單一目的而非多用途。若能整合多個國家的臨床病例、患者回報、研究結果及醫療保險數據(僅舉幾例)將非常有臨床價值，尤其是在這嚴重缺乏數據的罕見疾病領域。因此，Bellgard教授說：「我們必須建立全球性登錄計畫。」他和同事最近發表了一個罕見疾病登錄及分析平台的概念架構，該平台能識別各種潛在可用資訊並提供多種分析，從治療研究和開發，以至臨床決策支援；這計畫是一個長期的目標。目前，「亞太經合組織罕見疾病行動計畫」鼓勵各成員經濟體就管理和儲存患者數據的最佳方式達成共識，使其具有多用途，並開發必要的技術和法律基礎設施，以便在國際上使用和共享。

¹⁹ Paul Lacaze et al., "Rare disease registries: a call to action," *Internal Medicine Journal*, 2017.

²⁰ Peipei Song et al., "Innovative measures to combat rare diseases in China," *Intractable & Rare Diseases Research*, 2017.

²¹ Yoshihiko Furusawa et al., "National platform for Rare Diseases Data Registry of Japan," *Learning Health Systems*, 2019.

²³ APEC, Action Plan on Rare Diseases, 2018.

專欄：韓國與日本在改善診斷方面的成果

韓國和日本的例子可提供為未確診罕見疾病規劃的參考。他們利用資訊技術連接廣大的臨床專家網路，以及分享先進的數據工具，而非傳統實體一站式的醫院。

2017年南韓衛生福利部發行了一份針對罕見疾病診斷、治療及疾病管理的發展重點指引。其中提出建立實證之四項策略、創建診斷與治療基礎、擴大診斷與治療支援、以及加強研發。作為第一步的「韓國未確診疾病計畫」(KUDP)始於2017年的一個小型試辦計畫，當時只有不到100名患者。一個由兒科及成人醫學專家組成的跨科別專家聯盟(共6個醫療單位)對每個新病例進行了集體審核，所有資料不足的病例必須先被排除、剩下的被分為三類：因原醫師缺乏臨床認知而未進行診斷者、因基因異常已接受診斷但未能確診者；還有未知病症者。最後KUDP與國際專家合作確定了39%的所有個案的最終診斷。試辦小組甚至還發現一種新的罕見疾病。²⁴韓國政府正在擴大本計畫，作為更廣泛改善罕見疾病照護的一部分。另外，可治療罕見疾病的醫學中心數量將從2018年的4個中心增加到2020年3月的12個中心。

韓國國立衛生研究院的生物醫學中心罕見疾病部的Younghin Ahn醫師報告，KUDP將會為這些醫學中心的難治病例進行轉診。他們還將繼續「建立和推廣一些支援罕見疾病診斷的計畫，以使罕見疾病患者不會在醫療體系中被遺漏」。他們的目標是能在一年內診斷出任何已知的罕見疾病。

日本於2015年發起的「日本罕見且未診斷疾病行動計畫」(IRUD)則已達到了更大的規模。基層醫療診所的患者若有6個月未

能確診的遺傳性疾病，就會轉診到IRUD的400多家合作醫院之一。在那裡，跨科別的IRUD診斷委員會將審查每個病例。任何成功確診個案都會轉診回原基層醫療診所，在理想情況下，罕見疾病患者會回到診所接受遺傳諮詢及後續治療。²⁵

截至2018年中，IRUD已幫助確認超過一千名個案確診，其成功率為37%，同時並發現了18種新罕見疾病。²⁶雖然期待能進行更頻繁的診斷計畫，但在日本的罕見疾病未確診病例估計略多於37,000例。²⁷因此，即便這計畫仍未全面完成，也已經開始對整體問題產生了正面的影響。

此計畫下一階段稱做 IRUD Beyond，旨在提高罕見疾病診斷率、增加罕見疾病的國際數據共享、並利用某些罕見疾病診斷發現的基因異常做為研發其治療的參考。到目前為止，已經確定了9名候選病例將進行進一步的研究。

與IRUD密切合作的Takeya Adachi醫師指出，由此計畫中學到了兩個特定的經驗。一是需要找到方法來「促進和鼓勵合作」，尤其是病人及小型醫院的數據共享。作為第一步，IRUD已建立IRUD Exchange資料庫並導入所謂的「微屬性」，使其軟體系統上可顯示數據來源。

另一個是，在體認到數據來源背後來自每個人的同時，這類的計畫也顯示出胸懷大志是多麼重要。Adachi醫師解釋說：「全球數據共享對改善罕見疾病診斷至關重要。」IRUD和KUDP在遇到極少出現或不認得的罕見疾病時都與海外研究人員合作。除非所有的案例數據都能匯總在一起共同檢視，否則根本不可能有進展。

²⁴ Soo Yeon Kim et al., "The Korean undiagnosed diseases program: lessons from a one-year pilot project," *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2019

²⁵ Takeya Adachi et al., "Japan's initiative on rare and undiagnosed diseases (IRUD)," *European Journal of Human Genetics*, 2017.

²⁶ "Meeting to fast track progress on rare disease research," Nanbyo Research from Japan (web site), 15 March 2019.

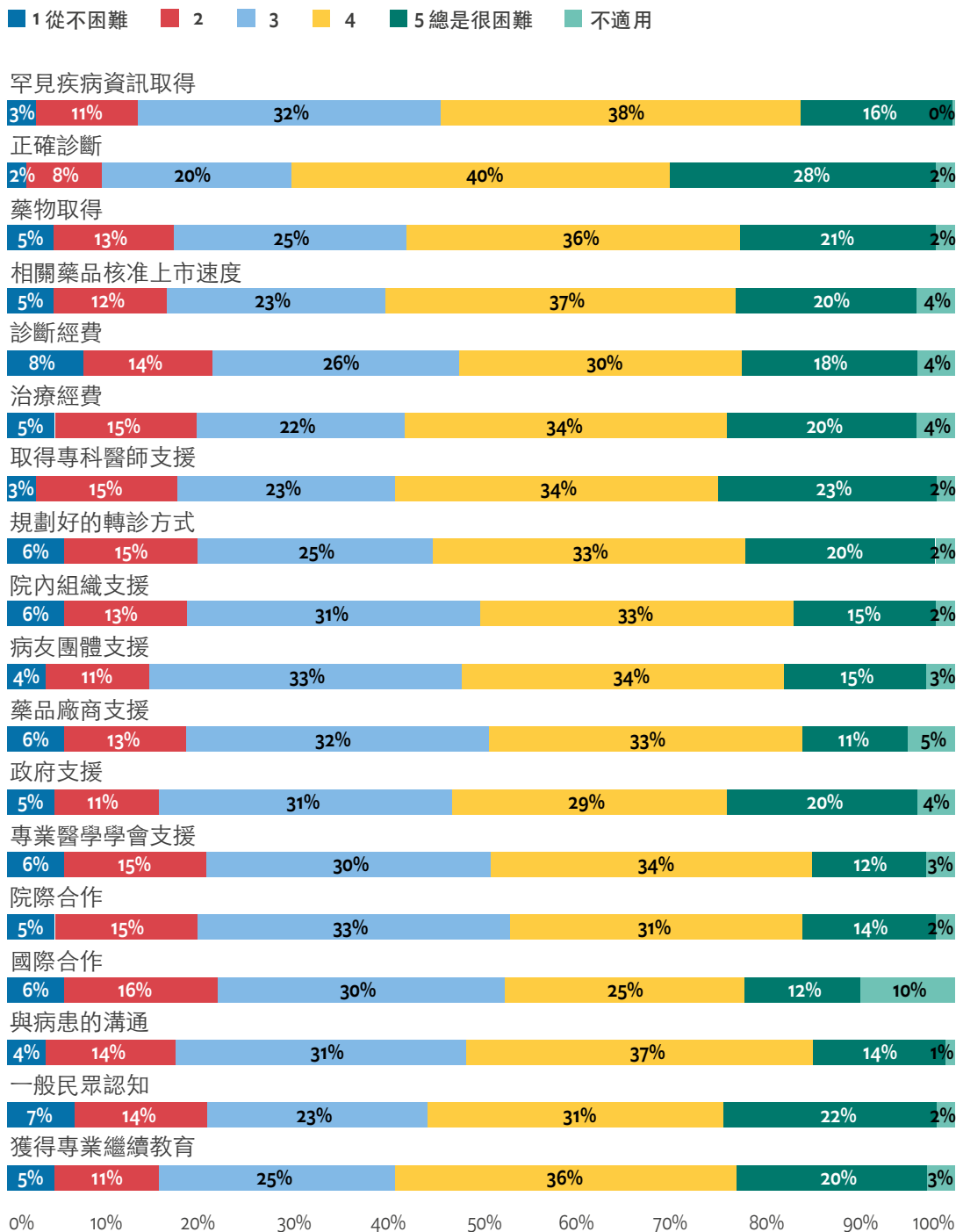
²⁷ Takeya Adachi et al., "Survey on patients with undiagnosed diseases in Japan," *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2018.

第三部 亞太地區應對的優先次序

在提供罕見疾病患者所需的照護和醫療服務時所遇到的困難不計其數。本研究中，醫學專業人員被問及18個不同的罕見疾病困境出現

的頻繁程度，評分量表從1分(從不困難)到5分(總是很困難)。對於圖中18個困境的每個問題平均分數皆超過3分，這表明這些皆為常見的罕見疾病挑戰(圖五)。

圖五、在18個罕見疾病照護困境之發生頻繁度調查結果。



本調查結果及進一步的研究指出三大主要必須優先處理的挑戰。



受訪者對本調查所提的全部18個照護要點皆經常遇到困難，其中最大的問題是診斷。

診斷上的困難

在本調查提問的18項困難中，受訪者強調了一個最基本的最大挑戰：獲得正確的診斷。而問題不僅是辨認出正確的病因，更要在合理的時間範圍內確診。受訪者還認為有另一挑戰需要立即的關注：將罕見疾病診斷及處置列為國家罕見疾病政策需解決的首要問題。

有以上方面的擔憂不令人意外。來自美國的數據顯示，從出現症狀到最後確診一種罕見疾病的平均時間為4.8年；²⁸而在亞太地區的情況也未必較好。在澳洲，2016年發布的一項針對成年罕見疾病患者的調查數據顯示，他們的平均確診時間為4.7年，期間平均諮詢過五名不同的醫生。又與這些平均數值同樣重要的是診斷時間長短的幅度差異性大。近半數患者在一年內被確診，但有10%的患者花了20年以上才確診。²⁹董教授在她對中國罕見疾病患者的調查中亦提出了類似的數據。

Baynam博士指出，這種確診時間的延誤對疾病管理絕對具有相當大的影響：「確診不僅是通往最佳醫療照護的門戶，並能夠大幅度地改變患者的生活。」延誤診斷和診斷失誤所造成的損害往往不只是醫療方面的。Vijayendran先生說，在很多情況下，對於病人和家屬心中「最大的疑問是『我到底怎麼了？為什麼這發生在我身上？』這些是更深層的哲學和心理社會問題，對每位患者及其家庭成員來說都是非常個人的。只有確診能

讓他們不再問自己『為什麼』，進而才能開始適應、調整和接受現實向前邁進。」

在診斷罕見疾病效率上的明顯障礙是，世界上6000多種罕見疾病當中，有許多的病症仍然缺乏可靠的檢測方法來辨識。儘管如此，Baynam博士估計，在他最了解的西澳地區，現有的檢測工具仍可為約一半的罕見疾病患者提供準確的診斷。「剩下另一半的疾病檢測當然需要改進，但今天最大的挑戰是讓那些已有檢測方法可診斷的患者們接受檢測。目前，實現這一目標的道路並不平坦，大多數甚至還沒有開始。」韓國和日本已經朝此方向邁出了第一步，尤其是在大量罕見遺傳疾病方面。他們的經驗已經顯示這樣的做法可獲得相當好的效果（詳見韓國與日本在改善診斷方面的成果專欄）。

廣大的財政負擔

罹患罕見疾病對患者及照護者產生的生活費用非常龐大。本次調查受訪者將撥款給診斷及治療資金列為國家罕見疾病政策的第二及第三重要因素。更訝異的是，當我們詢問受訪者提出一項最能改善他們國家的罕見疾病患者生活的措施時，47%的人的答案與財務援助相關——無論直接或間接；這是迄今為止最常見的共同主題。



47%的受訪者表示財務援助是最能改善罕見疾病患者生活的單一措施

具體的財政挑戰往往因國家而異。王亦鷗解釋說，無論醫療保險是否有望很快支付罕見疾病的醫療費用，目前「中國患者的經濟負擔確實很重，絕大多數罕見疾病都不在醫療保

²⁸ Patti Engel et al., "Physician and Patient Perceptions Regarding Physician Training in Rare Diseases," *Journal of Rare Disorders*, 2013.

²⁹ Economist Intelligence Unit calculations based on Caron Molster et al., "Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases," *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2016.

險給付範圍之內，除了一些地方政策。」董教授補充，藥物和治療只是中國患者面臨的更廣大經濟挑戰的一部分。她解釋說，他們「常常需要長途跋涉才能得到診斷和治療」，而有些人負擔不起交通的費用。她指出，有幾個病人退出免費提供新藥給某種罕見疾病的計畫。為了留在該計畫中，患者必須親自到分布於五個城市中的七家指定醫院中的一家取藥，一年三次、外加上一次年度檢查。僅當中的交通費用就讓一些人無法加入這計劃。

在經濟更發達的國家，醫療系統通常會為有效藥物買單一——儘管不是每種罕見疾病皆給付。韓國、台灣和日本都有計畫為制定名單上的罕見疾病支付相關費用。各國都在擴大罕見疾病的支付範圍，並且台灣可讓臨床醫師申請增加新的罕見疾病項目。儘管如此，還是有遺漏的可能。Misawa醫師解釋說，儘管2015年日本罕見疾病列表顯著增長，「由於預算有限，輕微患者被排除在補助之外、減少補助醫療費用、並且某部分醫療費用負責負擔單位已由中央政府轉移到地方政府。此外，那些未能獲得補助的患者們仍有著一種不公平的感覺」。

澳洲沒有給付治療費用的具體罕見疾病清單，但有一個「挽救生命藥物計畫」。目前該計畫資助了16種昂貴藥物，這些藥物可增加10種非常罕見、危及生命的疾病的存活率，但並非由常規管道獲得資助。非醫療相關費用也可能很高；Elliott教授報告，所有罕見疾病兒童病例的父母都表示支出了巨額的自付費用。「比如照顧孩子的工作時間損失、孩子們可能需要的輔助器材設備，有些是政府提供的，但有些不是。許多病人需要在醫院待上一段時間，並需要來往於不同的專科診所，而這些診所的路徑或看診時間並不協調，因此需要多次往返。」

Elliott教授補充其實有多種措施可以提供幫助。一項新的「澳洲全國失能保險計畫」可讓醫生申請多種資金補助，例如喘息服務及特殊教育。同樣地，越來越多地使用遠距醫療應

可減少移動和交通費用，尤其是對居住在農村和偏遠地區的患者而言。同時韓國衛生福利部與韓國罕見疾病組織合作，為需要前往首爾接受專家治療的罕見疾病患者提供免費住宿。

曾敏傑認為，在這方面的努力不僅僅是提供更全面的病患援助，更是一種道德標準的要求。「罕見疾病是一個公共議題，而非個人問題。罕見疾病是可能發生在每一個新生兒身上的隨機變異；沒有政府的介入與協助，龐大的社會和醫療成本是不可預測的，而一般供需市場模式將無法滿足這些需求。」台灣對罕見疾病患者的救助，就是滿足這種需求的一個有趣例子。

不只是處理疾病，更要以人為本

當被問及受訪者的國家在提供罕見疾病患者各種保障方面做得如何時，平均而言，受訪者表示在保障生活品質、病人自主權和權利方面做得最差(3.4分，滿分為1分至5分)。



保障生活品質、病人自主權和權利是醫療保障中最薄弱的環節

包含社會照顧、教育與就業在內的生活品質相關服務是許多罕見疾病患者所不可缺少的支助。事實上，94%的罕見疾病缺乏核准上市藥物之治療，³⁰ 因此，非醫療服務也許比未來永遠不會存在的未來治療更有直接幫助。

Jain教授解釋，罕見疾病政策「若對罕見疾病相關的困境缺乏全方面認知，就永遠不可能完善」。「醫療系統也許能提供醫療照護，但除非患者同時能獲得促進機動性、教育、就業和社會整合的服務，否則其醫療政策仍不算是完整的。例如，如果你為罕見疾病患者

³⁰ APEC, Action Plan on Rare Diseases, 2018.

提供醫療服務，但卻無配套的交通接送服務，那麼這些行動不便的患者仍像被監禁著。」Baynam醫師同意這個問題的重要性；「若考量健康、教育、失能、就業，任何措施都需同時協調各個面向。」在缺乏社會援助的地方，罕見疾病患者可能面臨更多的問題；這些問題也可能與上述討論的財務問題重疊而讓情況更複雜。

例如，在中國2016年的一項調查發現，90%以上的罕見疾病患者的收入不足以支付生活費用、其生活方式也因此受到限制：超過70%的患者每年最多只和家人或朋友聚會數次。³¹正如董教授所言：「解決醫療負擔相對容易，但與疾病相關的非醫療費用，教育及就業障礙卻大大被忽視了。」

澳洲的情況比中國好，但仍然落後。在最近的一項調查中，82%的罕見疾病患者表示他們有

因失能產生的非醫療照護需求；而其中70%的人表示，澳洲國家失能保險計畫仍未能滿足這些需求。³²

在尋求解決罕見疾病患者更廣泛的需求時，Vijayendran先生強調「缺乏可靠的亞洲罕見疾病患者心理社會需求的研究及分析。建立匿名罕見疾病患者登錄計畫數據整合是個好的開始，同時需確保資料皆具保密性及隱私保護。然而，我們不應就此止步，而應更深入地理解病人的故事。」

即使在缺乏大量數據的情況下，仍有些積極可行的計畫，且不必只是各個單獨行動孤軍奮戰。台灣展示了社會行動可以多全面(詳見台灣的全方位制度專欄)。

³¹ Dong Dong and Yiyou Wang, "Challenges of rare diseases in China," *Lancet*, 2016.

³² The McKell Institute, *Disability & Rare Disease: Towards Person Centred Care for Australians with Rare Diseases*, 2019.

專欄：台灣的全方位制度

在罕見疾病領域，亞太罕見疾病患者保護傘組織——「跨越國界的彩虹」的主席 Gregory Vijayendran說：「台灣在罕見疾病照護方面脫穎而出；它的孤兒藥立法真的相當有決心」。

台灣面對罕見疾病的基礎是2000年通過的「罕見疾病防治及藥物法」，儘管它本身算不上一部全面的法律。國民健康署吳朝軍副署長表示，相反地它規定了「對罕見疾病患者基本醫療生存權的法律保護」；更通過了罕見疾病法施行細則以落實社會保障。台灣罕見疾病基金會共同創始人曾敏傑補充，該法案的一個特別有用的方面是，它「關注患者的權益，而非單純的孤兒藥研發」。

台灣的政策當然不會忽略醫療方面的問題。首先，他們尋求為醫療系統提供多種方式照顧罕見疾病患者。舉幾個例子：醫學院的相關課程和進行中的專業教育計畫都試圖加入罕見疾病的課程；政府已批准13個基因遺傳和罕見疾病基因檢測設施及14個遺傳諮詢中心；法規流程精簡化以加速核准孤兒藥的查驗登記和進口，包含免除了在十大醫藥先進國之任一國已取得罕藥認定新藥的部分臨床試驗送件。

台灣的全民健康保險對於已認定之罕見疾病支出相當龐大；也就是說相較於一般疾病需自付部分負擔，罕見疾病的治療藥物全額由健保給付；但給付費用總額為獨立預算，藥費並不影響到其他總額的點數。某些全民健保未能給付的項目，如國內診斷檢測、居家醫療照護器材租賃及緊急需用藥物，對於低收入戶或中低收入戶將全額補助，而其他患者也僅需自付20%的部分

負擔。吳醫師說，國外檢測費用若經罕見疾病委員會審核通過，也適用同樣的給付條件。最後，滿足罕見疾病患者的社會需求一直是台灣的政策目標。

曾敏傑報告，自2001年以來罕見疾病患者都有資格請領身心障礙手冊；這項鑑定為獲得生活補助、養老金福利和就業權利打開了大門。最近，政府認為一般身心障礙福利不足以滿足罕見疾病患者的多樣化需求。

2017年12月，通過了「罕見疾病照護服務計畫」和「長期照護計畫」以提供個人化的心理社會支持與教育協助。但沒有一個系統是完美的。

例如，曾敏傑舉例，由於各科專家散布在醫院不同部門，跨科別醫療照護受到阻礙。當醫生發現病人罹患未認定的罕見疾病時，可提出申請納入健保，但這並非易事。台中榮民總醫院罕見疾病及血友病研究中心王建得主任指出，「申請過程既複雜又耗時，大多數醫生放棄了，除非他們得到外力協助。」

最後一個問題是，台灣社會福利只適用於公告的罕見疾病名單之病患；政府罕見疾病認定名單目前只有223個罕見疾病。吳醫師指出，由於罕見疾病認定標準是由臨床症狀而非基因標記來診斷的，所以有些認定項目與Orphanet資料庫所列不同。台灣的福利政策總共認定339個獨立的ICD-10編碼。對於未列認在罕見疾病名單上的，王醫師認為，儘管政府與相關利益者(包括患者)透過「共同擬定會議」就如何分配有限的資金進行磋商，但這一制度似乎仍有失公平。

總結：提高亞太地區罕見疾病之關注

罕見疾病日益被認為是亞太醫療系統面臨的重大挑戰。該地區各國政府正在發起或加強政策倡議，擴大相關政策給付範圍。透過政策面的改革，這些國家開始面對這常令人不知所措的巨大挑戰——罕見疾病領域的困難有時是很全面的一致性問題、有時卻是6000到7000種個別不同的問題。要全方位地應對這種型態的疾病負擔是相當複雜、需考慮多面向、卻又極為必要的。本調查研究發現亞太地區醫療系統面臨以下這些罕見疾病問題：

- 儘管仍能見到一些有品質且以人為本的整合醫療照護的例子，但大部分的罕見疾病患者僅能獲得尚可、而非最佳的醫療照護。
- 大部分缺乏有效治療罕見疾病的必要基礎知識。
- 罕見疾病的醫療照護面幾乎每一階段都有其困難處，尤以確認診斷最為艱鉅。
- 大多仍未能給與罕見疾病患者所需之整合社會福利與經濟援助。

Baynam博士指出，即使存在著這麼多困難與挑戰，但在罕見疾病領域長期的努力仍可見其帶來更大的影響。「挑戰的背後代表的是巨大的機會；接下來仍有待我們大規模的開發可長期維持、高價值罕見疾病照護的機會。」

已發展中的重要進度有：

- 不同的國家開始為資訊系統及罕見疾病登錄計畫收集數據，用以支持藥物發展與臨床決策。
- APEC 正在尋找方法以確保這些數據獲得最佳的使用。
- 在韓國和日本，針對未確診罕見疾病計畫目前已幫助三分之一的經數年未確診之患者得到診斷。
- 台灣開創了一個先例，示範了一個整合醫療、財務及社會需求的罕見疾病政策。

建立罕見疾病政策的倡議是絕對必要、而非可有可無的。正如Ahn醫師在談到韓國時所說，政策的變化和研究的進展意味著「患者的自我意識提高了，社會需求的聲音也逐漸增長」。患者們將期待各種非傳染性疾病亦能獲得與罕見疾病同樣以人為本的整合式醫療照護，此已成為未來醫療系統的最終目標。實現此目標將為所有醫護人員提供寶貴的經驗；正如Bellgard 教授所解釋的，「若能滿足罕見疾病患者的需求，我們將擁有一個更優良的醫療系統」。

本報告經審慎編訂，務求數據資訊之準確性。
對於任何人因依據本報告或本報告所述的任何資訊、觀點或結論行事而造成的損失，經濟學人智庫 (The Economist Intelligence Unit Ltd.) 概不負責。
報告表述之調查結果及觀點並不一定反映贊助商之觀點。

LONDON

20 Cabot Square
London, E14 4QW
United Kingdom
Tel: (44.20) 7576 8000
Fax: (44.20) 7576 8500
Email: london@eiu.com

GENEVA

Rue de l'Athénée 32
1206 Geneva
Switzerland
Tel: (41) 22 566 2470
Fax: (41) 22 346 93 47
Email: geneva@eiu.com

NEW YORK

750 Third Avenue
5th Floor
New York, NY 10017
United States
Tel: (1.212) 554 0600
Fax: (1.212) 586 1181/2
Email: americas@eiu.com

DUBAI

Office 1301a
Aurora Tower
Dubai Media City
Dubai
Tel: (971) 4 433 4202
Fax: (971) 4 438 0224
Email: dubai@eiu.com

HONG KONG

1301
12 Taikoo Wan Road
Taikoo Shing
Hong Kong
Tel: (852) 2585 3888
Fax: (852) 2802 7638
Email: asia@eiu.com

SINGAPORE

8 Cross Street
#23-01 Manulife Tower
Singapore
048424
Tel: (65) 6534 5177
Fax: (65) 6534 5077
Email: asia@eiu.com