

科技創新與福利服務 - 以罕見疾病基金會方案為例

曾敏傑

壹、前言

科技創新往往源自研究的突破，但是研究的成果要轉換成市場上的產品或是服務，這些產品與服務要能透過市場輸送至消費者或案主手中，往往存在許多結構性的障礙以及時間上的落差。甚至有些結構性的障礙，如果沒有特別的「立法」以矯正市場失衡的困境，或是以「非營利組織」的角色取代企業營利的考量，科技創新的成果並不會自然或是必然的造福大眾，也未必能有助於需要的民眾改善生活品質。前者的立法案例，以美國於 1983 年通過的「孤兒藥法案」(Orphan Drugs Act) 為明顯例證，因病人數過少缺乏市場利潤誘因，導致必須透過特別立法的方式以促進產業研發乏人問津的孤兒藥，而這也是罕見疾病病人維生或是緩解所必需的藥物(葉秀珍、曾敏傑、林志鴻，2002)；而後者的非營利組織，也可以「罕見疾病基金會」為案例，印證非營利組織如何在上游的科技創新，以及下游的病患與民眾需求之間，透過「方案」的創建或是「議

題」的倡導，搭起科技創新與福利服務之間的關鍵橋樑(曾敏傑，2004)。

醫療領域過去發展迅速，新的知識、新的儀器、新的治療日新月異，尤其在國內推行全民健康保險下，也讓病人得以享受科技創新的成果。但是過去政府組織業務中醫政與社政分離，也使得多數身兼「重大傷病」與「身心障礙」雙重身分的罕見疾病患者，並無法得到適當的政策整合協助。一直到 1999 年財團法人罕見疾病基金會成立之後，透過社會立法與議題倡導方式，才逐漸讓國內罕見重症的身障病人逐漸取得醫療上的福利與協助，也在 2000 年起陸續得到「罕見疾病防治及藥物法」以及「全民健保專案專款」的醫療保障。而罕病基金會近二十年來在地的長期努力，也逐漸獲得國際的重視與肯定，曾於 2016 年 11 月獲得聯合國非政府組織委員會之邀，至紐約聯合國總部罕見疾病大會上發表臺灣經驗，雖因中國抗議施壓而無法上臺報告，但是作為臺灣的非政府組織 -- 罕見疾病基金會，它透過社會立法與政策倡議的成功模式，卻是準備投入罕見疾病議

題的聯合國所看重的國家經驗（龍佩寧，2016）。而國際病友組織聯盟（International Alliance of Patients, IAPO）前主席 Durhane Wong-Rieger，於 2017 年 10 月至臺灣訪問時，並且「大力讚揚臺灣的罕見疾病基金會，稱其是世界上推動病權最棒的組織與範例」（謝帛岑，2017：80）。

事實上，儘管罕見疾病基金會的推動成果已得到國內外社群的肯定，但是處在醫療環境中對於科技創新高度期待、高度敏感的罕病病友而言，他們的藥物與治療、他們的維生與預後，其實對於望之可及的科技成果，卻是存在種種的困難，而有賴非政府組織與非營利組織積極推展的議題倡議或方案研發，才有可能克服種種的制度障礙，轉換成為病患可及的方案服務與資源。本文因此擬評述罕見疾病基金會的三項方案，包括「二代新生兒篩檢方案」、「生育關懷方案」、以及「國際檢體外送方案」，說明非營利組織如何透過推展新儀器、新專業、以及新政策的方式，發展三個獨立的方案，也運用這些方案普及醫療科技創新的成果，用以幫助罕見疾病患者與社會大眾。而從這些方案推動的過程中，也可以進一步見證非營利組織在科技創新與福利輸送上的關鍵中介角色，並且運用方案串起科技成果與福利服務。

貳、國內罕見疾病推動的回顧

一、罕見疾病的特性

臨床上極少發現的疾病，醫界普遍稱之為罕見疾病（Rare Diseases），這類疾病多數係由於父母雙方的先天隱性基因缺

損所致，又由於夫妻雙方同時帶有相同缺損基因的機率極低，也因此臨床上不易發現這類病人；即使發現，也常因診斷困難而造成死亡與身心障礙。罕見疾病之所以罕見，在於其主要均為先天性基因缺陷所致，由於科學已證實人類身體中約有兩萬五千個基因，部份基因各有所司的特定功能，而平均每人又約有五至十個基因有缺陷而不自知，因此一旦夫妻雙方擁有相同基因缺陷（此種巧合機率極低），則新生嬰兒便可能成為罕見疾病病患；或者因顯性基因遺傳與性聯遺傳等，也均有可能產下罕見病症的生命（胡務亮，2002）。又因為其缺陷多為基因或染色體所致，因此終生也多無法矯治，僅能設法控制病情或減低負面影響。較常見的罕見疾病多發現於小兒遺傳科診治的先天代謝性疾病，如新生兒篩檢項目中的苯酮尿症、楓糖尿症、高胱胺酸尿症、半乳糖血症等（牛道明、林秀娟，2004：12-17）。而這應也與臺灣自 1985 年起即推動全面性新生兒篩檢，同時篩檢普及率極高，因此在長期且大量的制度性篩檢之下，每年累積發現的先天代謝性疾病病童的人數也自然相對較多。

個別先天代謝性疾病雖然人數不多，但是種類卻非常繁多，症狀也多有雷同之處，因此正確診斷極為重要，尤以嬰兒時期治療時機稍縱即逝，一不小心即可能不治或留下難以彌補的後遺症（李明亮，2004：2）。同時由於基因或染色體的缺陷使得多數罕病仍無法有效治癒（趙美琴，2004：371），而且罕見疾病的複雜性及嚴重性往往也更甚於一般的身心障

礙，如 2002 年時的調查顯示，約有 34% 罕病患者智力有障礙、78% 持有全民健保重大傷病卡（林志鴻、曾敏傑，2004）。因此，罕見疾病具有的遺傳性、稀少性、難治性等特質，均使得其與一般常見的疾病差異極大，也因此存在許多制度性的困境有待克服。

罕病身心障礙者與一般身心障礙者之特性也有不同，首先是他們於一出生那一日起，便開始面臨死亡與智障的威脅，特別是外表看起來正常的代謝性疾病幼童。加以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，而其服用的藥物與食品多為「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，使罕病的身心障礙者之照顧更加困難，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，也因此更迫切依賴科技與醫療的創新，只是源自人數稀少的特性，卻使得這項障礙無法得到市場供需的自我解決，而有賴特別的立法與政策協助。

事實上，罕見疾病患者因為他們人數的稀少，導致許多結構性的醫療困境，在罕病社會立法之前，這些罕見疾病家庭當時的困境包括了：1、醫生不足：因病患少而不易獲得醫院支持；2、資訊缺乏：少有報章雜誌討論罕見疾病；3、藥物取得困難：藥物進口流程繁複，病人數少且缺乏發聲管道，而政府公務人員亦因怕被指圖利他人與藥商，而無法針對病患特

殊與急迫需要給予鬆綁；4、藥物價格高昂：由於病人數稀少，所需要的藥物與用品等，因缺乏誘因使得廠商缺乏意願生產與引進，即便有人願意生產或引進，也因為病人數少、需求低，導致價格十分昂貴；5、健保不給付：由於罕病人數稀少，而且缺乏組織性的社會倡導，以致罕病病患的特殊需求無法獲得重視，也無法獲得健保給付。

諷刺的是，相對於常見疾病的病人數多、需求高、市場大、資源多，罕見疾病卻因人數稀少而身陷困境，但是罕見疾病卻提供了醫學上得以理解常見疾病，以及人體正常功能運作的絕佳機會，也引來 Sharon Moalem 醫師的慨嘆：「在醫學發現的歷史上，他們（指罕見病患）對其他人健康所提供的潛在裨益，恐怕比他們自己受惠的程度要高得多」（陳志民譯，2016：271），並且在「遺傳密碼」一書的封頁標題上斗大的指出：「每位罕見遺傳疾病患者的身體深處，都潛藏著一個秘密。有一天這個秘密，將會成為治癒及造福我們每個人的利器」（陳志民譯，2016）。只是在社會大眾能夠理解罕病對於人類未來健康福祉的無上價值之前，罕病患者仍需要走上奮鬥的漫漫長路，尤其是這些先天的罕見疾病若診療與照顧不當，也將造成身心障礙人口的增加，顯示醫政與社政在本項議題上的高度關聯。但過去因業務分立，也導致部門間缺乏上下游的配套性合作，也使病友在權益爭取上產生困難，特別是在醫療權益的保障上更是如此，一直到 1999 年財團法人罕見疾病基金會成立之後，才慢慢露出曙光。

二、罕見疾病基金會的創建

財團法人罕見疾病基金會在病患家長陳莉茵與曾敏傑發起下，自1998年6月起開始籌募立案基金，當時籌募基金所用之文宣摺頁即係以六位罕病病患家長名義署名，期望獲得社會各界援助，如其主要的文字訴求為「不會發光的螢火蟲，更需要大自然的露水。幫助我們，也就是幫助大家的下一代。罕見疾病患者需要終生服用孤兒藥品與食品，請伸出您的援手！協助他們走出黑暗，點燃生命的希望」（罕見疾病基金會籌備處，1998），顯見其試圖以病童家長身分懇求各界奧援的悲切困境。經過一年籌募立案所需基金壹千萬元後，始於1999年6月6日於臺北市福華飯店舉辦成立大會，正式開始以非營利組織的法人身分推動醫療改革與病患權益爭取（罕見疾病基金會，1999a）。

吳嘉苓（2000）在探討臺灣病患權益運動時，並將罕見疾病基金會作為觀察個案，探討病患團體對於臺灣醫療資源分配不均的運動過程。事實上，當時病患家屬推動成立罕見疾病基金會的初衷，除以病患權益促進為運動目的外，更是涵蓋了醫療決策的參與、優生保健的推廣、醫療人權的提倡、與社會福利的保障等面向，這也可由當時成立大會特刊的宣示中清楚看出：「罕見的我們—僥倖存活『不發光的螢火蟲家族』，企圖以親身經歷說服政府部門及社會大眾，深切反省罕見疾病防治對人口品質的影響，並致力提昇臺灣優生保健體系的功能。因此實有必要籌設基金會，募集一筆常設性經費，為隨時突發的病例搶救生機，更藉以推動改革醫療體制

與加強社會保險政策，以進一步確保罕見病患的基本生存權、醫療權、及社會福利權」（陳莉茵、曾敏傑，1999：7）。

在1999年罕病基金會正式成立並組成第一屆董監事會後，在執行長年度工作計畫書結語中，也更清楚的揭示著基金會未來的公益屬性以及醫療的高度成分：「基金會成立初期必須由病患屬性逐漸轉移為社會公益色彩，因此除病患個案的協助與服務外，並期增強與政府相關部門專業對話能力，並引導社會大眾對罕見疾病案例的悲憫同情轉化為對臺灣本土醫療制度、醫療政策、與優生保健措施的深層反省，期望在跨黨派利益及跨疾病利益下，共同為臺灣罕見疾病患者改善生存機會與生活品質，更為下一代新臺灣人的人口品質貢獻心力。」（曾敏傑，1999）。同時在基金會的運作目標上，也明確的期待針對病友家庭、病患組織、專科醫生、醫療組織、學術單位、政府部門、社會大眾、及國際聯絡等提供多元化的服務與合作（罕見疾病基金會，1999b；曾敏傑，1999），而非僅針對病患及病患組織作為唯一且主要的服務。

從上述罕病基金會創建過程的重要文件顯示，許多的文字與訴求皆非傳統社會福利範疇的內涵，反而是與醫療環境與醫療權益高度相關，這些概念與名詞包括：孤兒藥品與食品、人口品質、優生保健、醫療人權、醫療體制、生存權、醫療權、醫療政策、專科醫生、醫療組織等，凡此均顯示罕病基金會自創建伊始雖以病患團體的籌組出發，但卻也直接指陳「醫療」方是重要的內涵，也無怪乎後續罕病基金

會許多重要的方案都關聯著科技創新以及醫療權益。

三、罕見疾病的立法

在 2000 年以前，健保制度無法保障罕見病患生存權益的情況下，由於罕見疾病多為遺傳性疾病，若無適當的教育、宣導與防治，相關疾病極易因此遺傳至下一代，從而造成後續社會成本的增加與病患家庭的負擔；因此，罕見疾病因其遺傳性質及公共衛生考量，而獲得政府介入的合法性與適當性。雖然罕病患者面臨的困境並非只是藥物的取得，但是罕病「稀少性」導致的孤兒藥議題卻最早得到各國的關注，美國於 1983 年通過的孤兒藥法案，即主要透過允許市場獨占七年的方式，獎勵藥商投入研發罕見疾病患者所需的藥物，而只要藥品治療的對象於美國境內少於「二十萬人」，即符合該項法案獎勵孤兒藥的資格（葉秀珍、曾敏傑、林志鴻，2002：36-41）；日本則於 1993 年仿效美國的作法，提供類似的機制獎勵藥商投入研發生產稀少疾病患者所需的藥物與用品，而獎勵資格則為疾病人口於日本少於「五萬人」之藥物與用品（葉秀珍、曾敏傑、林志鴻，2002：74-76）；而歐盟則是以疾病人口介於歐盟國家總人口 0.25% 至 1% 來定義孤兒藥（葉秀珍、曾敏傑、林志鴻，2002：36-37）。

在衛生署積極規劃以及罕見疾病基金會與民間友人共同協助推動下，我國「罕見疾病防治及藥物法」於 2000 年 1 月 14 日經立法院順利三讀通過，於 2 月 9 日經華總一義字第 8900031600 號總統令公布，

並經衛生署邀集社會各界研擬相關施行細則與實施辦法後，自該年 8 月 9 日起開始正式施行。而臺灣也成為全世界繼美國、日本、澳洲與歐盟之後第五個罕見疾病單獨立法的國家，其意義彌足珍貴。此法的架構相當完整，兼顧罕見疾病上游的疾病預防、中游的診斷及治療，乃至下游的用藥及特殊營養品的供應，均有條文作明確之規範。該法內容除強調罕見疾病防治為政府法定職掌外，尚包括有簡化孤兒藥申請程序、獎勵辦理罕病防治研究、獎勵研發製造、與引進孤兒藥、病患教育、社會大眾宣導、以及國際合作等。而其中最能彌補健保制度對罕病病患照護的不足，則是該法第三十三條明訂「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」。

此外，依該法衍伸出相關的施行辦法計包括有：「罕見疾病防治及藥物法施行細則」、「罕見疾病醫療補助辦法」、「罕見疾病藥物專案申請辦法」、「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」、及「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」等五項。在有關罕見疾病病患相關的醫療權益部份，包括有健保未能給付之罕病醫療費用予以上限百分之七十之補助、所需藥物及維持生命所需之特殊營養食品則予以全額補助、低收入戶病患之醫療、藥物、與維生食品費用全免、部份補助罕見疾病患者人體試驗之醫療項目（其額度另由罕病及藥物審議委員會認定）、部份補助經

核准進行之國際醫療合作案、部份補助國外代行檢驗項目、病患及相關團體並得申請專案進口未經查驗登記之罕見疾病用藥等，均已對罕病病患帶來前所未有的制度性保障。

2001年10月，罕病基金會並推動修正身心障礙者保護法部分條文，將經衛生署公告因罕見疾病致身心機能障礙者納入法定身心障礙範圍，使罕病病患在醫療與社會福利上有更完整的配套措施，也展現了我國醫療人權上的新頁。2002年5月並結合賴清德、江綺雯、余政道等四十六位立委，提出「罕見疾病防治及藥物法部分條文修正案」，期使能在罕病審議委員會中加入病患團體代表、獎勵醫療機構進行罕病診斷治療與國際醫療合作、簡化國際醫療合作程序及獎勵罕病防治等。2002年7月健保局規劃實施「醫院總額支付制」，在預期該項新制可能衝擊罕病病患就醫，罕見疾病基金會並在醫療改革基金會推動下合作參與「民間監督健保總額支付聯盟」，期能降低新制對於弱勢病患可能之負面影響。2002年8月衛生署規劃提高健保費及部分負擔費用，罕病基金會亦加入醫療改革基金會所籌組之「民間反健保雙漲聯盟」，倡議提高民眾保費前，請先補健保局的破口袋，同時也呼籲健保應加強弱勢病患就醫權益的照顧，終於在同年8月底前獲衛生署公告將罕見疾病全數納入重大傷病之列，也讓過去罕病病患在醫政與社政之間未能配套照護的困境下，得到共同的制度性照護，也讓臺灣的法令與政策對罕病病患的照顧在世界上展露頭角。

綜觀罕見疾病基金會自從於1999年

創立以來，透過議題的倡導以及社會立法與社會政策的參與，對於國內罕見疾病病患的醫療環境已有顯著的提升效果，其中最明顯的成果包括有：於2000年元月通過「罕見疾病防治及藥物法」、2001年10月修訂「身心障礙者保護法」納入罕見疾病為單一障礙別、2003年8月爭取罕病全數納入健保重大傷病之列、2004年7月爭取於健保總額中將罕病以專款專案方式與醫院自主管理脫鉤，對於罕見疾病病患的醫療環境均有重大的助益。但是儘管臺灣在罕病法令、身障福利、以及健保照護上已有了結構性的進展，但是由於罕病的複雜性與特殊性，即便如此，科技的創新要能立即轉換成病患可及的服務，仍舊需要一些中介的機制加以促成，而其中的關鍵角色即是不以營利為目的非營利組織，透過持續性的社會倡導以及創新方案規劃，方能連結科技創新的成果為弱勢病患所分享，後續即評述該NPO在罕病的三項代表性方案。

參、儀器創新與二代新生兒篩檢方案

我國的新生兒篩檢制度始於1984年，當時行政院衛生署對於新生兒實施新生兒代謝異常疾病篩檢，也是後來俗稱的新生兒篩檢，篩檢的項目包括先天甲狀腺低能症（CHT）、苯酮尿症（PKU）、楓糖尿症（MSUD）、高胱胺酸尿症（HCU）、半乳糖血症（GAL）等；而1986年9月則以葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酶區乏症（G6PD, 俗稱蠶豆症）取代楓糖尿症，成

為常規性的篩檢項目。歷年篩檢普及率幾達百分之百，同時三十年來，也已經篩檢出超過 12 萬個先天代謝異常的新生兒，其中部分更是罕見的遺傳疾病幼童，也創造了世界公共衛生領域的另一項臺灣奇蹟（衛生福利部國民健康署，2016）。

儘管罕見疾病基金會於 1999 年成立，同時於隔年 2000 年即推動通過罕見疾病防治及藥物法，但是鑒於當時剛開發出先進的 Tandem Mass（TM）串聯質譜儀，並且可以運用在新生兒篩檢之上，加以這項篩檢利器可以篩檢的項目更高達近三十項，同時耗材與費用也相對傳統新生兒篩檢更加低廉。面對科技進步帶來這項儀器的創新，為了避免遺憾一再發生，罕見疾病基金會並自 2000 年起，即從民間的角度倡議「二代新生兒篩檢」以輔助傳統的五項新生兒篩檢，因為利用先進的 Tandem Mass 串聯質譜儀，以新生兒的一滴血，一次即可篩檢近 30 種的先天性代謝疾病，效率更高，成本更加低廉，同時也更可以提前發現罕見疾病的幼童，提早給予治療與追蹤。

罕病基金會因此自 2000 年開始，與臺大醫院新生兒篩檢中心、中國醫藥學院附設醫院優生保健中心合作，並投入 200 萬元經費，補助每名進行篩檢的新生兒 30 元耗材成本，同時若該嬰兒是低收入戶或是花東地區的新生兒則給予全額補助，也讓初次引入國內的串聯質譜儀有機會進行大樣本的篩檢，同時幫助國內醫界進行機器信度與效度的種種試驗。2002 年罕病基金會更與金門縣政府、臺北病理中心合作，凡是戶籍設在金門縣的寶寶們，都可

獲得二代新生兒篩檢的全額補助。

另外由於原住民家庭居住地區較為偏遠，往往無法獲得充分的資訊及醫療資源，若家裡有一名罹患代謝異常的孩子，常使得原本並不寬裕的經濟更加雪上加霜，孩子的生存權受到莫大的威脅。罕病基金會並自 2003 年 10 月起推動「原住民二代新生兒篩檢先導計畫」，只要父母有一方為原住民身分，每位原住民的新生兒將補助篩檢的全部費用四百元整。而 2004 年 8 月起，罕病基金會更將新生兒篩檢的全額補助對象，再擴及到全國的低收入戶。另罕病基金會也自 2009 年 2 月起率先開始補助「龐貝氏症新生兒篩檢」，2011 年 7 月新增「嚴重型複合型免疫缺乏症（SCID）新生兒篩檢」，補助範圍更擴及經濟弱勢戶，讓臺灣的新生兒多一層保障。

而經過民間罕見疾病基金會自 2000 年起，針對二代新生兒篩檢的倡議，全國的新生兒家庭也慢慢接受這項新的篩檢項目，除了接受政府第一代常規性的新生兒篩檢之外，也傾向開始自費進行二代新生兒篩檢的服務，以期早期發現、早期治療，顯示民間倡議的結果已經逐漸獲得民眾的認同與支持。例如根據與罕病基金會合作的全國三家新生兒篩檢中心數據顯示，在罕病基金會倡議二代新生兒篩檢期間，以 2001 年至 2005 年為例，民眾自費進行二代新生兒篩檢的比率，也已從 10.25% 提升至 87.72%，另外未受檢者，則傾向係屬於弱勢族群、無力負擔篩檢費用、偏遠地區民眾、原住民朋友以及低收入戶等，這些弱勢族群也都陸續納入罕病基金會補助的對象。

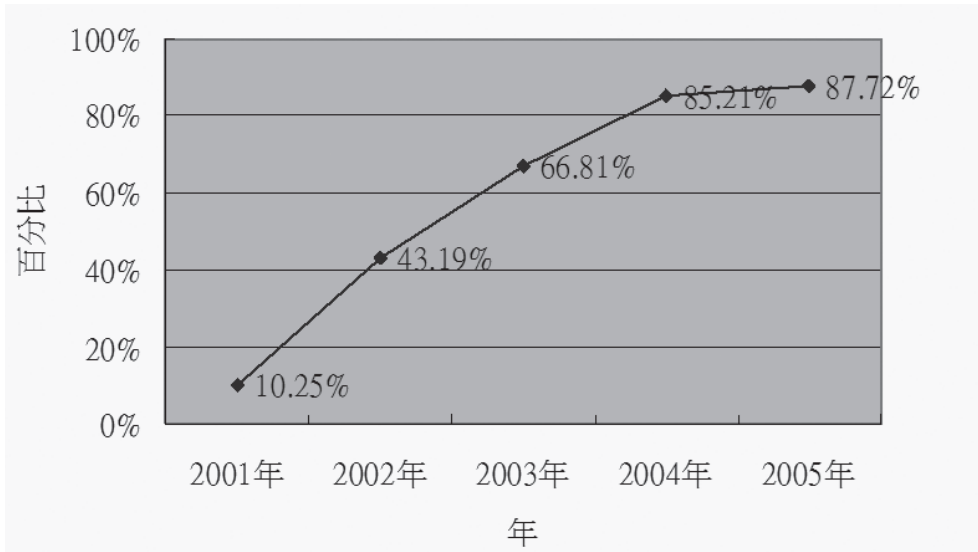


圖 3-1 倡議期間串聯質譜儀新生兒篩檢自費受檢率

資料來源：財團法人罕見疾病基金會。

罕病基金會也曾以 2003 年當時資料推估，若每年二十餘萬的新生兒都能接受二代新生兒篩檢，預估每年將可提早發現 31 名罹患代謝異常的罕見重症孩子，若能因此接續及早輔以藥物或特殊營養食品治療，應將可降低病童智能及身體上的障礙，甚至避免死亡，並減輕家庭及政府的健保與社福負擔。這些科技創新所致的珍貴服務，對於提早發現罕病以及避免智障或死亡是如此的重要，但是若沒有非營利組織的倡議以及方案建置，科技創新未必會有實質的效益。而民間倡議的這項方案，後續也引發了地方政府的重視，例如金門縣自 2004 年起，由地方政府編列預算補助全縣新生兒 TM 篩檢費用，而臺北市自 2005 年 8 月起，也補助原住民、低收入戶及新移民新生兒 TM 篩檢費用。

後續於 2006 年，衛生署並宣布自 1985 年推動之新生兒先天性代謝異常疾病

篩檢，自七月一日起將從原有五項增加為十一項，並且運用先進的「串聯質譜儀」進行對寶寶的篩檢，也間接印證民間罕病基金會於 2000 年起所倡議的二代新生兒篩檢的方向正確。但罕病基金會更進一步提出積極性的建議，例如從其推動新生兒篩檢多年經驗來看，運用「串聯質譜儀」進行篩檢，藉由寶寶的一滴血即能篩檢出二十餘種先天性代謝異常疾病，對於罕病的防治確實有相當助益。同時召開記者會批判政府當時只單純從治療角度出發，只要求篩檢機構提供家長七項篩檢服務的結果，對於其他同時可判讀結果的其餘罕病數據，則不提供民眾與家長知曉，理由為該七項疾病為國內能夠有明顯治療方式且發生率較高的疾病。

罕病基金會則批評這項措施，抹殺了家長知的權益，因為一滴血其實不只可以知道七項罕病的結果，對於其他另外二十

餘種罕病，其實結果在不增加費用的情況下，也是可以判讀出來的。因此主張這對該七項以外其他疾病的潛在家屬而言，將因無法在第一時間知道結果，以致無法提早針對病童醫療、遺傳諮詢、飲食控制及心理調適做因應，反而錯失提早治療與因應的時機。罕病基金會並具體指出以該會前一年補助所篩檢出異常的 152 位幼童中，只有 42 位會是衛生署新指定增加篩檢項目所能篩出，換言之將陷 110 位潛在的罕病幼童家庭於不自知的危險狀態中。終於後續爭取到衛生署同意，只要家長有意願知道所有篩檢結果，即使部分項目非政府補助，也可以提供家長篩檢的結果。

從罕病基金會歷年的倡議以及數據顯示，2000 年時的串聯質譜儀對於早期發現罕病具有重要的貢獻，但是若非罕病基金會不斷的倡議，甚至投入經費持續補助以及推廣，這項科技創新所能產生的社會效益，可能被嚴重低估，甚至也可能因為沒有被積極推廣而危及許多潛在的罕病幼

童性命。而從表 3-1 中，我們也可以發現民間罕病基金會歷年花在二代新生兒篩檢的補助費用也極為可觀，尤其是補助對象涵蓋了全國偏遠地區、離島、原住民、及低收入戶等弱勢族群，累計也已經超過兩千八百萬元。罕病基金會也因長期投入原住民新生兒篩檢的績效卓著，並於 2017 年獲得行政院原民會「原曙獎」的最高榮譽表揚。

如今這項二代新生兒篩檢方案，罕病基金會仍持續與國內三大篩檢中心：臺大醫院、衛生保健基金會附設醫事檢驗所，以及病理發展基金會臺北病理中心，共同持續推廣新生兒篩檢方案中，以 2016 年為例，當年度合計已補助原住民及低收入戶新生兒達 15,811 人次，補助金額共 3,294,400 元；而本項方案自 2000 年實施至 2015 年止，合計也已共補助新生兒 156,882 人次，補助金額更高達 2800 萬元，也顯示民間 NPO 組織的重要貢獻。

表 3-1 罕病基金會歷年補助新生兒篩檢情形（依補助對象分類）

補助專案	補助時間	補助人次	金額(元)	補助單位
一般個案	2000.12~2002.12	45,934	1,378,020	中國醫藥大學附設醫院、臺大醫院
偏遠地區	2002.07~2003.06	1,511	526,300	臺大醫院
金門縣新生兒	2002.06~2003.12	325	130,000	臺北病理中心
原住民新生兒	2003.10-2016.12	107,538	25,948,250	臺大醫院 (2003.10-2016.12) 臺北病理中心 (2003.10-2016.12) 衛生保健基金會 (2003.10-2016.12) 林口長庚 (2003.10-2006.12) 臺北馬偕 (2005.01-2006.12)

低收入戶 新生兒	2003.10-2016.12	1,574	235,400	臺大醫院 (2003.10-2016.12) 臺北病理中心 (2003.10-2016.12) 衛生保健基金會 (2003.10-2016.12)
總計		156,882	28,217,970	

資料來源：財團法人罕見疾病基金會 (2017)

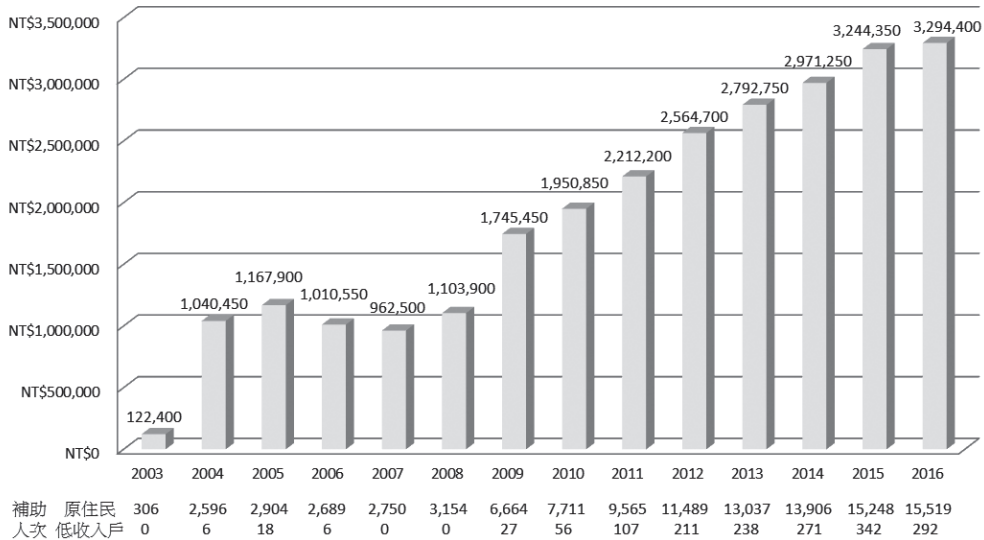


圖 3-2 歷年罕病基金會補助原住民及低收入戶新生兒篩檢費用

肆、專業創新與生育關懷方案

臺灣早期因醫療體系對專業遺傳諮詢 (Genetic Counseling) 的忽視，而無法滿足各種差異性極大的遺傳性疾病患者及其家屬的諸多疑問，亦無法有效地落實遺傳疾病的防治與宣導工作。根據維基百科全書對於遺傳諮詢的定義為：「在產前診斷中，遺傳諮詢是一個通過診斷、評估而獲得結婚、生育等建議的過程，用以降低遺傳病患兒出生的機率」。

罕病基金會自 1999 年創建以來，即高度重視罕見疾病的防治工作，並且在立

法過程中不斷爭取罕病防治入法的努力，終於也如願以償的獲得立法院的支持，也因此努力推廣遺傳諮詢專業在臺灣的落實；而專業遺傳諮詢員的角色，更是遺傳諮詢網絡中極為重要的一環。有鑑於此，罕病基金會自 2001 年起，便建置遺傳諮詢服務網絡，陸續派駐該會遺傳諮詢員至各大醫學中心進行臨床駐診，提供專業遺傳諮詢服務，以彌補醫院遺傳諮詢人員的不足；同時服務內容包含協助病家瞭解診斷、病程及可能治療，說明遺傳形式及再發機率，並協助病家獲得完整的罕病資訊。加以醫療院所過去長期缺乏遺傳諮詢

人力協助病患，為協助病患申請罕病法相關權益，並落實罕病法相關規定，罕病基金會並將五名遺傳諮詢員外派至北中南三地區之優生保健門診，結合醫療院所人力協助進行病患遺傳諮詢，以避免罕病病友因資訊不足而複製疾病人口。以 2016 年度為例，罕病基金會即在北、中、南三區，

計有 4 名遺傳諮詢員分別派駐於臺大醫院、臺北馬偕醫院、臺中榮總、中國附醫及高雄附醫，也提供門診遺傳諮詢服務，協助病友就醫、醫療福利諮詢及提供相關資源連結，並滿足病友於罕見疾病認識、照顧等各項資訊的需求，合計全年度遺傳諮詢服務即達 1,391 人次。

表 4-1 2016 年罕病基金會遺傳諮詢服務統計表

項目（人次）	病房探視	電話諮詢	E-mail 與 網站留言	醫院門診	小計
北區服務	5	464	158	143	770
中區服務	10	288	33	61	392
南區服務	16	165	3	45	229
總計	31	917	194	249	1391

資料來源：財團法人罕見疾病基金會（2017）：26。

此外，孕育健康寶寶是每對父母親的最大心願，對於罕病病患本身或家庭而言更是莫大的期盼。罕病基金會於 2006 年起開始辦理「罕病家庭生育關懷補助」，提供懷孕前的遺傳諮詢、懷孕時的關懷訪視、產前檢驗、出生後的孕補品、慰問金、新生兒篩檢補助、及新生兒用品提供等服務。並推動罕病衛教宣導，倡導早期發現早期治療，以降低疾病對於病家的衝擊。其中生育關懷補助辦法服務對象為：（一）已生育過罕病患童，且其疾病可進行遺傳診斷，並預計再生育者；（二）罹患罕病之家庭（夫妻任一方罹病即符合），且其疾病可進行遺傳診斷，並且預計再生育者。該方案提供於懷孕前、中及分娩後，針對申請人需求提供遺傳諮詢、關懷訪視、陪同產檢、孕補品提供、生產慰問金及新生兒用品等服務，透過提供申請人懷

孕到分娩的專業協助，也與罕病家庭共同關懷新生命的成長過程，同時協助病患家庭進行罕病的預防。

本方案自 2006 年開辦以來，已服務 431 案，計 551 人次服務，總補助金額為 5,707,265 元。在全部的 431 件服務中，其中有 369 位寶寶順利出生，也有 62 位申請人（14.4%）因生育計畫考量而選擇終止妊娠（包含因胎兒罹患罕病 43 人，自然流產 14 人，罹患其他疾病引產 5 人）。若以 2016 年為例，本方案於 2016 年度也已補助及服務 67 人次，包含遺傳性表皮分解性水皰症、雷特氏症、結節性硬化症、丙酸血症等 41 種疾病，補助金額達 744,235 元。罕病基金會重視新專業—遺傳諮詢師（員）的引進以及推廣，這項專業係西方罕病醫療團隊不可或缺的一員，但是國內過去醫院因利潤考量，並未建置

充足的遺傳諮詢人力與養成，如今透過罕病基金會的努力以及方案設計，也已經將知識創新所致新專業的養成帶入國

內，並且結合方案一起服務病患，此又為民間 NPO 的例證之一。

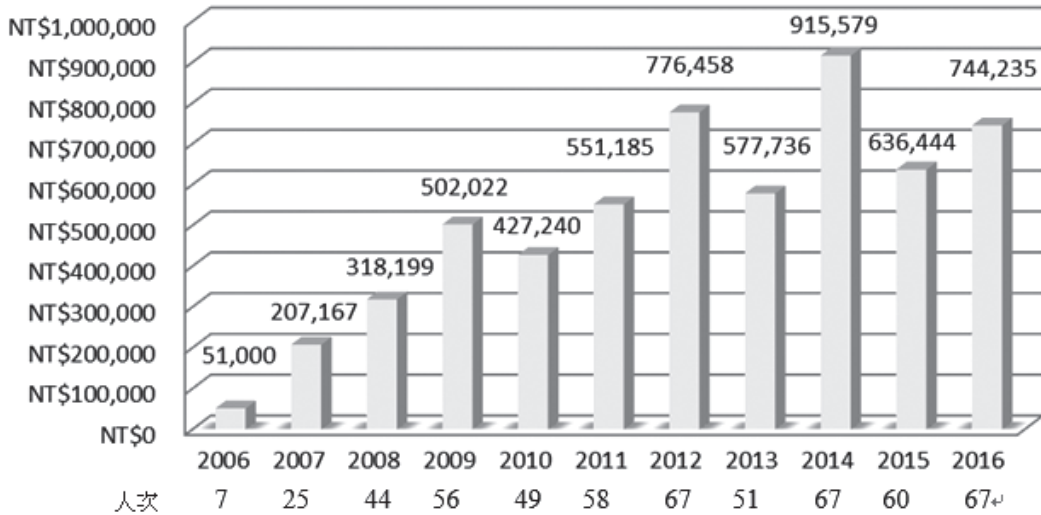


圖 4-1 歷年罕病基金會生育關懷補助方案執行成果

伍、政策創新與國際檢體外送方案

為落實「罕見疾病防治及藥物法」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。」及第十三條但書：「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」，行政院衛生署因此積極規劃協助醫療院所進行辦理有關罕見疾病病患國際醫療合作代行檢驗事宜，並於九十年二月二十五日「罕見疾病及藥物審議委員會」第三次會議中決議「同意送往國外進行國際醫療合作之罕見疾病代行檢驗費用之補助額度，

原則同意先以政府補助百分之四十、罕見疾病基金會補助百分之四十及罕見疾病患者負擔百分之二十之補助方式辦理」。同時亦授權於罕病審議委員會醫療小組之下，設置「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗執行小組」，負責罕見疾病國際醫療合作代行檢驗工作，包括相關罕病法業務之諮詢、協助各醫療機構或研究機構進行罕見疾病病患國際合作檢體代行檢驗之相關業務、以及檢驗費用核銷事宜規劃等。同時行政院衛生署為解決該國際檢體外送相關事宜，除成立專案小組外，並委託財團法人罕見疾病基金會規劃辦理相關工作。

疑似罕見疾病之患者在確定是否罹患遺傳疾病的過程中，於檢驗過程常遭波折及困難，最重要的因素是國內罕見疾病的

檢驗設備極度缺乏，因此病患常需求助國外專業單位及研究機構協助，卻往往又因資源的缺乏造成求助上的困難。「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗單一窗口」的設立，將實際解決病患及家屬的困境，透過政府設立專業機制予以主動協助，並且與全世界各地罕病診斷的先進實驗室建立合作，並建立協助檢體國際外送的標準服務機制，也有助於病患及其家屬之疾病早日確定，以儘快對症下藥，並尋求後續正確的醫療方式。這項服務方案扮演了國內與國外的橋樑，解決國內與國外設備和技術落差的問題，並且透過政府與民間合作，將本土民眾的需求與世界最新的技術媒合，既幫助了病患，也幫助了醫生。

由於罕見疾病確診困難，為協助罕病病患找出真正的致病原因，並可及早進行治療及預防工作，罕病基金會將國內遺傳檢驗與協助國外檢驗服務列為重點服務項目。自 2001 年起至 2011 年 3 月期間，罕病基金會接受衛生署國民健康局委託作為「國際醫療合作代行檢驗服務」單一窗口，負責建立臺灣國際檢體外送管道及標準作業流程，以補國內檢驗設備與技術之不足。而在罕病基金會接受行政院衛生署國民健康局委託進行國際代檢的 10 多年中，計協助高達 416 人次的罕病患者的檢體至世界 11 個國家進行疾病確診，在這些個案中有 51% 的患者獲得確診，讓病友可以對症下藥或對疾病的進展有更清楚的掌握。為了減輕家屬的經濟負擔，國民健康局補助總檢驗費的 40%，罕病基金會更相對補助 40%，病友僅需自付 20%；若經基金會評估經濟狀況不佳的家庭，亦會補助病患自

付額的部分（換言之罕病基金會最高補助達 60%）。截至 2011 年 3 月止，罕病基金會合計共補助費用 4,640,872 元，國民健康局則補助 4,454,288 元，也是極少數民間單位接受政府委託，但是實際民間提供的配合經費卻較政府為多的罕見案例。

國際代檢方案除了協助罕見疾病的確認診斷，增加疾病的確診率之外，亦增加與國外專業單位及研究機構的管道，有助於國內實驗室對遺傳檢驗技術之成熟與完備，且國際代檢方案歷年累積的成果亦可作為發展國內遺傳檢驗之重要參考資料。具體而言，根據罕病基金會統計資料顯示，在國際代檢方案長期的運作之下，尼曼匹克症 C 型、楓糖尿症、芳香族 L- 胺基酸類脫羧基酶缺乏症及粒線體缺陷等數種代謝疾病，因國內實驗室檢驗技術成熟，已可於國內進行檢驗診斷，除為罕病患者爭取寶貴的治療時機外，並可提供其他亞洲地區患者進行確診，轉換成提供國外的服務。

在推展國際代檢 10 多年後，國民健康局依據「菸品健康福利捐分配及運作辦法」辦理「加強公告罕病醫療照護補助計畫」，全額補助低收入戶及中低收入戶進行國內外遺傳檢驗，對一般罕病家庭亦補助 80% 檢驗費用，代表國際代檢方案經過十年的辛苦摸索耕耘，的確已經開花結果，也在臺灣整體的罕見疾病發展過程中扮演相當重要的關鍵角色。上述方案的推廣過程顯示，也再次證實 NPO 重要的中介角色，有了這項服務方案的協助，國內的罕病人需求終能與世界最新進的科技產生接觸，並且跨越技術與設備的落後，

保障了罕病病人的醫療權益。

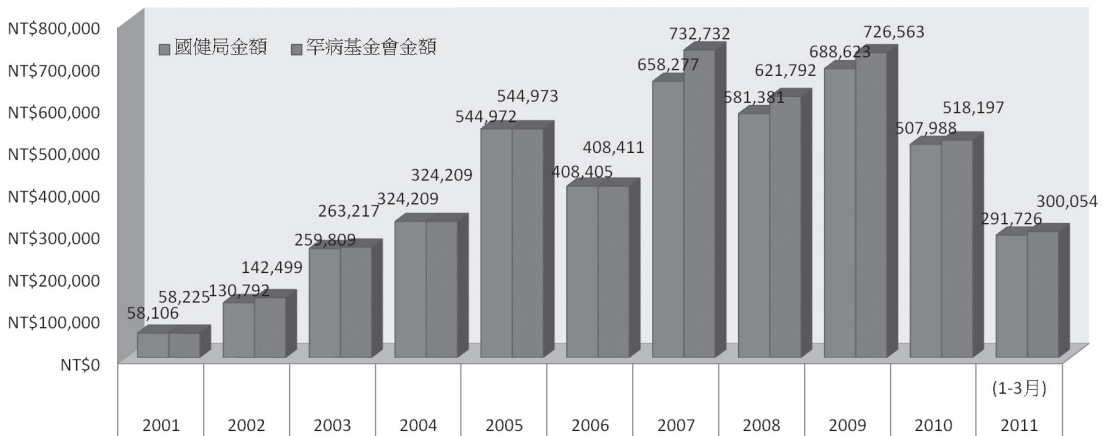


圖 5-1 罕病基金會歷年補助國際醫療合作代行檢驗情形

陸、結論

在 1999 年罕見疾病基金會創辦以前，國內對於罕見疾病的了解極為有限，罕見病患與家屬面臨諸多的結構性困境，加以醫政與社政業務分立，導致同時具有身心障礙以及重大傷病身分的罕病患者，並無法得到政策上的整合照護。雖然後續於 2000 年元月通過了「罕見疾病防治及藥物法」、2001 年 10 月修訂「身心障礙者保護法」納入罕病為身障之列、2003 年 8 月罕病納入健保重大傷病之列、2004 年 7 月健保提供罕病專款專案，這些法令與政策對於罕見疾病病患的醫療處境與生活品質帶來極大幫助。

但是儘管如此，科技的創新要能立即轉換成病患可及的服務，並非立即可就，也非必然順利。對於處在醫療環境中對於科技創新高度期待、高度敏感的罕病病友而言，他們對於望之可及的科技成果，卻

是存在種種的結構性困難，而有賴非政府組織的中介角色，才有可能克服種種的制度障礙，始能轉換成為病患可及的方案服務與資源。本文以本土罕見疾病基金會長期推動的三個方案為例，包括「二代新生兒篩檢方案」、「生育關懷方案」、以及「國際檢體外送方案」，說明非營利組織如何透過推展與科技創新有關的「新儀器」、「新專業」、以及「新政策」等，長期發展了三個獨立的方案，也運用這些方案普及了醫療科技創新的成果，不僅幫助了罕見疾病患者，也幫助了社會大眾。而從這些方案推動的過程中，也可以進一步見證非營利組織在科技創新與福利輸送上的關鍵中介角色，以及相關方案研發在科技創新與福利服務間所扮演的重要角色。（本文作者為國立臺北大學社會工作系教授）

關鍵詞：科技創新、福利服務、罕見疾病、非營利組織、社會倡導

📖 參考文獻

- 牛道明、林秀娟，2004。「臺灣新生兒篩檢簡介」，頁 8-28。載於李明亮編，代謝性疾病：臺灣經驗。臺中：衛生署國民健康局。
- 李明亮，2004。「緒論」，頁 1-3。載於李明亮編，代謝性疾病：臺灣經驗。臺中：衛生署國民健康局。
- 吳嘉苓，2000。「臺灣病患權益運動初探」，頁 389-432，見蕭新煌、林國明編，臺灣的社會福利運動。臺北：巨流公司。
- 罕見疾病基金會，1999a。螢火集 - 財團法人罕見疾病基金會成立特刊。臺北：罕見疾病基金會。
- 罕見疾病基金會，1999b。財團法人罕見疾病基金會簡介。臺北：罕見疾病基金會。
- 罕見疾病基金會籌備處，1998。籌募罕見疾病基金會簡介摺頁。臺北：罕見疾病基金會。
- 林志鴻、曾敏傑，2004。罕見疾病病患長期照護體系探討。發表於醫療弱勢與社會工作學術研討會。臺北：國立臺北大學。
- 胡務亮，2002。基因與疾病。臺北：臺大醫院基因醫學部。
- 陳莉茵、曾敏傑，1999。琉璃心 - 獻給臺灣的罕見病患家庭，頁 7-8，見罕見疾病基金會編，財團法人罕見疾病基金會成立特刊。臺北：罕見疾病基金會。
- 陳志民譯，2016。遺傳密碼。臺北：大塊文化。
- 曾敏傑，1999。罕見疾病基金會八十八年度工作計畫書。
- 曾敏傑，2004。「病患權益倡導的參與式行動研究：以罕見疾病基金會為例」。東吳社會工作學報，12：1-60。
- 趙美琴，2004。遺傳性代謝疾病的一般治療原則，頁 363-383。載於李明亮主編：代謝性疾病：臺灣經驗。臺中：衛生署國民健康局。
- 葉秀珍、曾敏傑、林志鴻，2002。各國罕見疾病相關法案之比較研究。臺北：國立中正大學與財團法人罕見疾病基金會。
- 龍佩寧，2016。「攜手國際：臺灣罕見疾病基金會」。光華雜誌，第 42 卷第 7 期：22-29。
- 謝帛岑，2017。「病權與人權 臺灣 NGO 經驗成領頭羊」。新新聞，第 1596 期：80-81。
- 衛生福利部國民健康署，2016。新生兒篩檢 30 年：健康的第一道防線。臺中：衛生福利部國民健康署