

# 認識罕見疾病

文/遺傳諮詢中心 陳素珍 個管師



罕見疾病（以下簡稱罕病）意指盛行率低、少見的疾病。2000年8月，國內「罕見疾病防治及藥物法」（以下簡稱罕病法）正式上路，根據本國「罕見疾病及藥物審議委會」公告，以年盛行率萬分之一以下作為我國罕見疾病盛行率之標準，並以「罕見性」、「遺傳性」及「診斷困難性」三項指標綜合認定。

每個人身上都帶有5-10個異常基因，這些基因分別存在時許對個體本身不會造成影響，一旦男、女雙方含有同一缺陷基因孕育下一代時，即可能出現患有罕病的孩子。因此，罕病發生率雖低，卻是每一個新生命出生時需承擔的風險。

罕病雖具有遺傳性，但並非全部無法治療，部份罕病可藉由適當的治療來維持健康狀態或減輕疾病的嚴重程度，以國內常見的苯酮尿症為例，如能儘早確定診斷，持續食用特殊奶粉，可降低苯丙胺酸在體內大量堆積後對腦部造成傷害，避免造成智力障礙的重大影響。

罕病並不可怕，但由於疾病的「罕見性」，造成病患需要使用的治療藥物及維生營養品取得不易。以往，罕病法未通過時，即便患者知道有可供使用的治療藥物及維生

營養品常無法順利取得，可能是因為國內並無此類藥品或是治療費用太高無法負擔等問題。

罕病法除保障病人可獲得合適的照顧與治療外，對於醫療人員職責亦有規範。罕病法第一條：為防治罕見疾病之發生，及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病人，協助病人取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展，特制本法。第七條：醫事人員發現罹患罕見疾病之病人或因而致死者，應向中央主管機關報告。因此，目前於臨床只要發現罕病病人，醫療人員需先協助患者，通報國民健康署，之後病人才能取得疾病所需之藥物、營養食品及其他相關醫療補助。

從立法到各項政策的施行皆為了讓罕病患者得到充分的照護，為減輕患者的經濟負擔，罕病患者用藥已納入健保給付範圍，採專款專用；此外，「身心障礙者權益保障法」亦將罕見疾病納入單一身心障礙類別，讓罕病患者可以申請相關補助。本文提供大眾及臨床醫療人員參考，期望未來罕病患者能獲得更完整的醫療服務。