

## 醫事法律案例解讀系列《46》

## 罕見疾病的罕見努力（下）——從罕見疾病立法歷程中學習

文/李志宏 施肇榮\*

台北市雙合耳鼻喉科診所 德容聯合診所\*

## 前言

「『陣發性夜間血紅素尿症』（PNH）病友今天呼籲政府伸手救救他們，將PNH用藥納入健保給付；行政院衛生署國民健康局官員表示，藥物絕對不會中斷，也不會讓病友自行負擔藥價。」、「財團法人罕見疾病基金會創辦人陳莉茵說，PNH是因為基因病變，脊椎造血功能出問題，全台灣病友約在10到15人間，在2009年9月是官方認定的罕病，今年5月治療PNH的用藥被認定為罕見疾病用藥，但至今依然無法納入健保給付。陳莉茵說，原本藥廠提供5名PNH病友人道救援，免費提供藥物，但是會在11月停止。」、「病友李振茂罹患PNH已經10多年，他說，夜間盜汗、睡不好、全身無力、容易發燒、血尿都是這種病的症狀，由於經常需要請假看病，對他找工作帶來很大困擾；李振茂又說，PNH用藥1劑就要新台幣20萬元，平均1週要打一到二針，等於1年就花費上千萬元，藥費昂貴，『每天在醫院望著天花板想誰來救我？』<sup>(1)</sup>。」；「罕見病例『陣發性夜間血紅素尿症』（PNH）病人，因基因突變，睡眠時容易發生溶血，半夜或睡醒後的第一泡尿，因而呈異常血尿，但目前藥物eculizumab<sup>(2)</sup>每針劑要價18萬1380元，等於一名病人一年藥費就超過千萬。」、「中央健保局宣布，陣發性夜間血紅素尿症藥物4月1日起將納入健保給付，第一年可提供給12名病人使用，預計健保將支出一億元<sup>(3)</sup>。」；「罕見疾病『陣發性夜間血紅素尿症』（PNH）治療用藥納入健保給付案，健保局醫審及藥材組長沈茂庭說，四月起納入給付，但需經罕病專家小組<sup>(4)</sup>專案審查，同意後才能使用。沈茂庭解釋，因東、西方人略有差異，國內病人發生溶血、血栓等嚴重症狀機率較西方人低，病情較不嚴重的病人可以靠輸血，並非所有病人都要使用新藥。」、「本報去年11月獨家報導，PNH病人因廠商將停止免費供藥，健保卻未納入給付，恐無法繼續使用新藥，府院高度關切。去年12月，健保藥事小組開會決議，同意以每支藥新台幣十八萬一千餘元支付，視病人體重輕重，一名病人每年藥費約為一千兩百萬元至一千五百萬元。」、「健保局表示，今年一月初與藥廠協議，藥廠原已同意健保支付價格及價量協議事項，一月中旬卻來函，以給付條件過於嚴苛為由，要求再次協議。

經兩次溝通，藥廠本月17日才接受健保局原給付條件<sup>(5)</sup>。」。

「一名罕見疾病病人一年藥費就超過千萬」實在不是一般人可以憑空想像得到，但如果瞭解該類病人家屬及熱心團體的努力，不得不豎起大拇指佩服。人數多不見得團結有力，人數少（罕見）也不見得孤單無力，凡事皆須盡力！

## 罕見疾病立法之開端

參考財團法人罕見疾病基金會網站「罕病法歷年大事記」資料，民國88年6月7日行政院衛生署開「罕見疾病藥物法（草案）」說明會應是啟動立法之開端。復參考該會成立緣起中之一段「…由於深刻感受到罕病病患的生存及醫療困境，罕見疾病基金會在病患家長陳莉茵及曾敏傑等發起下，自民國87年年6月起開始籌募立案基金，經過一年募得一千萬元後，在無財團、醫院、與企業資助下，完全由民間小額捐款協助，於民國88年6月6日成立，開始推動醫療人權的提倡、病患權益的爭取、優生保健的推廣及政策制度的改革等各方面齊頭並進。…」同年7月8日罕見疾病基金會第一屆第三次董事會決議籌組「罕見疾病立法小組」，由曾敏傑執行長、王慧綾律師負責。由此觀之，該基金會僅經過一年的努力，從沒沒無聞到有衛生主管機關的加持，其中的努力值得敬佩，步步為營的鋪成更是有心立法或修法團體的效尤對象。

## 罕見疾病立法之提案

## 院總第1140號 立法院委員提案第2711號

民國88年11月11日立法委員江綺雯等34人擬具《罕見疾病法》草案，是立法院首件罕見疾病提案。其案由只有：「是否允當？請公決案！」，而立法說明如下：「一、所謂罕見疾病，顧名思義即為罹患率極低，相當少見的疾病，依美國孤兒藥品法案（The Orphan Drug Act）的界定，凡美國境內罹病人數少於二十萬人的疾病均稱為罕見疾病，由於罕見疾病患者數少，除了高度重視人權與人道的國家，極少受到政府及社會的關心，值此我國即將邁向已開發國家之林之際，為彰顯對人權及人道的重視，實有訂定《罕見疾病法》之必要性。二、罕見疾病雖然罕見，但不一定就是「不可救藥」的病，罕見疾病大部分是

屬於DNA異常的隱性遺傳疾病，需要高科技及龐大經費的投入才能成功的發現病因，並找出治療的藥品與食品，由於全球醫學界的不斷努力，許多罕見疾病都已經逐漸找到治療的方法，然而由於使用者事實上不多，因此藥廠在考慮成本的情形下，多不願投入開發、製造或引進，因此罕見疾病患者常成為現實社會中的孤兒，維護他們的生存權利是政府不可旁貸的責任。三、據統計我國先天性缺陷兒約有六十萬人，但是其中絕大多數的病因都由於國內對罕見疾病尚缺乏研究及瞭解，目前在國內已知的罕見疾病僅二十種，因此患者往往在其病因還不明的情形下，就以不同的疾病型式辭世，為了確保罕見疾病患者得以增加其存活的机会，本席等特研擬《罕見疾病法》草案，藉以透過法令的保障加強對罕見疾病的防治，使社會因罕見疾病所衍生的社會成本得以降至最低。」本版本全文共計六章三十條。據後續立法院審查會議紀錄顯示，罕見疾病基金會參與此草案版本的規劃<sup>(6)</sup>。

#### 院總第1140號 立法院委員提案第2716號

民國88年11月17日立法委員余政道<sup>(7)</sup>、王雪峰、沈富雄等34人接續擬具《罕見疾病法》草案，其案由：「為防治罕見疾病之發生，及早診斷治療罕見疾病，加強照顧罕見疾病患者，協助病患取得罕見疾病適用藥物、醫療性飲食及器材，並獎勵與保障該藥物、醫療性飲食及器材之供應、製造及研究發展，…」，由於提案人及聯署人中有多人具有醫療背景，所以立法總說明較完整如下：「『分分秒秒與病魔纏鬥，日日夜夜與死神拔河』是所有罕見疾病患者與家屬最真實的寫照，許多病患在出生後便悄然辭世，也或許僥倖存活，卻在痛不欲生的磨難中成長，而由於國內對罕見疾病的忽視與冷漠，故許多悲劇依然不斷重演，因此，將罕見疾病照護法制化，以進一步確保這羣醫療孤兒的基本生存、醫療權，實已刻不容緩。」、「根據衛生署藥政處的統計，目前迫切需要引進相關藥物妥善加以治療的罕見疾病共有七十一種，而其中最受人矚目的遺傳性罕見疾病則有十六種，若按先天代謝異常的發生率萬分之三至四粗估，台灣地區約有六千名左右不幸的病人；然事實上，由於罕見疾病死亡率偏高，或因家屬無力負擔沉重醫療費用而放棄治療，因此，就算含進各項統計重疊的部分，目前所能追蹤到的遺傳代謝病人也僅有三、

六一三例而已。」、「目前全民健保雖已提供三十二項孤兒藥品，每年達十億元以上之給付，但罕見疾病照護體系除藥品給付之最下游工作外，尚包含通報防治體系之建立，與病人醫療及國際合作等上、中游事項；況且相關補助經費目前完全沒有法源依據，如此一來，不僅增加主管機關預算執行上的困擾，更讓醫師因考慮行政程序而致延誤病情，並造成病人與家屬極大的心理壓力。」本版本全文共計八章三十一條。至於之所以用《罕見疾病法》為名，於總說明中如是敘明：「雖然先進國家目前僅以《罕見疾病藥物法》，而非《罕見疾病法》來推動罕見疾病之用藥供應與研發，但鑑於國內罕見疾病法令完全付之闕如，且亦無專責機構辦理相關事宜，故本法特定名為《罕見疾病法》，以期能涵蓋『防治與通報』、『醫療與國際合作』，及『藥物、醫療性食品及器材之登記、管理與保障』。」

#### 院總第1156號 政府提案第6877號

民國88年12月4日行政院函立法院<sup>(8)</sup>，建請審議《罕見疾病藥物法》草案，函文說明如下：「一、本院衛生署函以，為提供罕見疾病患者藥物需求，經參考美國、日本及歐聯相關法令，多次邀集醫、藥學者、法學專家以及相關業者、團體代表共同會商，擬訂《罕見疾病藥物法》草案，近程目標係為鼓勵引進及供應罕見疾病藥物，解決病人取得藥物之困難；長程目標則在鼓勵國內相關機構及藥廠共同合作製造、研發及供應罕見疾病藥物，以促進國內醫療及藥物之研究發展，提升我國遺傳及早期診斷醫學水準及藥物研發製造能力。請核轉立法院審議。二、經提88年12月2日本院第2658次會議決議：『通過，送請立法院審議。』」全文不分章節共27條，時任行政院院長為蕭萬長，衛生署則為第六任署長詹啟賢。本草案與前述立法委員所提二案，交衛生環境及社會福利委員會併案審查，並於同年12月16日及隔年元月3日在委員會審查。

#### 罕見疾病立法之目的

所謂立法目的，多於該法第1條呈現出來。江綺雯等委員所提版本草案第1條第一項：「為加強照顧罕見疾病患者，及早診斷治療罕見疾病並防治其發生，特制定本法。」第二項：「本法未規定者，適用其他

有關法律之規定。」余政道等委員所提版本草案第1條第一項：「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患，協助病患取得罕見疾病適用藥物、醫療性食品及器材，並獎勵與保障該藥物、醫療性食品及器材之供應、製造及研究發展，特制定本法。」第二項：「本法未規定者，適用其他有關法律之規定。」至於行政院版本草案第1條：「為加強罕見疾病藥物之供應，保障罕見疾病病人之權益，特制定本法；本法未規定者，適用藥事法及其他有關法律之規定。」現任新北市市長、時任立法委員朱立倫於審查此法案曾質疑衛生署行政院版本為何「只針對藥物部分」處理？而委員所提版本則都是「針對疾病部分」處理！以筆者觀點來看，委員版本並非只針對疾病部分處理，只是行政院版本草案從名稱《罕見疾病藥物法》到立法目的「…適用藥事法…」，不免讓人聯想《罕見疾病藥物法》是否是《藥事法》的特別法？（筆者註：所以行政院版本的主管機關只列「行政院衛生署」，沒有其他地方主管機關，因為藥物的核准權限在中央。）

最後通過立法審查的條文內容如下，第一項：「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患，協助病患<sup>(9)</sup>取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品<sup>(10)</sup>，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展，特制定本法。」第二項：「本法未規定者，適用其他有關法律之規定。」主要係參考余政道等委員所提版本。

### 《罕見疾病防治及藥物法》的「快速通過」與修法理由

本法在經過立法院朝野協商<sup>(11)</sup>後，將疾病與藥物的處理合併為一，所以名稱改為《罕見疾病防治及藥物法》，與其他已立法國家相比，此法獨具特色，因為立法內容結合了罕病防治與罕藥法，堪稱世界首見。使我國成為世界第5個立法保障罕病病人的國家，亦是目前惟一將罕病防治及後續醫療照護列入罕病法之國家，以保障罕病病人基本醫療生存權。筆者訝異的是本法從民國88年11月11日提出第一份草案版本到民國89年1月14日立法院通過，同年2月9日總統公布，並自公布日起六個月施行。在立法的時程上不到二個月，在施行的時程上不到九個月，或許這是個比

較沒有爭議的法案之故，但由其授權法規命令：《罕見疾病防治及藥物法施行細則》、《罕見疾病醫療補助辦法》、《罕見疾病特殊營養食品專案申請輸入辦法》、《罕見疾病藥物專案申請辦法》、《罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法》、《罕見疾病藥物查驗登記審查準則》及《行政院衛生署受理罕見疾病藥物查驗登記審查費收費標準》等來看，實在不是個簡單法律。其他法律與「罕見疾病」有關的法條，以筆者初步的搜尋，至少有與醫療補助相關者：《全民健康保險法》第75條、《全民健康保險醫療辦法》第24條、《全民健康保險藥物給付項目及支付標準》第11、34、35、76條、《身心障礙者保護法》第3條、《身心障礙者輔具費用補助辦法》第2條、《身心障礙者鑑定作業辦法》第6條、《兒童及少年福利與權益保障法》第23條、《弱勢兒童及少年生活扶助與托育及醫療費用補助辦法》第9條；與專款收入補助相關者：《菸品健康福利捐分配及運作辦法》第4條第五款「百分之二供罕見疾病等之醫療費用之用」及《菸害防制及衛生保健基金收支保管及運用辦法》第4條第二款「辦理罕見疾病等醫療及相關支出」。

本法通過施行後，於民國93年12月24日修正<sup>(12)</sup>第1、3、5、7-11、13、15、19、25、32、34、36條條文，刪除第12、37條條文；民國99年11月12日修正第6、33條條文。算是相當穩定的法律。因為自立法後，衛生署每年只編列3,000萬預算提供罕見疾病相關服務，在資源有限的前提下，這些相關服務大概只及於罕見疾病病人特殊營養品的補助，然最重要的一環，就是罕見疾病之所以罕見，就是因為病人很少，所以其治療的器材、防治的藥物或是相關的研究，因為沒有未來市場量產的誘因，導致民間醫療體系主動進行對罕見疾病的預防、防治及研究經費的投資，幾乎就趨近於零，因此這部分特別需要政府編列預算來支應，但是這方面國內相關法制卻付之闕如，所以有立法委員提案<sup>(13)</sup>明文規定政府編列預算來補助罕見疾病的防治及研究等相關經費<sup>(14)</sup>，並且合併修正《菸害防治法》第4條第四項將「罕見疾病醫療費用」改為「罕見疾病醫療、防治及研究費用」，也就是過去政府預算只用於治療、醫療的觀念能夠擴及罕見疾病的防治及研究，讓這個領域能夠從預防、研究的角度來出發，而政府也能用預算來支持、協助，相信這也更能



有助於罕見疾病的防治。

關於將「菸品健康捐」的收入立法明文規定「指定用途」，的確是非常高明的立法技巧，政府之收入不外「稅、捐、費」，如何才能合理分配？除了利用充分理由爭取經費外，立法也是另一種具有保障性的方式。該提案說明指出：衛生署自民國98年6月1日起調高「菸品健康捐」後，國庫預計每年將有320到360億收入。當年在衛生署前署長葉金川指示下，除七成作為全民健保安全準備金外，也將按比例分配照顧「社會弱勢族群」，其中2%將作為照顧罕見疾病病人之用，此舉讓政府有更充足的經費來執行罕見疾病的相關業務。提案委員於法條審查時提及：「最主要是希望罕見疾病之防治與研究要獨立出來，由行政經費來挹注，而不是將其併在健保給付裡面，因為這些研究對所有罕見疾病患者非常重要」的修法理由。筆者認同這種「切割健保、專款專用」的思維，因為我們的健保制度已經走到「吃大鍋飯的共產制度」，所以本事大、資源多、發聲響、關係強的利害團體能爭取更多的健保資源，其結果卻得到世界第一及浪費的不良名聲<sup>(15)</sup>，真正需要關心的「醫療技術、手術技巧、醫師專業」等支付，有受到衛生署及健保局的重視嗎？筆者在有健保局官員出席的學術研討會上，最常質疑官署的事：參加這種會議沒有實質上的鼓勵，因為即便在學術或經驗上增加一成的功力，健保對個人診察費的支付一定不增，可能反減（因為點值之故）。筆者因此認同本法修正的思維，最後該法第6條將「得」字改成「應」字成為：「中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究。」，第33條第一項增加「罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費」、「居家醫療照護器材」成為：「中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及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、居家醫療照護器材費用。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。」，第二項增加「由於菸品健康福利捐之分配收入支應」成為：「前項補助經費，得由於菸品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助<sup>(16)</sup>。」

衛生署國民健康局局長邱淑媿近日於媒體指出，衛生署打算提高菸品健康捐，從現行20元提高到40

元，近期內就要將《菸害防制法》修正案提到立法院審議<sup>(17)</sup>，如果修法順利，最快菸捐年底就會調漲。從民國99年底的《罕見疾病防治及藥物法》修法經歷中，我們可以獲得甚麼啟示？明白地說，以目前社會氛圍，從事醫療專業的醫事人員也是弱勢團體之一，相關團體應集體共思如何去爭取這即將增加的「捐」？（筆者註：每年應有超過300億元。）

### 醫界應善用《罕見疾病醫療補助辦法》規定

本辦法由母法第33條第一項授權訂定，規範罕見疾病病人可以申請補助的項目、額度及申請時效。希望診治醫療機構及醫師可以善用政府預算，幫助這類罕見病人。其規定說明請參見本小系列上篇「罕見疾病醫療有關費用的補助—罕見疾病醫療補助專案辦公室」小節。

### 政府對罕見疾病病人提供的服務

依國民健康局提供之資料，政府對罕見疾病提供以下服務：（一）罕見疾病全數納入全民健保重大傷病範圍，就醫可免除部分負擔。（二）健保未給付之罕見遺傳疾病特殊品（32項）及儲備緊急藥品（11項），由罕見疾病物流中心（委託中國醫藥大學附設醫院）統籌代辦罕見遺傳疾病治療性特殊奶粉之供應，諮詢專線：04-22337106。（三）設置罕見疾病諮詢單一窗口，提供有關罕見疾病防治之相關諮詢服務，民眾可就近洽詢（台大醫院、台北榮總、馬偕醫院、林口長庚、中國附設醫院、中山附設醫院、台中榮總、彰基、成大醫院、高雄附設醫院、花蓮慈濟醫院等11家）遺傳諮詢中心。（四）設置罕見疾病醫療補助專案辦公室，委託資拓宏宇公司負責規劃、執行。主要受理健保未給付之罕見疾病醫療補助申請，包含國內外罕見疾病確認診斷檢驗費、營養諮詢費、維生所需居家醫療照護器材租賃費及維生所需之維生素、HBIG、Gancyclovir、Lamivudin等費用，諮詢專線：02-23111269、02-23113569、02-23116318。

另根據衛生署邱文達署長在其「漫談我國的罕見疾病照護<sup>(18)</sup>」一文中指出，目前衛生主管機關對罕見疾病的業務權責如下：◎國民健康局：負責罕病防治法規、罕病認定、病患服務、研究發展、宣導教育。◎食品藥物管理局：負責罕藥法規、罕藥認定、罕藥的

查驗登記、罕見疾病特殊營養食品專案申請、罕藥及特殊營養食品之供應、製造與研發獎勵。◎中央健康保險局：負責罕病患者就醫之醫療費用給付、核發罕病屬重大傷病證明<sup>(19)</sup>，就醫免部分負擔。

### 結語與建議

《罕見疾病防治及藥物法》實施至今，截至民國102年2月底止，政府公告罕見疾病種類共有197種；罕見疾病基金會服務種類則為227種。而國內罹患罕見疾病之人數，依照國民健康局的罕見疾病「通報個案」，為4,172人，罕見疾病基金會「服務個案」則為4,298人。另外，若依據健保局「重大傷病」人數之推估，罕病人數則高達8,888人。另外，政府公告罕見疾病藥物品項為78種，每年有超過千名罕病病人使用；營養品部分目前共有40種、98品項，共符合15種疾病之適應症，目前共計300多人使用。行政院衛生署並已陸續成立「罕見疾病個案特殊營養品暨罕見疾病藥物流中心」、「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」及在北、中、南、東設置「遺傳諮詢中心」等，期望能提供罕病病人更完善的照護服務。以上這段說明，節錄自罕見疾病基金會官網「罕見疾病現況<sup>(20)</sup>」，其更新速度之快，由內容時間點表現無遺，值得敬佩。

行政院衛生署於民國101年9月28日宣布「生育事故救濟試辦計畫<sup>(21)</sup>」於10月1日正式開辦，凡民國101年1月1日後因生產死亡或中、重殘的產婦、新生兒，將給予最高200萬元救濟金，全國800家婦產專科醫療院所都可納入，計畫試辦3年，醫療院所在生育事故發生2年內與病方達成協議者，皆可申請<sup>(22)</sup>。本試辦計畫的基金來源是「衛生署醫療發展基金」，非原先計畫由「接生醫師」每接生一名新生兒繳交新台幣二千元「捐款」的構想。筆者認為「少子化」屬國安問題，生育風險也非由接生醫師所造成，沒有理由要醫師變相加稅「捐款」當救濟金，這就如同罕見疾病也不全是病人父母所願見，這些由上帝決定其最終結果的「醫療事故」應由全體國民一起共同分擔其風險，若要「攔截此風險」不成功的救治醫師負擔最終責任，是有失公平。

所以，在立法院新會期續審《醫療糾紛處理及醫療事故補償法》草案之際，由《罕見疾病防治及藥物

法》的立法歷程及「生育事故救濟試辦計畫」的轉折經驗，能提供我們醫界怎樣的啟示？醫界尤其是醫師團體應先冷靜來思考這個問題，找出問題的核心，面對它並解決問題，畢竟醫療雖為良心、善心行業，但在醫療過程中的變數，一部分屬於病人已存在的「病情」，一部分屬於病情不可預測的「病程」，如果醫師基於專業「攔截病程」使之不再惡化，結果卻攔截失敗致病程持續（即疾病自然過程），有何可苛責？所以醫療事故補償如同罕見疾病，屬於社會安全的一環，爭取由政府預算來支應，應屬合理！

### 附註

1. 「PNH病友請命 盼用藥納健保」，記者呂欣懋／台北報導，中央社新聞，民國100年11月21日。
2. Eculizumab（商品名：Soliris Injection）是一種單株抗體，可特別地與補體蛋白質C5（complement protein C5）產生高度親和性的結合，因此能夠抑制本身裂解成C5a及C5b，並且能夠預防末端補體複合物 C5b-9 的產生。Eculizumab 抑制陣發性夜間血紅素尿症(PNH)病人末端補體媒介血管內溶血作用以及非典型溶血性血尿症候群(atypical hemolytic uremic syndrome, aHUS)病人補體媒介栓性微血管增生病變(thrombotic microangiopathy, TMA)。由台灣吉泰藥品股份有限公司自美國ALEXION PHARMACEUTICALS, INC.引進。參考「罕見藥物個論」，頁37，罕見疾病藥物資料庫網站，網址：<http://www.pharmaceutic.idv.tw/>。
3. 「健保新訊－罕見病例PNH藥物」，記者邱俐穎，中國時報，民國101年2月24日。
4. 全名應指「罕見疾病及藥物審議委員會」，由《罕見疾病防治及藥物法》第4條規定設置，審議罕見疾病有關事項。
5. 「PNH罕病藥4月起納給付」，記者陳惠惠／台北報導，聯合報，民國101年2月24日。
6. 參見立法院公報第89卷第三期，委員會紀錄第228頁。
7. 但據財團法人罕見疾病基金會資料，余政道等委員於該年10月10日率先提出該法草案；另據該基金會立法小組三/四次會議決議，同年11月2日亦有基金會版本草案。參考該基金會網站，網址：[http://www.tfrd.org.tw/tfrd/library\\_a/content/category\\_id/1/id/15](http://www.tfrd.org.tw/tfrd/library_a/content/category_id/1/id/15)。
8. 行政院衛生署台88衛字第44172號函，民國88年12月4日。
9. 所稱「病患」，於民國93年12月24日第一次修正時改成

「病人」，修正理由為：配合其他醫事相關法律之用語。所以現在醫療用語「patient」應稱病人，不再稱病患。

10. 所稱「維持生命所需之特殊營養食品」係本法協商重點之一，將該類「食品」納入管理，惟「器材」部分則被排除。參見立法院公報第89卷第八期，委員會紀錄第19頁。
11. 民國88年12月22日由環衛社福委員會召集蕭金蘭委員召集，江綺雯、賴勁麟、余政道、王雪峰、謝啟大委員及關心本案的委員助理暨衛生署副署長楊志良、藥政處處長胡幼圃、保健處處長陳再晉等人協調溝通，彙整成「罕見疾病防治及藥物法草案協商版」；民國89年1月11日《罕見疾病防治及藥物法》草案正式進行黨政協商，3日後立法院三讀通過該法。
12. 本次修訂係因該法第37條：「本法施行滿一年後，行政院應於半年內檢討修正本法。」當年之所以訂定此條之理由：為使本法更為周延，落實照顧罕見疾病病人之意旨。事實上《全民健康保險法》制定時亦有相同規定，即制定時第89條：「本法實施滿二年後，行政院應於半年內修正本法，逾期本法失效。」所稱「修正，逾期本法失效」要比「檢討修正本法」，立法用語嚴重許多，可惜後來都被政治用語掩蓋掉。
13. 參見立法院委員提案第9738號，由立法委員楊麗環等16人所提《罕見疾病防治及藥物法》第6條及第33條修正案，民國99年5月5日。
14. 據前註案由說明，各先進國家無不競相投入資源以增加對罕見疾病之瞭解、藥物研發及治療的積極作為，例如法國編列折合新台幣十三億五千萬元用於獎勵孤兒藥之研發，美國國家衛生研究院（NIH）於民國98年提撥折合新台幣七十六億八千萬元投入罕見及被忽略疾病的藥物研發之用。筆者認為這種理由較牽強，因為投入藥物研發是商業考量，與罕見疾病的防治及後續治療應是兩回事，但為醫療界爭取較多預算經費總是好事，畢竟國民健康之事絕不亞於公共建設。
15. 「實施健保 我洗腎率飆世界第一」，張翠芬／台北報導，中國時報，民國97年8月26日。文中中央健保局總經理朱澤民坦言，健保對於洗腎患者的照顧如同是「做功德」，根據健保局統計，台灣一年洗腎人口約五萬六千多人，健保全年四千四百億元的醫療費用，有三三〇多億元花在洗腎上，平均每位腎友一年花費約六十萬元，是一般人的卅倍。監察院於民國100年1月28日提出「我國全民健康保險總體檢案」，報告中提及藥費支出占健保給付（民國100年健保給付將超過5,000億元）的1/4，藥費支出中有1/4的藥未服用，這種藥品費用浪費高達300億元，令人無法不嚴正面對。「聯合筆記／藥愈吃愈多」，張耀懋，聯合報，民國102年3月19日。文中記者質疑「全民健保十五周年慶，健保局長就拋出慢

性病連續處方箋加課部分負擔的風向球，也引起不小反彈。說來弔詭，慢性病患領藥不用部分負擔，為什麼一般病患的藥費要付部分負擔？」

16. 修正理由：一、更明確規範政府應編列預算，並確認每年預算編列之最低額度，藉此保障該法推動所需要之相關經費，爰修正本條。二、罕見疾病是每個國家亟欲照顧的重要課題，在美國、日本等先進國家皆設護理服務部門，罕見疾病病友大都住在家中，家屬需長時間問面對，居家醫療照護器材相對重要。
17. 「衛生署擬修法 菸捐漲20元」，記者薛孟杰／台北報導，工商時報，民國102年3月20日。筆者順便提醒衛生署，應一併修正《菸害防制法》中對於罕見疾病補助的規定，該法第4條第四項：「菸品健康福利捐應用於…罕見疾病等之醫療費用…」只指「醫療費用」，欠缺「預防、篩檢、研究之相關經費」規定。
18. 署長心靈饗宴系列文章，民國100年12月16日。
19. 根據持有健保重大傷病卡的資料來看，截至民國100年11月30日為止，全國有8千多位罕病病患，這些患者因罕病就醫時可免除部分負擔，對病人或家屬來說，可減輕不少經濟負擔，民國99年因罕病患者之用藥達17億3千萬元，均於全民健保相關總額下列專款予以支應，以免受一般醫療費用排擠。（筆者註：罕見疾病基金會的統計，該年是15億1千3百萬元）
20. 網址：[http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare\\_a#](http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_a#)，最後上網時間：民國102年3月20日。
21. 本計畫原稱「生育風險補償試辦計畫」，至於「生育事故救濟試辦計畫」亦稱「鼓勵醫療機構辦理生育事故爭議事件試辦計畫」，所以風險等同事故嗎？補償等同救濟嗎？
22. 「『生育事故救濟試辦計畫』10月1日正式開辦，提供孕產婦多一層保障」，衛生署新聞稿，民國101年9月28日。