



1. 引言

1.1 罕見疾病泛指多種患病率偏低的疾病，¹ 雖然個別罕見疾病的病例甚少，但若綜合全球逾 7 000 項罕見疾病計算，全球每 15 人即有 1 人罹患罕見疾病。² 罕見疾病涵蓋大部分先天遺傳疾病，此外，一些非常罕見的傳染病，自體免疫疾病及罕見癌症也屬於罕見疾病。³

1.2 罕見疾病通常是嚴重的慢性疾病，並且可能致命。罕見疾病種類紛繁，而醫學界對罕見疾病的認知不多，相關培訓亦不足，加上每項罕見疾病的患者為數甚少且分散各地，致使罕見疾病藥物(俗稱"孤兒藥")的研發工作成本既高，風險亦大，醫學界在應對罕見疾病方面，可謂挑戰重重。罕見疾病患者可能因為遲遲未能確診患病、無藥可治，及／或無力負擔昂貴的藥物和治療而延誤就醫。這些患者及其家人不但身心承受巨大壓力，經濟負擔亦十分沉重。

1.3 衛生事務委員會在 2017 年 4 月 11 日的特別會議上要求資料研究組研究 (a) 海外地方對罕見疾病患者的支援政策；及 (b) 該等海外地方的指定罕見疾病藥物制度所涵蓋的罕見疾病，以便與香港的藥物資助計劃所涵蓋的罕見疾病／不常見疾病作比較。本資料便覽的研究對象包括美國、歐洲聯盟(下稱"歐盟")、澳洲、日本、台灣及南韓；這些地方多年來致力制訂醫療政策，以應對罕見疾病患者所面對的種種問題。下文各段概述香港及上述海外地方所制訂的罕見疾病政策。比較選定海外地方罕見疾病政策特點的摘要表載列於**附表**。

¹ 罕見疾病亦稱為"孤兒病"，因為患者人數不多，藥廠在無利可圖的情況下缺乏誘因開發相關藥物。

² 請參閱 De Vruhe, R. et al (2013), Shafie, A. et al (2016) and Song, P. et al (2012)。

³ 請參閱 De Vruhe, R. et al (2013)。

2. 香港的罕見疾病政策

2.1 在香港，衛生署的醫學遺傳科為可能受遺傳病影響的家庭提供臨床診斷、輔導及預防服務。同時，醫院管理局亦為遺傳病患者提供醫療服務。此外，衛生署和醫院管理局於 2015 年 10 月開展"初生嬰兒代謝病篩查先導計劃"，以預防和減少由初生嬰兒代謝病而引起的嚴重健康問題。於 2016 年 4 月，該先導計劃所涵蓋的先天性代謝病數目由 21 項增至 24 項。

2.2 自 2008-2009 年度起，政府亦資助符合特定臨床用藥準則的 6 項溶小體儲積症⁴ 患者接受酵素替代療法。最近，政府計劃透過關愛基金為特定罕見疾病／不常見疾病(例如陣發性血紅素尿症)的合資格患者提供藥物資助。

2.3 政府雖已提供上述醫療服務，但仍未就罕見疾病訂定任何正式定義，亦未有制訂任何具體政策，為罕見疾病患者提供支援。此外，部分主要持份者(尤其是病人組織)批評，從下列情況可見，政府未有為罕見疾病患者提供足夠支援：**(a)**罕見疾病的診斷需時漫長；**(b)**治療費用高昂，但只有少數患者獲提供藥物資助；**(c)**缺乏完整的病人資料庫，建立有關資料庫有助為患者提供具實證基礎的治療；及**(d)**未有提供足夠的社會服務以支援患者及其照顧者。⁵

3. 選定地方的罕見疾病政策

3.1 美國、歐盟、澳洲、日本、台灣及南韓多年來致力制訂政策，以應對罕見疾病患者所面對的種種問題。這些地方除了清楚界定何謂罕見疾病外，亦制訂了指定罕見疾病藥物的制度，從而鼓勵藥廠開發治療罕見疾病的藥物。這些選定地方亦在各自的政策框架下推行其他措施，為罕見疾病患者提供醫療及／或社會服務。

⁴ 該 6 項溶小體儲積症包括高球氏症、龐貝氏症、一型／二型／六型黏多醣症，以及法柏氏症。截至 2016 年 12 月，醫院管理局已為 27 名溶小體儲積症患者提供酵素替代療法。

⁵ 請參閱 Minutes of Meeting of the Panel on Health Services of the Legislative Council (2014) 及 Hong Kong Alliance for Rare Diseases (2016)。

罕見疾病的定義

3.2 是次研究所涵蓋的所有海外地方皆按照患病率界定罕見疾病，但患病率的計算準則卻各有不同。美國、南韓及澳洲均按國內罕見疾病患者的總數作為罕見疾病的界定準則(美國為少於 20 萬人、南韓為少於 2 萬人、澳洲為少於 2 000 人)；歐盟及台灣以每 1 萬人中有多少名患者作為罕見疾病的界定準則(歐盟是每 1 萬人中少於 5 人，台灣則是每 1 萬人中少於 1 人)；日本則根據患者佔總人口的比例計算患病率，患者人數少於人口 0.1% 的病症即列為罕見疾病。此外，日本、台灣和南韓在界定某病症是否屬於罕見疾病時，亦會考慮其他準則，例如該病症是否難以診斷及治療，或並無適當的治療方案。

指定罕見疾病藥物的制度

3.3 在是次研究所涵蓋的海外地方中，美國是首個制定特定法例的地方，藉以推動藥品業界研發罕見疾病的藥物。美國透過制定《孤兒藥品法》(Orphan Drug Act)訂立指定某藥物為罕見疾病藥物的準則，同時提供誘因，並在研發及申請審批藥物的過程中向藥廠提供協助，以鼓勵藥廠研發該等藥物。繼美國之後，日本、澳洲、歐盟、台灣及南韓相繼通過法例，設立類似的制度，並向藥廠提供誘因，以解決罕見疾病"無藥可醫、無方可治"的困境。是次研究所涵蓋的海外地方向研發罕見疾病藥物的藥廠所提供的誘因包括：可就研究開支申請財政資助及稅務減免、精簡審批程序令藥物得以盡快推出市場，減收甚或免收申請費用，以及在藥物准予推出市場後享有一定年期的市場專賣權。

3.4 在是次研究所涵蓋的所有海外地方，當地在設立指定罕見疾病藥物的制度後，藥品業界均加強推展相關研發工作，而市場上亦有更多獲認可／經審批的相關藥物可供出售，以治療罕見疾病。舉例而言，在 2000 年至 2016 年期間，經歐盟指定的罕見疾病藥物共 1 805 項，當中 128 項獲批准在市場銷售，以治療 101 項罕見疾病。美國的情況相若，截至 2017 年 5 月，指定罕見疾病藥物數目高達 4 078 項。自 1983 年至今，在指定罕見疾病藥物的制度下，藥品業界已成功研發並獲准在市場銷售超過 600 項治療罕見疾病的藥物及生物製品。相比在 1973 年至 1983 年間，藥品業界在市場推出的相關製品少於 10 項。

3.5 香港的藥物資助計劃現涵蓋或將涵蓋共 7 項不常見疾病。是次研究所涵蓋的所有海外地方的指定罕見疾病藥物制度，涵蓋當中全部 7 項不常見疾病。⁶

為支援罕見疾病患者而推行的其他措施

3.6 在是次研究所涵蓋的所有海外地方，各地均推行下列一項或多項措施，以促進公眾對罕見疾病的認識，以及加強及早識別和防治罕見疾病的工作：**(a)**透過設立網上資訊中心以提供有關罕見疾病的資訊；**(b)**推行新生嬰兒篩查計劃；**(c)**設立病人資料庫，以分享資料作治理病人和研究之用；⁷及**(d)**投放資源以進行有關罕見疾病的研發工作。此外，日本和台灣均在其政策框架下採取具體措施，應對罕見疾病患者對社會服務的需要。尤其值得一提的是，兩地均將殘疾人士(**persons with disabilities**)(日本稱為"障害者"，台灣稱為"身心障礙者")的定義擴闊，使之涵蓋罹患指定罕見疾病的患者，並為他們提供相關法例所訂明的社會服務。

⁶ 比較是根據各地的指定罕見疾病藥物制度的最新資料而作出。

⁷ 在澳洲，有社會人士要求聯邦政府制訂完善的全國罕見疾病計劃，包括設立全國資料庫，以及為罕見疾病患者提供協調有度的護理服務。目前，若干研究機構正致力收集罕見疾病患者的資料，但據報所有這些機構均未獲提供足夠的資源。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
罕見疾病的定義及普遍程度						
按照患病率 界定何謂 罕見疾病	• 患者人數少於 20 萬人。	• 在 1 萬人中 少於 5 人。	• 任何時間不多 於 2 000 人。 ⁸	• 患者人數少於 全國人口 0.1%。	• 在 1 萬人中 少於 1 人 (少於 0.01%)。	• 患者人數少於 2 萬人。
在指定某 病症屬罕見 疾病時考慮 的其他準則	• 並無指明。	• 並無指明。	• 並無指明。	• 予以考慮的其 他準則包括： (a) 病因不明； (b) 並無有效 的治療 方法； (c) 治療期 漫長；及 (d) 病症有客觀 的診斷 標準。	• 予以考慮的 其他準則 包括： (a) 先天 遺傳；及 ／或 (b) 難以診斷 及治療。	• 並無適當的 治療方案。
當地人口 罹患的罕見 疾病數目 ／指定罕見 疾病數目	• 約 7 000 項罕見疾病。	• 約 5 000 至 8 000 項罕見 疾病。	• 並無相關資料。	• 330 項指定 難治／罕見 疾病。	• 約 210 項指定 罕見疾病。	• 超過 110 項 罕見疾病。

⁸ 澳洲政府衛生部 (Australian Government Department of Health) 現正檢討其孤兒藥計劃 (Orphan Drug Program) 下就罕見疾病所訂的準則，以擴闊在指定罕見疾病藥物的制度下涵蓋的合資格藥物。此外，衛生部在檢討時亦考慮其他建議，例如就引入指定罕見疾病藥物的新增準則，以及修訂有關指定程序。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
罕見疾病的定義及普遍程度(續)						
罕見疾病患者人數	<ul style="list-style-type: none"> 在美國，罕見疾病患者人數介乎 2 500 萬至 3 000 萬人。 	<ul style="list-style-type: none"> 在歐盟，罕見疾病患者人數約為 3 000 萬人。 	<ul style="list-style-type: none"> 在 2015 年，在澳洲的罕見疾病患者人數估計為 120 萬人。 	<ul style="list-style-type: none"> 截至 2015 年年底，在日本的指定難治／罕見疾病患者人數為 943 460 人。 	<ul style="list-style-type: none"> 在 2015 年，在台灣指定罕見疾病患者人數為 7 625 人。 	<ul style="list-style-type: none"> 在 2013 年，在南韓的罕見疾病患者人數估計為 50 萬人。
政策框架						
負責機關	<ul style="list-style-type: none"> 美國衛生與公眾服務部 (the United States Department of Health and Human Services)；美國食品藥品管理局 (the United States Food and Drug Administration)；以及有關的州立機關。 	<ul style="list-style-type: none"> 歐洲藥物管理局 (European Medicines Agency)；及個別成員國的有關機關。 	<ul style="list-style-type: none"> 澳洲政府衛生部及澳洲政府民政服務部 (Australian Government Department of Human Services)。 	<ul style="list-style-type: none"> 厚生勞動省 (Ministry of Health, Labour and Welfare)。 	<ul style="list-style-type: none"> 衛生福利部 (Ministry of Health and Welfare)。 	<ul style="list-style-type: none"> 衛生福利部 (Ministry of Health and Welfare) 及食品藥物安全部 (Ministry of Food and Drug Safety)。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
政策框架(續)						
相關法例	<ul style="list-style-type: none"> 於 1983 年制定的《孤兒藥品法》(Orphan Drug Act)，以及於 2002 年制定的《罕見疾病法》(Rare Diseases Act)。 	<ul style="list-style-type: none"> 《歐洲聯盟孤兒藥品規例》(European Union Regulation on Orphan Medicinal Products)。 	<ul style="list-style-type: none"> 於 1997 年修訂的《1990 年治療用品規例》(Therapeutic Goods Regulations 1990)，就設立指定罕見疾病藥物制度訂定條文。 	<ul style="list-style-type: none"> 《藥事法》及《難治／罕見疾病患者醫療及社會支援法》。 	<ul style="list-style-type: none"> 《罕見疾病防治及藥物法》。 	<ul style="list-style-type: none"> 《指定孤兒藥規例》(Regulation on Designation of Orphan Drugs)。
政策範疇	<ul style="list-style-type: none"> 推動罕見疾病藥物的研發工作。 支援關乎罕見疾病的研發工作。 	<ul style="list-style-type: none"> 推動罕見疾病藥物的研發工作。 支援各成員國，確保各成員國制訂兼具效益與效率的措施，以識別、預防、診斷及治療罕見疾病，並就罕見疾病進行研究。 	<ul style="list-style-type: none"> 推動罕見疾病藥物的研發工作及市場營銷。 	<ul style="list-style-type: none"> 研發有效的治療方法，並加強為罕見疾病患者提供的醫療及社會服務。 設立公平而一視同仁的資助機制。 加深市民對罕見疾病的了解。 	<ul style="list-style-type: none"> 改善對罕見疾病的認知、預防、診斷及治療。 加強為罕見疾病患者提供的醫療及社會服務。 	<ul style="list-style-type: none"> 推動罕見疾病藥物的研發工作。 改善罕見疾病患者的生活質素。 推動關乎罕見疾病的研發工作。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
指定罕見疾病藥物的制度						
將某藥物指定為罕見疾病藥物的準則	<ul style="list-style-type: none"> 有關藥物主治的疾病：(a)在美國的患者少於 20 萬人；或(b)在美國的患者超過 20 萬人，但該藥物在美國的銷量不足以收回其研發成本。 	<ul style="list-style-type: none"> 該藥物擬治療的疾病屬致命疾病，而該疾病的患病率符合列為罕見疾病的準則；同時該疾病並無有效的治療方案。 	<ul style="list-style-type: none"> (a)該藥物擬治療、預防或診斷某罕見疾病，而在任何時間，在澳洲罹患此病的人數不多於 2 000 人；或(b)供應該藥物以治療、預防或診斷另一疾病或病理情況，並沒有商業價值。 	<ul style="list-style-type: none"> 有關藥物必須符合 3 項準則：(a)日本只有少於 5 萬名病人使用有關藥物；(b)適用於治療嚴重疾病，而且沒有替代藥物可供選擇；及(c)有科學理據支持需要研發該藥物。 	<ul style="list-style-type: none"> 該藥物主要適用於預防、診斷及治療指定的罕見疾病。 	<ul style="list-style-type: none"> 該藥物必須符合以下準則：(a)該藥物所治療的疾病在南韓的患者數目不多於 2 萬人，或該疾病在南韓無藥可治；及(b)該藥物的總產值或總銷貨值低於《指定孤兒藥規例》訂定的數額。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
指定罕見疾病藥物的制度(續)						
提供財務誘因及協助，以促進罕見疾病藥物的研發工作	<ul style="list-style-type: none"> 誘因包括財政資助／稅務減免、精簡審批程序令藥物得以盡快推出市場，以及為期 7 年的市場專賣權。 	<ul style="list-style-type: none"> 誘因包括為期 10 年的市場專賣權、研究資助，以及減收向當局申請批准在市場銷售有關藥物的費用。 	<ul style="list-style-type: none"> 誘因包括免收藥物的申請、評估及註冊費用。 	<ul style="list-style-type: none"> 誘因包括財政資助／稅務寬免、為期 10 年的市場專賣權，以及精簡審批程序令藥物得以盡快推出市場。 	<ul style="list-style-type: none"> 誘因包括為期 10 年的市場專賣權，以及病人可提出專案申請，在指定罕見疾病藥物獲准推出市場前申請使用有關藥物並向當局申請發還購置藥物的費用。 	<ul style="list-style-type: none"> 誘因包括減收本地研發藥物的申請費用，以及給予本地研發和進口罕見疾病藥物為期 6 年的市場專賣權。
指定罕見疾病藥物數目	<ul style="list-style-type: none"> 4 078 項 (截至 2017 年 5 月)。 	<ul style="list-style-type: none"> 1 805 項 (2000 年至 2016 年)。 	<ul style="list-style-type: none"> 287 項 (1998 年至 2013 年)。 	<ul style="list-style-type: none"> 318 項 (截至 2015 年 5 月)。 	<ul style="list-style-type: none"> 98 項 (截至 2017 年 1 月)。 	<ul style="list-style-type: none"> 並無相關資料。
獲准推出市場銷售的指定罕見疾病藥物數目	<ul style="list-style-type: none"> 614 項 (自 1983 年至今)。 	<ul style="list-style-type: none"> 128 項 (2000 年至 2016 年)。 	<ul style="list-style-type: none"> 144 項 (1998 年至 2013 年)。 	<ul style="list-style-type: none"> 238 項 (截至 2015 年 5 月)。 	<ul style="list-style-type: none"> 並無相關資料。 	<ul style="list-style-type: none"> 341 項 (截至 2016 年)。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
指定罕見疾病藥物的制度(續)						
向使用罕見疾病藥物的病人發還藥費	<ul style="list-style-type: none"> 藥費由(a)病人所參與的公營或私營保險計劃承保；及(b)病人付出部分費用。 	<ul style="list-style-type: none"> 按照個別成員國的醫療融資制度及發還安排發還藥費予病人。 	<ul style="list-style-type: none"> 病人如符合特定臨床準則，以使用藥物福利計劃附表 (Pharmaceutical Benefits Scheme Schedule)所列的罕見疾病藥物，可根據政府資助的藥物福利計劃 (Pharmaceutical Benefits Scheme) 獲發還部分藥費。 如病人罹患 8 項特定罕見疾病並符合指明的資格準則和病況，可根據救命藥計劃 (Life Saving Drugs Programme)獲免費提供 12 項昂貴的救命藥物；這些藥物因不符合成本效益準則而無法被列入藥物福利計劃附表。 	<ul style="list-style-type: none"> 根據醫療保險制度，病人使用獲准在市場銷售的罕見疾病藥物可獲發還藥費。 	<ul style="list-style-type: none"> 病人可就使用經中央健康保險署批核的用藥清單上的罕見疾病藥物，申請發還藥費。 若在使用有關藥物前提出申請並獲批准，可就不在清單上的藥物申請發還藥費。 	<ul style="list-style-type: none"> 若有關罕見疾病藥物獲列入南韓國民健康保險公團 (Korean National Health Insurance Service) 下的可獲發還藥費清單，病人可獲發還部分藥費。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
指定罕見疾病藥物的制度(續)						
涵蓋多少項香港藥物資助計劃下現涵蓋／將涵蓋的 7 項不常見疾病("7 項不常見疾病") ⁹	• 涵蓋全部 7 項不常見疾病。	• 涵蓋全部 7 項不常見疾病。	• 涵蓋全部 7 項不常見疾病。	• 涵蓋全部 7 項不常見疾病。	• 涵蓋全部 7 項不常見疾病。	• 涵蓋全部 7 項不常見疾病。
為診斷及治療罕見疾病患者而推行的其他支援措施						
為加深主要持份者對罕見疾病的認知及認識而提供有關資訊	• 由基因與罕見疾病資訊中心(Genetic and Rare Diseases Information Center)提供淺白易明的最新資訊。	• 透過 Orphanet 入門網站提供全面及最新的資訊。	• 沒有在全國政策框架下訂明。	• 透過網上資源中心(即日本難病情報中心)提供相關資訊。	• 衛生福利部透過特定網站及各項公眾教育計劃提供有關資訊。	• 透過入門網站(即 Helpline)提供有關資訊。
為及早識別罕見疾病而採取的措施	• 個別州份各自推行新生嬰兒篩查計劃。	• 個別成員國各自推行新生嬰兒篩查計劃。	• 由個別州份／領地各自推行新生嬰兒篩查計劃。	• 沒有在政府的政策框架下訂明。	• 新生嬰兒篩查計劃涵蓋 11 項先天性代謝疾病。	• 推行新生嬰兒篩查計劃。

⁹ 香港政府目前為 6 項溶小體儲積症(即高球氏症、龐貝氏症、一型/二型/六型黏多醣症，以及法柏氏症)的合資格患者提供藥物資助，亦已計劃透過關愛基金為陣發性血紅素尿症的合資格患者提供藥物資助。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
為診斷及治療罕見疾病患者而推行的其他支援措施(續)						
為協助罕見疾病患者獲取醫療服務而採取的措施	<ul style="list-style-type: none"> 於 2010 年通過《病患保護及可負擔醫療法》(Patient Protection and Affordable Care Act)，以廢除一些針對罕見疾病患者的歧視性醫療保險條款。¹⁰ 	<ul style="list-style-type: none"> 視乎個別成員國的政策框架而定。 	<ul style="list-style-type: none"> 沒有在全國政策框架下訂明。 	<ul style="list-style-type: none"> 病人只須分擔兩成醫療費用，分擔費用設有每月上限，限額由厚生勞動省釐定。 	<ul style="list-style-type: none"> 在全民健康保險計劃之下，指定罕見疾病患者可獲發還八成醫療及醫藥費用。低收入病患者可獲發還全數費用。 如台灣當地沒有相關罕見疾病的診斷服務，患者可獲提供津貼，赴海外地方接受診斷服務。 	<ul style="list-style-type: none"> 政府為罹患 133 項特定罕見疾病的低收入病人提供醫療開支補貼。 政府撥款於 4 個道(provinces)建立地區醫院網絡，專責為遺傳及罕見疾病患者提供有效的病人護理服務，以及加強提供相關疾病的輔導服務。

¹⁰ 部分持份者反對《病患保護及可負擔醫療法》，因為這項法例衍生多項問題，例如擴大承保範圍導致保險成本增加等。聯邦政府現正檢討醫療保險制度，以廢除該法例。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
為診斷及治療罕見疾病患者而推行的其他支援措施(續)						
為協助罕見疾病患者獲取社會服務而採取的措施	<ul style="list-style-type: none"> 沒有在政府的政策框架下訂明。 	<ul style="list-style-type: none"> 沒有在歐盟的政策框架下訂明。 	<ul style="list-style-type: none"> 沒有在全國政策框架下訂明。 	<ul style="list-style-type: none"> 透過難治／罕見疾病諮詢及支援中心為患者提供社會服務。 擴闊"障害者"的定義，使之涵蓋大部分指定難治／罕見疾病患者，並為他們提供相關的社會服務。 	<ul style="list-style-type: none"> 擴闊"身心障礙者"的定義，使之涵蓋指定罕見疾病的患者，並為他們提供相關的社會服務。 	<ul style="list-style-type: none"> 沒有在政府的政策框架下訂明。
設立病人資料庫／匯報制度	<ul style="list-style-type: none"> 有。透過全球罕見疾病患者數據儲存庫 (Global Rare Diseases Patient Registry Data Repository)，儲存由病人組織或研究人員設立的資料庫所載的病人資料。 	<ul style="list-style-type: none"> 有。各成員國各自設立病人資料庫。 	<ul style="list-style-type: none"> 聯邦政府沒有建立全面的罕見疾病資料庫。 	<ul style="list-style-type: none"> 有。 	<ul style="list-style-type: none"> 有。 	<ul style="list-style-type: none"> 有。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

	美國	歐洲聯盟	澳洲	日本	台灣	南韓
為診斷及治療罕見疾病患者而推行的其他支援措施(續)						
投放資源以進行關乎罕見疾病的研發工作	<ul style="list-style-type: none"> 國家衛生研究院(National Institutes of Health)轄下的罕見疾病研究辦公室(Office of Rare Diseases Research)負責推動有關罕見疾病的研發工作。 	<ul style="list-style-type: none"> 歐盟委員會資助歐洲各國與其他國家的機構聯手進行有關罕見疾病的研發工作。 	<ul style="list-style-type: none"> 澳洲政府贊助澳洲兒科監測組(Australian Paediatric Surveillance Unit)進行研究，就罕見兒童疾病進行全國監測。 社會人士一直要求當局採取協調有度的研究策略並提供針對性的研究撥款，以鼓勵就罕見疾病進行的研發工作。 	<ul style="list-style-type: none"> 厚生勞動省投放資源，以推展各種有關罕見疾病的研發項目。 	<ul style="list-style-type: none"> 衛生福利部提供誘因，鼓勵機構進行有關罕見疾病的研發工作。 	<ul style="list-style-type: none"> 衛生福利部透過以下方法推動有關罕見疾病的研究工作：(a)提供基礎支援(例如設立韓國基因突變數據庫(Korean Mutation Database)和設立多個臨床研究網絡)；及(b)領導基本的研究工作。

參考資料

香港

1. Food and Health Bureau. (2016) *Replies to initial written questions raised by Finance Committee Members in examining the Estimates of Expenditure 2016-17*. Available from: http://www.legco.gov.hk/yr15-16/english/fc/fc/w_q/fhb-h-e.pdf [Accessed May 2017].
2. GovHK. (2013) *Press Releases – LCQ 21: Treatment of rare diseases*. Available from: <http://www.info.gov.hk/gia/general/201307/10/P201307100483.htm> [Accessed May 2017].
3. GovHK. (2015) *Press Releases – LCQ 3: Rare diseases*. Available from: <http://www.info.gov.hk/gia/general/201505/06/P201505060526.htm> [Accessed May 2017].
4. Hong Kong Alliance for Rare Diseases. (2016) *Written Submission to the HKSAR Government in response to the Public Consultation for the 2017 Policy Address and 2017–18 Budget*. Available from: <http://www.legco.gov.hk/yr16-17/english/panels/ws/papers/wscb2-535-1-e.pdf> [Accessed May 2017].
5. *Hong Kong Alliance for Rare Diseases*. (2017) Available from: <http://www.hkard.org/> [Accessed May 2017].
6. *Minutes of Meeting of the Panel on Health Services of the Legislative Council*. (2014) 17 March. LC Paper No. CB(2)294/14-15.

澳洲

7. Australian Government Department of Health. (2016) *Life Saving Drugs Program*. Available from: <http://www.health.gov.au/lscp> [Accessed May 2017].
8. Department of Health, State of Western Australia. (2015) *WA Rare Diseases Strategic Framework 2015–2018*. Available from: <http://ww2.health.wa.gov.au/~media/Files/Corporate/Reports%20and%20publications/PDF/Rare-diseases-strategic-framework.aspx> [Accessed May 2017].

9. *The Australian Paediatric Surveillance Unit*. (2017) Available from: <http://www.apsu.org.au/> [Accessed May 2017].
10. Therapeutic Goods Administration. (2015) *Orphan drug program – Discussion paper*. Available from: <https://www.tga.gov.au/sites/default/files/consultation-orphan-drugs-program.pdf> [Accessed May 2017].
11. Therapeutic Goods Administration. (2016) *Consultation: Orphan drug program*. Available from: <https://www.tga.gov.au/sites/default/files/consultation-orphan-drug-program-161024.pdf> [Accessed May 2017].
12. Therapeutic Goods Administration. (2017) *Orphan drugs*. Available from: <https://www.tga.gov.au/orphan-drugs> [Accessed May 2017].
13. *Therapeutic Goods Regulations 1990*. (2017) Available from: <https://www.legislation.gov.au/Details/F2017C00008> [Accessed May 2017].

日本

14. Hayashi, S. and Umeda, T. (2008) *35 years of Japanese policy on rare diseases*. Available from: [http://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(08\)61393-8/fulltext](http://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(08)61393-8/fulltext) [Accessed May 2017].
15. *Japan Intractable Diseases Information Center*. (2017) Available from: <http://www.nanbyou.or.jp/english/index.htm> [Accessed May 2017].
16. Kanatani, Y. et al. (2017) *National Registry of Designated Intractable Diseases in Japan: Present Status and Future Prospects*. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5243159/> [Accessed May 2017].
17. Ministry of Health, Labour and Welfare. (2009) *Overview of Orphan Drug/Medical Device Designation System*. Available from: http://www.mhlw.go.jp/english/policy/health-medical/pharmaceuticals/orphan_drug.html [Accessed May 2017].
18. Ministry of Health, Labour and Welfare. (2014) *Orphan Designation System in Japan*. Available from: http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Presentation/2014/03/WC500164167.pdf [Accessed May 2017].

19. National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition. (2015) *List of Designated Orphan Drugs*. Available from: http://www.nibiohn.go.jp/nibio/part/promote/files/h2705kisyoiyaku-hyo1_english.pdf [Accessed May 2017].
20. Song, P. et al. (2013) *Rare diseases and orphan drugs in Japan: developing multiple strategies of regulation and research*. Available from: <http://www.tandfonline.com/doi/full/10.1517/21678707.2013.832201> [Accessed May 2017].
21. 厚生労働省：《難病対策》，2017年，網址：http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/ [於2017年5月登入]。
22. 厚生労働省：《難病の患者に対する医療等に関する法律の概要》，2016年，網址：<http://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-10900000-Kenkoukyoku/0000128881.pdf> [於2017年5月登入]。
23. 難病情報センター，2017年，網址：<http://www.nanbyou.or.jp/> [於2017年5月登入]。

南韓

24. Korea Centers for Disease Control and Prevention. (2017) *Helpline*. Available from: <http://helpline.nih.go.kr/cdchelp/index.gst> [Accessed May 2017].
25. Korea National Institute of Health. (2015) *Annual Report 2015*. Available from: <http://cdc.go.kr/CDC/cms/cmsFileDownload.jsp?fid=76&cid=71295&fieldName=attachGrp&index=2> [Accessed May 2017].
26. Ministry of Food and Drug Safety. (2016) *Korea Healthcare Strategy for the Improvement of Access*. Available from: http://apacasia.com/images/achievements/pdf/5th/ATIM_03_Kim.pdf [Accessed May 2017].
27. Ministry of Food and Drug Safety. (2017) *Drugs Approval Process*. Available from: <http://www.mfds.go.kr/eng/index.do?nMenuCode=100> [Accessed May 2017].

28. *Regulation on Designation of Orphan Drugs*. (2015) Available from: <http://www.mfds.go.kr/eng/eng/download.do;jsessionid=3raH2sprlwn6aC1R0OshBlr0JVxlp5lARyFD0wdnzcSDVSuS9Tw79yiSO1bBjbHC?boardCode=17839&boardSeq=70115&fileSeq=2> [Accessed May 2017].
29. World Health Organization. (2015) *Republic of Korea health system review*. Available from: http://www.wpro.who.int/asia_pacific_observatory/hits/series/korea_health_systems_review.pdf?ua=1 [Accessed May 2017].

台灣

30. National Health Insurance Administration. (2014) *Policy for reimbursing orphan drugs*. Available from: [http://www.nhi.gov.tw/Resource/webdata/27429_1_03_Policy%20for%20reimbursing%20orphan%20drugs_TWNHIA2014%20\(2\).pdf](http://www.nhi.gov.tw/Resource/webdata/27429_1_03_Policy%20for%20reimbursing%20orphan%20drugs_TWNHIA2014%20(2).pdf) [Accessed May 2017].
31. Orpha News Europe. (undated) *Taiwan Foundation for Rare Disorders*. Available from: <http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2009/doc/Taiwan.pdf> [Accessed May 2017].
32. 行政院衛生署國民健康局：《讓缺陷的生命不再遺憾－罕見疾病政策上路 10 年》，2010 年，網址：<http://health99.hpa.gov.tw/txt/PreciousLifeZone/print.aspx?TopIcNo=620&DS=1-life> [於 2017 年 5 月登入]。
33. 罕見疾病基金會，2017 年，網址：http://www.tfrd.org.tw/tfrd/intro_a [於 2017 年 5 月登入]。
34. 法務部全國法規資料庫：《罕見疾病防治及藥物法》，2015 年，網址：<http://law.moj.gov.tw/LawClass/LawContent.aspx?PCODE=L0030003> [於 2017 年 5 月登入]。
35. 法務部全國法規資料庫：《罕見疾病防治及藥物法施行細則》，2015 年，網址：<http://law.moj.gov.tw/LawClass/LawContent.aspx?PCODE=L0030004> [於 2017 年 5 月登入]。

36. 法務部全國法規資料庫：《罕見疾病醫療補助辦法》，2015年，網址：<http://law.moj.gov.tw/LawClass/LawAll.aspx?PCode=L0030031> [於2017年5月登入]。
37. 法務部全國法規資料庫，2017年，網址：<http://law.moj.gov.tw/Index.aspx> [於2017年5月登入]。
38. 國立中正大學社會福利研究所：《各國罕見疾病相關法案之比較研究》，2000年，網址：<http://www.cdc.gov.tw/uploads/files/430b2d95-a4b7-4d83-bbdd-73570d611ece.pdf> [於2017年5月登入]。
39. 衛生福利部中央健康保險署：《罕見疾病、血友病藥費專款項目之執行報告》，2014年，網址：http://www.mohw.gov.tw/MOHW_Upload/doc/%E7%BD%95%E8%A6%8B%E7%96%BE%E7%97%85%E8%88%87%E8%A1%80%E5%8F%8B%E7%97%85%E8%97%A5%E8%B2%BB%E5%B0%88%E6%AC%BE%E9%A0%85%E7%9B%AE%E4%B9%8B%E5%9F%B7%E8%A1%8C%E5%A0%B1%E5%91%8A_0044710001.pdf [於2017年5月登入]。
40. 衛生福利部中央健康保險署：《歷年來菸品健康福利捐補助罕見疾病等之醫療費用》，2017年，網址：[http://www.nhi.gov.tw/Resource/webdata/28117_2_%E7%BD%95%E8%A6%8B%E7%96%BE%E7%97%85%E7%AD%89%E9%86%AB%E7%99%82%E8%B2%BB%E7%94%A8\(1060310%E6%9B%B4%E6%96%B0\).pdf](http://www.nhi.gov.tw/Resource/webdata/28117_2_%E7%BD%95%E8%A6%8B%E7%96%BE%E7%97%85%E7%AD%89%E9%86%AB%E7%99%82%E8%B2%BB%E7%94%A8(1060310%E6%9B%B4%E6%96%B0).pdf) [於2017年5月登入]。

歐洲聯盟

41. Belgian Health Care Knowledge Centre. (2009) *Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs*. Available from: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/policies_orphan_en.pdf [Accessed May 2017].
42. Commission of the European Communities. (2008) *Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges*. Available from: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf [Accessed May 2017].

43. European Commission. (2014) *Implementation report on the Commission Communication on Rare Diseases: Europe's challenges and Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases*. Available from: https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_en.pdf [Accessed May 2017].
44. European Commission. (2016) *Inventory of Union and Member State incentives to support research into, and the development and availability of, orphan medicinal products – State of Play 2015*. Available from: http://ec.europa.eu/health/sites/health/files/files/orphan_and/doc/orphan_inv_report_20160126.pdf [Accessed May 2017].
45. European Commission. (2017) *Rare diseases – Policy*. Available from: https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en [Accessed May 2017].
46. European Medicines Agency. (2017a) *Orphan designation*. Available from: http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp&mid=WC0b01ac0580b18a41 [Accessed May 2017].
47. European Medicines Agency. (2017b) *Orphan Medicines Figures 2000 – 2016*. Available from: http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Other/2015/04/WC500185766.pdf [Accessed May 2017].
48. European Union Committee of Experts on Rare Diseases. (2014) *2014 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe*. Available from: http://www.eucerd.eu/?page_id=163 [Accessed May 2017].
49. Official Journal of the European Communities. (1999) *Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products*. Available from: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF> [Accessed May 2017].

50. Official Journal of the European Union. (2009) *Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02)*. Available from: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF> [Accessed May 2017].

美國

51. California Department of Public Health. (2017) *California Newborn Screening Program*. Available from: <http://www.cdph.ca.gov/programs/NBS/pages/default.aspx> [Accessed May 2017].

52. California Healthcare Institute. (2014) *Combating Rare Diseases in the 21st Century*. Available from: http://www.chi.org/wp-content/uploads/2014/02/2014-02-Rare-Disease-Brochure_Final-2.20.14.pdf [Accessed May 2017].

53. Everylife Foundation for Rare Diseases. (undated) *Supporting Rare Disease Patients Through State Policy*. Available from: http://www.womeningovernment.org/sites/default/files/document/event_s/Julia%20Jenkins%20-%20Rare%20Disease.pdf [Accessed May 2017].

54. National Institutes of Health. (2016) *FAQs About Rare Diseases*. Available from: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/pages/31/faqs-about-rare-diseases> [Accessed May 2017].

55. *National Institutes of Health*. (2017) Available from: <https://www.nih.gov/> [Accessed May 2017].

56. National Organization for Rare Disorders. (2016a) *State Report Card*. Available from: <http://rareaction.org/wp-content/uploads/2016/12/nord-ran-2016-state-report-card.pdf> [Accessed May 2017].

57. National Organization for Rare Disorders. (2016b) *What is a rare disease?* Available from: http://cdn.rarediseases.org/wordpresscontent/wp-content/uploads/2014/11/NRD-1008-FactSheet_5.pdf [Accessed May 2017].

58. Orphanet. (2017) *Orphan drugs in the United States of America*. Available from: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=EN&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANDRUGS_USA [Accessed May 2017].
59. *Rare Diseases Act of 2002*. (2002) Available from: <https://history.nih.gov/research/downloads/PL107-280.pdf> [Accessed May 2017].
60. United States Food and Drug Administration. (2013) *Rare Diseases and FDA: Perspectives from the Office of Orphan Products Development (OOPD)*. Available from: <http://www.irdirc.org/wp-content/uploads/2013/06/Katherine-Needleman.pdf> [Accessed May 2017].
61. United States Food and Drug Administration. (2017a) *e-CFR 21 PART 316 Orphan Drug & the Orphan Drug Act 1983*. Available from: <https://www.fda.gov/ForIndustry/DevelopingProductsforRareDiseasesConditions/HowtoapplyforOrphanProductDesignation/ucm124562.htm> [Accessed May 2017].
62. United States Food and Drug Administration. (2017b) *Office of Orphan Products Development*. Available from: <https://www.fda.gov/AboutFDA/CentersOffices/OfficeofMedicalProductsandTobacco/OfficeofScienceandHealthCoordination/ucm2018190.htm> [Accessed May 2017].

其他

63. De Vrueth, R. et al. (2013) *Priority Medicines for Europe and the World: "A Public Health Approach to Innovation" – Background Paper 6.19 Rare Diseases*. Available from: http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf [Accessed May 2017].
64. Pacific Bridge Medical. (2014) *Orphan Drugs in Asia 2014 - Guidelines and Regulatory Requirements To Help Orphan Drug Products Enter the Asian Market*. Available from: <http://www.pacificbridgemedical.com/wp-content/uploads/2015/04/Orphan-Drugs-in-Asia-2014.pdf> [Accessed May 2017].

65. Shafie, A. et al. (2016) *State of rare disease management in Southeast Asia*. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4969672/> [Accessed May 2017].
66. Song, P. et al. (2012) *Rare diseases, orphan drugs, and their regulation in Asia: Current status and future perspectives*. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4204590/> [Accessed May 2017].

立法會秘書處
資訊服務部
資料研究組
2017年5月12日
電話：2871 2143

資料便覽為立法會議員及立法會轄下委員會而編製，它們並非法律或其他專業意見，亦不應以該等資料便覽作為上述意見。資料便覽的版權由立法會行政管理委員會("行政管理委員會")所擁有。行政管理委員會准許任何人士複製資料便覽作非商業用途，惟有關複製必須準確及不會對立法會構成負面影響，並須註明出處為立法會秘書處資料研究組，而且須將一份複製文本送交立法會圖書館備存。本期資料便覽的文件編號為 FS06/16-17。