

# 罕而不孤! 談台灣罕病病友與其家庭面臨的諸多挑戰

文 | Jimmy Chen, 益普索專案經理, Ipsos Taiwan

罕見疾病患者人數稀少，藥物研發成本高昂，診斷過程複雜，臨床試驗的執行和數據蒐集難度 高，且給付機制也相對困難，因此，願意投入此領域的藥廠並不多。然而，台灣獨特的環境使罕病治療成為國際上的重要基地。台灣是全球第五個立法保障罕病患者的國家，並陸續頒布了一系列相關法規，包括「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」以及「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」等，這些立法內容結合了罕病防治與罕藥法，更為世界首屈一指。為避免健保總額制度下用於罕病的預算不足，2005年起健保特別設立了「罕病專款」，每年撥出固定經費用於罕病治療，2022 年約達 87 億元<sup>1</sup>。因此，台灣在罕病照護和治療方面的豐富經驗，已成為國際間爭相學習的典範。

近年來，國內外各大藥廠紛紛投入罕見疾病藥物的研發，並相繼獲得國際認證（如美國食品藥物管理局（U.S. Food and Drug Administration，FDA）和歐洲聯盟執行委員會（European Commission，EC）），這對於患者而言，無疑是一大福音。截至 2023 年 10 月，政府公告的罕見疾病種類共有 245 種，對應的罕見疾病藥物共有 140 種；其中 76 種獲得健保給付，可治療 40 種罕見疾病，每年有超過千名患者受益，不僅改善了病患的健康與生活品質，甚至挽救了他們的生命<sup>2</sup>。

罕見疾病患者數量少，透過深度訪談從病人角度出發，解析病患旅程，協助藥廠找出醫病方向

近年來，強調「以病人為中心」（patient centricity）的理念愈發重要。益普索透過一對一的深度訪談，了解台灣醫師與病友對於罕病患者未滿足需求和各層面負擔的看法。從「病患旅程」（patient journey）的角度，完整解析病患從症狀出現、尋求醫療協助、檢測、疾病確診、治療目標設定、治療方式選擇、治療期待、治療效果、生活負擔、未滿足需求到未來治療期待等各個階段，探討醫師與病友在治療目標與期望方面的差異。這些分析綜合出對未來台灣醫療市場研究的啟發，為藥廠提供以下幾個方向，以更好地支持罕見疾病的醫療需求。

- 確診前病患旅程漫長，疾病低認知度導致病人延誤就醫，症狀持續惡化

多數病友在出現症狀初期就醫時，往往僅能獲得針對症狀的治療，無法得知病因與病名，需要數個月甚至數年才能確診。

例如，全身性肌無力症（gMG）與陣發性夜間血紅素尿症（PNH）的病友在訪談中表示，根據醫師的看診經驗，病人一般需要 3-4 個月的時間才能確診；甚至有病友經歷了兩年多的時間，才在多次轉院和重複檢查後確診。

<sup>1</sup> 益普索 | 罕而不孤! 談台灣罕病病友與其家庭面臨的諸多挑戰

- 旁科醫師對罕見疾病認知度不足、罕病診斷不易，部分病友可能甚至沒有被確診  
罕見疾病低認知度不僅發生在一般大眾身上，醫師也有可能無法有效辨識罕見疾病。例如全身性的肌無力症 ( gMG ) 病友輾轉看了兩三間醫院的眼科、中醫，直到半年後病情惡化急診住院後來才被轉診到神經內科檢查進一步確診；又或是透過低磷酸酯酶症 ( HPP ) 的醫師調查中，發現非主要治療的專科醫師聽過該疾病的知曉度僅 7 成，且對於該疾病非常不熟悉。由於診斷方式有限，輔助診斷的能力也受限，不僅影響病友的確診，還可能錯過最佳治療時機，導致病情惡化。此外，這些限制還會使罕見疾病的實際患病人數被低估，進而影響病友獲得適當藥物治療的機會。
- 社會大眾對罕病的認知低，容易導致對病友的誤解，增加病友心理、社交和工作層面的負擔  
病友指出，除了藥物選擇及效果有限之外，普遍民眾對於罕見疾病認知缺乏而導致的歧視與缺乏同理心，是最需要被改變的。
- 現有藥物選擇及治療效果有限，盼國外藥品盡速引進並取得健保給付  
對醫師而言，目前現有藥物在效果、副作用和感染風險方面仍有改善的空間，認為目前缺乏更有效的藥物。他們期待國外已核准的藥物能盡速引進台灣，並希望健保給付納入更多藥物，以提供病人更多治療選擇。

因此，如何加速罕病診斷，避免延誤治療，提供創新療法和更多藥物選擇，以及提高大眾的認知，減少對病友的誤解並給予更多情感支持，這些都是未來台灣藥廠應與各界攜手合作，為國內病友提供更好照護的方向。

同時，在藥品效益評估階段應更重視患者意見，目前台灣的醫療科技評估 ( HTA ) 流程主要仍圍繞在支付者、醫界和政府官員身上。因此，以病患為中心，將患者的聲音納入藥品效益的決策至關重要，讓罕病患者的聲音被聽見、被採納，是台灣未來應努力的方向。

## 參考文獻

- 罕病基金會 [https://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare\\_a#](https://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_a#)

## Ipsos 益普索市場研究

Ipsos 是全球頂尖的專業市場調查研究機構，在全球九十個國家及地區設有分公司，在挖掘顧客經驗，執行品牌行銷調查，我們具有創新的思維與先進的科技。我們是世界頂尖企業執行長最信賴的企業顧問，我們也有熟悉各產業的專家協助測量、模擬和管理顧客與員工關係。

想了解更多資訊，請參考 <https://www.ipsos.com/en-tw/solution/overview#category3>

或洽詢我們的研究團隊

研究總監 Olivia Chen 陳薇如

02 2701-7278 ext.156 [oliviawr.chen@ipsos.com](mailto:oliviawr.chen@ipsos.com)

專案經理 Jimmy Chen 陳奕柜

02 2701-7278 ext.150 [jimmyeg.chen@ipsos.com](mailto:jimmyeg.chen@ipsos.com)

