



立法會秘書處
資料研究組

資料便覽

選定地方罕見疾病政策的 補充資料

FS06/16-17

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 此資料便覽更新資料研究組於 2017 年 5 月 12 日以同一標題發表的資料便覽，⁴ 就香港、美國、歐洲聯盟(下稱"歐盟")、澳洲、日本、台灣及南韓等地方的罕見疾病政策框架提供額外資料。這些資料包括：(a)導致就罕見疾病藥物立法的背景；(b)各醫療系統就發還藥費而訂定及控制罕見疾病藥物價格的機制；(c)接受醫療費用資助的罕見疾病患者數目及所帶來的開支；及(d)罕見疾病政策的

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 Vruet, R. et al (2013)、Shafie, A. et al (2016) 及 Song, P. et al (2012)。

³ 請參閱 De Vruet, R. et al (2013)。

⁴ 資料研究組於 2017 年 5 月 12 日發表題為"選定地方罕見疾病政策的補充資料"的資料便覽，研究美國、歐洲聯盟、澳洲、日本、台灣及南韓等地方多年來為應對罕見疾病患者所面對的種種問題而制訂的政策。

近期發展。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。比較其罕見疾病政策特點的摘要表載列於**附表**。

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⁵ 患者接受酵素替代療法。政府將推行一項新計劃，透過關愛基金的援助項目，自 2017 年 8 月起向罹患陣發性夜間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。⁶

3. 所研究的海外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。這些地方除各自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罕見

⁵ 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。

⁶ 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)。

疾病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。

罕見疾病的定義

3.2 上述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。美國及南韓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 2 萬人或以下)；歐盟、澳洲及台灣以每 1 萬人中有多少名患者作為罕見疾病的界定準則(歐盟及澳洲是每 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，患者人數少於總人口 0.1% 的病症即列為罕見疾病。此外，日本和台灣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 美國是首個制定特定法例(即《孤兒藥品法》(Orphan Drug Act))的地方，藉以推動藥品業界研發罕見疾病藥物。《孤兒藥品法》載有條文，以訂定指定某藥物為罕見疾病藥物的準則，以及在研發及申請審批藥物的過程中向藥廠提供的誘因和協助，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。香港政府推行的藥物資助計劃現涵蓋或將涵蓋共 7 項不常見疾病。上述海外地方的指定罕見疾病藥物的制度，涵蓋當中全部 7 項不常見疾病。⁷

3.4 上述海外地方亦向藥廠提供誘因，以解決罕見疾病"無藥可醫、無方可治"的困境。上述海外地方向藥廠所提供的誘因一般包括：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。

3.5 上述海外地方在設立指定罕見疾病藥物的制度後，當地的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

⁷ 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。

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 6 月，指定罕見疾病藥物數目高達 4 171 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藥品少於 10 項。

訂定及控制罕見疾病藥物價格的機制

3.6 日本、台灣、南韓、澳洲及一些歐盟成員國已就罕見疾病藥物的定價各自設立機制，從而計算病人在其國民醫療保險或公共醫療系統下獲發還的藥費。上述海外地方就新列入用藥清單的罕見疾病藥物，在訂定價格時所考慮的因素包括：(a)市場上是否有替代產品及替代產品的價格；(b)與現有類似產品相比，該產品的創新程度或療效／用處；及(c)該產品在所參考的海外國家的價格。

3.7 舉例而言，在台灣，中央健康保險署用藥清單上的罕見疾病藥物價格，是根據該藥物在 10 個參考國家的價格的中位數訂定，而對於已在台灣進行療效及安全臨床試驗的突破性創新產品，價格會加算一成。在日本，就新的罕見疾病藥物發還的款額，是參考現有同類藥物的價格，以及若該新藥被視為較現有藥物有更高療效，價格會加算一至兩成。若市場上並無類似產品，發還款額根據成本會計方法訂定。不論是根據哪一種方法計算，若計算出的價格與 4 個參考國家的藥物價格之間出現重大差距，當局會就所計算出的價格作出調整。

3.8 相比之下，在美國，罕見疾病藥物的價格由藥廠訂定。不過，聯邦政府及州政府已推出措施，控制醫療援助計劃 (Medicaid)⁸ 就處方藥所發還的款項。這些價格管制措施包括(a)要求藥廠就處方藥的價格提供回扣；及(b)就有多個來源的指定處方藥物訂定發還款額的上限。

為支援罕見疾病患者而推行的其他措施

3.9 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

⁸ 醫療援助計劃是一項須經過資產入息審查的福利計劃，協助低收入並擁有較少資產的個人及家庭支付其醫療費用。該計劃由州政府負責管理，其經費則同時由聯邦政府及州政府提供。

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；⁹ 及(d)投放資源以進行有關罕見疾病的研發工作。此外，日本和台灣均在其罕見疾病政策框架下採取措施，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。

觀察所得

3.10 在是次研究所涵蓋的海外地方當中，日本及台灣已制訂全面的政策框架，把罕見疾病患者的醫療及社會服務需要納入其中。在美國、歐盟及南韓，罕見疾病政策聚焦於應對病人的醫療護理需要及推動有關罕見疾病的研發工作。相對而言，澳洲所制訂的罕見疾病政策，以推動罕見疾病藥物的研發工作為目標。因此，社會人士一直要求澳洲聯邦政府就罕見疾病制訂全面的全國計劃。

3.11 雖然上述海外地方的罕見疾病政策涵蓋不同的範圍，焦點各有不同，但由於有更多罕見疾病藥物在設立指定罕見疾病藥物的制度後可供出售，各地的罕見疾病患者因而受惠。日本、台灣、南韓及澳洲亦已推出措施，資助病人(特別是低收入人士)的醫藥及／或醫療費用。此舉有助罕見疾病患者更容易獲取昂貴的藥物及治療。

⁹ 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

| | 香港 | 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 | • 並沒有就罕見疾病訂定正式定義。 | • 患者人數少於總人口 0.1%。 | • 在 1 萬人中少於 1 人 (即少於 0.01%)。 | • 患者人數為 2 萬人或以下。 |
| 在指定某病症屬罕見疾病時考慮的其他準則 | • 並不適用。 | • 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。 | • 並無指明。 |
| 當地人口罹患的罕見疾病數目／指定罕見疾病數目 | • 並無相關資料。 | • 330 項指定難治／罕見疾病。 | • 216 項指定罕見疾病。 | • 超過 133 項罕見疾病。 |
| 罕見疾病患者人數 | • 並無相關資料。 | • 截至 2015 年年底，指定難治／罕見疾病患者人數為 943 460 人。 | • 在 2015 年，指定罕見疾病患者人數為 7 625 人。 | • 在 2013 年，罕見疾病患者人數估計為 50 萬人。 |

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 美國 | 歐洲聯盟 | 澳洲 |
|------------------------|---|--|--|
| 罕見疾病的定義及普遍程度(續) | | | |
| 按照患病率界定何謂罕見疾病 | <ul style="list-style-type: none"> 患者人數少於 20 萬人。 | <ul style="list-style-type: none"> 在 1 萬人中少於 5 人。 | <ul style="list-style-type: none"> 在 1 萬人中少於 5 人。¹⁰ |
| 在指定某病症屬罕見疾病時考慮的其他準則 | <ul style="list-style-type: none"> 並無指明。 | <ul style="list-style-type: none"> 並無指明。 | <ul style="list-style-type: none"> 並無指明。 |
| 當地人口罹患的罕見疾病數目／指定罕見疾病數目 | <ul style="list-style-type: none"> 約 7 000 項罕見疾病。 | <ul style="list-style-type: none"> 約 5 000 至 8 000 項罕見疾病。 | <ul style="list-style-type: none"> 並無相關資料。 |
| 罕見疾病患者人數 | <ul style="list-style-type: none"> 罕見疾病患者人數介乎 2 500 萬至 3 000 萬人。 | <ul style="list-style-type: none"> 罕見疾病患者人數約為 3 000 萬人。 | <ul style="list-style-type: none"> 在 2015 年，罕見疾病患者人數估計為 120 萬人。 |

¹⁰ 澳洲政府衛生部於 2017 年 7 月在其指定罕見疾病藥物制度下修改就罕見疾病患病率所訂的準則，讓更多病理情況可被歸類為罕見疾病的病理情況。在此之前，有關的準則訂於"在任何時間，在澳洲罹患此病的人數不多於 2 000 人"。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 香港 | 日本 | 台灣 | 南韓 |
|-------------|--|--|--|--|
| 政策框架 | | | | |
| 負責機關 | <ul style="list-style-type: none"> 食物及衛生局。 | <ul style="list-style-type: none"> 厚生勞動省。 | <ul style="list-style-type: none"> 衛生福利部。 | <ul style="list-style-type: none"> 衛生福利部及食品藥物安全部。 |
| 相關法例 | <ul style="list-style-type: none"> 並無就罕見疾病／不常見疾病制定專項法例。 | <ul style="list-style-type: none"> 經修訂的《藥事法》及《2014年難治／罕見疾病患者醫療及社會支援法》。 | <ul style="list-style-type: none"> 於2000年實施的《罕見疾病防治及藥物法》。 | <ul style="list-style-type: none"> 經修訂的《藥事法》及《2015年罕見疾病防治法》。 |
| 導致立法的背景 | <ul style="list-style-type: none"> 並不適用。 | <ul style="list-style-type: none"> 《藥事法》於1993年予以修訂，以應對下述事宜：(a)當地只有少量與罕見疾病藥物相關的研究活動；及(b)缺乏治療罕見疾病的藥物。 日本於2011年進行政策檢討，以檢視難治／罕見疾病患者是否獲提供全面及公平的支援後，於2014年制定《難治／罕見疾病患者醫療及社會支援法》。 | <ul style="list-style-type: none"> 當時，罕見疾病患者所支付的藥物和治療費用並不涵蓋在全民健康保險計劃¹¹範圍內，除非有關的罕見疾病已被界定為主要嚴重疾病。鑒於罕見疾病患者無力負擔昂貴的藥物和治療，主要持份者曾要求政府加強對這些病患者提供的支援。台灣政府因應這些持份者的訴求而實施《罕見疾病防治及藥物法》。 | <ul style="list-style-type: none"> 《藥事法》於2001年予以修訂，為韓國罕見疾病藥物中心(Korea Orphan Drug Center)的運作提供法律依據，包括批准向罕見疾病患者售賣診斷及治療所需的藥物，以確保他們盡可能獲得最佳的治療。 《罕見疾病防治法》於2015年制定，以完善支援罕見疾病患者的政策。 |

¹¹ 全民健康保險計劃是一項強制性社會保險計劃，以支付台灣民眾的醫療及藥物費用。該計劃的資金來自受保人、僱主及政府所付的保費。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 美國 | 歐洲聯盟 | 澳洲 |
|----------------|--|---|---|
| 政策框架(續) | | | |
| 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)。 |
| 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"> 經修訂的《治療用品規例》(Therapeutic Goods Regulations)。 |
| 導致立法的背景 | <ul style="list-style-type: none"> 《孤兒藥品法》於 1983 年獲通過，以應對藥廠由於欠缺投資開發罕見疾病藥物的誘因，以致市場上缺乏治療罕見疾病的藥物。 《罕見疾病法》於 2002 年制定，賦權國家衛生研究院(National Institutes of Health)¹² 轄下的罕見疾病研究辦公室(Office of Rare Diseases Research)推動有關罕見疾病的研發工作，並由該研究院成立資訊中心，為持份者提供罕見疾病的相關資訊。 | <ul style="list-style-type: none"> 《歐洲聯盟孤兒藥品規例》於 1999 年予以制定，以在歐盟及個別成員國的層面促進罕見疾病藥物的研發工作。 | <ul style="list-style-type: none"> 《治療用品規例》於 2001 年予以修訂，就於澳洲設立指定罕見疾病藥物制度訂定條文。該制度旨在透過向藥廠提供誘因，鼓勵藥廠註冊其罕見疾病藥物，並消除可能令藥廠不願註冊的障礙，讓澳洲人民能使用所需的罕見疾病藥物。 |

¹² 國家衛生研究院是衛生與公眾服務部轄下的機關，負責領導及指導有關改善國民健康的研究計劃。國家衛生研究院由 27 間研究機構及中心組成，各機構及中心均推行其特定的研究項目。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 香港 | 日本 | 台灣 | 南韓 |
|----------------|--|---|--|--|
| 政策框架(續) | | | | |
| 政策範疇 | <ul style="list-style-type: none"> • 預防和減少由初生嬰兒代謝病而引起的嚴重健康問題。 • 為罹患特定罕見疾病／不常見疾病的合資格病人提供藥物資助。 | <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 |
|----------------|--|--|---|
| 政策框架(續) | | | |
| 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。 |

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 香港 | 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"> 並不適用因香港沒有指定罕見疾病藥物的制度。 | <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為 2 萬人或以下；及(b)該疾病在南韓無藥可治或該藥物在安全或療效方面較現有替代藥物有顯著改進。 |
| 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"> 並不適用。 | <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"> 誘因包括減收有關研發藥物的申請費用，以及加快就批准在市場銷售該藥物的審批程序。 |
| 指定罕見疾病藥物數目 | <ul style="list-style-type: none"> 並不適用。 | <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"> 並不適用。 | <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 |
|--------------------------|---|--|---|
| 指定罕見疾病藥物的制度(續) | | | |
| 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"> 有關準則包括：(a)該藥物擬治療、預防或診斷危及生命或令身體嚴重衰弱的病理情況；(b)在 1 萬人當中，罹患該病理情況的人少於 5 人，或除非相關費用獲減免，否則供應該藥物並沒有商業價值；及 (c)並無類似藥物已獲註冊，或該藥物較已註冊藥物的療效更顯著。 |
| 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。 |
| 指定罕見疾病藥物數目 | <ul style="list-style-type: none"> 4 171 項 (截至 2017 年 6 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)。 |
| 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"> 625 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)。 |

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 香港 | 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"> 並不適用。儘管如此，香港政府向罹患 6 項指定的溶小體儲積症¹³ 的合資格患者提供藥物資助。自 2017 年 8 月起，罹患陣發性夜間血紅素尿症的合資格患者會在關愛基金下獲提供藥物資助。 | <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)¹⁴ 下的可獲發還藥費清單，病人可獲發還部分藥費。 |
| 香港藥物資助計劃下現涵蓋／將涵蓋的 7 項不常見疾病 | <ul style="list-style-type: none"> 藥物資助計劃涵蓋上述 7 項不常見疾病。 | <ul style="list-style-type: none"> 日本、台灣及南韓的指定罕見疾病藥物的制度均涵蓋全部 7 項不常見疾病。 | | |

¹³ 該 6 項指定的溶小體儲積症為高球氏症、龐貝氏症、一型／二型／六型黏多醣症，以及法柏氏症。

¹⁴ 南韓國民健康保險公團是衛生福利部轄下一個半政府機構，負責營運及管理該國的國民健康保險系統。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 美國 | 歐洲聯盟 | 澳洲 |
|----------------------------|---|---|--|
| 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。 |
| 香港藥物資助計劃下現涵蓋／將涵蓋的 7 項不常見疾病 | <ul style="list-style-type: none"> 美國、歐盟及澳洲的指定罕見疾病藥物的制度均涵蓋全部 7 項不常見疾病。 | | |

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 香港 | 日本 | 台灣 | 南韓 |
|--------------------|--|--|---|--|
| 罕見疾病藥物的定價機制 | | | | |
| 定價機制 | <ul style="list-style-type: none"> 醫院管理局遵從載於其《採購及物料管理手冊》的現行指引，在合適的情況下通過競投的招標程序採購藥物，並按最物有所值的原則評選標書。 在有理據進行磋商的情況下，醫院管理局會與準投標者／供應商就價格、條款及條件、售後支援及其他增值服務等事項展開磋商。 | <ul style="list-style-type: none"> 根據全國性醫療保險制度，就新藥發還的款額，是參考現有同類藥物的價格已訂定。若該新藥被視為較現有藥物有更高療效，價格會加算一至兩成。 若市場上並無類似產品供應，發還款額是根據成本會計方法訂定。 不論是根據哪一種方法計算，若計算出的價格與 4 個參考國家的藥物價格之間出現重大差距，當局會就所計算出的價格作出調整。¹⁵ | <ul style="list-style-type: none"> 就被列入中央健康保險署用藥清單上的新藥，若該藥物被歸類為突破性創新產品，其價格按 10 個參考國家藥價的中位數訂定。^{16, 17} 若產品在台灣已進行療效及安全方面的臨床試驗，價格會加算一成。 若新產品的療效只較類似產品稍見改善，或兩者的療效相若，該新產品的價格上限須定於 10 個參考國家藥價的中位數。¹⁸ 若按照上述機制釐定的藥物價格較供應商的成本為低，則視乎每月發還藥費的總額，會在 10 個參考國家藥價的中位數之上加算最多兩成。 | <ul style="list-style-type: none"> 就被列入國民健康保險公團(Korean National Health Insurance Service)可獲發還藥費清單的新藥，其定價為國內替代藥物的加權平均價格。 若國內並沒有替代藥物可予供應，該藥物的價格按國民健康保險公團與供應藥廠進行的磋商釐定，並須參照 (a)類似藥物在 7 個參考國家當中的最低價或平均價；¹⁹ 或(b)國民健康保險公團與有關藥廠所簽訂的風險分擔協議。²⁰ |

¹⁵ 該 4 個參考國家為美國、英國、德國及法國。

¹⁶ 該 10 個參考國家為：英國、德國、日本、瑞士、美國、比利時、澳洲、法國、瑞典及加拿大。

¹⁷ 如台灣是首個引入該新藥的市場，該藥物的價格將會按照市場價、成本會計方法，或 10 個參考國家的類似產品的價格釐定。

¹⁸ 釐定藥物價格的方法包括該藥物在 10 個參考國家中的最低價格，以及該藥物在原產地的價格。

¹⁹ 該 7 個參考國家為：美國、日本、英國、德國、法國、瑞士及意大利。

²⁰ 舉例而言，國民健康保險公團可豁免藥廠在銷售其新藥前進行有關成本效益的測試。不過，若該新藥證實對罕見疾病患者無效，藥廠須分擔責任，例如向國民健康保險公團退回涉及該新藥的有關開支。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 美國 | 歐洲聯盟 | 澳洲 |
|-----------------------|--|---|---|
| 罕見疾病藥物的定價機制(續) | | | |
| 定價機制 | <ul style="list-style-type: none"> 藥物價格由藥廠釐定。 然而，聯邦政府及州政府已推出措施，以控制醫療援助計劃 (Medicaid Programme) 就處方藥物所發還的費用。舉例而言，藥廠按照醫療援助藥費回扣計劃 (Medicaid Drug Rebate Programme) 就處方藥物的價格提供回扣。²¹ 此外，在聯邦政府退款上限計劃 (Federal Upper Limit Programme) 下，就有多個來源的指定藥物，設定發還款額的上限，²² 以控制醫療援助計劃就病人使用相關藥物所發還的費用。 | <ul style="list-style-type: none"> 各歐盟成員國就訂定及控制罕見疾病藥物發還藥費所制訂的機制各有不同。一般而言，藥物的價格可由藥廠釐定，或由各成員國的負責當局與藥廠經磋商後訂定。 負責當局在釐定罕見疾病藥物的價格時，所考慮的因素包括：(a)其藥效及成本效益；(b)現時有否替代藥物及其價格；(c)該藥物在其他國家的售價；及(d)有關藥物的創新程度。 | <ul style="list-style-type: none"> 列於藥物福利計劃附表 (Pharmaceutical Benefits Scheme Schedule) 的罕見疾病藥物的價格包含：(a)藥劑師採購有關藥物的成本，計算方法是核准的出廠價格²³ 加上批發商的收費；(b)指定水平的藥房收費；(c)指定水平的配發藥物費用；及 (d)藥劑師獲准收取的其他費用。 |

²¹ 退款額按藥物所屬類別而各有不同。舉例而言，就創新的藥物而言，有關藥物的每個單位的退款額，是按每個單位的平均製造商價格 (average manufacturer price) 的 23.1% 或按每個單位的平均製造商價格與最佳價格之間的差價，在兩者中取較高數值，並以消費物價指數作出相關調整。請參閱 Medicaid.gov (2017)。

²² 就有多個來源，並可於全國的零售社區藥房購買的藥物，聯邦政府退款上限訂定為不少於就該產品最近呈報的每月平均製造商價格的加權平均值的 175%。

²³ 藥物的出廠價格由藥廠及負責當局經磋商而定。所採用的定價方法，因應擬列入藥物福利計劃附表的藥物類別而有所不同。舉例而言，若市場上並無類似產品供應，當局慣常採用"成本加成法"(cost plus method)就新產品定價。另一方面，如有關藥物與其他已列於藥物福利計劃附表的藥物的安全性及成效相類似，則會採用參考價格 (reference pricing) 的方法。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 香港 | 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 | | | | |
| 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 | <ul style="list-style-type: none"> 沒有在現行政策下訂明。 | <ul style="list-style-type: none"> 透過網上資源中心(即日本難病情報中心)提供相關資訊。 | <ul style="list-style-type: none"> 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。 | <ul style="list-style-type: none"> 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 | <ul style="list-style-type: none"> 初生嬰兒代謝病篩查先導計劃涵蓋 24 項先天性代謝病。 | <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"> 新生嬰兒篩查計劃涵蓋 11 項先天性代謝疾病。 | <ul style="list-style-type: none"> 推行新生嬰兒篩查計劃。 |
| 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"> 香港政府將 7 項不常見疾病納入其藥物資助計劃內。²⁴ | <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。 |

²⁴ 如上文所述，該 7 項不常見疾病為高球氏症、龐貝氏症、一型／二型／六型黏多醣症、法柏氏症，以及陣發性夜間血紅素尿症。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 美國 | 歐洲聯盟 | 澳洲 |
|----------------------------------|---|---|---|
| 為診斷及治療罕見疾病患者而推行的其他支援措施(續) | | | |
| 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 | <ul style="list-style-type: none"> 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。 | <ul style="list-style-type: none"> 透過 Orphanet 入門網站提供全面及最新的資訊。 | <ul style="list-style-type: none"> 沒有在全國政策框架下訂明。 |
| 為及早識別罕見疾病而採取的措施 | <ul style="list-style-type: none"> 個別州份各自推行新生嬰兒篩查計劃。 | <ul style="list-style-type: none"> 個別成員國各自推行新生嬰兒篩查計劃。 | <ul style="list-style-type: none"> 由個別州份／領地各自推行新生嬰兒篩查計劃。 |
| 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。²⁵ | <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"> 救命藥計劃 (Life Saving Drugs Programme)向合資格的罕見疾病患者提供全額資助，讓他們可使用 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。罹患 8 項特定罕見疾病，並符合指明的資格準則和病況的病人才可獲得資助。 |

²⁵ 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)

| | 香港 | 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"> 沒有在現行政策下訂明。 | <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"> 沒有在現行政策下訂明。 | <ul style="list-style-type: none"> 有。 | <ul style="list-style-type: none"> 有。 | <ul style="list-style-type: none"> 有。 |
| 投放資源以進行關乎罕見疾病的研發工作 | <ul style="list-style-type: none"> 沒有在現行政策下訂明。 | <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。 |

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 美國 | 歐洲聯盟 | 澳洲 |
|----------------------------------|--|---|---|
| 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。 |
| 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。 |
| 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。 |

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 香港 | 日本 | 台灣 | 南韓 |
|-----------------------------|---|--|---|--|
| 接受醫療費用資助的患者數目及所帶來的開支 | | | | |
| 接受醫療費用資助的患者數目 | <ul style="list-style-type: none"> 截至 2016 年 12 月，27 名溶小體儲積症患者曾接受資助，以進行酵素替代療法。 | <ul style="list-style-type: none"> 截至 2015 年年底，約有 943 460 名指定難治／罕見疾病患者接受醫療費用資助。 | <ul style="list-style-type: none"> 在 2015 年，7 625 名罕見疾病患者獲提供藥費資助。 | <ul style="list-style-type: none"> 在 2015 年，罹患 133 種指定罕見疾病的 27 761 名低收入患者獲提供藥費資助。 |
| 有關的政府開支 | <ul style="list-style-type: none"> 政府於近年每年額外撥出約 7,500 萬元經常撥款，為不常見疾病患者提供藥物治療。 | <ul style="list-style-type: none"> 資助計劃在 2015 年的開支估計為 2,220 億日元 (142 億港元)。 | <ul style="list-style-type: none"> 在 2015 年，有關的藥物開支總額為 41 億新台幣 (10 億港元)或平均每名病人 542,000 新台幣 (136,000 港元)。 | <ul style="list-style-type: none"> 有關藥物資助計劃所涉藥物開支的資料不詳。²⁶ |

²⁶ 據 Park(日期不詳)所報道，在 2013 年，南韓的國民健康保險系統所涉的罕見疾病藥物開支達 1,605 億韓圓(11 億 4,000 萬港元)。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 美國 | 歐洲聯盟 | 澳洲 |
|--------------------------------|-------------------------|-----------|--|
| 接受醫療費用資助的患者數目及所帶來的開支(續) | | | |
| 接受醫療費用資助的患者數目 | • 並無相關資料。 | • 並無相關資料。 | • 在 2014-2015 年度，260 名罹患指定罕見疾病的患者獲救命藥計劃 (Life Saving Drugs Programme) 提供資助，免費使用罕見疾病藥物。 |
| 有關的政府開支 | • 並無相關資料。 ²⁷ | • 並無相關資料。 | • 在 2014-2015 年度，用於救命藥計劃的開支共達 1 億 5,530 萬澳元 (10 億 8,700 萬港元)。 |

²⁷ 根據 America's Health Insurance Plans (2016)，在 2013 年，有關在美國於 1983 年至 2013 年期間獲批准出售的品牌罕見疾病藥物的總開支估計達 300 億美元 (2,327 億港元)，佔藥物總開支的 8.9%，但並沒有按資金來源開列有關開支的分布情況的資料。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 香港 | 日本 | 台灣 | 南韓 |
|------------------|--|--|--|--|
| 近期發展 | | | | |
| 曾進行的檢討和考慮／已採取的措施 | <ul style="list-style-type: none"> 醫院管理局會按現行檢討機制篩選合適的藥物供扶貧委員會考慮納入關愛基金援助項目的涵蓋範圍，並研究把極昂貴藥物納入撒瑪利亞基金或其他基金安全網的可行性。 | <ul style="list-style-type: none"> 自 2015 年以來，日本政府一直按照《難治／罕見疾病患者醫療及社會支援法》推出改善措施，包括減少病人須分擔的醫療費用²⁸及在社區層面加強為病人提供具協調性的醫療和社會服務。 | <ul style="list-style-type: none"> 據衛生福利部所述，當局自 2000 年起按《罕見疾病防治及藥物法》實施所訂的有關措施後，有助減輕罕見疾病患者的經濟及心理負擔。 不過，社會人士關注到，當局准許藥物供應商在完成罕見疾病藥物註冊及核准推出市場等相關程序前，獲發還藥費。此舉使部分藥物供應商不願意進行上述程序，繼而導致有關藥物的療效及不良反應的資料不全。 | <ul style="list-style-type: none"> 南韓政府最近曾檢討其罕見疾病政策，並於 2015 年實施《罕見疾病防治法》，以期加強罕見疾病的防治工作、為病人作出的治療，以及就該等疾病進行的研究。 《罕見疾病防治法》就多項事宜訂定條文，當中包括(a)加快罕見疾病藥物的審核程序；及(b)投放資源於相關政策措施，例如有關罕見疾病的研發、專業培訓及公眾教育活動。 |

²⁸ 難治／罕見疾病患者只須分擔 20% 的醫療開支，每月付出的金額不超過由厚生勞動省所設定的上限。此分擔費用比率低於在日本全國性醫療保險制度下適用於一般病人的 30% 分擔費用比率。

表 —— 選定地方的罕見疾病政策(續)

| | 美國 | 歐洲聯盟 | 澳洲 |
|------------------|--|--|---|
| 近期發展(續) | | | |
| 曾進行的檢討和考慮／已採取的措施 | <ul style="list-style-type: none"> 《孤兒藥品法》的實施，已成功推動藥品業界開發及銷售逾600項罕見疾病藥物。然而，持份者關注到部分罕見疾病藥物的價格偏高，以及藥物價格及病人須分擔的藥費不斷增加，使病人難於使用所需藥物。²⁹ 社會人士關注到，有藥廠根據《孤兒藥品法》的條文，將並不昂貴的藥物改用作治療罕見疾病，並就這些藥物收取高價。 | <ul style="list-style-type: none"> 根據歐盟委員會的資料，歐盟在實施有關罕見疾病的整體策略後，推動了歐盟成員國與其他持份者之間的合作和經驗交流。該策略亦為歐盟成員國制訂其罕見疾病的全國性計劃提供指引。 然而，由於各歐盟成員國的藥物定價及發還藥費機制不一，以致各國的病人能使用獲認可的罕見疾病藥物的情況出現差異。 | <ul style="list-style-type: none"> 澳洲政府衛生部(Australian Government Department of Health)最近曾改革其指定罕見疾病藥物的制度，以期在不影響罕見疾病藥物供應的情況下，與國際間所採用的指定罕見疾病藥物準則³⁰更趨一致。 然而，社會人士要求聯邦政府就罕見疾病制訂全面的全國性計劃，藉以就罕見疾病的治理及研究，以及為有效診斷、治療及護理罕見疾病患者等方面的發展提供指引。 |

²⁹ 請參閱 Harvard Business Review (2017) 及 Hyde, R. and Dobrovolny, D. (2010)。

³⁰ 有關指定罕見疾病藥物的準則的變更包括：規定(a)建議的罕見疾病病況屬危及生命及令身體嚴重衰弱；及(b)並無任何治療用品獲得註冊以治療有關病況，或該產品較已註冊產品有更顯著療效。