



# 罕病者 也有機會善終

文／廖唯晴

《病人自主權利法》自二〇一九年一月六日上路至今，已施行近三年，它的誕生雖然為醫病關係開啟一條坦途，卻也在提醒我們——善終，並不容易。條文裡，第十四條明訂：「病人符合下列臨床條件之一，且有預立醫療決定者，醫療機構或醫師得依其預立醫療決定終止、撤除或不施行維持生命治

療……」其中臨床條件的第五款則點出，須為「經中央主管機關公告之病人，疾病狀況或痛苦難以忍受、疾病無法治癒且依當時醫療水準無其他合適解決方法之情形。」

但截至二〇二〇年底，僅有十一類疾病是被政府認定並公告的。天下罕病何其多，兩百二十六種法定罕見疾病的病

**截至 2020 年底，《病人自主權利法》第 14 條臨床條件中第 5 款公告之「病人疾病狀況或痛苦難以忍受、疾病無法治癒且依當時醫療水準無其他合適解決方法之情形」（共 11 類疾病）**

1	囊狀纖維化症	Cystic fibrosis
2	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington Disease
3	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar Ataxia
4	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy
5	肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis
6	多發性系統萎縮症	Multiple system atrophy
7	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy
8	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy
9	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy
10	原發性肺動脈高壓	Primary pulmonary hypertension
11	遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa

截至二〇二〇年底，《病人自主權利法》第十四條第五款公告之十一類疾病。

症輕重因人而異，更遑論那些未達罕病標準，卻備受疾病煎熬的少數族群了。

### 病人自主下的孤兒

年近三十的年輕人在母親的陪伴下坐著輪椅來到臺北慈濟醫院預立醫療照護諮商門診，「先天性多發性關節攣縮症」讓他手腳的關節一出生就有著非進展性的攣縮，導致肌肉發育不全、骨瘦如柴。縱使積極看待生命，但在疾病變化下，他的關節日漸變形，難以活動，營養狀態漸差，也漸影響呼吸功能，一度心肺衰竭、插管搶救、命危氣切。堵住氣切孔洞，年輕人靠著氧氣瓶發出微弱聲音：「醫師，我的病沒有列入第五款公告的項目，這樣我要怎麼適用病主

法？」

這個問題不好回答，家庭醫學科出身的劉子弘醫師僅能明白地告訴他：「在某些可以預見的疾病情況下，病主法第一款的『末期病人』會有裁量空間，到時候，你可能也有適用的機會。」這是一個空泛的承諾，病人知道，醫生也知道，這句話背後的事實是——大部分醫師在面對沒有明確條文訂定的疾病時，還是會為病人急救。

或許瞥見了病人眼裡的落寞，劉子弘不知道哪裡來的勇氣，跟他說：「好，我試著幫你申請，把你的疾病列到第五款的公告項目裡，讓你的未來可以自己作主。」餘音猶在耳畔，年輕人被推離診間，看著那道身影，悵然的感覺卻在



對於罕見疾病患者，一生受疾病所苦，來到預立醫療照護諮商門診，尋求人生終點至少能善終的可能。  
攝影／盧義泓

劉子弘心中蔓延開來。

他心想：「比起末期病人這個相對含糊的字眼，若能將病人本身罹患的罕病納入第五款，或是納入比較大的罕病群組，不就對病人更有保障嗎？」幾個月後，他從個案管理師口中得知衛生福利部將舉辦一年一度的「病主法提案徵詢」，不是罕病專家的劉子弘開始遍尋文獻，著手提案。

### 爭取自主的時間

「先天性多發性關節攣縮症」(Arthrogryposis Multiplex Congenita) 在歐美的發生率約三千分之一，是指出生前就存有兩個部位以上的非進展性關節攣縮。雖然病症一出生就存在，但每個人的症狀和嚴重度差距懸殊，多數患者在適當治療後仍能有良好預後，而若是肌肉、關節影響較嚴重，或合併神經病變的病人，就需要靠呼吸器維持生命，甚至有死亡風險。

二〇二〇年三月，劉子弘遞交提案，報告直指「該病人表達強烈的善終意願，但因為病主法第十四條第一項第五款未納入此罕病，若該病人再發生重大病況，恐影響臨床醫師的判斷。敬請貴司考量罕病民眾需求，納入此項疾病至第五款中。」同時，他也提到罕病種類繁多但患者人數有限，個別患者的權益容易被忽視，因此進一步建議，將同類型的罕病設定成一組功能性的臨床條件，未來，只要符合條件並搭配任何一種罕病診斷即可適用，如此，便可為罕



劉子弘醫師前往提案，新增「先天性多發性關節攣縮症」為《病人自主權利法》第十一條第五款的第十二項疾病。攝影／劉子弘

病病人爭取時間，及早落實自主權、善終權。

正因為此類疾病的表現落差大，為求慎重，衛福部凡是收到疾病提案，都會徵詢相關學會的專業意見，並邀請提案單位、病友團體、法律、醫學倫理專家及相關專業醫學會召開會議，逐條審查以獲得共識。同年底，劉子弘來到會議現場備詢，在座沒有一個委員聽過他提報的疾病，大家必須就他的報告，在想像、推敲的情況下，為病人自主權把關。

「三千分之一？這個疾病也沒有那麼罕見，嚴重度更是因人而異，如果我們把條件設得太輕，是否會導致未來疾病的浮濫申請？」在場委員提出疑義。

但也有委員強調：「病主法就是病人自己做決定的概念，不該用法條加以限制，只要執行條件夠清楚就可以；畢竟

真的等到病情嚴重需要急救時，可能早已錯過病人展現自主意識的時機了。」正反方各自有理，花上近一個半小時的討論，委員們才有辦法整合意見，將條件微幅修正，最後提案順利通過。

二〇二一年一月，衛福部正式公告，新增「先天性多發性關節攣縮症」為《病人自主權利法》第十一條第五款的第十二項疾病，也是當年度唯一新增的疾病。未來，此類疾病的患者只要在確診、適當治療病情無法改善、符合特定臨床情形的情況下，經兩位神經醫學、小兒神經醫學、胸腔醫學或復健醫學相關專科醫師判定，便可以啟動當時簽署的預立醫療決定。

### 善終難？不難？

每個人對「善終」的解釋都不一樣，也都抱持各自的期待和想像，從試辦門診到正式諮商，劉子弘認為：「只要病人清楚什麼是自己要的，並且跟親友明確溝通過，就是一個好決定；真正的難是難在病人有想法，我們卻沒有辦法透過病主法為他落實他的希望。」

「救到底，才是盡孝」是許多老一輩人的觀念，劉子弘直言預立醫療的推廣是一場「社會運動」，只要病人自主的觀念普及了，身邊的人學會放下了，發生事情時醫病兩端的衝突自然能減少。而同樣重要的，尚有醫療端的推廣，未來若能有更多罕病專家重視預立醫療的議題，協助提出申請，就能有更多罕病患者受惠。



劉子弘醫師向病人說明醫療自主觀念。攝影／盧義泓

「我很慶幸自己沒有成為一個食言的醫師。」得知年輕人一家人欣然看待提案通過的同時，劉子弘知道，以後這個個案在生命的重要決策點，將能依照自己想要的方式做決定，而且不會再受到阻礙；他也知道，在尊重病人自主的理念上，醫療人員可以做的事情還有很多、很多。