

申請列入罕見疾病流程

中華民國 98 年 1 月 20 日「罕見疾病及藥物審議會」第 22 次會議決議

中華民國 103 年 12 月 29 日「罕見疾病及藥物審議會」第 36 次會議決議修正

中華民國 105 年 7 月 29 日「罕見疾病及藥物審議會」第 42 次會議決議修正

中華民國 106 年 3 月 17 日「罕見疾病及藥物審議會」第 45 次會議決議修正

中華民國 107 年 12 月 21 日「罕見疾病及藥物審議會」第 52 次會議決議修正

中華民國 113 年 12 月 20 日「罕見疾病及藥物審議會」第 76 次會議決議修正

一、申請單位

- (一) 罕見疾病及藥物審議會之委員或所屬醫療機構(若非醫療背景委員，須有專科醫師協助專業評估後提出申請)。
- (二) 中央衛生主管機關得請收治病人之醫療機構提出申請。
- (三) 相關專科醫師或所屬醫療機構、醫學會。
- (四) 病友團體及藥事團體(兩類團體須有專科醫師專業評估，始可提出申請)。

二、所需文件：

(一) 申請列入罕見疾病之說明(附件一)

- 1. 申請列入罕病之動機及必要性
- 2. 疾病盛行率
- 3. 是否需要遺傳諮詢或有利於疾病防治
- 4. 診斷標準
- 5. 診療困難性
- 6. 診斷治療費用
- 7. 其他補充說明資料

(二) 罕見疾病個案通報審查基準

請參考國民健康署官方網站公告之審查基準表格式內容，一併檢附該疾病個案通報「審查基準表」及「送審資料表」。

(三) 個案資料表(附件二)

- 1. 個案基本資料
- 2. 家族史
- 3. 主訴及症狀
- 4. 檢驗結果
- 5. 診斷名稱

6. 治療情形

7. 診療醫院及醫師資料

8. 檢附個案與罕見疾病相關之原始病歷紀錄、檢驗、影像學及基因檢驗等報告
(參考前項擬定之審查基準)

三、罕病之審議、認定流程：

請見「申請列入罕見疾病流程圖」

申請列入罕見疾病之說明

中華民國 98 年 1 月 20 日「罕見疾病及藥物審議會」第 22 次會議決議

中華民國 103 年 12 月 29 日「罕見疾病及藥物審議會」第 36 次會議決議修正

中華民國 106 年 3 月 17 日「罕見疾病及藥物審議會」第 45 次會議決議修正

中華民國 113 年 12 月 20 日「罕見疾病及藥物審議會」第 76 次會議決議修正

序號	項目	說明
1	申請列入罕病之動機及必要性	
2	盛行率	一、優先舉證本國盛行率 二、如無本國盛行率，則優先舉證亞洲人種（如：日本、韓國、東南亞）之疾病盛行率資料。 三、若前述國家並無該疾病盛行率之發表文獻時，則檢附德國、美國、英國、法國、日本、瑞士、加拿大、澳洲、比利時及瑞典等十大醫藥先進國家中之兩個國家之疾病盛行率，以供委員審查之參據。 四、請檢附國內外相關文獻資料
3	是否需要遺傳諮詢或有利於疾病防治	一、病因與醫學相關網站獲得查證。 二、未證實與遺傳因素相關之嚴重疾病。
4	診斷標準	請簡述下列事項 一、「確認診斷標準」：例如臨床症狀、檢驗或檢查結果報告、家族史…等個案資料。 二、基因檢測內容：例如基因檢測名稱、基因序列變異情形…等，需檢附基因檢測結果報告。 三、現行國內、外採用之鑑別診斷及治療方式。
5	診療困難性	一、診斷資源困難：運用相關醫療之測試或檢查、檢驗、診斷等資源困難。 二、治療資源之取得困難：治療之資源（係指非藥物方面之治療，例：手術方法或儀器設備等）取得有困難。 三、藥物使用資源之取得困難：指醫師在處方藥品（按藥事法第 6 條規定）或專案進口，供病人治療之資源取得有困難。 四、上述之鑑別診斷及治療方式，全民健康保險有無提供給付 （一）健保已提供給付項目： （二）健保尚未提供給付項目：
6	診斷治療費用	請簡述該疾病之診治時，一年可能需耗費用 ☐ 診斷費用，一年約需新台幣： 元 ☐ 治療費用，一年約需新台幣： 元
7	其他	

個案資料表

(請以正楷書寫) 日期： 年 月 日

個案姓名			身分證字號		
出生日期	民國 年 月 日 (年齡： 歲)	性別	☐ 男 ☐ 女	☐ 存 ☐ 亡	死亡日期：(請加註) ____年____月____日
		病歷號碼			
個案聯絡電話	公 () _____ 宅 () _____		手 機 _____		
戶籍所在地址	縣 鄉鎮 路 市 區市 村 街 段 巷 弄 號 樓				
現住地址	縣 鄉鎮 路 市 區市 村 街 段 巷 弄 號 樓				
家族史					
主訴及症狀					
主要病徵					
主要檢驗結果					
診斷名稱	(中文)		ICD-9-CM 編碼		
	(英文)		ICD-10-CM編碼		
治療情形					
診療醫院			診療醫院		
診斷醫師			聯絡電話	()	分機

註：1.檢附個案與罕見疾病病程相關之原始病歷紀錄、檢驗、影像學及基因檢驗等報告。

2.第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至衛生福利部國民健康署（台中市西區民權路95號6樓）或傳真FAX:(04)22277596。