

# 罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案作業說明

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 111 年 09 月 16 日「罕見疾病及藥物審議會」第 67 次會議決議修正

## 壹、服務對象

疑似罹患經衛生福利部公告之罕見疾病，經醫師判定須將檢體送至國外檢驗機構進行進一步確認診斷者。

## 貳、相關作業流程

### 一、診療醫院申請

(一) 由個案之主治醫師/醫療院所人員至衛生福利部國民健康署罕見疾病整合式資訊管理系統 <https://rare.dr.hpa.gov.tw/>(下稱罕病系統)申請。

(二) 應備表單及交付方式

應備表單	交付方式	
	罕病系統	正本郵寄
罕見疾病國際醫療合作代行檢驗申請單(附件一)	資料簽署後掃描檔上傳系統	紙本郵寄至專案辦公室
罕見疾病國際醫療合作代行檢驗病人同意書(附件二)		
個案報告單(附件三)		
個案與罕見疾病病程相關之原始病歷紀錄及個案家族史	電子檔上傳系統	—
相關檢驗報告資料		

### 二、資料審查(相關作業，詳如流程圖)

專案辦公室受理診療醫院之申請，應先進行資料檢視，如有資料不全情形，逕由專案辦公室通知補正。專案辦公室與診治醫院保持聯繫及溝通，儘速使診治醫院將申請資料齊備並符合規定後轉呈罕見疾病及藥物審議會醫療小組委員線上審查，審查結果由國民健康署函復申請醫院。

### 三、檢體送檢

(一) 通知申請醫院準備檢體及聯繫個案預付檢驗費用自付款

1. 由專案辦公室通知及聯繫申請單位準備檢體。
2. 由專案辦公室（必要時得委由醫院通知）通知病人，預付總檢驗費用（含運費）的百分之 20；國民健康署補助百分之 80。
3. 專案辦公室收齊款項後，通知申請單位之主治醫師進行檢體包裝。另通知快遞公司前往收件。檢驗費用將視檢驗單位要求，隨檢體或待檢驗完成後再予以付款。

#### （二）檢體出口文件準備

由專案辦公室檢附個案委任書、商業發票、非感染性檢體聲明書及國民健康署同意函等資料委託國際快遞公司辦理出口報關手續及寄送事宜。

#### （三）聯繫及確認國外檢驗機構檢驗流程及時間

由單一窗口監督運送檢體之過程，並隨時與國外檢驗機構保持聯繫，確保檢體安全到達及檢驗順利進行。

### 四、 檢驗結果通知

專案辦公室接獲國外檢驗機構之檢驗報告後，登錄統計並逕行通知申請醫院，並由申請醫師向病患解釋結果及遺傳諮詢，若確診為罕見疾病，則申請醫師需至罕病系統進行罕病個案通報。另由專案辦公室定期向衛生福利部罕見疾病及藥物審議會，提報統計成果資料。

### 五、 檢驗費用核銷

專案辦公室於支付檢驗費用後，將聯絡國外機構，提請其寄送檢驗費用支付證明(payment record 或 receipt)，其收據抬頭(attention)開立為資拓宏宇國際股份有限公司罕見疾病醫療補助計畫專案辦公室(International Integrated Systems, Inc.)

專案辦公室將於收到國外繳費單後，辦理該費用之支付作業；個案總支出費用確定後，再由專案辦公室與病患進行拆帳作業，多退少補。運費則採月結方式繳付國際快遞費用。

### 參、 其他補助注意事項

- 一、 同一家庭中，父母及兄弟姐妹中有一人以上具相同症狀，並經臨床診斷確認為罹患同一罕見疾病，以補助一人至國外進行代檢為原則，但為預防疾病發生或為延遲疾病發展而進行之早期檢驗，如產前檢查，不受此限。
- 二、 家庭中第一位診斷出之患者(Proband)，若已藉由 DNA 遺傳檢驗確

定突變點者，則下一胎之產前遺傳診斷宜在國內進行。

- 三、 醫師診治病人，如遇婦女曾孕育罕見疾病患童或其家族罹患有礙生育健康之遺傳性疾病時，應主動瞭解該名婦女之再生育計畫，以及早進行遺傳諮詢及產前檢查相關作業。
- 四、 補助之檢驗項目以經衛生福利部公告之罕見疾病為限，如非屬衛生福利部公告之罕見疾病，須先向國民健康署提出列入罕見疾病之申請。