

衛生福利部罕見疾病及藥物審議會
第 61 次會議紀錄

時間：110 年 4 月 16 日（星期五）上午 10 時

地點：本部 205 會議室

主席：石主任委員崇良

紀錄：徐技士惠卿

出席委員：林委員炫沛、吳委員瑞美、金委員惠民、黃委員英霓、郭委員鐘金、郭委員炳宏、陳委員莉茵、彭委員純芝、遲委員景上、簡委員穎秀、李委員伯璋（張簡任技正惠萍^代）、吳委員秀梅（潘簡任技正香櫻^代）、賈委員淑麗（吳副署長昭軍^代）

視訊委員：邱委員寶琴、蔡委員輔仁、康委員照洲

請假委員：林委員秀娟

列席單位及人員：

本部食品藥物管理署 張副研究員婷雅、王助理審查員麗玉

本部中央健康保險署 葉技正若涵

本部國民健康署 林組長宜靜、歐科長良榮、藍技正佳斐、
陳技士嘉慧、林晉永

壹、主席致詞(略)

貳、確認第 60 次會議紀錄。

決定：確認。

參、第 60 次會議決議追蹤辦理情形。

決定：

一、追蹤案件共 8 件，其中序號 1、序號 2、序號 3、序號 4、序號 5、序號 8，等 6 案同意解除列管。

二、繼續追蹤 2 案：

(一)序號 6「認列新增罕見疾病時程冗長，建議檢視行政程序，以加速審查過程」，請分析新增罕見疾病審查流程所需時程，並於下次審議會說明。

(二)序號 7「建議成立國家級罕病登錄系統，以了解患者長期狀況，並作為政策檢討與未來罕病政策與照顧所用」，請於完成補助人類遺傳學會計畫案後，請其至會報告規劃構想及本部資訊處說明「自費高價藥物及醫療技術登錄系統」規劃情形。

肆、審議案（共 10 案）

第一案

提案單位：國民健康署

案由：各單位函請審查列入罕見疾病名單（KAT6A 綜合症、皮特-霍普金斯症候群及雷伯氏遺傳性視神經病變，共 3 案），提請討論。

決議：同意第 65 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果。暫不列入罕病（1 項）：KAT6A 綜合症(KAT6A syndrome)；新增列入罕病（2 項）：皮特-霍普金斯症候群（Pitt-Hopkins Syndrome）及雷伯氏遺傳性視神經病變（Leber hereditary optic neuropathy）。審查基準表及送審資料表如附件 1。

第二案

提案單位：國民健康署

案由：各單位提送罕見疾病個案通報審查基準（色素失調症、三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症及性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症，

共 3 案)，提請討論。

決議：

- 一、同意第 65 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果，通過新增色素失調症、三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症及性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症個案通報審查基準表及送審資料表如附件 2，並公告於國健署網站提供參考。
- 二、「性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症 (X-linked Hypophosphatemic Rickets)」修正公告中文名稱為「性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 (X-linked Hypophosphatemic Rickets)」。

第三案

提案單位：國民健康署

案由：擬修正「罕見疾病病人使用維持生命所需之居家照護醫療器材相關補助」申請流程及表單與審查原則，提請討論。

決議：同意第 65 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果，修正「罕見疾病病人使用維持生命所需之居家照護醫療器材相關補助」申請流程及表單與審查原則如附件 3，並公告於國健署網站提供參考。

第四案

提案單位：國民健康署

案由：特發性或遺傳性肺動脈高壓之通報審查機制試辦情形，提請討論。

決議：同意第 65 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果，針對特發性或遺傳性肺動脈高壓之通報個案審查直接分派 2 位委員、1 位專家初審，但初審意見不一致時，則由 2 位專家轉審，再綜合 5 位審查意見，以多數決為審查結果。

附帶決議：考量特發性或遺傳性肺動脈高壓之通報個案審查較為繁雜，為減少審查時間，請於進行派案審查前，確認申請單位所送資料之必須檢附文件及必填欄位是否已符合規

定。另尊重委員及審查專業度，再確認委員及專家之審查特發性或遺傳性肺動脈高壓疾病案例通報之意願。

第五案

提案單位：國民健康署

案由：台灣神經免疫醫學會建議將視神經脊髓炎（或稱泛視神經脊髓炎）單獨列為公告罕病，提請討論。

決議：暫不作成決議，維持現行作法，若符合多發性硬化症(MS)診斷要件，以MS之診斷申請列為罕病患者。請下次會議彙整配套措施，含健保署在非罕病病人於藥品仿單標示外使用(Off-Label Use)藥物或專案事前審查給付規定、食藥署在藥商申請一般藥證可提供的協助，或對現有罕藥新增適應症規定程序提供較彈性作法等，於符合科學證據且兼具病患權益下提出可行方案再議。

附帶決議：請國健署整體盤點罕見疾病防治及藥物法相關法令彙編，如「罕見疾病審議認定原則」、「申請列入罕見疾病流程」等，該規定間接對外產生法規範效力，建議依據行政程序法第159條第2項第2款規定辦理核釋，另邀集本部法規會及相關法律專家討論。

第六案

提案單位：陳委員莉茵

案由：請公告「罕見疾病及藥物審議會」委員名單及會議實錄，提請討論。

決議：

- 一、自本屆(任期109年1月1日至110年12月31日)開始，於國健署網站罕病專區公告「罕見疾病及藥物審議會」委員名單，含委員姓名及服務單位。
- 二、自本次審議會會議紀錄奉核後，於國健署網站罕病專區公告會議紀錄，含出席委員名單、會議案由及決議，就涉及申請人(民眾或醫療院所)或病患隱私部分，以隱名方式或以代號處理之。

三、有關會議實錄部分，本審議會係採共識方式作成決議，於討論過程中，鼓勵委員發言、廣納委員不同意見，為避免委員發言遭負面錯誤解讀，暫不製作及公開會議實錄。

第七案

提案單位：陳委員莉茵

案由：請國健署將「罕見疾病防治及藥物法」之相關預決算等資訊，公開透明並定期公告案，提請討論。

決議：請國健署整理依罕病法條文與其相關經費之對應表，每年第二季於本審議會報告後，公告於國健署網站菸品健康福利捐專區。

第八案

提案單位：食品藥物管理署

案由：新增罕見疾病特殊營養食品及適應症案(共3案)，提請討論。

決議：同意第65次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果：

一、同意新增罕見疾病特殊營養食品「PFD2」及適應症「戊二酸尿症第一型」、「丙酸血症」及「楓糖尿症」，不同意「非酮性高甘胺酸血症」納入適應症。

二、同意新增罕見疾病特殊營養食品「BCAD2」及適應症「楓糖尿症」。

三、同意罕見疾病特殊營養食品「Alfare」，新增適應症「1歲以下瓜胺酸血症第二型」，並請物流中心於本案執行1年後，統計相關使用情形，並於罕病審議會-醫療小組報告。

第九案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物查驗登記案(共1案)，提請討論。

決議：同意「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」審查結果，「科懋生物科技股份有限公司」申請新成分新藥「Diacomit Hard Capsule 250 mg, 500 mg」、「Diacomit 250 mg, 500 mg powder for oral suspension in sachet」(主成分：Stiripentol)罕見疾病治療藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「用於嬰兒期嚴重肌

痙攣性癲癇(SMEI, Dravet' s syndrome)病人，僅服用 clobazam 及 valproate 無法充分控制癲癇發作時，併用 Diacomit 作為輔助治療難治的全身性強直陣攣性發作(generalized tonic-clonic seizure)。」

第十案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物認定之成分名更正案，提請討論。

決議：同意修正適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項「Tafamidis」之成分名修正為「Tafamidis meglumine」。

伍、臨時動議：無。

陸、散會：中午 12 時 30 分。

附件 1-1、皮特-霍普金斯症候群 (Pitt-Hopkins Syndrome) 個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)

應檢附文件

- 病歷資料(必要)
 發展評估報告(必要)
 影像學檢查(必要)
 基因報告(必要)



- 具發展遲緩之病史(必要)



臨床症狀及徵兆

- 語言遲緩(必要)
 動作遲緩(必要)
 認知遲緩(必要)
 外觀異常(必要, 下列至少兩項)
 嘴大
 弓形嘴唇
 下嘴唇外翻
 眼眶深凹
 中或下面部外凸
 鼻樑或鼻根明顯
 其他 _____
 陣發性深呼吸+/-伴有呼吸暫停或昏厥
 頭或手搖動之刻機動作
 欣快的表情
 頭圍小
 步態不穩
 其他 _____



影像學檢查：

- 腦部核磁造影只顯示胼胝體發育不良或腦是輕微擴大或腦輕度萎縮或正常(必要)
 其他(選擇) _____



- TCF4 基因突變 Others _____



確診 PHS

皮特-霍普金斯症候群 (Pitt-Hopkins Syndrome) 個案通報審查基準
(送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)
- 皮特-霍普金斯症候群[Pitt Hopkins Syndrome]-

1. 病歷資料 (必要)
2. 發展評估報告 (必要)
3. 影像學檢查報告 (必要)
4. 基因報告 (必要)
5. 其他檢查報告 (選擇)

項目	填寫部分
臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發展遲緩之評估報告
臨床症狀及徵兆(必要)	臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 語言遲緩 (必要) <input type="checkbox"/> 動作遲緩 (必要) <input type="checkbox"/> 認知遲緩 (必要) <input type="checkbox"/> 外觀異常 (必要, 下列至少兩項) <input type="checkbox"/> 嘴大 <input type="checkbox"/> 弓形嘴唇 <input type="checkbox"/> 下嘴唇外翻 <input type="checkbox"/> 眼眶深凹 <input type="checkbox"/> 中或下面部外凸 <input type="checkbox"/> 鼻樑或鼻根明顯 <input type="checkbox"/> 其他 _____ <input type="checkbox"/> 陣發性深呼吸+/-伴有呼吸暫停或昏厥 <input type="checkbox"/> 頭或手搖晃動作之刻板行為 <input type="checkbox"/> 欣快的表情 <input type="checkbox"/> 頭圍小 <input type="checkbox"/> 步態不穩 <input type="checkbox"/> 其他 _____
腦部影像學檢查報告(必要)	<input type="checkbox"/> 腦部胼胝體發育不良 <input type="checkbox"/> 腦部腦室微擴大 <input type="checkbox"/> 腦皮質輕度萎縮 <input type="checkbox"/> 正常
其他檢查	<input type="checkbox"/> _____
基因報告	<input type="checkbox"/> TCF4 基因突變 <input type="checkbox"/> Others _____
診斷	<input type="checkbox"/> Pitt Hopkins 症候群

附件 1-2、雷伯氏遺傳性視神經病變(Leber hereditary optic neuropathy)個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
- 雷伯氏遺傳性視神經病變 [Leber hereditary optic neuropathy; LHON] -

應檢附文件 <input type="checkbox"/> 病歷資料：包含臨床病史、症狀、其他系統疾病、家族史及最佳矯正視力等之病歷資料(必要) <input type="checkbox"/> 眼底檢查影像(必要) <input type="checkbox"/> 24度或30度自動視野檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要) <input type="checkbox"/> 腦部核磁共振照影檢查報告(選擇) <input type="checkbox"/> 電氣生理學檢查(選擇) <input type="checkbox"/> 心電圖檢查(選擇)	
↓	
臨床病史(必要) <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) _____ 歲 右眼發病日期 <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> 無法確認 左眼發病日期 <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> 無法確認 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) (必填) <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____	
臨床症狀及徵兆 - 眼科症狀及徵兆(必要)(至少符合下列一項必要表徵) <input type="checkbox"/> 視覺模糊 (Blurred vision)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼 <input type="checkbox"/> 視野缺損 (Visual field defect)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼 <input type="checkbox"/> 視力永久性降低 (Permanent decrease of visual acuity)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼	臨床症狀及徵兆 - 其他系統症狀及徵兆(選擇) <input type="checkbox"/> 中樞神經系統異常 <input type="checkbox"/> 動作障礙，如震顫(Tremor)或不協調 (Incoordination) <input type="checkbox"/> 深部肌腱反射增強 (Hyperreflexia) <input type="checkbox"/> Babinski signs 陽性 <input type="checkbox"/> 周邊神經病變 (Peripheral neuropathy) <input type="checkbox"/> 心臟系統異常，如心律不整 <input type="checkbox"/> 精神系統疾病 (Psychiatric disorder) <input type="checkbox"/> 其他 _____
↓	
實驗室及影像學檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 最佳矯正視力 (Best-corrected visual acuity: BCVA)(必要) 右眼: _____ 左眼: _____ <input type="checkbox"/> 眼底檢查 (Fundus examination) 符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON)(必要) 右眼: <input type="checkbox"/> Disc swelling or hyperemia <input type="checkbox"/> Peripapillary telangiectasia <input type="checkbox"/> Disc atrophy <input type="checkbox"/> Others <input type="checkbox"/> 正常 左眼: <input type="checkbox"/> Disc swelling or hyperemia <input type="checkbox"/> Peripapillary telangiectasia <input type="checkbox"/> Disc atrophy <input type="checkbox"/> Others <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 24/30度自動視野檢查呈現視野缺損 (scotoma) (必要) 右眼平均缺損 (MD): _____ 左眼平均缺損 (MD): _____ <input type="checkbox"/> 腦部核磁共振檢查報告 (選擇) <input type="checkbox"/> 電氣生理學檢查 (選擇) <input type="checkbox"/> 心電圖檢查 (選擇)	
↓	
基因檢測報告(必要) <input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異，mt 3460G>A, mt11778G>A, mt14484T>C <input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 其他致病基因變異，如 mt 3635G>A等，請檢附相關文獻報告	
↓	
確定診斷(需完全符合下列三項) <input type="checkbox"/> 符合至少一項眼科症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 眼科檢查，包含視力檢查、眼底檢查及視野檢查，符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) <input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異及相關文獻證實之其他致病基因變異	
↓	
<input type="checkbox"/> 符合罕見疾病之符合雷伯氏遺傳性視神經病變	

1. Carelli V, Carbonelli M, de Coo IF, et al. International Consensus Statement on the Clinical and Therapeutic Management of Leber Hereditary Optic Neuropathy. J Neuroophthalmol 2017;37:371-381.
 2. Ueda K, Morizane Y, Shiraga F, Shikishima K et al. Nationwide epidemiological survey of Leber hereditary optic neuropathy in Japan. J Epidemiol 2017;27:447-450.

雷伯氏遺傳性視神經病變(Leber hereditary optic neuropathy) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)

- 雷伯氏遺傳性視神經病變 [Leber hereditary optic neuropathy; LHON] -

1. 病歷資料：包含臨床病史、症狀、其他系統疾病、家族史及最佳矯正視力等之病歷資料 (必要)
2. 眼底檢查影像 (必要)
3. 24 度或 30 度自動視野檢查報告 (必要)
4. 基因檢測報告 (必要)
5. 腦部核磁共振照影檢查報告(選擇)
6. 電氣生理學檢查(選擇)
7. 心電圖檢查(選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) (必填) _____ 歲 右眼發病日期 <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> 無法確認 左眼發病日期 <input type="checkbox"/> _____ <input type="checkbox"/> 無法確認 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) (必填) <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 _____
2. 臨床症狀及徵兆(必要)	眼科症狀及徵兆(必要)(至少符合下列一項必要表徵) <input type="checkbox"/> 視覺模糊 (Blurred vision)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼 <input type="checkbox"/> 視野缺損 (Visual field defect)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼 <input type="checkbox"/> 視力永久性降低 (Permanent decrease of visual acuity)(必要) <input type="checkbox"/> 右眼 <input type="checkbox"/> 左眼 <input type="checkbox"/> 雙眼 其他系統症狀及徵兆(選擇) <input type="checkbox"/> 中樞神經系統異常 <input type="checkbox"/> 動作障礙，如震顫(Tremor)或不協調(Incoordination) <input type="checkbox"/> 深部肌腱反射增強 (Hyperreflexia) <input type="checkbox"/> Babinski signs 陽性 <input type="checkbox"/> 周邊神經病變 (Peripheral neuropathy) <input type="checkbox"/> 心臟系統異常，如心律不整 <input type="checkbox"/> 精神系統疾病(Psychiatric disorder) <input type="checkbox"/> 其他 _____
B. 實驗室及影像學檢查報告(必要) (請附相關影像資料)	
1. 最佳矯正視力 (BCVA) (必要)	右眼，檢查日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日

項目	填寫部分
	檢查結果： _____ 左眼，檢查日期 ____年____月____日 檢查結果： _____
2. 眼底檢查 (Fundus examination) 符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON)(必要)	右眼，檢查日期 ____年____月____日 <input type="checkbox"/> Disc swelling or hyperemia <input type="checkbox"/> Peripapillary telangiectasia <input type="checkbox"/> Disc atrophy <input type="checkbox"/> Others _____ <input type="checkbox"/> 正常 左眼，檢查日期 ____年____月____日 <input type="checkbox"/> Disc swelling or hyperemia <input type="checkbox"/> Peripapillary telangiectasia <input type="checkbox"/> Disc atrophy <input type="checkbox"/> Others _____ <input type="checkbox"/> 正常
3. 24/30 度自動視野檢查呈現視野缺損(scotoma) (必要)	右眼，檢查日期 ____年____月____日 <input type="checkbox"/> 平均缺損(MD) _____ <input type="checkbox"/> 正常 左眼，檢查日期 ____年____月____日 <input type="checkbox"/> 平均缺損(MD) _____ <input type="checkbox"/> 正常
4. 腦部核磁共振檢查報告 (選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 未做
5. 電氣生理學檢查(選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 未做
6. 心電圖檢查(選擇)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 未做
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異， mt 3460G>A, mt11778G>A, mt14484T>C <input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 其他致病基因變異，如 mt 3635G>A 等，請檢附相關文獻報告
D. 確定診斷 (必要)(需完全符合右列三項)	<input type="checkbox"/> 符合至少一項眼科症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 眼科檢查，包含視力檢查、眼底檢查及視野檢查，符合雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) <input type="checkbox"/> 具雷伯氏遺傳性視神經病變 (LHON) 主要致病基因變異及相關文獻證實之其他致病基因變異

附件 2-1、色素失調症 (Incontinentia Pigmenti, IP) 個案通報 審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)
-色素失調症[Incontinentia Pigmenti]-

<p>應檢附文件</p> <input type="checkbox"/> 疾病的臨床症狀的病歷紀錄(主要表徵或次要表徵, 家族史)(必要) <input type="checkbox"/> 主要表徵的臨床照片(必要) <input type="checkbox"/> 基因診斷報告(必要) <input type="checkbox"/> 符合必要次要特徵的病歷紀錄和檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 病理切片報告(選擇)	
↓	
<p>臨床病史(必要)</p> <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	
↓	
<p>臨床症狀及徵兆 至少出現下列主要表徵1項 Typical IP skin stages distributed along Blaschko's lines</p> <input type="checkbox"/> Vesiculo-bullous stage <input type="checkbox"/> Verrucous stage <input type="checkbox"/> Hyperpigmented stage <input type="checkbox"/> Atrophic/Hypopigmented stage	<p>次要診斷(Minor Criteria) 至少出現下列四項必要次要表徵一項</p> <input type="checkbox"/> Ocular anomalies 1 (必要) <input type="checkbox"/> CNS anomalies 2 (必要) <input type="checkbox"/> Dental Anomalies (必要) <input type="checkbox"/> Immunological abnormalities(必要) <input type="checkbox"/> Abnormal Hair (Sparse hair, wooly hair) <input type="checkbox"/> Abnormal nails <input type="checkbox"/> Palate anomalies <input type="checkbox"/> Nipple and breast anomalies <input type="checkbox"/> Multiple Male miscarriages <input type="checkbox"/> Typical skin pathohistological findings
↓	
<p>檢附次要表徵相對應會診之病歷紀錄及檢查報告或病理切片</p> <input type="checkbox"/> 眼科就診病歷及檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 神經學就診病歷及神經學檢查或影像檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 口腔醫學就診病歷或影像檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 實驗室血液檢查報告(須包含血液常規及免疫血清檢查(C3,C4,ANA,免疫球蛋白)(必要) <input type="checkbox"/> 皮膚病理切片報告(選擇)	
↓	
<p>基因檢測報告(必要)</p> <p>● <i>IKBKG</i>基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>	
↓	
<p>符合罕見疾病色素失調症 (Incontinentia Pigmenti, IP)</p>	

備註:

1. 眼睛病變(排除其他病因): 視網膜病變, 剝離。
2. 中樞神經病變(排除其他病因), 癲癇症候群或智障(IQ<70) 發展遲緩, 中風。
3. 口腔問題: 缺牙或無牙
4. 免疫系統: 細胞免疫缺陷或是體液免疫缺陷

參考文獻 -

1. Mimić S1, Trpinac D, Obradović M. Incontinentia pigmenti diagnostic criteria update. Clin Genet. 2014 Jun;85(6):536-42. doi: 10.1111/cge.12223. Epub 2013 Jul 21.
2. Greene-Roethke C. Incontinentia Pigmenti: A Summary Review of This Rare Ectodermal Dysplasia With Neurologic Manifestations, Including Treatment Protocols. J Pediatr Health Care. 2017 Nov - Dec;31(6):e45-e52. doi: 10.1016/j.pedhc.2017.07.003. Epub 2017 Sep 1.

色素失調症 (Incontinentia Pigmenti, IP) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)
-色素失調症[Incontinentia Pigmenti, IP]-

1. 疾病的臨床症狀的病歷紀錄。(主要表徵或次要表徵(註)，家族史)(必要)
2. 主要表徵的臨床照片。(必要)
3. 基因診斷報告(必要)
4. 眼睛就診紀錄及檢查報告(必要)
5. 神經學就診紀錄及神經學檢查或影像檢查報告(必要)
6. 病理切片報告(選擇)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	<p>至少出現下列主要表徵 1 項： 主要表徵(Major Criteria) Typical IP skin stages distributed along Blaschko's lines <input type="checkbox"/> Vesiculo-bullous stage <input type="checkbox"/> Verrucous stage <input type="checkbox"/> Hyperpigmented stage <input type="checkbox"/> Atrophic/Hypopigmented stage</p> <p>次要診斷(Minor Criteria) 至少出現下列四項必要次要表徵一項 <input type="checkbox"/> Ocular anomalies 1 (必要) <input type="checkbox"/> CNS anomalies 2 (必要) <input type="checkbox"/> Dental Anomalies (必要) <input type="checkbox"/> Immunological abnormalities(必要) <input type="checkbox"/> Abnormal Hair (Sparse hair, wooly hair) <input type="checkbox"/> Abnormal nails <input type="checkbox"/> Palate anomalies <input type="checkbox"/> Nipple and breast anomalies <input type="checkbox"/> Multiple Male miscarriages</p>

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> Typical skin pathohistological findings
B. 特殊檢查報告 (必要) (請附相關檢驗資料)	眼科就診紀錄及檢查報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 神經科就診紀錄及檢查報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 口腔醫學就診病歷或影像檢查報告(必要)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 皮膚病理切片報告(選擇)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
C. 實驗室檢查報告 (必要)	血液常規檢查報告： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ 免疫血清檢查(C3,C4,ANA,免疫球蛋白)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<i>IKBKG</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 異常_____

備註：

1. 眼睛病變(排除其他病因): 視網膜病變，剝離。
2. 中樞神經病變(排除其他病因)，癲癇症候群或智障(IQ<70) 發展遲緩，中風。
3. 口腔問題：缺牙或無牙
4. 免疫系統：細胞免疫缺陷或是體液免疫缺陷

附件 2-2、三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 個案通報審查基 準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)

-三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症

[3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency, 3MCC deficiency] -

<p>應檢附文件</p> <p><input type="checkbox"/> 病歷資料(必要)：包括臨床症狀、檢驗報告、病史及家族史</p> <p><input type="checkbox"/> 實驗室檢查報告(包括特殊檢驗報告)(必要)：血中 C5OH carnitine 測定與尿液有機酸分析</p> <p><input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 其他檢查報告(選擇)：心電圖，肌肉切片等足以佐證之資料</p>	
<p>臨床病史(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲</p> <p><input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無</p>	<p>臨床病史(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 篩檢陽性個案或其家屬</p>
↓	
<p>身體及臨床檢查(必要) 至少符合下列一項</p> <p><input type="checkbox"/> 張力低</p> <p><input type="checkbox"/> 發展遲緩</p> <p><input type="checkbox"/> 意識改變</p> <p><input type="checkbox"/> 急性腦症或雷氏症候群</p> <p><input type="checkbox"/> 急性無力或癲癇</p>	<p>實驗室檢查(包含特殊檢查)</p> <p>必要</p> <p><input type="checkbox"/> 血中¹肉鹼(carnitine)數值</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 游離肉鹼(free carnitine)：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> C5OH肉鹼(C5OH acylcarnitine)：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p style="padding-left: 20px;"><input type="checkbox"/> 尿液有機酸分析：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p>選擇性</p> <p><input type="checkbox"/> 肝功能：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p><input type="checkbox"/> 血氨：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p><input type="checkbox"/> 血酮：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p><input type="checkbox"/> 血糖：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p><input type="checkbox"/> 氣體分析及陰離子間隙：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常</p> <p><input type="checkbox"/> 其他 _____</p>
↓	
<p>影像學檢查(選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 腦部超音波：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 腦部核磁共振：<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>	
↓	
<p>基因檢驗報告(必要)</p> <p>•MCCC1/MCCC2 基因²檢查在同一基因上具兩個已知致病基因變異³</p>	
↓	
<p>具致病基因變異，符合隱性遺傳模式，且臨床與特殊檢驗報告符合之個案</p>	
↓	
<p>符合罕見疾病 三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症通報標準</p>	

註

1. 檢體可為血漿或乾燥血片

2. 又稱MCCA/MCCB

3. 明確之臨床與特殊檢驗報告符合，但無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案並有醫療需求說明後另行提會審查

三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)

三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症

[3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency, 3MMC deficiency]-

1. 病歷資料(必要)：包括臨床症狀、檢驗報告、病史及家族史
2. 實驗室檢查報告(包括特殊檢驗報告)(必要)：血中 C5OH carnitine 測定與尿液有機酸分析
3. 基因檢測報告(必要)
4. 其他檢查報告(選擇)：心電圖，肌肉切片等足以佐證之資料

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 篩檢陽性個案或其家屬 <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲
2. 家族史	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
B. 身體及臨床檢查(必要)	至少符合下列一項 <input type="checkbox"/> 張力低 <input type="checkbox"/> 發展遲緩 <input type="checkbox"/> 意識改變 <input type="checkbox"/> 急性腦症或雷氏症候群 <input type="checkbox"/> 急性無力或癲癇
C. 實驗室檢查(包含特殊檢查)(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 血中肉鹼(carnitine) ¹ 數值 (必要) <input type="checkbox"/> 游離肉鹼(free carnitine) _____ <input type="checkbox"/> C5OH 肉鹼 (C5OH acylcarnitine) _____ <input type="checkbox"/> 尿液有機酸分析(必要) <input type="checkbox"/> 肝功能 (選擇性) <input type="checkbox"/> 血氨 (選擇性) <input type="checkbox"/> 血酮 (選擇性) <input type="checkbox"/> 血糖 (選擇性) <input type="checkbox"/> 氣體分析及陰離子間隙 (選擇性) <input type="checkbox"/> 其他 _____ (選擇性)
D. 影像學檢查(選擇)	<input type="checkbox"/> 腦部超音波 <input type="checkbox"/> 腦部核磁共振
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> MCCC1/MCCC2 ² 基因檢查 ³
F. 其他足以佐證之資料或說明	<input type="checkbox"/> 符合體染色體隱性遺傳模式之說明(至少須檢附父與母親的 C5OH 數值與/或基因檢查結果) <input type="checkbox"/> 皮膚纖維芽細胞顯有 3MCC 酵素缺乏者 <input type="checkbox"/> 需要通報認定具有罕病身分以連結相關醫療資源的說明

附註：

1. 檢體可為血漿或乾燥血片
2. 又稱 MCCA/MCCB
3. 如無明確之分子診斷，請醫師提供足以佐證為確認個案並有醫療需求說明後另行提會審查

附件 2-3、性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症(X-linked hypophosphatemic rickets) 個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
 - 性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症[X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] -

送審文件

病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料 (必要)

實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)

影像檢查報告(必要)

基因檢測報告(必要)

臨床病史(必要)：

發病年齡(Age at disease onset) _____ 歲

家族史(Family history) 有 無

身體及骨骼系統臨床表徵(必要)

<p>主要症狀</p> <p><input type="checkbox"/> 骨骼變形、O 型腿(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 身材矮小(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 牙齦、齒齦病變(選擇)</p>	<p>其他次要症狀</p> <p><input type="checkbox"/> 骨頭疼痛</p> <p><input type="checkbox"/> 關節僵硬、步態不穩</p> <p><input type="checkbox"/> 自發性骨折</p> <p><input type="checkbox"/> 胸廓肋骨有佝僂症串珠</p> <p><input type="checkbox"/> 聽力下降</p> <p><input type="checkbox"/> 其他症狀_____</p>
---	---

排除疾病(必要)

Fanconi 症候群

其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症

腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症

Polyostotic fibrous dysplasia

實驗室檢查報告(必要)(請附相關檢驗資料)

血清磷(必要) 正常 異常 _____

血清鹼性磷酸酶(alkaline phosphatase)(必要) 正常 異常 _____

血鈣(必要) 正常 異常 _____

血清 FGF-23 值_____ (選擇) 正常 異常 _____

血清副甲狀腺素值_____ (選擇) 正常 異常 _____

血清 25(OH)D 值_____ (選擇) 正常 異常 _____

腎小管磷重吸收功能檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)

腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值 (必要) 正常 異常 _____

影像學檢查(必要)：(請附相關檢驗資料)

骨骼異常

其他異常 _____

基因檢測報告(必要)：

PHEX 致病基因變異： PHEX 基因變異位點_____ (含致病及可能致病基因位點)

符合罕見疾病：性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症

#縮寫：
 FGF-23: fibroblast growth factor-23, TmP: tabular maxium for phophate reabsorption, GFR: glomerular filtration rate, 25-(OH)D: 25-hydroxy-Vitamin D, PHEX: phosphate-regulating endopeptidase homolog

#參考文獻：
 1. Haffner D et al. Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Nature Reviews/ Nephrology 2019; 15: 435-455.
 2. Imel EA et al. Burosumab versus conventional therapy in children with X-linked hypophosphataemia: a randomised, active-controlled, open-label, phase 3 trial. Articles 2019; May 16.

3. Portale AA et al. Continued beneficial effects of burosumab in adults with X-linked hypophosphatemia: results from a 24-week treatment continuation period after a 24-week double-blind placebo-controlled period. *Calcified Tissue International* 2019; 105: 271-284.
4. Insogna KL et al. Burosumab improved histomorphometric measures of osteomalacia in adults with X-linked hypophosphatemia: a phase 3, single-arm, international trial. *J. Bone and Mineral Research* 2019; 34: 2183-2191.

性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症 (X-linked hypophosphatemic rickets)
個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)
- 性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症[X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] -

1. 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)
3. 放射線影像檢查報告(必要)
4. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 主訴及病史(必要)	
2. 家族史(必要)	家族史(Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
3. 臨床表徵及身體檢查(必要)	主要症狀 <input type="checkbox"/> 骨骼變形、O型腿(必要) <input type="checkbox"/> 身材矮小(必要) <input type="checkbox"/> 牙齦、齒齦病變(選擇) 其他次要症狀 <input type="checkbox"/> 骨頭疼痛 <input type="checkbox"/> 關節僵硬、步態不穩 <input type="checkbox"/> 自發性骨折 <input type="checkbox"/> 胸廓肋骨有佝僂症串珠 <input type="checkbox"/> 聽力下降 <input type="checkbox"/> 其他症狀_____
4. 排除疾病(必要)	<input type="checkbox"/> Fanconi 症候群 <input type="checkbox"/> 其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> Polyostotic fibrous dysplasia
B. 實驗室檢查 (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 血清磷(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清鹼性磷酸酶 (alkaline phosphatase) (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血鈣(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 FGF-23 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清副甲狀腺素值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 25(OH)D 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
C. 影像學檢查(必要) (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 骨骼異常 <input type="checkbox"/> 其他異常
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> PHEX 致病基因變異：PHEX 基因變異位點_____ (含致病可能致病基因位點)

附件 3-1、「罕見疾病病人使用維持生命所需之居家照護醫療器材相關補助申請流程及表單」

罕見疾病病人使用維持生命所需之居家醫療照護器材 相關補助申請流程及表單

中華民國 107 年 3 月 30 日「罕見疾病及藥物審議會」第 49 次會議決議修正

壹、前言

為加強照顧罕見疾病病人，補助罕見疾病病人使用維持生命所需之居家醫療照護器材，以提升居家照護品質。請參考下列申請資格、應備文件及申請流程等說明後，於受理期間提出申請。

貳、補助對象：

罹患衛生福利部公告之罕見疾病並由醫師開立證明需要維生用照護器材者。

參、補助項目及標準（依每項醫療器材之租賃價格，低收入戶及中低收入戶全額補助，其他民眾補助80%為上限，最高補助租賃費如下表列，實際費用未達最高補助額者，依實際費用補助之）：

編號	器材項目		醫療器材租賃費		備註
			低收入戶及中 收入最高補助 額（元/月）	非低收入戶 最高補助額 （元/月）	
1	呼吸器		10,000	8,000	罕見疾病病人若已接受政府其他同性質補助或社會保險給付（例如：全民健康保險之居家呼吸照護服務相關給付、身障醫療補助…等），則不得重複申請本項補助。
2	氧氣製造機		4,000	3,200	
3	血氧監 測儀	手指型	750	600	
		掌上型	4,000	3,200	
4	咳嗽（痰）機		10,000	8,000	※血氧監測儀補助以“手指型”為優先原則。

➤ [補助款項說明]：以呼吸器舉例說明

狀況	實際補助費用	一般民眾 （政府補助 80%）	低收入戶或中低收入戶 （政府補助 100%）
實際費用低於補助金額 例如：實際費用：7,000 元/月		$7,000 \times 80\% = 5,600$ 元/月	7,000 元/月
實際費用高於補助金額 例如：實際費用：12,000 元/月		8,000 元/月	10,000 元/月

肆、申請相關規定：

一、申請對象：罕病病人或其法定代理人。

二、申請文件：

(一) 罕見疾病重大傷病卡影本或重大傷病卡核定審查通知書(函)影本(有效期限內，102年(含)後罕見疾病通報審查通過者免附)。

(二) 診斷證明影本(限定需2年內開立，並應註明症狀須使用呼吸器、氧氣製造機、血氧監測儀、咳嗽(痰)等維生設備才可)；

※若有以下診療資料，亦可一併提供：

例如肺功能檢查、或門診或住院中血氧飽和度值、或睡眠生理檢查、或住院中呼吸治療紀錄單等；若無上列數據，或是病人無法執行前開檢查時，亦可由專科醫師提供相關之臨床症狀、徵兆或其他實驗數據等等，以供審查參考。

(三) 居家使用維生用居家醫療照護器材設備之照片(本項僅需首次申請時檢附)

(四) 租賃契約書及付款證明正本(如：出租人簽收之收據、自動櫃員機轉帳交易明細表或匯款證明、發票等)

(五) 切結書

(六) 存摺封面影本(限病人或申請本人之帳戶，以「郵局」存簿帳號為佳)

(七) 低收入戶或中低收入戶證明，需有效期限內(無此資格者免附)

(八) 其他檢附文件

三、個案首次申請之設備經審查通過補助，該項設備在診斷證明2年有效期限內，檢附該項設備租賃收據，開放由專案辦公室逕行行政審查後補助。

伍、申請時間：

一、依據中華民國100年4月7日署授國字第1000400309號令修正「罕見疾病醫療補助辦法」第2條第2項規定，維持生命所需之居家醫療照護器材費用補助，溯及自100年1月1日施行。

二、申請資料可隨時送件。

陸、有關申請流程及表格等，請向罕見疾病醫療補助專案辦公室索取或自國民健康署網站下載，網址：<http://www.hpa.gov.tw/> 公告區罕見疾病醫療補助「罕見疾病醫療補助專案辦公室」聯絡資訊如下：

專線電話：(02)2545-9066

傳真電話：(02)2545-9166

地址：10574 台北市松山區民生東路四段133號11樓

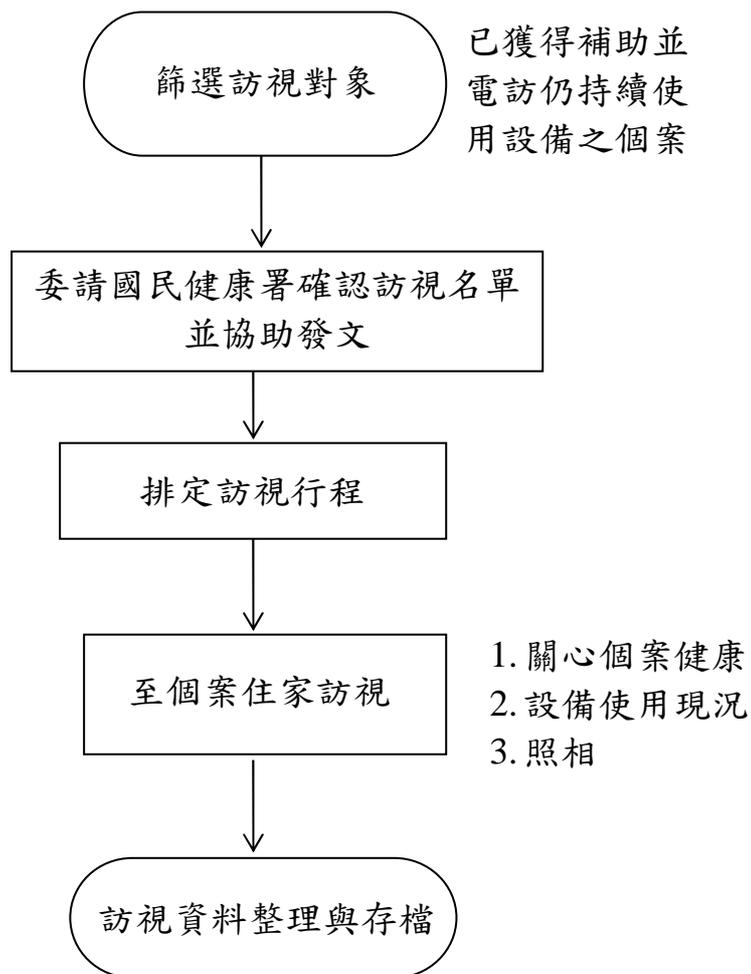
專用 email 帳號：rare_disease@ms2.iisigroup.com

柒、居家訪查說明及個案訪查流程表

一、說明：

凡獲得本項補助之個案家庭，國民健康署為關懷受理補助後，仍持續使用相關居家醫療照護器材個案之器材使用衛教宣導，擬辦理居家訪查機制，貼近個案實地了解使用狀況及補助效益，也藉以收集個案回饋建議及實地訪查心得，做為未來改進之方針。

二、個案訪查流程表：



附件一

補助維持生命所需之居家照護醫療器材費申請表

【本補助經費由國民健康署菸害防制及衛生保健基金支應】

收件日期： 年 月 日 / 收件人：

編號：

法定代理人： _____ 與病人關係 _____ **申請補助期間： 年 月 ~ 年 月**

補助費領取：病人；法定代理人。是 否 曾申請 年度維生居家照護醫療器材補助

※凡通過居家照護醫療器材費補助之個案，應接受國民健康署所安排之居家訪查。

基本資料

病人姓名 _____ 性別 男： 女： 身分證字號 _____

出生日期 年 月 日 列冊低收入戶 列冊中低收入戶
核定日期： 年 月 日
核定文號： 字第 _____ 號

診斷病名 _____ 聯絡電話 _____

聯絡人 同病人 _____ 關係 _____ 手機 _____

戶籍地址 縣 鄉鎮 村 鄰 街 段 巷 弄 號 樓
市 市區 里 路

居住地址 同上 縣 鄉鎮 村 鄰 街 段 巷 弄 號 樓
市 市區 里 路

申請醫院資料

申請日期 年 月 日 申請醫院 _____

申請單位 _____ 申請單位聯絡人 _____ 聯絡電話 _____

申請單位 _____ E-mail _____

申請醫師 _____ 申請醫師簽章 _____ 申請醫師聯絡電話 _____

※請檢附：1. 效期內之罕見疾病重大傷病證明影本(102年(含)後罕見疾病通報審查通過者免附)、2. 醫師開立之診斷證明影本(須2年內開立，並應註明症狀須使用之維生設備)、3. 居家使用所申請醫療照護器材設備之照片(首次申請須檢附)、4. 租賃契約及付款證明正本、4. 費用切結書、5. 受款存摺封面影本、6. 效期內低收入/中低收入戶證明(無此資格者免附)

申請補助項目

請依實際狀況勾選(可複選)：
呼吸器 氧氣製造機 血氧監測儀(手指型 掌上型) 咳嗽(痰)機

審核結果(此欄由審核人員填寫)

資料不全，請補正。補正日期： 年 月 日
不通過：
不符申請條件，不同意。理由： _____
其他。理由： _____
通過，補助項目如下：
呼吸器 每月補助 _____ 元 X _____ 個月 = _____ 元
氧氣製造機 每月補助 _____ 元 X _____ 個月 = _____ 元
血氧監測儀 每月補助 _____ 元 X _____ 個月 = _____ 元 (手指型 掌上型)
咳嗽(痰)機 每月補助 _____ 元 X _____ 個月 = _____ 元

補助金額總計： _____ 元

匯款方式：郵局 (郵局： _____ 戶名： _____ 局號： _____ 帳號： _____)
銀行 (名稱： _____ 戶名： _____ 帳號： _____)

審核日期： 年 月 日

承辦人員： _____ 業務主管： _____ 單位負責人： _____

證件黏貼表

【本補助經費由國民健康署菸害防制及衛生保健基金支應】

<p>【罕見疾病重大傷病卡】 正面影本 黏貼處</p> <p>102年(含)後罕見疾病通報審查通過者免附； 若重大傷病卡已註記於IC卡時， 請附上重大傷病卡合併審查通知書(函)影本。</p>	<p>【罕見疾病重大傷病卡】 反面影本 黏貼處</p>
--	--

<p>匯款帳號存摺正面影本黏貼處</p> <p><input type="checkbox"/>病人；<input type="checkbox"/>法定代理人之帳戶，並請提供最新及正確之帳號以利後續撥款 (若影印不清楚，請自行補充手寫資料)</p>				
戶名	銀行/郵局名稱	分行名稱	銀行/郵局代碼	帳號

租賃契約書及付款證明正本黏貼表

【本經費由菸品健康福利捐支應】

※注意事項：

1. 請浮貼如：出租人簽收之收據、自動櫃員機轉帳交易明細表或匯款證明、發票等。
2. 如有新增申請設備，仍須檢附該項設備之租賃證明正本。

-----請沿線浮貼-----

診斷證明黏貼表

【本經費由菸品健康福利捐支應】

※注意事項：

請浮貼兩年內開立之診斷證明影本，並應註明需使用之設備名稱，例如：呼吸器、氧氣製造機、血氧監測儀、咳嗽(痰)機等。如有新增之申請設備，仍須檢附該項設備之診斷證明影本等重新申請。

-----請沿線浮貼-----

照片黏貼表

【本經費由菸品健康福利捐支應】

※注意事項：

1. 本項僅需首次申請時檢附，且申請設備及申請者須同時入鏡。
2. 已申請過者，如有新增申請設備，仍須檢附該項設備之照片。
3. 張數較多者，可自行影印此表格。

申請者	(請簽名)
<p>照片浮貼處</p> <p>申請設備及病人需同時入鏡，並請於照片背面註明病人之姓名。</p>	
設備名稱	
<p>照片浮貼處</p> <p>申請設備及病人需同時入鏡，並請於照片背面註明病人之姓名。</p>	
設備名稱	

附件五

補助罕見疾病病人租用

- 呼吸器
氧氣製造機
血氧監測儀
咳嗽(痰)機
- 費用切結書

【本經費由菸品健康福利捐支應】

本人_____ (受公告罕見疾病病人_____之委託)，因疾病醫療需

要租用 呼吸器
氧氣製造機
血氧監測儀
咳嗽(痰)機

，向衛生福利部國民健康署申請(代為申請)維持生命
所需之居家照護醫療器材費用。

一、茲切結保證租用期間，並未接受政府其他同性質補助或社會保險給付(如：全民健康保險之居家呼吸照護服務相關給付、身障醫療補助等)

二、若患者租賃期間與住院期間重疊，則住院期間概不補助器材租賃費用。

三、為佐證本人確有使用器材之需求，同意國民健康署調閱本人之病歷或醫療相關資料。

四、本人主要就診醫院包括：_____

五、本人授權_____ (醫院名稱) 代為申請，並同意如審查過程中有須補充資料提出說明之需求，國民健康署得逕為函知該院進行補充。

特此聲明，若有虛報不實，經查明者，本人願負法律責任，並同意放棄申請資格，及無條件繳回該項補助經費。

此致

衛生福利部國民健康署

具 結 人：_____ (簽名或蓋章)

身分證字號：

聯絡住址：

縣 鄉鎮 村 鄰 街 段 巷 弄 號 樓
市 市區 里 路

聯絡電話：_____ 手機：_____

與病人關係：病人本人 法定代理人、監護人或輔助人

中 華 民 國 _____ 年 _____ 月 _____ 日

呼吸器緊急用電名單 授權同意書

【本經費由菸品健康福利捐支應】

為使長期居家使用呼吸器之罕見疾病患者，於停電狀況發生時，可獲得緊急電源、發電機等之援助，衛生福利部國民健康署特此徵求您的意見，如您同意，後續我們會將您的個人資料提供給居住地之直轄市、縣（市）政府，建置轄區內居家使用呼吸器之罕見疾病個案名冊，以作為其於停電時緊急電源、發電機等援助規劃之用。對於前述建置名冊措施，本人：

同意 將本人之個人資料提供居住地直轄市、縣（市）政府造冊，作為停電時緊急電源、發電機等之援助規劃之用，不得作為其他用途。

不同意 將本人之個人資料提供居住地直轄市、縣（市）政府造冊。

此致

衛生福利部國民健康署

具 結 人：_____（簽名或蓋章）

身分證字號：

聯絡住址：

聯絡電話：

手機：

與病人關係：病人本人

法定代理人、監護人或輔助人，病人姓名：_____，身分證號：

是否聘僱外籍看護：是 否

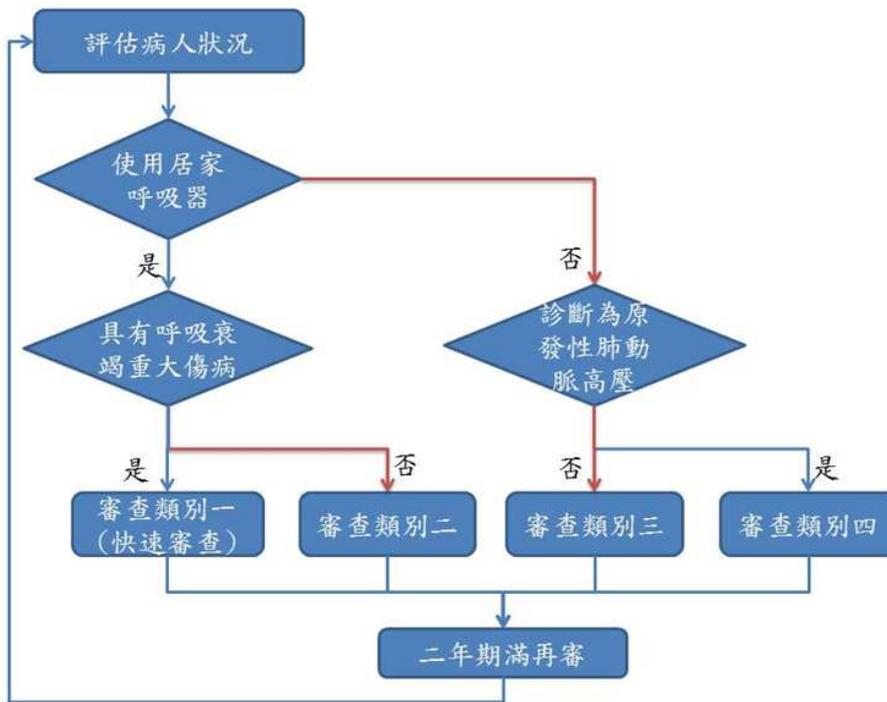
中 華 民 國 年 月

附件 3-2、「罕見疾病病人使用維持生命所需之居家照護醫療器材相關補助之審查原則」

罕見疾病病人使用維持生命所需之居家照護醫療器材
相關補助之審查原則

中華民國107年3月30日「罕見疾病及藥物審議會」第49次會議決議修正
中華民國108年12月25日「罕見疾病及藥物審議會」第56次會議決議修正

壹、審查流程分類：



貳、各項器材之審查類別：

編號	器材項目	符合審查類別	審查類別說明
1	咳嗽（痰）機	一~三	類別一：已使用居家呼吸器，且已有健保署規定之呼吸衰竭重大傷病證明者。採快速審查。
2	氧氣製造機	一~四	
3	血氧監測儀	一~四	
4	呼吸器 (內建不斷電居家型正壓呼吸器)	二	類別二：已使用居家呼吸器，但無健保署規定之呼吸衰竭重大傷病證明者。 類別三：未使用呼吸器者，但經醫療專業判斷有相關需求者。 類別四：為特發性／遺傳性肺動脈高壓（ICD-10-CM編碼I27.0）之個案，未使用呼吸器，且經醫療專業判斷有相關需求者。

參、申請項目及應準備資料

一、申請注意事項：

- (一) 下列「審查資格及要件」中所需的檢查報告，包括肺功能檢查報告、動脈氣體分析報告、血氧飽和度值或睡眠生理檢查等，需是基準數據，即病人非急性疾病（例如門診追蹤或住院期間於出院前3天（含））及無使用影響檢查結果之藥物（例如具呼吸抑制效果藥物等）所為之檢查結果。
- (二) 接受本項補助者，應定期接受居家照護或門診追蹤。
- (三) 經核定通過日起2年期滿再審，則檢附主治醫師提供之最近6個月內病況紀錄，以及肺功能檢查報告或血液氣體分析報告或睡眠生理檢查報告。使用呼吸器者，應提供6個月內每個月至少一次之呼吸治療紀錄。審查類別四之檢查結果得以血氧飽和濃度監測值替代。2年期滿前未再提出延續申請者，視同逾期，以新案重審。
- (四) 各審查類別之審查要件，須足以佐證申請發票起始日期即有依循醫囑使用儀器之需求，故新申請案件之時間應以申請發票起始日期作為計算基準。
- (五) 診斷證明書及病歷資料應呈現病人目前身體功能狀況，所申請之居家照護醫療器材之必要性，及其與此罕見疾病之相關性。
- (六) 針對部分設有年齡限制之條件，若個案於2年期滿再審時已超過該年齡限制，則須依個案現齡回歸所屬審查類別進行審查。
- (七) 為避免案件延宕，經行政檢視或專家審查結果為文件未齊全之案件，若通知補件後逾3個月仍未補齊，則原始申請文件將退還予申請人，待申請人備齊文件後再行申請。

二、審查資格及要件

【審查類別一】：已使用居家呼吸器，且已有健保署呼吸器給付相關證明或呼吸衰竭重大傷病證明者，採快速審查。

申請項目	應備資料	審查要件
1. 咳嗽（痰）機	1. 健保署呼吸器給付相關證明或呼吸衰竭重大傷病證明	須在效期內。
2. 氧氣製造機	2. 主治醫師診斷證明	1. 最近6個月內之診斷證明。 2. 註明使用呼吸器理由，與需申請之居家醫療器材項目。 附註：血氧監測儀以申請手指型為原則。若體重低於15公斤（含）或狀況特殊（診斷書敘明理由並經委員審查通過）者，得申請掌上型（貼片式）血氧監測儀補助。
3. 血氧監測儀		

申請項目	應備資料	審查要件
	3. 呼吸治療紀錄	提供申請期間每月至少一次之呼吸治療紀錄。各次紀錄內容須包括： (1) 呼吸器機型 (2) 換氣模式 (3) 呼吸器設定 (4) 病人呼吸評估 (5) 每日呼吸器使用時間（超過6小時）

【審查類別二】：已使用居家呼吸器，但無健保署規定之呼吸衰竭重大傷病證明者。

申請項目	應備資料	審查要件
1. 呼吸器（內建不斷電居家型正壓呼吸器）	1. 健保署呼吸器給付或呼吸衰竭重大傷病，申請未通過之證明	未核定通過健保署呼吸器給付或呼吸衰竭重大傷病。
2. 咳嗽（痰）機	2. 主治醫師診斷證明	1. 最近6個月內之診斷證明。 2. 註明使用呼吸器理由，與需申請之居家醫療器材項目。 附註：血氧監測儀以申請手指型為原則。若體重低於15公斤（含）或狀況特殊（診斷書敘明理由並經委員審查通過）者，得申請掌上型（貼片式）血氧監測儀補助。
3. 氧氣製造機	3. 呼吸治療紀錄	提供申請期間每月至少一次之呼吸治療紀錄。各次紀錄內容須包括： (1) 呼吸器機型 (2) 換氣模式 (3) 呼吸器設定 (4) 病人呼吸評估 (5) 每日呼吸器使用時間（超過6小時）
4. 血氧監測儀	4. 病歷紀錄	提供最近6個月內之病歷紀錄，內容應呈現病人目前身體功能狀況、使用呼吸器之必要性及其與此罕見疾病之相關

申請項目	應備資料	審查要件
		性。
	5. 檢具下列任一病歷資料或檢驗報告：	
	(1)肺功能檢查報告	最近6個月內之肺功能測試FVC低於預測值之40%。
	(2)血液氣體分析報告	最近6個月內之血液氣體分析報告PaCO ₂ 高於50mmHg。
	(3)睡眠生理檢查報告	最近12個月內之睡眠生理檢查(Polysomnography, PSG)中apnea-hypopnea index (AHI)大於10/hr (18歲以下, 大於5/hr), 或4次以上(含)最低血氧飽和濃度值低於92%。
	(4)住院病歷摘要	因肺炎或肺膨脹不全而於1年內反覆住院2次(含)以上。

【審查類別三】：未使用居家呼吸器，但經醫療專業判斷有相關需求者。

申請項目	應備資料	審查要件
1. 咳嗽(痰)機	1. 主治醫師診斷證明	1. 最近6個月內之診斷證明。 2. 註明需申請之居家醫療器材項目與理由。
	2. 肺功能檢查報告	最近6個月內之肺功能測試FVC低於預測值之40%。 附註：符合下述條件之一者可免提供此項檢查報告： (1)12歲以下兒童或青少年 (2)診斷書或病歷資料描述無法執行肺功能測試等其他理由者。
	3. 住院病歷摘要	因肺炎或肺膨脹不全而於1年內反覆住院2次(含)以上。
2. 氧氣製造機 3. 血氧監測儀	1. 主治醫師診斷證明	1. 最近6個月內之診斷證明。 2. 註明需申請之居家醫療器材項目與理由。 附註：血氧監測儀以申請手指型為原則。若體重低於15公斤(含)或狀況特殊(診斷書敘明理由並經委員審查通過)者，得申請掌上型(貼片式)

申請項目	應備資料	審查要件
		血氧監測儀補助。
	2. 肺功能檢查報告	最近6個月內之肺功能測試FVC低於預測值之40%。 附註：符合下述條件之一者可免提供此項檢查報告： (1) 12歲以下兒童或青少年 (2) 診斷書或病歷資料描述無法執行肺功能測試等其他理由者。
	3. 血氧飽和度濃度監測值之報告或病歷紀錄或睡眠生理檢查報告	最近6個月內之血液氣體分析或最近12個月內之睡眠生理檢查報告， $PaO_2 \leq 55\text{mmHg}$ 或血氧飽和濃度監測值 $SpO_2 \leq 88\%$ 。

【審查類別四】：為特發性／遺傳性肺動脈高壓（ICD-10-CM編碼I27.0）之個案，未使用呼吸器，且經醫療專業判斷有相關需求者。

申請項目	應備資料	審查要件
2. 氧氣製造機 3. 血氧監測儀	1. 主治醫師診斷證明	1. 最近6個月內之診斷證明且主診斷為原發性肺動脈高壓特發性／遺傳性肺動脈高壓（ICD-10-CM編碼I27.0）。 2. 註明需申請之居家醫療器材項目與理由。 附註：血氧監測儀以申請手指型為原則。若體重低於15公斤（含）或狀況特殊（診斷書敘明理由並經委員審查通過）者，得申請掌上型（貼片式）血氧監測儀補助。
	2. 病歷紀錄	述明符合紐約心臟學會心臟功能分類最新成人及兒童版（New York Heart Association Functional Classification / NYHA and Modified Ross Heart Failure Classification for Children）之第III ~ IV級。
	3. 血氧飽和度濃度監	符合下列任一項：

申請項目	應備資料	審查要件
	測值之報告、病歷紀錄及6分鐘步行檢查(6-minute walk test, 6MWT)	1. 最近6個月內 休息時 之血液氣體分析 $\text{PaO}_2 \leq 55 \text{ mmHg}$ 或血氧飽和濃度監測值 $\text{SpO}_2 \leq 92\%$ 。 2. 最近6個月內 運動時 之血氧飽和濃度監測值 $\text{SpO}_2 \leq 88\%$ 。