

申請列入罕見疾病流程

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
 - (1) 優先舉證本國盛行率資料
 - (2) 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。
 - (3) 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。
 - (4) 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
請檢附國內外相關文獻資料
 - 4、診斷標準
 - (1) 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。
 - (2) 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。
 - (3) 現行國內、外採用之鑑別診斷及治療方式。
 - 5、診療困難性

- (1) 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。
- (2) 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。
- (3) 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。
- (4) 上述之鑑別診斷及治療方式，全民健康保險有無提供給付、已提供給付項目及尚未提供給付項目。

6、診斷治療費用

一年所需診斷治療費用。

7、其他補充說明資料。

(二) 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病程相關之原始病歷紀錄、檢驗及影像學等報告

(三) 罕見疾病個案通報審查標準

申請列入罕見疾病之說明

| 項 目 | 說 明 |
|----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 申請列入罕病之 動機及必要性 | |
| 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 |
| 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。 |
| 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。 |
| 罕見疾病個案 通報審查標準 | 請參考現行已公布之多發性硬化症等 7 項疾病之審查標準表格式內容，一併檢附該疾病個案通報「審查標準表」及「送審資料表」。 |
| 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： |
| 診 斷 治 療 費 用 | 請簡述該疾病之診治時，一年可能需耗費用 <input type="checkbox"/> 診斷費用，一年約需新台幣： 元 <input type="checkbox"/> 治療費用，一年約需新台幣： 元 |
| 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 | <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女 | <input type="checkbox"/> 存 <input type="checkbox"/> 亡 | 死亡日期：(請加註) 年 月 日 | |
| 診斷日期 | 民國 年 月 日 | 病歷號碼 | | | | |
| 個案聯絡電話 | 公 () _____ | | 手 機 _____ | | | |
| | 宅 () _____ | | | | | |
| 戶籍所在地 址 | 縣市 鄉鎮區市 村 | 路街 段 巷 弄 號 樓 | | | | |
| 現住地址 | 縣市 鄉鎮區市 村 | 路街 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-9CM 編碼 | | | |
| | (英文) | | ICD-10CM 編碼 | | | |
| 治療情形及建議 | | | | | | |
| 診療醫院 (全銜) | | | 診療醫院代碼 | | | |
| 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、檢驗及影像學等報告。

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)22277595、22277596，或 E-mail：rare-disease@hpa.gov.tw，電話：(04) 22172412。