

## 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

### 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

項 目	說 明
<b>申請列入罕病之動機及必要性</b>	
<b>盛行率</b>	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
<b>是否需要遺傳諮詢或有利於疾病防治</b>	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。
<b>診斷標準</b>	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。
<b>罕見疾病個案通報審查基準</b>	請參考現行已公布之多發性硬化症等 7 項疾病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」。
<b>診療困難性</b>	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：
<b>診斷治療費用</b>	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： <span style="float:right">元</span> <input type="checkbox"/> 治療費用，一年約需新台幣： <span style="float:right">元</span>
<b>其 他</b>	

## 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	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>			
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 _____			
戶籍所在地 址	縣 鄉鎮 市 區市 村	路 街 段 巷 弄 號 樓				
現住地址	縣 鄉鎮 市 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-9-CM 編碼				
	(英文)	ICD-10-CM 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)22277596。