

# 罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法

## 總說明

為推動醫療服務與照護，增進國人健康並預防罕見疾病，罕見疾病防治及藥物法(以下稱本法)自八十九年二月九日公布施行至今，歷經於九十四年一月十九日、九十九年十二月八日、一百零四年一月十四日共三次修正。其中為加強照顧罕見疾病病人，提供罕見疾病病人與其家屬充分之疾病資訊及心理支持，以因應疾病對於病人與其家庭之生理及心理衝擊，並為避免因遺傳因素於家族中發生新個案，爰於一百零四年一月十四日修正本法第八條第一項，除原規定中央主管機關應派遣專業人員訪視，告知相關疾病之影響，提供照護諮詢外，並增訂提供心理支持及生育關懷等服務，並授權中央主管機關訂定提供相關服務之法規命令。

為符法制，爰依本法第八條第二項之授權訂定「罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法」，共十一條，其要點如下：

- 一、本辦法訂定之依據。(第一條)
- 二、照護服務對象及罕見遺傳疾病缺陷之範圍。(第二條)
- 三、病人或其法定代理人之同意方法及中央主管機關之同意書保存義務。(第三條)
- 四、訪視時告知相關疾病影響之應告知事項。(第四條)
- 五、心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務之範圍及方法。(第五條至第八條)
- 六、服務事項應作成書面紀錄並保存之義務。(第九條)
- 七、委託相關機構辦理服務事項之授權。(第十條)
- 八、本辦法之施行日期。(第十一條)

## 罕見疾病及罕見遺傳疾病缺陷照護服務辦法

條文	說明
<p>第一條 本辦法依罕見疾病防治及藥物法（以下稱本法）第八條第二項規定訂定之。</p>	<p>本辦法之法律依據。</p>
<p>第二條 本辦法服務之對象如下：</p> <p>一、依本法第七條醫事人員報告得知罕見疾病之病人。</p> <p>二、中央主管機關發現具有罕見遺傳疾病缺陷者。</p> <p>前項第二款所稱罕見遺傳疾病缺陷，指罕見疾病病人具有源自親代之異常基因，或自身之基因突變，致有遺傳後續世代之虞者。</p>	<p>一、為使服務對象及罕見遺傳疾病缺陷之範圍趨於明確，爰分別為第一項及第二項之規定。</p> <p>二、依本法第一條揭示之立法目的及第八條第一項之規定，本辦法照護服務對象，限於中央主管機關接獲醫事人員報告或發現具有遺傳缺陷，而該報告案例之診斷或遺傳缺陷有關之疾病，係屬中央主管機關指定公告為罕見疾病者。</p> <p>三、醫事人員報告罕見疾病個案後，中央主管機關將依本辦法之規定，啟動相關照護服務機制，必要時，並會就個案之特殊診療需要諮詢罕見疾病及藥物審議會，使個案得到適切之服務；另，中央主管機關於辦理新生兒篩檢、產前遺傳診斷及遺傳諮詢中心等業務之補助時，發現具有罕見遺傳基因缺陷之個案，亦將依本辦法之規定，啟動相關之照護服務機制。</p>
<p>第三條 本法第八條第一項所定之同意，應以書面為之。</p> <p>前項書面同意，應由中央主管機關保存五年；必要時，並得以電子方式儲存之。</p>	<p>為兼顧病人權益及避免爭議，明定中央主管機關依本法第八條第一項提供服務，其同意之意思表示應以書面為之並保存五年。</p>
<p>第四條 中央主管機關派遣專業人員訪視病人或其家屬時，應依各該疾病或遺傳缺陷之特性，告知下列事項：</p> <p>一、對生長發育可能產生之影響。</p> <p>二、對生育及其子女可能產生之影響。</p> <p>三、對日常生活與生活環境及飲食可能產生之影響。</p> <p>四、對就學、就業可能產生之影響。</p> <p>五、其他對生理、心理及社會健康層面可能產生之短期、中期或長期之影響。</p>	<p>一、中央主管機關依本辦法訪視病人或其家屬，其相關疾病影響之告知義務及應告知之事項。</p> <p>二、本條之專業人員事涉專業性與技術性之服務，應具有專門職業及技術人員考試及格領有證書之人員（如醫師、護理師、心理師、社會工作師等），另於第十條之委託契約予以規範。</p>

<p>第五條 中央主管機關應視需要，提供病人或其家屬下列心理支持服務事項：</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>一、疾病適應之增進。</li> <li>二、自我認同能力之提升。</li> <li>三、家庭及人際關係之增進。</li> <li>四、安排病友團體之支持。</li> <li>五、心靈或悲傷之輔導。</li> <li>六、其他心理支持之服務。</li> </ol>	<p>中央主管機關依本辦法提供病人或其家屬心理支持服務之事項。</p>
<p>第六條 中央主管機關應視疾病或遺傳缺陷之特性，提供病人或其家屬下列生育關懷事項：</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>一、遺傳及相關檢查之諮詢。</li> <li>二、生育之諮詢。</li> <li>三、其他必要之諮詢與關懷。</li> </ol>	<p>中央主管機關依本辦法提供病人或其家屬生育關懷服務之義務及應提供之事項。</p>
<p>第七條 中央主管機關應視疾病或遺傳缺陷之特性，提供病人或其家屬下列照護諮詢事項：</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>一、醫療補助之資訊。</li> <li>二、取得特殊營養食品之資訊。</li> <li>三、緊急需用藥物之資訊。</li> <li>四、國外接受治療或國際代行檢驗之國際醫療合作之資訊。</li> <li>五、國內檢驗服務之資訊。</li> <li>六、維持生命所需居家醫療照護器材之資訊。</li> <li>七、社會福利及有關民間團體之資訊。</li> <li>八、其他必要之照護資訊。</li> </ol>	<p>中央主管機關依本辦法提供病人或其家屬照護諮詢服務之義務及應提供之事項。</p>
<p>第八條 中央主管機關提供本辦法所定服務事項，得以下列方式為之：</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>一、到宅服務。</li> <li>二、電話服務。</li> <li>三、轉介醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體。</li> <li>四、不含個人資料之網路資訊查詢服務。</li> <li>五、其他必要之服務。</li> </ol>	<p>中央主管機關依本辦法提供服務事項時，所得採行之方式，並為求周延，於第五款概括規定亦得以其他必要之服務方式為之。</p>
<p>第九條 中央主管機關提供本辦法所定服務事項時，除網路資訊查詢服務外，應作成書面紀錄，並至少保存五年；必要時，</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>一、中央主管機關依本辦法提供服務事項時，作成書面紀錄並予以保存之義務。</li> <li>二、本條文所定之資料保存相關規範，須</li> </ol>

<p>並得以電子方式儲存之。</p>	<p>依據個人資料保護法相關規定辦理。各項服務書面紀錄將保存於第十條受委託辦理之相關機構團體。並依個人資料保護法規定處理及保存。</p>
<p>第十條 中央主管機關得就第四條至前條事項，委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理。</p>	<p>中央主管機關得委託相關醫事機構或罕見疾病相關專業機構、團體辦理本辦法所定服務事項。</p>
<p>第十一條 本辦法自發布日施行。</p>	<p>本辦法之施行日期。</p>