

檔 號：

保存年限：

# 中華民國醫師公會全國聯合會 函

地址：10688台北市安和路一段29號9樓

承辦人：曾欣怡

電話：(02)2752-7286#121

傳真：(02)2771-8392

電子信箱：cynthia@tma.tw

受文者：各縣市醫師公會

發文日期：中華民國105年9月26日

發文字號：全醫聯字第1050001587號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

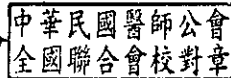
附件：如說明

主旨：轉知衛生福利部國民健康署修正「申請列入罕見疾病流程」之「申請單位」，並經罕見疾病及藥物審議會審議通過，請查照。

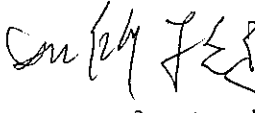
說明：


- 一、依據衛生福利部國民健康署105年9月22日國健婦字第1050402175號函辦理(附件)。
- 二、本函相關訊息刊登本會網站。

正本：各縣市醫師公會  
副本：



## 理事長 邱泰源

  
 (02)-10.18  
 擬公布網站

 9/30

彰化縣醫師公會	
收文日期	105. 9. 30
收文字號	彰醫字第 1148 號

第1頁 共1頁

董培郁

裝

訂

線

檔 號：

保存年限：

## 衛生福利部國民健康署 函

地址：40341台中市西區民權路95號6樓

傳 真：(04)22277595

聯絡人及電話：徐惠卿(04)22172425

電子郵件信箱：ching@hpa.gov.tw



受文者：中華民國醫師公會全國聯合會

發文日期：中華民國105年9月22日

發文字號：國健婦字第1050402175號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：「申請列入罕見疾病流程」1份(1050402175-1.docx)

主旨：檢送修正「申請列入罕見疾病流程」1份（如附件）供參，請查照。

說明：

- 一、依據105年7月29日罕見疾病及藥物審議會第42次會議決議辦理。
- 二、考量申請認定罕見疾病涉及相關醫療專業，且提出罕病認定申請案所需之病人病歷、檢驗報告等臨床資料均需向醫療機構調取，爰修正「申請列入罕見疾病流程」之「申請單位」，並經罕見疾病及藥物審議會審議通過。
- 三、旨揭流程資訊置於本署網站健康主題專區/罕見疾病（<https://goo.gl/hkmjHT>）供下載查詢。

正本：中華民國醫師公會全國聯合會、台灣內科醫學會、台灣外科醫學會、臺灣兒科醫學會、台灣婦產科醫學會、台灣母胎醫學會、中華民國周產期醫學會、台灣家庭醫學醫學會、中華民國人類遺傳學會、台灣神經學學會、台灣神經罕見疾病學會、台灣神經外科醫學會、台灣耳鼻喉科醫學會、中華民國眼科醫學會、中華民國血液病學會、台灣皮膚科醫學會、財團法人罕見疾病基金會、台灣弱勢病患權益促進會、社團法人台灣關懷地中海型貧血協會、社團法人台灣海洋性貧血協會、中華民國運動神經元疾病病友協會、社團法人先天性成骨不全症關懷協會、社團法人中華小腦萎縮症病友協會、社團法人中華民國台灣黏多醣症協會、中華民國肌萎縮症病友協會、臺灣製藥工業同業公會、臺北市西藥代理商業同業公會、高雄市西藥商業同業公會、臺北市西藥商業同業公會、財團法人製藥工業技術發展中心、中華民國西藥商業同業公會全國聯合會、國立臺灣大學醫學院附設醫院、



裝

訂

線



裝

訂

線



臺北榮民總醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫院、國防醫學院三軍總醫院、中國醫藥大學附設醫院、中山醫學大學附設醫院、臺中榮民總醫院、財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院、彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院、國立成功大學醫學院附設醫院、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、高雄榮民總醫院、奇美醫療財團法人奇美醫院、長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院新竹分院、振興醫療財團法人振興醫院、臺北市立聯合醫院、臺北醫學大學附設醫院、光田醫療財團法人光田醫院、佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院、天主教耕莘醫療財團法人耕莘醫院、高雄市立小港醫院（委託財團法人私立高雄醫學大學經營）、佛教慈濟醫療財團法人大林慈濟醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院雲林分院、臺灣基督教門諾會醫療財團法人門諾醫院、國泰醫療財團法人國泰綜合醫院、衛生福利部臺中醫院、長庚醫療財團法人嘉義長庚紀念醫院、戴德森醫療財團法人嘉義基督教醫院、衛生福利部彰化醫院、衛生福利部雙和醫院（委託臺北醫學大學興建經營）、仁愛醫療財團法人大里仁愛醫院、中國醫藥大學附設醫院臺北分院、澄清綜合醫院中港分院、佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院、東基督教醫療財團法人台東基督教醫院、永和復康醫院、臺南市立安南醫院-委託中國醫藥大學興建經營、佑民醫療財團法人佑民醫院、醫療財團法人徐元智先生醫藥基金會亞東紀念醫院、天主教若瑟醫療財團法人若瑟醫院、埔基督教醫療財團法人埔里基督教醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人台東馬偕紀念醫院、衛生福利部南投醫院、童綜合醫療社團法人童綜合醫院、新光醫療財團法人新光吳火獅紀念醫院、財團法人馬偕紀念醫院新竹分院、國泰醫療財團法人新竹國泰綜合醫院、義大醫療財團法人義大醫院、臺北市立萬芳醫院-委託財團法人臺北醫學大學辦理、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人淡水馬偕紀念醫院

副本：資拓宏宇國際股份有限公司（含附件）

2016-09-22  
交 14:39:17 章

# 申請列入罕見疾病流程

105年7月29日版

## 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

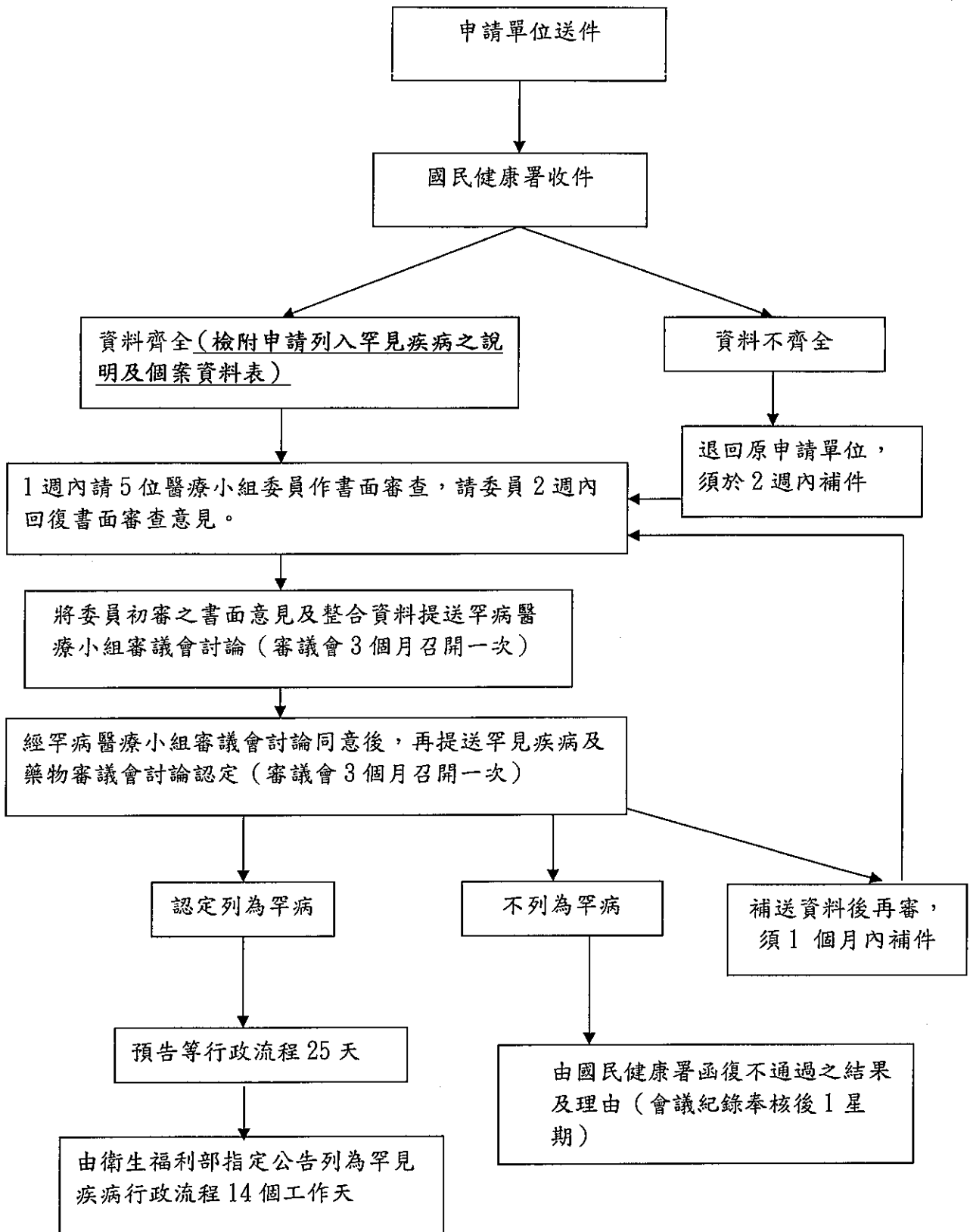
7、診療醫院及醫師資料

8、檢附病歷摘要及相關檢驗報告資料

三、罕病之審議、認定流程：

請見「申請列入罕見疾病流程圖」

# 申請列入罕見疾病流程圖



## 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。
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： <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>
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	<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 ( ) _____ 宅 ( ) _____			手 機 _____					
戶籍所在地	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-9 編碼					
	(英文)								
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.檢附病歷摘要及相關檢驗報告

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) 22172415。