

正本

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：鄭舜介
電話：(02)2752-7286#134
傳真：(02)2771-8392
電子信箱：jie@tma.tw

受文者：各縣市醫師公會

發文日期：中華民國99年2月1日

發文字號：全醫聯字第0990000212號

速別：普通件

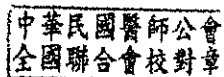
密等及解密條件或保密期限：普通

附件：如說明

主旨：轉知行政院衛生署國民健康局檢送「申請列入罕病認定流程」、「申請列入罕見疾病之說明表」、「個案資料表」及「罕病個案報告單」各更新表單乙份，請查照並轉知所屬會員予以使用。

說明：依據行政院衛生署國民健康局99年1月26日國健婦字第0990400152號函（如附件）辦理。

正本：各縣市醫師公會
副本：



理事長 李明濱

上網
鄭舜介
(P. 2.3)

收文編號	99.1.26	歸檔編號	
0321			

檔號：
保存年限：

行政院衛生署國民健康局 函

機關地址：40873台中市黎明路2段503
號5樓

聯絡人：劉瓊瑛

電話：04-22550177#412

傳真：04-22545145

電子信箱：chyong@bhp.doh.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99年1月26日

發文字號：國健婦字第0990400152號

速別：速件

密等及解密條件或保密期限：普通

附件：申請列入罕病認定流程更新表單等各乙份 (0400152A00_ATTCH1.doc、0400152A00_ATTCH2.doc、0400152A00_ATTCH3.doc)

主旨：檢送「申請列入罕病認定流程」、「申請列入罕見疾病之說明表」、「個案資料表」及「罕病個案報告單」各更新表單乙份，惠請貴單位轉知轄區醫療院所或所屬會員予以使用，請查照。

說明：

- 一、依據罕見疾病防治及藥物法第七條規定：醫事人員發現罹患罕見疾病之病人或因而致死者，應向中央主管機關報告。
- 二、前項文書表單，可由本局網站首頁/下載中心列印 (<http://www.bhp.doh.gov.tw/BHPnet/Portal/>)。

正本：直轄市及各縣市政府衛生局、中華民國醫師公會全國聯合會、中華民國藥師公會全國聯合會、中華民國醫事放射師公會全國聯合會、中華民國護理師護士公會全國聯合會、台灣醫院協會、中華民國公立醫院協會、台灣私立醫療院所協會、台灣教會醫療院所協會、台灣地區醫院協會、中華民國基層醫療協會、台灣醫學會、台灣護理學會、台灣內科醫學會、中華民國外科醫學會、台灣婦產科醫學會、台灣兒科醫學會、台灣臨床病理醫學會、台灣神經學學會、中華民國眼科醫學會、中華民國耳鼻喉科醫學會、台

檔 號：

保存年限：

灣皮膚科醫學會、台灣家庭醫學醫學會、中華民國血液病學會、中華民國人類遺傳學會、國立臺灣大學醫學院附設醫院、行政院國軍退除役官兵輔導委員會臺北榮民總醫院、財團法人基督長老教會馬偕紀念醫院、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、行政院國軍退除役官兵輔導委員會臺中榮民總醫院、中國醫藥大學附設醫院、中山醫學大學附設醫院、財團法人彰化基督教醫院、國立成功大學醫學院附設醫院、財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、財團法人佛教慈濟綜合醫院、財團法人罕見疾病基金會、台灣弱勢病患權益促進會、中華民國運動神經元疾病病友協會、台灣省關懷地中海型貧血協會、台灣海洋性貧血協會、社團法人中華民國肌萎縮症病友協會、社團法人中華民國小胖威利病友關懷協會、社團法人中華小腦萎縮症病友協會、中華民國台灣黏多醣症協會、中華民國關懷魚鱗癬症協會、中華民國西藥商業同業公會全國聯合會、台灣區製藥工業同業公會、中華民國西藥代理商業同業公會、台北市西藥代理商業同業公會、高雄市西藥商業同業公會、台灣省西藥商業同業公會聯合會、台北市西藥商業同業公會、臺灣病歷管理協會

副本：本局婦幼及生育保健組（含附件）

01/27/10
12:25:31



裝

訂

線

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委員會之委員。
- (二) 中央衛生主管機關。
- (三) 相關專科醫師、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、遺傳性

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

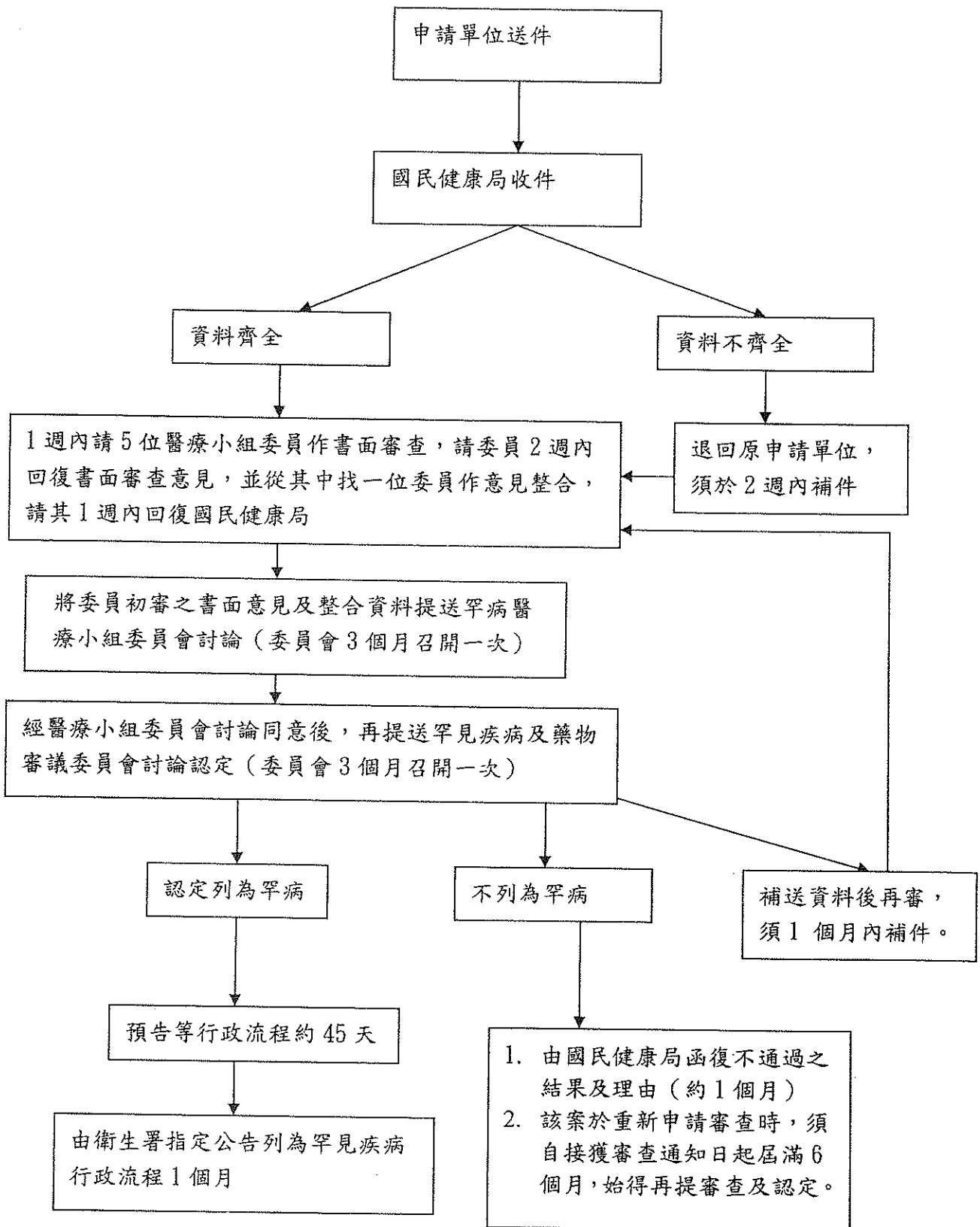
三、 審查：

罕見疾病之認定，除以疾病盛行率萬分之一以下為參考基準外，需經罕見疾病及藥物審議委員會之審議認定，並以是否為「遺傳性」及「診療之困難性」為考量基礎。

四、 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
遺傳性	一、病因以「遺傳因素」佔主要因素。能否於知名醫學研究期刊、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： 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		<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 _____		宅() _____						
戶籍所在地	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 編碼			
	(英文)								
治療情形									
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：寄至行政院衛生署國民健康局(台中市黎明路二段503號5樓)
或傳真FAX:(04)22545234、22545145，或E-mail:orange@bhp.doh.gov.tw，電話:(04)22550177
轉413。

罕見疾病個案報告單 (請以正楷書寫)

通報日期： 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	□男 □女	□存 □亡	死亡日期：(請加註) 年 月 日	
確定診斷日期	民國 年 月 日	病歷號碼				
個案聯絡電話	公() 宅()	手機	呼叫器			
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
來診原因	<input type="checkbox"/> 1. 本人疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 2. 家族疑有罕見疾病 <input type="checkbox"/> 3. 其他					(請註明)
主訴及症狀						
主要病徵 (Sign)						
主要檢驗結果						
診斷名稱	(中文)		ICD-9 編碼			
	(英文)		公告罕病序號			
治療情形及建議						
專業人員訪視 (請勾選)	1. 是否已接受遺傳諮詢 <input type="checkbox"/> 是，諮詢機構：_____； <input type="checkbox"/> 否 2. 病人是否同意專業人員訪視 <input type="checkbox"/> 是； <input type="checkbox"/> 否					
診療醫院 (全銜)			診療醫院代碼			
診斷醫師			聯絡電話 ()	分機		

- 註：1. 「罕見疾病防治及藥物法」第七條規定，「醫事人員發現罹患罕見疾病之病人或因而致死者，應向中央主管機關報告」。
2. 「罕見疾病防治及藥物法施行細則」第五條規定：「依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病病患或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報」。
3. 檢附病歷摘要及相關檢驗報告
4. 本表格登載於國民健康局網頁/下載中心/罕見疾病個案報告單，請逕自下載繕打後，第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至行政院衛生署國民健康局(台中市黎明路二段503號5樓)或傳真 FAX:(04)22545234、22543767，或 E-mail: chyong @bhp. doh. gov. tw，電話：(04) 22550177 轉 412。

罕見疾病個案報告通報流程

通報流程	說明
<pre> graph TD A(診療醫院發現病患) --> B(行政院衛生署) B --> C(資料彙整、統計、分析) C --> D(衛生署認證通過遺傳諮詢中心) D --> E(協助轉診、病案訪視、追蹤管理) E -- 資訊回饋 --> A F[通報方式] --- B G[資訊回饋] --- C </pre> <p style="text-align: center;">*通報方式：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 傳真通報 2. 郵寄通報 3. E-mail <p style="text-align: center;">資訊回饋</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 個案確認 2. 個案資料登錄 3. 個案轉介 	<p>一、依據： 罕見疾病防治及藥物法施行細則第五條規定：「依本法第七條規定負有報告義務之醫事人員，應於發現罕見疾病病患或屍體之日起一個月內，向中央主管機關陳報」。</p> <p>二、通報方式：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 傳真通報：(04)22545234 2. 郵寄通報：行政院衛生署國民健康局（台中市南屯區黎明路二段 503 號 5 樓） 3. E-mail 通報：行政院衛生署國民健康局 chyong@bhp.doh.gov.tw <p>罕見疾病個案報告單格登載於國民健康局網頁/下載中心/罕見疾病個案報告單，請逕自下載繕打行政院衛生署國民健康局，網址： http://www.bhp.doh.gov.tw</p> <p>三、行政院衛生署認證通過遺傳諮詢中心：</p> <p>北：台灣大學醫學院附設醫院、台北榮民總醫院、馬偕紀念醫院、長庚紀念醫院林口分院</p> <p>中：中國醫藥學大學附設醫院、中山醫學大學附設醫院、台中榮民總醫院、彰化基督教醫院</p> <p>南：成功大學醫學院附設醫院、高雄醫學院附設中和紀念醫院</p> <p>東：花蓮慈濟醫院</p>