

申請列入罕見疾病流程

104.5.1 版

一、申請單位

- (一) 罕見疾病及藥物審議會之委員。
- (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、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



