

長庚醫療財團法人
高雄長庚紀念醫院

規章編號	D85003
------	--------

高雄院區罕見疾病個案通報作業要點

制定部門：遺傳諮詢中心

新訂日期：2023 年 12 月 01 日

本著作非經著作權人同意，不得轉載、翻印或轉售。

著作權人：長庚醫療財團法人

目 錄

第一章	總則	頁次
	1.1 政策與目的	1
第二章	罕見疾病個案通報處理方式	2
第三章	罕見疾病個案通報說明	3
第四章	罕見疾病個案通報流程	4
第五章	附則	5
附 件		
附件一	罕見疾病通報作業流程表	

第一章 總則

1.1 政策與目的

(1)政策：落實國民健康署政策及罕見疾病個案權益。

(2)目的：為使罕見疾病通報作業流程有所依據，特訂定本作業要點。

第二章 罕見疾病個案通報處理方式

- 2.1 醫事人員發現罹患公告罕見疾病之病人或因病致死者，應於一個月內經由「罕見疾病整合式資訊管理系統」向國民健康署通報。
- 2.2 通報須檢附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資料。
- 2.3 針對特定罕見疾病，另需檢附「送審資料表」，並依據各疾病之「審查基準表」提供相關佐證資料與跨科會診資料。
- 2.4 通報結果分為：審查通過、審查未通過。如審查委員要求補附資料，須於半年內完成，超過時效判為審查未通過。
- 2.5 罕見疾病審查未通過，可逕自於通報系統重新提出申請，次數無上限。
- 2.6 罕見疾病個案須由國民健康署審查通過，方可向健保署提出重大傷病申請。

第三章 罕見疾病個案通報說明

- 3.1 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」。
- 3.2 依據罕見疾病防治及藥物法施行細則第五條規定：「本法第七條規定之報告，應自發現之日起一個月內為之」。
- 3.3 依據 98 年 1 月 20 日罕見疾病及藥物審議會第 22 次會議決定：確屬公告之罕見疾病，才需通報。
- 3.4 依據 107 年 9 月 21 日「罕見疾病及藥物審議會」第 51 次會議決議修正有關檢附資料之備註說明如下：「請檢附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影本」。
- 3.5 由醫事人員國健署於「罕見疾病整合式資訊管理系統」進行通報，並於網頁「訪客專區」參閱系統操作手冊。

第四章 罕見疾病個案通報流程

- 4.1 填寫「罕見疾病個案報告單」(可於國健署網頁下載「罕見疾病個案報告單」「送審資料表及審查基準表」)
- 4.2 檢附「病歷摘要」或「門診治療計畫單」
- 4.3 依不同罕病檢附相關「臨床報告」、「基因報告」
- 4.4 特定罕見疾病(國健署針對通報數較多且診斷複雜之罕病，訂定「審查基準表」及「送審資料表」，且不定期新增與更新表單。通報前須於國健署網頁查詢「罕見疾病個案快速審查條件之審查基準表及送審資料表」主題，並下載最新表單)，另需檢附「送審資料表」，並依審查基準提供佐證資料。
- 4.5 於「罕見疾病整合式資訊管理系統」進行通報、查詢進度、補件與回覆意見。
- 4.6 有任何問題可撥打國健署服務電話(02)2545-9066，由專人協助處理。

第五章 附則

5.1 實施與修訂：

本作業要點經呈院長核准後實施，修訂時亦同。

罕見疾病通報作業流程

附件一

