

罕見疾病個案通報處理方式：

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. 通報時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。
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。
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。
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。
6. 公告罕見疾病個案須由國健署審查通過，方可向健保署提出重大傷病申請。

罕見疾病個案通報說明：

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」。
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. 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。
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」。
5. 由醫事人員於「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。

罕見疾病個案通報流程：

- 一、填寫「罕見疾病個案報告單」^{註1}
- 二、檢附「病歷摘要」或「門診治療計畫單」
- 三、依不同罕病檢附相關「臨床報告」、「基因報告」
- 四、特定罕見疾病^{註2}，另需檢附「送審資料表」^{註1}，並依審查基準提供佐證資料
- 五、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
- 六、如有任何問題可撥打服務電話(02)2545-9066，由專人協助處理

註1：可於表單櫃下載「罕見疾病個案報告單」「送審資料表及審查基準表」

註2：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。