



臺北榮民總醫院作業程序書

文件名稱	罕見疾病個案通報標準作業流程			單位名稱	兒童醫學部 遺傳諮詢中心	
文件編號	(兒)遺傳中心—作業程序書—內—001—A			頁次	1/3	
制修日期	制定	112/4/20	修訂生效	審閱	廢止	

■ 文件說明表：

1.目的：	<p>1.1 配合政府政策，建立本院罕見疾病個案通報標準作業流程。</p> <p>1.2 保障罕見疾病病人權利，提升服務品質。</p>
2.範圍：	本院醫療單位。
3.依據：	<p>3.1 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」。</p> <p>3.2 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」。</p> <p>3.3 民國 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。</p> <p>3.4 依據醫院評鑑條文 1.1.7 「符合項目 5」訂定。</p>
4.作業內容：	<p>4.1 本院醫事人員發現罕見疾病個案者，依規定執行本項作業程序。</p> <p>4.2 通報方式：</p> <p>4.2.1 由醫事人員於「罕見疾病整合式資訊管理系統」通報，網址： https://rare.dr.hpa.gov.tw/。(操作手冊可由此下載 https://rare.dr.hpa.gov.tw/Account/GuestDownloadFile/26e7ee77-e159-436a-a4ea-40b3445d3a53 請參考第 13 頁至第 29 頁)</p> <p>4.2.2 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」。</p> <p>4.2.3 本院依據國民健康署 105 年 4 月 14 日罕見疾病及藥物審議會第 41 次會議決議：為加速罕見疾病個案通報審查作業，縮短患者通報時間，本署前委請罕病專家，針對通報個案病人數多，且診斷要件複雜之罕病，優先研訂旨揭「審查標準表」及「送審資料表」，並經罕見疾病及藥物審議會審議通過。</p> <p>4.2.3.1 目前依據 111 年 12 月 23 日罕見疾病及藥物審議會第 68 次會議審議，已訂定之「審查標準表」及「送審資料表」有 72 項，因相關表單依審議會討論後將會有所更新，故建議通報者自行於國健署網站下載最新通報表單，網址： https://www.hpa.gov.tw/Pages/Detail.aspx?nodeid=596&pid=1041。</p> <p>4.3 通報流程：</p> <p>4.3.1 當個案確診任一公告罕見疾病時，需通報給中央主管機關。</p> <p>4.3.1.1 須備妥的文件有病歷紀錄、檢驗及影像學等報告影本。</p> <p>4.3.1.2 為加速罕見疾病個案通報審查作業，目前有 72 項公告罕見疾病需檢附「審查標準表」及「送審資料表」。</p>



臺北榮民總醫院作業程序書

文件名稱	罕見疾病個案通報標準作業流程			單位名稱	兒童醫學部 遺傳諮詢中心	
文件編號	(兒)遺傳中心－作業程序書－內－001－A			頁次	2/3	
制修日期	制定	112/4/20	修訂生效	審閱	廢止	
<p>4.3.1.3 若還有資料未準備完全，可將通報資料暫存於系統中，待資料備齊後再送出通報。</p> <p>4.3.2 送出通報後，系統上會出現目前審核進度，如下：</p> <p>4.3.2.1 PMO 處理中：指專案辦公室處理中，包括新案、補件案等。</p> <p>4.3.2.2 審查委員/外部專家處理中：指審查委員及外部專家審理中。</p> <p>4.3.2.3 國健署處理：指國民健康署處理中，待公文通知。</p> <p>4.3.2.3.1 審查通過：即個案具有通報之罕病身分</p> <p>4.3.2.3.2 補件再審：需再次補上委員意見之所需資料。</p> <p>4.3.2.3.3 審查不通過：不可再補件，但若醫師有新證據佐證個案確實罹患公告之罕病，可重新通報。</p> <p>4.3.3 健保列印：當個案通過審查，具罕病身分後，可列印「罕見疾病個案資料表」，並可協助個案後續辦理罕病-重大傷病之身分。</p> <p>4.4 若有任何通報流程上的問題，可聯繫負責單位：</p> <p>罕見疾病醫療補助專案辦公室。</p> <p>(1) 地址：10574 台北市松山區民生東路四段 133 號 11 樓。</p> <p>(2) 專線電話：(02)2545-9066。</p> <p>(3) E-MAIL：report-rd@iisigroup.com。</p> <p>(4) 服務時間：9:00-18:00（不含星期六、日及國定假日）</p> <p>本院遺傳諮詢中心</p> <p>(1)地址：醫學科技大樓 8 樓遺傳諮詢中心。</p> <p>(2)分機 1020 鄭小姐</p> <p>(3) E-MAIL：chihya.cheng@gmail.com。</p>						
5.附件：	<p>5.1 <u>表單/紀錄</u>：無</p> <p>5.2 <u>相關文件</u>：無</p> <p>5.3 <u>參考資料</u>：</p> <p>5.3.1 罕見疾病整合式資訊管理系統」操作手冊</p>					



臺北榮民總醫院作業程序書

文件名稱	罕見疾病個案通報標準作業流程			單位名稱	兒童醫學部 遺傳諮詢中心	
文件編號	(兒)遺傳中心-作業程序書-內-001-A			頁次	3/3	
制修日期	制定	112/4/20	修訂生效	審閱	廢止	

■ 作業流程圖：

