

## 衛生福利部 書函

地址：115204 臺北市南港區忠孝東路六段  
488號

聯絡人：徐惠卿

聯絡電話：04-22172425

傳真：04-22277596

電子郵件：ching@hpa.gov.tw

受文者：宜蘭縣政府衛生局

發文日期：中華民國111年10月18日

發文字號：衛授國字第1110462832A號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：附件1-罕見疾病審議認定原則、附件2-發布令影本各1份

(A21000000I\_1110462832A\_doc6\_Attach1.odt、

A21000000I\_1110462832A\_doc6\_Attach2.pdf)

主旨：訂定「罕見疾病審議認定原則」，並自即日生效，請查  
照。

說明：檢送「罕見疾病審議認定原則」及發布令影本各1份。

正本：地方政府衛生局、中華民國醫師公會全國聯合會、台灣內科醫學會、台灣外科醫學會、台灣兒科醫學會、台灣婦產科醫學會、台灣家庭醫學醫學會、中華民國人類遺傳學會、社團法人台灣神經罕見疾病學會、台灣神經學學會、社團法人臺灣神經外科醫學會、台灣耳鼻喉頭頸外科醫學會、中華民國眼科醫學會、中華民國血液病學會、社團法人臺灣皮膚科醫學會、財團法人罕見疾病基金會、臺灣弱勢病患權益促進會、社團法人台灣關懷地中海型貧血協會、社團法人台灣海洋性貧血協會、中華民國運動神經元疾病病友協會、社團法人先天性成骨不全症關懷協會、社團法人中華小腦萎縮症病友協會、社團法人中華民國台灣黏多醣症協會、中華民國肌萎縮症病友協會、社團法人臺灣雷特氏症病友關懷協會、國立臺灣大學醫學院附設醫院、長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院、臺北榮民總醫院、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、臺中榮民總醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫院、國防醫學院三軍總醫院、中國醫藥大學附設醫院、中山醫學大學附設醫院、臺北醫學大學附設醫院、財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院、彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院、國立成功大學醫學院附設醫院、高雄榮民總醫院、奇美醫療財團法人奇美醫院、佛教慈濟醫療財團法人台中慈濟醫院、天主教耕莘醫療財團法人耕莘醫院、高雄市立小港醫院(委託財團法人私立高雄醫學大學經營)、佛教慈濟醫療財團法人大林慈濟醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院雲林分院、臺灣基督教門諾會醫療財團法人門諾醫院、國泰醫療財團法人國泰綜合醫院、長庚醫療財團法人嘉義長庚紀念醫院、戴德森醫療財團法人嘉義基督教醫院、衛生福利部雙和醫院(委託臺北醫學大學興建經營)、仁愛醫療財團法人大里仁愛醫院、澄清綜合醫院中港分院、佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院、東基醫療財團法人台

東基督教醫院、醫療財團法人徐元智先生醫藥基金會亞東紀念醫院、長庚醫療財團法人桃園長庚紀念醫院、天主教若瑟醫療財團法人若瑟醫院、童綜合醫療社團法人童綜合醫院、新光醫療財團法人新光吳火獅紀念醫院、國泰醫療財團法人新竹國泰綜合醫院、義大醫療財團法人義大醫院、臺北市立萬芳醫院—委託財團法人臺北醫學大學辦理

副本：



裝

訂

線



# 衛生福利部 令

發文日期：中華民國111年10月18日  
發文字號：衛授國字第1110462832號  
附件：罕見疾病審議認定原則1份



訂定「罕見疾病審議認定原則」，並自即日生效。

附「罕見疾病審議認定原則」

部長 薛瑞元

裝

訂

線

## 罕見疾病審議認定原則

一、 為審議認定罕見疾病時之參考及協助促成共識，特訂定本原則。

二、 罕見疾病及藥物審議會參考下列原則綜合討論並予以審議認定：

(一)罕見性：以疾病之盛行率萬分之一以下。

(二)疾病嚴重度：罹病時間長且嚴重威脅病人生命，倘未獲妥善治療及照顧，最嚴重將造成病人失能或致死。

(三)診斷、治療之困難性。

(四)遺傳因素與疾病之關聯性。

(五)遺傳諮詢有利於疾病防治。

(六)有下列情形之一者，得不予認定為罕見疾病：

1. 人為外在因素所造成之疾病或傷害，如重大交通事故、公害及食品中毒事件等。

2. 後天因素所引起之疾病或傷害，如傳染性疾病、後天免疫性疾病及其所引起之相關疾病等。

3. 癌症及其所引起之相關疾病等。

(七)其他特殊情形。