

## 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。