

附件 1：罕見疾病防治及醫療照護重要成果

- 一、公告 223 種罕見疾病，108 種罕藥，40 項罕見疾病特殊營養食品，85 項罕見疾病國內確診檢驗項目。
- 二、已登錄 16,286 位罕見疾病病人。
- 三、健保每年約支付罕藥新臺幣 30-50 億元。
- 四、提供維持生命所需營養食品近 14,500 人次、緊急需用藥品 220 人次、居家醫療照護器材費用近 5,000 人次、營養諮詢費用近 3,000 人次、低蛋白米麵 120 人次、國內檢驗補助近 500 案，國際醫療合作代行檢驗補助近 260 案。
- 五、14 家醫學中心設有遺傳諮詢中心，提供遺傳諮詢服務。
- 六、8 家醫學中心辦理罕見疾病照護服務計畫，提供病人及家屬心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務。
- 七、罕見疾病防治工作補助計畫，106-108 年計補助 40 件，新臺幣 3,485 餘萬元。

附件 2：108 年罕見疾病防治工作貢獻獎表揚計畫

獲推薦單位之推薦事蹟

單位	推薦事蹟
財團法人罕見疾病基金會	<p>一、88 年成立，由政策倡議，協助罕見疾病防治及藥物法之立法，讓台灣成為全世界第五個立法、第一個將防治觀念入法的國家。</p> <p>二、以病人及家屬為中心，依其需要提供身、心、靈，或是就醫、就學、就業、就養服務。</p> <p>三、多元進行罕見疾病防治宣導，讓社會大眾正確認識罕見疾病，消弭社會對罕見疾病病友的歧見。</p> <p>四、積極加入罕見疾病國際組織，進行學術交流，讓世界各國了解台灣對罕見疾病患者照顧。</p>
臺北榮民總醫院	<p>一、設立罕病聯合門診，提供罕病病患全方位的看診服務。也成立了亞洲第一個罕見疾病研究治療中心，提供病患優質的醫療照護。</p> <p>二、協助成立國內第一個罕病病友團體「中華民國先天及代謝疾病關懷之友協會」，提供病患及家屬在醫療與衛教、社會、心理等各層面的協助。並協助偏鄉地區的罕病防治工作，改善當地醫療環境。</p> <p>三、負責全國約三分之二新生兒篩檢之確診治療，在藥物型苯酮尿症、龐貝氏症治療成效世界第一，並為法布氏症世界最大的確診中心。</p>
台灣基督長老教會馬偕醫療團法人馬偕兒童醫院	<p>一、馬偕兒童醫院遺傳科結合院內資源與罕見疾病病友協會密切合作，提供罕病家庭優質扶持與鼓勵，如：86 年協創黏多醣症協會，88 年協力促成「台灣罕見疾病基金會」的成立，為該會創始成員。</p> <p>二、該院兒童遺傳科及罕見疾病中心的全人醫療照護團隊提供跨科別整合照護服務。</p> <p>三、長期推動黏多醣症暨溶小體疾病之相關防治，87 年進行國內首例酵素替補治療，編印黏多醣症醫療照護手冊，積極進行國際醫療與研究之合作，大幅提升相關醫療照護品質。</p>