

## 「藥品給付規定」修訂對照表

## 第3節 代謝及營養劑 Metabolic &amp; nutrient agents

(自108年12月1日生效)

修訂後給付規定	原給付規定
<p>3.3.19. 先天性代謝異常之罕見疾病藥品 (108/9/1、<u>108/12/1</u>)</p> <p>1. 藥品成分：</p> <p>(1) Levocarnitine/L-Carnitine inner salt</p> <p>(2) Sodium phenylbutyrate</p> <p>(3) Citrulline malate</p> <p>(4) L-Arginine</p> <p>(5) Sapropterin dihydrochloride (Tetrahydro- Biopterin, BH4)</p> <p><u>(6) betaine</u></p> <p><u>(7) oxitriptan</u> (L-5-hydroxytryptophan , 5-HTP)</p> <p><u>(8) alpha-glucosidase</u></p> <p><u>(9) sodium benzoate</u></p> <p><u>(10)diazoxide</u></p> <p>2. 用於尚未確診經主管機關認定為罕見疾病者，需緊急使用時，應由具小兒專科醫師證書且接受過小兒遺傳或<u>小兒新陳代謝或</u><u>小兒內分泌科</u>次專科訓練之醫師處方使用，並於病歷詳實記載病程、確診之檢驗資料及治療反應，且須符合下列任一條件：</p> <p>(1) 新生兒篩檢為 carnitine deficiency 陽性個案 (free carnitine 低於 6 <math>\mu\text{mol/L}</math>)。</p> <p>(2) 新生兒篩檢為瓜氨酸血症之陽性個案，初次發作之不明原因高血氨(血氨值高於 150 <math>\mu\text{mol/L}</math>)。</p> <p>(3) 新生兒篩檢為有機酸血症 (甲基丙二酸血症，丙酸血症，異戊酸血症，戊二酸血症，HMG CoA lyase 等) 之陽性個案。</p> <p>(4) 新生兒篩檢為苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 200 <math>\mu\text{mol/L}</math>)。</p>	<p>3.3.19. 先天性代謝異常之罕見疾病藥品 (108/9/1)</p> <p>1. 藥品成分：</p> <p>(1) Levocarnitine/L-Carnitine inner salt</p> <p>(2) Sodium phenylbutyrate</p> <p>(3) Citrulline malate</p> <p>(4) L-Arginine</p> <p>(5) Sapropterin dihydrochloride (Tetrahydro- Biopterin, BH4)</p> <p>2. 用於尚未確診經主管機關認定為罕見疾病者，需緊急使用時，應由具小兒專科醫師證書且接受過小兒遺傳或<u>小兒新陳代謝</u>次專科訓練之醫師處方使用，並於病歷詳實記載病程、確診之檢驗資料及治療反應，且須符合下列任一條件：</p> <p>(1) 新生兒篩檢為 carnitine deficiency 陽性個案 (free carnitine 低於 6 <math>\mu\text{mol/L}</math>)。</p> <p>(2) 新生兒篩檢為瓜氨酸血症之陽性個案，初次發作之不明原因高血氨(血氨值高於 150 <math>\mu\text{mol/L}</math>)。</p> <p>(3) 新生兒篩檢為有機酸血症 (甲基丙二酸血症，丙酸血症，異戊酸血症，戊二酸血症，HMG CoA lyase 等) 之陽性個案。</p> <p>(4) 新生兒篩檢為苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 200 <math>\mu\text{mol/L}</math>)。</p>

<p>(5) 新生兒初次發作之不明原因高血氨，懷疑是先天代謝異常者(血氨值高於 <math>150 \mu\text{mol/L}</math>)。</p> <p>(6) <u>新生兒篩檢為高胱胺酸血症之陽性個案 (tHcy 高於 <math>50 \mu\text{M}</math>)。</u></p> <p>(7) <u>新生兒篩檢為BH4缺乏之苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 <math>200 \mu\text{mol/L}</math>)。</u></p> <p>(8) <u>經心電圖，胸部 X 光，或是心臟超音波等，證實已出現心臟影響徵象之嬰兒型龐貝氏症患者。</u></p> <p>(9) <u>腦脊髓液/血液甘胺酸比值超過0.08之非酮性高甘胺酸血症患者。</u></p> <p>(10) <u>持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 (PHHI)患者，且符合下列條件之一：</u>  <u>I. 當血糖<math>&lt;50 \text{ mg/mL}</math>時，Insulin<math>&gt;2 \mu\text{U/mL}</math>，blood ketone<math>&lt;0.6 \text{ mmol/L}</math>。</u>  <u>II. 需注射糖水(輸注速率<math>&gt;6 \text{ mg/kg/min}</math>)，血糖才能達到 <math>50 \text{ mg/mL}</math>。</u></p> <p>3. <u>經通報主管機關認定者</u>，用藥後 14 日內若病情無法持續改善或疾病已惡化，或經主管機關認定非為罕見疾病時，應停止使用。</p> <p>4. 未通報主管機關認定者，用藥日數以 14 日為限。</p>	<p>(5) 新生兒初次發作之不明原因高血氨，懷疑是先天代謝異常者(血氨值高於 <math>150 \mu\text{mol/L}</math>)。</p> <p>3. 用藥後，14 日內若病情無法持續改善或疾病已惡化，或經主管機關認定非為罕見疾病時，應停止使用。</p> <p>4. 未通報主管機關認定者，用藥日數以 14 日為限。</p>
--	---

備註：劃線部分為建議修訂