

衛生福利部公告

中華民國112年4月25日

衛授食字第1121402685號

主 旨：修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，並自即日生效。

依 據：罕見疾病防治及藥物法第三條第二項及第二十三條。

公告事項：

- 一、新增認定「Pegvaliase」（solution for injection, 20mg/ml）為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「適用於治療即使已使用其他治療手段，血中苯丙胺酸濃度仍無法獲得充分控制（血中苯丙胺酸濃度高於600微莫耳／升）之年滿十六歲的苯丙酮尿症（Phenylketonuria；PKU）病人」。
- 二、新增認定「Cannabidiol」（oral solution, 100mg/ml）為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「適用於年滿二歲之Dravet症候群（Dravet syndrome；DS），或年滿一歲之結節性硬化症（Tuberous Sclerosis Complex；TSC）的病人，作為該二類病人癲癇發作之輔助治療」。
- 三、新增認定「Vutrisiran」（solution for injection, 50mg/ml）為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「用於治療成人TTR（transthyretin）家族性澱粉樣多發性神經病變（Familial Amyloidotic Polyneuropathy；FAP）」。
- 四、新增認定「Idebenone」（film-coated tablets, 150mg）為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「適用於治療十二歲以上病人因雷伯氏遺傳性視神經病變（Leber's hereditary optic neuropathy；LHON）造成之視力障礙」。
- 五、新增認定「Glycerol phenylbutyrate」（口服液劑, 1.1g/ml）為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「本品用於不能藉由限制蛋白質的攝入和／或單純補充氨基酸控制的尿素循環代謝異常（Urea Cycle Disorder；UCDs）病人的長期輔助治療，包括carbamoyl phosphate synthetase（CPS）I缺乏症、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶（ornithine carbamoyltransferase（OTC））缺乏症、argininosuccinate synthetase（ASS）缺乏症、argininosuccinate lyase（ASL）缺乏症、arginase（ARG）I缺乏症和 ornithine translocase缺失引起之高鳥胺酸血症－高氨血症－高瓜胺酸血症症候群（hyperornithinaemia-hyperammonaemia homocitrullinuria syndrome；HHH）」。
- 六、修正適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項「protein C」（Injection）之認定劑量「100IU/mL」，及修正適應症為「適用於嚴重先天性蛋白質C缺

乏症的病人，預防和治療靜脈血栓及猛爆性紫斑（purpura fulminans）」。

- 七、修正適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項「Onasemnogene abeparvovec」（solution for intravenous infusion, 2×10^{13} vg/ml）認定之適應症為「治療二歲以下，經基因確診之脊髓性肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy；SMA）病人，其SMN2為二或三套，但不適用於已使用呼吸器每天十二小時以上且連續超過三十天者」。

部 長 薛瑞元

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項

成分名	劑型劑量	適應症
Pegvaliase	solution for injection , 20 mg/ml	適用於治療即使已使用其他治療手段，血中苯丙胺酸濃度仍無法獲得充分控制(血中苯丙胺酸濃度高於 600 微莫耳/升)之年滿十六歲的苯丙酮尿症 (Phenylketonuria; PKU)病人。
Cannabidiol	oral solution , 100 mg/ml	適用於年滿二歲之 Dravet 症候群 (Dravet syndrome;DS) , 或年滿一歲之結節性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex; TSC)的病人，作為該二類病人癲癇發作之輔助治療。
Vutrisiran	solution for injection , 50 mg/ml	用於治療成人 TTR (transthyretin)家族性澱粉樣多發性神經病變(Familial Amyloidotic Polyneuropathy; FAP)。
Idebenone	film-coated tablets , 150 mg	適用於治療十二歲以上病人因雷伯氏遺傳性視神經病變(Leber' s hereditary optic neuropathy; LHON)造成之視力障礙。
Glycerol phenylbutyrate	口服液劑 , 1.1 g/ml	本品用於不能藉由限制蛋白質的攝入和/或單純補充氨基酸控制的尿素循環代謝異常(Urea Cycle Disorder; UCDs)病人的長期輔助治療，包括 carbamoyl phosphate synthetase (CPS) I 缺乏症、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶 (ornithine carbamoyltransferase(OTC)) 缺乏症、argininosuccinate synthetase(ASS)缺乏症、argininosuccinate lyase(ASL)缺乏症、arginase (ARG)I 缺乏症和 ornithine translocase 缺失引起之高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群 (hyperornithinaemia-hyperammonaemia homocitrullinuria syndrome; HHH)。
protein C	Injection , 100 IU/mL	適用於嚴重先天性蛋白質 C 缺乏症的病人，預防和治療靜脈血栓及猛爆性紫斑(purpura fulminans; PF)。

Onasemnogene abeparvovec	solution for intravenous infusion , 2x10 ¹³ vg/ml	治療二歲以下，經基因確診之脊髓性 肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy; SMA)病人，其 SMN2 為二或三套， 但不適用於已使用呼吸器每天十二小 時以上且連續超過三十天者。
-----------------------------	---	---