

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項修正草案總說明

依據罕見疾病防治及藥物法第二十三條規定：「罕見疾病及藥物之認定、許可、撤銷及廢止，中央主管機關應定期公告之。」為配合實務需要，經衛生福利部召開罕見疾病及藥物審議會審議，擬具「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」修正草案，增訂五項藥品品項及修正一項藥品品項之適應症。

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項修正草案對照表

修正規定			現行規定	說明
成分名	劑型劑量	適應症		增訂五藥品項修正藥品之適應症。
Elapegedemas e	Injection , 2.4mg/1.5ml	治療腺苷脫胺酶嚴重複合型免疫缺乏症 (Adenosine deaminase severe combined immune deficiency , ADA-SCID) 的病人。		
成分名	劑型劑量	適應症		
Garadacimab	Solution for injection , 200mg/1.2ml	十二歲以上第一型及第二型遺傳性血管性水腫 (Hereditary angioedema , HAE) 反覆發作病人的常規預防。須符合下列二者之一：1. 曾經有過三個月內發作三次(含)以上；2. 曾有過危及生命之發作。		
成分名	劑型劑量	適應症		
Sebelipase alfa	Solution for infusion , 2mg/ml	適用於溶酶體酸性脂肪酶缺乏症 (Lysosomal acid lipase deficiency , LALD) 病人的長期酵素替代療法。		
成分名	劑型劑量	適應症		
Pegcetacoplan	Solution for infusion , 54mg/ml	治療陣發性夜間血紅素尿症 (Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria , PNH) 的成人病人。		
成分名	劑型劑量	適應症		
Idursulfase beta	Injection , 15mg/ml	一歲以上黏多糖症第二型 (Mucopolysaccharidoses type II) 合併神經系統症狀的病		

人。					
成分名	劑型劑量	適應症	成分名	劑型劑量	適應症
Risdiplam	Powder for oral solution , 0.75 mg/mL	適用於治療經基因確診之脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy , SMA)病人，其SMN2 為一到三套或已出現症狀之SMA 第一、二、三型病人。	Risdiplam	powder for oral solution , 0.75 mg/mL	適用於治療經基因確診且已出現症狀之脊髓性肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy , SMA)第一、二、三型病人，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。