

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，增訂三項藥品品項、增訂一項藥品品項之劑型劑量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 增訂藥品、增一藥品之劑型及正項藥品適應症。
成分名	劑型劑量	適應症				
<u>Idursulfase beta</u>	<u>Solution for injection, 2 mg/mL</u>	<u>適用於患有韓特氏(Hunter)症候群(第二型黏多醣症, MPS II)病人的酵素替代療法。</u>				
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。	
	<u>Film-coated tablet, 5mg</u>	<u>適用於治療體重二十公斤以上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。</u>				
成分名	劑型劑量	適應症				
<u>Metreleptin</u>	<u>Powder for solution for injection, 3 mg/vial, 5.8mg/vial</u>	<u>經確認罹患先天性全身脂質營養不良症(Congenital generalized lipodystrophy)的二歲以上病人。</u>				
成分名	劑型劑量	適應症				
<u>Tofersen</u>	<u>Solution for injection, 6.7mg/mL</u>	<u>用於治療與超氧化物歧化酶 1 (superoxide dismutase 1, SOD1) 基因突變相關的成人肌萎縮性側索硬化症(Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)。</u>				

成分名	劑型劑量	適應症	成分名	劑型劑量	適應症	
Migalastat	Capsule , 123mg	適用於已確診為法布瑞氏症 (Fabry disease) 且於體外試驗確定為可符合性基因突變 (amenable mutation) 的十二歲以上病人。	Migalastat	Capsule , 123mg	適用於已確診為法布瑞氏症且於體外試驗確定為可符合性基因突變的16歲(含)以上病人。	