

衛生福利部 公告

受文者：藥品組

發文日期：中華民國105年6月7日

發文字號：部授食字第1051405689號

附件：修正草案總說明及修正對照表各1份

裝

訂

線

主旨：預告修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」草案。

依據：行政程序法第一百五十一條第二項準用第一百五十四條第一項。

公告事項：

一、修正機關：衛生福利部。

二、修正依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第二項及第二十三條。

三、修正內容：

(一)修正「Cholic acid」認定適應症為「Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)單一酵素缺乏造成之

先天性膽酸合成障礙。輔助治療『過氧化體代謝異常 [peroxisomal disorders (PDs)]』，包括『Zellweger spectrum disorders』病患呈現肝病表現、脂肪瀉或降低脂溶性維生素吸收併發症。」

(二)新增認定「Human plasma coagulation factor XIII」(Injection, 250IU/vial) 為適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物，適應症為「先天性第十三凝血因子缺乏症的預防性治療以及圍手術期(perioperative)出血管理」。

(三)修正「Imiglucerase」(Injection, 400 units/vial) 認定適應症為「改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變（但對於神經學症狀無效）」。

(四)新增「Sodium Phenylbutyrate」認定劑型劑量「顆粒劑，483mg/g」，適應症為「缺乏Carbamyl phosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或 Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿素循環障礙」。

四、「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」修正草案總說明及修正對照表如附件。本案另載於本部全球資訊網站 (<http://www.mohw.gov.tw>) 法令規章—衛生法令查詢系統之法規草案項下，及衛生福利部食品藥物管理署全球資訊網站 (<http://www.fda.gov.tw>) 之「公告區」。

五、對於本公告內容如有任何意見或修正建議者，請於本公告刊登公報次日起14日內陳述意見或洽詢。

(一)承辦單位：衛生福利部食品藥物管理署。

(二)地址：台北市南港區昆陽街161-2號。

(三)電話：02-2787-7441。

(四)傳真：02-2787-7498。

(五)電子郵件：hsp@fda.gov.tw。

副本：

部長蔣丙煌

裝

訂

線

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，經衛生福利部召開衛生福利部罕見疾病及藥物審議會，重新檢討修正適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物品項，爰擬具「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」修正草案，增訂一項藥品品項，修正二項藥品認定適應症及一項藥品認定劑型劑量。

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	成分名	劑型劑量	適應症	
Cholic acid	Capsule, 50mg、250mg	Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD) 及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1) 單一酵素缺乏造成之先天性膽酸合成障礙。 <u>輔助治療「過氧化體代謝異</u>	Cholic acid	Capsule, 50mg、250mg	Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency 及 cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency 造成之先天性膽酸合成障礙。	修正適用本法之藥物品項，新增一項藥品品項，修正二項藥品認定適應症及一項藥品認定劑型劑量。
			Imiglucerase	Injection, 200、400 units/vial	第一型 (Type I) 高雪氏症	
			Sodium Phenylbutyrate	Powder, 3 gm/teaspoonful; Tablet, 500 mg	缺乏 Carbamyl phosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC) 或 Argininosuccinic synthetase (AS) 之先天性尿素	

		<p>常 [peroxisomal disorders (PDs)]」， 包括 「Zellweger spectrum disorders」 病患呈現肝病表現、脂肪瀉或降低脂溶性維生素吸收併發症。</p>			循環障礙
Human plasma coagulation factor XIII	Injection, 250IU/vial	<p>先天性第十三凝血因子缺乏症的預防性治療以及圍手術期 (perioperative) 出血管理。</p>			
Imiglucerase	Injection, 200 units/vial	<p>第一型 (Type I) 高雪氏症</p>			
	Injection, 400 units/vial	<p>改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變(但對於神經學症狀無效)。</p>			

Sodium Phenylbutyrate	Powder, 3gm/teaspoonful ; Tablet, 500mg ; 顆粒劑, 483mg/g	缺乏 Carbamyl phosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC) 或 Argininosuccinic synthetase (AS) 之先天性尿素循環障礙		
-----------------------	--	--	--	--