

我國罕藥現況分析

楊雅婷¹ 黃淑萍¹ 祁若鳳¹ 劉麗玲¹ 謝右文²

¹食品藥物管理署藥品組 ²中國醫藥大學附設醫院

摘要

我國自2000年正式施行「罕見疾病防治及藥物法」，躋身全球為罕見疾病制定相關法規之領先地位。本法施行至今已近15年，認定超過88項藥物適用本法。2013年度使用人數最多之藥品為治療先天遺傳性代謝異常之續發性Carnitine缺乏症之Carnitene (Levocarnitine)，共有508人使用。2012年至2013年間，使用人數成長最多者為Gilenya (Fingolimod)，此藥品用於治療復發型多發性硬化症，其成長率高達940.3%。至於專案進口之藥物，2013年度共有682人使用，其中有74.3%經主治醫師評估，建議繼續使用藥物以治療疾病。為達永續照護之目的，應與時俱進，持續更新本法，造福我國罕見疾病病人。

關鍵詞：罕見疾病、罕見疾病防治及藥物法、罕見疾病藥物

前言

罕見疾病雖然罕見，但非無藥可救。我國於2000年2月9日依據總統公告實施「罕見疾病防治及藥物法」以來，嗣陸續公告了罕見疾病藥物相關法規、獎勵辦法以及醫療補助辦法等，截至2015年3月止，已公告205項罕見疾病、88項適用「罕見疾病防治及藥物法」之罕見疾病藥物清單，以及40項罕見疾病特殊營養食品。

「罕見疾病防治及藥物法」施行至今，首在提供患者及時有效之治療藥物，為加強罕見疾病藥物之使用教育宣導、有效管理及使相關醫療人員或民眾更了解罕見疾病藥物，落實罕見疾病患者之醫療照護政策。經過十多年來的努力，社會對於罕見疾病的態度也從消極的憐憫轉為積極性的協助，因此孤兒藥並不孤單，隨著每年編纂之年報及修訂處方集、罕見疾病藥物資料庫網站的維護、各國罕見疾病相關法規更新、每年度適用罕見疾病防治及藥物法之

藥物使用情形、專案進口罕見疾病藥物之年度使用評估報告等，加速政府統計分析其使用量及使用情形，進而持續提供罕見疾病病友更完善及安全之醫療照護環境，適切地分配社會資源給予實質且「永續」的幫助，對於罕見疾病病友生命的延續有莫大的重要性。盼在衛生福利部的領導下，能與罕病專家學者及病友團體攜手，懷抱著愛心與關心，用專業和熱誠，如陽光般，守護著罕病病人的身心健康，營造出更為優質的健康生活環境。

目的及策略

「罕見疾病防治及藥物法」於2000年1月14日立法院三讀通過，同年8月9日開始施行迄今已近15年。回首過往，筆路藍縷！在各界引領企盼下，台灣也成為全世界繼美、日與澳之後第四個制定相關法案的地區，意義彌足珍貴。

一、我國「罕見疾病防治及藥物法」立法背景與過程

表一、「罕見疾病防治及藥物法」立法推動大事紀

年月份	大事紀
1998.04	衛生署開始著手制定罕見疾病藥物相關法規
1999.01	「罕見疾病藥物法(草案)」初步條文形成
1999.02	整合衛生署內各單位於藥政處召開研商會議
1999.11	「罕見疾病藥物法(草案)」送行政院審議
1999.12.02	行政院同意通過「罕見疾病藥物法(草案)」
1999.12.04	「罕見疾病藥物法(草案)」送立法院審議
2000.01.14	「罕見疾病防治及藥物法(草案)」及「罕見疾病法(草案)」修正名稱，經過立法院完成三讀，通過「罕見疾病防治及藥物法」
2000.02.09	總統令公告「罕見疾病防治及藥物法」
2000.07.31	「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」
2000.08.07	「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」
2000.08.08	「罕見疾病藥物專案申請辦法」
2000.08.09	「罕見疾病防治及藥物法」開始施行 「罕見疾病防治及藥物法施行細則」 「罕見疾病醫療補助辦法」

美國是全世界最早制定罕見疾病藥物相關法規及管理制度的國家，1983年即完成「孤兒藥法案(Orphan Drug Acts)」。深受美國孤兒藥法案的啟示，1998年4月衛生署(現衛生福利部)開始著手制定罕見疾病藥物相關法規，除了參考美國等先進國家法規，並積極調查國內罕見疾病及罕見疾病藥物之需求狀況，亦安排各醫學中心共同分擔罕見疾病藥物之進口事項。其近程目標在鼓勵藥商、醫院引進及供應罕見疾病藥物，解決患者取得藥物之迫切需求，長程目標則鼓勵國內相關機構與藥廠共同合作，致力製造、輸入、供應及研究發展罕見疾病藥物。

二、「罕見疾病防治及藥物法」之管理政策

依我國「罕見疾病防治及藥物法」規定當

疾病盛行率在萬分之一以下時即定義為罕見疾病，但當時我國醫療界對於罕見疾病的預防、診斷與治療幾乎是一片荒原，患者接踵而至的困窘是藥物取得困難。「罕見疾病防治及藥物法」通過後，首在於提供即時有效的藥物，以避免患者造成太大的傷害(如智力受損或嚴重肢體障礙)，或因重病後的長期醫療照顧造成家庭與社會負擔。故衛生福利部除持續制定相關施行辦法外，亦依法提供比過去更多的優惠保障及獎勵補助辦法，如：

(一)簡化罕見疾病藥物的專案進口流程：針對罕見疾病患者用藥之迫切需求，簡化此類藥物專案進口申請之程序，包括申請時檢附資料的簡化、擴大申請者的範圍，且一次申請量放寬至二年，得視實際需要分批進口，以縮短罕見疾病患者取得藥物的時間。對於維持生命所需的特殊營養食品，也一併比照藥物處理，患者將更容易取得這類食品及保障。

(二)減免罕見疾病藥物許可證申請應檢附之資料：在確保藥物產品品質、有效及安全的前提下，簡化罕見疾病藥物登記時應檢附的資料，包括取消十大先進國採用證明之限制，免除樣品送驗，及查驗登記規費減少百分之八十等，以協助藥商製造或輸入罕見疾病用藥，爭取罕見疾病患者延長生命的契機。

(三)藥物經核准後，將有十年的市場保障：為提高藥商製造或輸入罕見疾病藥物之意願，其完成藥物查驗登記申請，藥物許可證之有效期間延長至10年，同時在有效許可之10年當中，不受理同類藥物查驗登記之申請，以保障供應罕見疾病藥物藥商之適當利益。

(四)藥政處(現食品藥物管理署)依法制定以獎座、獎金及其他方式獎勵供應、製造及研究罕見疾病藥物的醫療機構、藥商、基金會、學會、協會等團體單位：對於引進罕見疾病藥物有貢獻者、製造罕見疾病用藥有效益者、在國內研發新罕見疾病用藥有

成效者，特別嘉許表揚所付出之努力。

(五)國際醫療合作代行檢驗服務：早期國內罕見疾病診斷技術尚未成熟，為能及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病患，自2002年起，透過「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」，解決相關醫師在診斷上之困難。另一方面積極與國內醫學中心合作，並規劃整合建置國內罕見疾病確診機制，以累積國內罕見疾病臨床檢驗經驗，提升罕見疾病檢驗水準，加速國內的罕見疾病病人及早確診獲得治療。

(六)罕見疾病用藥專款專用：罕見疾病藥物關涉患者之生命，然罕見疾病用藥多屬昂貴，藥費更是沉重的負擔。為照護患者之生存，保障罕見用藥供貨無虞，自2005年起衛生福利部特別編列罕見疾病用藥專款，專用於罕病用藥給付。

(七)擴大罕見疾病病患照護：為因應2010年12月8日總統令公布修訂「罕見疾病防治及藥物法」第33條，明訂中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養品、居家醫療照護器材費用，於2011年4月7日公告修正「罕見疾病醫療補助辦法」，除持續原有補助，亦擴大罕見疾病國外代行檢驗費用之補助，從40%提高為80%，並全額補助擴及中低收入戶病人；另外，新增罕見疾病病人維持生命所需之居家醫療照護器材、國內確認診斷檢驗、營養諮詢、緊急醫療等費用之補助。另外，為加強照顧罕見疾病病人，設置罕見疾病特殊營養暨緊急需用藥物物流中心，全額補助罕見疾病維生所需特殊營養食品及緊急醫療之費用，以落實罕見疾病防治及藥物法，使得罕見疾病病人能獲得完善的照護，嘉惠更多病人及家庭。

結 果

依據「罕見疾病防治及藥物法」第22條規定，非罕見疾病藥物但製造或輸入有其困難性者，經審議會審議認定有助於特定疾病之醫療者，得準用本法有關查驗登記及專案申請之規定。2000年經衛生福利部設立「罕見疾病及藥物審議委員會」認定適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物品項共計57項，每年陸續更新通過適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物，截至2015年3月為止，已公告205項罕見疾病、88項罕見疾病藥物，以及40項罕見疾病特殊營養食品。其中所公告之藥物品項，包含用於罕見疾病之藥物及其他困難取得之藥物，如治療復發型多發性硬化症之用藥Gilenya (Fingolimod)或治療龐貝氏症之Myozyme (Alglucosidase Alpha)等藥物外，亦包含鉛、砷、汞中毒之解毒劑Dimersu (DMSA)或治療及預防瘧疾用之Apo-Mefloquine (Mefloquine)等藥品。

依據本法第21條規定，無論是否領有藥物許可證，中央主管機關每年需編輯藥物年報，載明罕見疾病藥物之使用數量、人數、不良反應及其他相關報告等資料；藥廠與醫療院所皆需配合辦理，繳交相關資料。此外，2011年08月17日FDA藥字第1001403785號函更進一步規定醫療院所使用專案進口罕見疾病藥物者，每年需繳交使用評估報告表至食品藥物管理局(現食品藥物管理署)，評估報告內容包含使用數量、併用藥物、療效報告等資訊，以作為是否繼續核准專案進口之參考。

一、近五年罕見疾病藥物使用情形

食品藥物管理署利用醫院廠商通報資料，分析近五年(2009年至2013年)罕見疾病藥物及困難取得藥物之使用情形，包括人數、使用量以及成長率(表二)。

由上表二可以得知，2013年度罕見疾病藥物使用人數最多者為508人的Carnitene (Levocarnitine)，其2013年度使用人數前五名之品項分別為Carnitene 1gm(508)、Revatio

表二、2009-2013年度罕見疾病藥物使用情形

藥品名稱	適應症	劑量/劑型	年份	人數	使用量	成長率(%)
5-HTP (L-5-hydroxytryptophan)	BH4缺乏型苯酮尿症(270.1)	100 mg/Cap	2009	45	22,088	-
			2010	39	18,898	-14.44
			2011	48	26,561	40.55
			2012	53	32,104	20.87
			2013	52	33,141	3.23
Afinitor (Everolimus)	結節性硬化症引發之腦室下巨細胞星狀瘤(759.5)	2.5 mg/tab	2013	28	9,862	-
Aldurazyme (Laronidase)	黏多醣儲積症第一型(277.5)	2.9 mg/5ml/Vial	2009	4	859	-
			2010	3	954	11.06
			2011	4	1,154	20.96
			2012	2	728	-36.92
			2013	5	989	35.85
BH4 (Tetrahy drobiopterin)	苯酮尿症(270.1)	10 mg/Tab	2009	73	182,494	-
			2010	71	169,894	-6.90
			2011	91	265,300	56.16
			2012	91	162,937	-38.58
			2013	-	-	-
		50 mg/Tab	2009	6	5,936	-
			2010	22	15,752	165.36
			2011	22	8,118	-48.46
			2012	-	-	-
			2013	-	-	-
Buphenyl (Sodium Phenylbutyrate)	先天性尿素循環障礙(270.6)	500 mg/Tab	2009	16	36,162	-
			2010	37	45,172	24.92
			2011	23	55,957	23.88
			2012	29	67,588	20.79
			2013	27	70,939	4.96
Carnitene (Levocarnitine)	先天遺傳性代謝異常之續發性Carnitine缺乏症(272.9)	1 gm/Tab	2009	294	59,352	-
			2010	374	60,354	1.69
			2011	315	89,220	47.83
			2012	561	143,870	61.25
			1013	508	131,756	-8.42
		1 gm/5ml/Inj.	2009	0	0	-
			2010	0	0	-
			2011	13	119	-
			2012	4	24	-79.83
			2013	2	17	-29.17

表二、2009-2013年度罕見疾病藥物使用情形(續)

藥品名稱	適應症	劑量/劑型	年份	人數	使用量	成長率(%)
Cerezyme (Imiglucerase)	高雪氏症(272.7)	200 U/Vial	2009	21	3,985	-
			2010	19	4,295	7.78
			2011	22	788	-81.65
			2012	0	0	-
			2013	0	0	-
		400 U/Vial	2009	9	189	-
			2010	14	2,754	1357.14
			2011	16	1,951	-29.16
			2012	22	3,332	70.78
			2013	26	3,399	2.01
Copaxone (Glatiramer Acetate)	多發性硬化症(340.0)	20 mg/Vial	2009	71	18,984	-
			2010	75	19,571	3.09
			2011	77	18,330	-6.34
			2012	88	18,886	3.03
			2013	62	8,621	-54.35
Cystadane (Betaine)	高胱胺酸尿症(270.4)	180 mg/btl/溶液 用粉劑	2009	7	41	-
			2010	7	58	41.46
			2011	10	67	15.52
			2012	9	37	-44.78
			2013	8	71	91.89
Elaprase (Idursulfase)	黏多醣儲積症第二型(277.5)	6 mg/3ml/Vial	2009	13	1,542	-
			2010	6	988	-35.93
			2011	17	1,835	85.73
			2012	16	2,774	51.17
			2013	18	2,868	3.39
Fabrazyme (Agalsidase beta)	法布瑞氏症(272.7)	35 mg/Vial	2009	29	933	-
			2010	28	616	-33.98
			2011	10	341	-44.64
			2012	17	522	53.08
			2013	20	783	50.00
Flolan (Epoprostenol)	原發性肺高血壓(416.0)	500 mcg /Vial	2009	6	4,763	-
			2010	8	6,539	37.29
			2011	11	7,450	13.93
			2012	8	6,554	-12.03
			2013	10	8,182	24.84
Gabapentin (Neurontin)	肌萎縮性側索硬化症(335.2)	600 mg/tab	2012	2	38	-
			2013	1	84	121.05
Gilenya (Fingolimod)	復發型多發性硬化症(340)	0.5 mg/Cap	2012	43	2,946	-
			2013	136	30,648	940.33

表二、2009-2013年度罕見疾病藥物使用情形(續)

藥品名稱	適應症	劑量/劑型	年份	人數	使用量	成長率(%)
Imukin (Interferon Gamma-1B)	慢性肉芽腫(288.1)	100 µg (3 MIU)/ 0.5 ml	2009	8	337	-
			2010	5	595	76.56
			2011	7	332	-44.20
			2012	8	501	50.90
			2013	8	502	0.20
Kelfer (Deferiprone)	重型海洋性貧血(282.4)	500 mg/Cap	2009	151	260,483	-
			2010	126	270,291	3.77
			2011	153	306,468	13.38
			2012	167	327,200	6.76
			2013	182	363,147	10.99
K-Phos No.2 (phosphates Systemic)	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症(275.3)	250 mg/Tab	2009	30	36,568	-
			2010	20	31,219	-14.63
			2011	11	34,288	9.83
			2012	42	35,693	4.10
			2013	35	42,507	19.09
KUVAN (Sapropterin Dihydrochloride)	BH4缺乏型苯酮尿症(270.1)	100 mg/tab	2012	97	22,011	-
			2013	98	50,399	128.97
L-Arginine HCl(L-Arginine Hydrochloride)	高血氨症-尿素循環代謝異常(270.6)	30 ml/vial	2013	4	31	-
Myozyme (Alpha-glucosidase)	龐貝氏症(271.0)	50 mg/Vial	2009	28	7,150	-
			2010	34	7,865	10.00
			2011	50	10,916	38.79
			2012	54	12,282	12.51
			2013	62	14,096	14.77
Naglazyme (Galsulfase)	治療黏多醣症第6型(277.5)	1 mg/ml , 5 ml/Vial	2009	9	1,987	-
			2010	9	2,610	31.35
			2011	11	2,351	-9.92
			2012	10	2,513	6.89
			2013	9	2,603	3.58
Nitoman/Xenazine (Tetrabenazine)	亨汀頓氏舞蹈症(333.4)	25 mg/Tab	2009	12	4,771	-
			2010	54	42,051	781.39
			2011	59	40,739	-3.12
			2012	64	52,494	28.85
			2013	75	60,721.5	15.67

表二、2009-2013年度罕見疾病藥物使用情形(續)

藥品名稱	適應症	劑量/劑型	年份	人數	使用量	成長率(%)
Normosang (Hemin)	紫質症(277.1)	250 mg/10 ml/Amp	2009	31	625	-
			2010	29	751	20.16
			2011	29	819	9.05
			2012	33	855	4.40
			2013	38	1,041	21.75
Phosphate solution	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症(275.3)	4.5g for 180ml	2013	9	1,001	-
Proglycem (Diazoxide)	永久性血胰島素過高性嬰兒低血糖症(251.1)	50 mg/ml, 30 ml/bot	2009	8	141	-
			2010	22	488	246.10
			2011	21	318	-34.84
			2012	42	986	210.06
			2013	25	495	-49.80
Pure Sodium Benzoate (Sodium Benzoate)	先天性尿素循環代謝異常(270.7)	250 mg/Cap	2009	15	14,062	-
			2010	13	23,623	67.99
			2011	13	22,813	-3.43
			2012	28	29,174	27.88
			2013	31	53,884	84.70
Rebif (Interferon Beta-1A)	多發性硬化症(340.0)	44 mcg/soulution for inj	2009	310	36,201	-
			2010	315	35,142	-2.93
			2011	355	38,127	8.49
			2012	385	41,366	8.50
			2013	409	40,426	-2.27
Remodulin (Treprostinil)	原發性肺動脈高血壓(416.0)	1 mg/ml, 20 ml/vial	2012	13	547	-
			2013	26	1,056	93.05
		5 mg/ml, 20 ml/vial	2012	-	-	-
			2013	4	11	-
Replagal (Agalsidase Alfa)	法布瑞氏症(272.7)	3.5 mg/Vial	2009	-	-	-
			2010	32	1,071	-
			2011	61	4,435	314.10
			2012	87	6,909	55.78
			2013	93	9,040	30.84
Revatio (Sildenafil Citrate)	原發性肺高血壓 (416.0)	20 mg/Tab	2009	125	33,328	-
			2010	167	67,063	101.22
			2011	209	83,852	25.03
			2012	287	129,846	54.85
			2013	449	217,821.5	67.75
Soliris (Eculizumab)	陣發性夜間血紅素尿症(283.2)	300 mg/30ml/vial	2012	8	368	-
			2013	17	718	95.11

表二、2009-2013年度罕見疾病藥物使用情形(續)

藥品名稱	適應症	劑量/劑型	年份	人數	使用量	成長率(%)
Stimol (Citrulline Malate)	先天性因Citrulline缺乏引起 尿素代謝異常之高血氨症 (270.6)	1 gm/10ml/sachet	2009	4	1,667	-
			2010	8	3,306	98.32
			2011	5	2,328	-29.58
			2012	4	1,134	-51.29
			2013	8	5,333	370.28
Sucraid (Sacrosidase)	典型苯酮尿症合併 蔗糖酶同麥芽糖酶缺乏症 (271.3 + 270.1)	8500 IU/ml, 118/ml	2012	1	4	-
			2013	1	8	100.00
Thado (Thalidomide)	結節狀紅斑	50 mg/cap	2012	3	756	-
			2013	4	1,288	70.37
Tobi (Tobramycin)	囊狀纖維化症(277.0)	300 mg/5ml/Amp	2009	6	621	-
			2010	3	285	-54.11
			2011	4	675	136.84
			2012	4	784	16.15
			2013	4	1,288	64.29
Tracleer (Bosentan)	原發性肺高血壓(416.0)	125 mg/Tab	2009	153	68,274	-
			2010	110	53,964	-20.96
			2011	144	72,590	34.52
			2012	155	66,841	-7.92
			2013	179	100,157	49.84
		62.5 mg/Tab	2009	30	5,982	-
			2010	19	5,417	-9.45
			2011	18	3,598	-33.58
			2012	26	3,530	-1.89
			2013	26	3,981.5	12.79
Trientine Dihydrochloride (Trientine Hydrochloride)	威爾森氏症(275.1)	300 mg/Cap	2009	96	69,264	-
			2010	95	76,493	10.44
			2011	117	87,902	14.92
			2012	163	125,499	42.77
			2013	177	141,817	13.00
Tysabri (Natalizumab)	多發性硬化症(340.0)	300 mg/15ml/Vial	2009	1	2	-
			2010	1	3	50.00
			2011	5	33	1000.00
			2012	7	70	112.12
			2013	8	90	28.57
Ventavis (Iloprost)	原發性肺高血壓(416.0)	20 mcg/ml/Amp	2009	38	21,992	-
			2010	36	23,699	7.76
			2011	62	52,992	123.60

表二、2009-2013年度罕見疾病藥物使用情形(續)

藥品名稱	適應症	劑量/劑型	年份	人數	使用量	成長率(%)
Ventavis (Iloprost)	原發性肺高血壓(416.0)	20 mcg/ml/Amp	2012	70	80,432	51.78
			2013	90	110,808	37.77
Volibris (Ambrisentan)	原發性肺動脈高壓(416.0)	5 mg/tab	2012	3	667	-
			2013	15	2,781	316.94
		10 mg/tab	2012	3	833	-
			2013	5	831	-0.24
Wilizin (Zinc Acetate)	威爾森氏症(275.1)	25 mg/Tab	2009	13	9,859	-
			2010	15	10,272	4.19
			2011	19	13,792	34.27
			2012	54	52,249	278.84
			2013	52	62,144	18.94
	威爾森氏症(275.1)	50 mg/Tab	2009	163	84,081	-
			2010	-	-	-
			2011	126	72,152	-
			2012	171	83,875	16.25
			2013	244	85,340	1.75
Zavesca (Miglustat)	Niemann-Pick disease (272.7)	100 mg/Cap	2009	7	3,829	-
			2010	9	9,263	141.92
			2011	9	12,095	30.57
			2012	9	13,978	15.57
			2013	9	11,038	-21.03
Zinca (Zinc Acetate)	威爾森氏症(275.1)	25 mg/Cap	2009	11	6,370	-
			2010	14	14,096	121.29
			2011	31	18,283	29.70
			2012	26	16,370	-10.46
			2013	27	21,499	31.33
	威爾森氏症(275.1)	50 mg/Cap	2009	121	78,453	-
			2010	215	141,732	80.66
			2011	86	56,458	-60.17
			2012	135	84,066.5	48.90
			2013	177	104,484	24.29
Agrylin (Anagrelide)	原發性血小板過多症 (238.7)	0.5 mg/Cap	2009	1,025	628,697	-
			2010	935	635,614	1.10
			2011	1,122	738,724	16.22
			2012	1,173	762,700	3.25
			2013	1,237	817,830	7.23

表二、2009-2013年度罕見疾病藥物使用情形(續)

藥品名稱	適應症	劑量/劑型	年份	人數	使用量	成長率(%)
Antivenin of D. russellii (Lyophilized) (Antivenin of Vipera russelli 【Daboia russelli】)	治療鎖鏈蛇咬傷	10 ml/vial	2013	3	14	-
Asadin(Arsenic Trioxide)	急性前骨髓細胞白血病(205.0)	10 ml/vial	2012	19	421	-
			2013	30	1,152	173.63
Dantrolene (Dantrolene)	惡性高溫熱	20 mg/Vial	2009	13	70	-
			2010	1	32	-54.29
			2011	6	96	200.00
			2012	8	119	23.96
			2013	9	103	-13.45
Dimaval(DMPS)	重金屬中毒	100 mg/Cap	2009	23	430	-
			2010	9	221	-48.60
			2011	6	172	-22.17
			2012	10	362	110.47
			2013	19	535	47.79
		50 mg/ml, 5 ml/Amp	2009	1	4	-
			2010	1	18	350.00
			2011	7	277	1438.89
			2012	-	-	-
			2013	1	16	-
Dimersu (DMSA)	鉛、砷、汞中毒之解毒	200 mg/Cap	2009	4	332	-
			2010	11	740	122.89
			2011	10	932	25.95
			2012	10	541	-41.95
			2013	28	2,194	305.55
Lysodren (Mitotane)	腎上腺皮質癌(194)	500 mg/Tab	2009	30	30,280	-
			2010	31	25,202	-16.77
			2011	26	21,585	-14.35
			2012	25	17,533	-
			2013	20	22,415	27.84
Provigil (Modafinil)	改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀(347)	200 mg/Tab	2009	231	32,349	-
			2010	180	25,939	-19.82
			2011	220	37,604	44.97
			2012	236	40,138	6.74
			2013	288	50,925	26.87
Thado (Thalidomide)	結節狀紅斑(695.2)	50 mg/tab	2012	3	756	-
			2013	2	160	-78.84

表二、2009-2013年度罕見疾病藥物使用情形(續)

藥品名稱	適應症	劑量/劑型	年份	人數	使用量	成長率(%)
Vesanoid (Tretinoin)	急性前骨髓性白血病 (205.0)	10 mg/Cap	2009	165	72,722	-
			2010	158	82,330	13.21
			2011	53	75,581	-8.20
			2012	152	74,761	-1.08
			2013	146	66,541	-11.00

20mg(449)、Rebif 44mcg(409)、Wilizin 50mg(244)以及Kelfer 500m(185)。

由表二亦能得知2013年度使用量成長率最高者為成長940.33%治療復發型多發性硬化症的Gilenya (Fingolimod)。此藥品於2011年經署授食字第1001404946號函新增認定為罕見疾病藥物；2012年9月通過健保給付，是故2013年度此藥物之使用人數快速增加。2013年度罕見疾病藥物成長率前五名品項列如下表三。

二、2013年度專案進口罕見疾病藥物使用概況

依據FDA藥字第1001403785號函規定，申請藥物專案進口者，每年需繳交專案進口評估報告表，藉以監督其安全性與療效性，作為是否核准繼續使用之依據，並保障我國罕見疾病病人之用藥安全。

食品藥物管理署彙整2013年度各醫療院所通報之使用情形，2013年度我國共使用21項專案進口罕見疾病藥物，使用總人數達682人，回收之專案進口評估報告表共計547份，回收率達80.2%。其中僅有4.5%之使用者曾發生不良反應；全品項經主治醫師評估後，有4.7%因死亡、懷孕病情改善、反應不佳、病人要求等原因而停止續用藥品，但整體來說，仍有74.3%建議繼續使用，以控制病情。2013年度專案進口罕見疾病藥物使用情形如下表四。

依據2013年度繳回之使用評估報告表，符合罕見疾病適應症，且主治醫師通報病人使用期間曾發生不良反應事件，或經評估後不建議繼續使用之專案進口罕見疾病藥物品項，共計10項，以下將就個別藥品曾發生不良反應事件之病人31位，以及31位不建議續用之病人，進行使用情形分析說明。2013年度專案進口罕見

表三、2013年度罕見疾病藥物使用量成長前五名

名次	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	2012年度 使用量	2013年度 使用量	成長率 (%)
1	Gilenya (Fingolimod)	0.5 mg/Cap	復發型多發性硬化症	2,946	30,648	940.33
2	Stimol (Citrulline Malate)	1 gm/10ml/ sachet	先天性因Citrulline缺乏引起尿素 代謝異常之高血氨症(270.6)	1,134	5,333	370.28
3	Volibris (Ambrisentan)	5 mg/tab	原發性肺動脈高壓	667	2,781	316.94
4	Dimersu (DMSA)	200 mg/Cap	鉛、砷、汞中毒之解毒	541	2,194	305.55
5	Asadin (Arsenic Trioxide)	10 ml/vial	急性前骨髓細胞白血病(205.0)	421	1,152	173.63

表四、2013年度專案進口罕見疾病藥物使用情形

序 號	藥品名稱	適應症	使用 總人數	繳交 人數	不良反應		建議續用	
					有	無	是	否
1	Buphenyl	先天性尿素循環障礙	27	25	0	25	25	0
2	Carnitene inj.	先天遺傳性代謝異常之 續發性Carnitine缺乏症	2	2	0	2	未填答	未填答
3	Cystadane	高胱氨酸尿症	8	8	0	8	8	0
4	Dantrolene	惡性高溫熱	9	3	0	3	1	2
5	Gilenya	復發型多發性硬化症	136	116	14	101	99	15
6	Imukin	慢性肉芽腫	8	8	2	6	8	0
7	K-Phos No.2	性聯遺傳型 低磷酸鹽性佝僂症	35	29	1	28	29	0
8	Kuvan	苯酮尿症	98	87	0	87	87	0
9	L-Arginine HCl	尿素循環障礙	4	4	0	4	4	0
10	Lysodren	腎上腺皮質癌	20	20	1	18	16	4
11	Myozyme	龐貝氏症	62	51	1	50	50	1
12	Naglazyme	黏多醣症第六型	9	7	0	7	7	0
13	Phosphate solution	性聯遺傳型 低磷酸鹽性佝僂症	2	2	0	2	未填答	未填答
14	Proglycem	永久性血胰島素過高 性嬰兒低血糖症	25	14	0	14	12	2
15	Remodulin	原發性肺高血壓	26	18	6	12	15	3
16	Soliris	陣發性 夜間血紅素尿症	17	15	1	14	12	3
17	Sucraid	PKU with congenital sucrase-isomaltase deficiency	1	1	0	1	1	0
18	Syprine	威爾森氏病	3	3	0	3	3	0
19	Tobi Nebulizer Solution	囊狀纖維化症	4	4	0	4	4	0
20	Trientine dihydrochloride	威爾森氏症	177	121	5	116	117	2
21	Zavesca	C型尼曼匹克氏症	9	9	0	9	9	0
總計			682	547 (80.2%)	31 (4.5%)	514 (75.4%)	507 (74.3%)	32 (4.7%)

疾病藥物使用評估分析如下表五。

針對表五所列藥物分析結果說明如下：

1. Dantrolene：2位病人因症狀緩解，無須再續用。
2. Gilenya：共14位病人出現不良反應，可能與此藥品有關之不良反應包括帶狀皰疹、肝功能異常、神經痛等。而醫師不建

議繼續使用此藥品之15位病人，原因包含病人懷孕而暫時停藥、未再復發故停藥、病人要求、肝功能異常、診斷出其他疾病等原因。

3. Imukin：有2位病人曾發生不良反應，包括全身倦怠、發燒等，但經醫師評估下，仍建議持續使用此藥品治療。

表五、2013年度專案進口罕見疾病藥物使用評估分析

序 號	藥品名稱 (劑量劑型)	適應症	罕見疾病藥物藥物使用評估之人數(百分比)			
			無不良反應 且建議續用	無不良反應 但不建議續 用	發生(疑似)不 良反應但仍 建議續用	發生(疑似)不 良反應且不 建議續用
1	Dantrolene (20mg/vial)	惡性高溫熱	1 (11.11%)	2 (22.22%)	0	6 (66.67%)
2	Gilenya (0.5mg/cap)	復發型多發性硬化 症	93 (67.88%)	9 (6.57%)	8 (5.84%)	20 (15.33%)
3	Imukin (100mcg/0.5ml/vial)	慢性肉芽腫	6 (75.00%)	0	2 (25.00%)	0
4	K-PhosNo.2 (305mg/700mg/tab)	性聯遺傳型低磷酸 鹽性佝僂症	28 (80.00%)	0	1 (2.86%)	6 (17.14%)
5	Lysodren (500mg/tab)	腎上腺皮質癌	16 (80.00%)	3 (15.00%)	0	1 (5.00%)
6	Myozyme (50mg/vial)	龐貝氏症	49 (79.03%)	1 (1.61%)	1 (17.74%)	0
7	Proglycem (50mg/ml;30ml/btl)	永久性胰島素過 高性嬰兒低血糖症	12 (46.15%)	2 (7.69%)	0	12 (46.15%)
8	Remodulin (1mg/vial)	原發性肺高血壓	10 (38.46%)	2 (7.69%)	5 (19.25%)	1 (3.85%)
9	Soliris (10mg/ml,30ml/inj)	陣發性夜間血紅素 尿症	12 (70.59%)	2 (11.76%)	1 (5.88%)	0
10	Trientine (300mg/cap)	威爾森氏症	116 (65.54%)	0	3 (1.68%)	2 (1.13%)

4. K-Phos No.2：1位病人曾發生輕度腎鈣質沉積，但經評估，醫師仍建議病人續用此藥品。

5. Lysodren：有4位病人因無顯著療效且其中1位病人曾發生腹瀉之不良反應，故不建議再續用。

6. Myozyme：有1位病人曾於注射時發生紅疹之不良反應，其後用藥前預防使用抗過敏藥後，無再出現過敏反應。另有1位病人使用期間雖未發生不良反應，但因其他疾病過世而停止使用此藥品。

7. Proglycem：有1名病人因胰島素恢復正常

值而停止使用此藥品；另一名病人則未說明停用原因。

8. Remodulin：有6位曾發生不良反應，包含注射部位疼痛、腹瀉、心悸、意識喪失等。1位病人自覺無法根治其疾病而決定停用。1位病人雖未發生不良反應，但已停用此藥品，並未說明其停用原因。另有1位病人因肺炎導致右心衰竭惡化過世，已無需再用。

9. Soliris：有1位病人曾發生頭痛之不良反應，且因未核准續用而停止用藥。另有2位病人因無明顯療效而停止使用此藥品。

10. Trientine：有5位病人曾發生不良反應，包括肝功能異常、腸胃不適等。其中2位病人不再續用原因為病人要求及病人因意外死亡。

藥物不良反應的發生不僅限制了藥物療效的產生，也增加醫療資源的使用而提高醫療成本，由上表五可得知，大部分藥品因病人使用後無不良反應發生，故醫師仍建議續用。但對於曾發生不良反應之藥物，建議持續監測和評估，以確保病人用藥的安全性。

討 論

罕見疾病病患因基因的缺陷，從出生就已注定一生要與醫療體系緊緊相連，且必須終生仰賴至生命終了的那天，因此，罕病病患的基本生存權與醫療權，深受社會支持體系的影響，尤其是罕見疾病用藥，有其迫切性與連續性兩項特色，若未能及時取得藥物，影響力之大足以危及生命，故罕見疾病用藥的取得對病患之重要性自然不在話下。故為確保罕病病患之用藥安全及取得，我國政府除要求相關單位定期檢視罕見疾病藥物之療效性評估與安全性監督作業外，亦設置「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」。另鑑於國際上藥物短缺情形日益嚴重，罕藥亦不例外，政府還研擬「藥品短缺通報暨評估處理機制」、訂定「藥品短缺通報之評估處理流程」，期透過這

些機制有效預防並即時處理國內藥品與特殊營養品短缺事件，建立罕見疾病藥品供應無缺的環境，使病友免於危及生命之恐慌。

為使罕病病患有更好的醫療體制，除了持續注視國際上相關時事與議題，透過各項計畫執行，取得各國資料，以他國經驗為借鏡外，亦將持續彙整與更新罕病相關資訊，以及請藥商提供罕藥之PSUR、制定RMP等，以確保罕病病患之用藥需求。盼在衛生福利部的領導下，能與罕病專家學者及病友團體攜手，懷抱著愛心與關心，用專業和熱誠，守護著罕病病患的身心健康，營造出更為優質的健康生活環境。

參考文獻

1. 行政院衛生署食品藥物管理局。2013。罕藥彌補愛無憾。20-26頁，行政院衛生署食品藥物管理局，台北。
2. 罕見疾病藥物資料庫。2013。適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報。[<http://www.pharmaceutic.idv.tw/report/download/102年藥物年報.pdf>]。
3. 罕見疾病藥物資料庫。2014。適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報。[<http://www.pharmaceutic.idv.tw/report/download/103年藥物年報.pdf>]。

Evaluating The Orphan Drugs Act in Taiwan

YA-TING YANG¹, SHU-PING HUANG¹, JO-FENG CHI¹,
LI-LING LIU¹, YOW-WEN HSIEH²

¹Division of Medicinal Products, Food and Drug Administration ²China Medical University Hospital

ABSTRACT

In 2000, Taiwan joined the global team to ensure thorough and quality care for patients diagnosed with rare diseases, by passing the “Rare Disease Control and Orphan Drug Act”. After this act was implemented, more than 88 orphan drugs have been recognized and recruited under the National Health Scheme. As of 2013, the most frequently used of Orphan Drug in Taiwan is Carnitine (Levocarnitine). 508 patients diagnosed with Carnitine deficiency are undergoing metabolic disorder treatment with this drug. Between 2012 and 2013, among the orphan drugs available in Taiwan, the number of patients who were using Gilenya (Fingolimod), prescribed for treating recurrent multiple sclerosis had increased the most- by 940.33%. In addition, in 2013, a total of 682 patients were qualified for conditional approval of imported Orphan Drugs. Among these patients, 74.3% were recommended by physicians to continue to receive treatment with these imported Orphan Drugs. Given that the medical field is rapidly changing, the « Rare Disease Control and Orphan Drug Act » will be reviewed regularly and continually evolve along with the medical context in Taiwan.

Key words: rare disease, orphan drugs, Orphan drugs act, Rare Disease Control and Orphan Drug Act