

罕見疾病特殊營養食品品目及適應症修正草案對照表

修正規定			現行規定			備註
一、品目之英文排序			一、品目之英文排序			依罕見疾病及藥物審議會決議，新增品目或適應症，並依品目及適應症之英文字母順序排列二種版本： 一、L- ISOLEUCINE 新增適應症 甲基丙二酸血症之特殊輔助治療。 二、L-VALINE 新增適應症 甲基丙二酸血症之特殊輔助治療。 三、MMA/PA Anamix Junior 新增適應症 丙酸血症。 四、MONOGEN 新增適應症 家族性高乳糜微粒血症。 五、PFD 2 新增適應症 先天性尿素循環代謝障礙、瓜胺酸血症。 六、新增PKU Lophlex Powder (柳橙及莓果口味)及其適應症 苯酮尿症之特殊輔助治療。
名稱	適應症	廠商	名稱	適應症	廠商	
L-ISOLEUCINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders) <u>甲基丙二酸血症之特殊輔助治療</u> (Methylmalonic acidemia-special nutritional supplements) ^{註5}	紐迪希亞 (Nutricia)	L-ISOLEUCINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders)	紐迪希亞 (Nutricia)	
L-VALINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders) <u>甲基丙二酸血症之特殊輔助治療</u> (Methylmalonic acidemia-special nutritional supplements) ^{註6}	紐迪希亞 (Nutricia)	L-VALINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders)	紐迪希亞 (Nutricia)	
MMA/PA Anamix Junior	<u>丙酸血症 (Propionic acidemia)</u> 甲基丙二酸血症 (Methylmalonic acidemia)	紐迪希亞 (Nutricia)	MMA/PA Anamix Junior	甲基丙二酸血症 (Methylmalonic acidemia)	紐迪希亞 (Nutricia)	
MONOGEN	脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect) 先天性全身脂質營養不良症 (Congenital generalized lipodystrophy) 家族性高乳糜微粒血症 (Familial Hyperchylomicronemia)	紐迪希亞 (Nutricia)	MONOGEN	脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect) 先天性全身脂質營養不良症 (Congenital generalized lipodystrophy)	紐迪希亞 (Nutricia)	
PFD 2	戊二酸尿症，	美強生	PFD 2	戊二酸尿症，第一型 (Glutaric aciduria type I) 丙酸血症 (Propionic acidemia) 楓糖尿症 (Maple syrup urine disease)	美強生 (Mead Johnson)	

<u>nutritional supplements)</u> <small>註5</small>				
<u>甲基丙二酸血症之特殊輔助治療 (Methylmalonic acidemia-special nutritional supplements)</u> <small>註6</small>	<u>L-VALINE</u>			
<u>苯酮尿症之特殊輔助治療 (Phenylketonuria-special nutritional supplements)</u> <small>註10</small>	<u>PKU Lophlex Powder(柳橙及莓果口味)</u>	<u>紐迪希亞 (Nutricia)</u>		
<u>丙酸血症 (Propionic acidemia)</u>	<u>OA1 OA2 PFD Toddler PFD 2</u>	<u>美強生 (Mead Johnson)</u>		
<small>註1：限瓜胺酸血症第二型，一歲以下之患者使用。 <small>註2：限三歲以下，且一歲至三歲者僅限輔助使用。 <small>註3：尿素循環代謝異常之適應症範圍，涵蓋公告「罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表」A1 尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders 項下之所有適應症，且包含該項未來新增之適應症。 <small>註4：限急性期使用。 <small>註5：經使用符合適應症之特殊營養食品後出現 Isoleucine 缺乏，經醫師及營養師評估後使用。 <small>註6：經使用符合適應症之特殊營養食品後出現 Valine 缺乏，經醫師及營養師評估後使用。 <small>註7：初次使用個案，應追蹤其療效。須對 MCT 治療有具體反應者（例如治療三個月內測量 TG 濃度，有顯著之降低者。而所謂之顯著降低，或可先以 > 50% 或至少 > 30%</small> </small> </small> </small> </small> </small> </small>		<u>MMA/PA Anamix Junior</u>	<small>註1：限瓜胺酸血症第二型，一歲以下之患者使用。 <small>註2：限三歲以下，且一歲至三歲者僅限輔助使用。 <small>註3：尿素循環代謝異常之適應症範圍，涵蓋公告「罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表」A1 尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders 項下之所有適應症，且包含該項未來新增之適應症。 <small>註4：限急性期使用。 <small>註5：初次使用個案，應追蹤其療效。須對 MCT 治療有具體反應者（例如治療三個月內測量 TG 濃度，有顯著之降低者。而所謂之顯著降低，或可先以 > 50% 或至少 > 30% 為準），方屬適應症之範圍。 <small>註6：建議 MCT OIL 用量為占總熱量攝取之三分之一，或大約是 2-3 g/kg/day（一歲以下）與 1-1.25 g/kg/day（一歲以上）。</small> </small> </small> </small> </small> </small>	<small>依實務需要，增列備註說明。</small>

<p>為準)，方屬適應症之範圍。</p> <p>註8：建議MCT OIL用量為占總熱量攝取之三分之一，或大約是2-3 g/kg/day（一歲以下）與1-1.25 g/kg/day（一歲以上）。</p> <p>註9：限用於尚未進行移植手術或移植手術未成功之患者。</p> <p>註10：<u>七歲以下兒童體重超過生長曲線85百分位或七歲以上其身體質量指標(BMI)屬衛生福利部國民健康署發布之過重及肥胖，經醫師及營養師評估後使用。</u></p> <p>註11：限三歲以下生酮飲食之調配。</p>	<p>註7：限用於尚未進行移植手術或移植手術未成功之患者。</p> <p>註8：限三歲以下生酮飲食之調配。</p>	
---	---	--