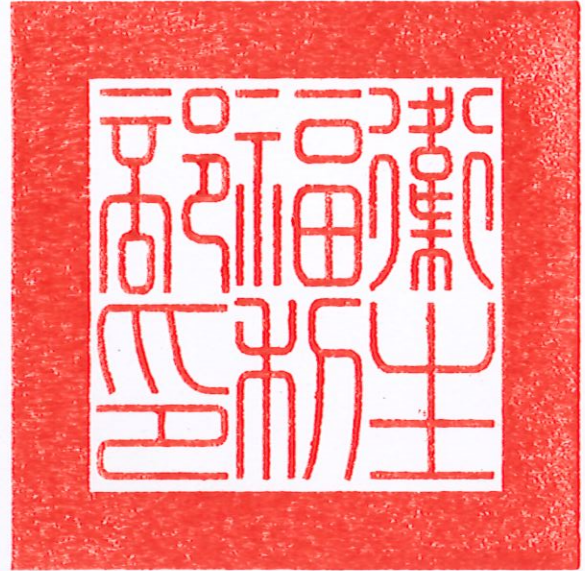


衛生福利部 公告

發文日期：中華民國112年4月25日
發文字號：衛授食字第1121402685號
附件：適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項1份



主旨：修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，並自即日生效。

依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第二項及第二十三條。

公告事項：

- 一、新增認定「Pegvaliase」(solution for injection, 20 mg/ml)為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「適用於治療即使已使用其他治療手段，血中苯丙胺酸濃度仍無法獲得充分控制(血中苯丙胺酸濃度高於600微莫耳/升)之年滿十六歲的苯丙酮尿症(Phenylketonuria；PKU)病人」。
- 二、新增認定「Cannabidiol」(oral solution, 100 mg/ml)為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「適用於年滿二歲之Dravet症候群(Dravet syndrome；DS)，或年滿一歲之結節性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex；TSC)的病人，作為該二類病人癲癇發作之輔助治療」。
- 三、新增認定「Vutrisiran」(solution for injection, 50 mg/ml)為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「用於治療成人TTR (transthyretin)家族性澱粉樣多發性神經病變(Familial Amyloidotic Polyneuropathy；FAP)」。
- 四、新增認定「Idebenone」(film-coated tablets, 150 mg)為「適

用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「適用於治療十二歲以上病人因雷伯氏遺傳性視神經病變(Leber's hereditary optic neuropathy；LHON)造成之視力障礙」。

五、新增認定「Glycerol phenylbutyrate」(口服液劑，1.1 g/ml)為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「本品用於不能藉由限制蛋白質的攝入和/或單純補充氨基酸控制的尿素循環代謝異常(Urea Cycle Disorder；UCDs)病人的長期輔助治療，包括 carbamoyl phosphate synthetase (CPS) I 缺乏症、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶(ornithine carbamoyltransferase(OTC)) 缺乏症、argininosuccinate synthetase(ASS) 缺乏症、argininosuccinate lyase(ASL) 缺乏症、arginase (ARG)I 缺乏症和 ornithine translocase 缺失引起之高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群(hyperornithinaemia-hyperammonaemia homocitrullinuria syndrome；HHH)」。

六、修正適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項「protein C」(Injection)之認定劑量「100 IU/mL」，及修正適應症為「適用於嚴重先天性蛋白質C缺乏症的病人，預防和治療靜脈血栓及猛爆性紫斑(purpura fulminans)」。

七、修正適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項「Onasemnogene abeparvovec」(solution for intravenous infusion， 2×10^{13} vg/ml)認定之適應症為「治療二歲以下，經基因確診之脊髓性肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy；SMA)病人，其SMN2為二或三套，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」。

部長 薛瑞元

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項

成分名	劑型劑量	適應症
Pegvaliase	solution for injection , 20 mg/ml	適用於治療即使已使用其他治療手段，血中苯丙胺酸濃度仍無法獲得充分控制(血中苯丙胺酸濃度高於 600 微莫耳/升)之年滿十六歲的苯丙酮尿症 (Phenylketonuria; PKU)病人。
Cannabidiol	oral solution , 100 mg/ml	適用於年滿二歲之 Dravet 症候群 (Dravet syndrome;DS) ， 或年滿一歲之結節性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex; TSC)的病人，作為該二類病人癲癇發作之輔助治療。
Vutrisiran	solution for injection , 50 mg/ml	用於治療成人 TTR (transthyretin)家族性澱粉樣多發性神經病變(Familial Amyloidotic Polyneuropathy; FAP)。
Idebenone	film-coated tablets , 150 mg	適用於治療十二歲以上病人因雷伯氏遺傳性視神經病變(Leber' s hereditary optic neuropathy; LHON)造成之視力障礙。
Glycerol phenylbutyrate	口服液劑，1.1 g/ml	本品用於不能藉由限制蛋白質的攝入和/或單純補充氨基酸控制的尿素循環代謝異常(Urea Cycle Disorder; UCDs)病人的長期輔助治療，包括 carbamoyl phosphate synthetase (CPS) I 缺乏症、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶 (ornithine carbamoyltransferase(OTC)) 缺乏症、argininosuccinate synthetase(ASS)缺乏症、argininosuccinate lyase(ASL)缺乏症、arginase (ARG)I 缺乏症和 ornithine translocase 缺失引起之高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群 (hyperornithinaemia-hyperammonaemia homocitrullinuria syndrome; HHH)。
protein C	Injection , 100 IU/mL	適用於嚴重先天性蛋白質 C 缺乏症的病人，預防和治療靜脈血栓及猛爆性紫斑(purpura fulminans; PF)。

Onasemnogene abeparvovec	solution for intravenous infusion, 2×10^{13} vg/ml	治療二歲以下，經基因確診之脊髓性 肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy; SMA)病人，其 SMN2 為二或三套， 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。
-----------------------------	--	---