

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
Idursulfase beta	Solution for injection , 2 mg/mL	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。
Risdiplam	Film-coated tablet , 5mg	適用於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。
Metreleptin	Powder for solution for injection , 3mg/vial , 5.8mg/vial	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。
Tofersen	Solution for injection , 6.7mg/ml	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)。
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