

# 適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報

第十四期

中華民國 104 年 1 月衛生福利部 食品藥物管理署

## 目錄

|  |    |
|--|----|
| 壹、序言   | 1  |
| 貳、罕見疾病介紹   |    |
| 一、苯酮尿症 (phenylketonuria; PKU)  | 2  |
| 二、慢性肉芽腫病的干擾素治療 (Interferon- $\gamma$ Treatment for Chronic Granuloma-tous Disease) | 7  |
| 參、罕病藥物介紹   |    |
| 一、Fomepizole   | 10 |
| 二、Eliglustat Tartrate  | 13 |
| 三、Lomitapide Mesylate  | 16 |
| 四、Cholic Acid  | 20 |
| 肆、103 年度衛生福利部食品藥物管理署公告之罕見疾病相關事項標題  | 23 |
| <b>附錄</b>  |    |
| 附表一、衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心  | 30 |
| 附表二、衛生福利部國民健康署評核通過之遺傳性疾病基因檢驗機構名單   | 31 |
| 附表三、衛生福利部公告罕見疾病藥物名單  | 32 |
| 附表四、國民健康署公告罕見疾病名單暨 ICD-9-CM 編碼一覽表  | 56 |
| 附表五、全民健康保險藥物給付項目及支付標準收載經主管機關公告為適用罕見疾病防治及藥物法之專案進口(製造)或領取罕藥許可證藥品價格明細表                | 65 |
| 附表六、102 年度罕見疾病藥物使用統計數據   | 86 |
| 附表七、98-102 年度罕見疾病藥物使用數據成長率   | 91 |

## 壹、序言

我國「罕見疾病防治及藥物法」旨在防治罕見疾病之發生，同時保障罕病病友之醫療權益，並及時取得治療藥物與維持生命所需之特殊營養食品，提高病友之生活品質。「罕見疾病防治及藥物法」自民國 89 年施行至今，已邁向第 15 年，在政府與民間團體共同努力之下，我國對於罕見疾病病友之照護，已顯見成效，迄今已陸續公告 201 項罕見疾病、88 項適用本法之藥物以及 40 項罕見疾病之特殊營養食品。此外，「罕見疾病防治及藥物法」於民國 104 年 1 月 14 日總統華總一義字第 10400002311 號令修訂，重點包括提供心理支持及生育關懷服務、增列支持性及緩和性照護之補助、強化罕藥健保給付收載程序、藥商除因不可抗力之情形外，不得無故停止供應罕藥等，使罕病病人醫療照護及其家庭支持，更臻完善。

為使社會大眾更加了解罕見疾病與其用藥情形，「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報，邀請臨床醫師與藥師撰寫罕見疾病介紹與藥品個論，並彙整罕藥使用情形。感謝醫藥界與病友團體之支持與協助，讓該年報得以順利完成彙編出版，作為社會大眾或相關醫療人員之參考。感念各界之鼎力協助，齊心攜手共同努力，未來，本署將持續彙整疾病、藥物及健保等相關訊息提供各界參考，並適當評估各類藥物使用情形，以提供罕病病友更完善之用藥及照護環境。

衛生福利部食品藥物管理署

署長 姜郁美

## 貳、罕見疾病介紹

# 苯酮尿症 (phenylketonuria; PKU)

國立陽明大學臨床醫學研究所  
臺北榮民總醫院兒童醫學部遺傳內分泌科  
臺北榮民總醫院兒童醫學部遺傳諮詢中心  
臺北榮民總醫院罕見疾病治療中心  
牛道明醫師

苯丙胺酸 (Phenylalanine; Phe) 為人體中的必需胺基酸，而要將苯丙胺酸代謝為酪胺酸 (Tyrosine; Tyr) 則需經由存在於肝臟中之苯丙胺酸羥化酶 (Phenylalanine hydroxylase; PAH) 來達成、四氫生喋呤 (Tetrahydrobiopterin; BH4) 為苯丙胺酸羥化酶之輔酶，若 PAH 基因突變造成其酵素功能缺失，或是 BH4 的合成或還原路徑產生缺陷，均會造成苯丙胺酸於體內大量累積，並經由其他路徑代謝成許多有害的產物，例如：Phenylpyruvate、Phenylacetate、Phenylketone、Phenylamines.....等，進而造成苯酮尿症的各項病徵與危害，若不早期治療並嚴格控制血中苯丙胺酸濃度於治療範圍內，將會影響腦部與智力發育。

苯酮尿症可依成因之不同而分成兩大類：

(一) **苯丙胺酸羥化酶缺乏型 (PAH 型)**：又俗稱飲食型苯酮尿症。因 PAH 基因突變造成酵素功能缺失，使得體內 Phe 慢慢累積，若血中 Phe 濃度大於 2mg/dl，即可稱為高苯丙胺酸血症 (Hyperphenylalaninemia; HPA)。可因其嚴重程度分為：

1. **benign HPA**：未治療前血中 Phe 濃度之最高值 (peak) 介於 2-10mg/dl。一般此類病患之 PAH 活性多大於 5%。
2. **Mild PKU**：未治療前血中 Phe 濃度之最高值介於 10-20mg/dl。一般此類病患 PAH 多介於 1-5%。
3. **classical PKU (typical PKU)**：未治療前血中 PHE 濃度之最高值 >20mg/dl。一般此類病患 PAH 活性大多小於 1%。

(二) **BH4 缺乏型**：又俗稱藥物型苯酮尿症。目前已知的 BH4 代謝路徑上和疾病相關的基因分別為：

1. guanosine triphosphate cyclohydrolase (GTPCH)
2. pyruvoyltetrahydropterin synthase (PTPS)
3. sepiapterin reductase

- 4.tetrahydropterin carbinolamine dehydratase
  - 5.dihydropteridine reductase (DHPR) 等。
- 其中台灣以 PTPS 基因的缺陷最為常見。

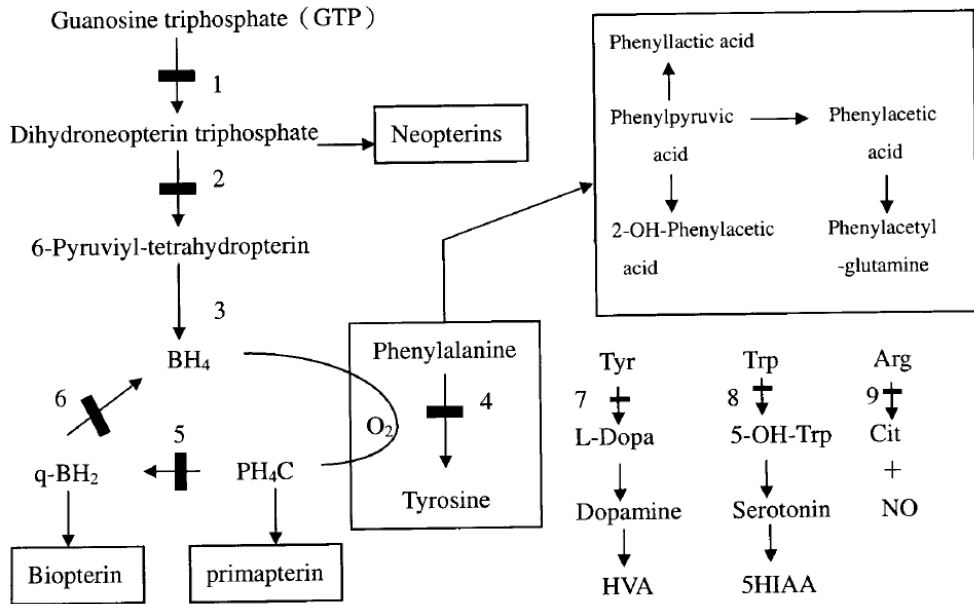


圖 3-1 苯丙胺酸羧化酶(phenylalanine hydroxylase)在肝臟中及中樞神經的代謝途徑。

BH4: tetrahydrobiopterin; PH4C: tetrahydropterin carbinolamine; q-BH2: quinonoid dihydrobiopterin; 1. guanosine triphosphatase; 2. 6-pyruvyltetrahydropterin synthase; 3. sepiapterin reductase; 4. phenylalanine hydroxylase; 5. tetrahydropterin carbinolamine dehydratase; 6. dihydropteridine reductase; 7. tyrosine hydroxylase; 8. tryptophan hydroxylase; 9. NO synthase. (modified from ref 4)

## 發生率

苯酮尿症的平均發生率因國家或種族不同而變動，最高由愛爾蘭人的四、五千分之一，到日本的十萬分之一，一般白種人之平均發生率約為一萬分之一至二萬分之一，多數是 PAH 缺陷造成，BH4 缺乏引起的苯酮尿症只佔全部 PKU 的 1~2%。我國 PKU 總發生率略低，約莫為三萬分之一，但 BH4 缺乏所引起的案例則高於西方國家，約佔總案例的 23%。

## 臨床表徵

### (一) 典型的苯丙胺酸羧化酶 (PAH) 缺乏症：

嬰兒出生正常，幾個月後才會有臨床症狀，例如：發展遲緩，嬰兒性痙攣（約佔 1/3），甚至有些病童會出現嚴重持續性的嘔吐，而被誤診為是幽門狹窄

(Pyloric stenosis) 而接受外科手術。其他的症狀尚包括了，皮膚、毛髮的顏色變淡、濕疹 (20-40%)、生長發育遲緩、頭圍較小、尿液及身體汗液含有霉臭味等等，年紀較大的未治療的 PKU 患者，除了有嚴重智障外，其次有些病患會有大發作型的抽筋 (25%) 及行為上的障礙，如：過動、自殘、自閉、具攻擊破壞性等等，甚至有些病人會有類似巴金森氏症的症狀出現。

## (二) BH4 defect PKU 之病患：

以我們統計其最常見的症狀為：抽筋 (88.9%)、軀幹低張力 (88.9%)、長不大 (failure to thrive 77.8%)、肢體痙攣 (66.7%)、反覆性肺部感染 (66.7%)、吞嚥困難 (55.5%)、小腦症 (44.4%)、尿液中的霉臭味 (44.4%)、皮膚毛髮的顏色較淡 (33.3%)、體溫過高 (33.3%)、流涎 (33.3%) 等。因 BH4 defect PKU 之病患，同時會合併中樞神經傳導物質 Dopa 及 serotonin 等物質的缺乏。故更容易有中樞神經受損的症狀出現，因此 Dopa 的缺乏病患在嬰兒期便可能有巴金森氏症的症狀，如：運動機能減退 (hypokinesia)、流涎 (drooling)、吞嚥困難、動眼困難 (oculogyric crises)、軀幹低張力合併四肢高張力，肌陣攣 (myclonus)，舞蹈症 (chorea)，肌張力異常 (dystonia) 等等症狀。

## 診斷

由於初生嬰兒沒有明顯臨床症狀，因此新生兒篩檢是早期發現的最好方法。於新生兒出生四十八小時餵奶滿二十四小時後，從腳跟採取少量的血液，測定濾紙血片檢體中苯丙胺酸之含量，當濃度高於 2mg/dL 時應進一步複查，而苯丙胺酸濃度若有持續上升之現象，高於 4mg/dL 時，即應進行確認診斷。確認診斷方式為：

1. 尿液高效液相層析定量新喋呤 (Neopterin) 和生物喋呤 (Biopterin)，計算  $\%B = \frac{B}{N+B} \times 100\%$ 。
2. 測定紅血球 DHPR 活性定量。
3. 當血中 Phe > 6mg/dl，可進行 BH4 輔酶負荷試驗 (BH4 loading test)。空腹給予 BH4 20mg/kg 30 分鐘後餵食一般奶粉，於 0hr、2hr、4hr、8hr、24hr、48hr 分別測定血中苯丙胺酸濃度及收集尿液分析 Pterins 的濃度，若 Phe 值在 BH4 服用後 4~8 小時即恢復正常值 (<2mg/dl)，在台灣多為 PTPS 的病患。若 %B 正常；BH4 輔酶的負荷試驗為沒反應；DHPR 活性定量正常，則屬於 PAH 苯胺酸羥化酶缺乏型。

## 治療

### (一) 飲食治療：

苯丙胺酸為人體之必須胺基酸，對典型苯酮尿症病人而言，其攝取不可太多，亦不能不足。PKU 病人需終生飲食治療，最好在出生兩週內開始，最遲不超過二個月大，以免對智力造成嚴重傷害。病人最好在營養師參與下限制苯丙胺酸的攝食，食物中含苯丙胺酸過多的食物例如蛋、肉、魚、豆，甚至米、麵之攝取量皆需嚴格限制。理想的 Phe 血中濃度，小於 10 歲者為 2-6mg/dl，大於 10 歲者則為 2~8mg/dl，生育期女性則為 2~4mg/dl，以防生出先天性畸形兒。

### (二) 藥物治療：

BH4 型的 PKU 患者，除飲食治療外，尚需服用 BH4 治療以預防中樞神經症狀。但因 BH4 不易通過大腦屏障，因此尚需補充多巴 (L-Dopa)、5 HTP (5-hydroxytryptophan) 等。

1. **BH4 (10mg、25mg、50mg)**：以 1~5mg/kg/day 之劑量治療，可每天一次或分成兩次使用，飯前 30 分鐘空腹服用，因 BH4 對溫度敏感，勿用熱水沖泡。BH4 冷藏保存，放置於室溫下兩個月顏色會變黃，若成暗黃色時則不可再食用。
2. **Oxtripitan**：飯後口服 5-OHTP 以 4-10mg/kg/day 之劑量治療，過量時可能會有一時的血壓不穩定、胃腸不適，如噁心、嘔吐或腹瀉等副作用產生。有上述症狀產生時需減量或停用，並應儘快與專科醫師聯絡。
3. **Sinemet (250mg Levodopa、50mg Carbidopa)**：飯後口服 L-dopa 5-15mg/kg/day，以小劑量慢慢往上加量。此藥作用的時間快，所以劑量調整期間應注意觀察病人的療效及副作用反應。

## 預後

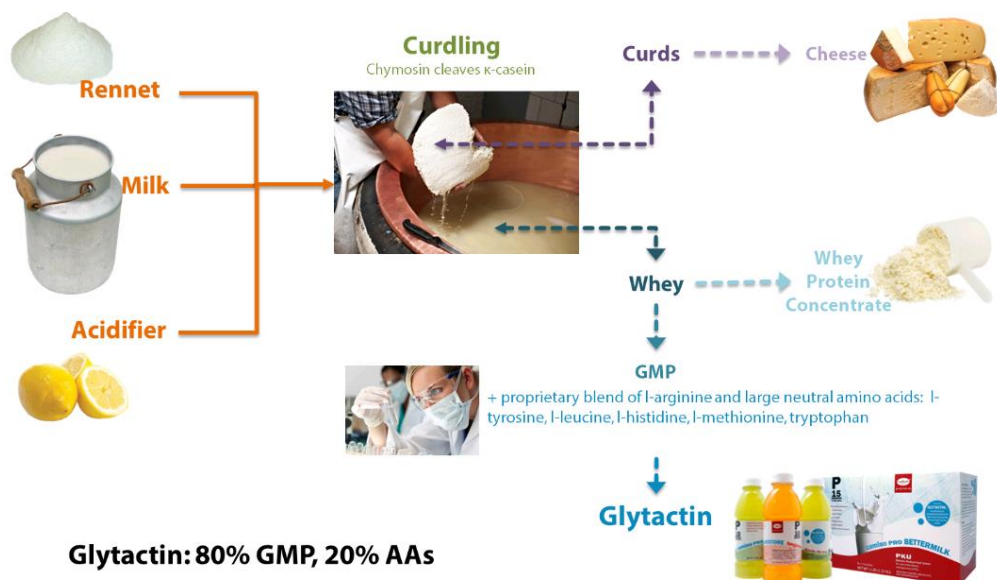
未治療的 PKU 均會有非常嚴重的智力障礙，98% 以上的病人 IQ 會小於 60。及早接受治療的典型 PKU 據國外統計，其平均智商會比兄弟姐妹少了 4~8 分。至於台灣的經驗為藥物型 PKU 的病人及早治療，平均智商約為 97 分與兄弟姐妹無異。

## 苯酮尿症治療新進展

(一) 最近研究發現採用高劑量的 BH4 (10mg/kg)，對部分的飲食型苯酮尿症的苯丙胺酸的控制會有幫助，且於 2007 年美國 FDA 核可 sapropterin dihydrochloride 可以用在飲食型苯酮尿症的病患，因為台灣最常見的飲食型苯酮尿症的基因

突變點為：R241C、R408Q，此二基因突變點均為 BH4 有反應型，故此藥物目前在台灣已被採用，有非常不錯的效果。

(二)針對飲食型的病患國外的研究發現大分子中性胺基酸 (Large neutral amino acids; LNAA)，LNAA 可以降低病患血液中及腦脊髓液中苯丙胺酸的濃度使病患得到更好的控制，美國已有許多市售的商品例如：PheBLOC、PreKUnil、NeoPhe，但是台灣目前沒有進口。最近研究發現乳清蛋白中的 Glycomacropeptide (GMP)，是唯一不含苯丙胺酸的天然食物，所以風味比人工合成的好，而且相對於傳統的人工合成產品滲透壓較低，人體可以更穩定的吸收，目前美國已經有廠商將 80% 的 GMP，加上 20% 的一些人體必需胺基酸做成商品 Glytactin，Glytactin 再加工成乳飲品、果汁、巧克力棒、牛奶糖等，可以做為苯酮尿症患者的營養補充劑，目前美國已在市面上販售 GMP 加工而成的商品，但是台灣目前沒有進口。



# 慢性肉芽腫病的干擾素治療 (Interferon- $\gamma$ Treatment for Chronic Granulomatous Disease)

成大醫院小兒部  
陳志安醫師 謝奇璋教授

慢性肉芽腫病是吞噬性白血球的呼吸爆發功能因為基因突變而產生的原發性免疫缺損疾病。病患經常在嬰兒或幼年時期就因自然免疫 (innate immunity) 的功能低下而罹患嚴重感染症。如果未能儘早正確診斷並且給予適當治療，極易因感染症而導致死亡或留下嚴重後遺症。

## 近代才有機會被診斷的疾病

二次大戰後，隨著環境消毒技術和營養情況的提升以及抗生素的廣泛臨床應用，以往令醫護人員束手無策的許多重大感染症，忽然間成為相對容易治療的輕微疾病。但臨床上卻發現有一些嬰幼兒或兒童相對特別容易受到特定細菌與黴菌的感染，而且不容易用一般抗微生物藥物成功治療。這類疾病在抗生素廣泛使用之前的時代，和免疫功能正常的人得到嚴重感染症不易區分。近六十年來各式各樣的免疫功能低下的疾病，包括自然免疫 (innate immunity) 和特異性免疫 (specific immunity) 的功能缺損隨著免疫知識和診斷技術的進步陸續被發現了。這些新發現的家族性遺傳疾病被歸類為原發性（也稱為先天性或遺傳性）免疫缺損疾病。其中有一群病患是因為白血球的氧化酶 (NADPH oxidase, 簡稱 NOX2) 缺損而喪失呼吸爆發功能，導致不能產生殺死微生物與免疫調控所需要的氧自由分子而引起的。因為這些病患感染後的組織切片常會出現特殊發炎的肉芽腫 (granuloma) 顯微構造。這種疾病稱為慢性肉芽腫病 (chronic granulomatous disease, 簡稱 CGD)。這些病人常在出生後不久，就出現嚴重的細菌或黴菌感染。如果來不及治療，可能會有嚴重器官傷害甚至導致死亡。

## 臨床與基因診斷

臨床上有懷疑自然免疫細胞的免疫功能缺損，經免疫科醫師認為有 CGD 的可能性時，就會測試嗜中性白血球的呼吸爆發功能。這個檢查是在刺激引發白血球後，偵測白血球大量消耗氧分子，產生氧自由分子的能力。如果各種刺激都無法引發產生氧自由分子，就會認定為 NOX2 功能缺損，而支持 CGD 的臨床診斷。NOX2 是由多個位在細胞膜及細胞質內的成分蛋白質所組成，這些不同蛋白質成分



的基因發生突變時，都可能導致 CGD。我們在成大醫學院的實驗室曾經對本國病患做基因定序找到導致 CGD 的基因突變（參考文獻 1）。這些基因突變的變異性大，而且影響的層面可能在轉錄 (transcription)、轉譯 (translation) 或蛋白質功能上。所以目前我們並無法以簡單的基因篩選方法找到大部分的 CGD 病患。

## CGD 的干擾素治療

Gamma 干擾素 (Interferon- $\gamma$ , 簡寫為 IFN $\gamma$ ) 是最早被發現的白血球細胞激素之一，被稱為干擾素是因為早期認為這個細胞激素有幫助細胞對抗病毒感染的活性。但後續的研究發現 IFN $\gamma$  的抗病毒能力遠低於第一型干擾素的 IFN $\alpha$  和 IFN $\beta$ 。IFN $\gamma$  的免疫刺激能力主要在增進吞噬性白血球的活化，幫助這些白血球（如巨噬細胞）提升細胞內的微生物毒殺能力。增進吞噬細胞的能力，間接地促進 Th1 細胞的功能。因為 IFN $\gamma$  在免疫反應中的關鍵角色，它也被稱為 immune IFN (免疫干擾素)。IFN $\gamma$  的商品名稱為 Actimmune，反應這一個早期的細胞激素名稱。它也被稱為第二型干擾素，來和第一型的 IFN $\alpha$  和 IFN $\beta$  區別。

IFN $\gamma$  製劑的公告適應症為治療 CGD 和 osteopetrosis (骨石化症)。此外，其他 off label 的使用，包括用來治療因 IFN $\gamma$  訊息受阻而造成的遺傳性分枝桿菌易感染症 (簡稱 MSMD) 和青少年類風濕性關節炎 (屬於自體免疫類的疾病)。用 IFN $\gamma$  治療 CGD，基本的原理就在應用這個活化免疫細胞的功能，提高嗜中性白血球和巨噬細胞的抗細菌和黴菌能力。雖然因為前述 CGD 基因突變的多樣性，對 IFN $\gamma$  治療的效果也各有不同，有些病患在治療後可增進氧自由分子的產生而增進免疫能力，有些則是經由與氧自由分子的產生無關的路徑來增強免疫功能 (參考文獻 2)，經由預防性抗生素及 IFN $\gamma$  的雙重治療，CGD 病患的預後已經有明顯的改善。

## 未來的展望

精準的鎖定出錯的分子標的並加以改正，是未來醫療的趨勢。既然 CGD 的許多突變已經被研究清楚，未來的治療方式將以針對基因和分子功能來改正突變基因的免疫缺損為主流方向。

1. 基因治療：雖然骨髓移植已經有報告過可以治癒 CGD，但因為從兄弟姊妹取得組織抗原相容性的骨髓幹細胞機會較低，使用非家族來源的幹細胞骨髓移植危險性又較大，所以用基因治療來改正造血幹細胞的突變基因，再以表現正常基因產物的細胞重建白血球造血組織的基因治療，仍是安全有效徹底根除疾病的希望所在。雖然國外的研究醫院已經有不少成功的例子，CGD 的基因治療仍屬實驗性醫療，還沒有成為常規的治療選項 (參考文獻 3)。

2. 用有胞器導向性的奈米載體傳送藥物改正分子功能：有些 CGD 病患的 NOX2 分子是因為突變的蛋白質分子無法被運輸到細胞表面和吞噬小體中，而導致喪失產生氧自由分子功能。如果將藥物以奈米載體送到特定胞器，促進這些蛋白質的運送而回復功能，就可在不用改變基因序列的狀態下恢復白血球產生氧自由分子的能力而治療 CGD。

## 結語

CGD 病患的成功治療關鍵在於早期診斷並針對其分子缺陷進行免疫治療。

## 參考文獻

1. Lin SJ, Huang YF, Chen JY, Heyworth PG, Noack D, Wang JY, Lin CY, Chiang BL, Yang CM, Liu CC, Shieh CC. Molecular quality control machinery contributes to the leukocyte NADPH oxidase deficiency in chronic granulomatous disease. *Biochim.Biophys.Acta.* 1586: 275-286, 2002.
2. Marciano BE, Wesley R, De Carlo ES, Anderson VL, Barnhart LA, Darnell D, Malech HL, Gallin JI, Holland SM. Long-term interferon-gamma therapy for patients with chronic granulomatous disease. *Clin.Infect.Dis.* 39: 692-699, 2004.
3. Holland SM. Chronic granulomatous disease. *Clin.Rev.Allergy Immunol.* 38: 3-10, 2010.

## 圖. Interferon $\gamma$ 的分子構造

(圖片來源 <http://www.novimmune.com/pipeline/ni-0501.html>)



## 參、罕病藥物介紹

### 一、Fomepizole

#### Antizol Injection

健保代碼：無

英文商品名：Antizol

中文商品名：無

主成分：Fomepizole。

劑型劑量：Injection，1 g/ml，1.5 ml/vial。

適應症：甲醇或乙二醇中毒之解毒劑。

藥理機轉：Fomepizole 為乙醇去氫酶 (alcohol dehydrogenase, ADH) 的競爭型抑制劑。ADH 會催化乙醇轉為乙醛 (acetaldehyde) 的氧化過程，也會催化乙二醇 (ethylene glycol) 與甲醇 (methanol) 轉為毒性代謝物的初期反應步驟。Fomepizole 具有抑制 ADH 酵素活性的作用，可避免 ethylene glycol 與 methanol 代謝過程產生的代謝毒性產物所引發的神經方面症狀、心臟毒性及腎臟毒性。

#### 藥動學：

1. 吸收：口服錠劑服用後可快速吸收。
2. 分布：fomepizole 經靜脈注射後，可迅速分布至全身的水分中，分布體積介於 0.6 至 1.02 L/kg。
3. 蛋白質結合：無足夠文獻資料可供佐證。
4. 代謝：fomepizole 主要經由肝臟代謝，fomepizole 的代謝產物有 4-carboxypyrazole、4-hydroxymethylpyrazole、N-glucuronide conjugate of 4-carboxypyrazole、N-glucuronide conjugate of 4-hydroxymethylpyrazole；其中以 4-carboxypyrazole 為主要代謝產物。在給予多次劑量時，fomepizole 會經由 P-450 enzyme system 自行代謝。
5. 排泄：fomepizole 主要經由腎臟排除，尿液排出劑量約佔注射劑量的 1-4%。經口服後 fomepizole 的腎清除速率 (renal clearance rate) 為 0.016 mL/min/kg。體外排除資訊：fomepizole 可經由血液透析排除，透析清除率為 50-80 L/kg，透析過程中有 45% 的藥量會被析出。

禁忌：對於 fomepizole 過敏或對其他 pyrazoles 類藥物過敏者禁止使用。

#### 副作用：

1. 心血管系統：以頭暈較為常見；心跳過慢、心搏過速、低血壓的發生機率較為少見，另外也有使用 fomepizole 出現靜脈硬化的紀錄。
2. 內分泌和代謝系統：高三酸甘油血症 (30%)、高膽固醇血症。
3. 胃腸道系統：噁心 (11%)、胃灼熱、食慾不振 (<6%)。
4. 神經系統：頭暈 (7%)、頭痛 (12%)、眼球震顫、癲癇發作、眩暈、焦慮。
5. 眼睛方面：視力障礙 (6% 或更低)。
6. 腎功能：無尿症 (3% 或更低)。

7. 呼吸系統：打嗝、咽炎（6%或更低）。
8. 血液系統：嗜酸性血球增多症、貧血（罕見）。
9. 皮膚方面：皮膚瘙癢。

**懷孕分級：** C。

**交互作用：**

1. Fomepizole 與乙醇(ethanol)併用，會使 fomepizole 與乙醇兩者的排除率降低。
  - (1) 交互作用嚴重度：中等。
  - (2) 交互作用起始時間：延遲性。
  - (3) 文獻證據：併用後可能發生。
  - (4) 可能的作用機制：fomepizole 抑制乙醇的脫氫酶活性（dehydrogenase activity）；乙醇抑制 fomepizole 的代謝。
  - (5) 臨床建議處置：避免同時併用 fomepizole 與乙醇（Ethanol）。
2. 目前尚無藥物與藥物交互作用的資料報告，但 fomepizole 在投與多次劑量時，會快速誘導自我代謝，此代謝經由酵素 cytochrome P450 的氧化酶系統，因此當 fomepizole 與增加或抑制 cytochrome P450 system 的藥物併用時，需考量交互作用的可能性。

**注意事項：**

1. 不可未經稀釋就給藥，亦不可快速輸注。
2. 研究指出，部分患者使用 fomepizole 後發生輕微過敏反應，使用 fomepizole 期間需留意過敏反應的可能性。
3. Fomepizole 懷孕分類屬於 C 級，目前無動物生殖試驗報告，fomepizole 用於懷孕婦女是否會傷害胎兒或影響生育能力的相關資料尚未明確，只有在明確需要 fomepizole 治療時，才可用於懷孕婦女。
4. 關於哺乳期間服藥是否會分泌至乳汁對嬰兒造成風險，尚無足夠文獻與專家經驗可以證實其安全性。
5. 兒童使用的安全性及有效性尚未建立。
6. 老年患者的有效性與安全性資料尚未建立。

**用量用法：**

一、**成人注射劑量：**靜脈給藥。先給予 15 mg/kg 的起始劑量 (loading dose)，之後每 12 小時給予 10 mg/kg 劑量，此劑量投藥 4 次，再以每 12 小時給予 15 mg/kg 劑量持續治療，直至檢測不到患者血中的乙二醇及甲醇（或濃度低於 20 mg/dL），pH 值正常且無中毒症狀。每次給藥時都必須緩慢地靜脈投與，且輸注時間需超過 30 分鐘

二、**洗腎患者注射劑量：**因 fomepizole 會經由血液透析移除，血液透析的患者使用 fomepizole，需增加給藥頻率為每 4 小時 1 次

表 1. 洗腎患者之 Fomepizole 注射劑用量

| 血液透析開始時的劑量                |                             |
|---------------------------|-----------------------------|
| 距離上次給予 fomepizole 在 6 小時內 | 距離上次給予 fomepizole 超過 6 小時以上 |
| 暫不給藥                      | 例行給藥                        |
| 血液透析進行時的劑量                |                             |
| 每 4 小時給藥 1 次              |                             |
| 血液透析完成後的劑量                |                             |
| 從上次給藥至血液透析結束的時間           |                             |
| <1 小時                     | 暫不給藥                        |
| 1~3 小時                    | 投與 1/2 劑量                   |
| >3 小時                     | 投與例行劑量                      |
| 血液透析結束後的維持劑量              |                             |
| 距離上次給藥 12 小時後給予例行劑量       |                             |

表格出處：產品仿單

### 三、用法：

甲、配製 fomepizole 需以無菌技術操作，先用針筒從瓶中抽取適當量的 fomepizole，再注射到 100 毫升以上的 0.9% 氯化鈉或 5% dextrose 無菌注射液中稀釋，並混合均勻。

乙、稀釋後溶液不可快速輸注，輸注時間必須超過 30 分鐘。

### 保存：

- (1) 未開封：儲存於 20~25°C (68~77°F)。
- (2) 藥品稀釋後：用 0.9% 氯化鈉或 5% dextrose 無菌注射液稀釋後，存放於冰箱或室溫下，可維持 24 小時的安定性與無菌性。
- (3) 藥品稀釋後超過 24 小時則不可使用。

### 廠商：

藥商：科懋生物科技股份有限公司

地址：台北市南港區園區街 3 號 14 樓之 1

製造廠：Orphan Medical, Inc.

地址: 13911 Ridgedale Drive, Minnetonka, MN 55305, United States

### 參考資料：

1. MICROMEDEX® 2.0 [ cited 2014 Oct 18 ] . Available from:  
www.micromedexsolutions.com/micromedex2/librarian
2. Jacobsen D, Sebastian CS, Dies DF, et al: Kinetic interactions between 4-methylpyrazole and ethanol in healthy humans. Alcoholism: Clin Exp Res 1996; 20:804-9.
3. Fomepizole Prescribing Information. [ cited 2014 Oct 24 ] . Available from:  
[http://64.251.196.36/Injectables/Fomepizole/Fomepizole\\_files/insert/Fomepizole\\_pi.pdf](http://64.251.196.36/Injectables/Fomepizole/Fomepizole_files/insert/Fomepizole_pi.pdf)
4. Jobard E, Harry P, Turcant A, et al: 4-Methylpyrazole and hemodialysis in ethylene glycol poisoning. Clin Toxicol 1996; 34:373-7.

## 二、Eliglustat Tartrate

### **Cerdelga capsule**

健保代碼：無

英文商品名：Cerdelga

中文商品名：無

主成分：Eliglustat tartrate。

劑型劑量：膠囊劑，50 mg/capsule，100 mg/capsule，150 mg/capsule。 (100 mg eliglustat tartrate, which is equivalent to 84 mg eliglustat)

適應症：高雪氏症第一型 (Gaucher's disease type 1)。

適應症介紹：高雪氏症 (Gaucher's disease) (詳見附錄 A-4)。

藥理機轉：Eliglustat 是葡萄糖腦苷脂合成酶 (glucosylceramide synthase) 抑制劑，可以減少葡萄糖腦苷脂 (glucosylceramide) 累積。在臨床試驗中，eliglustat 可以降低肝脾腫大情形，改進貧血及血小板減少的症狀。

### **藥動學：**

#### 1. 吸收：

- (1) 強代謝者(extensive metabolizer)：每天使用兩次，每次 84 mg，使用多次之後，達到血中最高濃度時間( $t_{max}$ )為 1.5-2 小時，血中最高濃度( $C_{max}$ )是 12.1-25.0 ng/mL。由於首渡效應(first-pass metabolism)，故生體可用率小於 5%。
- (2) 中強度代謝者(intermediate metabolizer)：每天使用兩次，每次 84 mg，使用多次之後，血中最高濃度( $C_{max}$ )是 44.6 ng/mL。
- (3) 弱代謝者(poor metabolizer)：每天使用兩次，每次 84 mg，使用多次之後，達到血中最高濃度時間( $t_{max}$ )為 3 小時，血中最高濃度( $C_{max}$ )是 113-137 ng/mL。
- (4) 食物不影響 eliglustat 吸收，但若和脂肪類食物一起使用，血中最高濃度( $C_{max}$ )會降低 15%。

2. 分布：血漿蛋白質結合率為 76-83%。強代謝者以 eliglustat 靜脈注射，穩定狀態分布體積為 835 公升，顯示藥物可能會分布到組織。

3. 代謝：eliglustat 主要經由肝臟酵素 CYP2D6 代謝，部分由 CYP3A4 代謝。代謝物不具活性。

4. 排除：腎臟排除 41.8%，糞便排除 51.4%，主要以代謝物型式。

- (1) 強代謝者的排除半衰期為 6.5 小時
- (2) 弱代謝者的排除半衰期為 8.9 小時

**禁忌：**下列患者使用 eliglustat，會延長 PR、QTc 或 QRS，造成心律不整，因此禁止使用 eliglustat

CYP2D6 強代謝者和中強度代謝者，併用中效至強效 CYP2D6 抑制劑與強效 3A4 抑制劑。

2. CYP2D6 中強度代謝者和弱代謝者，使用強效 CYP3A。

## 副作用：

### 常見副作用：

10. 胃腸道：腹瀉(12%)、噁心(10-12%)、上腹部疼痛(10%)
11. 肌肉骨骼：背痛(12%)、四肢疼痛(11%)
12. 神經：頭痛(13-40%)
13. 其他：疲勞(14%)

### 嚴重副作用：

1. 心血管：PR 波延長、QT 波延長、wide QRS complex

## 懷孕分級：C。

**交互作用：**Eliglusta 是 CYP2D6 酵素和 CYP3A 酵素的受質。如果抑制 CYP2D6 和 CYP3A 代謝途徑，會讓 eliglustat 藥物暴露量增加，延長 PR、QTc 或 QRS，造成心律不整。對於健康者而言，eliglustat 不會誘導或抑制 CYP3A4 酵素。

## 注意事項：

1. 請配適當水量並整粒吞服，勿磨碎、溶解、剝半。
2. 請勿併用葡萄柚或葡萄柚汁，因為葡萄柚是強效 CYP3A 抑制劑。
3. 如果患者目前正在使用 imiglucerase、velaglucerase alfa、taliglucerase alfa 等酵素替代療法，則使用最後一次酵素替代療法後，請間隔 24 小時，再開始 eliglustat。
4. Eliglustat 不建議用於已有心臟疾病(心衰竭、近期有心急梗塞、心跳徐緩、心搏傳導阻滯、心律不整)、QT 延長症候群、併用 class IA (quinidine、procainamide)與 class III (amiodarone、sotalol)等心律不整藥物的患者。

## 用量用法：

1. 成人一般劑量：
  - A. CYP2D6 強代謝者和 CYP2D6 中強度代謝者：eliglustat 每日服用兩次，每次 84 mg。
  - B. CYP2D6 弱代謝者：eliglustat 每日服用一次，每次 84 mg。
  - C. CYP2D6 弱代謝者每日服用一次 84 mg，相較於 CYP2D6 中強度代謝者每日服用兩次 84 mg，預期兩者的藥物暴露量相似。
2. 與其他藥物併用：
  - A. CYP2D6 強代謝者、中強度代謝者併用中效至強效 CYP2D6 抑制劑：eliglustat 每日服用一次，每次 84 mg。
  - B. CYP2D6 強代謝者併用強效 CYP3A 抑制劑：eliglustat 每日服用一次，每次 84 mg。
3. 其他族群使用劑量：
  - A. 腎功能不良：輕度腎功能不良者，不須調整劑量。中至重度腎功能不良者，因為研究不足，故不建議使用 eliglustat。
  - B. 肝功能不良及肝硬化：因為研究不足，故不建議使用 eliglustat。
  - C. 兒童：尚未建立 18 歲以下兒童使用有效性與安全性。
  - D. 老年：65 歲以上研究不足。

- E. 哺乳婦女：尚未確認 eliglustat 是否會進入乳汁，但因為許多藥品都會進入乳汁，且 eliglustat 可能對哺乳婦女造成嚴重副作用，因此使用前請多加評估。

**保存：**儲存於 20-25°C。

**廠商：**

藥商：GENZYME CORP

地址：500 Kendall Street Cambridge, MA 02142, United States

製造廠：Genzyme Ireland, Ltd.

地址：IDA Industrial Park, Old Kilmeaden Road, Waterford, Ireland.

**參考資料：**

1. 財團法人罕見疾病基金會 [ cited 2014 Oct 23 ] . Available from:  
[http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare\\_b/view/id/30](http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/30)
2. Uptodate® [ cited 2014 Oct 23 ] . Available from:  
<http://www.uptodate.com/contents/gaucher-disease-pathogenesis-clinical-manifestations-and-diagnosis?source=machineLearning&search=Gaucher+disease&selectedTitle=1%7E53&sectionRank=1&anchor=H6#H27>
3. MICROMEDEX® 2.0 [ cited 2014 Oct 23 ] . Available from:  
<http://www.micromedexsolutions.com/micromedex2/librarian>
4. Cerdelga (Eliglustat tartrate) Prescribing Information. [ cited 2014 Oct 23 ] . Available from:  
[http://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda\\_docs/label/2014/205494Orig1s0001bl.pdf](http://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda_docs/label/2014/205494Orig1s0001bl.pdf)



### 三、Lomitapide Mesylate

#### **Juxtapid Capsule**

健保代碼：無

英文商品名：Juxtapid

中文商品名：無

主成分：Lomitapide mesylate。

劑型劑量：膠囊劑，5 mg/capsule、10 mg/capsule、20 mg/capsule。

適應症：同合子家族性高膽固醇血症（homozygous familial hypercholesterolemia，HoFH）。

**藥理機轉：**Lomitapide 直接和微粒三酸甘油酯傳送蛋白(MTP)結合並抑制其作用。MTP 存在內質網中，媒介三酸甘油酯與膽固醇轉化為 apo B 進而合成為極低密度脂蛋白(VLDL)。Lomitapide 與之結合後，可阻止 apo B 脂蛋白在腸黏膜與肝實質細胞的聚集，進而抑制乳糜微粒和 VLDL 合成，而達到降低血漿中低密度膽固醇(LDL-C)的濃度。

#### **藥動學：**

1. 吸收：健康志願者服用 60mg 劑量時，達到最高濃度時間(tmax)約為 6 小時。Lomitapide 的生體可用率約 7%。在 10-100mg 劑量內，藥物動力學為劑量相關性。
2. 分布：血漿蛋白質結合率約 99.8%，穩定狀態的分布體積為 985-1,292 升。
3. 代謝：lomitapide 主要由肝代謝。CYP3A4 將 lomitapide 代謝為其主要代謝物 M1 與 M3。
4. 排除：lomitapide 約有 59.5%以原形代謝於尿液，33.4%以原形代謝於糞便。平均半衰期為 39.7 小時。
5. 肝功能不全病人：在中度肝不全患者，末期腎病並接受透析的病人與健康志願者相比，AUC 多 47%，Cmax 多 4%。Lomitapide 在嚴重肝功能不全族群(Child-Pugh score 10-15)尚未建立。
6. 腎功能不全病人：末期腎病並接受透析的病人與健康志願者相比，AUC<sub>0-inf</sub> 與 Cmax 多 40-50%或更高。中、重度腎不全及末期腎病但尚未洗腎的病人族群尚未建立。

#### **禁忌：**

1. 孕婦。
2. 正在服用中度或強度 CYP3A4 抑制劑的藥品者。
3. 中度到嚴重肝功能不全患者。
4. 活動性肝病者，包含無法解釋持續肝指數不正常者。

#### **副作用：**

1. 胃腸道系統：腹瀉(79%)、噁心(65%)、消化不良(38%)、嘔吐(34%)、腹部疼痛(34%)。
2. 肝臟系統：transaminases 增加(34%)、脂肪肝(6%)。
3. 感染：感冒、急性鼻咽炎(17%)、腸胃炎(14%)。

4. 肌肉系統：背痛(14%)。
5. 神經系統：頭痛(10%)、嗜睡(10%)。
6. 心血管：心絞痛(10%)、心悸(10%)。

懷孕分級：X。

交互作用：

1. CYP3A4 抑制劑：

CYP3A4 抑制劑會增加對 lomitapide 的暴露。與中度（如：amprenavir, aprepitant, atazanavir, ciprofloxacin, crizotinib, darunavir/ritonavir, diltiazem, erythromycin, fluconazole, fosamprenavir, imatinib, verapamil）或強度（boceprevir, clarithromycin, conivaptan, indinavir, itraconazole, ketoconazole, lopinavir/ritonavir, mibefradil, nefazodone, nelfinavir, posaconazole, ritonavir, saquinavir, telaprevir, telithromycin, tipranavir/ritonavir, voriconazole）CYP3A4 抑制劑者為交互禁忌。強的 CYP3A4 抑制劑可能會增加 lomitapide 27 倍的濃度。當與弱的 CYP3A4 抑制劑（如：alprazolam, amiodarone, amlodipine, atorvastatin, bicalutamide, cilostazol, cimetidine, cyclosporine, fluoxetine, ginkgo, goldenseal, isoniazid, lapatinib, nilotinib, pazopanib, ranitidine, ranolazine, ticagrelor, zileuton 口服避孕藥）併用時，lomitapide 每日不可超過 30mg。

服用此藥時要避免飲用葡萄柚汁。

2. Warfarin：lomitapide 會增加 R(+)或 S(-)warfarin 的血漿濃度約 30% 並增加 INR 22%，特別是當 lomitapide 調整劑量時，需監測 INR。
3. Simvastatin、lovastatin：lomitapide 會增加這兩個 statin 濃度約兩倍，併用時需限制劑量避免產生肌肉病變，如橫紋肌溶解症。初使用 lomitapide 時，建議 simvastatin 限制劑量為每日 20 mg（若病人之前曾使用 simvastatin 80 mg 一年，且未出現肌肉方面副作用，可使用到 40 mg）。Lovastatin 和 lomitapide 的交互作用尚未研究，建議當開始使用 lomitapide 時，降低 lovastatin 使用劑量。
4. P-glycoprotein (P-gp) substrate：lomitapide 為 P-gp 抑制劑。併用 lomitapide 與 P-gp substrate（如：alishiren, ambrisentan, colchicines, dabigatran, digoxin, everolimus, fexofenadine, imatinib, lapatinib, maraviroc, nilotinib, posaconazole, ranolazine, saxagliptin, sirolimus, sitagliptin, talinolol, tolvaptan, topotecan）可能會增加 P-gp substrate 的吸收，需考慮調整劑量。
5. 膽酸結合樹脂：需與 lomitapide 間隔 4 小時，避免干擾藥品吸收。

注意事項：

1. 必須注意 lomitapide 可能引起的肝毒性。Lomitapide 可能會引起 transaminase 增加，建議在開始治療前需測量 ALT、AST、alkaline phosphatase 及 total bilirubin，並在開始治療後規律監測 ALT、AST。ALT 或 AST 值高過正常值上限的 3 倍時需要進行劑量調整；當有明顯臨床肝毒性症狀時需停藥。Lomitapide 也有增加脂肪肝的可能性。
2. 在治療的第一年，應每個月監測 ALT、AST。治療大於一年後，應每三個

- 月監測一次；當要調整劑量之前也需監測。
3. Lomitapide 用在高膽固醇血症但非同合子家族性高膽固醇血症治療的安全性和有效性尚未建立。
  4. Lomitapide 對於心血管疾病罹病率與致死率尚未確定。
  5. 致胚胎毒性：生育期女性使用本藥前需做驗孕測試，並在服藥期間保持避孕。

**用量用法：**

1. 成人：

- (1)開始治療前：必須先測量 ALT、AST、alkaline phosphatase 及 total bilirubin；女性患者必須確認懷孕陰性。且開始低脂飲食（從飲食中提供的脂肪必須小於 20% 每天卡路里）。
- (2)治療劑量：由每天 5 mg 開始，根據其安全性與耐受性向上調整劑量，至少在 2 週後可調高至每天 10 mg；接下來平均每四週可增加 20 mg 的劑量，至最高劑量每日 60 mg。

| 劑量       | 考慮增加到下一個劑量<br>前需服用的建議週數 |
|----------|-------------------------|
| 5mg/day  | 至少 2 週                  |
| 10mg/day | 至少 4 週                  |
| 20mg/day | 至少 4 週                  |
| 40mg/day | 至少 4 週                  |
| 60mg/day | 最大劑量                    |

- (3)為了降低 lomitapide 對小腸的作用，而造成脂溶性營養品缺乏的風險，服用 lomitapide 的患者需要每日補充維他命 E 400 IU、亞麻油酸至少 200 mg、次亞麻油酸 210 mg、EPA 110 mg 和 DHA 80 mg。
  - (4)每日服用一次，空腹且搭配水服用；或在晚餐過後兩小時再服用，因為和食物併服會增加腸胃道的副作用。Lomitapide 膠囊不可被打開、研磨、溶解或咀嚼，需整顆吞服。
2. 哺乳：停止服用本藥或停止哺乳。
  3. 年長者：大於 65 歲的病患資料尚未足夠。一般而言，考慮到肝、腎、心臟機能與共病或其他藥品的併用，年長者的使用劑量應特別注意。
  4. 兒童：安全性與有效性尚未建立。
  5. 當 transaminases 增加如何調整劑量：

| ALT 或 AST           | 治療和監測建議  |
|---------------------|--|
| ≥3 倍及 ≤5 倍<br>正常值上限 | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 每週都需監測數值並找出可能原因。</li> <li>2. 增加尚未監測的肝功能指數(如 alkaline phosphatase , total bilirubin, INR)。</li> <li>3. 如果 transaminases 5 倍正常值上限，或在四週內未掉回 &lt;3 倍正常值上限，停用 lomitapide。</li> <li>4. 當 ALT 或 AST &lt;3 倍正常值上限時，再次使用</li> </ol> |

| ALT 或 AST      | 治療和監測建議  |
|----------------|--|
|                | lomitapide，此時需降低劑量使用並密切監測肝功能指數。  |
| ≥ 5 倍正常值<br>上限 | 1. 停藥，增加尚未監測的肝功能指數(如 alkaline phosphatase, total bilirubin, INR)，並找出造成肝指數上昇的可能原因。<br>2. 當 ALT 或 AST < 3 倍正常值上限時，再次使用 lomitapide，此時需降低劑量使用並密切監測肝功能指數。 |

如果 transaminases 增加伴隨臨床肝損傷症狀（如：噁心、嘔吐、腹痛、發燒、黃疸、昏睡、類感冒症狀），bilirubin 增為 2 倍正常值上限，則需停止治療並找出可能原因。

6. 腎功能不全病人劑量調整：末期腎病接受透析患者每日不可超過 40 mg。
7. 肝功能不良病人劑量調整：Child-Pugh A 患者每日不可超過 40 mg。Child-Pugh B、C 為使用禁忌。
8. 使用過量：目前無特定的解毒劑。一旦發生過量服用，採用支持性療法，並監測肝指數。

**保存：**儲存於 20-25°C，避光且保持乾燥。

**廠商：**

藥商：Aegerion Pharmaceuticals, Inc.

地址：101 Main Street, suite 1850, Cambridge, MA 02142, United States 製造

廠：Aegerion Pharmaceuticals, Inc. Cambridge, MA02142

地址：101 Main St Ste 1850 Cambridge, Massachusetts 02142-1519 United States

**參考資料：**

1. Micromedex® 2.0 [ Internet ] . Truven Health Analytics Inc. c2014 – [ cited 2014 April 29 ] <http://www.micromedexsolutions.com/micromedex2/librarian>
2. Product Information: JUXTAPID- lomitapide mesylate capsule [ cited 2014 Oct 08 ]. <http://dailymed.nlm.nih.gov/dailymed/drugInfo.cfm?setid=e4c45bb5-15f4-437e-ab98-a649b3676d14>
3. Lomitapide: A novel agent for the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia. Am J Health Syst Pharm. 2014;71(12):1001-8. doi: 10.2146/ajhp130592.
4. 衛生福利部國民健康署 遺傳疾病諮詢服務窗口 [ cited 2014 Oct 07 ] . [http://gene.hpa.gov.tw/index.php?mo=DiseasePaper&action=paper1\\_show&cate=Set2&csn=2&sn=66](http://gene.hpa.gov.tw/index.php?mo=DiseasePaper&action=paper1_show&cate=Set2&csn=2&sn=66)

#### 四、Cholic Acid

健保代碼：無

英文商品名：Orphacol<sup>®</sup>, Kolbam<sup>®</sup>

中文商品名：無

主成分：Cholic acid。

劑型劑量：膠囊劑，50 mg/capsule、250 mg/capsule。

適應症：Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency 及 cholesterol 7 $\alpha$ -hydroxylase (CYP7A1) deficiency 造成之先天性膽酸合成障礙。

藥理機轉：Cholic acid 為一種膽酸補充療法，用來校正因生合成缺陷或腸道吸收不良造成的膽酸缺乏。Cholic acid 的作用機轉包括復原膽酸之作用，使其恢復正常之膽汁分泌及毒性代謝物的膽道排除，亦可經由調節膽固醇 7 $\alpha$ -羥化酶 (cholesterol 7 $\alpha$ -hydroxylase, CYP7A1) (膽酸生合成過程中的速率限制酵素) 來抑制膽酸之毒性代謝物的產生以及校正腸道對脂質及脂溶性維生素的吸收不良而改善病患之營養狀態。

藥動學：

1. 吸收：cholic acid 部分由迴腸吸收。其餘部分經由小腸菌叢降解為 deoxycholic acid (3 $\alpha$ , 12 $\alpha$ -dihydroxy)。90% 的 cholic acid 及 deoxycholic acid 主動運輸再吸收至迴腸，並經由肝門靜脈回收至肝臟。
2. 代謝：cholic acid 部分經由小腸菌叢降解為 deoxycholic acid (3 $\alpha$ , 12 $\alpha$ -dihydroxy)。
3. 排除：10% 的 cholic acid 及 deoxycholic acid 排泄於糞便中。有小部分的膽酸會排泄於尿液中。

禁忌：對 cholic acid 或其賦形劑過敏、與 phenobarbital 併用。

副作用：目前文獻曾有下列不良反應之報告，但無法得知其發生率。

1. 胃腸道：腹瀉。
2. 肝膽：轉胺酶上升、膽結石。
3. 皮膚及皮下組織：皮膚搔癢。
4. 皮膚搔癢及腹瀉可能與藥物過量有關，症狀於劑量減低後改善；若病患發生持續性皮膚搔癢和/或腹瀉之情形，應分析其血清和/或尿液中之膽酸分析是否發生過量之情形。
5. 膽結石為長期使用下之報告。
6. 目前文獻資料，兒童族群與成人之安全性並無差異。

懷孕分級：尚未建立。

交互作用：

1. Phenobarbital 會拮抗 cholic acid 的效果。併用為使用禁忌。應停用 Phenobarbital 改用其他藥品治療。
2. Cyclosporin 會抑制肝臟對 cholic acid 的回收及膽汁分泌，另外 cyclosporin 會抑制膽固醇 7 $\alpha$ -羥化酶 (CYP7A1)。因此應避免併用。但若必須使用

cyclosporin 時，需密切監測血清及尿液中膽酸濃度並且根據其結果調整 cholic acid 之劑量。

3. 膽酸結合樹脂(bile acid sequestrants, 如 cholestyramine、colestipol、colesevelam) 及部分制酸劑(如含鎂、鋁及碳酸氫鈉等)會結合膽酸並導致其排除。Cholic acid 和這些藥品併用會降低療效。因此使用這些藥品需和 cholic acid 間隔 5 小時。

#### 注意事項：

1. Prothrombin time 異常之肝功能不良病患，在使用 cholic acid 治療 3 個月內未改善者，應停止治療。
2. 若發現嚴重肝衰竭之指標，應及早停止治療。
3. 家族性高甘油三酯血症 (familial hypertriglyceridemia)：此類病人需要較高之劑量，可能需高於成人的每日極量 500 mg/day。
4. Cholic acid 之膠囊含有乳糖。若有半乳糖不耐症 (galactose intolerance)、拉普乳糖酶缺乏症 (Lapp lactase deficiency) 或葡萄糖-半乳糖吸收不良 (glucose-galactose malabsorption) 者不應使用此藥品。

#### 用量用法：

1. 嬰兒、兒童、青少年(1 個月至 18 歲)及成人：5-15 mg/kg/day。任何年齡層之最小劑量為 50 mg/day，劑量以 50-mg 過 500 mg。
2. 用法：與食物併用，於每日固定時間使用，若日劑量超過一顆以上膠囊可分次服用。膠囊需整粒吞服，但若是無法吞服膠囊之嬰兒或兒童，可將膠囊打開，將藥品加入嬰兒食品或果汁中服用。
3. 老年人：目前無 65 歲(含)以上年長病人之使用經驗。Cholic acid 劑量應試個人情況做調整。
4. 腎功能不良：無腎功能不良病人之資料。Cholic acid 劑量應試個人情況做調整。
5. 肝功能不良：肝功能不良病患應密切監測。和 3 $\beta$ -hydroxy- $\Delta$ 5-C27-steroid oxidoreductase deficiency 或  $\Delta$ 4-3-oxosteroid-5 $\beta$ -reductase deficiency 相關之肝功能不良的病人資料有限，但病人在 cholic acid 治療後，肝功能有改善之情形。Cholic acid 劑量應視個人情況做調整。目前沒有其他非上數之原因造成之肝功能不良病人使用 cholic acid 的經驗，亦無建議劑量。
6. 家族性高甘油三酯血症 (familial hypertriglyceridemia)：因此類的病人不易從小腸中吸收 cholic acid，因此此類病人需要較高之劑量，可能需高於成人的每日極量 500 mg/day。

保存：儲存於 30°C 以下。

廠商：Orphacol®

藥商：Laboratoires CTRS

地址：63, rue de l'Est, 92100 Boulogne-Billancourt, France

製造廠：Amatsi

地址：17, Parc des Vautes, 34980 Saint Gély du Fesc, France

Kolbam®

藥商：Pharmaceuticals GmbH

地址：Heimeranstrasse 35, 80339 Munich, Germany

製造廠：Catalent UK Packaging Limited

地址：Lancaster Way, Wingates Industrial Park, Westhoughton, Bolton, BL5  
3XX, United Kingdom

**參考資料：**

1. Micromedex® 2.0 [ Internet ] . Truven Health Analytics Inc. c2013 – [ cited 2014 Nov 9 ] . Available from:  
<http://www.micromedexsolutions.com/micromedex2/librarian>
2. Product Information: Orphacol, cholic acid [ cited 2014 Nov 9 ] . Available from:  
[http://www.ema.europa.eu/docs/en\\_GB/document\\_library/EPAR\\_-\\_Product\\_Information/human/001250/WC500150993.pdf](http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_-_Product_Information/human/001250/WC500150993.pdf)
3. European Medicines Agency. Orphacol, cholic acid. [ cited 2014 Nov 10 ] . Available from:  
[http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/001250/human\\_med\\_001419.jsp&mid=WC0b01ac058001d124](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/001250/human_med_001419.jsp&mid=WC0b01ac058001d124)
4. Product Information: Kolbam (previously Cholic Acid FGK) [ cited 2014 Nov 17 ] . Available from:  
[http://www.ema.europa.eu/docs/en\\_GB/document\\_library/EPAR\\_-\\_Product\\_Information/human/002081/WC500165383.pdf](http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_-_Product_Information/human/002081/WC500165383.pdf)
5. European Medicines Agency. Kolbam, cholic acid. [ cited 2014 Nov 17 ] . Available from:  
[http://www.ema.europa.eu/docs/en\\_GB/document\\_library/EPAR\\_-\\_Summary\\_for\\_the\\_public/human/002081/WC500165384.pdf](http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_-_Summary_for_the_public/human/002081/WC500165384.pdf)

## 肆、103 年度衛生署公告之罕見疾病相關事項標題

### ●2014/01/03 預告修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」草案。

#### 衛生福利部公告

發文日期：中華民國 103 年 01 月 03 日

發文字號：部授食字第 1021454648 號

附件：修正草案總說明及修正對照表各 1 份

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) 新增認定「Fomepizole」(Injection, 1g/ml)為適用罕見疾病防治及藥物法之藥物，適應症為「甲醇或乙二醇中毒之解毒劑」。

(二) 新增認定「Eliglustat」(Capsule, 50mg、100mg、150mg)為適用罕見疾病防治及藥物法之藥物，適應症為「高雪氏症第一型」。

(三) 新增認定「Lomitapide」(Capsule, 5mg、10mg、20mg)為適用罕見疾病防治及藥物法之藥物，適應症為「同合子家族性高膽固醇血症」。

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下，及衛生福利部食品藥物管理署全球資訊網(<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 10 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](mailto:hsp@fda.gov.tw)

### ●2014/02/12 修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」

#### 衛生福利部公告

發文日期：中華民國 103 年 2 月 日

發文字號：部授食字第 1031400516 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：新增認定3項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物。

- 一、「Fomepizole」(Injection, 1g/ml), 適應症為「甲醇或乙二醇中毒之解毒劑」, 如附件。
- 二、「Eilglustat」(Capsule, 50mg、100mg、150mg), 適應症為「高雪氏症第一型」, 如附件。
- 三、「Lomitapide」(Capsule, 5mg、10mg、20mg), 適應症為「同合子家族性高膽固醇血症」, 如附件。

#### ●2014/06/12 預告修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」草案

##### 衛生福利部公告

發文日期：中華民國 103 年 6 月 12 日

發文字號：部授食字第 1031406168 號

附件：修正草案總說明及修正對照表各 1 份

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：新增「Eculizumab」認定適應症「非典型溶血性尿毒症候群（限施於 plasma therapy-resistant 之病人）」。
- 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。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 10 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。

#### ●2014/06/30 修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」

##### 衛生福利部公告

發文日期：中華民國 103 年 6 月 30 日

發文字號：部授食字第 1031406806 號

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：新增「Eculizumab」認定適應症「非典型溶血性尿毒症候群（限施於 plasma therapy-resistant 之病人）」。

●2014/09/29 預告修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」草案

**衛生福利部公告**

發文日期：中華民國 103 年 9 月 29 日

發文字號：部授食字第 1031408860 號

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、新增認定「Cholic acid」（Capsule, 50 mg、250 mg）為適用罕見疾病防治及藥物法之藥物，適應症為「Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency 及 cholesterol 7 $\alpha$ -hydroxylase (CYP7A1) deficiency 造成之先天性膽酸合成障礙」。
- 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草案對照表如附件。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 10 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。

● 修正「罕見疾病醫療補助辦法」

**衛生福利部令**

發文日期：中華民國 103 年 10 月 13 日

發文字號：部授國字第 1030401974 號

**罕見疾病醫療補助辦法修正條文**

中華民國 89 年 8 月 9 日衛署保字第 0890009922 號令訂定發布施行

中華民國 100 年 4 月 7 日署授國字第 1000400309 號令修正

中華民國 100 年 12 月 29 日署授國字第 1000402881 號令修正

中華民國 103 年 10 月 13 日部授國字第 1030401974 號令修正

第一條 本辦法依罕見疾病防治及藥物法第三十三條第一項規定訂定之。

第二條 罕見疾病病人，因罕見疾病所產生之下列自行負擔之醫療有關費用，除已申請其他補助者外，得依本辦法申請補助：

一、對罕見疾病治療方式或遺傳諮詢建議，有重大影響之診斷費用。

二、國內、外研究證實，經罕見疾病及藥物審議會認定，具相當療效及安全性之治療、藥物及維持生命所需之特殊營養品費用。

三、疑似罕見疾病確認診斷之檢驗費用。

四、代謝性罕見疾病營養諮詢費。

五、維持生命所需之居家醫療照護器材費用。

六、罕見疾病病人之四親等以內血親疑似罹患罕見疾病或帶因，為確認診斷所需之檢驗費用。

前項第三款及第五款規定，自中華民國一百年一月一日施行；

前項第六款規定，自中華民國一〇三年十月十三日施行。

第三條 疑似罹患尚未被中央主管機關公告為罕見疾病之疾病，並經罕見疾病及藥物審議會審議認定者，得申請補助其為確認診斷所需之檢驗費用。

前項規定，自中華民國一〇三年十月十三日施行。

第四條 第二條第一項第三款、第六款及第三條規定之補助，應由診治之醫療機構，檢具相關證明文件，向中央主管機關申請；其補助額度以百分之八十為限。

前項規定，自中華民國一百年四月七日施行。

第五條 第二條第一項第三款、第六款及第三條規定之補助，應由診治之醫療機構，檢具相關證明文件，向中央主管機關申請；其補助額度以百分之八十為限。

第二條第一項第四款規定之補助，應由診治之醫療機構，檢具相關證明文件，向中央主管機關申請；其補助之金額及次數，如附表。

第六條 第二條第一項第五款規定之補助，由罕見疾病病人或其法定代理人，檢具相關證明文件，向中央主管機關申請；其補助額度以百分之八十為限。

第七條 下列費用，得全額補助，不受前三條規定之限制：

一、低收入戶及中低收入戶病人之醫療有關費用。

二、罕見遺傳疾病病人維持生命所需之緊急醫療有關之費用。

第八條 醫療機構申請醫療及其相關費用之補助，不得向病人預先收取；並於事實發生後或結帳後三個月內，向中央主管機關申請

之。醫療機構申請之醫療有關費用，如有異常或偏高之情事，中央主管機關得核予刪減；經刪減之費用，醫療機構不得再向病人收取。

第九條 屬於人體試驗之醫療項目，應依醫療法相關規定為之，其費用除對受試者為確定診斷所施行之常規性醫療服務外，不得向受試者收取。

前項人體試驗之費用，施行醫院得向中央主管機關申請部分補助。其額度應以人體試驗施行前，經罕見疾病及藥物審議會審議認可者為限。其為參加多中心臨床試驗者，亦同。

第十條 接受醫療補助之藥物及維持生命所需之特殊營養品，不得轉讓他人使用。但診療醫師基於病人緊急需要，臨時撥轉者，不在此限。

第十一條 本辦法除另定施行日期者外，自發布日施行

#### 附表

##### 代謝性罕見疾病之營養諮詢費補助規定

| 對象     | 金額                      | 辦理機構                         |
|--------|-------------------------|------------------------------|
| 罕見疾病病人 | 每次諮詢費補助新臺幣二百五十元，每年六次為限。 | 中央主管機關或所屬機關或受委託代為統籌管理之機構、團體。 |

#### ●2014/10/29 預告新增「MECP2 Duplication Syndrome 等 3 項罕見疾病」

##### 衛生福利部公告

發文日期：中華民國 103 年 10 月 29 日

發文字號：部授國字第 1030401280 號

主旨：預告新增「MECP2 Duplication Syndrome 等 3 項罕見疾病」。

依據：行政程序法第一百五十四條第一項。

公告事項：

一、訂定機關：衛生福利部。

二、訂定依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第一項。

三、預告內容：

(一) 增列 MECP2 Duplication Syndrome 等 3 項疾病為罕見疾病（詳如附件）。

(二) 本案另載於本部國民健康署網站（網址：<http://www.hpa.gov.tw>），罕見疾病網頁。

四、對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七日內陳述意見或洽詢：

(一) 承辦單位：衛生福利部國民健康署（婦幼健康組）。

(二) 地址：臺中市民權路 95 號 5 樓。

- (三) 電話：(04)22172416。  
 (四) 傳真：(04)22277595。  
 (五) 電子郵件：chiafei001@hpa.gov.tw。

**新增公告罕見疾病名單草案**

| 分類序號  | 疾病名稱   | 中文翻譯<br>(謹供參考)                   | ICD-9-CM<br>編碼 | 生效日             |
|-------|--|----------------------------------|----------------|-----------------|
| B1-23 | Methyl CpG binding protein 2 Duplication Syndrome (MECP2 Duplication Syndrome) | MECP2 綜合症候群                      | 330.8          | 102 年 9 月 23 日  |
| N1-08 | Branchio-Oto-Renal Syndrome (BOR Syndrome)                                     | Branchio-Oto-Renal 症候群 (BOR 症候群) | 759.89         | 102 年 9 月 23 日  |
| B1-24 | Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome  | 腦肋小頷症候群                          | 759.89         | 102 年 10 月 25 日 |

● 2014/11/04

**衛生福利部公告**

發文日期：中華民國 103 年 11 月 4 日

發文字號：部授食字第 1031411329 號

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：新增認定「Cholic acid」(Capsule, 50 mg、250 mg) 為適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物，適應症為「Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency 及 cholesterol 7 $\alpha$ -hydroxylase (CYP7A1) deficiency 造成之先天性膽酸合成障礙」。

● 2014/11/21 預告修正適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物品項草案

**衛生福利部公告**

發文日期：中華民國 103 年 11 月 21 日

發文字號：部授食字第 1031411826 號

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、新增認定「Elosulfase alfa (N-acetylgalactosamine-6-sulfatase)」  
 (Injection; 1mg/ml) 為適用罕見疾病防治及藥物法之藥物，適應症為「黏多醣症第 4A 型」。
- 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 10 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。

| 修正規定  |                             |             | 現行規定 | 說明                    |
|---|-----------------------------|-------------|------|-----------------------|
| 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         |      | 修正適用本法之藥物品項，新增一項藥品品項。 |
| Elosulfase<br>(N-acetylgalactosamine-6-sulfatase) | { Injection }<br>{ 1mg/ml } | 黏多醣症第 4A 型。 |      |                       |

附表一、衛生福利部國民健康署認證通過之遺傳諮詢中心

| 醫院名稱                           | 住址              | 聯繫人 | 電話                               |
|--------------------------------|-----------------|-----|----------------------------------|
| 國立臺灣大學醫學院<br>附設醫院              | 臺北市中山南路8號19樓    | 黃愛珠 | 02-23123456-71923                |
| 財團法人<br>馬偕紀念醫院                 | 臺北市中山北路二段92號    | 林美玲 | 02-25433535-2547、2548            |
| 財團法人<br>長庚紀念醫院林口院區             | 桃園縣龜山鄉公西村復興街5號  | 郭惠珍 | 03-3281200-8544                  |
| 行政院國軍退除役官兵<br>輔導委員會<br>臺北榮民總醫院 | 臺北市北投區石牌路二段201號 | 李嘉芸 | 02-28712121-8900                 |
| 行政院國軍退除役官兵<br>輔導委員會<br>臺中榮民總醫院 | 臺中市港路三段160號     | 簡淑  | 04-23592525-5938、<br>04-23509616 |
| 中山醫學大學<br>附設醫院                 | 臺中市建國北路一段110號   | 陳素珍 | 04-24739595-32337                |
| 中國醫藥大學<br>附設醫院                 | 臺中市北區育德路75號     | 李慧美 | 04-22052121-2128                 |
| 財團法人<br>彰化基督教醫院                | 彰化市南校街135號      | 李美慧 | 04-7238595-7244                  |
| 成功大學醫學院<br>附設醫院                | 臺南市勝利路138號      | 潘慧萍 | 06-           -3551              |
| 高雄醫學大學<br>附設中和紀念醫院             | 高雄市十全一路100號     | 王禎鞠 | 07-3121101-7801、<br>07-3114995   |
| 財團法人<br>佛教慈濟綜合醫院               | 花蓮市中央路三段701號    | 翁純瑩 | 038-563092                       |

附表二、衛生福利部國民健康署評核通過之遺傳性疾病基因檢驗機構名單

|    | 醫院名稱                   | 單位名稱             | 檢驗項目  | 住址                          | 電話                |
|----|------------------------|------------------|---|-----------------------------|-------------------|
| 1  | 國立台灣大學醫學院附設醫院          | 基因醫學部<br>產前遺傳檢驗室 | 海洋性貧血   | 臺北市中山南路8號19樓                | 02-23970800-67675 |
| 2  |                        | 基因醫學部<br>生化遺傳研究室 | 脊髓小腦萎縮症<br>亨丁頓舞蹈症                                   |                             | 02-23123456-66702 |
| 3  | 行政院國軍退除役官兵輔導委員會台北榮民總醫院 | 神經醫學中心神經基因實驗室    | 脊髓小腦萎縮症<br>亨丁頓舞蹈症                                   | 臺北市北投區石牌路二段201號(中正樓16樓446室) | 02-28712121-3178  |
| 4  | 長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院       | 臨床病理科            | 海洋性貧血   | 桃園縣龜山鄉公西村復興街5號              | 03-3281200-8364   |
| 5  | 柯滄銘婦產科診所               | 基因飛躍生命科學實驗室      | 海洋性貧血<br>A型及B型血友病<br>裘馨氏肌肉萎縮症<br>亨丁頓舞蹈症<br>脊髓性肌肉萎縮症 | 臺北市林森南路10號                  | 02-33931030       |
| 6  | 中國醫藥大學附設醫院             | 檢驗醫學部<br>分子醫學組   | 海洋性貧血   | 臺中市北區育德路2號                  | 04-2052121-1223   |
| 7  | 財團法人彰化基督教醫院            | 基因醫學部            | A型及B型血友病  | 彰化市中華路176號3樓                | 04-7238595-2331   |
| 8  | 成功大學醫學院附設醫院            | 婦產科分子遺傳室         | 海洋性貧血   | 臺南市勝利路138號                  | 06-2353535-3651   |
| 9  | 高雄醫學大學附設中和紀念醫院         | 檢驗醫學部<br>基因診斷實驗室 | 海洋性貧血   | 高雄市自由一路100號                 | 07-3121101-7260   |
| 10 | 財團法人奇美醫院               | 分子病理科            | X染色體易脆症   | 臺南市永康區中華路901號               | 06-2812811-52619  |



### 附表三、衛生福利部公告罕見疾病藥物名單

中華民國 103 年 11 月 6 日整理

〈說明〉認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

| 序號 | 成分名   | 劑型/劑量                      | 適應症(ICD-9)   | 認定日期  | 許可日期                                 | 廠商           |
|----|---|----------------------------|--|---|--------------------------------------|--------------|
| 1  | (RS)-2,3-bis (sulphonyl) propane-1-sulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate | [ Injection ]<br>[ 50mg ]  | 急性汞中毒解毒劑   | 90 年 8 月 15 日<br>衛署藥字<br>第 0900055243 號<br>公告   | 90 年 12 月 10 日<br>罕藥輸字<br>第 000003 號 | 科懋生物科技股份有限公司 |
| 2  | (RS)-2,3-Dimercapto-1-propanesulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate       | [ Capsule ]<br>[ 100mg ]   | 急慢性汞中毒（金屬汞，揮發性有機或無機化合物）慢性鉛中毒                             | 90 年 8 月 15 日<br>衛署藥字<br>第 0900055243 號<br>公告   | 90 年 12 月 10 日<br>罕藥輸字<br>第 000002 號 | 科懋生物科技股份有限公司 |
| 3  | Meso-2,3- dimercaptosuccinic acid (DMSA)  | [ Capsule ]<br>[ 200 mg ]  | 鉛、砷、汞中毒之解毒   | 88 年 6 月 17 日<br>衛署藥字<br>第 88036149 號<br>公告<br>97 年 1 月 22 日<br>衛署藥字<br>第 0970302902 號<br>公告修正適應症 | 97 年 01 月 02 日<br>罕藥製字<br>第 000011 號 | 科進製藥科技股份有限公司 |
| 4  | Agalsidase-alpha  | [ Injection ]<br>[ 3.5mg ] | alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease) (272.7) | 91 年 4 月 日<br>衛署藥字<br>第 0910027540 號<br>公告  | 93 年 4 月 26 日<br>罕菌疫輸字<br>第 000004 號 | 科懋生物科技股份有限公司 |

| 序號 | 成分名                 | 劑型/劑量                         | 適應症(ICD-9)   | 認定日期                               | 許可日期                                   | 廠商                             |
|----|---------------------|-------------------------------|--|------------------------------------|--|--------------------------------|
| 5  | Agalsidase-beta     | { Injection }<br>{ 35mg }     | alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease) (272.7) | 91年4月9日<br>衛署藥字第0910027540號<br>公告  | 93年4月26日<br>罕菌疫輸字第000005號              | 吉帝藥品股份有限公司                     |
| 6  | Albendazole         | { Tablet }<br>{ 200 mg }      | 鉤蟲感染之表皮幼蟲移行症   | 88年12月9日<br>衛署藥字第88073234號<br>公告   |  | Albenza (GSK)<br>Zentel (上群國際) |
| 7  | alpha 1-antitrypsin | { Injection }<br>{ 1g/30ml }  | 原發性 alpha 1-antitrypsin 缺乏之肺氣腫患者的替代治療                    | 94年1月28日<br>衛署藥字第0940304588號<br>公告 |  | 海喬國際股份有限公司                     |
| 8  | alpha-glucosidase   | { Injection }<br>{ 50mg }     | 龐貝氏症 (271.0)   | 94年1月28日<br>衛署藥字第0940304588號<br>公告 |  | 吉帝藥品股份有限公司                     |
| 9  | Ambrisentan         | { Tablet }<br>{ 5 mg; 10 mg } | 原發性肺動脈高壓 (416.0)   | 98年5月4日<br>衛署藥字第0980305278號<br>公告  | 101年08月15日<br>衛署罕藥輸字第000024號<br>(5 mg) | 荷商葛蘭素史克藥<br>限公司台<br>灣分公司       |

| 序號 | 成分名  | 劑型/劑量                                       | 適應症(ICD-9)   | 認定日期                                    | 許可日期                                     | 廠商                           |
|----|--|---|--|---|--|------------------------------|
| 9  | Ambrisentan                                    | { Tablet }<br>{ 5 mg; 10 mg }               | 原發性肺動脈高壓<br>(416.0)  | 98年5月4日<br>衛署藥字<br>第0980305278號<br>公告   | 衛署罕藥輸字<br>第000023號<br>(10 mg)            | 荷商葛蘭素史克藥<br>廠股份有限公司台<br>灣分公司 |
| 10 | Anagrelide                                     | { Capsule }<br>{ 0.5 mg }                   | 原發性血小板過多症<br>(238.7)   | 88年6月17日<br>衛署藥字<br>第88036149號<br>公告    | 92年5月21日罕<br>藥輸字<br>第000007號 (0.5<br>mg) | 吉泰藥品股份有限<br>公司               |
| 11 | Antisense inhibitor of apolipoprotein<br>B-100 | { Injection }<br>{ 200mg }                  | 同合子家族性高膽固醇血<br>症(病人須經基因檢測確<br>診為同合子家族性高膽固<br>醇血症才可使用本品)<br>(272.0) | 100年9月6日<br>署授食字<br>第1001404947號<br>公告  |  | 吉帝藥品股份有限<br>公司               |
| 12 | Antivenin of Vipera Russellii                  | { Injection }                               | 鎖鏈蛇咬傷  | 91年11月14日<br>衛署藥字<br>第0910073830號<br>公告 | 97年8月 日 罕<br>菌疫製字<br>第000001號            | 行政院衛生署疾病<br>管制局              |
| 13 | L-Arginine HCl                                 | { Injection }<br>{ 250mg/ml;<br>30ml/vial } | 尿素循環障礙<br>(270.6)  | 88年6月17日<br>衛署藥字<br>第88036149號<br>公告    |  | 台灣諾華股份有限<br>公司               |

| 序號 | 成分名                  | 劑型/劑量  | 適應症(ICD-9)            | 認定日期   | 許可日期                         | 廠商                 |
|----|----------------------|--|-----------------------|--|------------------------------|--------------------|
| 14 | Arsenic Trioxide     | { Injection }<br>{ 1 mg/ml ,<br>10 ml/vial }         | 急性前骨髓細胞白血病<br>(205.0) | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告   | 91年1月14日<br>罕藥製字<br>第000005號 | 臺灣東洋藥品工業<br>股份有限公司 |
| 15 | Artemisinin          | { Tablet }<br>{ 100 mg }                             | 瘧疾                    | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告<br>98年5月4日<br>衛署藥字<br>第0980305278號<br>公告修正適應症 |                              |                    |
| 16 | Atovaquone-proguanil | { Tablet }<br>{ 250 mg+100 mg }                      | 瘧疾                    | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告   |                              | 上群國際               |
| 17 | Betaine              | { Powder for<br>Reconstitution }<br>{ 1gm/scoopful } | 高胱胺酸血症<br>(270.4)     | 88年6月17日<br>衛署藥字<br>第88036149號<br>公告   |                              | 科懋生物科技股份<br>有限公司   |

| 序號 | 成分名            | 劑型/劑量                              | 適應症(ICD-9)   | 認定日期   | 許可日期  | 廠商               |
|----|----------------|------------------------------------|--|--|---|------------------|
| 18 | Bosentan       | { Tablet }<br>{ 62.5; 125 mg }     | 原發性肺動脈高壓<br>(416.0)  | 92年11月18日<br>衛署藥字<br>第0920331943號<br>公告<br>95年8月22日<br>衛署藥字<br>第0950325795號<br>公告修正適應症 | 94年7月26日<br>罕藥輸字<br>第000012號<br>(62.5 mg)<br>94年7月26日<br>罕藥輸字<br>第000013號<br>(125 mg) | 愛可泰隆醫藥技術<br>有限公司 |
| 19 | Carglumic acid | { Tablet }<br>{ 200mg }            | (1)因 N-acetylglutamate<br>synthase deficiency 缺失<br>而引起的高血氨症<br>(2)isovaleric acidaemia 造<br>成之高血氨症<br>(3)methymalonic<br>acidaemia 造成之高血<br>氨症<br>(4)propionic acidaemia 造<br>成之高血氨症(270.6) | 101年11月13日<br>署授食字<br>第1011409066號   |   | 科懋生物科技股份有限公司     |
| 20 | Citrulline     | { oral solution }<br>{ 1gm/10 ml } | 先天性因 citrulline 缺乏<br>引起尿素代謝異常之高血<br>氨症(270.6)   | 89年8月1日<br>衛署藥字<br>第0890009615號<br>公告  | 90年12月11日<br>罕藥輸字<br>第000001號   | 科懋生物科技股份有限公司     |

| 序號 | 成分名                   | 劑型/劑量                              | 適應症(ICD-9)  | 認定日期   | 許可日期   | 廠商           |
|----|-----------------------|------------------------------------|---|--|--|--------------|
| 20 | Citrulline            | [ oral solution ]<br>[ 1gm/10 ml ] | 先天性因 citrulline 缺乏引起尿素代謝異常之高血氮症(270.6)  | 92年5月2日<br>衛署藥字第 0920305496 號<br>公告新增 oral solution 劑型 | 90年12月11日<br>罕藥輸字第 000001 號  | 科懋生物科技股份有限公司 |
| 21 | Cysteamine Bitartrate | [ Capsule ]<br>[ 150 mg ]          | nephropathic cystinosis (270.0)   | 88年12月9日<br>衛署藥字第 88073234 號<br>公告                     |  | 科懋生物科技股份有限公司 |
| 22 | Dalfampridine         | [ SR tablet ]<br>[ 10mg ]          | 多發性硬化症，但不建議為第一線用藥(340)  | 100年9月6日<br>署授食字第 1001404947 號<br>公告                   |  | 華宇藥品股份有限公司   |
| 23 | Dantrolene            | [ Injection ]<br>[ 20 mg/vial ]    | 惡性高溫熱 (995.86)  | 88年12月9日<br>衛署藥字第 88073234 號<br>公告                     |  | 瑞帝有限公司       |
| 24 | Deferiprone           | [ Capsule ]<br>[ 250 mg ; 500 mg ] | 重型海洋性貧血 (Thalassemia major)病人, 使用 Deferrioxamine 治療不理想或無法接受時;或在醫師嚴格監測不良反應(如:白血球數目,肝功能狀況...)下,與 Deferrioxamine 合併使用(282.4) | 90年5月 日<br>衛署藥字第 0900032249 號<br>公告                    | 91年2月25日<br>罕藥輸字第 000004 號<br>(250 mg)<br>罕藥輸字第 000005 號<br>(500 mg) | 康寧藥業有限公司     |

| 序號 | 成分名                           | 劑型/劑量   | 適應症(ICD-9)   | 認定日期   | 許可日期   | 廠商                         |
|----|-------------------------------|---|--|--|--|----------------------------|
| 25 | Diazoxide                     | { Suspension }<br>{ 50 mg/ml,<br>30ml/bot }           | 持續性幼兒型胰島素過度<br>分泌低血糖症<br>persistent hyperinsulinemic<br>hypoglycemia of infancy<br>(PHHI)<br>(251.1) | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告<br>(92年11月18日<br>衛署藥字<br>第0920331943號<br>公告修正適應症) |  | 香港商艾維斯                     |
| 26 | Diloxanide Furoate            | { Tablet }<br>{ 500 mg }                              | 痢疾阿米巴帶原者   | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告   |  |                            |
| 27 | Dimercaprol                   | { Injection }<br>{ 100mg/ml,<br>3ml/amp }             | 重金屬解毒劑   | 88年12月9日<br>衛署藥字第<br>88073234號<br>公告   |  |                            |
| 28 | Eculizumab<br>103年6月30日更新(如下) | <del>{ Injection }</del><br><del>{ 300mg/vial }</del> | <del>陣發性夜間血紅素尿症患<br/>者有溶血性貧血且需輸血<br/>或有栓塞的併發症</del>  | <del>100年5月13日<br/>署授食字<br/>第1001401566號<br/>公告</del>                                  | <del>101年7月10日<br/>罕藥輸字<br/>第000020號<br/>(5mg)<br/>罕藥輸字<br/>第000021號<br/>(2.5mg)</del> | <del>吉泰藥品股份有限<br/>公司</del> |

| 序號 | 成分名          | 劑型/劑量                            | 適應症(ICD-9)  | 認定日期   | 許可日期   | 廠商                           |
|----|--------------|----------------------------------|---|--|--|------------------------------|
| 29 | Epoprostenol | [ Injection ]<br>[ 0.5 mg/vial ] | 原發性肺動脈高壓<br>(416.0)   | 88年6月17日<br>衛署藥字<br>第88036149號<br>公告(91年11月14<br>日<br>衛署藥字<br>第0910073830號<br>公告修正適應症) | 98年6月29日<br>罕藥輸字<br>第000017號<br>(0.5mg)<br>罕藥輸字<br>第000018號<br>(1.5mg) | 荷商葛蘭素史克藥<br>廠股份有限公司台<br>灣分公司 |
| 30 | Everolimus   | [ Tablet ]<br>[ 2.5mg, 5mg ]     | 結節性硬化症具有明確成<br>長跡象或腫瘤已引起水腦<br>現象之腦室管膜下巨細胞<br>星狀瘤(TSC-SEGA)。說<br>明：明確成長跡象為：腫<br>瘤比原先病灶長大25%以<br>上，或是有最大直徑1公<br>分以上之新病灶。<br>(759.5) | 100年9月6日<br>署授食字<br>第1001404947號<br>公告   | 101年7月10日<br>罕藥輸字<br>第000020號<br>(5mg)<br>罕藥輸字<br>第000021號<br>(2.5mg)  | 台灣諾華股份有限<br>公司               |
| 31 | Fingolimod   | [ Capsule ]<br>[ 0.5mg ]         | 復發性多發性硬化症<br>(前一年有一次復發或前<br>兩年有兩次復發者)<br>(340)  | 100年9月6日<br>署授食字<br>第1001404947號<br>公告   | 103年4月8日<br>衛署罕藥輸字<br>第000025號   | 台灣諾華股份有限<br>公司               |



| 序號 | 成分名                | 劑型/劑量                                     | 適應症(ICD-9)  | 認定日期                                   | 許可日期  | 廠商               |
|----|--------------------|---|---|--|---|------------------|
| 32 | Gabapentin         | { Tablet }<br>{ 600 mg; 800 mg }          | 肌萎縮性側索硬化症<br>Amyotrophic Lateral<br>Sclerosis ALS<br>(335.20) | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告   | 92年03月11日<br>衛署藥輸字<br>第023672號<br>(600 mg)<br><br>衛署藥輸字<br>第023671號<br>(800 mg) | 輝瑞大藥廠股份有<br>限公司  |
| 33 | Galsulfase         | { Injection }<br>{ 5mg/5ml/vial }         | 黏多醣症第6型<br>Mucopolysaccharidosis VI<br>(277.5)                | 95年1月25日<br>衛署藥字<br>第0950302125號<br>公告 |   | 吉帝藥品股份有限<br>公司   |
| 34 | Glatiramer acetate | { Injection }<br>{ 20 mg/vial }           | 多發性硬化症<br>Multiple Sclerosis<br>(340)                         | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告   | 95年12月21日<br>罕藥輸字<br>第000015號   | 海喬國際股份有限<br>公司   |
| 35 | Human Hemin        | { Injection }<br>{ 25mg/ml,<br>10ml/amp } | 紫質症<br>(277.1)  | 88年6月17日<br>衛署藥字<br>第88036149號<br>公告   | 100年5月27日<br>罕菌疫輸字<br>第000010號  | 科懋生物科技股份<br>有限公司 |

| 序號 | 成分名                                 | 劑型/劑量   | 適應症(ICD-9)   | 認定日期   | 許可日期   | 廠商         |
|----|-------------------------------------|---|--|--|--|------------|
| 36 | Idursulfase (iduronate-2-sulfatase) | [ Injection ]<br>[ 2mg/ml,<br>6mg/vial ]  | Long term enzyme replacement therapy for pation with MPS II( Hunter Syndrome) (黏多醣症第 II 型患者) (277.5) | 95 年 8 月 22 日<br>衛署藥字<br>第 0950325795 號<br>公告  | 101 年 8 月 9 日<br>罕菌疫輸字<br>第 000011 號   | 吉帝藥品股份有限公司 |
| 37 | Iloprost                            | [ nebuliser solution ]<br>[ 10ug/ml, ml ]<br><br>[ solution for<br>infusion ]<br>[ 20mcg/ml ] | 原發性肺動脈高壓<br>(416.0)  | 91 年 8 月 8 日<br>衛署藥字<br>第 0910049668 號<br>公告<br>(nebuliser solution)<br>98 年 5 月 4 日<br>衛署藥字<br>第 0980305278 號<br>公告<br>(solution for<br>infusion) | 94 年 5 月 23 日罕<br>藥輸字<br>第 000011 號<br>(nebuliser<br>solution)   | 臺灣拜耳股份有限公司 |
| 38 | Imiglucerase                        | [ Injection ]<br>[ 200, 400<br>units/vial ]   | 第一型(Type I)高雪氏症<br>(272.7)   | 88 年 6 月 17<br>衛署藥字<br>第 88036149 號<br>公告<br>100 年 9 月 6 日<br>署授食字<br>第 1001404947 號<br>公告新增劑量<br>400U   | 94 年 11 月 3 日<br>罕菌疫輸字<br>第 000006 號<br>(200 U)<br>102 年 12 月 27 日<br>衛部罕菌疫輸字<br>第 000015 號<br>(400 U) | 吉帝藥品股份有限公司 |

| 序號 | 成分名                 | 劑型/劑量   | 適應症(ICD-9)  | 認定日期   | 許可日期  | 廠商             |
|----|---------------------|---|---|--|---|----------------|
| 39 | Interferon-Beta-1a  | { Injection }<br>{ 3MIU、6MIU、<br>12MIU/vial }     | 多發性硬化症<br>Multiple Sclerosis<br>(340)                 | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告   | 90年5月28日<br>罕菌疫輸字<br>第000001號<br>(22 mcg)<br>90年11月26日<br>罕菌疫輸字<br>第000002號 (44<br>mcg) | 臺灣默克股份有限<br>公司 |
| 40 | Interferon-Gamma 1b | { Injection }<br>{ 100 mcg(3MIU)/<br>0.5ml/vial } | 慢性肉芽腫病<br>Chronic Granulomatous<br>Disease<br>(288.1) | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告   |   | 臺灣百靈佳殷格翰       |
| 41 | Iodoquinol          | { Tablet }<br>{ 210mg; 650 mg }                   | 阿米巴性痢疾  | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告98年5月4<br>日<br>衛署藥字<br>第0980305278號<br>公告修正適應症 |   | 聯榮藥業有限公司       |

| 序號 | 成分名                           | 劑型/劑量  | 適應症(ICD-9)                          | 認定日期  | 許可日期   | 廠商                         |
|----|-------------------------------|--|-------------------------------------|---|--|----------------------------|
| 42 | Ivermectin                    | { Tablet }<br>{ 3mg }  | 糞小桿線蟲感染、血絲蟲<br>感染                   | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告<br>98年5月4日<br>衛署藥字<br>第0980305278號<br>公告新增劑量 |  | 美商默沙東                      |
| 43 | L-5-hydroxytryptophan (5-HTP) | { Capsule }<br>{ 100mg }   | BH4 缺乏性苯酮尿症<br>(270.1)              | 90年8月15日<br>衛署藥字<br>第0900055243號<br>公告  | 84年6月8日<br>衛署藥製字<br>第038948號                       | 中國化學製藥股份有限公司新豐工廠           |
| 44 | Lactic acid bacteria          | oral use   | chronic pouchitis disease<br>慢性囊炎疾病 | 91年8月8日<br>衛署藥字<br>第0910049668號<br>公告   |  | 翰亨實業股份有限公司                 |
| 45 | Laronidase                    | { solution for<br>infusion }<br>{ 0.58mg/ml,<br>2.9mg/5ml/vial } | 黏多醣儲積症第一型<br>(277.5)                | 92年11月18日<br>衛署藥字<br>第0920331943號<br>公告   | 95年9月13日罕<br>菌疫輸字<br>第000007號<br>罕菌疫輸字<br>第000008號 | 吉帝藥品股份有限公司；現為賽諾菲<br>股份有限公司 |

| 序號 | 成分名           | 劑型/劑量  | 適應症(ICD-9)  | 認定日期  | 許可日期   | 廠商           |
|----|---------------|--|---|---|--|--------------|
| 46 | Levocarnitine | { Injection }<br>{ 1gm }<br><br>{ Oral Solution }<br>{ 1gm/10ml/bot }<br><br>{ Tablet }<br>{ 1gm } | 用於先天遺傳性代謝異常的續發性 Carnitine 缺乏症病患之急性慢性治療 (272.9)      | 88 年 6 月 17 日<br>衛署藥字<br>第 88036149 號<br>公告   | 91 年 5 月 3 日<br>罕藥輸字<br>第 000006 號(tab)<br>95 年 1 月 26 日<br>罕藥輸字<br>第 000014 號(inj.)<br>97 年 5 月 15 日<br>罕藥輸字<br>第 000016 號<br>(oral solution) | 翰亨實業股份有限公司   |
| 47 | Macitentan    | { Film-Coated<br>Tablets }<br>{ 10 mg }  | 適用於世界衛生組織 (WHO) 功能分類第 II 至第 IV 級的原發性肺動脈高血壓患者(416.0) | 102 年 10 7 日<br>部授食字<br>第 1021451178 號<br>公告  |  | 愛可泰隆醫藥技術有限公司 |
| 48 | Mefloquine    | { Tablet }<br>{ 250 mg }   | 瘧疾  | 88 年 12 月 9 日<br>衛署藥字<br>第 88073234 號<br>公告<br>98 年 5 月 4 日<br>衛署藥字<br>第 0980305278 號<br>公告修正成分劑量<br>及適應症 | 100 年 6 月 23 日<br>衛署罕藥輸字<br>第 000019 號   | 聯榮藥業, 上群國際   |

| 序號 | 成分名            | 劑型/劑量                                      | 適應症(ICD-9)   | 認定日期   | 許可日期 | 廠商           |
|----|----------------|--|--|--|------|--------------|
| 49 | Methylene blue | { Injection }<br>{ 10mg/ml,<br>10ml/vial } | 變性血紅素血症<br>Methemoglobinemia<br>(289.7)                          | 101 年 02 月 16 日<br>衛署藥字<br>第 1001409639 號<br>公告  |      | 科懋生物科技股份有限公司 |
| 50 | Miglustat      | { Capsule }<br>{ 100mg }                   | Type I Gaucher Disease<br>Niemann-Pick Disease<br>Type C (272.7) | 94 年 1 月 28 日<br>衛署藥字<br>第 0940304588 號<br>公告(Type I<br>Gaucher Disease)<br>98 年 5 月 4 日<br>衛署藥字<br>第 0980305278 號<br>公告<br>(Niemann-Pick<br>Disease Type C) |      | 愛可泰隆醫藥技術有限公司 |
| 51 | Mitotane       | { Tablet }<br>{ 500 mg }                   | 腎上腺皮質癌(194)  | 88 年 12 月 9 日<br>衛署藥字<br>第 88073234 號<br>公告  |      | 吉帝藥品股份有限公司   |

| 序號 | 成分名          | 劑型/劑量   | 適應症(ICD-9)                                | 認定日期  | 許可日期                        | 廠商         |
|----|--------------|---|---|---|-----------------------------|------------|
| 52 | Modafinil    | { Tablet }<br>{ 200 mg }                              | 改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀<br>(347)                 | 90年5月21日<br>衛署藥字第0900032249號<br>公告<br>95年1月25日<br>衛署藥字第0950302125號<br>公告修正適應症 | 94年2月24日罕<br>藥輸字第000010號    | 信東生技股份有限公司 |
| 53 | Natalizumab  | { solution for<br>infusion }<br>{ 300 mg/15 ml vial } | 多發性硬化症<br>(340)                           | 98年5月4日<br>衛署藥字第0980305278號<br>公告   | 101年08月27日<br>罕菌疫輸字第000014號 | 華宇藥品股份有限公司 |
| 54 | Nitisinone   | { Capsule }<br>{ 2mg }                                | 酪胺酸血症第一型<br>Tyrosinemia type I<br>(270.2) | 95年1月25日<br>衛署藥字第0950302125號<br>公告  |                             | 吉帝藥品股份有限公司 |
| 55 | Nitric Oxide | { Inhaler }   | 新生兒原發性肺高血壓用<br>(416.0)                    | 88年6月17日<br>衛署藥字第88036149<br>公告   |                             |            |

| 序號 | 成分名   | 劑型/劑量                         | 適應症(ICD-9)  | 認定日期   | 許可日期 | 廠商                                |
|----|---|-------------------------------|---|--|------|-----------------------------------|
| 56 | Paromomycin Sulfate   | { Capsule }<br>{ 250 mg }     | 隱孢子蟲感染、阿米巴性痢疾   | 88年12月9日<br>衛署藥字第88073234號<br>公告<br>98年5月4日<br>衛署藥字第0980305278號<br>公告修正適應症 |      | 聯榮藥業有限公司;<br>輝瑞大藥廠股份有限公司(97.3.17) |
| 57 | Phenytoin   | { Capsule }<br>{ 30 mg }      | 癲癇症(限用於調整劑量)  | 88年12月9日<br>衛署藥字第88073234號<br>公告   |      | 國立成功大學醫學院附設醫院/派德股份有限公司            |
| 58 | Phosphate solution  | { Solution }                  | 性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症<br>X-linked hypophosphatemic Rickets(275.3) | 90年8月15日<br>衛署藥字第0900055243號<br>公告   |      | 官兵輔導委員會<br>台北榮民總醫院                |
| 59 | potassium acid phosphate + sodium acid phosphate, anhydrous | { Tablet }<br>{ 305mg+700mg } | 性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症<br>X-linked hypophosphatemic Rickets(275.3) | 91年11月14日<br>衛署藥字第0910073830號<br>公告  |      | 吉帝藥品股份有限公司                        |



| 序號 | 成分名                  | 劑型/劑量                                       | 適應症(ICD-9)                    | 認定日期  | 許可日期 | 廠商             |
|----|----------------------|---|-------------------------------|---|------|----------------|
| 60 | Primaquine Phosphate | { Tablet }<br>{ 15mg }                      | 瘧疾、肺囊蟲肺炎                      | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告<br>98年5月4日<br>衛署藥字<br>第0980305278號<br>公告修正劑量及適<br>應症 |      | 聯榮藥業有限公司       |
| 61 | protein C            | { Injection }<br>{ 50 IU/ml,<br>10 ml/amp } | 先天性 protein C 缺乏所致<br>之嚴重靜脈血栓 | 94年1月28日<br>衛署藥字<br>第0940304588號<br>公告  |      | 海喬國際股份有限<br>公司 |
| 62 | Pyrimethamine        | { Tablet }<br>{ 25 mg }                     | 弓形蟲感染                         | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告  |      | 聯榮藥業有限公司       |

| 序號 | 成分名   | 劑型/劑量  | 適應症(ICD-9)  | 認定日期   | 許可日期                          | 廠商           |
|----|---|--|---|--|-------------------------------|--------------|
| 62 | Pyrimethamine   | { Tablet }<br>{ 25 mg }                          | 弓形蟲感染   | 98年5月4日<br>衛署藥字<br>第0980305278號<br>公告修正成分<br>及劑量 |                               | 聯榮藥業有限公司     |
| 63 | Recombinant human insulin-like growth factor 1, rhIGF-1 | { Injection }<br>{ 10mg/ml }                     | Laron 氏侏儒症候群<br>Laron Syndrome<br>(259.4)   | 95年8月22日<br>衛署藥字<br>第0950325795號<br>公告           | 97年3月17日<br>罕菌疫輸字<br>第000009號 | 吉帝藥品股份有限公司   |
| 64 | Risedronate   | { Tablet }<br>{ 30 mg }                          | 原發性變形性骨炎<br>Primary Paget disease<br>(731.0)  | 90年3月22日<br>衛署藥字<br>第0900018284號<br>公告           | 92年8月21日罕<br>藥輸字<br>第000008號  | 賽諾菲安萬特股份有限公司 |
| 65 | Sacrosidase   | { Oral Solution }<br>{ 8500IU/ml,118ml/<br>bot } | 典型苯酮尿症合併蔗糖酶<br>同麥芽糖酶缺乏症<br>PKU with congenital<br>sucrase-isomaltase<br>deficiency(271.3+270.1) | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告             |                               | 科懋生物科技股份有限公司 |

| 序號 | 成分名                   | 劑型/劑量                              | 適應症(ICD-9)   | 認定日期  | 許可日期                         | 廠商                           |
|----|-----------------------|------------------------------------|--|---|------------------------------|------------------------------|
| 66 | Sildenafil citrate    | { Tablet }<br>{ 20 mg }            | 原發性肺動脈高壓<br>(416.0)  | 98年5月4日<br>衛署藥字<br>第0980305278號<br>公告   | 96年3月6日藥<br>輸字<br>第0024622號  | 輝瑞大藥廠股份有<br>限公司              |
| 67 | Sod. Benzoate         | { Capsule }<br>{ 250 mg }          | 非酮性高甘胺酸血症<br>Nonketotic<br>hyperglycinemia (270.7)   | 88年6月17日<br>衛署藥字<br>第88036149號<br>公告  | 90年2月20日<br>罕藥製字<br>第000001號 | 科進製藥科技股份<br>有限公司             |
| 68 | Sodium Phenylbutyrate | { Tablet }<br>{ 500 mg }           | 缺乏 carbamylphosphate<br>synthetase (CPS),<br>Ornithine transcarbamylase<br>(OTC)或 Argininosuccinic<br>synthetase (AS)之先天性<br>尿素循環障礙(270.6) | 88年6月17日<br>衛署藥字<br>第88036149號<br>公告<br>(97年1月22日<br>衛署藥字<br>第0970302902號<br>公告修正適應症) |                              | 吉發企業股份有限<br>公司               |
| 69 | Sodium Stibogluconate | { Injection }<br>{<br>100 ml/bot } | 利什曼症(黑熱病)  | 89年08月01日<br>衛署藥字<br>第0890009615號<br>公告   |                              | 荷商葛蘭素史克藥<br>廠股份有限公司台<br>灣分公司 |

| 序號 | 成分名                         | 劑型/劑量                            | 適應症(ICD-9)   | 認定日期  | 許可日期   | 廠商                  |
|----|-----------------------------|----------------------------------|--|---|--|---------------------|
| 70 | Tafamidis Meglumine         | { Soft Capsule }<br>{ 20mg/cap } | 治療 V30M 突變<br>TTR(transthyretin)之家族<br>性澱粉樣多發性神經病變<br>(Familial Amyloidotic<br>Polyneuropathy) | 102 年 4 月 19 日<br>署授食字<br>第 1021402709 號<br>公告  |  | 輝瑞大藥廠股份有<br>限公司     |
| 71 | Tetrabenazine               | { Tablet }<br>{ 12.5mg, 25mg }   | 亨汀頓氏舞蹈症(333.4)   | 97 年 1 月 22 日<br>衛署藥字<br>第 0970302902 號<br>公告   | 102 年 2 月 5 日<br>罕藥輸字<br>第 000026 號<br>(25mg)<br>102 年 2 月 4 日<br>罕藥輸字<br>第 000027 號<br>(12.5mg) | 吉帝藥品股份有限<br>公司 (吉泰) |
| 72 | Sapropterin Dihydrochloride | { Tablet }<br>{ 100 mg }         | BH4 缺乏性苯酮尿症<br>(270.1)   | 88 年 12 月 9 日<br>衛署藥字<br>第 88073234 號<br>公告<br>98 年 5 月 4 日<br>衛署藥字<br>第 0980305278 號<br>公告修正劑量及<br>適應症 |  | 臺灣默克股份有限<br>公司      |

| 序號 | 成分名                        | 劑型/劑量   | 適應症(ICD-9)  | 認定日期   | 許可日期                            | 廠商           |
|----|----------------------------|---|---|--|---------------------------------|--------------|
| 73 | Thalidomide                | { Capsule }<br>{ 50 mg }                          | 結節狀紅斑 leprosum<br>(695.2)   | 88年12月9日<br>衛署藥字<br>第88073234號<br>公告   | 103年6月17日<br>衛部罕藥製字<br>第000012號 | 美時化學製藥股份有限公司 |
| 74 | Thymosin alfa 1            | { injection }<br>{ 1.6mg }                        | DiGeorge Syndrome<br>(279.11)   | 91年8月8日<br>衛署藥字<br>第0910049668號<br>公告  |                                 | 騏名貿易股份有限公司   |
| 75 | Thyrotropin alfa Injection | { Injection }<br>{ 1.1mg/ml }                     | 甲狀腺分化癌治療之輔助<br>診斷製劑   | 88年6月17日<br>衛署藥字<br>第88036149號<br>公告   | 92年5月6日罕<br>菌疫輸字<br>第000003號    | 吉帝藥品股份有限公司   |
| 76 | Tobramycin                 | { solution for<br>inhalation }<br>{ 300 mg/5 ml } | 囊狀纖維化症患者因基因<br>缺陷致肺部因綠膿桿菌慢<br>性感染,造成反覆急性發<br>作支氣管擴張症之持續性<br>治療(277.0) | 95年8月22日<br>衛署藥字<br>第0950325795號<br>公告<br>101年11月13日<br>署授食字<br>第1011409066號<br>公告新增劑型 |                                 | 台灣諾華股份有限公司   |

| 序號 | 成分名   | 劑型/劑量                                       | 適應症(ICD-9)  | 認定日期  | 許可日期                     | 廠商                          |
|----|---|---|---|---|--------------------------|-----------------------------|
| 77 | TPN for PKU with congenital sucrase-somaltase deficiency 之全靜脈營養注射 | { Injection }                               | TPN For PKU with congenital sucrase-isomaltase deficiency 之全靜脈營養注射劑 | 88年12月9日<br>衛署藥字第88073234號<br>公告  |                          |                             |
| 78 | Treprostinil sodium   | { Injection }<br>{ 1mg; 5mg/ml, 20ml/vial } | 原發性肺動脈高壓(416.0)   | 91年11月14日<br>衛署藥字第0910073830號<br>公告<br>101年11月13日<br>署授食字第1011409066號<br>公告新增劑型 |                          | 科懋生物科技股份有限公司                |
| 79 | Tretinoin   | { soft gelatin capsules }<br>{ 10 mg }      | 急性前骨髓性白血病<br>(205.0)  | 92年11月18日<br>衛署藥字第0920331943號<br>公告   | 87年12月19日<br>藥輸字第022357號 | 羅氏大藥廠股份有限公司                 |
| 80 | Trientine HCl   | { Capsule }<br>{ 250, 300 mg }              | 威爾森氏病<br>(275.1)  | 88年6月17日<br>衛署藥字第88036149號<br>公告<br>97年7月9日<br>衛署藥字第0970305564號<br>公告新增劑量       |                          | 科懋生物科技股份有限公司; 美商默沙東藥廠股份有限公司 |

| 序號                    | 成分名          | 劑型/劑量                                       | 適應症(ICD-9)   | 認定日期  | 許可日期  | 廠商                                 |
|-----------------------|--------------|---|--|---|---|------------------------------------|
| 81                    | Zinc Acetate | [ Capsule ]<br>[ 25mg, 50 mg ]              | 威爾森氏病<br>(275.1)   | 90年12月4日<br>衛署藥字<br>第0900074831號<br>公告  | 93年11月29日<br>罕藥製字<br>第000007號<br>(50 mg, 科進)95<br>年1月26日<br>罕藥製字<br>第000010號<br>(25 mg, 科進)<br>94年3月15日<br>罕藥製字<br>第000008號<br>(25 mg, 吉帝)94<br>年3月15日<br>罕藥製字<br>第000009號<br>(50 mg, 吉帝) | 科進製藥科技股份<br>有限公司<br>吉帝藥品股份有限<br>公司 |
| <b>103年度公告新增/修改品項</b> |              |   |  |   |   |                                    |
| 28                    | Eculizumab   | [ Injection ]<br>[ 10mg/ml,<br>300mg/vial ] | 陣發性夜間血紅素尿症患<br>有溶血性貧血且需輸血或<br>有栓塞的併發症(283.2)<br>非典型溶血性尿毒症候群<br>(限施於 plasma<br>therapy-resistant 之病人)<br>(283.11) | 100年5月13日<br>署授食字<br>第1001401566號<br>公告<br>103年6月30日<br>部授食字<br>第1031406806號<br>公告修正適應症 |   | 吉泰藥品股份有限<br>公司                     |

| 序號 | 成分名         | 劑型/劑量                                   | 適應症(ICD-9)  | 認定日期                                    | 許可日期 | 廠商           |
|----|-------------|---|---|---|------|--------------|
| 82 | Fomepizole  | [ Injection ]<br>[ 1g/ml ]              | 甲醇或乙二醇中毒之解毒劑  | 103年2月12日<br>部授食字<br>第1031400516號<br>公告 |      | 科懋生物科技股份有限公司 |
| 83 | Eliglustat  | [ Capsule ]<br>[ 50mg、100mg、<br>150mg ] | 高雪氏症第一型(272.7)  | 103年2月12日<br>部授食字<br>第1031400516號<br>公告 |      | 賽諾菲安萬特股份有限公司 |
| 84 | Lomitapide  | [ Capsule ]<br>[ 5mg、10mg、20mg ]        | 同合子家族性高膽固醇血症(272.0)   | 103年2月12日<br>部授食字<br>第1031400516號<br>公告 |      | 臺灣安捷隆股份有限公司  |
| 85 | Cholic acid | [ Capsule ]<br>[ 50 mg、250 mg ]         | Sterol-27-hydroxylase deficiency、<br>2-methylacyl-CoA<br>racemase (AMACR)<br>deficiency 及 cholesterol<br>7 $\alpha$ -hydroxylase (CYP7A1)<br>deficiency 造成之先天性<br>膽酸合成障礙(277.9) | 103年11月4日<br>部授食字<br>第1031411329號       |      |              |



附表四、(國民健康署)公告罕見疾病名單暨 ICD-9-CM 編碼一覽表

國民健康署 103.12.13 公告

| 分類序號  | 中文病名 (僅供參考) | 英文病名(縮寫)              | ICD-9-CM 編碼  |
|---|-------------|-----------------------|--|
| A.先天性代謝異常   |             |                       |  |
| ◎A1 尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders (高血氨症)                            |             |                       |  |
| A1  | 01          | 先天性尿素循環代謝障礙           | Congenital Urea cycle disorders 270.6                                      |
|   | 02          | 瓜胺酸血症                 | Citrullinemia 270.6  |
|   | 03          | 乙醯穀胺酸合成酶缺乏症           | Nitroacetylglutamate synthetase deficiency,NAG synthetase deficiency 270.6 |
|   | 04          | 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症         | Ornithine transcarbamylase deficiency 270.6                                |
|   | 05          | 高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群 | Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome 270.6          |
| ◎ A2 胺基酸/有機酸代謝異常 Amino acid metabolic disorders / Organic acidemias |             |                       |  |
| A2  | 01          | 胺基酸代謝疾病               | Amino acid metabolic disorders(Aminoacidopathies) 270.9                    |
|   | 02          | 高胱胺酸血症                | Homocystinuria 270.4   |
|   | 03          | 高甲硫胺酸血症               | Hypermethioninemia 270.4   |
|   | 04          | 非酮性高甘胺酸血症             | Nonketotic hyperglycinemia 270.7   |
|   | 05          | 苯酮尿症                  | Phenylketouria 270.1   |
|   | 06          | 四氫基喋呤缺乏症              | Tetrahydrobiopterin deficiency 270.1                                       |
|   | 07          | 遺傳性高酪胺酸血症             | Hereditary tyrosinemia 270.2   |
|   | 08          | 楓糖尿症                  | Maple syrup urine disease 270.3  |
|   | 09          | 有機酸血症                 | Organic acidemias 270.9  |
|   | 10          | 異戊酸血症                 | Isovaleric academia 270.3  |
|   | 11          | 戊二酸尿症，第一型、第二型         | Glutaric aciduria type I、II 270.9  |
|   | 12          | 丙酸血症                  | Propionic academia 270.3   |
|   | 13          | 甲基丙二酸血症               | Methylmalonic acidemia 270.3   |
|   | 14          | 3-氫基-3-甲基戊二酸血症        | 3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia 270.9                                 |
|   | 15          | 典型苯酮尿症合併蔗糖酶同麥芽糖酶缺乏症   | PAH type PKU combine with Sucrase-isomaltase deficiency 271.3+270.1        |
|   | 16          | 高離胺基酸血症               | Hyperlysinemia 270.7   |
|   | 17          | 組胺酸血症                 | Histidinemia 270.5   |
|   | 18          | 三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症    | 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency 270.9                          |
|   | 19          | 多發性羧化酶缺乏症             | Multiple carboxylase deficiency 270.9                                      |
|   | 20          | 高脯胺酸血症                | Hyperprolinemia 270.8  |

| 分類序號          | 中文病名 (僅供參考)             | 英文病名(縮寫)   | ICD-9-CM 編碼 |
|---------------|-------------------------|--|-------------|
| 21            | 芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症       | Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency               | 270.2       |
| 22            | 酪胺酸羥化酶缺乏症               | Tyrosine hydroxylase deficiency                              | 270.2       |
| ◎ A3 脂質儲積     |                         |  |             |
| A3 01         | 高雪氏症                    | Gaucher's disease  | 272.7       |
| 02            | GM1/GM2 神經節苷脂儲積症        | GM1/GM2 gangliosidosis                                       | 330.1       |
| 03            | Fabry 氏症                | Fabry disease  | 272.7       |
| 04            | Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症 | Niemann-Pick disease   | 272.7       |
| 05            | MLD 症候群                 | Metachromatic Leukodystrophy (MLD)                           | 330.0       |
| 06            | 球細胞腦白質失養症               | Globoid Cell Leukodystrophy (Krabbe's disease)               | 330.0       |
| ◎A4 碳水化合物代謝異常 |                         |  |             |
| A4 01         | 半乳糖血症                   | Galactosemia   | 271.1       |
| 02            | 肝醣儲積症                   | Glycogen storage disease                                     | 271.0       |
| 03            | 腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷            | Glut (Glucose Transport) 1 deficiency syndrome               | 271.8       |
| ◎ A5 脂肪酸氧化異常  |                         |  |             |
| A5 01         | 脂肪酸氧化作用缺陷               | Fatty acid oxidation defect                                  | 277.8       |
| 02            | 原發性肉鹼缺乏症                | Carnitine deficiency syndrome, primary                       | 272.9       |
| 03            | 中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症            | Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD) | 277.8       |
| 04            | 短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症             | Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency                | 277.8       |
| ◎ A6 粒線體代謝異常  |                         |  |             |
| A6 01         | 粒線體缺陷                   | Mitochondrial defect   | 277.9       |
| 02            | Kearns-Sayre 氏症候群       | Kearns-Sayre syndrome  | 277.8       |
| 03            | Leigh 氏童年期腦脊髓病變         | Leigh disease  | 330.8       |
| 04            | MELAS 症候群               | MELAS  | 758.89      |
| 05            | MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群 | Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome  | 277.9       |
| 06            | 丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症              | Pyruvate dehydrogenase deficiency                            | 271.8       |
| 07            | 巴氏症候群                   | Barth Syndrome   | 759.89      |

| 分類序號   | 中文病名 (僅供參考) | 英文病名(縮寫)         | ICD-9-CM 編碼   |
|--|-------------|------------------|---|
| ◎ A7 溶小體代謝異常                                     |             |                  |   |
| A7   | 01          | 胱胺酸血症            | Cystinosis 270.0                                    |
|  | 02          | 黏多醣症             | Mucopolysaccharidoses 277.5                         |
|  | 03          | 岩藻糖代謝異常 (儲積症)    | Fucosidosis 271.8                                   |
|  | 04          | 涎酸酵素缺乏症          | Sialidosis 272.7                                    |
|  | 05          | 黏脂質症             | Mucopolipidosis 272.7                               |
|  | 06          | 神經元蠟樣脂褐質儲積症      | Neuronal ceroid lipofuscinosis 330.1                |
| ◎ A8 膽固醇及脂質代謝異常 Cholesterol and Lipid metabolism |             |                  |   |
| A8   | 01          | 同合子家族性高膽固醇血症     | Homozygous familial hypercholesterolemia 272.0      |
|  | 02          | 家族性高乳糜微粒血症       | Familial Hyperchylomicronemia 272.3                 |
|  | 03          | 豆固醇血症 (植物性)      | Sitosterolemia 272.0                                |
| ◎A9 礦物離子缺陷                                       |             |                  |   |
| A9   | 01          | 威爾森氏症            | Wilson's disease 275.1                              |
|  | 02          | Menkes 症候群       | Menkes syndrome 759.89                              |
|  | 03          | 鉬輔酶缺乏症           | Molybdenum cofactor deficiency 277.8                |
| ◎A10 過氧化體代謝異常                                    |             |                  |   |
| A10  | 01          | Zellweger 氏症候群   | Zellweger syndrome 277.9                            |
|  | 02          | 腎上腺腦白質失養症        | Adrenoleukodystrophy 272.7                          |
|  | 03          | 肢近端型點狀軟骨發育不良     | Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata 277.8          |
| ◎A11 其他代謝異常                                      |             |                  |   |
| A11  | 01          | 紫質症              | Porphyria 277.1                                     |
|  | 02          | Lesch-Nyhan 氏症候群 | Lesch-Nyhan syndrome 277.2                          |
|  | 03          | 亞硫酸鹽氧化酶缺乏        | Sulfite oxidase deficiency 270.0                    |
|  | 04          | 碳水化合物缺乏醣蛋白症候群    | Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome 277.9 |
|  | 05          | 臭魚症              | Trimethylaminuria 277.8                             |
|  | 06          | 先天性全身脂質營養不良症     | Congenital generalized lipodystrophy 272.6          |
|  | 07          | 腦腱性黃瘤症           | Cerebrotendinous Xanthomatosis 272.7                |
|  | 08          | 低磷酸酯酶症           | Hypophosphatasia 275.3                              |
|  | 09          | Beta 硫解酶缺乏症      | Beta-Ketothiolase Deficiency 270.3                  |
| B 腦部或神經系統病變                                      |             |                  |   |
| B1   | 01          | 多發性硬化症           | Multiple sclerosis 340                              |
|  | 02          | 肌萎縮性側索硬化症        | Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) 335.20          |
|  | 03          | 共濟失調微血管擴張症候群     | Ataxia telangiectasia 334.8                         |

| 分類序號              | 中文病名 (僅供參考)                         | 英文病名(縮寫)  | ICD-9-CM 編碼                                 |                |
|-------------------|-------------------------------------|---|---|----------------|
| 04                | 亨丁頓氏舞蹈症                             | Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)              | 333.4                                       |                |
| 05                | 瑞特氏症候群                              | Rett syndrome   | 330.8                                       |                |
| 06                | 脊髓性肌肉萎縮症                            | Spinal muscular atrophy                                 | 335.10                                      |                |
| 07                | 脊髓小腦退化性動作協調障礙                       | Spinocerebellar ataxia                                  | 334.3                                       |                |
| 08                | 結節性硬化症                              | Tuberous sclerosis                                      | 759.5                                       |                |
| 09                | 先天性痛不敏感症合併無汗症                       | Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA) | 705.0                                       |                |
| 10                | 神經纖維瘤症候群第二型                         | Neurofibromatosis type II                               | 237.72                                      |                |
| 11                | Alexander 氏病                        | Alexander disease                                       | 331.89                                      |                |
| 12                | 僵體症候群                               | Stiffperson syndrome                                    | 333.91                                      |                |
| 13                | 遺傳性痙攣性下身麻痺                          | Hereditary spastic paraplegia                           | 334.1                                       |                |
| 14                | Joubert 氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)           | Joubert syndrome  | 759.89                                      |                |
| 15                | Pelizaeus-Merzbacher 氏症(慢性兒童型腦硬化症)  | Pelizaeus-Merzbacher Disease                            | 330.0                                       |                |
| 16                | Charcot Marie Tooth 氏症(進行性神經性腓骨萎縮症) | Charcot Marie Tooth Disease                             | 356.1                                       |                |
| 17                | 甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)                   | Kennedy Disease   | 335.8                                       |                |
| 18                | 家族性澱粉樣多發性神經病變                       | Familial Amyloidotic Polyneuropathy                     | 277.3 + 357.4                               |                |
| 19                | Moebius 症候群                         | Moebius syndrome  | 352.6                                       |                |
| 20                | Mcleod 症候群                          | Mcleod syndrome   | 758.81                                      |                |
| 21                | Aicardi-Goutieres 症候群               | Aicardi-Goutieres syndrome                              | 330.0                                       |                |
| 22                | 普洛提斯症候群                             | Proteus Syndrome  | 759.89                                      |                |
| <b>C 呼吸循環系統病變</b> |                                     |   |   |                |
| C1                | 01                                  | 特發性嬰兒動脈硬化症  | Idiopathic Infantile Arterial Calcification | 747.89         |
|                   | 02                                  | 囊狀纖維化症  | Cystic fibrosis                             | 277.00         |
|                   | 03                                  | 原發性肺動脈高壓  | Primary Pulmonary Hypertension (PPH)        | 416.0          |
|                   | 04                                  | Holt-Oram 氏症候群  | Holt-Oram Syndrome                          | 759.89         |
|                   | 05                                  | Andersen 氏症候群(心節律障礙暨週期性麻痺症候群；鉀離子通道病變)                   | Andersen syndrome                           | 359.3 + 426.89 |
|                   | 06                                  | 遺傳性出血性血管擴張症   | Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia       | 448.0          |
|                   | 07                                  | 窒息性胸腔失養症  | Asphyxiating thoracic dystrophy             | 756.4          |

| 分類序號       | 中文病名 (僅供參考) | 英文病名(縮寫)                     | ICD-9-CM 編碼   |
|------------|-------------|------------------------------|---|
| D 消化系統病變   |             |                              |   |
| D1         | 01          | 進行性家族性肝內膽汁滯留症                | Progressive intrahepatic cholestasis,PFIC<br>751.69   |
|            | 02          | 先天性膽酸合成障礙                    | Inborn errors of bile acid synthesis<br>277.9   |
|            | 03          | $\alpha$ 1-抗胰蛋白酶缺乏症          | $\alpha$ 1- Antitrypsin deficiency<br>277.6   |
|            | 04          | 先天性 Cajal 氏間質細胞增生合併腸道神經元發育異常 | Congenital Interstitial Cell of Cajal Hyperplasia with Neuronal Intestinal Dysplasia<br>750.5 |
|            | 05          | 阿拉吉歐症候群                      | Alagille Syndrome<br>759.89   |
| E 腎臟泌尿系統病變 |             |                              |   |
| E1         | 01          | Lowe 氏症候群                    | Lowe syndrome<br>270.8  |
|            | 02          | Bartter 氏症候群                 | Bartter's syndrome<br>255.1   |
|            | 03          | 體染色體隱性多囊性腎臟疾病                | Autosomal recessive polycystic kidney disease<br>753.14                                       |
| F 皮膚病變     |             |                              |   |
| F1         | 01          | 遺傳性表皮分解性水泡症                  | Hereditary epidermolysis bullosa<br>757.39  |
|            | 02          | 層狀魚鱗癬 (自體隱性遺傳型)              | Lchthyosis, lamellar recessive<br>757.1   |
|            | 03          | 膠膜兒                          | Collodion baby<br>757.1   |
|            | 04          | 斑色魚鱗癬                        | Harlequin ichthyosis<br>757.1   |
|            | 05          | 水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症 (表皮鬆解性角化過度症)   | Bullous Congenital ichthyosiform erythroderma (epidermolytic hyperkeratosis)<br>757.1         |
|            | 06          | 外胚層增生不良症                     | Ectodermal Dysplasias<br>757.31   |
|            | 07          | Meleda 島病                    | Meleda disease<br>757.39  |
|            | 08          | Darier 氏症 (毛囊角化病)            | Darier's disease<br>757.39  |
|            | 09          | 先天性角化不全症                     | Dyskeratosis Congenita<br>757.39  |
|            | 10          | 皮膚過度角化症雅司病                   | Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Thost<br>757.39                  |
|            | 11          | 色素失調症                        | Incontinentia Pigmenti<br>757.33  |
|            | 12          | Netherton 症候群                | Netherton Syndrome<br>757.1   |
| G 肌肉病變     |             |                              |   |
| G1         | 01          | 裘馨氏肌肉失養症                     | Duchenne muscular dystrophy<br>359.1  |
|            | 02          | Nemaline 線狀肌肉病變              | Nemaline Rod Myopathy<br>359.0  |
|            | 03          | Schwartz Jampel 氏症候群         | Schwartz Jampel syndrome<br>756.89  |

| 分類序號     | 中文病名 (僅供參考)           | 英文病名(縮寫)                                     | ICD-9-CM 編碼              |
|----------|-----------------------|--|--------------------------|
| 04       | 肌肉強直症                 | Myotonic dystrophy                           | 359.2                    |
| 05       | 面肩胛肱肌失養症              | Facioscapulohumeral muscular dystrophy       | 359.1                    |
| 06       | 肌小管病變                 | Myotubular Myopathy                          | 359.0                    |
| 07       | 貝克型肌肉失養症              | Becker Muscular Dystrophy                    | 359.1                    |
| 08       | Freeman-Sheldon 氏症候群  | Freeman-Sheldon syndrome                     | 759.89                   |
| 09       | 肢帶型肌失養症               | Limb-girdle muscular dystrophy               | 359.1                    |
| H 骨及軟骨病變 |                       |  |                          |
| H1 01    | 軟骨發育不全症               | Achondroplasia                               | 756.4                    |
| 02       | 成骨不全症                 | Osteogenesis imperfecta                      | 756.51                   |
| 03       | 原發性變形性骨炎              | Primary Paget disease                        | 731.0                    |
| 04       | 鎖骨顛骨發育異常              | Cleidocranial dysplasia                      | 755.59                   |
| 05       | 進行性骨化性肌炎              | Fibrodysplasia Ossificans Progressiva        | 728.11                   |
| 06       | 裂手裂足症                 | Split-hand/ Split-foot malformation ( SHFM ) | hand755.58<br>foot755.67 |
| 07       | 骨質石化症                 | Osteopetrosis                                | 756.52                   |
| 08       | 假性軟骨發育不全              | Pseudoachondroplastic dysplasia              | 756.4                    |
| 09       | 多發性骨骺發育不全症            | Multiple Epiphyseal Dysplasia                | 756.56                   |
| I 結締組織病變 |                       |  |                          |
| I1 01    | 先天結締組織異常第四型           | Ehlers Danlos syndrome IV                    | 756.83                   |
| J 血液疾病   |                       |  |                          |
| J1 01    | 重型海洋性貧血               | Thalassemia major                            | 282.4                    |
| 02       | 血小板無力症                | Thrombasthenia                               | 287.1                    |
| 03       | 同基因合子蛋白質 C 缺乏症        | Homozygous proetin C deficiency              | 273.3                    |
| 04       | 陣發性夜間血紅素尿症            | Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria          | 283.2                    |
| 05       | 非典型性尿毒溶血症候群           | Atypical Hemolytic Uremic Syndrome           | 283.11                   |
| K 免疫疾病   |                       |  |                          |
| K1 01    | 原發性慢性肉芽腫病             | Chronic primary granulomatous disease        | 288.1                    |
| 02       | 先天性高免疫球蛋白 E 症候群       | Congenital Hyper IgE syndrome                | 288.1                    |
| 03       | 布魯頓氏低免疫球蛋白血症          | Bruton's agammaglobulinemia                  | 279.04                   |
| 04       | Wiskott- Aldrich 氏症候群 | Wiskott- Aldrich Syndrome                    | 279.12                   |
| 05       | 嚴重複合型免疫缺乏症            | Severe combined immunodeficiency             | 279.2                    |

| 分類序號      |    | 中文病名 (僅供參考)                     | 英文病名(縮寫)  | ICD-9-CM 編碼                                    |
|-----------|----|---------------------------------|---|--|
|           | 06 | 補體成份 8 缺乏症                      | Complement Component 8 deficiency                             | 279.8  |
|           | 07 | IPEX 症候群                        | IPEX Syndrome   | 759.89 (279.8 ,<br>569.89 , 259.8 ,<br>758.89) |
|           | 08 | 高免疫球蛋白 M 症候群                    | Hyper-IgM syndrome  | 279.05   |
|           | 09 | $\gamma$ 干擾素受體 1 缺陷             | Interferon $\gamma$ receptor 1 deficiency                     | 279.4  |
| L 內分泌疾病   |    |                                 |   |  |
| L1        | 01 | Kenny-Caffey 氏症候群               | Kenny-Caffey syndrome   | 759.89   |
|           | 02 | 假性副甲狀腺低能症                       | Pseudohypoparathyroidism                                      | 275.49   |
|           | 03 | 性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症                    | X-linked hypophosphatemic rickets                             | 275.3  |
|           | 04 | Laron 氏侏儒症候群                    | Laron syndrome ( Laron Dwarfism )                             | 259.4  |
|           | 05 | Bardet-Biedl 氏症候群               | Bardet-Biedl syndrome   | 759.89   |
|           | 06 | Alstrom 氏症候群                    | Alstrom Syndrome  | 759.2  |
|           | 07 | 持續性幼兒型胰島素過度分泌低<br>血糖症           | Persistent hyperinsulinemic<br>hypoglycemia of infancy (PHHI) | 251.1  |
|           | 08 | Wolfram 氏症候群                    | Wolfram syndrome , DIDMOAD                                    | 277.9  |
|           | 09 | McCune Albright 氏症候群            | McCune Albright syndrome                                      | 756.59   |
|           | 10 | 短指發育不良及性別顛倒                     | Campomelic dysplasia with<br>autosomal sex reversal           | 758.89   |
|           | 11 | 腎上腺皮促素抗性                        | ACTH resistance   | 253.4  |
|           | 12 | 1 $\alpha$ -羥化酶缺乏症候群            | 1 $\alpha$ -hydroxylase deficiency                            | 268.0  |
|           | 13 | 先天性腎上腺發育不全                      | Congenital adrenal hypoplasia                                 | 759.1  |
|           | 14 | Kallmann 氏症候群                   | Kallmann syndrome   | 253.4  |
| M 先天畸形症候群 |    |                                 |   |  |
| M1        | 01 | Aarskog-Scott 氏症候群              | Aarskog-Scott syndrome  | 759.89   |
|           | 02 | 瓦登伯格氏症候群                        | Waardenburg syndrome  | 270.2  |
|           | 03 | 愛伯特氏症                           | Apert syndrome  | 755.55   |
|           | 04 | Smith-Lemli-Opitz 氏症候群          | Smith-Lemli-Opitz syndrome                                    | 759.89   |
|           | 05 | Larsen 氏症候群 ( 顎裂-先天性脫<br>位症候群 ) | Larsen syndrome   | 755.8  |
|           | 06 | Beckwith Wiedemann 氏症候群         | Beckwith Wiedemann syndrome                                   | 759.89   |
|           | 07 | Crouzon 氏症候群                    | Crouzon syndrome  | 756.0  |
|           | 08 | Fraser 氏症候群                     | Fraser syndrome   | 759.89   |
|           | 09 | 多發性翼狀膜症候群                       | Multiple pterygium syndrome                                   | 759.89   |

| 分類序號         | 中文病名 (僅供參考)            | 英文病名(縮寫)  | ICD-9-CM 編碼   |        |
|--------------|------------------------|---|---|--------|
| 10           | Cornelia de Lange 氏症候群 | Cornelia de Lange syndrome                              | 759.89  |        |
| 11           | 海勒曼-史德萊夫氏症候群           | Hallerman-Streiff Syndrome                              | 756.0   |        |
| 12           | 歌舞伎症候群                 | Kabuki syndrome   | 759.89  |        |
| 13           | 耳-齶-指 (趾) 症候群          | Oto-Palato-Digital syndrome                             | 759.89  |        |
| 14           | Conradi-Hunermann 氏症候群 | Conradi-Hunermann syndrome                              | 756.59  |        |
| 15           | Treacher Collins 氏症候群  | Treacher Collins Syndrome                               | 756.0   |        |
| 16           | Robinow 氏症候群           | Robinow Syndrome  | 759.89  |        |
| 17           | Pfeiffer 氏症候群          | Pfeiffer syndrome                                       | 755.55  |        |
| 18           | 泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病        | Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (PKAN) | 277.9   |        |
| 19           | 指 (趾) 甲髕骨症候群           | Nail-Patella Syndrome                                   | 756.89  |        |
| 20           | CFC 症候群                | Cardiofaciocutaneous Syndrome                           | 759.89  |        |
| 21           | Peters-Plus 症候群        | Peters-Plus syndrome                                    | 743.44  |        |
| 22           | Nager 症候群              | Nager Syndrome  | 756.0   |        |
| N 染色體異常      |                        |   |   |        |
| N1           | 01                     | Angelman 氏症候群   | Angelman syndrome   | 759.89 |
|              | 02                     | DiGeorge's 症候群  | DiGeorge's syndrome   | 279.11 |
|              | 03                     | Prader-Willi 氏症候群                                       | Prader-Willi syndrome   | 759.81 |
|              | 04                     | 威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群 (W A G R 症候群)                   | W A G R syndrome (Wilms' tumor-Aniridia-Genitourinary Anomalies-mental Retardation) | 759.89 |
|              | 05                     | Miller Dieker 症候群                                       | Miller Dieker syndrome  | 742.2  |
|              | 06                     | Rubinstein-Taybi 氏症候群                                   | Rubinstein-Taybi syndrome   | 759.89 |
|              | 07                     | 威廉斯氏症候群   | Williams Syndrome   | 759.89 |
|              | 08                     | Von Hippel-Lindau 症候群                                   | Von Hippel-Lindau disease   | 759.6  |
| Z 其他未分類或不明原因 |                        |   |   |        |
| Z1           | 01                     | Cockayne 氏症候群   | Cockayne syndrome   | 759.89 |
|              | 02                     | 早老症   | Hutchinson Gilford progeria syndrome  | 259.8  |
|              | 03                     | 髮-肝-腸症候群  | Tricho-hepato-enteric syndrome  | 759.7  |
|              | 04                     | Stargardt's 氏症  | Stargardt's disease   | 362.75 |

※黃色底列疾病為 102/12/13 公告



備註：

1. 中華民國 93 年 1 月 7 日署授國字第 092401548 號 公告「胰島母細胞瘤(Nesidioblastosis)」因屬舊的病名用法，自即日起併入罕見疾病序號 L07 號 Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI) 名單。
2. 中華民國 95 年 9 月 12 日署授國字第 09504009072 號 公告「Tyrosinemia I、II、III (酪胺酸血症第一型、第二型、第三型)」，自即日起併入罕見疾病序號 A207 號 Hereditary tyrosinemia (遺傳性高酪胺酸血症) 名單。
3. 中華民國 96 年 8 月 22 日署授國字第 09604006002 號 修正已公告 Urea cycle disorders 為 Congenital Urea cycle disorders。
4. 中華民國 98 年 7 月 3 日署授國字第 0980400742 號公告 罕見疾病序號 B107 號 Spinocerebellar ataxia，原中文病名：脊髓小腦性共濟失調，修正為：脊髓小腦退化性動作協調障礙。
5. 中華民國 99 年 3 月 19 日署授國字第 0990400103 號公告 罕見疾病序號 K102 號 Congenital Hyper IgE syndrome (先天性高免疫球蛋白 E 症候群)，原 ICD-9-CM 編碼：「279.9」，修正為：「288.1」。

附表五、(中央健康保險署)全民健康保險藥物給付項目及支付標準收載經主管機關公告為適用罕見疾病防治及藥物法之專案進口(製造)或領取罕藥許可證藥品價格明細表

103.9.26 更新

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                  | 成分含量   | 劑型  | 生效日                  | 價格              | 適應症   | 第一家申請醫院及委託藥商名稱  |
|----|------------|-----------------------|--|-----|----------------------|-----------------|---|---|
| 1  | V000003221 | Dimaval Inj. Solution | (RS)-2,3Bis(Sulphonyl)Propane-1-Sulphonic acid, Sodium salt-(monohydrate) 50mg | 注射劑 | 91.11.01<br>97.12.01 | 1,698           | 急性汞中毒解毒劑  | 陀德罕見醫藥有限公司/Schering Gmbh &Co. Produktions KG                        |
| 2  | V000002100 | Dimaval Capsules      | Sodium-2,3-Dimercapto-1-Propane Sulfonate (Monohydrate) 100mg                  | 膠囊劑 | 91.11.01<br>97.12.01 | 330             | 急慢性汞中毒(金屬汞、揮發性有機或無機化合物)、慢性鉛中毒                                     | 陀德罕見醫藥有限公司/Heinz Haupt Chemischpharmazeutische Fabrik Gmbh & Co. KG |
| 3  | X000059217 | Replagal 3.5mg Inj.   | Agalsidase alpha 3.5mg   | 注射劑 | 91.06.30<br>94.01.01 | 78,327<br>0.00  | alpha-galactosidase A deficiency (Fabrazyme disease)              | 陀德罕見醫藥股份有限公司  |
| 4  | Y000004217 | Replagal 3.5mg Inj.   | Agalsidase alpha 3.5mg   | 注射劑 | 93.09.01             | 100,467         | 用於治療 alpha-galactosidase A 缺乏症 (即 Fabrazyme disease), 提供長期酵素補充治療。 | 科懋生物科技股份有限公司  |
| 5  | X000058296 | Fabrazyme 35mg Inj.   | Agalsidase beta 35mg   | 注射劑 | 91.04.09<br>94.01.01 | 138,400<br>0.00 | alpha-galactosidase A deficiency (Fabrazyme disease)              | 行政院國軍退除役官兵輔導委員會台北榮民總醫院/吉帝藥品股份有限公司                                   |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                                   | 成分含量  | 劑型  | 生效日                   | 價格           | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱   |
|----|------------|--|---|-----|-----------------------|--------------|--|--|
| 6  | Y000005296 | Fabrazyme 35mg Inj.                    | Agalsidase beta 35mg  | 注射劑 | 93.10.01              | 181,173      | 用於治療 alpha-galactosidase A 缺乏症患者 (即 Fabrazyme disease)，提供長期酵素補充治療。 | 吉帝藥品股份有限公司   |
| 7  | X000075248 | Myozyme 50mg inj.                      | alglucosidase alfa, recombinant human acid alpha-glucosidase 50mg | 注射劑 | 94.07.19              | 33,893       | 龐貝氏症   | 吉帝藥品股份有限公司   |
| 8  | X000093100 | Volibris F.C. Tablet 5mg               | Ambrisentan 5mg   | 錠劑  | 98.12.01<br>102.01.01 | 3784<br>0.00 | 原發性肺動脈高壓   | 荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司   |
| 9  | X000094100 | Volibris F.C. Tablet 10mg              | Ambrisentan 10mg  | 錠劑  | 98.12.01<br>102.01.01 | 3784<br>0.00 | 原發性肺動脈高壓   | 荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司   |
| 10 | X000039100 | Anagrelide 0.5mg Cap.                  | Anagrelide 0.5mg  | 膠囊劑 | 89.10.01<br>93.04.01  | 173<br>0.00  | 原發性血小板過多症  | 財團法人長庚紀念醫學院附設醫院/吉帝藥品 (業領取 罕藥輸字第 000007 號 藥品許可證，新碼為 V000007100) |
| 11 | V000007100 | Agrylin 0.5mg capsules                 | Anagrelide hydrochloride monohydrate 0.5mg                        | 膠囊劑 | 93.01.01              | 161          | 原發性血小板過多症  | 吉帝領罕藥輸證(原 X000039100)  |
| 12 | Z000001209 | Antivenin of D.russellii (Lyophilized) | Antivenin of D.russellii  | 注射劑 | 98.05.01              | 7,900        | 對鎖鏈蛇咬傷具有特異性的治療效果。  | 行政院衛生署疾病管制局  |
| 13 | X000051243 | L-Arginine HCl Inj. 30ml/vial          | L-Arginine HCl Inj. 250mg/ml                                      | 注射劑 | 90.07.01              | 612.56       | 尿素循環障礙   | 科懋；後來變成諾華公司(製造廠被併購)  |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱  | 成分含量  | 劑型        | 生效日                   | 價格            | 適應症   | 第一家申請醫院及委託藥商名稱                              |
|----|------------|---|---|-----------|-----------------------|---------------|---|---|
| 14 | W000005229 | Asadin Inj. 1mg/ml<br>10ml  | Arsenic Trioxide<br>1mg/ml                            | 注射劑       | 91.08.01              | 1,171         | 急性前骨髓細胞白血病  | 臺灣東洋藥品工業股份有限公司                              |
| 15 | X000067162 | Cystadane powder for<br>oral sol'n<br>1gm/scoopful (Betaine<br>anhydrous) | Betaine anhydrous<br>180gm                            | 溶液用<br>粉劑 | 92.10.01              | 32,067        | 治療高胱氨酸尿症  | 科懋/Orphan Medical,<br>Inc.                  |
| 16 | X000027100 | Betaine HCL<br>with Pepsin Cap.   | Betaine HCL 648mg<br>with Pepsin<br>NF(1:10000) 130mg | 膠囊劑       | 89.03.01<br>93.04.01  | 22.80<br>0.00 | 高胱氨酸尿症  | 行政院國軍退除役官兵<br>輔導委員會台北榮民總<br>醫院/科懋企業有限公<br>司 |
| 17 | X000069100 | Tracleer 125mg<br>Film-Coated Tablets                                     | Bosentan 125mg  | 錠劑        | 92.11.18<br>102.01.01 | 1892<br>0.00  | 原發性肺動脈高血壓；<br>依罕見疾病防治及藥物<br>法第 22 條，將結締組織<br>疾病伴隨之肺動脈高血<br>壓暫列於適用名單，並<br>定期評估其適用性<br>(94.08.26.衛署藥字第<br>0940323136 號公告)。<br>95.08.22 衛署藥字第<br>0950325795 號公告刪除<br>暫列。 | 科懋/愛可泰隆醫藥技<br>術有限公司/Patheon<br>Inc.         |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                                | 成分含量                           | 劑型    | 生效日                              | 價格                   | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱                    |
|----|------------|-------------------------------------|--------------------------------|-------|----------------------------------|----------------------|--|-----------------------------------|
| 18 | X000068100 | Tracleer 62.5mg Film-Coated Tablets | Bosentan 62.5mg                | 錠劑    | 92.11.18<br>102.01.01            | 1892<br>0.00         | 原發性肺動脈高血壓；<br><u>依罕見疾病防治及藥物法第 22 條，將結締組織疾病伴隨之肺動脈高血壓暫列於適用名單，並定期評估其適用性（94.08.26.衛署藥字第 0940323136 號公告）。</u><br>95.08.22 衛署藥字第 0950325795 號公告刪除暫列。 | 科懋/愛可泰隆醫藥技術有限公司/Patheon Inc.      |
| 19 | V000006100 | Carnitene 1g chewable tablets       | Canitine-Levo (inner salt) 1gm | 咀嚼錠   | 92.08.01                         | 132                  | 用於先天遺傳性代謝異常的續發性 Carnitine 缺乏症病患之急慢性治療  | 翰亨實業股份有限公司/Sigma-tau              |
| 20 | X000052129 | Stimol (Citrulline 1gm/10ml/sachet) | Citrulline 1gm/10ml            | 內服液劑  | 90.07.01<br>92.01.01             | 39.47<br>0.00        | 先天性因 Citrulline 缺乏引起尿素代謝異常之高血氨症  | 陀德罕見醫藥有限公司業領罕藥輸證(健保代碼 V000001129) |
| 21 | V000001129 | Stimol oral Solution 1g/10ml        | Citrulline malate 1g/10ml      | 口服溶液劑 | 91.09.01                         | 39.40                | 先天性因 Citrulline 缺乏引起尿素代謝異常之高血氨症  | 陀德罕見醫藥股份有限公司(Lab. Biocodex)       |
| 22 | X000043100 | Cycloserine 250mg cap.              | Cycloserine 250mg              | 膠囊劑   | 90.04.01<br>97.01.01<br>97.07.01 | 46.9<br>18.0<br>0.00 | 多重抗藥性肺結核   | 慢性病防治局/文寶藥品股份有限公司                 |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                  | 成分含量                        | 劑型  | 生效日                              | 價格                      | 適應症   | 第一家申請醫院及委託藥商名稱  |
|----|------------|-----------------------|-----------------------------|-----|----------------------------------|-------------------------|---|---|
| 23 | X000037100 | Cystagon Cap. 150mg   | Cysteamine Bitartrate 150mg | 膠囊劑 | 90.01.01                         | 95                      | Nephropathic Cystinosis   | 行政院國軍退除役官兵輔導委員會台中榮民總醫院/科懋企業有限公司                                   |
| 24 | X000014238 | Dantrolene 20mg IV    | Dantrolene 20mg             | 注射劑 | 87.06.17<br>91.04.25<br>99.04.01 | 1,260<br>2,600<br>5,000 | 惡性高溫熱   | 1.財團法人國泰綜合醫院(自行由德國 Procter & Gamble 進口)<br>2.國立台灣大學醫學院附設醫院/瑞帝有限公司 |
| 25 | V000004100 | Kelfer Capsules 250mg | Deferiprone 250mg           | 膠囊劑 | 95.08.01                         | 30                      | 重型海洋性貧血 (THALASSEMIA MAJOR) 病人，使用 DEFERRIOXAMINE 治療不理想或無法接受時或在醫師嚴格監測不良反應(如：白血球數目、肝功能狀況等...)下，與 DEFERRIOXAMINE 合併使用。 | 康寧藥業有限公司  |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                  | 成分含量                  | 劑型  | 生效日                  | 價格            | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱             |
|----|------------|-----------------------|-----------------------|-----|----------------------|---------------|--|----------------------------|
| 26 | X000045100 | Kelfer Cap. 500mg     | Deferiprone- L1 500mg | 膠囊劑 | 90.07.01<br>96.01.01 | 74.59<br>0.00 | 用於對 Deferioxamine 治療不理想或無法接受之病人；或在醫師嚴格監測不良反應（如白血球數目，肝功能狀況……）下，考慮與 Deferioxamine 合併治療<br>重型海洋性貧血（Thalassemia major） | 財團法人中國醫藥學院附設醫院/ 康寧藥業股份有限公司 |
| 27 | X000084100 | Kelfer Capsules 500mg | Deferiprone 500mg     | 膠囊劑 | 96.07.01<br>98.01.01 | 60<br>0.00    | 重型海洋性貧血（THALASSEMIA MAJOR）病人，使用 DEFERRIOXAMINE 治療不理想或無法接受時或在醫師嚴格監測不良反應（如：白血球數目、肝功能狀況等...）下，與 DEFERRIOXAMINE 合併使用。  | 康寧藥業有限公司<br>/CIPLA PMF     |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                                    | 成分含量                          | 劑型   | 生效日                   | 價格          | 適應症   | 第一家申請醫院及委託藥商名稱                |
|----|------------|---|-------------------------------|------|-----------------------|-------------|---|-------------------------------|
| 28 | V000005100 | Kelfer Capsules 500mg                   | Deferiprone 500mg             | 膠囊劑  | 95.08.01              | 60          | 重型海洋性貧血 (THALASSEMIA MAJOR) 病人，使用 DEFERRIOXAMINE 治療不理想或無法接受時或在醫師嚴格監測不良反應(如：白血球數目、肝功能狀況等...)下，與 DEFERRIOXAMINE 合併使用。 | 康寧藥業有限公司 / CIPLA LTD          |
| 29 | X000003110 | Proglycem 50mg/ml 30ml/bot.             | Diazoxide 50mg/ml,30ml/bot.   | 內服液劑 | 90.01.01              | 403         | persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)  | 國立台灣大學醫學院附設醫院/先靈保雅企業股份有限公司    |
| 30 | W000011100 | Dimersu Capsules 200mg                  | Dimercaptosuccinic Acid 200mg | 膠囊劑  | 98.01.01              | 420         | 鉛、砷、汞中毒之解毒。   | 科進製藥科技股份有限公司〔聯亞生技開發股份有限公司新竹廠〕 |
| 31 | X000029277 | Flolan Inj.                             | Epoprostenol 500mcg/vial      | 注射劑  | 89.03.01<br>102.02.01 | 650<br>0.00 | 原發性肺高血壓   | 國立台灣大學醫學院附設醫院/台灣葛蘭素威康股份有限公司   |
| 32 | X000076221 | NAGLAZYME INJ. 5MG/5ML/VIAL(GALSULFASE) | GALSULFASE 1MG/ML 5ML         | 注射劑  | 95.01.25              | 81,600      | 黏多醣症第 6 型 (mucopolysaccharidosis VI)  | 吉帝藥品股份有限公司                    |



| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱  | 成分含量                              | 劑型              | 生效日   | 價格  | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱                         |
|----|------------|---|-----------------------------------|-----------------|---|---|--|--|
| 33 | X000055238 | Copaxone Inj. 20mg  | Glatiramer acetate 20mg           | 注射劑             | 91.01.16<br>95.01.01  | 833.75<br>0.00                                    | 多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)  |  |
| 34 | V000009238 | Copaxone Inj. 20mg  | Glatiramer acetate 20mg           | 注射劑             | 94.10.01<br>99.04.01  | 1,063<br>0.00                                     | 復發型多發性硬化症，<br>COPAXONE 用於減少<br>復發型多發性硬化症病<br>人的復發頻率。   | 海喬國際股份有限公司                             |
| 35 | V000015238 | Copaxone 20mg<br>Solution for Injection   | Glatiramer acetate 20mg           | 注射劑             | 96.05.01  | 1,063   | 復發型多發性硬化症<br>Copaxone 用於減少復發<br>型多發性硬化症病人的<br>復發頻率   | 海喬國際股份有限公司                             |
| 36 | X000053229 | Normosang<br>inj.(Human Hemin<br>25mg/ml 10ml/amp)                                | Heme Arginate 25mg/ml<br>10ml/amp | 注射劑             | 90.12.19<br>97.12.01  | 36,000  | 紫質症  | 國立台灣大學醫學院附<br>設醫院/科懋企業有限<br>公司         |
| 37 | X000081216 | Elaprase (idursulfase)<br>solution for<br>intravenous infusion<br>2mg/ml 6mg/vial | Idursulfase 2mg/ml<br>6mg/vial    | 注射劑             | 95.08.22<br>99.01.01<br>100.01.01<br>101.01.01<br>102.09.01 | 尊重市<br>場價格<br>107,589<br>98,636<br>92,601<br>0.00 | Long term enzyme<br>replacement therapy for<br>pation with MPS II<br>(Hunter Syndrome)(黏<br>多醣症第 II 型患者) | Shire Human Genetic<br>Therapies, Inc. |
| 38 | X000070138 | Ventavis  | Iloprost 10mcg/ml,2ml             | 口腔<br>氣化<br>噴霧劑 | 93.08.01<br>95.05.01  | 1,521<br>0.00                                     | 原發性肺高血壓  | 台灣先靈股份有限公司                             |
| 39 | V000011138 | Ventavis Nebuliser<br>Solution 20mcg  | Iloprost 10ug/ml,2ml              | 吸入用<br>液劑       | 95.01.01  | 1,105   | 原發性肺高血壓  | 台灣先靈股份有限公司                             |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                              | 成分含量                                    | 劑型  | 生效日                  | 價格             | 適應症                                | 第一家申請醫院及委託藥商名稱  |
|----|------------|-----------------------------------|---|-----|----------------------|----------------|------------------------------------|---|
| 40 | X000062209 | Ilomedin-20 inj.                  | Iloprost 20mcg/ml                       | 注射劑 | 91.08.08<br>94.01.01 | 1,550<br>0.00  | 原發性肺高血壓                            | 國立台灣大學醫學院附設醫院/台灣先靈股份有限公司  |
| 41 | X000019263 | Cerezyme Inj.                     | Imiglucerase<br>200Unit/vial            | 注射劑 | 87.10.22<br>97.10.01 | 40,508<br>0.00 | TYPE 1 高雪氏症<br>(Gaucher's disease) | 財團法人馬偕紀念醫院/法台化學股份有限公司   |
| 42 | Y000006263 | Cerezyme                          | Imiglucerase<br>200unit/VIAL            | 注射劑 | 97.07.01             | 39,758         | TYPE 1 高雪氏症<br>(Gaucher's disease) | 吉帝藥品股份有限公司  |
| 43 | X000016212 | Betaferon Inj.<br>0.3mg/2ml/ vial | Interferon B-1b<br>0.3mg/vial           | 注射劑 | 87.04.01<br>92.01.01 | 2,100<br>0.00  | 多發性硬化症 (Mutiple<br>Sclerosis)      | 1.行政院國軍退除役官兵輔導委員會台北榮民總醫院/台灣先靈股份有限公司<br>2.行政院衛生署<br>91.08.08.公告撤銷適用罕見疾病防治及藥物法之藥物認定 |
| 44 | Y0000012AK | REBIF INJ 22MCG                   | Interferon beta-1a INJ<br>22MCG(=6MIU)  | 注射劑 | 91.07.01             | 2,545          | 復發型多發性硬化症                          | 臺灣默克股份有限公司  |
| 45 | X000022216 | Rebif Inj. 3MIU                   | Interferon beta-1a INJ<br>3MIU          | 注射劑 | 89.07.01<br>91.07.01 | 1,544<br>0.00  | 多發性硬化症 (Mutiple<br>Sclerosis)      | 國立台灣大學醫學院附設醫院/雪蘭諾股份有限公司   |
| 46 | Y0000022E3 | REBIF INJ 44MCG                   | Interferon beta-1a INJ<br>44MCG(=12MIU) | 注射劑 | 91.04.01             | 3,127          | 復發型多發性硬化症                          | 臺灣默克股份有限公司  |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱  | 成分含量  | 劑型     | 生效日                              | 價格                   | 適應症                                  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱                       |
|----|------------|---|---|--------|----------------------------------|----------------------|--------------------------------------|--------------------------------------|
| 47 | Y0000132CI | REBIF SOLUTION FOR INJECTION 132 MICROGRAMS (36MIU) | Interferon beta-1a INJ 132MCG(=36MIU)         | 注射劑    | 102.06.01                        | 8,442                | 復發型多發性硬化症                            | 臺灣默克股份有限公司                           |
| 48 | X000022223 | Rebif Inj. 6MIU                                     | Interferon beta-1a INJ 6MIU                   | 注射劑    | 89.04.01<br>91.07.01             | 3,115<br>0.00        | 多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)          | 國立台灣大學醫學院附設醫院/雪蘭諾股份有限公司              |
| 49 | A038948100 | 5-HTP   | L-5-hydroxytryptophan (5-HTP) 100mg           | 膠囊劑    | 86.02.01<br>89.04.01<br>92.03.01 | 30<br>27.74<br>27.70 | 治療BH4缺乏型苯酮尿症患者                       | 中國化學製藥股份有限公司                         |
| 50 | X000032255 | Imukin Inj.   | Interferon gamma-1b 100mcg (3MIU)/0.5ml /vial | 注射劑    | 89.05.01                         | 4,325                | 慢性肉芽腫(Chronic Granulomatous Disease) | 財團法人長庚紀念醫學院附設醫院高雄分院/台灣百靈佳殷格翰股份有限公司   |
| 51 | X000065172 | VSL#3 450 billion bacteria/packet                   | Lactic acid bacteria 450 billion bacteria     | 懸液用顆粒劑 | 92.10.01                         | 150                  | Chronic pouchitis disease 慢性囊炎疾病     | 翰亨實業股份有限公司/VSL Pharmaceuticals, Inc. |
| 52 | X000066221 | Aldurazyme 2.9mg/5ml                                | Laronidase 2.9mg/5ml                          | 注射劑    | 92.11.18<br>97.10.01             | 37,967<br>0.00       | 黏多醣儲積症第一型                            | 吉帝                                   |
| 53 | Y000007221 | Aldurazyme 2.9mg/5ml                                | Laronidase 2.9mg/5ml                          | 注射劑    | 97.07.01                         | 31,539               | 黏多醣儲積症第一型                            | 吉帝/Genzyme                           |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                       | 成分含量                         | 劑型   | 生效日                  | 價格             | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱                  |
|----|------------|----------------------------|------------------------------|------|----------------------|----------------|--|---------------------------------|
| 54 | X000018100 | Cartnitene 1gm Tab.        | Levocarnitine chew. Tab. 1gm | 咀嚼錠  | 87.11.24<br>93.01.01 | 70<br>0.00     | 用於先天遺傳性代謝異常的續發性 Carnitine 缺乏症病患之急慢性治療                        | 國立台灣大學醫學院附設醫院/翰亨實業股份有限公司        |
| 55 | X000061209 | Carnitene inj. 1gm         | Canitine-Levo 1gm            | 注射劑  | 91.09.20             | 543            | 用於先天遺傳性代謝異常的續發性 Carnitine 缺乏症病患之急慢性治療                        | 翰亨實業股份有限公司/Sigma-tau            |
| 56 | X000047129 | Levocarnitin Oral Solution | Carnitin-Levo 1gm/10ml/bot.  | 內服液劑 | 90.08.01             | 146            | 用於先天遺傳性代謝異常的續發性 Carnitine 缺乏症病患之急慢性治療                        | 行政院國軍退除役官兵輔導委員會台北榮民總醫院/科進企業有限公司 |
| 57 | X000074100 | Zavesca Capsules 100mg     | Miglustat 100mg              | 膠囊劑  | 94.05.01             | 3,787          | TYPE 1Gaucher's disease(高雪氏症)<br>Niemann-Pick Disease Type C | 科懋生物科技股份有限公司                    |
| 58 | X000004100 | Lysodren Tab.              | Mitotane 500mg               | 錠劑   | 86.06.17             | 37.15          | 腎上腺皮質癌   | 國立台灣大學醫學院附設醫院/台灣必治妥施貴寶股份有限公司    |
| 59 | X000056100 | Provigil                   | Modafinil 200mg              | 錠劑   | 91.04.01<br>96.10.01 | 167.71<br>0.00 | 突發性昏睡症   | 信東化學工業股份有限公司                    |
| 60 | V000010100 | PROVIGIL TABLETS 200MG     | Modafinil 200mg              | 錠劑   | 96.02.01             | 167            | 改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀。  | 信東化學工業股份有限公司                    |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                               | 成分含量  | 劑型   | 生效日                  | 價格             | 適應症   | 第一家申請醫院及委託藥商名稱                  |
|----|------------|------------------------------------|---|------|----------------------|----------------|---|---------------------------------|
| 61 | X000077100 | Orfadin Cap. 2mg                   | Nitisinone 2mg  | 膠囊劑  | 95.05.01             | 996            | Tyrosinemia type I                                | 吉帝藥品股份有限公司                      |
| 62 | X000015100 | Dilantin 30mg Cap.                 | Phenytoin 30mg  | 膠囊劑  | 87.4.29<br>102.07.01 | 1.82<br>0.00   | 癲癇症(限用於調整劑量)                                      | 國立成功大學醫學院附設醫院/派德股份有限公司          |
| 63 | X000005162 | Phosphate solution                 | 內含 Sodium Phosphate 之口服顆粒劑 20.93 g , 加水泡至 180 cc                        | 口服液劑 | 86.9.11              | 36             | 性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets] | 行政院國軍退除役官兵輔導委員會 台北榮民總醫院         |
| 64 | X000063100 | K-Phos No.2(Beach Pharmaceuticals) | Potassium acid phosphate 305mg<br>Sodium acid phosphate anhydrous 700mg | 錠劑   | 91.11.14             | 6.63           | 性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets] | 罕見疾病基金會/吉帝藥品股份有限公司              |
| 65 | X000080219 | Increlex 10mg/ml 4ml               | recombinant human Insulin-like Growth Factor type 1 10mg/ml             | 注射劑  | 95.09.05<br>98.04.01 | 20,852<br>0.00 | Laron Syndrome                                    | 吉帝藥品股份有限公司/Tercica Inc.         |
| 66 | Y000009219 | Increlex 10mg/ml 5ml               | recombinant human Insulin-like Growth Factor type 1 10mg/ml             | 注射劑  | 97.12.01             | 22,745         | Laron Syndrome                                    | 吉帝藥品股份有限公司/Tercica Inc.         |
|    | X000028156 | Sucraid Oral Solution              | Sacrosidase 8500IU/ml,118ml/bot   | 內服液劑 | 90.04.01             | 17,850         | PKU with congenital sucrase-isomaltase deficiency | 行政院國軍退除役官兵輔導委員會台北榮民總醫院/科懋企業有限公司 |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                               | 成分含量   | 劑型   | 生效日                   | 價格         | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱                  |
|----|------------|------------------------------------|--|------|-----------------------|------------|--|---------------------------------|
| 68 | X000034100 | Sodium Benzoate Cap. 250mg(健康化學製造) | Sodium Benzoate 250mg                                    | 膠囊劑  | 89.08.01<br>91.07.01  | 20<br>0.00 | Non-Ketotic hyperglycinemia  | 行政院國軍退除役官兵輔導委員會台北榮民總醫院/科懋企業有限公司 |
| 69 | W000001100 | Sodium Benzoate Cap. 250mg         | Sodium Benzoate 250mg                                    | 膠囊劑  | 91.05.01              | 30         | 預防或治療先天性非酮性高甘氨酸血症(Non-Ketotic hyperglycinemia)之補助治療  | 科進製藥科技股份有限公司/健康化學製藥股份有限公司製造     |
| 70 | X000002155 | Ucephan Oral Solution 100ml/bot.   | 10% Sod. Benzoate+10% Sod. Phenylacetate                 | 內服液劑 | 86.04.01              | 385        | 尿素循環代謝障礙   | 國立台灣大學醫學院附設醫院/吉發企業股份有限公司        |
| 71 | X000096248 | Ammonul Injection 50mL             | sodium phenylacetate 100mg/mL + sodium benzoate 100mg/mL | 注射劑  | 99.02.01              | 101,159    | 限用於先天性尿素循環代謝障礙之急性血氨症及伴隨腦部病變  | 吉發企業股份有限公司                      |
| 72 | X000009100 | Buphenyl Tab. 500mg                | Sodium Phenylbutyrate 500mg                              | 錠劑   | 87.04.01<br>99.01.01  | 178<br>241 | 缺乏 carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC) 或 Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿素循環障礙 | 國立台灣大學醫學院附設醫院/吉發企業股份有限公司        |
| 73 | X000086100 | Nitoman Tablet 25mg                | tetrabenazine 25mg                                       | 錠劑   | 98.01.01<br>102.11.01 | 970.00     | 亨汀頓氏舞蹈症  | 吉帝公司；後來變成吉泰公司                   |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱   | 成分含量                              | 劑型    | 生效日                               | 價格                      | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱               |
|----|------------|--|-----------------------------------|-------|-----------------------------------|-------------------------|--|------------------------------|
| 74 | X000040100 | Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg Cap.                 | Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg   | 膠囊劑   | 89.12.01<br>92.05.01<br>102.01.01 | 58<br>73<br>0.00        | Tetrahydrobiopterin 缺乏症                        | 國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司       |
| 75 | X000072100 | Tetrahydro-Biopterin (BH4) 50MG                      | Tetrahydro-Biopterin (BH4) 50MG   | 膠囊劑   | 94.02.01<br>102.01.01             | 300<br>0.00             | TETRAHYDROBIOPTERIN 缺乏症                        | 科懋生物科技股份有限公司                 |
| 76 | X000125100 | BH4 (TETRAHYDRO-BIOPTERIN TABLETS) 10MG              | Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg   | 錠劑    | 103.02.01                         | 73                      | Tetrahydrobiopterin 缺乏症                        | 科懋生物科技股份有限公司(製造廠:五洲製藥)       |
| 77 | X000060292 | Zadaxin Inj.   | Thymosin alpha-1 1.6mg            | 注射劑   | 91.08.01                          | 5,000                   | DiGeorge syn.                                  | 吉賀生物科技有限公司                   |
| 78 | X0000262D2 | Thyrogen Inj .                                       | Thyrotrophin alfa 1.1mg           | 注射劑   | 88.12.01<br>94.04.01              | 19,471<br>0.00          | 甲狀腺分化癌治療之輔助診斷製劑                                | 國立台灣大學醫學院附設醫院/吉帝藥品股份有限公司     |
| 79 | X000083121 | Tobi Nebulizer Solution ( tobramycin ) 300mg/5ml/amp | Tobramycin 300mg/5ml/amp          | 口腔吸入劑 | 95.08.22<br>99.01.01              | 尊重市場價格<br>2,151         | 囊狀纖維化症患者因基因缺陷致肺部因綠膿桿菌慢性感染，造成反覆急性發作支氣管擴張症之持續性治療 | 台灣諾華股份有限公司/Chiron Co. , Inc. |
| 80 | X000033100 | Syprine(Trientine HCl 250mg/Cap.)                    |                                   | 膠囊劑   | 89.06.01<br>91.09.25<br>95.01.01  | 31.80<br>37.80<br>42.50 | 威爾森氏病(Wilson Disease)                          | 國立台灣大學醫學院附設醫院/美商默沙東藥廠股份有限公司  |
| 81 | X000078238 | Remodulin Inj. 1.0mg/ml 20ml                         | treprostinil sodium 1.0mg/ml 20ml | 注射劑   | 95.07.01                          | 42,016                  | 原發性肺高血壓  | 科懋生物科技股份有限公司                 |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                                 | 成分含量  | 劑型   | 生效日                   | 價格            | 適應症                   | 第一家申請醫院及委託藥商名稱             |
|----|------------|--------------------------------------|---|------|-----------------------|---------------|-----------------------|----------------------------|
| 82 | B022357100 | Vesanoid Soft Gelatin Capsules 10mg  | Retinoic Acid (=Tretinoin) 10mg                           | 軟膠囊劑 | 88.10.01              | 141           | 急性前髓性白血病。             | 羅氏大藥廠股份有限公司                |
| 83 | X000085100 | Trientine dihydrochloride 300mg/Cap. | Trientine dihydrochloride 300mg/Cap.                      | 膠囊劑  | 96.09.01<br>104.01.01 | 148<br>234    | 威爾森氏病(Wilson Disease) | 台北醫學大學附設醫院/科懋生物科技股份有限公司    |
| 84 | X000049100 | Zinc Acetate 25mg/cap.               | Zinc Acetate 25mg   | 膠囊劑  | 90.12.18<br>95.04.01  | 50.75<br>0.00 | 威爾森氏病(Wilson Disease) | 國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司     |
| 85 | X000050100 | Zinc Acetate 50mg/cap.               | Zinc Acetate 50mg   | 膠囊劑  | 90.12.18<br>95.06.01  | 92.09<br>0.00 | 威爾森氏病(Wilson Disease) | 國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司     |
| 86 | W000007100 | Zinca Capsules 50mg                  | Zinc Acetate 50mg   | 膠囊劑  | 94.05.01              | 54            | 威爾森氏病(Wilson Disease) | 科進製藥科技股份有限公司               |
| 87 | W000008100 | WILIZIN CAPSULES 25MG                | ZINC ACETATE DIHYDRATE 84MG (equal to contain Zinc 25mg)  | 膠囊劑  | 94.07.01              | 30            | 治療威爾森症。               | 吉帝藥品股份有限公司〔健亞生物科技股份有限公司製造〕 |
| 88 | W000009100 | WILIZIN CAPSULES 50MG                | ZINC ACETATE DIHYDRATE 168MG (equal to contain Zinc 50mg) | 膠囊劑  | 94.07.01              | 54            | 治療威爾森症。               | 吉帝藥品股份有限公司〔健亞生物科技股份有限公司製造〕 |
| 89 | W000010100 | Zinca Capsules 25mg                  | Zinc Acetate 25mg   | 膠囊劑  | 95.05.01              | 30            | 威爾森氏病(Wilson Disease) | 科進製藥科技股份有限公司               |



| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱   | 成分含量   | 劑型  | 生效日                    | 價格             | 適應症   | 第一家申請醫院及委託藥商名稱 |
|----|------------|--|--|-----|------------------------|----------------|---|----------------|
| 90 | X000097238 | ILOMEDIN-20  | Iloprost 20mcg/mL/amp  | 注射劑 | 99.11.01               | 1,105          | 原發性肺高血壓   | 台灣拜耳股份有限公司     |
| 91 | W000006100 | THADO CAPSULES 50MG  | Thalidomide 50MG   | 膠囊劑 | 99.11.01               | 271            | 麻瘋性結節紅斑 (ERYTHEMA NODOSUM LEPROSUM, EML)THADO 可用於中度至重度 ENL 出現皮膚徵兆之急性期治療。亦可持續用於預防及抑制 ENL 皮膚徵兆復發。不可單獨用於治療發生中度至重度神經炎之 ENL。 | 臺灣東洋藥品工業股份有限公司 |
| 92 | X000099235 | TYSABRI SOLUTION FOR INFUSION 300MG/15ML/VIAL(NATALIZUMAB) | natalizumab 300mg/vial   | 注射劑 | 100.05.01<br>103.04.01 | 75,000<br>0.00 | 多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)   | 華宇藥品股份有限公司     |
| 93 | X000095100 | KUVAN TABLETS  | Sapropterin 【(6R)-L-erythro-tetrahydrobiopterin】 dihydrochloride 100mg | 錠劑  | 100.06.01              | 924            | Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency.Tetrahydrobio                    | 臺灣默克股份有限公司     |

| 品項 | 健保代碼       | 藥品名稱                              | 成分含量                      | 劑型  | 生效日                    | 價格             | 適應症                                     | 第一家申請醫院及委託藥商名稱 |
|----|------------|-----------------------------------|---------------------------|-----|------------------------|----------------|---|----------------|
|    |            |                                   |                           |     |                        |                | pterin-responsive phenylketonuria (PKU) |                |
| 94 | X000102271 | CEREZYME 400 UNITS (IMIGLUCERASE) | Imiglucerase 400unit/VIAL | 注射劑 | 100.10.01<br>103.09.01 | 71,564<br>0.00 | TYPE 1 高雪氏症 (Gaucher's disease)         | 吉帝藥品股份有限公司     |
| 95 | X000103100 | Lysodren Tab.                     | Mitotane 500mg            | 錠劑  | 101.03.01              | 266            | 腎上腺皮質癌                                  | 吉帝藥品股份有限公司     |
| 96 | X000106243 | SOLIRIS INJECTION                 | Eculizumab 10mg/mL, 30mL  | 注射劑 | 101.04.01              | 181,380        | 陣發性夜間血紅素尿症<br>患者有溶血性貧血且需<br>輸血或有栓塞的併發症  | 吉泰藥品股份有限公司     |

| 品項  | 健保代碼       | 藥品名稱                                | 成分含量             | 劑型  | 生效日                                 | 價格                  | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱       |
|-----|------------|-------------------------------------|------------------|-----|-------------------------------------|---------------------|--|----------------------|
| 97  | X000108100 | Gilenya hard Cap. 0.5mg             | fingolimod 0.5mg | 膠囊劑 | 101.09.01<br>103.02.01<br>103.11.01 | 2,449<br>2,359<br>0 | 復發型多發性硬化症(過去一年有一次復發或過去兩年有兩次復發者)  | 台灣諾華股份有限公司/N.P.S. AG |
| 98  | V000024100 | Volibris Film-Coated Tablets 5mg    | Ambrisentan 5mg  | 膜衣錠 | 102.01.01                           | 3,784               | 原發性肺動脈高壓   | 荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司 |
| 99  | V000023100 | Volibris Film-Coated Tablets 10mg   | Ambrisentan 10mg | 膜衣錠 | 102.01.01                           | 3,784               | 原發性肺動脈高壓   | 荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司 |
| 100 | V000012100 | Tracleer 62.5mg Film-Coated Tablets | Bosentan 62.5mg  | 膜衣錠 | 102.01.01                           | 1,892               | 原發性肺動脈高壓   | 愛可泰隆醫藥技術有限公司         |
| 101 | V000013100 | Tracleer 125mg Film-Coated Tablets  | Bosentan 125mg   | 膜衣錠 | 102.01.01                           | 1,892               | 原發性肺動脈高壓   | 愛可泰隆醫藥技術有限公司         |
| 102 | V000020100 | AFINITOR 5MG TABLETS                | everolimus 5mg   | 錠劑  | 102.01.01                           | 2,175               | 治療患有結節性硬化症(TS: tuberous sclerosis) 相關腦室管膜下巨細胞星狀細胞瘤(SEGA: subependymal giant cell astrocytoma)且須介入治療但不適合接受治療性外科切除手術的患者。 | 台灣諾華股份有限公司           |

| 品項  | 健保代碼       | 藥品名稱   | 成分含量                        | 劑型  | 生效日       | 價格      | 適應症   | 第一家申請醫院及委託藥商名稱 |
|-----|------------|--|-----------------------------|-----|-----------|---------|---|----------------|
| 103 | V000021100 | AFINITOR 2.5MG TABLETS   | everolimus 2.5mg            | 錠劑  | 102.01.01 | 1,208   | 治療患有結節性硬化症 (TS: tuberous sclerosis) 相關腦室管膜下巨細胞星狀細胞瘤(SEGA: subependymal giant cell astrocytoma)且須介入治療但不適合接受治療性外科切除手術的患者。 | 台灣諾華股份有限公司     |
| 104 | V000017277 | Flolan Injection 0.5mg   | Epoprostenol 0.5mg/vial     | 注射劑 | 102.01.01 | 650     | 原發性肺高血壓   | 台灣葛蘭素威康股份有限公司  |
| 105 | Y000011216 | ELAPRASE (IDURSULFASE) INJECTION   | Idursulfase 2mg/ml 6mg/vial | 注射劑 | 102.08.01 | 92,601  | 治療韓特氏症(黏多醣症第二型，MPS II)  | 賽諾菲股份有限公司      |
| 106 | X000121238 | GLATIRAMER ACETATE(COPAXONE) 20MG SOLUTION FOR INJECTION, PRE-FILLED SYRINGE | GLATIRAMER ACETATE 20MG     | 注射劑 | 102.07.01 | 1,063   | 復發型多發性硬化症   | 禾利行股份有限公司      |
| 107 | X000120238 | REMODULIN INJ. 5.0MG/ML 20ML   | TREPROSTINIL SODIUM 5MG/ML  | 注射劑 | 102.08.01 | 189,072 | 原發性肺高血壓   | 科懋生物科技股份有限公司   |
| 108 | Y000008221 | ALDURAZYME CONCENTRATED SOLUTION   | LARONIDASE 0.58MG/ML        | 注射劑 | 102.08.01 | 31,539  | 黏多醣儲積症第一型   | 賽諾菲股份有限公司      |

| 品項  | 健保代碼       | 藥品名稱   | 成分含量                   | 劑型  | 生效日       | 價格     | 適應症  | 第一家申請醫院及委託藥商名稱 |
|-----|------------|--|------------------------|-----|-----------|--------|--|----------------|
| 109 | X000123100 | CARBAGLU TABLETS 200MG                                     | carglumic acid 200MG   | 錠劑  | 102.09.01 | 2,752  | (1)因 N-acetylglutamate synthase deficiency 缺失而引起的高血氨症；<br>(2)isovaleric acidaemia 造成之高血氨症；<br>(3)methylmalonic acidaemia 造成之高血氨症及(4)propionic acidaemia 造成之高血氨症。 | 科懋生物科技股份有限公司   |
| 110 | V000027100 | XENAZINE 12.5MG  | Tetrabenazine 12.5MG   | 錠劑  | 102.10.01 | 53     | 治療亨汀頓舞蹈症之舞蹈症狀。   | 吉泰藥品股份有限公司     |
| 111 | V000026100 | XENAZINE 25MG  | Tetrabenazine 25MG     | 錠劑  | 102.10.01 | 97     | 治療亨汀頓舞蹈症之舞蹈症狀。   | 吉泰藥品股份有限公司     |
| 112 | Y000014235 | TYSABRI SOLUTION FOR INFUSION 300MG/15ML/VIAL(NATALIZUMAB) | natalizumab 300mg/vial | 注射劑 | 102.12.01 | 75,000 | 多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)  | 華宇藥品股份有限公司     |
| 113 | X000132100 | Opsumit Film Coated Tablets 10mg                           | macitentan 10mg        | 膜衣錠 | 103.07.01 | 3,784  | 適用於世界衛生組織 (WHO)功能分類第 II 至第 IV 級的原發性肺動脈高血壓患者  | 愛可泰隆醫藥技術有限公司   |

| 品項  | 健保代碼       | 藥品名稱                        | 成分含量                     | 劑型    | 生效日       | 價格     | 適應症                            | 第一家申請醫院及委託藥商名稱 |
|-----|------------|-----------------------------|--------------------------|-------|-----------|--------|--------------------------------|----------------|
| 114 | Y000015271 | CEREZYME 400U               | IMIGLUCERASE 400U (UNIT) | 凍晶注射劑 | 103.08.01 | 66,684 | 第一型高雪氏症                        | 賽諾菲股份有限公司      |
| 115 | V000025100 | GILENYA HARD CAPSULES 0.5MG | fingolimod 0.5MG         | 膠囊劑   | 103.10.01 | 2,359  | 復發型多發性硬化症 (前一年有一次復發或前兩年有兩次復發者) | 台灣諾華股份有限公司     |

資料來源：

衛生福利部中央健康保險署 「罕見疾病防治及藥物法」品項、必要藥品及罕見疾病藥品相關規定

[http://www.nhi.gov.tw/webdata/webdata.aspx?menu=18&menu\\_id=683&webdata\\_id=2936](http://www.nhi.gov.tw/webdata/webdata.aspx?menu=18&menu_id=683&webdata_id=2936)

## 102 年度罕見疾病藥物使用統計數據

| 藥品名稱                                | 劑量/劑型                  | 適應症 (ICD-9)                                   | 醫院通報 |        | 採購量    | 副作用       | 藥商   | 備註   |
|-------------------------------------|------------------------|---|------|--------|--------|-----------|------|------|
|                                     |                        |   | 人數   | 使用量    |        |           |      |      |
| <b>罕見疾病用藥</b>                       |                        |   |      |        |        |           |      |      |
| 5-HTP<br>(L-5-hydroxytryptophan)    | 100mg/cap              | 治療 BH4 缺乏型苯酮尿症(270.1)                         | 52   | 33141  | 35100  | 無         | 中國化學 |      |
| Afinitor<br>(Everolimus)            | 2.5mg/tab              | 結節性硬化症引發之腦室下巨細胞星狀瘤/tuberous sclerosis (759.5) | 25   | 9862   | 10260  | 無         | 台灣諾華 |      |
| Aldurazyme<br>(Laronidase)          | 2.9mg/5ml/Inj.         | 黏多醣儲積症第 I 型(277.5)                            | 5    | 989    | 573    | 無         | 吉帝   |      |
| Buphenyl<br>(Sodium Phenylbutyrate) | 500mg/tab              | 先天性尿素循環障礙(270.6)                              | 27   | 70939  | 86250  | 無         | 吉發   | 專案進口 |
| Carnitene<br>(Levocarnitine)        | 1gm/Chewable Tablet    | 先天遺傳性代謝異常之續發性<br>Carnitine 缺乏症(272.9)         | 508  | 131756 | 239660 | 無         | 翰亨   |      |
|                                     | 1gm/Inj.               |   | 2    | 17     |        | 無         | 翰亨   |      |
| Cerezyme<br>(Imiglucerase)          | 400 UNITS/vial         | 高雪氏症(272.7)                                   | 26   | 3399   | 2805   | 無         | 吉帝   |      |
| Copaxone<br>(Glatiramer Acetate)    | 20mg/vial              | 多發性硬化症(340.0)                                 | 62   | 8621   | 5959   | 無         | 海喬   |      |
|                                     |                        |   |      |        | 1848   |           | 禾利行  |      |
| Cystadane<br>(Betaine)              | 1gm/scoopful,<br>180gm | 高胱胺酸尿症(270.4)                                 | 8    | 71     | 86     | 無         | 科懋   | 專案進口 |
| Elaprase<br>(Idursulfase)           | 6mg/3ml/vial           | 黏多醣症第 II 型(277.5)                             | 18   | 2868   | 2997   | 輕微皮膚過敏紅疹  | 賽諾菲  |      |
| Fabrazyme<br>(Agalsidase Beta)      | 35mg/vial              | 法布瑞氏症(272.7)                                  | 17   | 604    | 607    | 無         | 吉帝   |      |
|                                     |                        |   | 3    | 179    | 143    | 無         | 賽諾菲  |      |
| Flolan<br>(Epoprostenol)            | 0.5mg/vial             | 原發性肺高血壓(416.0)                                | 10   | 8182   | 9534   | 無         |      |      |
| Gilenya<br>(Fingolimod)             | 0.5mg/cap              | 復發型多發性硬化症(340.0)                              | 136  | 30648  | 34748  | 心博過緩、頭暈不適 | 台灣諾華 | 專案進口 |

| 藥品名稱  | 劑量/劑型             | 適應症 (ICD-9)                                    | 醫院通報 |         | 採購量    | 副作用 | 藥商    | 備註   |
|---|-------------------|--|------|---------|--------|-----|-------|------|
|   |                   |  | 人數   | 使用量     |        |     |       |      |
| Imukin<br>(Interferon $\gamma$ -1b)                                 | 100mcg/0.5mL/vial | 慢性肉芽腫病 (Chronic Granulomatous Disease) (288.1) | 8    | 502     | 558    | 無   | 臺灣百靈佳 | 專案進口 |
| Kelfer<br>(Deferiprone)   | 500mg/cap         | 重型海洋性貧血(282.4)                                 | 182  | 363147  | 221800 | 無   | 康寧    |      |
| K-PHOS NO.2<br>(Potassium Acid Phosphate and Sodium Acid Phosphate) | 305mg/700mg/tab   | 性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症(275.3)                           | 35   | 42507   | 41700  | 無   | 吉帝    | 專案進口 |
| KUVAN<br>(Sapropterin Dihydrochloride)                              | 100mg/tab         | BH4 缺乏性苯酮尿症(270.1)                             | 98   | 50399   | 119072 | 無   | 台灣默克  | 專案進口 |
| L-Arginine HCl<br>(L-Arginine Hydrochloride)                        | 30ml/vial         | 高血氮症-尿素循環代謝異常(270.6)                           | 4    | 31      | 90     | 無   | 台灣諾華  | 專案進口 |
| Myozyme<br>(Alglucosidase Alfa)                                     | 50mg/vial         | 龐貝氏症(271.0)                                    | 62   | 14096   | 13815  | 無   | 賽諾菲   | 專案進口 |
| Naglazyme<br>(Galsulfase)   | 5mg/vial          | 黏多醣症第VI型(277.5)                                | 9    | 2603    | 2714   | 無   | 吉帝    | 專案進口 |
| Neurontin<br>(Gabapentin)   | 600mg/cap         | 脊髓側索硬化症(335.2)                                 | 1    | 8       | 2344   | 無   | 輝瑞    |      |
| Nitoman/Xenazine<br>(Tetrabenazine)*註 1                             | 25mg/tab          | 亨丁頓氏舞蹈症(333.4)                                 | 75   | 60721.5 | 64466  | 無   | 吉泰    |      |
| Normosang<br>(Hemin)  | 10ml/amp          | 紫質症(277.1)                                     | 38   | 1041    | 1056   | 無   | 科懋    |      |
| Phosphate solution  | 4.5g for 180ml    | 性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症(275.3)                           | 2    | 189     | -      | 無   | 北榮    | 專案進口 |
| Proglycem<br>(Diazoxide Oral susp)*註 2                              | 50mg/ml, 30ml/bot | 永久性血胰島素過高性嬰兒低血糖症<br>(251.1)                    | 26   | 495     | -      | 無   | 艾維斯   | 專案進口 |
| Pure Sodium Benzoate<br>(Sodium Benzoate)                           | 250mg/cap         | 先天性非銅性高甘胺酸血症(270.7)                            | 31   | 53884   | 63412  | 無   | 科進    |      |



| 藥品名稱   | 劑量/劑型                                  | 適應症 (ICD-9)                            | 醫院通報 |          | 採購量    | 副作用  | 藥商   | 備註                 |
|--|--|--|------|----------|--------|--|------|--------------------|
|  |  |  | 人數   | 使用量      |        |  |      |                    |
| Rebif<br>(Interferon-Beta-1a)                          | 44mcg(12MIU)/<br>Inj.                  | 多發性硬化症(340.0)                          | 409  | 40426    | 40948  | 類感冒症狀、血球低下<br>症、kin rash、ALT/AST<br>稍微上升減劑量後改善、<br>discomfort after inj<br>sometimes | 台灣默克 |                    |
| Remodulin<br>(Treprostinil)                            | 1mg/ml, 20ml/vial                      | 原發性肺動脈高血壓(416.0)                       | 26   | 1056     | 1074   | 注射部位疼痛、噁心、Site<br>pain; diarrhea; rhinorrhea   | 科懋   | 專案進口               |
|  | 5mg/ml, 20ml/vial                      | 原發性肺動脈高血壓(416.0)                       | 4    | 11       | 28     | 無  | 科懋   | 專案進口               |
| Replagal<br>(Agalsidase Alfa)                          | 3.5mg/vial                             | 法布瑞氏症(272.7)                           | 93   | 9040     | 7684   | 皮膚癢疹   | 科懋   |                    |
| Revatio<br>(Sildenafil Citrate)                        | 20mg/tab                               | 原發性肺動脈高血壓(416.0)                       | 449  | 217821.5 | 340470 | 輕微下肢水腫、定期心臟<br>科 heart echo 追蹤   | 輝瑞   |                    |
| Soliris<br>(Eculizumab)                                | 300mg/vial                             | 陣發性夜間血紅素尿症(283.2)                      | 17   | 718      | 781    | Headache Gr 1  | 吉泰   | 專案進口               |
| Stimol<br>(Citrulline)                                 | 1g/10ml                                | 尿素循環代謝異常(270.6)                        | 8    | 5333     | 5400   | 無  | 科懋   |                    |
| Sucraid<br>(Sacrosidase)                               | 8500 IU/ml<br>118 ml/bot               | 典型苯酮尿症合併蔗糖酶同麥芽糖酶<br>缺乏症(271.3 + 270.1) | 1    | 8        | 8      | 無  | 科懋   | 專案進口               |
| Syprine<br>(Trientine HCl)                             | 300mg/cap                              | 威爾森氏症(275.1)                           | 3    | 2156     | -      | 無  | 默沙東  | 專案進口<br>銷售權已轉<br>移 |
| Tobi<br>(Tobramycin)                                   | 300 mg/5 ml<br>solution for inhalation | 囊狀纖維化症(277.0)                          | 4    | 1288     | 1232   | 無  | 台灣諾華 | 專案進口               |
| Tracleer<br>(Bosentan)                                 | 62.5mg/tab                             | 原發性肺動脈高血壓(416.0)                       | 26   | 3981.5   | 4200   | 無  | 愛可泰隆 |                    |
|  | 125mg/tab                              | 原發性肺動脈高血壓(416.0)                       | 179  | 100157   | 105300 | 輕微下肢水腫、肝功能異<br>常已停藥,肝功能回復正<br>常值、使用後症狀改善,<br>無明顯副作用                                  | 愛可泰隆 |                    |
| Trientine Dihydrochloride<br>(Trientine Hydrochloride) | 300mg/cap                              | 威爾森氏症(275.1)                           | 177  | 141817   | 136600 | 輕度腸胃不適   | 科懋   | 專案進口               |

| 藥品名稱  | 劑量/劑型               | 適應症 (ICD-9)       | 醫院通報 |        | 採購量     | 副作用                    | 藥商    | 備註   |
|---|---------------------|-------------------|------|--------|---------|------------------------|-------|------|
|   |                     |                   | 人數   | 使用量    |         |                        |       |      |
| Tysabri<br>(Natalizumab)  | 300mg/15ml/<br>vial | 多發性硬化症(340.0)     | 8    | 90     | 84      | 無                      | 華宇    |      |
| Ventavis<br>(Iloprost)  | 20mcg/ml/amp        | 原發性肺動脈高血壓(416.0)  | 90   | 110808 | 113490  | 無                      | 台灣拜耳  |      |
| Volibris<br>(Ambrisentan)   | 5mg/tab             | 原發性肺動脈高血壓(416.0)  | 15   | 2781   | 3060    | 無                      | 葛蘭素史克 |      |
|   | 10mg/tab            | 原發性肺動脈高血壓(416.0)  | 5    | 831    | 1410    | 無                      | 葛蘭素史克 |      |
| Wilizin<br>(Zinc Acetate)   | 25mg/cap            | 威爾森氏症(275.1)      | 52   | 62144  | 64200   | 皮膚過敏、胃痛、胃刺激            | 吉帝    |      |
|   | 50mg/cap            | 威爾森氏症(275.1)      | 244  | 85340  | 82000   | 無                      | 吉帝    |      |
| Zavesca<br>(Miglustat)  | 100mg/cap           | C 型尼曼匹克氏症(272.7)  | 9    | 11038  | 12600   | 無                      | 愛可泰隆  | 專案進口 |
| Zinca<br>(Zinc Acetate)   | 25mg/cap            | 威爾森氏症(275.1)      | 27   | 21499  | 21500   | 無                      | 科進    |      |
|   | 50mg/cap            | 威爾森氏症(275.1)      | 177  | 104484 | 99500   | 無                      | 科進    |      |
| <b>符合罕病法第 22 條「困難取得」定義</b>  |                     |                   |      |        |         |                        |       |      |
| Agrylin<br>(Anagrelide)   | 0.5mg/cap           | 原發性血小板過多症(238.7)  | 1237 | 817830 | 1008440 | 頭痛、心悸、腹瀉、虛弱、<br>水腫、憂鬱症 | 吉泰    |      |
| Antivenin of D. russellii<br>(Lyophilized)<br>(Antivenin of Vipera russelli<br>【Daboia russelli】) | 10ml/vial           | 治療鎖鏈蛇咬傷           | 3    | 14     | 17      | 無                      | 疾管署   |      |
| Asadin<br>(Arsenic Trioxide)  | 10ml/vial           | 急性前骨髓細胞白血病(205.0) | 30   | 1152   | 1370    | 無                      | 台灣東洋  |      |
| Dantrolene<br>(Dantrolene)  | 20mg/vial           | 惡性高熱(995.86)      | 9    | 103    | 372     | 無                      | 瑞帝    | 專案進口 |
| Dimaval<br>(DMPS)   | 100mg/cap           | 重金屬中毒             | 19   | 535    | 920     | 無                      | 科懋    |      |
|   | 250mg/5ml inj       |                   | 1    | 16     | -80     | 無                      | 科懋    |      |
| Dimersu<br>(DMSA)   | 200mg/cap           | 鉛、砷、汞中毒之解毒        | 28   | 2194   | 520     | 無                      | 科懋    |      |

| 藥品名稱                                  | 劑量/劑型          | 適應症 (ICD-9)               | 醫院通報    |          | 採購量       | 副作用                              | 藥商           | 備註   |
|---------------------------------------|----------------|---------------------------|---------|----------|-----------|----------------------------------|--------------|------|
|                                       |                |                           | 人數      | 使用量      |           |                                  |              |      |
| Lysodren<br>(Mitotane)                | 500mg/tab      | 腎上腺皮質癌(194)               | 20      | 22415    | 25200     | 皮疹<br>grade 1 fatigue & diarrhea | 吉帝           | 專案進口 |
| Methylene Blue<br>(Methylene Blue)    | 10ml/vial      | 變性血紅素血症(289.7)            | 8       | 8        | -         | 無                                | 科懋           |      |
| Provigil<br>(Modafinil)               | 200mg/tab      | 改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀<br>(347) | 288     | 50925    | 69300     | 無                                | 信東           |      |
| Thado<br>(Thalidomide)                | 50mg/tab       | 結節狀紅斑(695.2)              | 2       | 160      | 4980      | 無                                | 東洋           |      |
| Thyrogen<br>(Thyrotropin Alfa) *註 3   | 1.1mg/vial     | 甲狀腺分化癌治療之輔助診斷製劑<br>(193)  | 1163    | 2137     | 1829      | 無                                | 賽諾菲<br>吉帝    |      |
| Vesanoid<br>(Tretinoin)               | 10mg/cap       | 急性前骨髓細胞白血病(205.0)         | 146     | 66541    | 88900     | 肝功能 GOT,GPT Grade I              | 羅氏           |      |
| <b>CDC 有防疫需求，且符合罕病法第 22 條「困難取得」定義</b> |                |                           |         |          |           |                                  |              |      |
| Albenza<br>(Albendazole)              | 400mg/tab      | 鈎蟲感染之表皮幼蟲移行症              | 4       | 8        | 8         | 無                                | 疾管署          |      |
| Apo-mefloquine<br>(Mefloquine)        | 250mg/tab      | 旅遊醫學預防瘧疾用藥                | 1126    | 7818.5   | 14400     | 無                                | 上群國際         |      |
| Humatin<br>(Paromomycin Sulfate)      | 250mg/tab      | 阿米巴性痢疾                    | 11      | 540      | 768       | 無                                | 疾管署          |      |
| Malarone<br>(Atovaquone-Proguanil)    | 250/100 mg/tab | 旅遊醫學預防瘧疾用藥                | 89      | 1612     | 1632      | 無                                | 疾管署          |      |
| Stromectol<br>(Ivermectin)            | 3mg/tab        | 糞小桿線蟲感染、血絲蟲感染             | 7<br>12 | 58<br>64 | 63<br>160 | 無<br>無                           | 疾管署<br>美商默沙東 |      |
| Yodoxin<br>(Iodoquinol)               |                | 阿米巴性痢疾                    | 13      | 780      | 882       | 無                                | 疾管署          |      |

\*註 1：Nitoman (Tetrabenazine) 於 102 年 02 月 05 日取得許可證，並變更英文商品名為 Xenazine。

\*註 2：Proglycem (Diazoxide) 原為香港商艾維斯代理進口，自 103 年 4 月起改由禾利行代理。無法與香港商艾維斯取得聯繫，故無法取得 102 年度銷售記錄。

\*註 3：Thyrogen 原為吉帝藥品股份有限公司代理，因 Genzyme 與賽諾菲集團合併，自 102 年 1 月 1 日起由賽諾菲自行經營供貨。

附表七、98-102 年度罕見疾病藥物使用數據成長率

| 藥品名稱                                | 適應症  | 劑量/劑型           | 年份  | 醫院通報 |         |         |
|-------------------------------------|--|-----------------|-----|------|---------|---------|
|                                     |  |                 |     | 人數   | 使用量     | 成長率     |
| 5-HTP<br>(L-5-hydroxytryptophan)    | BH4 缺乏型苯酮尿症<br>(270.1)                     | 100mg/Cap       | 98  | 45   | 22,088  | -       |
|                                     |  |                 | 99  | 39   | 18,898  | -14.44% |
|                                     |  |                 | 100 | 48   | 26,561  | 40.55%  |
|                                     |  |                 | 101 | 53   | 32,104  | 20.87%  |
|                                     |  |                 | 102 | 52   | 33,141  | 3.23%   |
| Afinitor<br>(Everolimus)            | 結節性硬化症引發之腦室<br>下巨細胞星狀瘤(759.5)              | 2.5mg/tab       | 102 | 28   | 9,862   | -       |
| Aldurazyme<br>(Laronidase)          | 黏多醣儲積症第一型<br>(277.5)                       | 2.9mg/5ml/ Vial | 98  | 4    | 859     | -       |
|                                     |  |                 | 99  | 3    | 954     | 11.06%  |
|                                     |  |                 | 100 | 4    | 1,154   | 20.96%  |
|                                     |  |                 | 101 | 2    | 728     | -36.92% |
|                                     |  |                 | 102 | 5    | 989     | 35.85%  |
| BH4<br>(Tetrahydrobiopterin)        | 苯酮尿症 (270.1)                               | 10mg/Tab        | 98  | 73   | 182,494 | -       |
|                                     |  |                 | 99  | 71   | 169,894 | -6.90%  |
|                                     |  |                 | 100 | 91   | 265,300 | 56.16%  |
|                                     |  |                 | 101 | 91   | 162,937 | -38.58% |
|                                     |  |                 | 102 | -    | -       | -       |
|                                     |  | 50mg/Tab        | 98  | 6    | 5,936   | -       |
|                                     |  |                 | 99  | 22   | 15,752  | 165.36% |
|                                     |  |                 | 100 | 22   | 8,118   | -48.46% |
|                                     |  |                 | 101 | -    | -       | -       |
|                                     |  |                 | 102 | -    | -       | -       |
| Buphenyl<br>(Sodium Phenylbutyrate) | 先天性尿素循環障礙<br>(270.6)                       | 500 mg/Tab      | 98  | 16   | 36,162  | -       |
|                                     |  |                 | 99  | 37   | 45,172  | 24.92%  |
|                                     |  |                 | 100 | 23   | 55,957  | 23.88%  |
|                                     |  |                 | 101 | 29   | 67,588  | 20.79%  |
|                                     |  |                 | 102 | 27   | 70,939  | 4.96%   |
| Carnitene<br>(Levocarnitine)        | 先天遺傳性代謝異常之續<br>發性 Carnitine 缺乏症<br>(272.9) | 1 gm/Tab        | 98  | 294  | 59,352  | -       |
|                                     |  |                 | 99  | 374  | 60,354  | 1.69%   |
|                                     |  |                 | 100 | 315  | 89,220  | 47.83%  |
|                                     |  |                 | 101 | 561  | 143,870 | 61.25%  |
|                                     |  |                 | 102 | 508  | 131,756 | -8.42%  |
|                                     |  | 1gm/5ml/Inj.    | 98  | 0    | 0       | -       |
|                                     |  |                 | 99  | 0    | 0       | -       |
|                                     |  |                 | 100 | 13   | 119     | -       |
|                                     |  |                 | 101 | 4    | 24      | -79.83% |
|                                     |  |                 | 102 | 2    | 17      | -29.17% |

| 藥品名稱                             | 適應症                  | 劑量/劑型                | 年份  | 醫院通報 |        |          |
|----------------------------------|----------------------|----------------------|-----|------|--------|----------|
|                                  |                      |                      |     | 人數   | 使用量    | 成長率      |
| Cerezyme (Imiglucerase)          | 高雪氏症 (272.7)         | 200U/Vial            | 98  | 21   | 3,985  | -        |
|                                  |                      |                      | 99  | 19   | 4,295  | 7.78%    |
|                                  |                      |                      | 100 | 22   | 788    | -81.65%  |
|                                  |                      |                      | 101 | 0    | 0      | -        |
|                                  |                      |                      | 102 | 0    | 0      |          |
|                                  |                      | 400U/Vial            | 98  | 9    | 189    | -        |
|                                  |                      |                      | 99  | 14   | 2,754  | 1357.14% |
|                                  |                      |                      | 100 | 16   | 1,951  | -29.16%  |
|                                  |                      |                      | 101 | 22   | 3,332  | 70.78%   |
|                                  |                      |                      | 102 | 26   | 3,399  | 2.01%    |
| Copaxone<br>(Glatiramer Acetate) | 多發性硬化症 (340.0)       | 20 mg/Vial           | 98  | 71   | 18,984 | -        |
|                                  |                      |                      | 99  | 75   | 19,571 | 3.09%    |
|                                  |                      |                      | 100 | 77   | 18,330 | -6.34%   |
|                                  |                      |                      | 101 | 88   | 18,886 | 3.03%    |
|                                  |                      |                      | 102 | 62   | 8,621  | -54.35%  |
| Cystadane<br>(Betaine)           | 高胱胺酸尿症 (270.4)       | 180 mg/btl/溶液<br>用粉劑 | 98  | 7    | 41     | -        |
|                                  |                      |                      | 99  | 7    | 58     | 41.46%   |
|                                  |                      |                      | 100 | 10   | 67     | 15.52%   |
|                                  |                      |                      | 101 | 9    | 37     | -44.78%  |
|                                  |                      |                      | 102 | 8    | 71     | 91.89%   |
| Elaprase (Idursulfase)           | 黏多醣儲積症第二型<br>(277.5) | 6mg/3ml/Vial         | 98  | 13   | 1,542  | -        |
|                                  |                      |                      | 99  | 6    | 988    | -35.93%  |
|                                  |                      |                      | 100 | 17   | 1,835  | 85.73%   |
|                                  |                      |                      | 101 | 16   | 2,774  | 51.17%   |
|                                  |                      |                      | 102 | 18   | 2,868  | 3.39%    |
| Fabrazyme (Agalsidase beta)      | 法布瑞氏症 (272.7)        | 35mg/Vial            | 98  | 29   | 933    | -        |
|                                  |                      |                      | 99  | 28   | 616    | -33.98%  |
|                                  |                      |                      | 100 | 10   | 341    | -44.64%  |
|                                  |                      |                      | 101 | 17   | 522    | 53.08%   |
|                                  |                      |                      | 102 | 20   | 783    | 50.00%   |
| Flolan (Epoprostenol)            | 原發性肺高血壓 (416.0)      | 500mcg /Vial         | 98  | 6    | 4,763  | -        |
|                                  |                      |                      | 99  | 8    | 6,539  | 37.29%   |
|                                  |                      |                      | 100 | 11   | 7,450  | 13.93%   |
|                                  |                      |                      | 101 | 8    | 6,554  | -12.03%  |
|                                  |                      |                      | 102 | 10   | 8,182  | 24.84%   |
| Gabapentin<br>(Neurontin)        | 肌萎縮性側索硬化症<br>(335.2) | 600mg/tab            | 101 | 2    | 38     | -        |
|                                  |                      |                      | 102 | 1    | 84     | 121.05%  |
| Gilenya<br>(Fingolimod)          | 復發型多發性硬化症(340)       | 0.5mg/Cap            | 101 | 43   | 2,946  | -        |
|                                  |                      |                      | 102 | 136  | 30,648 | 940.33%  |

| 藥品名稱   | 適應症                       | 劑量/劑型                   | 年份  | 醫院通報 |          |         |
|--|---------------------------|-------------------------|-----|------|----------|---------|
|  |                           |                         |     | 人數   | 使用量      | 成長率     |
| Imukin<br>(Interferon Gamma-1B)              | 慢性肉芽腫 (288.1)             | 100µg (3<br>MIU)/0.5 ml | 98  | 8    | 337      | -       |
|  |                           |                         | 99  | 5    | 595      | 76.56%  |
|  |                           |                         | 100 | 7    | 332      | -44.20% |
|  |                           |                         | 101 | 8    | 501      | 50.90%  |
|  |                           |                         | 102 | 8    | 502      | 0.20%   |
| Kelfer (Deferiprone)                         | 重型海洋性貧血 (282.4)           | 500 mg/Cap              | 98  | 151  | 260,483  | -       |
|  |                           |                         | 99  | 126  | 270,291  | 3.77%   |
|  |                           |                         | 100 | 153  | 306,468  | 13.38%  |
|  |                           |                         | 101 | 167  | 327,200  | 6.76%   |
|  |                           |                         | 102 | 182  | 363,147  | 10.99%  |
| K-Phos No.2 (phosphates<br>Systemic)         | 性聯遺傳型低磷酸鹽性佝<br>僂症 (275.3) | 250mg/Tab               | 98  | 30   | 36,568   | -       |
|  |                           |                         | 99  | 20   | 31,219   | -14.63% |
|  |                           |                         | 100 | 11   | 34,288   | 9.83%   |
|  |                           |                         | 101 | 42   | 35,693   | 4.10%   |
|  |                           |                         | 102 | 35   | 42,507   | 19.09%  |
| KUVAN<br>(Sapropterin Dihydrochloride)       | BH4 缺乏型苯酮尿症<br>(270.1)    | 100mg/tab               | 101 | 97   | 22,011   | -       |
|  |                           |                         | 102 | 98   | 50,399   | 128.97% |
| L-Arginine HCl<br>(L-Arginine Hydrochloride) | 高血氨症-尿素循環代謝異<br>常(270.6)  | 30ml/vial               | 102 | 4    | 31       | -       |
| Myozyme<br>(Alpha-glucosidase)               | 龐貝氏症 (271.0)              | 50 mg/Vial              | 98  | 28   | 7,150    | -       |
|  |                           |                         | 99  | 34   | 7,865    | 10.00%  |
|  |                           |                         | 100 | 50   | 10,916   | 38.79%  |
|  |                           |                         | 101 | 54   | 12,282   | 12.51%  |
|  |                           |                         | 102 | 62   | 14,096   | 14.77%  |
| Naglazyme (Galsulfase)                       | 治療黏多醣症第 6 型<br>(277.5)    | 1 mg/ml , 5<br>ml/Vial  | 98  | 9    | 1,987    | -       |
|  |                           |                         | 99  | 9    | 2,610    | 31.35%  |
|  |                           |                         | 100 | 11   | 2,351    | -9.92%  |
|  |                           |                         | 101 | 10   | 2,513    | 6.89%   |
|  |                           |                         | 102 | 9    | 2,603    | 3.58%   |
| Nitoman/Xenazine<br>(Tetrabenazine)          | 亨汀頓氏舞蹈症(333.4)            | 25mg/Tab                | 98  | 12   | 4,771    | -       |
|  |                           |                         | 99  | 54   | 42,051   | 781.39% |
|  |                           |                         | 100 | 59   | 40,739   | -3.12%  |
|  |                           |                         | 101 | 64   | 52,494   | 28.85%  |
|  |                           |                         | 102 | 75   | 60,721.5 | 15.67%  |
| Normosang (Hemin)                            | 紫質症 (277.1)               | 250mg/10<br>ml/Amp      | 98  | 31   | 625      | -       |
|  |                           |                         | 99  | 29   | 751      | 20.16%  |
|  |                           |                         | 100 | 29   | 819      | 9.05%   |
|  |                           |                         | 101 | 33   | 855      | 4.40%   |
|  |                           |                         | 102 | 38   | 1,041    | 21.75%  |

| 藥品名稱                                      | 適應症  | 劑量/劑型                     | 年份  | 醫院通報 |           |         |
|---|--|---------------------------|-----|------|-----------|---------|
|   |  |                           |     | 人數   | 使用量       | 成長率     |
| Phosphate solution                        | 性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症(275.3)                           | 4.5g for 180ml            | 102 | 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,<br>30ml/bot     | 98  | 8    | 141       | -       |
|   |  |                           | 99  | 22   | 488       | 246.10% |
|   |  |                           | 100 | 21   | 318       | -34.84% |
|   |  |                           | 101 | 42   | 986       | 210.06% |
|   |  |                           | 102 | 25   | 495       | -49.80% |
| Pure Sodium Benzoate<br>(Sodium Benzoate) | 先天性尿素循環代謝異常<br>(270.7)                         | 250mg/Cap                 | 98  | 15   | 14,062    | -       |
|   |  |                           | 99  | 13   | 23,623    | 67.99%  |
|   |  |                           | 100 | 13   | 22,813    | -3.43%  |
|   |  |                           | 101 | 28   | 29,174    | 27.88%  |
|   |  |                           | 102 | 31   | 53,884    | 84.70%  |
| Rebif<br>(Interferon Beta-1A)             | 多發性硬化症 (340.0)                                 | 44mcg/soultion<br>for inj | 98  | 310  | 36,201    | -       |
|   |  |                           | 99  | 315  | 35,142    | -2.93%  |
|   |  |                           | 100 | 355  | 38,127    | 8.49%   |
|   |  |                           | 101 | 385  | 41,366    | 8.50%   |
|   |  |                           | 102 | 409  | 40,426    | -2.27%  |
| Remodulin<br>(Treprostinil)               | 原發性肺動脈高血壓<br>(416.0)                           | 1mg/ml, 20ml/via          | 101 | 13   | 547       | -       |
|   |  |                           | 102 | 26   | 1,056     | 93.05%  |
|   |  | 5mg/ml, 20ml/via          | 101 | -    | -         | -       |
|   |  |                           | 102 | 4    | 11        | -       |
| Replagal<br>(Agalsidase Alfa)             | 法布瑞氏症 (272.7)                                  | 3.5mg/Vial                | 98  | -    | -         | -       |
|   |  |                           | 99  | 32   | 1,071     | -       |
|   |  |                           | 100 | 61   | 4,435     | 314.10% |
|   |  |                           | 101 | 87   | 6,909     | 55.78%  |
|   |  |                           | 102 | 93   | 9,040     | 30.84%  |
| Revatio (Sildenafil Citrate)              | 原發性肺高血壓 (416.0)                                | 20 mg/Tab                 | 98  | 125  | 33,328    | -       |
|   |  |                           | 99  | 167  | 67,063    | 101.22% |
|   |  |                           | 100 | 209  | 83,852    | 25.03%  |
|   |  |                           | 101 | 287  | 129,846   | 54.85%  |
|   |  |                           | 102 | 449  | 217,821.5 | 67.75%  |
| Soliris<br>(Eculizumab)                   | 陣發性夜間血紅素尿症<br>(283.2)                          | 300mg/30ml/<br>vial       | 101 | 8    | 368       | -       |
|   |  |                           | 102 | 17   | 718       | 95.11%  |
| Stimol (Citrulline Malate)                | 先天性因 Citrulline 缺乏引起<br>尿素代謝異常之高血氮症<br>(270.6) | 1gm/10ml/<br>sachet       | 98  | 4    | 1,667     | -       |
|   |  |                           | 99  | 8    |           | 98.32%  |
|   |  |                           | 100 | 5    | 2,328     | -29.58% |
|   |  |                           | 101 | 4    | 1,134     | -51.29% |
|   |  |                           | 102 | 8    | 5,333     | 370.28% |
| Sucraid<br>(Sacrosidase)                  | 典型苯酮尿症合併<br>蔗糖酶同麥芽糖酶缺乏症<br>(271.3 + 270.1)     | 8500IU/ml,<br>118/ml      | 101 | 1    | 4         | -       |
|   |  |                           | 102 | 1    | 8         | 100.00% |

| 藥品名稱   | 適應症             | 劑量/劑型             | 年份  | 醫院通報 |         |          |
|--|-----------------|-------------------|-----|------|---------|----------|
|  |                 |                   |     | 人數   | 使用量     | 成長率      |
| Thado<br>(Thalidomide)                                 | 結節狀紅斑           | 50mg/cap          | 101 | 3    | 756     | -        |
|  |                 |                   | 102 | 4    | 1,288   | 70.37%   |
| Tobi<br>(Tobramycin)                                   | 囊狀纖維化症 (277.0)  | 300mg/5ml/<br>Amp | 98  | 6    | 621     | -        |
|  |                 |                   | 99  | 3    | 285     | -54.11%  |
|  |                 |                   | 100 | 4    | 675     | 136.84%  |
|  |                 |                   | 101 | 4    | 784     | 16.15%   |
|  |                 |                   | 102 | 4    | 1,288   | 64.29%   |
| Tracleer<br>(Bosentan)                                 | 原發性肺高血壓 (416.0) | 125mg/Tab         | 98  | 153  | 68,274  | -        |
|  |                 |                   | 99  | 110  | 53,964  | -20.96%  |
|  |                 |                   | 100 | 144  | 72,590  | 34.52%   |
|  |                 |                   | 101 | 155  | 66,841  | -7.92%   |
|  |                 |                   | 102 | 179  | 100,157 | 49.84%   |
|  |                 | 62.5mg/Tab        | 98  | 30   | 5,982   | -        |
|  |                 |                   | 99  | 19   | 5,417   | -9.45%   |
|  |                 |                   | 100 | 18   | 3,598   | -33.58%  |
|  |                 |                   | 101 | 26   | 3,530   | -1.89%   |
|  |                 |                   | 102 | 26   | 3,981.5 | 12.79%   |
| Trientine Dihydrochloride<br>(Trientine Hydrochloride) | 威爾森氏症 (275.1)   | 300 mg/Cap        | 98  | 96   | 69,264  | -        |
|  |                 |                   | 99  | 95   | 76,493  | 10.44%   |
|  |                 |                   | 100 | 117  | 87,902  | 14.92%   |
|  |                 |                   | 101 | 163  | 125,499 | 42.77%   |
|  |                 |                   | 102 | 177  | 141,817 | 13.00%   |
| Tysabri<br>(Natalizumab)                               | 多發性硬化症 (340.0)  | 300mg/15ml/Vial   | 98  | 1    | 2       | -        |
|  |                 |                   | 99  | 1    | 3       | 50.00%   |
|  |                 |                   | 100 | 5    | 33      | 1000.00% |
|  |                 |                   | 101 | 7    | 70      | 112.12%  |
|  |                 |                   | 102 | 8    | 90      | 28.57%   |
| Ventavis<br>(Iloprost)                                 | 原發性肺高血壓 (416.0) | 20mcg/ml/Amp      | 98  | 38   | 21,992  | -        |
|  |                 |                   | 99  | 36   | 23,699  | 7.76%    |
|  |                 |                   | 100 | 62   | 52,992  | 123.60%  |
|  |                 |                   | 101 | 70   | 80,432  | 51.78%   |
|  |                 |                   | 102 | 90   | 110,808 | 37.77%   |
| Volibris<br>(Ambrisentan)                              | 原發性肺動脈高壓(416.0) |                   | 101 | 3    | 667     | -        |
|  |                 |                   | 102 | 15   | 2,781   | 316.94%  |
|  |                 | 10mg/tab          | 101 | 3    | 833     | -        |
|  |                 |                   | 102 | 5    | 831     | -0.24%   |



| 藥品名稱  | 適應症                             | 劑量/劑型      | 年份  | 醫院通報  |          |         |
|---|---------------------------------|------------|-----|-------|----------|---------|
|   |                                 |            |     | 人數    | 使用量      | 成長率     |
| Wilizin<br>(Zinc Acetate)   | 威爾森氏症 (275.1)                   | 25mg/Tab   | 98  | 13    | 9,859    | -       |
|   |                                 |            | 99  | 15    | 10,272   | 4.19%   |
|   |                                 |            | 100 | 19    | 13,792   | 34.27%  |
|   |                                 |            | 101 | 54    | 52,249   | 278.84% |
|   |                                 |            | 102 | 52    | 62,144   | 18.94%  |
|   |                                 | 50mg/Tab   | 98  | 163   | 84,081   | -       |
|   |                                 |            | 99  | -     | -        | -       |
|   |                                 |            | 100 | 126   | 72,152   | -       |
|   |                                 |            | 101 | 171   | 83,875   | 16.25%  |
|   |                                 |            | 102 | 244   | 85,340   | 1.75%   |
| Zavesca<br>(Miglustat)  | Niemann-Pick disease<br>(272.7) | 100 mg/Cap | 98  | 7     | 3,829    | -       |
|   |                                 |            | 99  | 9     | 9,263    | 141.92% |
|   |                                 |            | 100 | 9     | 12,095   | 30.57%  |
|   |                                 |            | 101 | 9     | 13,978   | 15.57%  |
|   |                                 |            | 102 | 9     | 11,038   | -21.03% |
| Zinca<br>(Zinc Acetate)   | 威爾森氏症(275.1)                    | 25mg/Cap   | 98  | 11    | 6,370    | -       |
|   |                                 |            | 99  | 14    | 14,096   | 121.29% |
|   |                                 |            | 100 | 31    | 18,283   | 29.70%  |
|   |                                 |            | 101 | 26    | 16,370   | -10.46% |
|   |                                 |            | 102 | 27    | 21,499   | 31.33%  |
|   |                                 | 50mg/Cap   | 98  | 121   | 78,453   | -       |
|   |                                 |            | 99  | 215   | 141,732  | 80.66%  |
|   |                                 |            | 100 | 86    | 56,458   | -60.17% |
|   |                                 |            | 101 | 135   | 84,066.5 | 48.90%  |
|   |                                 |            | 102 | 177   | 104,484  | 24.29%  |
| Agrylin<br>(Anagrelide)   | 原發性血小板過多症<br>(238.7)            | 0.5mg/Cap  | 98  | 1,025 | 628,697  | -       |
|   |                                 |            | 99  | 935   | 635,614  | 1.10%   |
|   |                                 |            | 100 | 1,122 | 738,724  | 16.22%  |
|   |                                 |            | 101 | 1,173 | 762,700  | 3.25%   |
|   |                                 |            | 102 | 1237  | 817,830  | 7.23%   |
| Antivenin of D. russellii<br>(Lyophilized)<br>(Antivenin of Vipera russelli<br>【Daboia russelli】) | 治療鎖鏈蛇咬傷                         | 10ml/vial  | 102 | 3     | 14       | -       |
| Asadin(Arsenic Trioxide)  | 急性前骨髓細胞白血病<br>(205.0)           | 10ml/vial  | 101 | 19    | 421      | -       |
|   |                                 |            | 102 | 30    | 1,152    | 173.63% |

| 藥品名稱                       | 適應症                   | 劑量/劑型                | 年份  | 醫院通報 |        |          |
|----------------------------|-----------------------|----------------------|-----|------|--------|----------|
|                            |                       |                      |     | 人數   | 使用量    | 成長率      |
| Dantrolene<br>(Dantrolene) | 惡性高熱                  | 20mg/Vial            | 98  | 13   | 70     | -        |
|                            |                       |                      | 99  | 1    | 32     | -54.29%  |
|                            |                       |                      | 100 | 6    | 96     | 200.00%  |
|                            |                       |                      | 101 | 8    | 119    | 23.96%   |
|                            |                       |                      | 102 | 9    | 103    | -13.45%  |
| Dimaval(DMPS)              | 重金屬中毒                 | 100 mg/Cap           | 98  | 23   | 430    | -        |
|                            |                       |                      | 99  | 9    | 221    | -48.60%  |
|                            |                       |                      | 100 | 6    | 172    | -22.17%  |
|                            |                       |                      | 101 | 10   | 362    | 110.47%  |
|                            |                       |                      | 102 | 19   | 535    | 47.79%   |
|                            |                       | 50 mg/ml,<br>5ml/Amp | 98  | 1    | 4      | -        |
|                            |                       |                      | 99  | 1    | 18     | 350.00%  |
|                            |                       |                      | 100 | 7    | 277    | 1438.89% |
|                            |                       |                      | 101 | -    | -      | -        |
|                            |                       |                      | 102 | 1    | 16     | -        |
| Dimersu<br>(DMSA)          | 鉛、砷、汞中毒之解毒            | 200 mg/Cap           | 98  | 4    | 332    | -        |
|                            |                       |                      | 99  | 11   | 740    | 122.89%  |
|                            |                       |                      | 100 | 10   | 932    | 25.95%   |
|                            |                       |                      | 101 | 10   | 541    | -41.95%  |
|                            |                       |                      | 102 | 28   | 2,194  | 305.55%  |
| Lysodren<br>(Mitotane)     | 腎上腺皮質癌<br>(194)       | 500 mg/Tab           | 98  | 30   | 30,280 | -        |
|                            |                       |                      | 99  | 31   | 25,202 | -16.77%  |
|                            |                       |                      | 100 | 26   | 21,585 | -14.35%  |
|                            |                       |                      | 101 | 25   | 17,533 | -        |
|                            |                       |                      | 102 | 20   | 22,415 | 27.84%   |
| Provigil<br>(Modafinil)    | 改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀(347) | 200mg/Tab            | 98  | 231  | 32,349 | -        |
|                            |                       |                      | 99  | 180  | 25,939 | -19.82%  |
|                            |                       |                      | 100 | 220  | 37,604 | 44.97%   |
|                            |                       |                      | 101 | 236  | 40,138 | 6.74%    |
|                            |                       |                      | 102 | 288  | 50,925 | 26.87%   |
| Thado<br>(Thalidomide)     | 結節狀紅斑(695.2)          | 50mg/tab             | 101 | 3    | 756    | -        |
|                            |                       |                      | 102 | 2    | 160    | -78.84%  |
| Vesanoid<br>(Tretinoin)    | 急性前骨髓性白血病<br>(205.0)  | 10 mg/Cap            | 98  | 165  | 72,722 | -        |
|                            |                       |                      | 99  | 158  | 82,330 | 13.21%   |
|                            |                       |                      | 100 | 53   | 75,581 | -8.20%   |
|                            |                       |                      | 101 | 152  | 74,761 | -1.08%   |
|                            |                       |                      | 102 | 146  | 66,541 | -11.00%  |