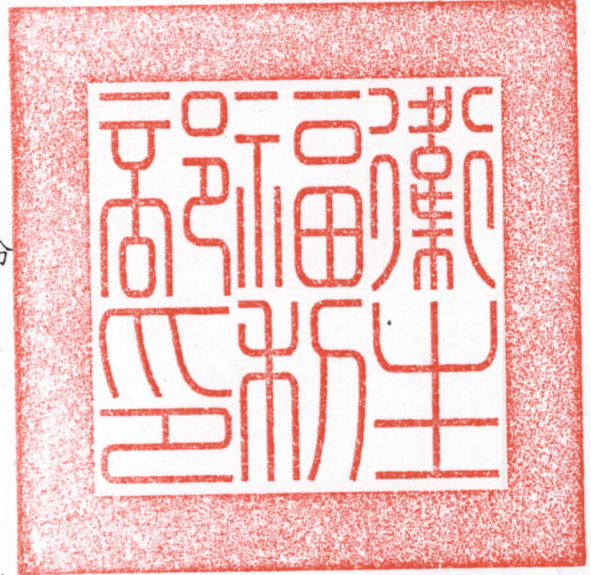


衛生福利部 公告

發文日期：中華民國105年7月22日
發文字號：部授食字第1051406889號
附件：適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項1份



主旨：修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，並自即日生效。
依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第二項及第二十三條。
公告事項：

一、修正「Cholic acid」認定適應症為「Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)單一酵素缺乏造成之先天性膽酸合成障礙。輔助治療『過氧化體代謝異常[peroxisomal disorders (PDs)]』，包括『Zellweger spectrum disorders』病患呈現肝病表現、脂肪瀉或降低脂溶性維生素吸收併發症」。

二、新增認定「Human plasma coagulation factor XIII」(Injection, 250IU/vial)為適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物，適應症為「先天性第十三凝血因子缺乏症」。

的預防性治療以及圍手術期(perioperative)出血管理」。

三、修正「Imiglucerase」(Injection, 400 units/vial) 認定適應症為「改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變（但對於神經學症狀無效）」。

四、新增「Sodium Phenylbutyrate」認定劑型劑量「顆粒劑，483mg/g」，適應症為「缺乏Carbamyl phosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿素循環障礙」。

副本：行政院法規會、本部法規會、衛生福利部食品藥物管理署



部長 林 奏 延

裝



線

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
Cholic acid	Capsule , 50mg 、 250mg	Sterol-27-hydroxylase deficiency 、 2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency 、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency 、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)單一酵素缺 乏造成之先天性膽酸合成障礙。 輔助治療「過氧化體代謝異常 [peroxisomal disorders (PDs)]」, 包 括「Zellweger spectrum disorders」 病患呈現肝病表現、脂肪瀉或降 低脂溶性維生素吸收併發症。
Human plasma coagulation factor XIII	Injection , 250IU/vial	先天性第十三凝血因子缺乏症的 預防性治療以及圍手術期 (perioperative)出血管理。
Imiglucerase	Injection , 200 units/vial	第一型(Type I)高雪氏症
	Injection , 400 units/vial	改善高雪氏症症狀, 包括貧血、 血小板減少症、肝臟或脾臟腫 大、骨病變(但對於神經學症狀 無效)。
Sodium Phenylbutyrate	Powder , 3gm/ teaspoonful ; Tablet , 500mg ; 顆 粒劑 , 483mg/ g	缺乏 Carbamyl phosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或 Argininosuccinic synthetase (AS)之 先天性尿素循環障礙