

# 適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報

第十一期

中華民國 101 年 1 月

衛生署 食品藥物管理局

## 目 錄

	頁 碼
壹、序言	1
貳、罕見疾病介紹	2
一、    猝睡症與最新用藥介紹	7
二、    狄喬治氏症候群	
三、    亨丁頓舞蹈症	11
參、罕見藥物介紹	
一、    Eculizumab	15
二、    Dalfampridine	17
三、    Fingolimod	19
四、    Ambrisentan	22
五、    Natalizumab	25
六、    Sildenafil	27
肆、100 年度行政院衛生署食品藥物管理局公告之罕見疾病相關事項標題	29
附錄	
附表一、行政院衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心	A-1
附表二、衛生署國民健康局評核通過之遺傳性疾病基因檢驗機構名單	A-2
附表三、行政院衛生署公告罕見疾病藥物名單	A-3
附表四、國民健康局公告罕見疾病名單暨 ICD-9-CM 編碼一覽表	A-18
附表五、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	A-26

# 壹、序言

## 貳、罕見疾病介紹

### 猝睡症與最新用藥介紹

署立台中醫院藥劑科  
陳世欽 陳素宜

#### 疾病簡介

猝睡症為一種過度嗜睡的罕見神經疾病，很多人對它並不瞭解，主要的原因出在人體的中樞神經對睡眠和清醒的控制出了問題，清醒的時候腦部和身體常突然出現睡眠與做夢（或稱之為快速動眼期）相關的生理反應，其作用機轉至今仍然不能被徹底了解。猝睡症除了有過度的睡意以外，它還常合併猝倒、睡眠麻痺以及將入睡之幻覺等症狀，夜間睡眠亦常出現無法持續的情況。研究發現：患有猝睡症的病人，腦中下視丘的食慾激素（hypocretin）會呈現低下的情況。國外 Stanford 的猝睡症研究中心發表報告中顯示：患有此疾病與人類白血球抗原（human leukocyte antigen）中的 DQ 及 DR 有關，例如有猝睡症併有猝倒（cataplexy）症狀的病人，血液中幾乎都可發現 HLA DQ B1 0602 因子。此外基因遺傳也可能是一個重要的原因，研究數據顯示病人的一等親內同樣有猝睡症的比率比正常人高。而環境因子也是造成此病的另一個重要原因之一，這正說明為什麼病人多在青少年之後或成人才發病。

#### 診斷

要診斷此一疾病，建議有嗜睡症狀的民眾到睡眠中心接受正式睡眠檢查，診斷猝睡症必須經過一整晚的多項生理睡眠檢查（Polysomnography, PSG）及白天多次睡眠潛伏期測試（Multiple Sleep Latency Test, MSLT），甚至需要抽血檢測（HLA typing），或腦脊髓液（CSF）檢驗，如此才可幫助正確的診斷。

#### 症狀

- 嚴重嗜睡（excessive sleepiness）

嚴重嗜睡是猝睡症的主要症狀，患者容易時常感到疲勞、想睡覺，常常於應該清醒的時候想睡，這種嗜睡現象和前一天晚上有無充份的睡眠並沒有絕對的關係。猝睡症患者即使身在有危險的時候也會打瞌睡，該集中注意力時變得矇矓困惑、昏昏欲睡，甚至常常突然睡著（sleep attack）。雖然猝睡症的病人在白天的時候很容易打瞌睡，但是一次瞌睡的時間多半約十分鐘到二十分鐘就夠了，一般不超過一個小時，然而在兩到三個小時之後，他們又開始想睡覺。猝睡症的病人一開始有睡意的時候可以盡量保持清醒，但是終究忍耐不住而睡著，甚至在危險狀況之下。

- 猝倒（cataplexy）

猝倒通常由強烈的情緒來引發，例如大笑、忿怒、或受到驚嚇，尤其是特別興奮時。猝倒的發作是突然且短暫的喪失肌肉張力，約六至七成猝睡症患者常常有此表現，可

能在嗜睡現象出現幾個月或幾年之後出現。猝倒有的是輕微的，例如垂頭、眼瞼或下巴下墜、口齒不清或輕微感到無力等等；有時是比較嚴重的，例如身體完全無力造成跌倒。一般而言，患者呼吸肌肉不會受到影響，不會有呼吸困難的問題，因此少有生命危險。有時候患者會在猝倒發作之後睡著，而被誤以為是癲癇發作。猝倒的發作是很短暫的，由幾秒鐘到幾分鐘的時間，患者很快就能完全恢復。在猝倒發作的時候，病人是清醒的，所以也知道發生了什麼事。

- 將睡未睡之幻覺 (hypnagogic hallucination)

將睡未睡之幻覺是發生在即將入睡的人身上，有鮮明夢境般的經驗。這些幻覺可以包括奇怪的影像或聲音，甚至觸覺、移動的感覺，常常使病患覺得很害怕。因為患者雖有幾分清醒，但仍無法掌握現實狀況，常被誤認為是精神疾病的幻覺或妄想。

- 睡眠麻痺 (sleep paralysis)

猝睡症的患者較一般人更常出現睡眠麻痺症狀，這是發生在剛入睡時或剛醒來時，意識已清醒但無法控制全身肌肉而無力的現象，俗稱為鬼壓床。患者或多或少對周遭環境仍有知覺，但是無法移動或說話。睡眠麻痺持續的時間很短，一到數分鐘之間便可以恢復。睡眠麻痺也是一種相當可怕的經驗，往往伴隨將睡未睡之幻覺，尤其是頭幾次經歷的時候更讓人驚嚇。

- 無法連續的睡眠 (sleep fragmentation)

猝睡症病人在白天有維持清醒的困難，而在夜間也很難維持穩定的睡眠狀態。患者往往晚上在上床時翻來覆去，無法入眠，即使睡著了也睡不熟，時常醒過來，且可能合併作惡夢或腳部抽動的情形。這些症狀都會影響睡眠的品質，更進一步使得白天嗜睡的問題更加嚴重。

- 其他症狀

猝睡症患者的其他症狀還可能包括有複視、注意力渙散、以及喪失記憶等等。假如兒童有這種障礙，常常無法跟上他們的朋友及學校的功課；成人則無法完成工作上及家庭上正常的義務。有些猝睡症患者也常會有暈眩、頭痛、打鼾、體重增加及性生活問題等抱怨，即使這些症狀並不是因為猝睡症所引起。

猝睡症患者的臨床症狀會隨著年紀增長而逐漸減緩，但猝睡症還無法治癒，它的症狀通常可以加以控制或改善。接受治療之後，症狀的發生會比較不頻繁，患者也可以過比較正常的生活。因為症狀的內容及嚴重度因人而異，因此患者與醫師必須一起合作制定計畫療程。治療計畫有一些重要的部份：行為治療、藥品、飲食、其他睡眠障礙的排除及患者生活環境的管理等等。

## 行為治療

猝睡症的治療通常不僅需要藥物，還要調整生活型態。臨床研究顯示：安排一天當中幾次的小睡，有助於解除白天過度的睡意。但是小睡的次數以及時間長短，應該參考猝睡症的病人本身，以及與病人密切相處的人的意見，了解什麼時候是病人最想睡的時段，什麼時候是病人學業上或工作上最需要專注提神的時候，才能依照個別差異擬定作息時間表。至於小

睡的目的，主要是讓病人學會控制突然來襲的睡意。甚至只是趴在桌上睡一下，或者閉起眼睛，短短幾分鐘的時間，都可能避免突發性的嗜睡，或減少提神藥的使用劑量。除了小睡之外，下列建議可以對一些猝睡症患者的症狀有極大的改善：

- 遵循規律的睡眠/清醒作息表。每天在大約相同的時間，就寢及起床。
- 在危險活動中，例如開車或烹調時，要特別小心；嘗試安排作息計畫，讓你在這些時候，可以保持警覺性。
- 謹慎遵循醫護人員對藥物的指示。有任何藥物改變或問題時，要立即通知醫療人員。

## 藥物

含咖啡因或安非他命的藥物，通常對猝睡症沒有很好的效果。然而目前已有有效的處方藥物，如 Provigil (modafinil)，可以來控制白天過度嗜睡的現象。此一藥物相較於過去傳統的中樞神經興奮劑，如 Retalin，有較少的副作用，亦較不易成癮，對於兒童或青少年的患者較不會有生長抑制的現象產生，患者與醫療人員必須一起合作，在藥物對控制症狀的優點與副作用的缺點之間，找到最好的平衡點。

Provigil 是一種用來治療猝睡症 (Narcolepsy) 的藥物，中文商品名為「普衛醒」，學名 Modafinil，在國內以 Provigil 來改善因猝睡症引起的日間的過度睡眠症狀，而在美國 FDA 所核准的適應症除了猝睡症引起的過度嗜睡外，還包括了可治療因睡眠呼吸中止症 (OSA) 及輪班工作睡眠失調 (SWSD) 引起的過度嗜睡症狀。Provigil (Modafinil) 的作用機轉至目前為止尚不明確，但可確知的是，在藥理學上的特性和擬交感神經胺 (sympathomimetic amines) 不完全相同。Modafinil 作用在下視丘的覺醒中樞，以誘導清醒。Modafinil 相較於傳統的中樞神經系統興奮劑，較不易成癮或產生精神興奮 (psychoactive) 和欣快感 (euphoric) 的效果，亦較不會有情緒上、或知覺、思考和感覺上的改變。

Provigil 可以幫助病患在適當的時候維持清醒，服用 Provigil 之病患仍然可以在需要睡眠的時候自然入睡，舉例來說，如果病患在早上服用 Provigil，在晚上還是可以維持正常睡眠。但 Provigil 無法治癒任何一種睡眠障礙，它可以幫助降低因為睡眠障礙所引起的日間過度嗜睡，但並不能用於取代充足的睡眠，有睡眠障礙的病患仍須請教專業的醫師，採取其他的治療方式並培養正確良好的睡眠習慣。

**藥動學：**口服吸收迅速，2~4 小時到達血漿尖峰濃度。食物會延緩吸收，但對生體可用率不會有影響。Modafinil 在身體組織內的分佈良好，分佈體積約 0.9 L/kg。Modafinil 在血漿中會適度地和血漿蛋白質結合 (約 60%，主要為白蛋白)。主要 (90%) 經由肝臟代謝，之後經由腎臟排除。在肝臟中形成不活性代謝產物。低於 10 % 的劑量以原型排出。Modafinil 在多次給藥後的有效排除半衰期大約是 12~15 小時，服藥後 2~4 天到達穩定狀態血中濃度。

**一般之用量用法：**口服，每日一次，每次 200 mg，早晨給予。每天一次 400 mg 的耐受性良好，但是沒有顯示效果比每日一次 200 mg 好。嚴重肝損害患者：應該給予正常肝功能患者建議劑量的一半。老年患者的排除率可能會降低，因此應考慮用較低的劑量。基本上 Provigil 的耐受性良好，一般來說在少數病人身上仍會發生輕度到中度的副作用，最常見的副作用包

括頭痛、噁心、神經不安、鼻塞、腹瀉、背痛、焦慮、睡眠障礙、頭暈及腸胃道不適。其他較少見的嚴重副作用如胸痛、皮疹、或精神方面的徵狀，若使用後出現任何不舒服的症狀時，建議病患應立刻聯絡醫師，在 FDA 懷孕分級為 C 級。

在藥物間交互作用方面：因為 Modafinil 對於藥物的代謝酵素 CYP2C19 是一種可逆性的抑制劑，所以同時投予 Modafinil 與 diazepam、phenytoin 及 propranolol 等藥物時，因為經由相同的排除途徑，所以會增加這些藥物在血中循環的濃度。此外，在特定缺乏 CYP2D6 酵素的族群（例如 7~10% 的高加索人；類似或較低比例的其他族群），其 CYP2D6 受質（例如三環抗憂鬱劑、選擇性 serotonin 回收抑制劑等，及經由 CYP2C19 相關的途徑排除者）的血中濃度可能會因為同時投予 Modafinil 而增加。對於正在接受這些藥物或類似藥物治療的病人，在 Modafinil 劑量上的調整是必須的。長期投予 Modafinil 可能輕微誘導代謝酵素 CYP3A4，因而減少同樣作用於該類酵素系統的受質濃度，例如固醇類避孕藥、cyclosporine 及影響程度較低的 theophylline。對於正在接受這些藥物或類似藥物治療的病人，在 Modafinil 劑量上的調整是必須的。

服用 Provigil 應注意的事項有：

1. 避免飲用酒精。
2. 併用 modafinil 和單胺氧化酶抑制劑時應小心。
3. 嚴重肝損害：Modafinil 的清除力降低，建議降低 50% 劑量。
4. 有精神病病史的患者應小心使用 modafinil。
5. 小於 16 歲的孩童，及大於 65 歲的老人，其使用的安全性和有效性尚未建立。

藥物濫用和依賴性：Modafinil 在美國為管制藥品第 4 級（Controlled Substances Schedule IV）。醫師應該定期監測患者是否有濫用或誤用的徵候（例如劑量增加或要求藥物的行為）。

Provigil 的部分作用與中樞神經興奮劑相似，在藥物管制法規上是屬於第四級管制藥品，雖然與第三級的安非他命類興奮劑相比成癮性極低，但這表示它還是有被濫用的可能，病患如果有服用其他中樞神經興奮劑、或有藥物成癮或藥物濫用的病史，在服用 Provigil 之前還是必須經過專業醫師的評估。

## 其他睡眠障礙的排除

猝睡症的患者應該注意是否有其他的睡眠障礙，特別是睡眠呼吸中止症。睡眠呼吸中止症會惡化猝睡症患者白天過度的睡意。這種病人往往睡眠的時候大聲打鼾，被觀察到有間歇性呼吸暫停的現象，進而影響睡眠，起床之後仍然覺得很疲勞，有時還有血壓升高的情形。

## 生活環境的管理

如果患者的家人、認識的人、及同事，不了解這種障礙的話，猝睡症會更難處理。白天想睡會被誤解為懶惰、憂鬱、或無能。清醒時的猝倒及做夢的症狀會被誤認為是癲癇發作或是有精神上的問題。所以我們有以下建議：

1. 猝睡症患者與醫師及諮詢人員，可以一起來教育家庭成員。配偶或感覺被忽略或被利用的家庭成員，一旦瞭解此人的行為不是有意的或是瘋狂的之後，就可以放心。家庭的支持是學習處理這種障礙的重要步驟。
2. 讓朋友認識這種障礙，或給他們相關手冊閱讀。
3. 教育雇主們瞭解這種障礙，在職場上做某些調適，可幫助猝睡症患者成為一位有生產力的員工。
4. 找一個猝睡症病團體。知道還有其他的人也患有相同的障礙會對治療有所幫助。
5. 如果猝睡症已影響到工作能力，則尋求可利用的財務或工作津貼。

如果猝睡症患者是兒童，確定他/她的老師瞭解這種障礙。在教室裡做小小的調整，可以使得這個兒童的自尊及學習的能力，會有極大的改善。

# 狄喬治氏症候群

## (DiGeorge syndrome)

中山醫學大學附設醫院  
李建瑩 孫海倫 蘇本華

### 疾病簡介

1965年首先由Angelo Mario DiGeorge提出DiGeorge症候群與Velocardiofacial症候群、Chromosome 22q11 deletion症候群等皆有相似臨床表現及染色體22q11缺失的現象，又稱22q11.2 Deletion Syndrome，Wilson等人於1993年發表了CATCH 22，亦稱為CATCH-22 Syndrome，其中「CATCH-22」之名中CATCH一字為Cardiac defects（心臟缺陷）、Abnormal facial features（異常臉部特徵）、Thymic hypoplasia（胸腺發育不良）、Cleft palate（唇顎裂）、Hypocalcemia（低血鈣）五大徵象之首字集合，22則代表著第22對染色體缺陷。

### 致病機轉

DiGeorge症候群是一種罕見的先天性原發性免疫缺乏疾病，起源於第三及第四對咽囊發育缺陷，主要表徵有胸腺不發育或發育不全，其特徵在於先天性心臟病、先天性T細胞免疫不全。在人類，此疾病已被發現與第22號染色體部分缺失有關，第22對染色體（del 22q11）短臂缺損引起，導致心臟、胸腺、副甲狀腺、臉部發育的異常，發生率約為兩萬分之一。

目前已知與第22號染色體變異相關的疾病包括DiGeorge syndrome（狄喬治氏症候群）、第二型神經纖維病變、慢性骨髓白血病等。除了常見的染色體22q11缺失外，另常見的還有10p13缺失及17p13缺失。

通常為自然產生，然而在一些病例中，此疾病可能以體顯性基因遺傳給子代，每胎自父母傳給後代的機率為百分之五十。有百分之五至十的DiGeorge syndrome為第22號染色體長臂出現缺失，此疾病發生於某些糖尿病母親所生的嬰兒，偶爾發生於懷孕期間持續飲酒母親所生的嬰兒中；亦發生於胎兒早期發育時視黃酸（retinoic acid）代謝缺陷的嬰孩（視黃酸胚胎病變）；所有這些狀況都常見胎兒組織發展不完全，因而導致腦及神經組織異常。

### 遺傳模式

大多數是第22對染色體突變，少部分10%是來自父母的遺傳。若父母的染色體正常，那麼再次懷孕時復發的機率很低；若是父母的帶有22q11缺陷的基因，那麼下一代則有50%機率遺傳到此症候群，故下次懷孕時需行產前遺傳診斷。

## 診斷方法

83%在新生兒時期就會被診斷出來，大部份以心臟異常來表現，且有1/3患孩會發生痙攣為第一個表現症狀。

使用螢光原位雜交法（Fluorescent in situ hybridization，簡稱FISH），90%可發現第22對染色體上有缺損，亦可用於產前診斷。

## 臨床表現

1. 心臟問題：動脈弓的異常，包括右側主動脈弓（right aortic arch）、主動脈阻斷、法洛氏四重症（Tetralogy Fallot）、心室中隔缺損、肺動脈發育不良，80%患者有多重的心臟異常，最常見的是B型主動脈阻斷及動脈幹。先天性心臟病是染色體異常造成心臟缺陷的疾病，由基因病源學研究顯示，先天性心臟病的病人是染色體22q11位置發生突變所致。
2. 典型的臉型：明顯的鼻及鼻樑基部寬大、後縮頭、眼距寬、人中短、上唇薄、顎裂、耳廓異常、外耳小且有凹窩、聽力障礙等。
3. 免疫問題：胸腺的發育分為部份與完全發育，其中以部份發育佔大多數。完全無胸腺發育的病人，因為T細胞嚴重免疫力缺乏，所以易引起伺機性的感染（如黴菌、肺孢囊蟲）及輸血時引起移植物對抗宿主疾病（Graft versus host disease）。
4. 內分泌方面：副甲狀腺功能低下造成低血鈣，有時亦有甲狀腺低下的情形，或新生兒早期的低血鈣。
5. 智能：有50%的病人會有輕度至中度的智能障礙。
6. 生長發育：多數的病人身材矮小，通常出生體重正常，但之後的體重成長不佳，多數病人的手指細長，肌肉張力低且100%有學習障礙。
7. 其他：在青少年期後有10~20%會罹患精神病，少數有腎臟、泌尿道或生殖器發育的異常、疝氣等。

## 治療與癒後

1. 免疫方面：在完全 DiGeorge 症候群患者其 T 細胞相當低需積極治療，如注射胸腺素。在部分 DiGeorge 症候群患者其 T 細胞數目與 B 細胞數目與功能於初期偏低，但隨著年紀增長，其功能及數目會增加，故感染的機會更為減少。疫苗的接種屬安全並可產生足夠的抗體免疫，但活菌疫苗仍不建議使用。
2. 內分泌方面：60%患者在新生兒時期會出現低血鈣，大多是暫時的，多於一歲內恢復。
3. 心臟方面：動脈幹的處理必須以開刀矯正，否則一年內死亡率高達 85%。

4. 其他：輸血時需使用照射過的血漿製品，以免引起移植物對抗宿主疾病（Graft versus host disease）。另外因學習遲緩及智能不足，所以早期療癒相當重要，且需早期檢查聽力並同時評估語言的發展。

## 胸腺素

在動物實驗中，切除胸腺的幼鼠因免疫失調，抵抗力衰退及無法正常生長，最終導致死亡。如果及時給予外來的胸腺組織或胸腺素（thymosin），幼鼠將因免疫功能重新回復而存活下來。臨床上，罹患重度免疫缺陷DiGeorge syndrome的小孩，注射胸腺素後，病人竟奇蹟似地恢復T淋巴細胞的數量，體重增加，嚴重感染痊癒。自此，開啟了臨床醫師使用胸腺素這些生物反應調節劑來治療免疫功能缺損的病人。

胸腺素是萃取自牛隻胸腺中的免疫活化物質。1975年Goldstein等研發出高度活化的牛隻胸腺萃取物，第5片斷胸腺素（thymosin fraction-5），是一經科學量化的胸腺素製劑。第5片斷胸腺素包含了40種以上的胜肽，分子量介於1,000 ~ 15,000Da。其中2種活化物質，胸腺素alpha 1及胸腺素beta 4，是目前研究最多且已被合成製造使用的胸腺素。胸腺素的主要的作用機轉包括增加細胞激素的製造，增進T細胞的生長、熟成及活化。

目前使用在臨床之胸腺素為 Thymosin Alfa-1（Zadaxin Injection），在胸腺的濃度最高，為含28個胺基酸的胜肽物質，其適應症為DiGeorge Syndrome。最近的研究發現thymosin alfa-1的作用來自於抑制淋巴球凋亡的進行。DiGeorge Syndrome患者其淋巴球產生計畫性的細胞凋亡增加，Fas和FasL表現增加，在CD4和CD8之T細胞subset的Bcl-2表現降低，同時增加DNA片段化。使用thymosin alfa-1三個月後發現不只改善臨床症狀，並且降低淋巴球進行凋亡的比例。皮下注射達到最高濃度之平均時間為1.28小時。血中有90%之thymosin alfa-1在白血球中，小於10%的含量在血漿，另外不到1%存在於紅血球中。在一般劑量下（小於3mg）沒有顯著或全身性的副作用。對其它胸腺胜肽曾過敏或有不良反應者，包括：thymopentin、thymomodulin、thymostimulin、thymulin及正接受類固醇等免疫調節治療的病人應小心使用。

## 與DiGeorge syndrome相關之研究與未來發展

目前在休斯頓貝勒醫學院（Baylor College of Medicine）及豪爾修醫學研究所（Howard Hughes Medical Institute）運用老鼠實驗來研究先天性心臟病之遺傳原因，並希望找出預防此疾病的方法。研究人員發展出一套老鼠實驗模型用以研究DiGeorge syndrome（DGS）；他們找出造成缺陷的染色體缺失部分，並發現複製這段染色體區域可預防缺陷的產生。

在人類中，此疾病已被發現與第22號染色體部分缺失有關，此染色體缺失已知為del22q11，約包含25基因，兩套22號染色體中僅有一套產生缺失，另一染色體則正常。一位研究DGS人員發現DGS鼠第16號染色體與人類染色體缺失的大小及基因成分相似，當兩套第16號染色體中之一的此區域出現缺失，老鼠會在胚胎發展十天後產生心臟缺陷的現象，此可對應於人類的27-29天，此結果證實染色體缺失為DGS心臟缺陷的主因；然而令人驚訝的是，當老鼠染色體缺失部分被複製或有額外的一套染色體，心臟缺陷現象則不會出現。

此發現可能對於預防此心臟缺陷有很大的幫助，然而欲將此策略運用於人體，仍需更進一步的研究。由於老鼠第 16 號染色體缺失僅有 15 個基因，故目前研究造成問題的人類特殊基因可將焦點自 25 縮短為 15 個基因；另外 10 個基因缺失明顯與先天性心臟病之造成無關。

## Reference

1. DiGeorge AM. Congenital absence of the thymus and its immunologic consequences: concurrence with congenital hypoparathyroidism. *Birth Defects Orig Art Ser* IV(1). 1968;1:116–121.
2. Jawad AF, McDonal-McGinn DM, Zackai E, Sullivan KE. Immunologic features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (Di George syndrome/velocardiofacial syndrome). *J Pediat* 2001;**139(5)**: 715-23.
3. Driscoll DA. Prenatal diagnosis of the 22q11.2 deletion syndrome. *Genet Med* 2001;**3(1)**:14-8.
4. Miller JFAP : Immunological function of the thymosins. *Lancet* 1961; 2 : 748-749.
5. Wara DW, Goldstein AL, Doyle N, et al. : Thymosin activity in patients with cellular immunodeficiency. *N Engl J Med* 1975; 292: 70-74.
6. Hooper JA, McDaniel MC, Thurman GB, et al.: The purification and properties of bovine thymosin. *Ann NY Acad Sci* 1975; 249: 125-144.
7. Cynthia Tuthill, Israel Rios, Randy McBeath: Thymosin alpha 1: past clinical experience and future promise *Ann. N.Y. Acad. Sci.* 2010; 1194 : 130–135.

# 亨丁頓舞蹈 (Huntington's disease)

嘉義長庚藥劑部  
鄭奕帝 張展維

## 病理簡介

亨丁頓舞蹈症是一種罕見、漸行性、致命性的基因顯性遺傳疾病，盛行率在歐洲及北美洲為每十萬人有 5 至 8 人，在亞洲人和非洲人較低<sup>(1)</sup>，發生率每年約 2 至 4.7 人<sup>(2)</sup>。舞蹈症是由於腦尾核 (caudate) 和晶狀核外殼 (putamen) 之神經細胞逐漸萎縮和退化，引起肢體(包括臉部、頸部、軀幹及四肢)肌肉產生不自主運動，以及智力逐漸喪失。通常發病年齡 90% 為 40-55 歲之間 (但 10% 的人在二十歲以前<sup>(3)</sup>，25% 的人可能在五十歲以後)，男性和女性發病率大約相等，發病後平均存活壽命為 15-20 年，一般過世的年齡為 54-55 歲左右。

## 遺傳模式

該疾病是以自體顯性方式遺傳，顯少是新的基因突變，有變異的基因叫 IT15，位在第四條染色體的短臂(4p16.3)，由二十萬個鹼基所組成，共有 67 個外子，所轉錄的蛋白叫做 huntington<sup>(4)</sup>，由 3144 個氨基酸組成，功能目前不清楚；IT15 基因中有一段由 cytosine、adenine 及 guanine 組成的 CAG 重複序列，正常的 CAG 重複序列數目為 10 至 26 次，當 CAG 重複的數目變得異常地多時 (36-121 次)，該基因的功能便出現異常；這時，即使另一個 IT15 基因是正常的(每一個人每個體細胞都有兩個 IT15 基因)，特定神經細胞的功能仍會受影響，患者因而逐漸產生症狀。父或母其中一人的 IT15 基因有變異，其子女每人都有百分之五十的機會罹病；患者通常在症狀出現或知道自己有可能罹病之前已生育子女，將有變異的基因遺傳給了下一代，因此，適時的遺傳諮詢，對尚無症狀的家屬是非常重要的。

## 臨床表徵<sup>(5)</sup>

亨丁頓症的臨床表徵常伴隨著不自主的動作，行為改變和其他認知的症狀，而且症狀通常在病患不知不覺中發展，在疾病發生初期，症狀通常很難察覺。三分之二的患者初期以神經系統症狀表現，三分之一的患者初期以精神症狀表現；其他的症狀包括體重減輕，睡眠障礙，尿失禁等。

### 1. 與運動有關的症狀(自主及不自主運動都受影響)包括：

- 手、腳、軀幹有控制不住的動作 (舞蹈症)，90% 的患者有此症狀
- 眉毛及前額有重複而不自主的動作
- 面部有奇怪的表情
- 說話節律不順
- 動作遲緩
- 肌肉僵硬

- 平衡失調
- 步履不穩

2. 與精神有關的症狀包括：

- 個性改變
- 情感型精神病(20-90%)
- 精神分裂(4-12%)
- 幻覺、妄想、懷疑心重
- 不修邊幅、不重個人衛生、疏忽該盡的責任
- 憂鬱、情緒呆滯
- 酒精濫用、性功能障礙
- 衝動、任性、常無緣無故發脾氣、攻擊性強
- 自殺傾向(12%)

3. 與智力有關的症狀包括：

- 記憶力、判斷力、注意力、反應速度、計畫工作的能力變差
- 對人事時地物之定向感退步

## 診斷<sup>(5)</sup>

包含身體檢查、神經檢查、詢問家族史、及分子基因的檢查，但還是以臨床表徵和家族史為診斷的主要依據。

分子基因的檢查：正常的 CAG 重複序列數目為 10 至 26 次，異常的 CAG 重複的數目範圍為 36-121 次，當 CAG 重複的數目介於 27-35 次時，應不至於有症狀，但他的子女的重複數目有可能增加到病態的範圍；重複數目介於 36-41 次的人，不一定會有症狀。CAG 重複序列的數目與發病年齡有反比的關係，重複的數目在 40 與 55 次之間的患者，多在成年之後才發病；重複的數目在 50 次以上的人，則多在二十歲之前就有症狀，而且是由父親處遺傳到有變異的基因。CAG 重複序列的數目與病程速度無明顯的關係。有兩個異常基因的病人，症狀不會比只有一個異常基因的病人更嚴重。分子基因的檢查目前不宜施行於尚無症狀的未成年人，因為他們心智尚未成熟，檢查結果可能會影響他們正常的成長及教育過程。分子基因的檢查適不適宜應用於胎兒，目前也有倫理與道德上的爭議。

## 治療

諸多症狀的出現將帶給患者與其家屬莫大的困擾，如何照料患者並給予最佳的治療需要妥善的規劃。到目前為止，沒有任何一種藥可以改變此病的病程，但臨床症狀等則可用藥物來改善。不過有時候用藥反而帶來一些副作用，所以需要藉助物理、職能及語言復健的幫助，使患者生活品質得到改善。

因為沒有藥物可以完全治癒這疾病，所以藥物治療都以治療臨床症狀和併發症為主，目前唯一由 FDA 核准通過可使用治療亨丁頓舞蹈症的藥物為 Tetrabenazine (Xenazine<sup>®</sup>)，屬於 benzylquinoline 的衍生物，作用機轉為排空中樞神經系統的 dopamine 並阻斷 dopamine 運

輸進入突觸前小泡<sup>(6)</sup>，進而達到降低舞蹈症的嚴重程度，而 tetrabenazine 和 reserpine 不同，較 reserpine 更專一地作用在中樞神經系統，所以周邊系統的副作用就明顯減低，而且作用時間也較短。

成人的一般起始劑量為 12.5mg QD，一週之後增加到 12.5mg BID，如果症狀未見改善，可以每週增加 12.5mg 的劑量，如果達到每天劑量 37.5 到 50 mg 的話，建議分成 TID 使用，每日的最大劑量為 100mg，直到達到最大劑量或病患無法耐受為止，症狀如果仍未見改善，tetrabenazine 可能對這個病患是無益處的，不論劑量再增加或是延長使用期間都不建議再繼續使用。增加劑量的過程當中，如果發生令人無法忍受的副作用，建議停止繼續增加劑量並馬上降低劑量，如果不良反應仍未緩解，則考慮停止 tetrabenazine 治療<sup>(7)</sup>。

Tetrabenazine 曾被報導指出會引起憂鬱和自殺想法及行動，所以不建議使用於未治療憂鬱症的患者，以避免憂鬱情形的惡化，如果因為使用 tetrabenazine 而引起憂鬱症的發作，可以藉由降低 tetrabenazine 的劑量或停藥而獲得改善，如果停藥之後症狀仍未改善，就必須以抗憂鬱藥物加以治療，但是 MAOI 類的藥物必須和 tetrabenazine 間隔至少 2 週以上，以避免嚴重的交互作用產生。Tetrabenazine 也有可能誘發帕金森氏症的發生，或惡化帕金森氏症的症狀，所以必須小心地調整劑量以減低這項副作用的嚴重程度。抗精神病藥物惡性症候群（Neuroleptic Malignant Syndrome, NMS）亦曾被報導指出，通常發生在使用 tetrabenazine 的治療早期或忽然改變藥物劑量時，如果懷疑是 tetrabenazine 引起的 NMS，必須馬上停藥並加以治療 NMS。

針對亨丁頓舞蹈症的第一線療法為 tetrabenazine，用於治療中度至重度的舞蹈症，如果病患對 tetrabenazine 療法沒有反應，可以考慮非典型的抗精神病藥物治療，另外，非典型的抗精神病藥物可以作為亨丁頓舞蹈症合併有情緒躁動和精神病的起始治療，選擇藥物包括 olanzapine<sup>(8)</sup> 或 risperidone<sup>(9)</sup>，clozapine 則因為沒有明顯的效果和會引起嚴重的顆粒性白血球缺乏而不被建議使用，quetiapine 通常對於舞蹈症沒有作用，除非在非常高的劑量（600mg/day）<sup>(10)</sup>。如果病患對非典型抗精神病藥物的治療產生抗性或有嚴重的舞蹈症狀，建議改以典型的抗精神病藥物加以治療，選擇的藥物包括 haloperidol 或 fluphenazine<sup>(8)</sup>，倘若以典型的抗精神病藥物單一療法無法改善病患的症狀時，可以考慮和 tetrabenazine 合併使用。如果所有的建議療法對病患都沒有改善的效果，amantadine<sup>(11)</sup>、levetiracetam<sup>(12)</sup> 和 topiramate<sup>(13)</sup> 等藥物提供了另一種選擇，但是有效性的資料仍未建立。

亨丁頓舞蹈症的僵硬和運動遲緩（bradykinesia）通常不需要加以治療，此外，dopamine 療法對這些症狀也沒有改善效果；舞蹈症的患者通常伴隨有憂鬱症的情形，通常以三環抗憂鬱藥物或 SSRI 加以治療；至於病患失智的情形，目前仍然沒有藥物可以有效地加以治療。

## 結論

亨丁頓舞蹈症的患者不會因疾病而直接死亡，較多是因疾病的併發症如中風或感染而過世；一般而言在發病過後仍可存活 15~20 年。由於發病年齡通常介於 30 至 50 歲之間，大多數皆在成家立業、生兒育女之後才發病，而發病之後往往對整個家族造成嚴重影響，而且家族史也正是確定診斷亨丁頓舞蹈症的一項重要指標，因此遺傳諮詢工作對這個疾病的評估就

顯得特別重要。而目前對於亨丁頓舞蹈症的治療均僅止於症狀和支持療法，沒有藥物是可以完全治癒的，所以在有限的醫療資源之下，如何提昇病患的生活品質就是我們努力的目標，更是一項值得社會大眾關注的課題。

### 參考資料

1. Folstein, SE, Chase, GA, Wahl, WE, et al. Huntington disease in Maryland: clinical aspects of racial variation. *Am J Hum Genet* 1987; 41:168.
2. Ramos-Arroyo, MA, Moreno, S, Valiente, A. Incidence and mutation rates of Huntington's disease in Spain: experience of 9 years of direct genetic testing. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2005; 76:337.
3. Brinkman, RR, Mezei, MM, Theilmann, J, et al. The likelihood of being affected with Huntington disease by a particular age, for a specific CAG size. *Am J Hum Genet* 1997; 60:1202.
4. The Huntington's Disease Collaborative Research Group. A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell* 1993; 72:971
5. 罕見疾病基金會 亨丁頓氏舞蹈症 - <http://www.tfrd.org.tw>
6. Huntington disease : Management. Retrieved from UpToDate® on line database
7. Tetrabenazine. Retrieved from MICROMEDEX® Healthcare Series on line database
8. Bonelli, RM, Wenning, GK. Pharmacological management of Huntington's disease: an evidence-based review. *Curr Pharm Des* 2006; 12:2701.
9. Dallochio, C, Buffa, C, Tinelli, C, Mazzarello, P. Effectiveness of risperidone in Huntington chorea patients. *J Clin Psychopharmacol* 1999; 19:101.
10. Bonelli, RM, Niederwieser, G. Quetiapine in Huntington's disease: a first case report. *J Neurol* 2002; 249:1114.
11. O'Suilleabhain, P, Dewey, RB. A randomized trial of amantadine in Huntington disease. *Arch Neurol* 2003; 60:996.
12. Zesiewicz, TA, Sullivan, KL, Hauser, RA, Sanchez-Ramos, J. Open-label pilot study of levetiracetam (Keppra) for the treatment of chorea in Huntington's disease. *Mov Disord* 2006; 21:1998.
13. Gatto, EM, Uribe Roca, C, Raina, G, et al. Vascular hemichorea/hemiballism and topiramate. *Mov Disord* 2004; 19:836.

# 參、罕見藥物介紹

## 一、Eculizumab

### Soliris Injection

健保代碼：無

英文商品名：Soliris

中文商品名：無

主成分：Eculizumab

劑型：注射劑，300 mg/vial，30ml/vial

適應症：陣發性夜間血紅素尿症(Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria)患者有溶血性貧血且需輸血或有栓塞的併發症。

適應症介紹：略。

藥理機轉：Eculizumab 是一種單株抗體，可特別地與補體蛋白質 C5 (complement protein C5) 產生高度親和性的結合，因此能夠抑制本身裂解成 C5a 及 C5b，並且能夠預防末端補體複合物 C5b-9 的產生。Eculizumab 抑制陣發性夜間血紅素尿症(PNH)病人末端補體媒介血管內溶血作用以及非典型溶血性血尿症候群(atypical hemolytic uremic syndrome, aHUS)病人補體媒介栓塞性微血管增生病變(thrombotic microangiopathy, TMA)。

### 藥動學：

1. 分布：Eculizumab 分布體積約為 7.7 L/kg。
2. 排出：Eculizumab 清除率約為 22mL/hr，排出半衰期約為 272 小時。

禁忌：嚴重腦膜炎雙球菌(*Neisseria meningitidis*)感染未痊癒病人禁用。

副作用：頭痛 19%，咽喉炎 10%，背痛 8%，嘔心 7%，虛弱 5%，咳嗽 5%，單純皰疹感染 3%，扁桃腺炎 3%，呼吸道感染 3%，便秘 3%，肌痛 3%，手足痛 3%，似流感疾病 2%。

懷孕分級：C 級

交互作用：交互作用研究還未被建立。

**注意事項：**危及生命及致死腦膜炎雙球菌感染可能發生於使用 eculizumab 治療病人身上。假如未提早發覺及治療腦膜炎感染可能會變成迅速的危及生命及致死。

**用法用量：**每星期靜脈注射給藥 600 mg，連續四星期，接著第五星期 900 mg 靜脈注射給藥，接著每兩星期給藥 900 mg 靜脈注射給藥。靜脈輸注給藥需超過 35 分鐘，需監測血管內溶血反應，血球濃度，感染監測，及血栓發生。

**保存：**冷藏儲存於 2~8°C，避光儲存，請勿冷凍及搖晃。

**廠商：**

藥商：吉泰藥品股份有限公司

地址：台北市敦化南路二段 128 號 15 樓之 6

製造廠：ALEXION PHARMACEUTICALS, INC.

地址：352 KNOTTER DRIVER CHESHIRE, CT 06410 USA

**參考資料：**<http://dailymed.nlm.nih.gov/dailymed/>；Micromedex

## 二、Dalfampridine

### Ampyra SR Tablet

健保代碼：無

英文商品名：Ampyra

中文商品名：無

主成分：Dalfampridine (fampridine)

劑型：緩釋錠，每錠含 10 mg dalfampridine。

適應症：用於治療多發性硬化症 (multiple sclerosis)，但不建議為第一線用藥。

適應症介紹：多發性硬化症 (multiple sclerosis)。

**藥理機轉：**Dalfampridine 是一種廣效的鉀離子通道阻斷劑，對於各種神經及神經肌肉方面異常，皆可於神經肌肉接合處增加乙醯膽鹼的釋放，就如同中樞神經系統的作用一樣。Dalfampridine 於神經肌肉接合處能促進突觸前膽鹼活性的提昇，而此作用主要與鉀離子通道阻斷活性有關，dalfampridine 能夠延長作用效用與促使鈣離子進入細胞內，而增加鈣離子的進入能夠提升乙醯膽鹼的釋放。

#### **藥動學：**

1. 吸收：口服，快速完全。相對於溶液劑的生體可用率為 96%。Dalfampridine 受到食物影響很少，所以可與食物並用或分開使用。
2. 分布：蛋白質結合率極小，約 97%至 99%的 dalfampridine 不與血中蛋白質結合。分布體積約為 2.6 L/kg。
3. 代謝：經由肝臟代謝極少，dalfampridine 於尿液中以 90.3%的未結合型排出。Dalfampridine 可能進行一定程度的腸肝再循環代謝作用。Dalfampridine 可經由 CYP2E1 代謝成非活性代謝物 3-hydroxy-4-aminopyridine (4.3%)及 3-hydroxy-4-aminopyridine sulfate (2.6%)。
4. 排出：腎臟排出率 90%，實際上給予藥物 24 小時後，約 95.9%的未結合型 dalfampridine 於尿液中排出。糞便排出 0.5%。排出半衰期，母化合物為 5.2 至 6.5 小時。代謝產物半衰期，3-hydroxy-4-aminopyridine sulfate 為 7.6 小時，3-hydroxy-4-aminopyridine 未知。

**禁忌：**中度或嚴重腎功能損傷(CrCl 小於或相當於 50 mL/min)以及曾有癲癇發作病史的病人禁用。

**副作用：**

1. 胃腸道方面：腹痛 7%，便秘 3%，消化不良 2%，噁心 7%~13%，嘔吐 13%。
2. 神經系統方面：虛弱 7%，頭疼 7%，頭暈 7%，失眠 9%、多發性硬化症復發 4%，多發性硬化症發作 0.25%~3.5%，感覺異常 4%，感覺遲鈍、發音困難。
3. 精神方面：焦慮 5%。
4. 腎功能方面：泌尿道感染疾病 12%。
5. 呼吸系統方面：喉嚨炎 4%，喉嚨痛 2%。
6. 肌肉骨骼方面：走路不穩定 5%，背痛 5%。

**懷孕分級：C 級**

**交互作用：**交互作用研究還未被建立。

**注意事項：**

1. 需要避免與 4-aminopyridine 衍生物(4-AP, fampridine)一起併用。
2. 可能會增加癲癇樣 EEG 活性發作危險。
3. 可能會增加輕度(CrCl 51 至 80 mL/min)腎功能損傷病人的發作危險。

**用法用量：**

1. 成人：口服每天二次，一次 10 mg，間隔 12 小時服藥，可與食物或不與食物併服，每日最大劑量不能超過 20 mg，超過 20 mg 可能會增加副作用發生，特別是癲癇發作及缺乏其他額外的效益。
2. 兒童：18 歲以下兒童的安全性及療效尚未被建立。
3. 中度至嚴重腎功能受損患者禁用。輕度(CrCl 51 至 80 mL/min)腎功能損傷病人使用之研究還未被建立。

**保存：**儲存於 25°C，允許短暫運輸溫度儲存於 15°C ~ 30°C。

**廠商：**

藥商：華宇藥品股份有限公司

地址：台北市中山區中山北路二段 115 巷 43 號 8 樓

製造廠：ACORDA THERAPEUTICS, INC.

地址：HAWTHORNE, NY 10532 U.S.A.

**參考資料：**<http://dailymed.nlm.nih.gov/dailymed>; Micromedex

### 三、Fingolimod Hydrochloride

#### Gilenya Capsule

健保代碼：無

英文商品名：Glienya

中文商品名：無

主成分：Fingolimod。

劑型：膠囊，每粒含 0.5 mg fingolimod。

適應症：用於治療復發型多發性硬化症（multiple sclerosis）（前一年有一次復發或前兩年有兩次復發者）。

適應症介紹：多發性硬化症（multiple sclerosis）。

**藥理機轉：**Fingolimod hydrochloride 可經由 sphingosine kinase 代謝成活性代謝產物 fingolimod phosphate，而此活性代謝產物是一種 sphingosine 1-receptor modulator。活性代謝產物 fingolimod phosphate 可與 sphingosine 1-phosphate receptors 1, 3, 4, 及 5 結合，fingolimod phosphate 可防止淋巴細胞從淋巴結中離開，而此作用將可降低周邊血液中的淋巴細胞數目。而 fingolimod 作用於多發性硬發症病人的真正作用機轉仍未知，但是 fingolimod 可減少淋巴細胞移往至中樞神經系統。

#### **藥動學：**

1. 吸收：口服，絕對生體可用率 93%。Fingolimod(母化合物藥物)或 fingolimod phosphate(活性代謝產物藥物)不受到食物影響，所以可與食物併用或分開使用。
2. 分布：蛋白質結合率大於 99.7%。Fingolimod 分布體積約為 1200 L/kg。
3. 代謝：Fingolimod 主要經由肝臟代謝酵素 CYP450 的 CYP4F2 酵素進行氧化性生物轉換代謝作用，其他的代謝酵素則為 CYP2D6, CYP2E1, CYP3A4, 及 CYP4F12。
4. 排出：Fingolimod(母化合物藥物)及 fingolimod phosphate(活性代謝產物藥物)的未結合型藥物皆未經尿液中排出。Fingolimod 糞便排出 2.5%。Fingolimod HCl 總清除率 6.3 L/hr。排出半衰期，母化合物為 6 至 9 天。

禁忌：特殊的禁忌尚未被監測出。

### 副作用：

1. 心血管方面：心室房阻斷 3.7%，心律緩慢 4%，高血壓 6%。
2. 皮膚方面：癬 4%。
3. 胃腸道方面：腹瀉 12%，胃腸炎 5%。
4. 血液方面：白血球減少症 3%，淋巴細胞減少症 4%，嚴重淋巴細胞減少症 18%。
5. 肝功能方面：增加肝酵素 14%。
6. 免疫方面：氣管炎 8%，胃腸炎 5%，泡疹病毒感染 9%，流行性感冒 13%，惡性腫瘤，鼻竇炎 7%，癬 4%。
7. 肌肉骨骼方面：背痛 12%。
8. 神經方面：頭疼 25%。
9. 眼睛方面：視力模糊 4%，黃斑視網膜水腫 0.4%，眼睛疼痛 3%。
10. 呼吸系統方面：氣管炎 8%，咳嗽 10%，呼吸困難 8%，流行性感冒 13%，肺功能異常，鼻竇炎 7%。

### 懷孕分級：C 級。

**交互作用：**與 Class Ia 或 Class III 抗心律不整藥物、ketoconazole、疫苗、抗腫瘤藥物，免疫抑制劑或免疫調節劑、降低心跳藥物(例如，beta 阻斷劑或 diltiazem)、實驗室檢測數據影響會發生交互作用。

### 注意事項：

- 一、 心室房傳導阻斷可能發生。
- 二、 心律緩慢可能發生，需進行監測。
- 三、 與抗腫瘤藥物、免疫抑制劑或免疫調節劑同時併用治療，超過二個月併用後可能會增加免疫抑制作用。
- 四、 與疫苗製劑併用期或二個月後併用可能會增加感染風險。
- 五、 可能會增加糖尿病人視網膜黃斑水腫，需要監測。
- 六、 肝功能酵素可能會升高，需要監測。
- 七、 嚴重肝功能損傷可能會增加副作用危險。
- 八、 可能會發生高血壓，需要監測。
- 九、 由於會降低周邊血液的淋巴細胞數目，可能會增加感染發生，需要監測。
- 十、 急性或慢性感染時請勿開始使用 fingolimod。
- 十一、 呼吸功能可能會改變，FEV1 及 DLCO(diffusion lung capacity for carbon monoxide)功能下降，需要監測。
- 十二、 可能會增加具有眼睛葡萄膜炎病史患者黃斑水腫，需要監測。

### 用法用量：

1. 成人：口服，每天一次，一次 0.5 mg，可與食物或不與食物併服。第一次服用後需要觀察 6 小時，是否發生心律緩慢。Fingolimod 劑量服用高過 0.5 mg 可能會增加副作用的發生，並且無其他效益。
2. 兒童：18 歲以下兒童的安全性及療效尚未被建立。

**保存：**儲存於 25°C，允許短暫運輸溫度儲存於 15°C~30°C，防潮儲存。

**廠商：**

藥商：台灣諾華股份有限公司

地址：台北市中正區仁愛路二段 99 號 11、12、13 樓

製造廠：NOVARTIS PHARMA STEIN AG

地址：STEIN, SWITZERLAND

**參考資料：** <http://dailymed.nlm.nih.gov/dailymed/>； [Micromedex](#)

## 四、Ambrisentan

健保代碼：無

英文商品名：Letairis (US)，Volibris (EU)

中文商品名：無

主成分：Ambrisentan。

劑型：膜衣錠，5 mg/tablet，10 mg/tablet。

適應症：原發性肺高血壓。

適應症介紹：原發性肺高血壓(primary pulmonary arterial hypertension)。

**藥理機轉：**Ambrisentan 是一種口服活性的 propanoic acid 類內皮素受體拮抗劑(endothelin receptor antagonist, ERA)，對於內皮素 A(endothelin A, ETA)接受體具有選擇性。內皮素對於肺動脈高壓(PAH)的病理學上扮演著很明顯的角色。Ambrisentan 阻斷 ETA 接受體亞型，而此亞型接受體分布於血管平滑肌細胞及心臟心肌細胞上。Ambrisentan 可預防內皮素媒介活化第二傳遞訊息系統的作用，而避免血管收縮及平滑肌細胞增生。Ambrisentan 對於 ETA 接受體的選擇性大於 ETB 接受體，而被期待保留 ETB 接受體媒介產生血管鬆弛介質 nitric oxide 及 prostacyclin。

### **藥動學：**

1. 吸收：吸收迅速，T max 為 2 小時。
2. 分布：血漿蛋白質結合率 99%。
3. 代謝：Ambrisentan 為 P-glycoprotein(P-gp)受質。Ambrisentan 主要經由 CYP2C19，CYP3A4，與 uridine 5-diphosphate glucuronosyltransferases (UGTs) 1A3S，1A9S，和 2B7S 酵素代謝。
4. 排泄：Ambrisentan 主要不經由腎臟排出。最後半衰期為 15 小時，療效半衰期約為 9 小時。

### **禁忌：**

1. 對此成分或其賦形劑過敏。
2. 懷孕。
3. 授乳。
4. 計畫懷孕者。
5. 嚴重肝功能不全(肝硬化或肝無硬化)。
6. 因使用免疫抑制藥物(如 azathioprine，mitozantrone)，HIV 感染，器官移植或惡性腫瘤而造成免疫力下降以致增高伺機性感染風險的病患。

7. 不得與免疫調節藥物（如 $\beta$ -interferons，glatiramer acetate）合併使用。
8. 肝aminotransferases值 (aspartate aminotransferases (AST) 和/或 alanine aminotransferases (ALT))>3xULN。

**副作用：**常見副作用為心悸、貧血、上呼吸道鼻塞、耳鼻炎、腹痛、便秘、潮紅、胸痛、不舒服等。少見副作用為頭痛、四肢水腫、液體滯留等。罕見副作用為過敏。

**懷孕分級：**X

**交互作用：**

1. Ambrisentan 於臨床上體內及體外試驗並不會抑制或誘導 phase I 或 II 藥物代謝的酵素。
2. 臨床研究指出 ambrisentan 於健康志願者的試驗上，與 phosphodiesterase 抑制劑 sildenafil 或 tadalafil (兩者皆為 CYP3A4 受質)於臨床上並無明顯地交互作用。
3. 臨床研究指出 ambrisentan 於健康志願者的試驗上，與 ketoconazole (一種強力的 CYP3A4 抑制劑)於臨床上並無明顯地交互作用。
4. Ambrisentan 與 CYP3A4 及 2C19 誘導劑併用是否會發生交互作用仍未知。
5. 臨床研究指出 ambrisentan 於健康志願者的試驗上，與抗凝血劑 warfarin 於臨床上並無明顯地交互作用，意即於一週一次的 warfarin 劑量並不會影響 prothrombin time (PT)及 international normalized ratio (INR)。
6. 由 cyclosporine A 是一種多樣代謝酵素及傳送物質(transporters)的抑制劑，因此與 cyclosporine A 併用時需注意使用。
7. 臨床研究指出 ambrisentan 於健康志願者的試驗上，與 ethinyl estradiol 及 norethindrone 成分的避孕劑於臨床上並無明顯地交互作用。
8. 臨床研究指出 ambrisentan 於健康志願者的試驗上，與 oestrogen- 或 progestogenbased 避孕劑於臨床上並無明顯地交互作用。
9. 由於 ambrisentan 與肺動脈高壓治療藥物 prostanoids 及 phosphodiesterase type V 抑制劑於臨床上尚未有控制組及對照組的臨床試驗進行，所以臨床使用上需注意使用。
10. 臨床研究指出 ambrisentan 於健康志願者的試驗上，與 digoxin 於臨床上並無明顯地交互作用。

**注意事項：**

1. Ambrisentan 於 WHO 分級 I PAH 病患的效益/風險評估尚未建立。
2. Ambrisentan 於 WHO 分級 IV PAH 病患的每月治療療效評估尚未建立。因此於嚴重階段的治療應該警慎評估。
3. Ambrisentan 使用初期應評估其肝臟 aminotransferases (ALT 及 AST)。ALT 和/或 AST>3xULN 病患不建議使用。每個月應監測 ALT 及 AST 值。
4. 臨床上明顯貧血病患不建議初期即使用 ambrisentan，因其會造成紅血球濃度降低及血紅素降低。
5. Ambrisentan 對於 $\geq 65$  歲病患較易引起四肢水腫，特別是 ambrisentan 10 mg，可使用利尿劑或住院處置液體滯留或去除代償性心臟衰竭。
6. 準備懷孕婦女應避免使用 ambrisentan。

7. Ambrisentan 錠劑含 lactose monohydrate，病患若罹患乳糖不耐受症，應避免使用本產品。
8. Ambrisentan 錠劑含 azo 呈色劑 Allura red AC Aluminium Lake (E129)，可能會引起過敏。

#### 用法用量：

1. 成人：口服一天一次，一次一錠 ambrisentan 5 mg，可伴隨食物或不與食物一起服用。Class III 症狀可服用 ambrisentan 10 mg。肺動脈高壓病患伴隨有結締組織疾病需服用 ambrisentan 10 mg 才有明顯療效。
2. 孩童及青少年：18歲以下病患缺乏安全型及療效數據，不建議使用。
3. 老人：超過65歲病患不需調整劑量。
4. 腎功能不全病患：腎功能不全病患不需調整劑量。肌酸酐清除率 < 30 ml/min 需特別注意劑量。
5. 肝功能不全病患：由於 ambrisentan 的主要代謝途徑是經由葡萄糖醛化作用 (glucuronidation) 及氧化作用進行，接著於膽汁排除，因此肝功能不全病患會增加 ambrisentan 於體內接觸時間 (C<sub>max</sub> and AUC)。所以嚴重肝功能不全病患或臨床明顯的肝臟 aminotransferases 升高病患 (大於正常值上限3倍以上) (>3xULN)，一開始不建議使用 ambrisentan。

**保存：**本品儲存於 25°C，短期運送允許儲存於 15-30°C，不需特別儲存條件。

#### 廠商：

藥商：荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司

地址：台北市 105 民生東路三段 156 號 8 樓之 1

製造廠：Glaxo Wellcome GmbH & Co. KG

地址：Industriestrasse 32-36, D-23843 Bad Oldesloe, Germany.

**參考資料：**廠商仿單

## 五、Natalizumab

### Tysabri Injection Solution

健保代碼：無

英文商品名：Tysabri

中文商品名：太適宜

主成分：Natalizumab。

劑型：濃縮靜脈輸注液，300 mg/15mL。

適應症：反覆發作型多發性硬化症的單一藥物治療，以延緩身體失能的惡化和減少臨床上發作的頻率。

適應症介紹：反覆發作型多發性硬化症 (Multiple sclerosis, relapsing form of the disease)

#### 藥理機轉：

Natalizumab 會結合所有白血球（中性球除外）表面上的  $\alpha 4 \beta 1$  與  $\alpha 4 \beta 7$  細胞黏著分子的  $\alpha 4$  次單位，然後抑制  $\alpha 4$  誘發的白血球上對應受體（counter-receptor）的沾黏。 $\alpha 4$  細胞黏著分子家族的受體包含了表現在活化後的血管內皮細胞的一型血管細胞沾黏分子（VCAM-1）與在胃腸道血管內皮細胞上的一型黏膜細胞沾黏分子（MadCAM-1）。阻斷這些分子的交互作用可以避免白血球從內皮移入發炎的實質組織。

Natalizumab 治療多發性硬化症的特殊機轉尚未完全了解。多發性硬化症的神經髓鞘脫去產生的結痂據信與活化的發炎細胞（包含 T 型淋巴球）穿過血腦障蔽（Blood-Brain Barrier），有關。白血球穿過血腦障蔽的過程牽涉了發炎細胞上的黏著分子與血管壁內皮細胞上對應受體間的交互作用。Natalizumab 應用在多發性化症的臨床療效可能是下述反應的次級效果：受發炎細胞誘發的  $\alpha 4 \beta 1$  細胞黏著分子與血管內皮細胞上的一型血管細胞沾黏分子（VCAM-1），和受腦實質細胞誘發的造骨蛋白（Osteopontin）與一型連結區（CS-1）的交互作用被阻斷。

藥動學：連續靜脈投予 300 毫克 natalizumab 給多發性硬化症病患，得到的平均最高血中濃度為  $110 \pm 52 \mu\text{g/mL}$ 。每四週投藥一次，約需 24 週達到血中濃度的穩定狀態（steady-state），達穩定狀態時的平均最低濃度介於  $23\text{-}29 \mu\text{g/mL}$ ，平均半衰期為  $11 \pm 4$  天，分布體積為  $5.7 \pm 1.9\text{L}$ ，清除率為  $16 \pm 5\text{mL/hr}$ 。目前沒有 natalizumab 在 18 歲以下幼兒或青少年型多發性硬化症，或肝、腎功能不全患者的藥物動力學資料。

#### 禁忌：

1. 對此成分或其賦形劑過敏。

2. 對鼠類衍生蛋白質成分過敏。
3. 禁止使用於已罹患或曾罹患進行性多部腦白質病變 (PML) 的病患。
4. 因使用免疫抑制藥物 (如 azathioprine, mitozantrone), HIV 感染, 器官移植或惡性腫瘤而造成免疫力下降以致增高伺機性感染風險的病患。
5. 不得與免疫調節藥物 (如  $\beta$ -interferons, glatiramer acetate) 合併使用。

**副作用：**嚴重的副作用是感染，過敏反應 (如呼吸困難、紅疹、低血壓和胸痛)，肝臟損傷 (如黃疸、疲倦) 和膽結石，但嚴重的副作用是不常見的。而其他常見副作用為：憂鬱，噁心，嘔吐，腹瀉，輕微感染 (如泌尿道、下呼吸道、胃腸系統、陰道等感染)，頭痛，暈眩，關節痛，和月經失調。

**懷孕分級：**C

**交互作用：**目前尚未建立 natalizumab 併用其他抗腫瘤或免疫調節藥物的安全性與療效資料。這些藥物的合併使用會增加感染症出現的風險，包括了進行性多部腦白質病變與其他伺機性的感染症。

**注意事項：**Natalizumab 必須由神經專科醫師處方及監控，並於設有 MRI 設備的醫學中心治療，並提供病患手冊、警示卡，並取得病患簽署的治療同意書。有報導指出，使用 natalizumab 會增加進行性多部腦白質病變與伺機性感染的風險，故若發現不尋常或長時間無法痊癒的神經症狀或感染症，必須加以評估此藥使用之正當性，並在開始治療的三個月與六個月後重新評估病患的情況。

**用法用量：**建議治療劑量為每四週靜脈輸注 300 毫克，以 100 毫升之 0.9% NaCl 注射液稀釋 300mg/mL 的濃縮液後，靜脈輸注 1 小時以上，不得直接靜脈注射 natalizumab 濃縮液。目前沒有 natalizumab 治療 18 歲以下兒童或青少年病患的安全性與療效資料，故 natalizumab 的適應症並不包括 18 歲以下兒童或青少年病患。至今仍缺乏 natalizumab 治療肝、腎功能不全患者的藥物動力學資料，但以藥物排除的機轉與人口藥物動力學得到的結果都顯示以 natalizumab 治療肝、腎功能不全患者不需調整劑量。

**保存：**本品應避光貯存於 2-8°C。製備完的 natalizumab 輸注液，若不立即使用，請貯存於 2-8°C 的冰箱中但不可冷凍，且必須於製備完成後的 8 小時內使用，但注射前必須使其回溫到室溫。

**廠商：**

藥商：華宇藥品股份有限公司

地址：台北市中山區中山北路二段 115 巷 43 號 8 樓 10448

製造廠：BIOGEN IDEC INC.

地址：14 CAMBRIDGE CENTER, CAMBRIDGE, MA 02142 USA

**參考資料：**廠商仿單; Micromedexumab

## 六、Sildenafil

### **Sildenafil citrate**

#### **Revatio Film-coated Tablet**

健保代碼：無

英文商品名：Revatio

中文商品名：肺瑞得

主成分：Sildenafil citrate。

劑型：膜衣錠，20 mg/tablet。

適應症：原發性肺高血壓。

適應症介紹：原發性肺高血壓。

**藥理機轉：**Sildenafil 是肺部血管平滑肌內 cGMP 特定型第五型磷酸二酯酶(phosphodiesterase, PDE 5)抑制劑，可使血管平滑肌細胞 cGMP 量增加，讓血管平滑肌鬆弛，而降低肺動脈高壓，sildenafil 對全身性血壓影響較少。

#### **藥動學：**

1. 吸收：口服後迅速吸收，絕對生體可用率約 40%。在空腹狀態下口服給藥，最高血中濃度可於 30 至 120 分鐘 (中位數 60 分鐘) 內到達。本品與高脂飲食併服時，T max 平均延遲 60 分鐘，Cmax 平均下降 29%。
2. 分布：平均穩定狀態分佈體積(Vss)約 105 公升。Sildenafil 及其主要循環代謝物 N-去甲基代謝物與血漿蛋白質結合率約為 96%。
3. 代謝：Sildenafil 主要經由肝臟代謝酵素 CYP3A4(主要代謝途徑)及 CYP2C9(次要代謝途徑)清除。Sildenafil 及其活性代謝產物的最終半衰期約為 4 小時。
4. 排泄：口服或靜脈給藥後，sildenafil 主要以代謝產物的形式經由糞便排泄(約為口服劑量的 80%)，小部分經由尿液排泄(約為口服劑量的 13%)。

#### **禁忌：**

1. 對此成分或其賦形劑過敏。
2. 對正在服用 nitrate 鹽類藥物者，服用 nitroglycerin、isosorbide 不可與 sildenafil 併用。

**副作用：**常見副作用為頭痛、臉潮紅、呼吸困難、背痛、肌肉痛、下痢、視覺異常。若服藥後感覺視覺異常請立即停藥。

**懷孕分級：**B

**交互作用：**肺動脈高壓患者併用維生素 K 類似物及 sildenafil 發生出血的機率較高。

**注意事項：**

1. 第五型磷酸二酯酶(PDE 5)抑制劑與  $\alpha$  阻斷劑併用時需小心。
2. 出血性疾病患者與活動性消化道潰瘍患者服用本品的安全性未知。

**用法用量：**

1. 建議劑量20 mg一天三次。應間隔4~6小時，隨餐或空復使用皆可。
2. 嚴重腎功能不全(肌酸酐清除率 $<30$  ml/min)或肝功能不全(Child-Pugh class A和B)，不需調整劑量。

**保存：**本品儲存於 25°C，短期運送允許儲存於 15-30°C，不需特別儲存條件。

**廠商：**

藥商：輝瑞大藥廠股份有限公司

地址：台北縣淡水鎮中正東路二段 177 號

製造廠：Pfizer PGM

地址：Zone Industrieslle, 29 Route des Industries, 37530 Poce-sur-Cisse, France.

**參考資料：**廠商仿單

## 肆、100 年度衛生署公告之罕見疾病相關事項標題

- **2011/01/12 公告修正「罕見疾病防治及藥物法」第六條與第三十三條條文**

罕見疾病防治及藥物法修正第六條及第三十三條條文

中華民國 99 年 12 月 8 日總統華總一義字第 09900331421 號令公布修正第六條

中央主管機關應辦理罕見疾病之防治與研究。

第三十三條

中央主管機關應編列預算，補助罕見疾病預防、篩檢、研究之相關經費及依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養品、居家醫療照護器材費用。其補助方式、內容及其他相關事項之辦法，由中央主管機關定之。前項補助經費，得由菸品健康福利捐之分配收入支應或接受機構、團體之捐助。

- **2011/05/09 預告「專案進口罕見疾病藥物年度使用評估報告表」草案**

行政院衛生署食品藥物管理局 公告

發文日期：中華民國 100 年 5 月 5 日

發文字號：FDA 藥字第 1001401076 號

主旨：預告「專案進口罕見疾病藥物年度使用評估報告表」草案。

公告事項：

一、公告機關：行政院衛生署食品藥物管理局。

二、為保障罕見疾病病人用藥安全，申請罕見疾病藥物專案進口之醫院，應每年就每位病人檢送旨揭「專案進口罕見疾病藥物年度使用評估報告表」(如附件)至本局審查。提供評估報告與否將作為是否繼續核准專案進口之參考。

三、本草案另載於衛生署食品藥物管理局網站(網址：<http://www.fda.gov.tw>)之最新公告網頁。

四、對本公告內容有任何意見或修正建議者，請於公告次日起一個月內陳述意見或洽詢：

(一)承辦單位：行政院衛生署食品藥物管理局。

(二)地址：台北市南港區昆陽街 161-2 號

(三)電話：(02)2787-7443

(四)傳真：(02)2787-7498

(五)電子郵件：[mayhmc@fda.gov.tw](mailto:mayhmc@fda.gov.tw)

- **2011/05/16 公告修正適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物品項**

行政院衛生署 公告

發文日期：中華民國 100 年 5 月 13 日

發文字號：署授食字第 1001401566 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 1 項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物：「Eculizumab 300 mg/vial」，適應症為「陣發性夜間血紅素尿症患者有溶血性貧血且需輸血或有栓塞的併發症」。

● **2011/07/25 預告修正適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物品項**

行政院衛生署 公告

發文日期：中華民國 100 年 7 月 20 日

發文字號：署授食字第 1001403248 號

主旨：預告修正適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物品項。

公告事項：詳如附檔。

● **2011/9/6 公告新增 8 項罕見疾病、修正 2 項罕見疾病 ICD-9-CM 編碼及修正 185 項罕見疾病分類序號**

公告新增 8 項罕見疾病、修正 2 項罕見疾病 ICD-9-CM 編碼及修正 185 項罕見疾病分類序號，業經本署於 100 年 9 月 6 日以署授國字第 1000401753 號公告，茲檢送公告乙份，請查照。

一、訂定機關：行政院衛生署

二、訂定依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第一項

三、公告內容：

(一) 增列 Peters-Plus syndrome、Molybdenum cofactor deficiency、Hypophosphatasia、McLeod syndrome、Asphyxiating thoracic dystrophy、Stargardt's disease、Von Hippel-Lindau disease 及 Freeman-Sheldon syndrome 等 8 項疾病為罕見疾病。

(二) 修正 1 $\alpha$ -hydroxylase deficiency 及 Fatty acid oxidation defect 等 2 項罕見疾病 ICD-9-CM 編碼。

(三) 修正 Congenital Urea cycle disorders 等 185 項罕見疾病分類序號。

(四) 本案另載於國民健康局網站（網址：<http://www.bhp.doh.gov.tw>），公告網頁。

● **2011/9/6 預告修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」**

行政院衛生署 公告

發文日期：中華民國 100 年 9 月 6 日

發文字號：署授食字第 1001404946 號

主旨：預告修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」

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：行政院衛生署

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：新增認定 1 項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物：「Methylene blue injection 1%」，適應症為「變性血紅素血症（Methemoglobinemia）」。

四、本案另載於本屬全球資訊網站 <http://www.doh.gov.tw>，衛生署公告網頁，及行政院衛生署食品藥物管理局全球資訊網站（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：行政院衛生署食品藥物管理局

(二)地址：台北市南港區昆陽街 161-2 號

(三)電話：(02)2787-7443

(四)傳真：(02)2787-7498

(五)電子郵件：[yclin@fda.gov.tw](mailto:yclin@fda.gov.tw)

● **2011/9/6 公告修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」**

行政院衛生署 公告

發文日期：100 年 9 月 6 日

發文字號：署授食字第 1001404946 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：

一、刪除「Taltirelin hydrate」為適用罕見疾病防治及藥物法之藥物。

二、新增認定 4 項適用罕見疾病防治及藥物法之藥物：

(一)「Dalfampridine, 10 mg SR tablet」，適應症為「多發性硬化症」，但不建議為第一線用藥。

(二)「Fingolimod, 0.5 mg hard capsule」，適應症為「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）」。

(三)「Antisense inhibitor of apolipoprotein B-100, 200 mg injection」，適應症為「同合子家族性高膽固醇血症」。病人須經基因檢測確診為同合子家族性高膽固醇血症，才可使用本藥品。

(四)「Everolimus, 2.5 mg 及 5 mg tablet」，適應症為「結節性硬化症具有明確成長跡象或腫瘤已引起水腦現象之腦室管膜下巨細胞星狀瘤（TSC-SEGA）。說明：明確成長跡象為：腫瘤比原先病灶長大 25% 以上，或是有最大直徑 1 公分以上之新病灶。」。

三、新增「Imiglucerase 400 Units」劑量。

● **2011/10/19 國民健康局-罕見疾病醫療補助**

為提升公告罕見疾病（以下簡稱罕病）之病人的醫療照護品質，補助民國 100 年「罕見疾病

醫療補助專案管理計畫」，辦理行政院衛生署公告罕病之「國內確認診斷檢驗費」、「維持生命所需之居家醫療照護器材租賃費」、「代謝性罕見疾病營養諮詢費」及「健保未給付醫療費」等相關補助原則、項目與相關規定（詳如附件）。本局委託資拓宏宇國際股份有限公司，成立「罕見疾病醫療補助專案辦公室」【以下簡稱專案辦公室】受理罕病病人及醫院申請補助。另相關受理補助申請日期說明如下：

1.依據中華民國 100 年 4 月 7 日署授國字第 1000400309 號令修正「罕見疾病醫療補助辦法」第 2 條第 2 項規定，疑似罕見疾病確認診斷之檢驗費用及維持生命所需之居家醫療照護器材費用等 2 項補助，溯及自民國 100 年 1 月 1 日施行。因此民國 100 年 1 至 9 月國內確認診斷檢驗費及維生所需之居家醫療照護器材租賃費補助之申請，收件日期放寬至民國 100 年 12 月 31 日截止，為配合會計年度結算，如逾審查時間，補助款項於核可後，移列民國 101 年度撥付。

2.除上述國內確認診斷檢驗費及維生所需之居家醫療照護器材租賃費補助外，其餘本表所列補助項目，自民國 100 年 4 月 9 日起受理補助。

專案辦公室聯絡資訊如下：

1. 專線電話：(02)2311-9100#8628；(02)2311-1269；(02)2311-3569；(02)2311-6318
2. 傳真電話：(02)2311-7353
3. 地址：10043 台北市中正區衡陽路 102 號 7 樓
4. 專用 email 帳號：[rare\\_disease@ms2.iisigroup.com](mailto:rare_disease@ms2.iisigroup.com)

附表一、行政院衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

醫院名稱	地址	聯絡電話	聯絡人
國立臺灣大學醫學院附設醫院	臺北市中山南路8號19樓	黃愛珠	02-23123456-66708
行政院國軍退除役官兵輔導委員會臺北榮民總醫院	臺北市北投區石牌路二段201號	陳玲招 張靜嫻	02-28712121-3292、 3467
財團法人馬偕紀念醫院	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輔導委員會臺中榮民總醫院	臺中市港路三段160號	簡淑	04-23592525-5938、 04-23509616
中山醫學大學附設醫院	臺中市建國北路一段110號	陳素珍	04-24739595-32337
中國醫藥大學附設醫院	臺中市北區育德路75號	李慧美	04-22052121-2128
財團法人彰化基督教醫院	彰化市中華路176號	李美慧	047-238595-7244
成功大學醫學院附設醫院	臺南市勝利路138號	潘慧萍	06-2353535-3551
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	高雄市十全一路100號	王禎鞠	07-3121101-7801、 07-3114995
財團法人佛教慈濟綜合醫院	花蓮市中央路三段701號	翁純瑩	038-563092

附表二、衛生署國民健康局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	主持人	聯絡人	住址	電話
1	國立台灣大學醫學院附設醫院	基因醫學部 產前遺傳檢驗室	海洋性貧血	蘇怡寧 醫師	郭佩雯	臺北市中山南路8號19樓	02-23970800-67675
2		基因醫學部 分子遺傳研究室	脊髓性肌肉萎縮症				
3			A型及B型血友病				
4			裘馨氏肌肉萎縮症				
5		基因醫學部 生化遺傳研究室	脊髓小腦萎縮症	胡務亮 醫師	葉慧英		02-23123456-67675
6			亨丁頓舞蹈症				
7	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	宋秉文 醫師	楊雯婷	台北市北投區石牌路二段201號(中正樓16樓446室)	02-28712121-3178
8			亨丁頓舞蹈症				
9	財團法人長庚紀念醫院 (林口院區)	臨床病理科	海洋性貧血	孫建峰 醫師	李建宏	桃園縣龜山鄉公西村復興街5號	03-3281200-8364
10	柯滄銘婦產科診所	基因飛躍生命科學實驗室	海洋性貧血	柯滄銘 醫師	陳秀雅	台北市林森南路10號	02-33931030
11			A型及B型血友病				
12			裘馨氏肌肉萎縮症				
13			亨丁頓舞蹈症				
14			脊髓性肌肉萎縮症				
15	中國醫藥大學附設醫院	檢驗醫學部 分子醫學組	海洋性貧血	彭慶添 醫師	劉素卿	台中市北區育德路2號	04-2052121-1223
16	成功大學醫學院附設醫院	婦產科分子遺傳室	海洋性貧血	郭保麟 醫師	張家瑋	台南市勝利路138號	06-2353535-3651
17	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	檢驗醫學部 基因診斷實驗室	海洋性貧血	劉大智 醫師	謝麗玲	高雄市自由一路100號	07-3121101-7260
18	財團法人奇美醫院	分子病理科	X染色體易脆症	曾慶誠 醫師	卓偉誠	台南市永康區中華路901號	06-2812811-52619

### 附表三、行政院衛生署公告罕見疾病藥物名單

中華民國 100 年 9 月 6 日署授食字第 1001404946 號公告

<說明> 認定日期：公告列入罕見疾病藥物名單中；許可日期：核發許可證，准予上市日期

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(一)	(RS)-2,3-bis (sulphonyl) propane-1-sulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate	{ Injection }	急性汞中毒解毒劑	90 年 8 月 15 日衛署藥字第 0900055243 號公告	90 年 12 月 10 日罕藥輸字第 000003 號	科懋生物科技股份有限公司
(二)	(RS)-2,3-Dimercapto-1-propanesulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate	{ Capsule }	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 日衛署藥字第 0900055243 號公告	90 年 12 月 10 日罕藥輸字第 000002 號	科懋生物科技股份有限公司
(三)	[Meso-2,3-dimercaptosuccinic acid, DMSA]	{ Capsule } { 100 mg }	鉛、砷、汞中毒之解毒	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 88 年 6 月 17 日衛署藥字第 88036149 號公告</li> <li>• 97 年 1 月 22 日衛署藥字第 0970302902 號公告修正適應症</li> </ul>	97 年 1 月 2 日罕藥製字第 000011 號	科進製藥科技股份有限公司
(四)	Agalsidase-alpha	{ Injection }	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	91 年 4 月 9 日衛署藥字第 0910027540 號公告	93 年 4 月 26 日罕菌疫輸字第 000004 號	科懋生物科技股份有限公司
(五)	Agalsidase-beta	{ Injection }	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	91 年 4 月 9 日衛署藥字第 0910027540 號公告	93 年 4 月 26 日罕菌疫輸字第 000005 號	吉帝藥品股份有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(六)	Albendazole	{ Tablet } { 200 mg }	鉤蟲感染之表皮幼蟲移行症	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		
(七)	alpha 1-antitrypsin	{ Injection }	原發性 alpha 1-antitrypsin 缺乏之肺氣腫患者的替代治療	94年1月28日衛署藥字第0940304588號公告		海喬國際股份有限公司
(八)	alpha-glucosidase	{ Injection }	龐貝氏症	94年1月28日衛署藥字第0940304588號公告		昆泰股份有限公司
(九)	Ambrisentan	5 mg and 10 mg tablet	原發性肺高血壓	98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告		荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司
(十)	Anagrelide	{ Capsule } { 0.5 mg; 1.0 mg }	原發性血小板過多症	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告	92年5月21日罕藥輸字第000007號	吉帝藥品股份有限公司
(十一)	Antivenin of Vipera Russelli	{ Injection }	鎖鏈蛇咬傷	91年11月14日衛署藥字第0910073830號公告		疾病管制局
(十二)	Arginine	{ Injection } { 10 gm/100ml }	尿素循環障礙	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告		
(十三)	Arsenic Trioxide	{ Injection } { 1mg/ml,10ml/vial }	急性前骨髓細胞白血病	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告	91年2月5日罕藥製字第000005號	台灣東洋藥品股份有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(十四)	Artemisinin	{ Tablet } { 100 mg }	瘧疾	<ul style="list-style-type: none"> <li>88年12月9日衛署藥字第88073234號公告</li> <li>98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症</li> </ul>		
(十五)	Atovaquone-progu-a-nil	{ Tablet } { 250 mg+100 mg }	瘧疾	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		
(十六)	Betaine	{ Powder for Reconstitution } { 1gm/scoopful }	高胱氨酸尿症	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告		
(十七)	Bosentan	62.5 and 125 mg tablet	原發性肺動脈高血壓	92年11月18日衛署藥字第0920331943號公告 (95年8月22日衛署藥字第0950325795號公告修正適應症)	<ul style="list-style-type: none"> <li>94年7月26日罕藥輸字第000012號(62.5 mg)</li> <li>罕藥輸字第000013號(125 mg)</li> </ul>	科懋生物科技股份有限公司
(十八)	Citrulline	{ Tablet, 600 mg } { oral solution, 1 g/10 ml }	先天性因 citrulline 缺乏引起尿素代謝異常之高血氮症	89年8月1日衛署藥字第0890009615號公告 (92年5月2日衛署藥字第0920305496號公告新增 oral solution 劑型)	90年12月11日罕藥輸字第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	認定日期	許可日期	聯絡單位
(十九)	Cysteamine Bitartrate	{ Capsule } { EQ 50 mg, 150 mg Base }	nephropathic cystinosis	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		
(二十)	Dantrolene	{ Injection } { 20 mg/vial }	惡性高溫熱	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		
(二十一)	Deferiprone (Kelfer)	{ Capsule } { 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。	90年5月21日衛署藥字第0900032249號公告	91年2月25日 • 罕藥輸字第 000004 號(250 mg) • 罕藥輸字第 000005 號(500 mg)	康寧藥業股份有限公司
(二十二)	Diazoxide	{ Capsule, Suspension } { 50 mg; 50 mg/ml }	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告 (92年11月18日衛署藥字第0920331943號公告修正適應症)		
(二十三)	Diloxanide Furoate	{ Tablet } { 500 mg }	痢疾阿米巴帶原者	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(二十四)	Dimercaprol	[ Injection ] [ 10% ]	重金屬解毒劑	88年12月9日衛署藥字第 88073234號公告		
(二十五)	Epoprostenol	[ Injection ] [ 0.5 mg base/vial; 1.5 mg base/vial ]	原發性肺高血壓	88年6月17日衛署藥字第 88036149號公告 (91年11月14日衛署藥字 第0910073830號公告修正 適應症)		
(二十六)	Gabapentin	[ Capsule; Tablet ] [ 600 mg, 800 mg ]	脊髓側索硬化症 (Amyotrophic Lateral Sclerosis ALS)	88年12月9日衛署藥字第 88073234號公告		派德股份有限 公司
(二十七)	Galsulfase	[ Injection ] [ 5.0 mg/vial ]	黏多醣症第6型 Mucopolysaccharidosis VI	95年1月25日衛署藥字第 0950302125號公告		
(二十八)	Glatiramer acetate	[ Injection ] [ 20 mg/vial ]	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	88年12月9日衛署藥字第 88073234號公告	<ul style="list-style-type: none"> <li>94年3月9日罕藥 輸字第000009號 (powder for solution for injection)</li> <li>95年12月21日罕 藥輸字第000015號 (solution for injection)</li> </ul>	海喬國際股份 有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(二十九)	Hemin	[ Injection ]	紫質症	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告		
(三十)	idursulfase (iduronate-2-sulfata-se)		long term enzyme replacement therapy for patients with MPS II (Hunter Syndrome)	95年8月22日衛署藥字第0950325795號公告		
(三十一)	Iloprost	nebuliser solution solution for infusion	原發性肺高血壓	<ul style="list-style-type: none"> <li>91年8月8日衛署藥字第0910049668號公告 (nebuliser solution)</li> <li>98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告 (solution for infusion)</li> </ul>	94年5月23日罕藥輸字第000011號 (nebulizer solution)	台灣拜耳股份有限公司
(三十二)	Imiglucerase	[ Injection ] [ 200 units/vial ]	第一型(Type I)高雪氏症	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告	94年11月3日罕菌疫苗輸字第000006號	吉帝藥品股份有限公司
(三十三)	Interferon-Beta-1a	[ Injection ] [ 3MIU、6MIU、12MIU/vial ]	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告	<ul style="list-style-type: none"> <li>90年6月6日罕菌疫苗輸字第000001號</li> <li>90年11月26日罕菌疫苗輸字第000002號</li> </ul>	新加坡雪蘭諾股份有限公司 台灣分公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(三十四)	Interferon-Gamma 1b	[ Injection ] [ 100mcg/0.5ml ]	慢性肉芽腫病(Chronic Granulomatous Disease)	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		
(三十五)	Iodoquinol	[ Tablet ] [ 210mg; 650 mg ]	阿米巴性痢疾	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 88年12月9日衛署藥字第88073234號公告</li> <li>• 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症</li> </ul>		
(三十六)	Ivermectin	[ Tablet ] [ 3 and 6 mg ]	糞小桿線蟲感染、血絲蟲感染	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 88年12月9日衛署藥字第88073234號公告</li> <li>• 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告新增劑量</li> </ul>		
(三十七)	L-5-hydroxytryptophan (5-HTP)	[ Capsule ]	BH4 缺乏性苯酮尿症 (異型苯酮尿症) [ Tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency PKU ]	90年8月15日衛署藥字第0900055243號公告		
(三十八)	Lactic acid bacteria	oral use	chronic pouchitis disease 慢性囊炎疾病	91年8月8日衛署藥字第0910049668號公告		翰亨實業股份有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(三十九)	Laronidase	100 units/ml solution for infusion	黏多醣儲積症第一型	92年11月18日衛署藥字第0920331943號公告	95年9月13日 •罕菌疫輸字第000007號 •罕菌疫輸字第000008號	吉帝藥品股份有限公司
(四十)	Levocarnitine	{ Injection; Oral Solution; Tablet } { 200 mg/ml, 1 gm/10ml, 330 mg, 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	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告	91年5月3日罕藥輸字第000006號(tab)	健康化學製藥股份有限公司 (i)翰亨實業股份有限公司(t)
(四十一)	miglustat	{ capsule }	Type I Gaucher Disease Niemann-Pick Disease Type C	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 94年1月28日衛署藥字第0940304588號公告 (Type I Gaucher Disease)</li> <li>• 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告 (Niemann-Pick Disease Type C)</li> </ul>		科懋生物科技股份有限公司
(四十二)	Mitotane	{ Tablet } { 500 mg }	腎上腺皮質癌	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(四十三)	Modafinil	[ 200 mg ]	改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀	90年5月21日衛署藥字第0900032249號公告 (95年1月25日衛署藥字第0950302125號公告修正適應症)	94年2月24日罕藥輸字第000010號	信東生技股份有限公司
(四十四)	Natalizumab	300 mg/15 ml vial, solution for infusion	多發性硬化症	98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告		
(四十五)	Nitisinone	2.0 mg/cap	酪胺酸血症第一型 Tyrosinemia type I	95年1月25日衛署藥字第0950302125號公告		
(四十六)	Nitric Oxide	[ Inhaler ]	新生兒原發性肺高血壓用	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告		
(四十七)	Paromomycin Sulfate	[ Capsule ] [ 250 mg ]	隱孢子蟲感染、阿米巴性痢疾	<ul style="list-style-type: none"> <li>88年12月9日衛署藥字第88073234號公告</li> <li>98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症</li> </ul>		
(四十八)	Phenytoin	[ Capsule ] [ 30 mg ]	癲癇症(限用於調整劑量)	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(四十九)	Phosphate solution	{ Solution }	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	90年8月15日衛署藥字第0900055243號公告		
(五十)	potassium acid phosphate + sodium acid phosphate, anhydrous	{ Tablet }	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	91年11月14日衛署藥字第0910073830號公告		吉帝藥品有限公司
(五十一)	Primaquine-Phosph-ate	{ Tablet } { 7.5 mg }	瘧疾、肺囊蟲肺炎	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 88年12月9日衛署藥字第88073234號公告</li> <li>• 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告修正劑量及適應症</li> </ul>		
(五十二)	protein C	injection	先天性 protein C 缺乏所致之嚴重靜脈血栓	94年1月衛署藥字第0940304588號公告		海喬國際股份有限公司
(五十三)	Pyrimethamine	{ Tablet } { 25 mg }	弓形蟲感染	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 88年12月9日衛署藥字第88073234號公告</li> <li>• 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告修正成分及劑量</li> </ul>		

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(五十四)	mefloquine	{ Tablet } { 250 mg }	瘧疾	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 88年12月9日衛署藥字第88073234號公告</li> <li>• 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告修正成分劑量及適應症</li> </ul>		
(五十五)	Recombinant human insulin-like growth factor 1, rhIGF-1		Laron Syndrome	95年8月22日衛署藥字第0950325795號公告	97年3月17日罕菌疫輸字第000009號	吉帝藥品股份有限公司
(五十六)	Risedronate	{ Tablet } { 30 mg }	原發性變形性骨炎 (Primary Paget disease)	90年3月22日衛署藥字第0900018284號公告	92年8月21日罕藥輸字第000008號	台灣安萬特藥品股份有限公司
(五十七)	Sacrosidase	{ Oral Solution } { 900 IU/ml }	PKU with congenital sucrase-isomaltase deficiency	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		
(五十八)	Sildenafil citrate	{ Tablet } { 20 mg }	原發性肺高血壓	98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告		輝瑞大藥廠股份有限公司
(五十九)	Sod. Benzoate	{ Capsule } { 250 mg }	Non-ketotic hyperglycinemia	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告	90年3月21日罕藥製字第000001號	科進製藥科技股份有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(六十)	Sodium phenylacetate and sodium benzoate	[ injection ]	先天性尿素循環代謝障礙	96年8月8日衛署藥字第0960303535號公告		吉發企業股份有限公司
(六十一)	Sodium Phenylbutyrate	[ Powder;Tablet ] [ 3 gm /teaspoonful; 500 mg ]	缺乏 carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或 Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿素循環障礙	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告 (97年1月22日衛署藥字第0970302902號公告修正適應症)		
(六十二)	Sodium Stibogluconat	[ Injection ] [ 100 mg/ml, 100 ml/bot ]	利什曼症(黑熱病)	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		
(六十三)	tetrabenazine	[ Tablet ]	亨汀頓氏舞蹈症 Huntington disease	97年1月22日衛署藥字第0970302902號公告		
(六十四)	Tetrahydro-Biopterin(BH4)	[ Tablet ] [ 10, 50 and 100 mg ]	Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. Tetrahydrobiopterin-responsive phenylketonuria(PKU).	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 88年12月9日衛署藥字第88073234號公告</li> <li>• 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告修正劑量及適應症</li> </ul>		

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(六十五)	Thalidomide	{ Capsule } { 50 mg }	結節狀紅斑 leprosum	88年12月9日衛署藥字第 88073234 號公告	91年10月16日罕藥 製字第 000006 號	台灣東洋藥品 股份有限公司
(六十六)	Thymosin alfa 1	{ injection }	DiGeorge Syndrome	91年8月8日衛署藥字第 0910049668 號公告		吉賀生物科技 股份有限公司
(六十七)	Thyrotropin alfa Injection	{ Injection } { 1.1mg/ml }	甲狀腺分化癌治療之輔助 診斷製劑	88年6月17日衛署藥字第 88036149 號公告	92年5月6日罕菌疫 輸字第 000003 號	吉帝藥品股份 有限公司
(六十八)	Tobramycin	300 mg/5 ml solution for inhalation	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	95年8月22日衛署藥字第 0950325795 號公告		
(六十九)	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日衛署藥字第 88073234 號公告		
(七十)	treprostnil sodium	{ Injection } { 1.0, 2.5, 5.0, 10.0 mg/ml }	原發性肺高血壓	91年11月14日衛署藥字 第 0910073830 號公告		科懋生物科技 股份有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(七十一)	Tretinoin	soft gelatin capsules 10 mg	急性前骨髓性白血病	92年11月18日衛署藥字第0920331943號公告		羅氏大藥廠股份有限公司
(七十二)	Trientine HCl	[ Capsule ] [ 250, 300 mg ]	威爾森氏病 (Wilson Disease)	<ul style="list-style-type: none"> <li>•88年6月17日衛署藥字第88036149號公告</li> <li>•97年7月9日衛署藥字第0970305564號公告新增劑量</li> </ul>		
(七十三)	Zinc Acetate	[ Capsule ] [ 25-50 mg ]	威爾森氏病 (Wilson Disease)	90年12月4日衛署藥字第0900074831號公告	<ul style="list-style-type: none"> <li>•93年11月29日罕藥製字第000007號(50 mg, 科進)</li> <li>•95年1月26日罕藥製字第000010號(25 mg, 科進)</li> <li>•94年3月15日罕藥製字第000008號(25 mg, 吉帝)</li> <li>•94年3月15日罕藥製字第000009號(50 mg, 吉帝)</li> </ul>	科進製藥科技股份有限公司 吉帝藥品股份有限公司
(七十四)	Eculizumab	[ Injection ] [ 300 mg/vial ]	陣發性夜間血紅素尿症患者有溶血性貧血且需輸血或有栓塞的併發症	100年5月13日署授食字第1001401566號公告		吉泰藥品股份有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位
(七十五)	Dalfampridine	[ 10 mg ] [ SR tablet ]	多發性硬化症，但不建議為第一線用藥	中華民國 100 年 9 月 6 日署授食字第 1001404946 號公告		華宇藥品股份有限公司
(七十六)	Fingolimod	[ 0.5 mg ] [ hard capsule ]	「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)」	中華民國 100 年 9 月 6 日署授食字第 1001404946 號公告		台灣諾華股份有限公司
(七十七)	Antisense inhibitor of apolipoprotein B-100	[ injection ] [ 200 mg ]	同合子家族性高膽固醇血症(病人須經基因檢測確診為同合子家族性高膽固醇血症才可使用本藥品)	中華民國 100 年 9 月 6 日署授食字第 1001404947 號公告		吉帝藥品股份有限公司
(七十八)	Everolimus	[ tablet ] [ 2.5 mg; 5 mg ]	結節性硬化症具有明確成長跡象或腫瘤已引起水腦現象之腦室管膜下巨細胞星狀瘤(TSC-SEGA)。說明：明確成長跡象為：腫瘤比原先病灶長大 25% 以上，或是有最大直徑 1 公分以上之新病灶。	中華民國 100 年 9 月 6 日署授食字第 1001404946 號公告		台灣諾華股份有限公司

附表四、(國民健康局)公告罕見疾病名單暨 ICD-9-CM 編碼一覽表

國民健康局 100.9.6 公告  
 行政院衛生署健保局 100.12.13 修

分類序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM 編碼	
<b>A.先天性代謝異常</b>				
◎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

分類序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM 編碼	
	20	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	270.8
	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
◎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
◎ 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

分類序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM 編碼	
	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
<b>B 腦部或神經系統病變</b>				
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
	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

分類序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM 編碼	
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 (此疾病為 100 年 11 月 30 日公告)	Aicardi-Goutieres syndrome	330.0	
<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
<b>D 消化系統病變</b>				
D1	01	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive intrahepatic cholestasis, PFIC	751.69
	02	先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	277.9
	03	$\alpha$ 1-抗胰蛋白酶缺乏症	$\alpha$ 1- Antitrypsin deficiency	277.6

分類序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM 編碼
	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 750.5
	05	阿拉吉歐症候群	Alagille Syndrome 759.89
<b>E 腎臟泌尿系統病變</b>			
E1	01	Lowe 氏症候群	Lowe syndrome 270.8
	02	Bartter 氏症候群	Bartter's syndrome 255.1
	03	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease 753.14
<b>F 皮膚病變</b>			
F1	01	遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa 757.39
	02	層狀魚鱗癬 (自體隱性遺傳型)	Lchthyosis, lamellar recessive 757.1
	03	膠膜兒	Collodion baby 757.1
	04	斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis 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) 757.1
	06	外胚層增生不良症	Ectodermal Dysplasias 757.31
	07	Meleda 島病	Meleda disease 757.39
	08	Darier 氏症 (毛囊角化病)	Darier's disease 757.39
	09	先天性角化不全症	Dyskeratosis Congenita 757.39
	10	皮膚過度角化症雅司病	Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Thost 757.39
	11	色素失調症	Incontinentia Pigmenti 757.33
	12	Netherton 症候群	Netherton Syndrome 757.1
<b>G 肌肉病變</b>			
G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy 359.1
	02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline Rod Myopathy 359.0
	03	Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome 756.89
	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

分類序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM 編碼	
<b>H 骨及軟骨病變</b>				
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 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
<b>I 結締組織病變</b>				
I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	756.83
<b>J 血液疾病</b>				
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
<b>K 免疫疾病</b>				
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
	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 , 569.89 , 259.8 , 758.89 )
	08	高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM syndrome	279.05
<b>L 內分泌疾病</b>				
L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey 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	
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血糖症	Persistent hyperinsulinemic 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 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	
<b>M 先天畸形症候群</b>				
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
	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

分類序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM 編碼	
20	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome	759.89	
21	Peters-Plus 症候群	Peters-Plus syndrome	743.44	
<b>N 染色體異常</b>				
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
<b>Z 其他未分類或不明原因</b>				
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

附表五、全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

100年9月修訂；100年12月更新

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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								
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 97.12.01	1,698.00	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 97.12.01	330.00	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 94.01.01	78,327.00 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	100,467.00	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

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
5	X000058296	Fabrazyme 35mg Inj.	Agalsidase beta 35mg	注射劑	91.04.09 94.01.01	138,400.00 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
6	Y000005296	Fabrazyme 35mg Inj.	Agalsidase beta 35mg	注射劑	93.10.01	181,173.00	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	33,893.00	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	3,784.00	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	3,784.00	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

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
10	X000039100	Anagrelide 0.5mg Cap.	Anagrelide 0.5mg	膠囊劑	89.10.01 93.04.01	173.00 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/吉帝藥品股份有限公司(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	161.00	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	7,900.00	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	科懋企業有限公司
14	W000005229	Asadin Inj. 1mg/ml 10ml	Arsenic Trioxide 1mg/ml	注射劑	91.08.01	1,171.00	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 oral sol'n 1gm/scoopful (Betaine	Betaine anhydrous 180gm	溶液用 粉劑	92.10.01	32,067.00	治療高胱氨酸尿症	科懋/Orphan Medical, Inc.

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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								
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
		anhydrous)						
16	X000027100	Betaine HCL with Pepsin Cap.	Betaine HCL 648mg with Pepsin NF(1:10000) 130mg	膠囊劑	89.03.01 93.04.01	22.80 0.00	高胱氨酸尿症	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
17	X000069100	Tracleer 125mg film-coated tablets	Bosentan 125mg	錠劑	92.11.18	1,892.00	原發性肺動脈高血壓；依罕見疾病防治及藥物法第 22 條，將 <u>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> 95.08.22 衛署藥字第 0950325795 號公告刪除暫列。	科懋/Patheon Inc.

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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	1,892.00	原發性肺動脈高血壓； <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）。95.08.22 衛署藥字第 0950325795 號公告刪除暫列。</u>	科懋/Patheon Inc.
19	V000006100	Carnitene 1g chewable tablets	Canitine-Levo (inner salt) 1gm	咀嚼錠	92.08.01	132.00	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	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 92.01.01	39.47 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)

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
22	X000043100	Cycloserine 250mg cap.	Cycloserine 250mg	膠囊劑	90.04.01 97.01.01 97.07.01	46.9 18.0 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
23	X000037100	Cystagon Cap. 150mg	Cysteamine Bitartrate 150mg	膠囊劑	90.01.01	95.00	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 91.04.25 99.04.01	1,260.00 2,600.00 5,000.00	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) 2.國立台灣大學醫學院附設醫院/瑞帝有限公司

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
25	V000004100	Kelfer Capsules 250mg	Deferiprone 250mg	膠囊劑	95.08.01	30.00	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/CIPLA LTD
26	X000045100	Kelfer Cap. 500mg	Deferiprone- L1 500mg	膠囊劑	90.07.01 96.01.01	74.59 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

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
27	X000084100	Kelfer Capsules 500mg	Deferiprone 500mg	膠囊劑	96.07.01 98.01.01	60 0	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 PMF
28	V000005100	Kelfer Capsules 500mg	Deferiprone 500mg	膠囊劑	95.08.01	60.00	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/CIPLA LTD

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
29	X000003110	Proglycem 50mg/ml 30ml/bot.	Diazoxide 50mg/ml,30ml/bot.	內服 液劑	90.01.01	403.00	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 200 mg	Dimercaptosuccinic Acid 200mg	膠囊劑	98.01.01	420.00	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	650.00	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	81,600.00	黏多醣症第6型 (mucopolysaccharidosis VI)	吉帝藥品股份有限公司
33	X000055238	Copaxone Inj. 20mg	Glatiramer acetate 20mg	注射劑	91.01.16 95.01.01	833.75 0.00	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
34	V000009238	Copaxone Inj. 20mg	Glatiramer acetate 20mg	注射劑	94.10.01 99.04.01	1,063 0	復發型多發性硬化症，COPAXONE 用於減少復發型多發性硬化症病人的復發頻率。	海喬國際股份有限公司
35	V000015238	Copaxone 20mg Solution for Injection	Glatiramer acetate 20mg	注射劑	96.05.01	1,063.00	復發型多發性硬化症 Copaxone 用於減少復發型多發性硬化症病人的復發頻率。	海喬國際股份有限公司
36	X000053229	Normosang inj. (Human Hemin 25mg/ml 10ml/amp)	Heme Arginate 25mg/ml 10ml/amp	注射劑	90.12.19 97.12.01	36,000.00	紫質症	國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司
37	X000081216	Elaprased (idursulfase) solution for intravenous infusion 2mg/ml 6mg/vial	Idursulfase 2mg/ml 6mg/vial	注射劑	95.08.22 99.01.01 100.01.01 101.01.01	尊重市場 價格 107,589.00 98,636 92,601	Long term enzyme replacement therapy for pation with MPS II (Hunter Syndrome) (黏多醣症第 II 型患者)	Shire Human Genetic Therapies, Inc.
38	X000070138	Ventavis	Iloprost 10mcg/ml,2ml	口腔氣化噴霧劑	93.08.01 95.05.01	1,521.00 0.00	原發性肺高血壓	台灣先靈股份有限公司

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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								
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
39	V000011138	Ventavis Nebuliser Solution 20mcg	Iloprost 10ug/ml,2ml	吸入用液劑	95.01.01	1,105.00	原發性肺高血壓	台灣先靈股份有限公司
40	X000062209	Ilomedin-20 inj.	Iloprost 20mcg/ml	注射劑	91.08.08 94.01.01	1,550.00 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 200Unit/vial	注射劑	87.10.22 97.10.01	40,508 0.00	TYPE 1 高雪氏症 (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 200unit/VIAL	注射劑	97.07.01	39,758.00	TYPE 1 高雪氏症 (Gaucher's disease)	吉帝藥品股份有限公司
43	X000016212	Betaferon Inj. 0.3mg/2ml/ vial	Interferon B-1b 0.3mg/vial	注射劑	87.04.01 92.01.01	2,100.00 0.00	多發性硬化症 (Mutiple 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 2.行政院衛生署 91.08.08.公告撤銷適用罕見疾病防治及藥物法之藥物認定

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
44	Y0000012AK	REBIF INJ 22MCG	Interferon beta-1a INJ 22MCG (=6MIU)	注射劑	91.07.01	2,545.00	多發性硬化症 (Mutiple Sclerosis)	新加坡商雪蘭諾 股份有限公司台 灣分公司
45	X000022216	Rebif Inj. 3MIU	Interferon beta-1a INJ 3MIU	注射劑	89.07.01 91.07.01	1,544.00 0.00	多發性硬化症 (Mutiple 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 44MCG (=12MIU)	注射劑	91.04.01	3,127.00	多發性硬化症 (Mutiple Sclerosis)	新加坡商雪蘭諾 股份有限公司台 灣分公司
47	X000022223	Rebif Inj. 6MIU	Interferon beta-1a INJ 6MIU	注射劑	89.04.01 91.07.01	3,115.00 0.00	多發性硬化症 (Mutiple Sclerosis)	國立台灣大學醫 學院附設醫院/雪 蘭諾股份有限公 司
48	A038948100	5-HTP	L-5-hydroxytrypto phan (5-HTP) 100mg	膠囊劑	86.02.01 89.04.01 92.03.01	30.00 27.74 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
49	X000032255	Imukin Inj.	Interferon gamma-1b 100mcg (3MIU)/0.5ml /vial	注射劑	89.05.01	4,325.00	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 百靈佳格翰股 份有限公司

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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								
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
50	X000065172	VSL#3 450 billion bacteria/packet	Lactic acid bacteria 450 billion bacteria	懸液用顆粒劑	92.10.01	150.00	Chronic pouchitis disease 慢性囊炎疾病	翰亨實業股份有限公司/VSL Pharmaceuticals, Inc.
51	X000066221	Aldurazyme 2.9mg/5ml	Laronidase 2.9mg/5ml	注射劑	92.11.18 97.10.01	37,967 0.00	黏多醣儲積症第一型	吉帝/Genzyme
52	Y000007221	Aldurazyme 2.9mg/5ml	Laronidase 2.9mg/5ml	注射劑	97.07.01	31,539.00	黏多醣儲積症第一型	吉帝/Genzyme
53	X000018100	Cartnitene 1gm Tab.	Levocarnitine chew. Tab. 1gm	咀嚼錠	87.11.24 93.01.01	70.00 0.00	用於先天遺傳性代謝異常的續發性 Carnitine 缺乏症病患之急性慢性治療	國立台灣大學醫學院附設醫院/翰亨實業股份有限公司
54	X000061209	Carnitene inj. 1gm	Canitine-Levo 1gm	注射劑	91.09.20	543.00	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	翰亨實業股份有限公司/Sigma-tau
55	X000047129	Levocarnitin Oral Solution	Carnitin-Levo 1gm/10ml/bot.	內服液劑	90.08.01	146.00	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	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

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
56	X000074100	Zavesca Capsules 100mg	Miglustat 100mg	膠囊劑	94.05.01	3,787.00	TYPE 1 Gaucher's disease(高雪氏症) Niemann-Pick Disease Type C	科懋生物科技股份有限公司
57	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
58	X000056100	Provigil	Modafinil 200mg	錠劑	91.04.01 96.10.01	167.71 0.00	突發性昏睡症	信東化學工業股份有限公司
59	V000010100	PROVIGIL TABLETS 200MG	Modafinil 200mg	錠劑	96.02.01	167.00	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
60	X000077100	Orfadin Cap. 2mg	Nitisinone 2mg	膠囊劑	95.05.01	996.00	Tyrosinemia type I	吉帝藥品股份有限公司
61	X000015100	Dilantin 30mg Cap.	Phenytoin 30mg	膠囊劑	87.4.29	1.82	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

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
62	X000063100	K-Phos No.2 (Beach Pharmaceutical)	Potassium acid phosphate 305mg Sodium acid phosphate anhydrous 700mg	錠劑	91.11.14	6.63	治療性聯遺傳型低磷 酸鹽性佝僂症	罕見疾病基金會/ 吉帝藥品股份有 限公司
63	X000080219	Increlex 10mg/ml 4ml	recombinant human Insulin-like Growth Factor type 1 10mg/ml	注射劑	95.09.05 98.04.01	20,852.00 0	Laron Syndrome	吉帝藥品股份有 限公司/Tercica Inc.
64	Y000009219	Increlex 10mg/ml 5ml	recombinant human Insulin-like Growth Factor type 1 10mg/ml	注射劑	97.12.01	22,745.00	Laron Syndrome	吉帝藥品股份有 限公司/Tercica Inc.
65	X000028156	Sucraid Oral Solution	Sacrosidase 8500IU/ml,118ml/b ot	內服 液劑	90.04.01	17,850.00	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
66	X000034100	Sodium Benzoate Cap. 250mg(健康化學 製造)	Sodium Benzoate 250mg	膠囊劑	89.08.01 91.07.01	20.00 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

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
67	W000001100	Sodium Benzoate Cap. 250mg	Sodium Benzoate 250mg	膠囊劑	91.05.01	30.00	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
68	X000002155	Ucephan Oral Solution 100ml/bot.	10%Sod. Benzoate+10%Sod. Phenylacetate	內服液劑	86.04.01	385.00	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
69	X000096248	Ammonul Injection 50mL	sodium phenylacetate 100mg/mL + sodium benzoate 100mg/mL	注射劑	99.02.01	101,159.00	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
70	X000009100	Buphenyl Tab. 500mg	Sodium Phenylbutyrate 500mg	錠劑	87.04.01 99.01.01	178.00 241.00	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

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
71	X000086100	Nitoman Tablet 25mg	tetrabenazine 25mg	錠劑	98.01.01	97.00	亨汀頓氏舞蹈症	吉帝藥品股份有限公司
72	X000040100	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg Cap.	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg	膠囊劑	89.12.01 92.05.01	58.00 73.00	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
73	X000072100	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 50MG	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 50MG	膠囊劑	94.02.01	300.00	TETRAHYDROBIOPTERIN 缺乏症	科懋生物科技股份有限公司
74	X000060292	Zadaxin Inj.	Thymosin alpha-1 1.6mg	注射劑	91.08.01	5,000.00	DiGeorge syn.	吉賀生物科技有限公司
75	X0000262D2	Thyrogen Inj .	Thyrotrophin alfa 1.1mg	注射劑	88.12.01 94.04.01	19,471.00 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
76	X000083121	Tobi Nebulizer Solution (tobramycin) 300mg/5ml/amp	Tobramycin 300mg/5ml/amp	口腔吸入劑	95.08.22 99.01.01	尊重市場價格 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.
77	X000033100	Syprine (Trientine HCl 250mg/Cap.)	Trientine HCl 250mg	膠囊劑	89.06.01 91.09.25 95.01.01	31.80 37.80 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

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
78	X000078238	Remodulin Inj. 1.0mg/ml 20ml	treprostinil sodium 1.0mg/ml 20ml	注射劑	95.07.01	42,016.00	原發性肺高血壓	科懋生物科技股份有限公司
79	B022357100	Vesanoid Soft Gelatin Capsules 10mg	Retinoic Acid (=Tretinoin) 10mg	軟膠 囊劑	88.10.01	141.00	急性前髓性白血病	羅氏大藥廠股份有限公司
80	X000085100	Trientine dihydrochloride 300mg/Cap.	Trientine dihydrochloride 300mg/Cap.	膠囊劑	96.09.01	148.00	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
81	X000049100	Zinc Acetate 25mg/cap.	Zinc Acetate 25mg	膠囊劑	90.12.18 95.04.01	50.75 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
82	X000050100	Zinc Acetate50mg/cap.	Zinc Acetate 50mg	膠囊劑	90.12.18 95.06.01	92.09 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
83	W000007100	Zinca Capsules 50mg	Zinc Acetate 50mg	膠囊劑	94.05.01	54.00	威爾森氏病 (Wilson Disease)	科進製藥科技股份有限公司

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
84	W000008100	WILIZIN CAPSULES 25MG	ZINC ACETATE DIHYDRATE 84MG (equal to contain Zinc 25mg)	膠囊劑	94.07.01	30.00	治療威爾森症	吉帝藥品股份有限公司〔健亞生物科技有限公司製造〕
85	W000009100	WILIZIN CAPSULES 50MG	ZINC ACETATE DIHYDRATE 168MG (equal to contain Zinc 50mg)	膠囊劑	94.07.01	54.00	治療威爾森症	吉帝藥品股份有限公司〔健亞生物科技有限公司製造〕
86	W000010100	Zinca Capsules 25mg	Zinc Acetate 25mg	膠囊劑	95.05.01	30.00	威爾森氏病 (Wilson Disease)	科進製藥科技股份有限公司
87	X000097238	ILOMEDIN-20	Iloprost 20mcg/mL/amp	注射劑	99.11.01	1,105.00	原發性肺高血壓	台灣拜耳股份有限公司

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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
88	W000006100	THADO CAPSULES 50MG	Thalidomide 50MG	膠囊劑	99.11.01	271.00	痲瘋性結節紅斑 (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
89	X000099235	TYSABRI SOLUTION FOR INFUSION 300MG/15ML/VI AL(NATALIZU MAB)	natalizumab 300mg/vial	注射劑	100.05.01	75,000.00	多發性硬化症(Multiple Sclerosis)	華宇藥品股份有 限公司

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署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

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	X000095100	KUVAN	sapropterin dihydrochloride	錠劑	100.06.01	924.00	Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. Tetrahydrobiopterin-responsive phenylketonuria (PKU)	臺灣默克股份有限公司
91	X000102271	CEREZYME 400 UNITS (IMIGLUCERASE)	Imiglucerase 400unit/VIAL	注射劑	100.10.01	71,564.00	TYPE 1 高雪氏症 (Gaucher's disease)	吉帝藥品股份有限公司