適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報

第 三 期　　中華民國九十三年三月　　衛生署　藥政處

目　　錄

序言一 2

序言二 3

壹、罕見疾病防治及藥物法之現況與展望 4

貳、遺傳諮詢中心現況與展望 6

參、罕見疾病之介紹 8

一、龐培（Pompe）氏症診斷與治療 8

二、先天性代謝異常治療新展望 10

三、高胱胺酸尿症 (Homocystinuria) 13

四、軟骨發育不全症 18

五、亨丁頓舞蹈症 23

六、日本歌舞伎臉症 26

七、成骨不全症之成因與治療 28

肆、九十二年衛生署公告之罕見疾病相關事項標題 31

附表一：衛生署公告之罕見疾病名單 A-1

附表二：罕見疾病藥物名單及其適應症 A-6

附表三：九十二年度適用罕見疾病及藥物法藥品使用情形表 A-15

附表四：90、91 與 92 年度藥品使用情形比較表 A-22

附表五：罕見疾病特殊營養食品品目及適應症一覽表 A-27

附表六：全民健保給付之罕見疾病藥物品項 A-31

附表七：公告罕見疾病名單暨 ICD-9-CM 編碼一覽表 A-38

附表八：國內提供罕見疾病相關檢驗服務項目一覽表 A-43

序言一

罕見疾病因病患人數少且社會大眾認識不足，患者醫療需求常受忽視，為協助罕見疾病患者獲得適當的醫療照顧，本署自八十七年起著手推動罕見疾病防治及藥物法之制定，在八十九年完成立法程序公布施行，使我國成為世界上少數立法保障罕見疾病患者的國家之一。

罕見疾病防治及藥物法施行至今，從罕見疾病的個案通報、醫療補助、藥物及特殊營養食品之供應、獎勵措施及教育宣導等各方面，皆已見其初步成效。為提供罕見疾病患者完整之醫療照顧，本署於九十一年公告罕見疾病列入重大傷病，該類疾病目前共計約有一千多位患者領證，罕見疾病藥品之給付金額，從九十年度的一點六億元、九十一年度的二點五億元，及至九十二年度的三點三億元逐年成長，足見本署持續照護罕見疾病患者之決心。罕見疾病防治及藥物法之施行，不僅解決罕見疾病患者迫切之醫療需求，並進一步藉由遺傳諮詢及防治教育宣導工作，適當的紓解與調適病患及其家屬在生活上所遇到的困境，也喚起了社會大眾對於罕見疾病之重視，這對於法案的施行彌足珍貴。同時，為加強對罕見疾病患者之照護，本署於該法施行滿一年後，著手修訂母法，期能藉修法給予病患最需要之協助，使該法更契合病患實際需求。

未來，本署將持續從疾病預防、診斷、治療乃至於罕見疾病患者之社會福利政策等各方面加強宣導及推動工作，以期全方面提升病患生活照護品質。時值適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報第三期出刊，希冀藉此提供法規現況與展望，並介紹罕見疾病之最新資訊，本署在各界殷切期盼及督促下，將繼續努力，以期提供罕見疾病患者更美好的明天。

行政院衛生署署長　　陳建仁

序言二

為提供罕見疾病患者妥善之藥物供應環境，本處規劃實施罕見疾病防治及藥物法之近程目標在鼓勵藥商、醫院引進及供應罕見疾病藥物，解決患者取得藥物之迫切需求，長期目標則在鼓勵國內相關機構與藥廠共同合作，致力製造、輸入及研究發展罕見疾病藥物。該法案自八十九年公告施行迄今，本署陸續公告七十一項適用該法之藥物名單、核發十六張罕見疾病藥物許可證並核准專案進口二十多項罕見疾病藥物，實際解決罕見疾病患者之用藥需求，爭取罕見疾病患者延長生命之契機。

與美國、日本、澳洲及歐盟等實施罕見疾病藥物法之國家相較，其他國家之孤兒藥法係提供優惠及保障措施，鼓勵藥廠研發製造需求量少之罕見疾病藥物，以滿足醫療少數族群之用藥供應；我國罕見疾病防治及藥物法則包含藥物及疾病雙重照護政策，提供國內罕見疾病患者完善之醫療照護環境。罕見疾病防治及藥物法所提供的市場獨占權及獎勵措施，成功的鼓勵藥廠開發製造並引進罕見疾病藥物，國內受惠病患數眾多，但另一方面，該法施行迄今，對於某些罕見疾病與藥物之認定，以及規範取得獨占權之罕見疾病藥物供應等問題亦逐漸產生，如何在滿足病患需求中尋求最符合市場經濟效益的平衡點，則是本署現階段努力目標，期待能藉由健全罕見疾病藥物之供應環境，提升國內罕見疾病患者之醫療品質。

為進一步保障罕見疾病病患用藥安全，本署除定期編訂罕見疾病藥物年報，適當監督該類藥品使用情形，並陸續編印發行罕見疾病藥物處方集，蒐集彙整該類藥品之最新資訊集結成冊，提供醫護人員參考使用。未來，本署將持續辦理相關藥物教育宣導，並請各界不吝賜教，以延續對罕見疾病患者之用藥安全照護，提供患者更好的生活品質。

衛生署藥政處處長　　王惠珀

壹、罕見疾病防治及藥物法之現況與展望

行政院衛生署國民健康局
局長林秀娟

三年多前「罕見疾病防治及藥物法」在政府、立法委員、病友團體及各界的大力支持下，於民國 89 年 2 月 9 日公布，同年 8 月 9 日正式施行。其立法宗旨，在於「防治罕見疾病之發生，及早診斷罕見疾病，加強照顧罕見疾病病患，協助病患取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養品，並獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展」。有別於美國、日本、歐洲等先進國家所制定的罕見疾病藥物法，我國的罕見疾病防治及藥物法是一個同時具有防治觀念及提供病人良善、暢通與便利的藥物與食品之法案。

就預防層面而言，早在罕見疾病防治及藥物法立法之前，為能早期發現、及早治療各種先天性疾病，行政院衛生署自民國 73 年起，即參酌先進國家之經驗，制定優生保健法，並著手推動各項優生保健工作，提供婚前健康檢查、產前遺傳診斷、新生兒先天代謝疾病篩檢及遺傳諮詢等一系列之服務措施，並通過十家醫學中心辦理遺傳諮詢中心認證，以確保其遺傳諮詢服務品質。這些服務之提供，主要是以預防醫學之精神，加入遺傳醫學之科技，以協助家庭成員患有或疑似先天性缺陷或遺傳疾病者，做出正確的診斷並提供適當的遺傳諮詢與治療。本法公布施行後，政府更加強透過整合傳銷管道，結合衛生、社政、教育、新聞以及民間病友團體等相關資源，積極推動民眾相關防治教育及宣導，目前社會大眾對於罕見疾病已不再陌生、畏懼。

刪除: 避免產生先天性缺陷兒，並於產後針對

在加強罕見疾病病人之照護方面，本法施行三年以來，行政院衛生署係以戰戰兢兢的態度，站在病人及家屬的立場傾聽需求及處理問題，各項服務成果如下：

刪除: 此後，在民國 84 年實施全國醫療服務網及全民健康保險後，對於所有罹患重大疾病、需長期支出醫療費用之民眾，減輕不少重大傷病病患及其家庭在經濟上之負擔。

一、成立罕見疾病及藥物審議委員會，完成 93 大項 114 種罕見疾病、71 項罕見疾病藥物及 40 項維持生命所需之特殊營養食品之審議及公告。

二、建置罕見疾病個案通報資料庫，迄目前為止，各醫療院所通報罕見疾病個案總人數，計 1,350 案，其中經公告罕見疾病者為 1,098 案。此外，並建置罕見疾病諮詢單一窗口，提供相關政策、法令之諮詢，及醫療資源之轉介服務。

三、簡化罕見疾病藥物專案申請程序，包括申請資料的簡化、擴大申請者範圍、以及一次申請量放寬至二年，並可視實際需要分批進口等；設置罕見疾病藥物物流中心，目前由中國醫藥學院附設醫院協助，供應各醫療機構診療所須之緊急罕見疾病藥物，以解決病人迫切用藥之需要。

四、設置特殊營養食品統籌供應中心，目前由台大醫院及台北榮民總醫院協助統籌購置及供應罕見疾病特殊營養食品，由政府每年編列預算全額補助。

刪除: 及

五、提供國際醫療合作代行檢驗服務，目前由財團法人罕見疾病基金會協助各醫學中心或區域教學醫院有關罕見疾病個案需赴國外代行檢驗事宜，所需費用由政府及該基金費各補助百分之四十，病人自行負擔百分之二十。

刪除: 供應罕見疾病患者所須之緊急性之罕見疾病藥物及特殊營養食品

在獎勵及保障藥物供應及食品之製造與研究發展方面,「罕見疾病藥物查驗登記審查準則」在考量藥物之有效性及安全性的前提下，簡化藥物之查驗登記程序，取消需檢附十大先進國家採用證明之規定及降低百分之八十的規費，同時將該類藥物許可證有效期間延長為十年，且在此十年內，不受理同類藥物之查驗登記申請。另為鼓勵重視罕見疾病患者之醫療照護及生活問題，對於引進或專案申請罕見疾病藥物或食品卓有貢獻者，製造符合國內需求、本土特有、不易進口之罕見疾病藥物或食品嘉惠病患卓有效益者，或在國內自行研發、進行國內臨床試驗研究對罕見疾病藥物之研究發展卓有成效者，特別給予肯定與鼓勵，以期全方面提升罕見疾病患者的醫療照護需求及生活品質。

另外，為考量罕見疾病病人之經濟負擔，行政院衛生署除依罕見疾病醫療補助辦法規定，編列預算補助罕見疾病於國內醫學中心或區域教學醫院所產生之醫療費用，包括全民健保依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用之外;並於 90 年 10 月 31 日將罕見疾病致身心功能障礙者納入「身心障礙者保護法」範圍，復於 91 年 8 月 30 日將本署公告之罕見疾病，列入全民健康保險重大傷病範圍，以減輕病人及家屬在醫療上之經濟障礙。

刪除: ;

刪除: 將衛生署公告之罕見疾病全數列入全民健康保險重大傷病之病類

以上種種，都是這些年來政府結合民間相關資源共同合作所展現之成果。展望未來，為能完全落實政府對罕見疾病病人照顧之美意，並維護罕見疾病病人之自主性及權益，行政院衛生署已完成「罕見疾病防治及藥物法」部分條文修正草案，規定僅中央主管機關經罕見疾病病人或其法定代理人之同意，始得派遣專業人員訪視，並提供照護諮詢；增列相關機關、機構、團體及其人員，於執行罕見疾病防治相關業務時，應注意及尊重病人之人格與自主，及對病人資料保密之義務；又為提供罕見疾病病人全方位的照顧，增列罕見疾病病人發生就學、就業或就養問題時，各級衛生主管機關得協調相關機關或機構協助等事項，目前該修正草案已送立法院審議，衛生署將積極與立法院各黨團溝通，期待本修正法案能早日順利通過。此外，並將加強遺傳諮詢相關人才之培育，及建構可近性之諮詢服務與社會支持系統。未來，建置罕見疾病病人一個有制度、友善及有保障之生存環境，將指日可待。

貳、遺傳諮詢中心現況與展望

高雄醫學大學附設中和紀念醫院
遺傳諮詢中心 趙美琴醫師

遺傳諮詢是一種有關處理人類許多遺傳疾病的發生或可能發生之溝通過程。為了處理此一過程須由遺傳專家對個人或家族提供以下的協助：(1)遺傳疾病診斷、病程及治療之認知 (2)疾病的遺傳方式在其特定親屬之再發率的認知 (3)再發危險之取捨、決心及行動 (4)患病成員病況的瞭解。

民國 75 年〝優生保健法〞通過實施，行政院衛生署為了提高人口素質、保護母子健康、預防遺傳疾病，在台大醫院和台北榮民總醫院成立〝優生保健諮詢中心〞。民國 79 年衛生署核准〝高雄醫學大學附設中和紀念醫院〞設立〝優生保健諮詢中心〞，由婦產科、小兒科及檢驗科醫師群提供臨床遺傳診斷、產前遺傳診斷、羊膜穿刺、絨毛膜及臍帶血採樣、新生兒代謝異常篩檢的確認、診斷、治療及追蹤。民國 88 年〝罕見疾病法〞通過實施，為了加強照顧罕見疾病病患，及早診斷治療罕見疾病並防治其發生。遺傳諮詢專業的重要日益增加，本院院長正名〝遺傳諮詢中心〞成為院內正式編制下的醫療單位。中心的主旨為〝確保遺傳諮詢、診斷及治療之品質，並因應醫學遺傳之服務、研究、教學之發展及需要〞。中心的任務有：(1)成立遺傳諮詢團隊，推動整合跨科部醫療工作 (2)推廣預防遺傳性疾病知識及提供遺傳疾病諮詢服務 (3)利用中心資源收集及研究國內遺傳性疾病。在中心團隊努力下於民國 91 年 12 月 25 日通過國民健康局認證，是高屏地區唯一醫學中心獲此殊榮，中心的發展爭取民眾認同。

中心位於〝啟川大樓〞二樓，介在小兒科及婦女醫學中心舒適的門診空間，提供臨床遺傳及產前遺傳服務－包括遺傳疾病、罕見疾病、新生兒代謝疾病、原住民遺傳疾病、親子鑑定、產前超音波、羊膜穿刺、人工生殖、家族遺傳性癌症諮詢等。要靜的會談室內有二名專職〝遺傳諮詢師〞，隨時服務民眾，民眾也能經由專線電話：07-3114995、傳真：07-3110947 或網站 http://www.kmuh.org.tw/www/ccgd/welcome.html 諮詢或討論，本中心接受醫療院所及病友團體轉診。

遺傳檢驗組有羊水染色體及細胞遺傳檢驗、分子遺傳檢驗、生化遺傳及基因體醫學研究中心做許多遺傳基因檢查。也提供院外醫療院所檢體轉檢服務，達到醫療資源分享。中心的支援人員包括：營養師、心理師、復健師及社工人員，協助遺傳疾病病患。本中心亦提供民眾教育，撰寫〝高醫醫訊〞專欄，報導各種遺傳疾病實例，定期舉行遺傳疾病病友會，辦理衛生所及基層醫療院所醫事人員繼續教育，宣導〝遺傳疾病防治〞。

遺傳諮詢中心的展望及期待，在醫療環境中遺傳疾病病患屬弱勢團體，因此醫療資源更須要醫院重視，對遺傳醫學研究硬體及軟體支持，吸引更多醫療人員的投入，才能讓遺傳諮詢中心的團隊更茁壯。國內各〝遺傳諮詢中心〞可以互相競爭互相支援，提升服務品質為遺傳疾病病患權益而努力。加速遺傳醫學研究的整合，國內最高研究單位〝中央研究院〞及〝國家科學委員會〞已努力整合國內研究環境，基因體研究、台灣本土遺傳疾病收集研究，提供〝遺傳諮詢中心〞臨床診斷協助。更肯定國民健康局努力〝提升遺傳諮詢服務品質〞委託遺傳諮詢中心執行各相關遺傳諮詢業務。

未來的發展，除了醫療、教學、研究發展外，社區遺傳諮詢服務可以讓民眾、基層醫療院所與遺傳諮詢中心緊密聯繫成服務網，來協助國內遺傳疾病病患。

參、罕見疾病之介紹

一、龐培（Pompe）氏症診斷與治療

臺大醫院基因醫學部暨小兒部主治醫師
胡務亮

藉由生技科技的日益進展，許多以往「無藥可救」的病患，也重新燃起了治療的新希望，其中更包括了罕見疾病的病患。罕見疾病雖然罕見，但由於全球醫學界的持續努力，對於許多罕見疾病已尋得對策，例如：高雪氏症、苯酮尿症。台灣地區的醫療環境隨著整體國民所得的提昇及經濟的發展已達相當水準，比起歐美地區不惶多讓，在罕見疾病的治療方面也是如此，甚至在某些方面更走在世界的尖端，龐培氏症的治療即為其中一例。

龐培氏症是一種溶小體（lysosome）肝醣（Glycogen）儲積症，又常被稱為肝醣儲積症第二型。此症為一種體染色體隱性遺傳疾病，患者的父母通常是帶因者，帶因者沒有症狀，可是他們的下一代，每一胎不分男女，皆會有四分之一的機會發病。其發生的原因是溶小體一種酸性麥芽糖酵素（Acid Maltase，又稱α-glucosidase）的缺乏，使得進入溶小體的肝醣無法被分解而持續堆積，進而影響到細胞的功能。此症影響的範圍為全身性，造成最嚴重的影響是在肌肉組織。由於肝醣的逐漸堆積會造成肌肉的肥大（如舌頭與心臟），並進而影響其功能，造成肌肉無力現象。病情會持續發展，肌肉則逐漸退化，而以纖維組織取代。

龐培氏症典型的個案在出生時通常是正常的，患嬰在兩三個月大時，父母可能會發現小孩的四肢比較軟，沒有力氣，活動力缺乏，頭部的控制比一般小孩還慢。所以患嬰都是在三至五個月大時，因呼吸急促或氣管炎到醫院求診，在 X 光下可看到嚴重的心臟肥大，而被醫師懷疑為龐培氏症。心電圖上的特徵除了心室肥大外，PR 間距會變得特別短。心臟超音波則可明顯看到心臟肥大，心室內腔則縮小。患者的肝臟在初期有輕微的腫大，待心臟衰竭後，肝臟腫大則更明顯。這些臨床表現通常可提供為醫師診斷的依據。確定診斷的方法則有賴於進行皮膚纖維芽細胞酵素活性的測定，至於患者的血液和尿液也可用來初步分析酵素的活性。通常患者的活性很低，而父母（帶因者）的活性會介於正常人和患者之間。患嬰肌肉無力、心臟肥大、心衰竭的狀況會逐漸地嚴重，如果心臟衰竭的症狀有幸得到控制，患嬰也會因為全身肌肉無力無法呼吸需要呼吸器與氧氣的輔助，如果不給予呼吸器的輔助，患嬰則很少能存活超過一歲。

目前在台灣，各醫學中心每年都會發現幾個此症的病例，但是在治療方面，一直都沒有有效的治療方法。儘管最直接的治療方式就是補充體內所缺乏的酵素，但是對於酵素大量生產、純化、乃至於如何被身體細胞吸收運用等等難題，科學家們也不斷的竭盡心力，希望能製造出好的藥物。雖然已渡過一連串漫長的等待，但在生物科技的日益進展之下，現在已可利用基因重組的生技技術，大量製造此症所缺乏的酵素，並加以純化，順利的施打於患者身上，這將使得患者藉由缺乏酵素的補充，矯正肌肉無力的現象。

對於龐培氏症患者酵素補充治療的確定其有效的證據來自幾個方面，首先是被應用於一種患有龐培氏症的鵪鶉身上，為其注射酵素幾個禮拜後，使得原本病厭厭的鳥兒，竟然能夠再次展翅飛翔。並根據如此正向的證據，接著進行

了第一階段的人體實驗。科學家們先選擇了數個尚未發病或年齡尚小的患嬰，給予酵素的補充，證明了酵素的注射能使這些患有龐培氏症的患嬰，很快的就恢復了健康。他們變得不僅有活力，能跑能跳，相對的心臟衰竭的狀況也更得了改善。但是在第二階段的人體試驗中，罹病太嚴重的患嬰，無法因為酵素補充而恢復健康，甚至仍然在一兩年內死亡。因此目前進行的第三階段的人體試驗中，酵素補充治療的療效需要再進一步得到證實，對於六個月以內發病的患嬰，看看能否使他們的壽命超過一歲以上，不再因為呼吸衰竭或心臟衰竭而死亡。

目前龐貝氏症酵素補充療法最後一個階段的臨床試驗，已經在美國，歐洲及台灣同步展開。臺大醫院很榮幸的可以加入這一項研究，且屬於執行第三階段人體試驗的中心之一，現在符合診斷條件的龐培氏症患嬰已有 3 位，在其父母的同意之下接受了此項臨床試驗，也已順利進行酵素的補充治療，日漸恢復健康中。且另有 2 位龐培氏症的患嬰，我們也進行了人道救援的協助。不過我們必須提醒基層醫師及民眾，嬰兒型龐貝氏症只有早期治療效果才會好，我們希望診斷的時間能在三、四個月大以前，不過在這個階段患者的症狀不明顯，可能只是比較軟弱，常常感冒或氣管炎，但是在這個階段胸部 X 光及心電圖就已經可以看到明顯的心臟肥大。因此大家要提高警覺，以免錯失治療的機會。

此項人體試驗的成功，並已發表在國際一流期刊之中。第三階段人體試驗則是藥物上市前一道必經的關卡。雖然酵素補充治療仍有一些尚待解決的課題，例如要如何維持藥效，如何使得重度患者的肌肉細胞「起死回生」等等，但就整體而言，龐培氏症患者的酵素補充治療已被公認是目前有效且唯一的治療。展望在不久的將來，台灣能對於更多龐培氏症的患者施以酵素補充的治療，治療的曙光已現，龐培氏症的患者與家屬，他們終於可以揮別「無藥可醫」的眼淚與悲情，欣喜迎接治療新紀元的到來。

撰稿：簡穎秀、胡務亮（臺大醫院基因醫學部暨小兒部主治醫師）

整理：郭惠珍（臺大醫院基因醫學部專任助理）

二、先天性代謝異常治療新展望

馬偕紀念醫院小兒遺傳科及醫學研究部醫師
林炫沛

先天性代謝異常（Inborn error of metabolism, IEM）是一群因遺傳基因病變，造成人體內執行新陳代謝功能的種種複雜生化反應中的某一個重要步驟受阻，而衍生的一群疾病。基因缺陷會導致其終產物---各種酵素及結構性蛋白質功能不彰，使得人體內相關的生化活動減緩或中斷，迫使上游受質的大量堆積、下游產物不足及中間產物的增加，而形成臨床上林林總總的先天性代謝異常疾病（請參考附圖一）。先天性代謝異常的病類繁多，但個別疾病的發生率極低，幾乎皆屬罕見疾病，大致上可分為有機酸血症（Organic acidemias）、胺基酸代謝異常（Aminoacidopathies）、脂肪酸代謝異常（Fatty acid metabolic disorders）、溶小體儲積症（Lysosomal storage disease, LSD）、紫質代謝異常（Metabolic disorders of porphyrins）、嘌呤或嘧啶代謝異常（Metabolic disorders of purines and pyrimidines）稀有金屬代謝異常（Metabolic disorders of metals）及代謝物質輸送系統異常（Transport disorders）等。

一般而言，代謝異常疾病患者體內的酵素（又稱之為酶）活性降低程度越明顯，或異常的生化反應會產生毒性物質，而且這些毒性物質會急遽累積者，則病人發病得越早、病情越加嚴重；只有透過早期診斷、早期給予有效治療的機制，才能使病人有一線生機。近二十年來全面推展的新生兒篩檢即著眼於此，讓許多代謝異常的病人因及早診斷，並藉由藥物或特殊奶品的矯治（如先天性甲狀腺低功能症患者之甲狀腺素治療，苯酮尿症病人使用低苯丙胺酸配方奶，半胱胺酸尿症病人使用低甲硫胺酸配方奶，以及半乳糖血症患者避開所有含乳糖之食品等），而得到良好的療效。自三、四年前開始在國內推廣的串聯式質譜儀篩檢，能相當快速、精確的篩檢出二十多種先天性代謝疾病，希望能更進一步達到協助遺傳診斷，早期給予有效治療，預防疾病再發的目標。

先天性代謝異常，尤其是溶小體儲積症的臨床治療，在過去的十多年間又有幾項重大突破，醫治了不少的病人，不只增加了罹病者的存活率，減少疾病的併發症，又因治療的便利性及安全性大為提高，而讓患者能夠較無風險與負擔地享受醫療技術進步所帶來的好處。這當中最重要的進展即為各種酵素替代療法（Enzyme replacement therapy, ERT）的研發成功。過去這類儲積症的病人僅能接受症狀緩解療法，或以手術矯治或切除病變器官，要不便只好嘗試骨髓或幹細胞移植，其療效及成功率都很難令人滿意。

溶小體儲積症是一群因基因病變，導致特定溶小體酵素活性減低或喪失，而造成的先天代謝疾病，目前已知約有四十多種不同的疾病分類。此類病症的特徵為溶小體酵素的受質如：肝醣、粘多醣、醣蛋白、神經脂質等大分子之漸進性堆積，使得含有這些成份的各個相關組織器官逐漸變形、變性，而致喪失功能。其總合發生率約為每 8,000 位新生兒中會出現一例。

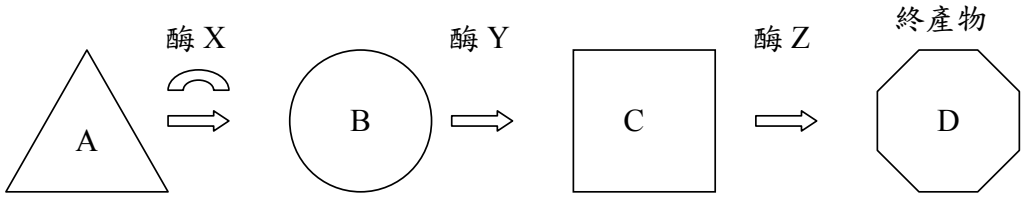
近年來由於此類疾病在遺傳學及生化學導因研究上的突破性發展，讓醫學界得以進一步瞭解溶小體的運作機制，從而發現了醣蛋白等大分子受質被抓取進入溶小體內必經的「甘露糖六磷酸鹽接受器調節路徑（Mannose-6-phosphate-receptor-mediated pathway）」，研究者也因此獲得了其後發展出酵素替代療法（ERT）關鍵技術的理論基礎。於最近十多年來陸續研發

成功，並一一被引進國內治療病人的靜脈輸注 ERT 計有：治療高雪氏症第一型（Gaucher disease type 1）之基因工程合成酵素 Cerezyme（Recombinant human acid β-glucosidase）：治療法布瑞氏症（Fabry disease）之酵素 Fabrazyme 及 Replagal（Recombinant human β-galactosidase）；治療粘多醣儲積症第一型---又稱為賀勒/施艾氏症（Mucopolysaccharidosis type I, Hurler/Schiei syndrome）之酵素 Aldurazyme（Recombinant human α-L-Iduronidase）；以及治療肝醣儲積症第二型---又稱為龐貝氏症（Glycogen storage disease type II, Pompe disease）之酵素 Acid α-glucosidase 等。除此之外尚有數種新研發的酵素製劑正在進行第一/二期或第三期（Phase 1/2 或 Phase 3） 的人體試驗，如治療粘多醣儲積症第六型的 Arylsulphatase 酵素，及治療粘多醣儲積症第二型的 Iduronate-2-sulphatase 酵素，不久便將逐一面世，給予罹患特殊先天代謝疾病者安全有效的新療法。

由於 ERT 中所使用的各種酵素均為大分子，經靜脈注射途徑無法通過腦部血管屏障，理論上僅能治療未波及大腦神經系統的溶小體儲積症；另外，ERT 所需之酵素藥物價格高昂且需終身定期（通常需每週或每兩週一次）行之，此常令患者無法始終如一地配合，並擔心一旦失去相關保障時，醫療給付勢將無以為繼，而使生命再受威脅。這些困境與難題有待科學界繼續研發，並與醫療專業團隊和政府主管機關攜手合作，以及積極與病患團體充分溝通，方有化解的可能。

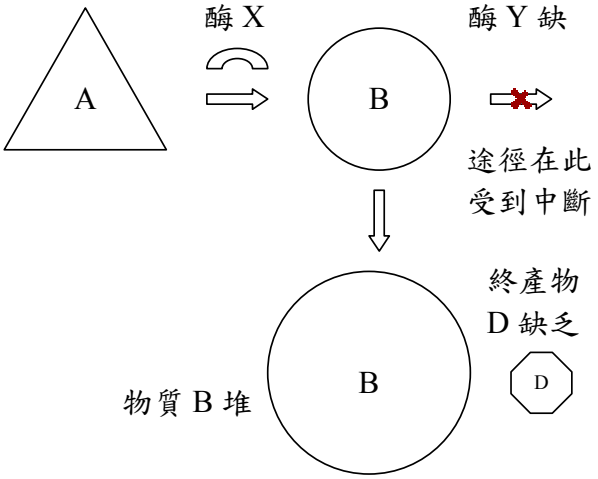
新近的研究發展透出一線曙光。針對部分體內尚殘存有些許酵素功能（尤其是蛋白質分子折疊異常所導致之酵素功能障礙）的 LSD 患者，研究團隊正嘗試利用分子量較小、分子結構簡單的藥理學護送分子（Pharmacological chaperones），藉由補強折疊錯誤或結構不穩定的異常酵素分子，來促進或增強其功能，達到治療的目的，此稱為酵素增強療法（Enzyme enhancement therapy, EET）；而基因療法也是另一個研究者正在努力的面向。目前這些方向的研發進展尚緩，未來卻不可限量。

附圖一



代謝的途徑：

以此圖表為例來說明某一生化反應（新陳代謝）的途徑。物質 A 經由物質 A 經由一連串酶的作用一連串酶的作用之後，而產生產物 D，如果如果由於基因的缺陷，導致酶 Y 無法合成，便會造成物質 B 的堆積和終產物 D 的缺乏。這種型式的基因缺陷，將會導致嚴重的遺傳性代謝異常。



三、高胱胺酸尿症 (Homocystinuria)

台北榮民總醫院兒童醫學部
李妮鍾 顏瑞龍 牛道明

案例

莊小弟弟是一個十四歲的小男生，出生過程正常，出生後也沒有人告知有何異狀。他是雅美族人，父母親是近親結婚，在家中排行最小，家裡其他兄弟姊妹並無與他相同症狀。從幼稚園開始，他就比同儕身高來的高大。上小學之後，學校功課並不好，有學習與互動上的障礙，但個性溫順。八歲半的時候，兩眼出現視力模糊，檢查後配予高度近視眼鏡。十三歲時，突然出現劇烈頭痛及嘔吐的症狀，送醫檢查之後發現是左眼急性水晶體脫位合併急性青光眼，於是他接受了左眼水晶體摘除手術。一年後，他又突然覺得右眼疼痛、視力模糊、右側頭痛與嘔吐，被轉送到我們醫院來。眼部檢查發現右眼急性水晶體脫位合併急性青光眼(眼壓 46 mmHg)。當時的醫師懷疑是馬凡氏症候群，但檢查心臟無發現主動脈根部擴大，腰椎也無腰部硬腦膜擴大的現象。抽血檢查血中的胺基酸濃度發現血中硫胺酸(Methionine)值為 772μmol/L，明顯上升；血中高胱胺酸(Homocystine)值為 47.09μM。尿液特殊檢查(Silver nitroprusside test 與 Cyanide nitroprusside test)均為陽性。骨質密度檢查呈現骨質疏鬆(0.804 ± 0.01 g/cm^2)；智力評估也發現病人平均智商值為 40。所幸病人並無中風或血管病變的症狀。診斷高胱胱胺酸尿症之後，立即給予飲食限制、補充特殊奶粉(Hominex-2)、葉酸(Folic acid)、Betaine、維生素 B6、Aspirin 與 Persantin 治療。待血中 Methionine 降至正常值內，Homocystine 降為 undetectable 後，病人順利接受右眼水晶體摘除手術並出院。

討論

<u>一、高胱胺酸尿症的生化原理</u>

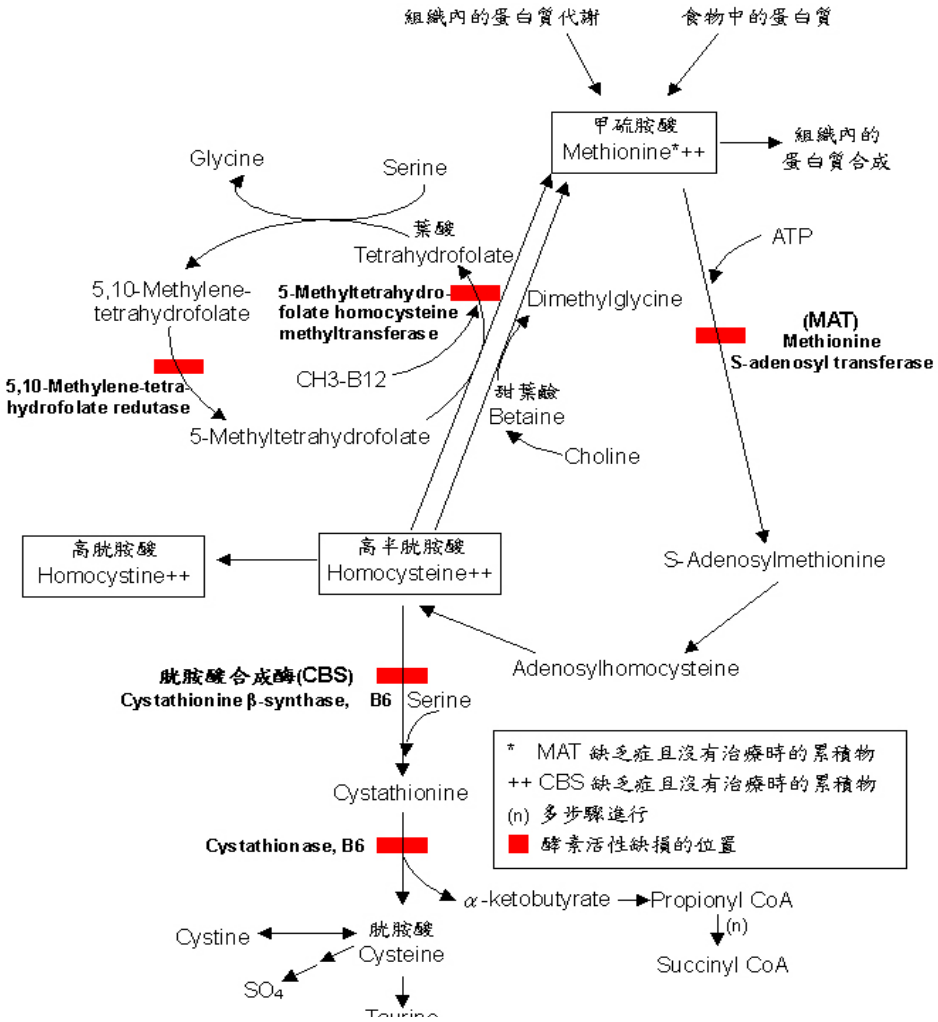
人體攝食之蛋白質中含有 0.3%-5%的甲硫胺酸(methionine, MET)。部分食物中的甲硫胺酸將作為身體蛋白質的合成來源，而大部分的甲硫胺酸則是經硫化作用（methionine-S-adenosyltransferase, MAT）行成 S-adenosylmethionine，最後再轉成高半胱胺酸(homocysteine)。

一旦形成高半胱胺酸(homocysteine)，有四種方式可將它代謝：有兩種方式是在「去甲基化」的過程中回復成甲硫胺酸(MET)、第三種方式是兩個高半胱胺酸(cysteine)結合成高胱胺酸(homocystine)、第四種方式則是藉「CBS 酵素」{胱硫醚合成脢(cystathionine-β-synthase, CBS)}將之代謝成半胱胺酸(cysteine)。

不合併有 methylmalonic aciduria 的高胱胺酸尿症(homocystinuria)，是因為缺乏下列三種酵素中至少一種酵素：

1. Methylenetetrahydrofolate reductase
2. 5-methyltetrahydrofolate-homocysteine methyltransferase
3. CBS 酵素

而其中最常見的原因在於「CBS 酵素之功能缺乏」，因而造成含硫胺基酸的代謝合成過程中發生機能障礙，在體內造成高胱胺酸、甲硫胺酸、和多種高半胱胺酸的有毒代謝產物的堆積，而導致對身體的傷害。以下就最常見的 CBS 酵素之功能缺乏做介紹。



二、遺傳機制

高胱胺酸尿症(CBS 缺乏症)是一種「體染色體隱性遺傳」的胺基酸代謝異常疾病。若父母雙方皆為隱性之帶原者，則配對下罹患該病之機率為四分之一，且患者機率並無性別之分。

三、發生率

高胱胺酸尿症在歐美的發生率約為二十萬分之一。台灣自 1984 年以來，總共篩檢了四百四十幾萬的新生兒，篩檢出 4 位確診為高胱胺酸尿症的病人，但是台灣確切的發生率並不清楚。

四、確認診斷

新生兒篩檢方法(newborn screen)是測定濾紙血片檢體中甲硫胺酸的含量。當濃度高於 1mg/dL blood 時應進一步接受複檢。甲硫胺酸濃度若有持續上升之現象，即應進行確認診斷。

確認診斷除了小兒遺傳專科醫師的臨床評估之外，實驗室的確認方法為分析血液及尿液中相關胺基酸的含量。血中甲硫胺酸濃度會大幅升高，血與尿中測出高胱胺酸。如果胺基酸檢查出現以上異常，可進一步測定表皮細胞中 CBS 酵素的活性或基因突變位置。

五、臨床症狀

高胱胺酸尿症的臨床症狀遍佈全身，茲整理為以下列表:

影響器官	常見症狀	少見症狀
眼睛	水晶體脫位 近視	青光眼 視神經萎縮 視網膜退化 視網膜剝離 白內障 角膜異常
骨骼	骨質疏鬆 雙凹型脊椎 脊柱側彎 長骨長度增加 骨骺板不規則 高足弓 高拱顎	蜘蛛狀指 腕骨增大 漏斗胸或雞胸 駝背 膝外翻 第四掌骨較短
神經系統	智能不足 精神方面疾病	抽筋 腦波異常 椎體外症候群
血管系統	血管栓塞 臉部蝴蝶斑 皮膚網狀青斑	
其他症狀		皮膚脆弱較薄 脂肪肝 腹股溝疝氣 肌肉病變 內分泌異常 凝血因子減少

其中眼睛與骨骼系統方面的症狀與馬凡氏症候群相似，而這也是臨床醫師要特別留意及鑑別診斷的地方。

六、治療

(一) 對維生素 B6 治療有反應者

因維生素 B6 為 CBS 酵素之輔脢。故對於「CBS 酵素輕微缺乏者」，補充適量的維生素 B6 可使其 CBS 酵素發揮功能，以降低血中的甲硫胺酸及尿中的高胱胺酸濃度。根據統計，在 CBS 酵素異常的病人中有 13%的病人對維生素 B6 有效。因此嘗試給予高胱胺酸尿症的患者以維生素 B6 治療，對於新生兒及小小孩在以「低甲硫胺酸飲食限制」之前，應該嘗試每天給予 25mg 到 100mg 的維生素 B6，持續四週。而在大小孩與大人則每天給予 1gm。

然而一旦血液中的甲硫胺酸和高胱胺酸濃度降低時，則要逐漸調降維生素 B6 量至有效最低劑量，以避免長期服用高單位維生素 B6 造成週邊神經的問題。

(二) 對維生素 B6 沒有反應者

若患者服用維生素 B6 之劑量加到 1000mg/day 時仍無反應時，應開始以「低甲硫胺酸飲食限制」進行飲食控制治療，以維持血液中甲硫胺酸適合濃度。並合併食用「低甲硫胺酸之特殊奶粉」(如 Hominex-2)補充身體的「必須胺基酸」，以維持正常的生長及生理功能。再者，此類病患因為酵素缺乏的緣故，會造成下游產物胱胺酸的減少。雖然特殊奶粉中已加入補充胱胺酸，但若測血中胱胺酸濃度仍低，可再多補充胱胺酸(L-cysteine)，目標是維持胱胺酸在正常範圍之內。

給予甜菜鹼(betaine)的目的是為了降低血液中高胱胺酸濃度。Betaine 的作用機轉是增加高胱胺酸的甲基化(methylation)，讓高胱胺酸轉為甲硫胺酸，以降低高胱胺酸的濃度。

由於甲基化過程中也需要葉酸(folic acid)與維生素 B12 的幫助，所以也可能需要補充葉酸(folate)與維生素 B12。

(三) 營養治療的目標

我們希望飯後 2 到 4 小時的血液中甲硫胺酸濃度在 18 到 45 μmol/L 之間、胱胺酸濃度在 25 到 50 μmol/L、高胱胺酸濃度在零或少量的濃度。

至於針對病患的成長、發展及營養狀態，應要使小孩能有正常的成長，並於長大後能維持適當的身高體重，及維持正常的營養狀態。同時預防發生如肌張力不足、血栓栓塞疾病、腸胃病、出血傾向及胰臟炎等疾病，也是很重要的。

(四) 每日的能量及蛋白質建議攝取量

年齡	熱量 (kcal/day)	蛋白質 (g/day)	甲硫胺酸 (methionine) (mg/kg/day)	胱胺酸 (L-Cystine) (mg/kg/day)	甜菜鹼 (Betaine) (g/day)	葉酸 (Folate) (mg/day)
0-6 月	120/kg	3-3.5/kg	35 (20-50)	250-300	1-3	0.5-1.0
6-12 月	115/kg	2.5-3/kg	28 (15-40)	200-250	1-3	0.5-1.0
1- 4 歲	900-1800	≧30	20 (10-30)	150 (100-200)	3-6	1-3
4- 7 歲	1300-2300	≧35	15 (10-20)	150 (100-200)	3-6	1-3
7-11 歲	1650-3300	≧40	15 (10-20)	150 (100-200)	3-6	1-3
11-19 歲	1500-3300	≧50-65	15 (10-20)	75 (50-60)	3-6	1-3

資料來源 : nutrition support of Inborn Errors of Metabolism in Handbood of Pediatirc Nutrition. 2nd ed. 1999. p255

七、併發症與預後

高胱胺酸尿症的病人在手術後造成血管栓塞的機率較高，所以能不開刀盡量要避免。如果必須要手術，開刀前後的血中高胱胺酸濃度的控制與水分補充便需特別注意。另外，也有人建議手術前先給予抗凝血藥物如 Aspirin 與 Persantin 以預防血栓的發生。

一般來說，若為 Vit B6 不反映型的個案，預後並不是很理想。若能早期發現早期治療，則智能方面尚佳，然而眼睛的病變則是難以避免的，但控制的愈嚴謹，則後遺症的程度也愈輕。

四、軟骨發育不全症

台中榮總遺傳諮詢中心主任
徐山靜

● 簡介

自古以來，有許多有關矮人的故事和神話。幸好醫學的進步，讓我們了解了軟骨發育不全症的病因，而去除了不該有的迷信。

侏儒 “Dwarf” 通常指身材比例不正常的矮小，頭和軀幹與短小的手腿相比，顯得不正常的大。矮子 “midgets”，則指身體比例正常的矮小。

兒童生長遲緩的病因很多，包括：遺傳、營養、感染、慢性病、賀爾蒙異常等一大堆。骨骼發育異常，為其中一大類；已發現及報告過的有 100 種以上；軟骨發育不全症，為其中最常見的病因之一。

● 軟骨發育不全症的發生率及遺傳機率

軟骨發育不全症的發生率為每一萬五千至四萬人中有一位，不分種族，也不分性別。根據統計，在美國大約有一萬名軟骨發育不全症的患者；在台灣約略應有一千人 (但截至 92 年底，已通報健康局者只有 74 例)。

約 75-90%的病童為正常父母所生，即他們為新發生的突變，此突變發生的原因目前還不知道。當突變發生後，軟骨發育不全症以體顯性為遺傳方式。若父母正常，下一胎的遺傳機率幾近 0%；若父母一方有軟骨發育不全症，其遺傳機率為 50%；若父母雙方都有軟骨發育不全症，其子女 50%為病患，25%身高正常，25%為致死性的重型病患。

● 軟骨發育不全症的病因

1994 年 John Wasmuth 等人發現軟骨發育不全症是位於 4 號染色體上的纖維母細胞生長因子 3 號受器基因 (fibroblast growth factor receptor-3 gene, FGFR3) 突變所造成的。在特定的位置出現特定的突變，G1138A (G380R，glycine to arginine)，至於為何出現的機制仍不明。此突變會遺傳，由單基因從一代傳給下一代。凡帶此基因的人，完全顯示出軟骨發育不全的症狀；不會只顯示一部份，因此稱為顯性遺傳。

● 軟骨發育不全症有那些徵兆和併發症?

它主要影響軟骨及骨骼，造成外觀的症狀有：

1、生長：身材矮小、比例不正常：頭大、軀幹正常、手腿短 (上臂、大腿特別明顯)。

2、顱顏部：頭大、前額突出、鼻樑塌陷、顴骨發育差、下巴突出、牙床咬合不良、上牙齦擁擠。

3、骨骼系統：顱底狹小、腰椎前突曲度大、O 型腿 (脛骨彎曲)、膝外翻、肘

明顯、無法伸直、手指粗短 (稱三叉指)、足扁平、骨盆方形、薦骨坐骨凹小。

4、其他：關節鬆弛，肌肉低張 (2-3 歲時達正常)，智能正常，壽命正常。

較多見的併發症 (根據 1998 年美國/加拿大/澳洲 193 例的聯合統計 J Med Genet 1998; 35: 705-12)：

1. 易得中耳炎，聽力障礙，語言障礙 (18.6%)。
2. 水腦需開刀裝引流管者約 11%，多在 2 歲前發現。
3. 睡眠呼吸暫停：8%一歲前發現，16%發生於青少年期。睡眠障礙可高達 80%。
4. 呼吸阻塞：需做扁桃腺切除者約 40%。
5. 脊髓、腦幹受壓迫：發生率約 16%。背痛、腳痛、腳麻、跛行、小便失禁有 3%、嚴重型者可導致死亡。

- **如何診斷軟骨發育不全症?**

胎兒期，可發現腿骨較短，但需至妊娠中末期較明顯，做基因突變分析可正確診斷 90-98%。出生時，依據下列特徵及檢驗法，應可診斷：

1. 外觀的特徵。
2. 基因突變檢查。
3. 放射線骨骼的特殊表現。

- **軟骨發育不全症的病人成人時能長多高?**

這是父母常問的問題，統計顯示成人時的身高，平均男的是 131.5 公分；女的是 123.4 公分。它似乎與父母的身高無關。

- **治療方法**

關於生長，現階段尚無特殊有效的治療方法，可以促進軟骨發育不全症患者的生長。生長素的治療，可以在第一年治療時增加生長速率，之後效果不明；尚無証據可增加患者成人時的身高。

在歐美少數醫學中心，利用手術來增高或增長患者的腿或手臂，大腿及小腿各可增加 7-13 公分；但不常實行，因為常發生併發症，且整個過程很是冗長與困難的。1997 年日本曾報導 35 例手術的經驗，結果相當良好。

神經及骨科問題，給予症狀治療。

- **他們的健康問題有那些?**

1. 運動發展慢：

頸部豎直晚：3-4 月 (頭大)。

走路：2-3 歲。

最終發展正常。

2. 體重易超重。

3. 中耳炎 (5-6 歲前)：角度關係，易失聰，注意即時治療感染。

4. 牙齒：咬合不良，可能需矯正。

5. 頭大，可能產生水腦。

- **如何照護軟骨發育不全症的病人?**

目前沒有特定的治療，生長素無法增加身高；也沒有其他的藥物能夠。現有的治療，都是針對身高之外的問題;或預防併發症。兒科醫生經由其他專科醫師的幫助，可給予你們孩子基本常識諮詢和照顧。各國有許多相關的研究在進行中。

* 頭圍在出生第一年要每個月量一次：

1. 出生後前兩年可能會有水腦，所以要定期量頭圍。
2. 如果前囟門異常大，要做腦部超音波。

* 呼吸：

1. 小於 3%會有嬰兒猝死情形，通常在比較嚴重的病人會發生。
2. 小於 5%會有嚴重的上呼吸道阻塞情形；如果有，可考慮做睡眠的檢查。
3. 三歲以下的病人 < 5%病人會有限制性肺部疾病(restrictive pulmonary disease)，可能合併易過度反應的呼吸道疾病 (reactive airway disease)。

1. 出生至一個月大

* 經由放射線檢查確立診斷，給予諮詢、介紹支持團體。

* 記錄臂幅 (arm span)、頭圍(occipital frontal circumference；OCF)、身長、上半身及下半身比值。

2. 1 個月至 1 歲嬰兒期

* 注意頭圍：若快速增加，考慮超音波檢查。

* 9 個月：聽力測驗。

* 6-12 月：檢查有否中耳炎。

* 1 歲內肌肉無力，需給予背部支撐，避免背部後突。

3. 1 至 5 歲兒童期

* 評估生長、發育。

* 2 歲前必須評估語言，若有遲緩，排除中耳炎。

* 注意有無睡眠時，呼吸中斷現象。

* 討論復健早療，鼓勵多參與活動。

4. 5 至 13 歲兒童期

* 評估生長、發育、及社會調適。

* 每年測驗聽力，及中耳炎。

* 5 歲時做骨科評估。

* 鼓勵正確姿勢。

* 培養可接受的運動，如游泳、騎車。

* 注意肥胖的發生。

5. 13 至 21 歲青少年期至成人期

* 評估生長、發育、及社會調適。

* 討論性發育及生育。

* 與青少年討論軟骨發育不全症的診斷，確定他們瞭解遺傳特性。

* 討論教育及未來職業的選擇。

* 20-30 歲易發生胸腰椎狹窄，其症狀為腿部無力、下背痛、括約肌障礙。

- **女性病人懷孕有什麼問題?**

女性病人懷孕時，必須由產科醫生細心指導產前照顧，生產時通常須作剖腹生產。

- **軟骨發育不全症病人的衛教**

除了將上述醫療諮詢告訴家長及病人外，對軟骨發育不全症的病人很重要的，是父母本身的心態須正向而積極，讓孩子多參與正當活動；本身要瞭解也告訴孩子現在在職業上他們有許多選擇。鼓勵他們多參與病友團體，互相鼓勵。經由與適應良好的病人的接觸，鼓勵他們能有高大的願望，正面的心態。何美意老師所寫由宇宙光出版社出版的書，”我是失誤的作品嗎？”也是極好的鼓勵。

關懷矮小及生長障礙的病人團體，國內目前沒有(馬偕醫院曾成立小小人兒聯誼會)；美國有二個：LPA (Little People of America)，HGF (Human Growth Foundation)。

http://www2.mmh.org.tw/ssd/little.htm
馬偕紀念醫院-小小人兒聯誼會 社會服務室蔡莉莉社工師
TEL: (02)25433535-2489

http://mylittlebaby.idv.tw
中國附設醫院 小小人兒醫療資訊網嚴沼淑小姐
04-2325-2406

National Library of Medicine Genetics Home Reference
Achondroplasia

NCBI Genes and Disease Webpage
Achondroplasia

Human Growth Foundation
Phone: 800-451-6434
Fax: 516-671-4055
Email: hgf1@hgfound.org
www.hgfound.org

Little People of America (LPA)
Phone: 888-LPA-2001 (888-572-2001); 503-846-1562
Fax: 503-846-1590
Email: info@lpaonline.org
www.lpaonline.org

MAGIC Foundation for Children's Growth
Phone: 708-383-0808
Fax: 708-383-0899
Email: mary@magicfoundation.org
www.magicfoundation.org

五、亨丁頓舞蹈症

作者 李宜中 宋秉文

前言

亨丁頓舞蹈症(Huntington's chorea)是一種體顯性遺傳的神經退化性疾病，最早的病例是由喬治亨丁頓在西元 1872 年所報告,其特徵為漸進式的手足不隨意無規律快速動作（舞蹈症）、智能退化以及人格改變等精神方面的問題，目前並無有效藥物可治癒或延緩此疾病。

流行病學

亨丁頓舞蹈症的盛行率在不同區域可能有所不同，但在各個種族都已有此病例的報導；一般而言，它的盛行率約是萬分之一。盛行率較高的地區包括蘇格蘭、委內瑞拉，而中國、日本、芬蘭是屬於盛行率較低的區域。

臨床特徵

1. 發病年齡

一般常見的發病年齡是在 30-55 歲間，但也曾有早至 2 歲，及晚至 92 歲發病的報告；百分之五的病人在 21 歲前發病，這類病人在臨床表徵上與典型病人不同，稱之為魏斯特法變異型（Westphal variant）。通常愈早發病，病狀愈嚴重，疾病的演變也愈快。

2. 臨床症狀：可分運動、精神行為及智能病狀來討論。

(1)運動方面

最早的病狀是眼球移動捕捉影像能力（saccadic eye movements）的障礙，病人常需利用眨眼及轉頭的動作來輔助眼球移動捕捉影像。而接著是手足動作的遲緩笨拙（clumsiness），進而逐漸演變成不隨意無規律的快速動作，也就是所謂的舞蹈症。

舞蹈症的嚴重程度在不同病人之間也不同，而且也會隨著病程的進行而變化。除了舞蹈症外，病人同時也會有行動遲緩（bradykinesia）及肌張力異常動作（dystonia）發生；當病程演變至後期時，常常舞蹈症不再是主要的病狀，更顯著的是行動遲緩及肌張力異常動作。運動的症狀也同時會影響到病人的構音及吞嚥，同時病人也喪失日常生活自我照顧的能力。此類病人平均存活 17 年，常因吞嚥能力障礙造成的吸入性肺炎或運動障礙所造成的頭部外傷而致死。

早發型病人（魏斯特法變異型）的運動症狀與典型病人不同，是以運動遲緩及肌張力異常動作為主，常合併肌躍症（myoclonus）及癲癇發作（seizures）。

(2)精神行為方面

精神行為的問題也常是造成亨丁頓舞蹈症病人喪失日常生活自我照顧能力

的原因之一。百分之九十八的病人都有一個或以上的精神行為問題；在疾病的初期，最常見的問題是躁動不安(irritability)、焦慮及憂鬱。病人的表現可以是易怒、易受刺激，常因受一些小刺激就會有誇張的情緒反應。百分之三十的病人符合重鬱症（major depressive disorder）的診斷標準，但躁症（mania）卻較少見。

病人的自殺率是正常族群的六倍，其危險因子包括：沒有結婚、沒有小孩、有憂鬱症，及家族成員有自殺病史。當疾病進展至後期時，幾乎每個病人的精神行為都演變成以冷漠（apathy）為主。精神行為的症狀可在運動症狀之前單獨出現。

(3)智能問題

每個亨丁頓舞蹈症的病人都會有智能退化的問題。在初期時，這類失智症的特徵是比較偏向於皮質下失智症（subcortical dementia），以影響注意力、反應能力、定向能力、判斷力及起始能力為主，而較不影響如言語等皮質功能。而在疾病的後期，所有的認知功能都會受到影響。

病理變化

亨丁頓舞蹈症的病理變化是基底核中尾核（caudate nucleus）及殼核（putamen）的神經元細胞顯著喪失及廣泛性的腦組織萎縮。紋狀體（corpus striatum, 包括了尾核及殼核）的萎縮佔整體腦萎縮重量喪失的 20%，是造成舞蹈症、病程後期運動遲緩、及肌張力異常動作的原因；而廣泛性的腦組織萎縮是造成精神行為及失智症的原因。

基因變異

亨丁頓舞蹈症起因於 *huntingtin* 基因第一外子（exon）內的 CAG 三核泵酸序列重複過度擴張所造成的。*huntingtin* 基因位於第四對染色體短臂近頂端處。正常的 Huntingtin 基因型（allele），其內的 CAG 序列重複的數目是少於 30 個的；當序列重複的數目大於 40 個時就會發病；而當序列重複的數目介於 36 到 39 個時，部份可能會發病，部份不會發病。當序列數目介於 30 到 35 時，雖然不會發病，但遺傳給下一代時，遺傳的序列數目可能會增加（尤其當帶此序列者為男性），因而增加子代發病的可能性。這樣的子代重複序列數目比親代增加的現象稱為”Anticipation”。序列重複的數目與臨床症狀及發病年齡也有相關性：序列重複數目愈大，則臨床症狀愈嚴重，發病年齡也愈早，通常青春期發病的病人其序列重複的數目通常都在 60 以上。

診斷

當病人有典型的症狀及明確的家族病史時，診斷亨丁頓舞蹈症一般不會有太大的困難。但沒有家族病史並不能做為排除診斷的依據，這是因為一方面準確的家族病史並不易獲得，另一方面有時會有新突變發生而致病的可能性。影像學檢查，如腦部電腦斷層攝影及核磁共振造影，雖然可能會發現病人的紋狀體或整個腦部萎縮，但這些現象對亨丁頓舞蹈症並沒有診斷的專一性。目前 *huntingtin* 基因內 CAG 三核苷酸序列重複數目的測定是最有效的診斷方法。

治療

對於亨丁頓舞蹈症而言，目前並無有效藥物能減緩病程。在 2001 年 8 月的 Neurology 雜誌上曾有一篇包含 347 位早期亨丁頓舞蹈症病人的臨床試驗，它主要是測試粒腺體內的輔酶 coenzynme Q10 及一種 NMDA 接受器拮抗劑 remacemide 對亨丁頓舞蹈症是否有神經保護的作用。此試驗有多個醫學中心參與，並採隨機、雙盲的方式，比較有否服用藥物的病患 30 個月後的生活功能狀態。雖然兩種藥物都沒有達到統計學上有意義的療效，但使用 coenzyme Q10 的數據似呈現有減緩功能退化的趨勢。另一方面由於亨丁頓舞蹈症基因轉殖動物模型的建立，許多藥物都曾在動物身上試驗而有正面的效果，這些藥物包括 caspase inhibitor minocycline, creatine, lithium, ethyl eicosapentaenoic acid, cystamine, bile acids,及 inhibitors of transglutaminase 等。

在症狀治療方面，傳統用來治療舞蹈症的典型抗精神病藥物（typical neuroleptic）目前認為不能改進亨丁頓舞蹈症病患的生活功能。現今治療舞蹈症的選擇包括麩胺酸拮抗劑 Amantadine，抗多巴胺藥物 tetrabenazine，及非典型抗精神病藥物 olanzapine。部份運動遲緩的病人可能會對多巴胺類的藥有反應。選擇性血清接受器回收抑制劑（SSRI）可減緩躁動不安、焦慮，及憂鬱的症狀。癲通（carbamazepine）及癲能停（valproic acid）對焦躁不安的症狀亦有幫助。

六、日本歌舞伎臉症

林口長庚兒童健康研究部醫師
侯家瑋

前言

日本歌舞伎臉症(Kabuki syndrome)首先在 1981 年由兩名日本學者黑木(Kuroki)及新川(Niikawa)報告，故又稱 Niikawa-Kuroki syndrome（黑木-新川二氏症）。其命名主要因患者有特殊的臉部特徵，很像日本傳統歌舞伎之臉譜故稱為日本歌舞伎臉症或歌舞伎化妝臉症（Kabuki make-up syndrome）。

臨床症狀

日本歌舞伎臉症是一種先天多重畸形疾病，可出現有五大症狀：(一)典型的臉：包括細長的眼瞼裂(long palpebral fissures)(100%)、大且突出的耳朵(large protruding ears)、下眼皮外側三分之一有眼瞼外翻(ectropion, eversion of the lateral one-third of the lower palpebrae)(98%)、彎弧形的眉毛(arched eyebrows)且外側三分之一部分的眉毛較稀疏(88%)、長且濃密的睫毛、有較扁平的鼻尖(depressed nasal tip)(79%)、較大的耳朵(85%)、下巴較小(micrognathia)；(二)骨骼異常：包括較短的手指(腳趾)(brachydactyly)、關節較鬆弛、第五指較短且內彎(clinodactyly)(89%)、髖關節發育異常及脊柱側彎(scoliosis)(49%)、有時出現脊椎骨畸形；(三)指紋異常：包括指尺骨環紋(digital ulnar loops)增加、指三橈骨紋 c 或 d (digital triradius c, d)缺少、出現指間三橈骨紋 bc 或 cd (interdigital triradius bc, cd)和小指球環紋(hypothenar loops)、最特殊的是胎兒指尖墊(fetal fingertip pads)持續存在(75%)；(四)輕至中度之智障，平均智商 IQ 約在 50-62，但有少數出現較嚴重的智障或仍有正常智能；(五)生長遲緩(出生體重一般正常)(73%)。其他合併此病的先天畸形有高腭弓(high-arched palate)或腭裂(cleft palate)、唇裂(cleft lip)、牙齒咬合不良、牙齒形成不良、下嘴唇小孔(lower lip pits)，先天性心臟病(如主動脈狹縮)並不罕見，其他有性早熟、泌尿生殖系統畸形、無肛症、大腸異常旋轉、男生可能有隱睪丸症或生殖器發育不良，神經系統異常則有肌肉低張力症(hypotonia)或癲癇症(epilepsy)、餵食困難(feeding problems)、小頭症(microcephaly 約 30-50%)、抽搐(33%)及眼球斜視(strabismus)、腦下垂體功能異常(如生長激素缺乏症)。由於鼻腔及口腔構造問題還有本身抵抗力較差，病患在小時候常常有上呼吸道感染或中耳炎，聽力障礙的程度並不少見。

流行病學

多數的病例報告為日本人，發生率估計約為 1/32,000，其他國家各色人種也陸續有報告。大多數病例為散發性發生，男性女性發生率一樣，只有極少數為常染色體顯性遺傳或性聯遺傳(在同一家庭內有父(母)傳子及(或)女遺傳型式，然而它與父母親的年齡大小並無關係。

成因

由於某些原本只出現在胎兒時期的皮紋特徵在出生後仍然存在，顯示本病為先天性的。大約在懷孕週數 10-12 週時病人之胚胎發育即受限制，出生後生

長遲緩及可能的生長激素缺少顯示其病因與某些成長因子合成或作用異常有關。然而直到目前，真正的致病原因或機轉仍不清楚。病患的染色體檢查絕大多數是正常的，有少數病人同時會有性染色體(X 或 Y)的異常，例如 Y 染色體倒轉，環狀 X 或 Y 染色體或以染色體標誌表現(性聯遺傳)，但只是極少數的單一病例報告而已，缺少有力證據。由某些家族的再發生更顯示它是一種常染色體顯性遺傳型式的可能性，而且有具有不同的外表特徵或嚴重度-表現度(variable expressivity)。

病程及預後

日本歌舞伎臉症是一種廣泛性發展遲緩疾病。約四分之三病人有明顯生長問題。從出生後第一年即有身材矮小，由於抵抗力較差，常有感染如中耳炎甚至影響到聽力，輕至中度智障的情況並不少見。醫護人員應在病患出生後及早診斷出此病，以安排適當專科醫師追蹤。

治療

1. 此病的治療原則是〝症狀療法〞，從小應預防並治療感染，尤其應注意中耳炎及肺炎之發生。脊椎側彎常隨著年紀增加而惡化，此時可作骨科矯正。由於發展遲緩大多數無法避免，病童需早日進入早期療育刺激計劃，各器官的畸形應作外科矯正及內科治療以維持正常功能。生長過程也應注意性早熟的發生或生長激素不足的問題，並及早予以藥物或相關荷爾蒙的治療。
2. 遺傳諮詢:由於日本歌舞伎臉症極可能是一種常染色體顯性遺傳疾病，若父母親之一為患者，他們的小孩(每一胎)發生機會均高達 50%，若是父母親皆為正常的散發性病例，則是新突變，再發的可能性不大。但應注意他們的生殖細胞(germline cells)是否有拼湊型突變(mosaic mutations)的可能，此時再發的可能性就大大提高了。因為仍有可能同時帶有異常染色體核型，所有病患均建議作染色體檢查。

展望

雖然日本歌舞伎臉症的原因尚不清楚，發生率也不高，但當小朋友有特殊臉型、生長及語言發展遲緩時，應儘快至相關專科醫師處評估，並及早治療所合併的疾病與接受完整的復建治療計劃，根據近幾年來的評估結果，這些病人之 IQ 已可達 80 以上。

七、成骨不全症之成因與治療

長庚兒童醫院醫學遺傳科醫師
林如立

人體的骨骼除了是是支架外，肌肉固定其上，並保護內臟，它也有儲存礦物質之機能。構成骨骼最多的成分為礦物質，其次依序為膠原纖維(collagen)、水、非膠原纖維之蛋白、脂肪、血管成分及細胞。骨細胞及細胞外間質構成骨骼，其中細胞外間質占大部分，有機物質尤其以膠原纖維含量最多，無機物質以鈣、磷含量最高。人類的骨骼不斷的生成吸收(production and resorption)，而保持動態平衡。骨骼除了成長外，也會因外在因素而變形(remodeling)。

生骨細胞(osteoblast)主司骨質之產生，通常成群出現，產生第一型前驅膠原纖維(procollagen type I)，並分泌多種物質，如 osteonectin、osteocalcin、proteoglycan、alkaline phosphate、鈣等。噬骨細胞(osteoclast)則主司骨質之吸收，為多核細胞，分泌多種溶小體酵素來分解、吸收骨質。

當前驅膠原纖維由骨細胞分泌出來，進入骨間質後，會由酵素切除兩端，形成膠原纖維。膠原纖維之間還會彼此鍵結(cross-link)形成更穩定之結合。

骨質中富涵第一型膠原纖維，大約佔骨頭蛋白的 85-90％，是構成骨骼支架的主要物質，它也是身體含量最多的膠原纖維。而人體大約 99％的鈣和 85％的磷存於骨骼中，另外亦有三分之二的鎂儲存於其中。第一型膠原纖維提供骨骼所需之韌度，而礦物質則提供骨骼所需的硬度。

成骨不全症(osteogenesis imperfecta)又稱為脆骨病(brittle bone disease)，俗稱玻璃娃娃。罹病者骨頭脆弱易折斷和變形。成骨不全症肇因於第一型膠原纖維基因突變，其發生率約兩萬分之一。第一型前驅膠原纖維(procollagen)由兩股前驅α1 及一股前驅α2 蛋白鏈彼此纏繞而成每一股蛋白鏈約有 1000 個氨基酸，以 Gly-X-Y 之次序排列而成。COL1A1 基因位於染色體 17q21.3-q22，COL1A2 基因位於染色體 7q22.1 上。目前總共發現有近三百種之基因突變，絕大多數為單一核甘酸之置換。

臨床上依其嚴重度分為四型。

分類	遺傳方式	臨床症狀
I Ia Ib	顯性遺傳	症狀最輕，藍鞏膜，易聽力缺損，易皮膚瘀青。青春期後通常不再骨折。 無齒骨發育不全症。 有齒骨發育不全症
II	顯性遺傳；隱性遺傳（少數）	頭骨大而軟，嬰兒時期死亡，結締組織極脆弱；胎兒時期多處骨折，生長遲滯。症狀最嚴重。
III	顯性遺傳；隱性遺傳（少數）	嚴重度僅次於第二型，胎兒時期常有骨折，出生後骨骼持續變形，頭大三角臉。脊椎有粉碎性骨折，身材矮小。
IV IVa IVb	顯性遺傳	嚴重度界乎第一、第二型之間 無齒骨發育不全症。 有齒骨發育不全症

成骨不全症通常藉由臨床症狀，佐以 X 光，予以診斷。但確實之診斷有賴於培養皮膚纖維細胞，進行膠原纖維的生化電泳分析。目前最常使用 Dual-energy x-ray absorptiometry(DEXA)偵測骨密度。第一型膠原纖維基因突變之檢測提供另一確定診斷及家族遺傳諮詢的方法。嚴重之成骨不全症可因仔細之產前超音波檢查獲得合理之懷疑，但較輕型的成骨不全症則不一定被發覺。嬰兒時期的不明原因骨折，臨床上常被懷疑為成骨不全症，但與受虐骨折無法區分，故鑑別診斷上需特別小心。

本院曾接獲一位男嬰由外院轉入，出生時四肢有多重骨折，X 光顯示有些地方已有癒合鈣化之現象。在他一個半月大時，開始使用 Pamidronate 30mg/m^2 靜脈滴注，每個月一次。兩個月後之 X 光顯示已有進步。在兩年之注射期間，只有一次因從床上翻下而骨折。骨密度由 0.224 gms/cm2 增加至 0.382 gms/cm2，Z score 由-5.3 進步至-1.3。目前四肢短小且彎曲，但可以站立扶著走動。此男嬰為第三型成骨不全症患者，在子宮內即有骨折發生。在使用雙磷酸鹽藥物後，骨折及行動都獲得改善，但彎曲的長骨，仍有賴將來外科手術之矯正。

傳統上，成骨不全症主要以外科手術為主，通常進行斷骨固定，矯正彎曲之長骨。由於成骨不全症之骨骼脆弱易碎，所以外科手術時常進行的方法為長骨中打入骨釘(rod fixation)，加強韌性。pamidronate 原先使用於癌症轉移至骨骼或婦女更年期後，所引起之骨質疏鬆症 Brumsen (1997)、Bembi B (1997)和 Glorieux FH (1998)開始發表以 pamidronate 治療成骨不全症，成功的增加骨密度，減少骨折，他們連續使用 pamidronate 三天，每隔六個月治療一次，為期兩年。之後，不斷地有論文發表其顯著之療效但其使用劑量、間隔和治療時間，並不盡相同。在台灣，目前較盛行的使用方法為 Pamidronate 30mg/ m^2 靜脈滴注，每月一次。在與外科手術雙管齊之配合下，使成骨不全症的治療，有了更

好的預後。但其療效似乎因人而異。最近也有人提出，過量的注射雙磷酸鹽(biphosphate)可能導致骨質過硬，失去韌性，在強大外力之下容易碎裂。故治療時間的長短，目前尚無定論，給予治療時，需小心評估其骨質之變化。

由於以雙磷酸鹽治療成骨不全症孩童的時間尚短，所以治療之時間長短，劑量，間隔，併發症等仍須更進一步之研究。會不會影響生長板，進而影響身高，將是未來值得持續追蹤的重點。

肆、九十二年衛生署公告之罕見疾病相關事項標題

・92.5.2. 公告新核發二項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品許可證，新增一項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品劑型及劑量，分別自發證日及公告之日起適用

一、新核發二項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品許可證：Levocarnitine 及 Thalidomide（附件名單中第四十及第六十八項）。
二、新增適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品「citrulline, oral solution, 1 g/10 ml」劑型劑量，適應症為「先天性因 citrulline 缺乏引起尿素代謝異常之高血氨症」（附件名單中第十七項）。

・92.11.18. 公告新核發一項適用罕見疾病防治及藥物法之藥品許可證，新增四項及修正一項適用罕見疾病防治及藥物法之藥品名單、劑量及適應症

一、新核發一項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品許可證：Risedronate（附件名單中第六十二項）。

二、新增認定三項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物分別為：「Bosentan, 62.5 and 125 mg tablet」適應症為「1.原發性肺動脈高血壓；2.結締組織疾病，如：硬皮症、紅斑性狼瘡等疾病伴隨之肺動脈高血壓」；「Laronidase, 100 units/ml solution for infusion」適應症為「黏多醣儲積症第一型」；「Tretinoin, soft gelatin capsules 10 mg」適應症為「急性前骨髓性白血病」（附件名單中第十七、四十一、七十五項）。
三、新增適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品「Tetrahydrobiopterin (BH4) 50 mg/tab」劑量（附件名單中第六十九項）。
四、修正適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物「Diazoxide」適應症為「persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)」（附件名單中第二十四項）。

・92.12.04. 公告增列「罕見疾病之特殊營養食品品目及適應症」，並自公告日起實施

附表一：衛生署公告之罕見疾病名單

罕見疾病公告名單　　資料來源:衛生署國民健康局(最後更新日期:92.12.25)

序號	疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	公告日期文號
01	Urea cycle disorders	尿素循環代謝障礙	89.12.7 公告適用。
01	Citrullinemia	瓜胺酸血症	89.12.7 公告適用。
02	Amino acid metabolic disorders (又稱 Aminoacidopathies)	胺基酸代謝疾病	89.12.7 公告適用。
01	Homocystinuria	高胱胺酸尿症	89.12.7 公告適用。
1	Hypermethioninemia	高甲硫胺酸血症	89.12.7 公告適用。
02	Cystinosis	胱胺酸症	89.12.7 公告適用。
03	Nonketotic hyperglycinemia	非酮性高甘胺酸血症	89.12.7 公告適用。
04	Phenylketonuria	苯酮尿症	89.12.7 公告適用。
05	Tetrahydrobiopterin deficiency	四氫基喋呤缺乏症	89.12.7 公告適用。
06	Hereditary tyrosinemia	遺傳性高酪胺酸血症	89.12.7 公告適用。
07	Maple syrup urine disease	楓糖尿症	89.12.7 公告適用。
03	Hereditary coproporphyria	遺傳性紫質症	89.12.7 公告適用。
04	Multiple sclerosis	多發性硬化症	89.12.7 公告適用。
05	Gaucher's disease	高雪氏症	89.12.7 公告適用。
06	Wilson's disease	威爾森氏症	89.12.7 公告適用。
07	Nesidioblastosis	胰島母細胞瘤	89.12.7 公告適用。
08	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	肌萎縮性側索硬化症	89.12.7 公告適用。
09	Organic acidemias	有機酸血症	89.12.7 公告適用。
01	Isovaleric acidemia	異戊酸血症	89.12.7 公告適用。
02	Glutaric aciduria type I, II	戊二酸血症，第一、二型	89.12.7 公告適用。
03	Propionic acidemia	丙酸血症	89.12.7 公告適用。
04	Methylmalonic acidemia	甲基丙二酸血症	89.12.7 公告適用。
05	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	89.12.7 公告適用。
10	Galactosemia	半乳糖血症	89.12.7 公告適用。
11	Fatty acid oxidation defect	脂肪酸氧化作用缺陷	89.12.7 公告適用。
01	Carnitine deficiency syndrome, primary	原發性肉鹼缺乏症	89.12.7 公告適用。

序號	疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	公告日期文號
12	Mitochondrial defect	粒線體缺陷	89.12.7 公告適用。
01	Kearns-Sayre syndrome	Kearns-Sayre 氏症候群	89.12.7 公告適用。
02	Leigh disease	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	89.12.7 公告適用。
03	MELAS	MELAS 症候群	89.12.7 公告適用。
04	Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	92.6.13 公告新增。
13	Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott 氏症候群	89.12.7 公告適用。
14	Achondroplasia	軟骨發育不全症	89.12.7 公告適用。
15	Angelman syndrome	Angelman 氏症候群	89.12.7 公告適用。
16	Ataxia telangiectasia	共濟失調微血管擴張症候群	89.12.7 公告適用。
17	Cockayne syndrome	Cockayne 氏症候群	89.12.7 公告適用。
18	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉失養症	89.12.7 公告適用。
19	Glycogen storage disease	肝醣儲積症	89.12.7 公告適用。
20	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1/GM2 神經節脂儲積症	89.12.7 公告適用。
21	Hereditary epidermolysis bullosa	遺傳性表皮分解性水皰症	89.12.7 公告適用。
22	Huntington disease （又稱 Huntington's chorea)	亨汀頓氏舞蹈症	89.12.7 公告適用。
23	Hutchinson Gilford progeria syndrome	早老症	89.12.7 公告適用。
24	Ichthyosis, lamellar recessive	層狀魚鱗癬 （自體隱性遺傳型）	89.12.7 公告適用。
25	Kenny-Caffey syndrome	Kenny-Caffey 氏症候群	89.12.7 公告適用。
26	Lesch-Nyhan syndrome	Lesch-Nyhan 氏症候群	89.12.7 公告適用。
27	Lowe syndrome	Lowe 氏症候群	89.12.7 公告適用。
28	Mucopolysaccharidoses	黏多醣症	89.12.7 公告適用。
29	Osteogenesis imperfecta	成骨不全症	89.12.7 公告適用。
30	Pseudohypoparathyroidism	假性副甲狀腺低能症	89.12.7 公告適用。
31	Rett syndrome	瑞特氏症候群	89.12.7 公告適用。
32	Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	89.12.7 公告適用。
33	Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟失調	89.12.7 公告適用。
34	Sulfite oxidase deficiency	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	89.12.7 公告適用。
35	Thalassemia major	重型海洋性貧血	89.12.7 公告適用。
36	Tuberous sclerosis	結節性硬化症	89.12.7 公告適用。
37	Waardenburg syndrome	瓦登伯格氏症候群	89.12.7 公告適用。

序號	疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	公告日期文號
38	X-linked hypophosphatemic rickets	性連遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	89.12.7 公告適用。
39	Zellweger syndrome	Zellweger 氏症候群	89.12.7 公告適用。
40	Progressive intrahepatic cholestasis，PFIC	進行性家族性肝內膽汁滯流症	89.12.19 公告適用，並追溯至 89.12.7 起適用。
41	Inborn errors of bile acid synthesis	先天性膽酸合成障礙	89.12.19 公告適用，並追溯至 89.12.7 起適用。
42	Primary Paget disease	原發性變形性骨炎	89.12.19 公告適用，並追溯至 89.12.7 起適用。
01	Urea cycle disorders	尿素循環代謝障礙	90.3.15 公告新增。
02	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency,NAG synthetase deficiency	乙醯穀胺酸合成缺乏症	90.3.15 公告新增。
03	Ornithine transcarbamylase deficiency	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	90.3.15 公告新增。
43	Apert syndrome	愛伯特氏症	90.3.15 公告新增。
44	Cleidocranial dysplasia	鎖骨顱骨發育異常	90.3.15 公告新增。
45	DiGeorge's syndrome	DiGeorge's 症候群	90.3.15 公告新增。
46	Homozygous familial hypercholesterolemia	同合子家族性高膽固醇血症	90.3.15 公告新增。
47	Fucosidosis	岩藻糖代謝異常（儲積症）	90.3.15 公告新增。
48	PAH type PKU combine with Sucrase-isomaltase deficiency	典型苯酮尿症合併蔗糖苷同麥芽糖酶缺乏症	90.3.15 公告新增。
49	Nemaline Rod Myopathy	Nemaline 線狀肌肉病變	90.6.12 公告新增。
50	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	進行性骨化性肌炎	90.7.10 公告新增。
51	Menkes syndrome	Menkes 氏症候群	90.10.18 公告新增。
52	Fabry disease	Fabry 氏症	90.10.18 公告新增。
53	Prader-Willi syndrome	Prader-Willi 氏症候群	90.10.18 公告新增。
54	Niemann-Pick	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	90.10.18 公告新增。
55	Tricho-hepato-enteric syndrome	髮－肝－腸症候群	90.10.18 公告新增。
56	Collodion baby	膠膜兒	90.12.13 公告新增。
57	Harlequin ichthyosis	斑色魚鱗癬	90.12.13 公告新增。

序號	疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	公告日期文號
58	Bullous Congenital ichthyosiform erythoderma	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症	90.12.13 公告新增。
59	Laron syndrome（Laron Dwarfism）	Laron 氏侏儒症候群	90.12.13 公告新增。
60	Smith-lemli-opitz syndrome	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	90.12.13 公告新增。
61	Bardet-Biedl syndrome	Bardet-Biedl 氏症候群	90.12.13 公告新增。
62	Larsen syndrome	Larsen 症候群	90.12.13 公告新增。
63	Sialidosis	涎酸酵素缺乏症	91.4.12 公告新增。
64	Alstrom Syndrome	Alstrom 氏症候群	91.8.6 公告新增。
65	Chronic primary granulomatous disease	原發性慢性肉芽腫病	91.8.6 公告新增。
66	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	91.8.6 公告新增。
67	Familial hyperchylomicronemia	家族性高乳糜微粒血症	91.8.6 公告新增。
68	W A G R syndrome (Wilms'tumor-Aniridia-Genitourinary Anomalies-mental Retardation)	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）	91.8.6 公告新增。
69	Ectodermal Dysplasias	外胚層增生不良症	91.11.13 公告新增。
70	Beckwith Wiedemann syndrome	Beckwith Wiedemann 氏症候群	91.11.13 公告新增。
71	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	先天性痛不敏感症合併無汗症	91.11.13 公告新增。
72	Wolfram syndrome，DIDMOAD	Wolfram 氏症候群	91.11.13 公告新增。
73	Adrenoleukodystrophy	腦脂肪酸循環代謝異常	91.11.13 公告新增。
74	McCune Albright syndrome	McCune Albright 氏症候群	91.11.13 公告新增。
75	Crouzon syndrome	Crouzon 氏症候群	91.11.13 公告新增。
76	Thrombasthenia	血小板無力症	91.11.13 公告新增。
77	Schwartz Jampel syndrome	Schwartz Jampel 氏症候群	91.11.13 公告新增。
78	Fraser syndrome	Fraser 氏症候群	91.11.13 公告新增。
79	Mucolipidosis	黏脂質症	92.6.13 公告新增。
80	Ehlers Danlos syndrome IV	先天結締組織異常第四型	92.6.13 公告新增。
81	Myotonic dystrophy	肌肉強直症	92.6.13 公告新增。
82	Congenital Hyper IgE syndrome	先天性高免疫球蛋白 E 症後群	92.6.13 公告新增。
83	Tyrosinemial I 、II、III	酥胺基酸症第一、第二、第三型	92.6.13 公告新增。
84	Hyperlysinemia	高離氨基酸血症	92.6.13 公告新增。
85	Histidinemia	組胺酸血症	92.6.13 公告新增。

序號	疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	公告日期文號
86	3-Methylcrotony-CoA carboxylase deficiency	三甲基巴豆醯輔酶A梭化酵素缺乏症	92.6.13 公告新增。
87	Multiple carboxylase deficiency	多發性梭化酶缺乏症	92.6.13 公告新增。
88	Split-hand/ Split-foot malformation（SHFM）	裂手裂足症	92.6.13 公告新增。
89	Metachromatic Leukodystrophy（MLD）	MLD 症候群	92.6.13 公告新增。
90	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	短指發育不良及性別顛倒	92.6.13 公告新增。
91	Osteopetrosis	骨質石化症	92.6.13 公告新增。
92	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	碳水化合缺乏醣蛋白症候群	92.6.13 公告新增。
93	Trimethylaminuria	臭魚症	92.6.13 公告新增。
94	Congenital generalized lipodystrophy	先天性全身脂質營養不良症	92.6.13 公告新增。

附表二：衛生署公告之適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物名單

罕見疾病藥物名單及其適應症　中華民國九十二年十一月十八日 公告							
認定期：公告列入罕見疾病藥物名單中；撤銷期：自名單中移除；許可期：核發許可證，准予上市期							
序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(一)	(RS)-2,3-bis (sulphanyl) propane-1-sulfonic acid (DMPS) sodium salt, Monohydrate	〔Injection〕	急性汞中毒解毒劑	2001.8.3		2001/12/10 罕藥輸字第 000003 號	陀德罕見醫藥有限公司
(二)	(RS)-2,3-Dimercapto-1-propane sulfonic 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	2001.8.3		2001/12/10 罕藥輸字第 000002 號	陀德罕見醫藥有限公司
(三)	[Meso-2,3- dimercaptosuccinic acid, DMSA]	〔Capsule〕〔100 mg〕	重金屬中毒解毒劑	1999.6.17			
(四)	Agalsidase-alpha	〔Injection〕	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	2002.3.25			陀德罕見醫藥有限公司
(五)	Agalsidase-beta	〔Injection〕	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	2002.3.25			吉帝醫藥股份有限公司
(六)	Albendazole	〔Tablet〕〔200 mg〕	鉤蟲感染之表皮幼蟲移行症	1999.12.9			
(七)	Aldesleukin [RecombinantInterleukin-2]	〔Injection〕〔1.2mg/vial〕	(1) 轉移性腎細胞癌 (Metastatic renal cell carcinoma) (2)轉移性黑細胞癌 (Metastatic melanoma)	2000.8.1	2002.8.8 (以一般藥品管理）	2001/03/30 菌疫輸字第 000650 號	傑策國際有限公司 (一般藥證)

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(八)	Amphotericin B Lipid Complex	〔Injection〕〔5 mg/ml〕	骨髓移植後併發腎毒症出現侵入性黴菌感染	1999.6.17	2001.5.21（以一般藥品管理）		
(九)	Anagrelide	〔Capsule〕〔0.5 mg; 1.0 mg〕	原發性血小板過多症	1999.6.17			
(十)	Antivenin of Vipera Russelli	〔Injection〕	鎖鏈蛇咬傷	2002.11.14			疾病管制局
(十一)	Arginine	〔Injection〕〔10 gm/100ml〕	尿素循環障礙	1999.6.17			
(十二)	Arsenic Trioxide	〔Injection〕〔1mg/ml,10ml/vial〕	急性前骨髓細胞白血病	1999.12.9		2002/2/5 罕藥製字第 000005 號	台灣東洋藥品股份有限公司
(十三)	Artemisinin	〔Tablet〕〔100 mg〕	惡性瘧	1999.12.9			
(十四)	Atovaquone-proguanil	〔Tablet〕〔250 mg+100 mg〕	瘧疾	1999.12.9			
(十五)	Benznidazole	〔Tablet〕〔100 mg〕	南美洲錐蟲病	1999.12.9			
(十六)	Betaine	〔Powder for Reconstitution〕〔1 gm/scoopful〕	高胱氨酸尿症	1999.6.17			
(十七)	Bosentan	62.5 and 125 mg tablet	1.原發性肺動脈高血壓 2.結締組織疾病，如：硬皮症、紅斑性狼瘡等疾病伴隨之肺動脈高血壓	2003.11.18			陀德罕見醫藥有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(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氨症	2000.8. 1		2001/12/11 罕藥輸字第 000001 號	陀德罕見醫藥有限公司
(十九)	Cladribine	〔Injection〕 〔1 mg/ml〕	先天性因 citrulline 缺乏引起尿素代謝異常之高血氨症	2000.8. 1		2001/12/11 罕藥輸字第 000001 號	陀德罕見醫藥有限公司
(二十)	Cycloserine	〔Capsule〕 〔250 mg〕	多重抗藥性肺結核	1999.12.9			
(二十一)	Cysteamine Bitartrate	〔Capsule〕 〔EQ 50 mg, 150 mg Base〕	nephropathic cystinosis	1999.12.9			
(二十二)	Dantrolene	(Injection) 〔20 mg/vial〕	惡性高溫熱	1999.12.9			
(二十三)	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	2001.5.21		2002/2/25 (250 mg)罕藥輸字第 000004 號 2002/2/25 (500 mg)罕藥輸字第 000005 號	康寧藥業股份有限公司
(二十四)	Diazoxide	〔Capsule, Suspension〕 〔50 mg; 50 mg/ml〕	persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	1999/12/9(2003/11/18 更正適應症)			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(二十五)	Diloxanide Furoate	〔Tablet〕〔500 mg〕	痢疾阿米巴帶原者	1999.12.9			
(二十六)	Dimercaprol	〔Injection〕〔10%〕	重金屬解毒劑	1999.12.9			
(二十七)	Eflornithine HCL	〔Injection〕〔200 mg/vial〕	非洲睡眠症	1999.12.9			
(二十八)	Epoprostenol	〔Injection〕〔0.5 mg base/vial; 1.5 mg base/vial〕	原發性肺高血壓	1999/6/17(2002/11/14 更正適應症)			
(二十九)	Gabapentin	〔Capsule; Tablet〕〔600 mg, 800 mg〕	脊髓側索硬化症(Amyotrophic Laterol Sclerosis ALS)	1999.12.9			派德股份有限公司
(三十)	Glatiramer acetate	〔Injection〕〔20 mg/vial〕	多發性硬化症(Multiple Sclerosis)	1999.12.9			
(三十一)	Hemin	〔Injection〕	紫質症	1999.6.17			
(三十二)	Iloprost	nebuliser solution	原發性肺高血壓	2002.8.8			台灣先靈股份有限公司
(三十三)	Imiglucerase	〔Injection〕〔200 units/vial〕	第一型(Type I)高雪氏症	1999.6.17			吉帝藥品股份有限公司
(三十四)	Interferon-Beta-1a	〔Injection〕〔3MIU、6MIU、12MIU/vial〕	多發性硬化症(Multiple Sclerosis)	1999.12.9		2001.6.6 罕菌疫輸字第 000001 號 2001.11.26 罕菌疫輸字第 000002 號	新加坡雪蘭諾股份有限公司台灣分公司
(三十五)	Interferon-Beta-1b	〔Injection〕〔0.3 mg/vial〕	多發性硬化症(Multiple Sclerosis)	1999.6.17	2002.8.8（以一般藥品管理）	2000/04/11 菌疫輸字第 000601 號	台灣先靈股份有限公司(一般藥證)

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(三十六)	Interferon-Gamma 1b	〔Injection〕〔100 mcg/0.5ml〕	慢性肉芽腫病(Chronic Granulomatous Disease)	1999.12.9			
(三十七)	Iodoquinol	〔Tablet〕〔210mg; 650 mg〕	痢疾阿米巴原蟲感染	1999.12.9			
(三十八)	Ivermectin	〔Tablet〕〔6 mg〕	糞小桿線蟲感染、血絲蟲感染	1999.12.9			
(三十九)	L-5-hydroxytryptophan (5-HTP)	〔Capsule〕	BH4 缺乏性苯酮尿症（異型苯酮尿症)〔Tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency PKU〕	2001.8.3			
(四十)	Lactic acid bacteria	oral use	chronic pouchitis disease 慢性囊炎疾病	2002.8.8			翰亨實業股份有限公司
(四十一)	Laronidase	100 units/ml solution for infusion	黏多醣儲積症第一型	2003.11.18			
(四十二)	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	1999.6.17		2002/05/03 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)
(四十三)	LiposomalAmphotericin B	〔Injection〕〔50 mg/ vial〕	骨髓移植後併發腎毒性出現侵入性黴菌感染	2001.1.18	2001/5/21（以一般藥品管理）		禾利行股份有限公司
(四十四)	Meglumine Antimoniate	〔Injection〕(85 mg/ml)	利什曼症(黑熱病)	1999.12.9			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(四十五)	Melarsoprol	〔Tablet〕(3.6% solution propylene glycol)	非洲睡眠症	1999.12.9			
(四十六)	Metrifonate	〔Tablet〕〔30 mg〕	血吸蟲(埃及)(曼森)感染	1999.12.9			
(四十七)	Mitotane	〔Tablet〕〔500 mg〕	腎上腺皮質癌	1999.12.9			
(四十八)	Modafinil	200 mg	突發性昏睡症（Narcolepsy）<TD2001.5.21< td>				
(四十九)	Nifurtimox	〔Tablet〕〔30 mg;120mg; 250mg〕	南美洲錐蟲病	1999.12.9			
(五十)	Nitric Oxide	〔Inhaler〕	新生兒原發性肺高血壓用	1999.6.17			
(五十一)	Oxamniquine	〔Tablet〕〔250 mg〕	曼氏血吸蟲病	1999.12.9			
(五十二)	Paromomycin Sulfate	〔Capsule〕〔250 mg〕	隱孢子蟲、阿米巴感染	1999.12.9			
(五十三)	Pentamidine Isethionate	[Injection] [300 mg/vial]	肺囊蟲感染(Pneumocystis carinii pneumonia; PCP)	1999.12.9	2002.8.8（以一般藥品管理）	2000.4.11 藥輸字第 021444 號	
(五十四)	Phenytoin	〔Capsule〕〔30 mg〕	癲癇症(限用於調整劑量)	1999.12.9			
(五十五)	Phosphate solution	〔Solution〕	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophospatemic Rickets]	2001.8.3			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(五十六)	potassium acid phosphate + sodium acid phosphate,anhydrous	〔Tablet〕	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophospatemic Rickets]	2002.11.14			吉帝藥品有限公司
(五十七)	Primaquine-Phosphate	[Tablet〕[26.3 mg]	良性瘧	1999.12.9			
(五十八)	Proguanil	〔Tablet〕〔100 mg〕	惡性瘧	1999.12.9			
(五十九)	Pyrimethamine + Sulfadiazine	〔Tablet〕〔25mg+2gm〕	弓形蟲感染	1999.12.9			
(六十)	Pyrimethamine + Sulfadoxine	〔Tablet〕〔25 mg+500 mg〕	弓形蟲感染	1999.12.9			
(六十一)	Pyrimethamine-sulfadoxine-mefloquine	〔Tablet〕〔25 mg;250 mg; 500 mg〕	惡性瘧	1999.12.9			
(六十二)	Risedronate	〔Tablet〕〔30 mg〕	原發性變形性骨炎（Primary Paget disease）	2001.3.22		2003.8.罕藥輸字第000008 號	台灣安萬特藥品股份有限公司
(六十三)	Sacrosidase	〔Oral Solution〕〔900 IU/ml〕	PKU with congenital sucrase-isomaltase deficiency	1999.12.9			
(六十四)	Sod. Benzoate	〔Capsule〕[250 mg]	Non-ketotic hyperglycinemia	1999.6.17		2001/3/21 罕藥製字第000001 號	科進製藥科技股份有限公司
(六十五)	Sod. Benzoate & Sod. Phenylbutyrate	[Oral Solution; Injection] [100mg/ml+100mg/ml , 100ml/vial]	尿素循環代謝障礙	1999.6.17			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(六十六)	Sodium Phenylbutyrate	[Powder; Tablet] [3 gm /teaspoonful; 500 mg]	缺乏 carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或 Argininosuccinic synthetase (AS)之尿素循環障礙	1999.6.17			台灣東洋藥品股份有限公司
(六十七)	Sodium Stibogluconat	〔Injection〕〔100 mg/ml, 100 ml/bot〕	利什曼症(黑熱病)	1999.12.9			
(六十八)	Suramin	〔Injection〕〔1 g/vial〕	非洲睡眠症	1999.12.9			
(六十九)	Tetrahydro-Biopterin(BH4)	〔Tablet〕〔10 and 50 mg〕	Terahydrobiopterin 缺乏症	1999.12.9			
(七十)	Thalidomide	〔Capsule〕〔50 mg〕	結節狀紅斑 leprosum	1999.12.9		2002/10/16 罕藥製字第 000006 號	台灣東洋藥品股份有限公司
(七十一)	Thymosin alfa 1	injection	DiGeorge Syndrome	2002.8.8			吉賀生物科技股份有限公司
(七十二)	Thyrotropin alfa Injection	[Injection] [1.1mg/ml]	甲狀腺分化癌治療之輔助診斷製劑	1999.6.17			吉帝藥品股份有限公司
(七十三)	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	1999.12.			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定期	撤銷期	許可期	聯絡單位
(七十三)	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	1999.12.9			
(七十四)	treprostinil sodium	〔Injection〕〔1.0, 2.5, 5.0, 10.0 mg/ml〕	原發性肺高血壓	2002.11.14			陀德罕見醫藥有限公司
(七十五)	Tretinoin	soft gelatin capsules 10 mg	急性前骨髓性白血病	2003.11.18			羅氏大藥廠股份有限公司
(七十六)	Trientine Hcl	[Capsule] [250 mg]	威爾森氏病(Wilson Disease)	1999.6.17			
(七十七)	Zinc Acetate	[Capsule] [25-50 mg]	威爾森氏病(Wilson Disease)	2001.12.4			

附表三：九十二年度適用罕見疾病及藥物法之藥品使用情形

藥品	劑量/劑型	使用單位	使用數量	人數	藥商	適應症	副作用及其他事項
5-HTP	100MG	台大	3925	11	CCP		
Aldurazyme	500U/2.9mg/5ml	馬偕	319	1	吉帝	黏多醣儲積症第一型	無不良反應，使用期間曾發生一次與藥物無關之心衰竭與肋膜積水，經證實與疾病本身有關，而由病毒感染誘發
alpha-glucosidase	50 mg/vial	台大	107	2	Genzyme		
Anagrelide (Agrylin)	0.5mg / cap	彰基	2638	3	吉帝	原發性血小板過多症	
		馬偕	1556	2	吉帝	原發性血小板過多症	輕微頭痛
		中山附醫	190	1		貧血	
		台大	9719	14	Mallinckrodt(Shire)		
		高醫中和	4418	10			
		新光	1800	4			一病人因嚴重嘔吐而停用
Arsenic Trioxide inj (Asadin)	1mg/ml 10ml/vial	彰基	112	3	東洋	治療急性前骨髓細胞白血病	
		馬偕	18	1	東洋	急性前骨髓細胞白血病	肺浸潤、水腫，病人後來白血球上升、死亡，與 Asadin 無關
		台大	93	2	Tung Yang		
Beta-galactosidase A (Fabrazyme)	35mg/vial	彰基	48	3	吉帝	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	
		慈濟	54	3	吉帝	Fabry's Disease	發冷、發抖
		台大	68	3	Genayme		
Betaine		台大	1776	1	Twin		

藥品	劑量/劑型	使用單位	使用數量	人數	藥商	適應症	副作用及其他事項
Carnitene for inj	1G/AMP	台大	12168	39	Sigma Tau		
		高醫中和	380	3			
Carnitine tab 1g	1tab tid-qid	中榮	3	1	翰亨	Short chainAcyl-CoA dehydorgenase deficiency	無,現已死亡
	0.25tab tid	中榮	259	1	翰亨	Glutaric aciduria type I	無
	1tab bid-qid	中榮	168	1	翰亨	3MMC deficiency	無
	0.5-1.5qd-bid	中榮	455	1	翰亨	3MMC deficiency	無
	025-1tab qd-tid	中榮	200	1	翰亨	3MMC deficiency	無
	0.1-0.25tab tid-qid	中榮	152	1	翰亨	propionic acidemia	無,現已死亡
	1tab qd	中榮	84	1	翰亨	Metabolic CNS disease	無
	0.25tab qd	中榮	17.5	1	翰亨	Amino acid disorder	無
	0.33tab tid	中榮	360	1	翰亨	Fatty Acid Oxidation Defect	無
	0.33tab bid	中榮	222	1	翰亨	carnitine deficiency	無
	1tab qid	中榮	1232	1	翰亨	MELAS	無
	0.5tab qd	中榮	73.5	1	翰亨	Glutaric aciduria type I	無
Citrulline solin	1g/10ml 0.2pkg qd	中榮	22.4	1	陀德	Ornithine transcarbamylase deficiency	無
Cystagon	150mg /cap 4cap qid	中榮	1120	1	科懋	intermediate cystinosis	無

藥品	劑量/劑型	使用單位	使用數量	人數	藥商	適應症	副作用及其他事項
Dantrolene (Dantrolen)	20mg/vial	台大	10	1	Procter & Gamble		
		馬偕	8	1	瑞帝	惡性高溫熱	2 人已死亡；1 人腹痛
Deferiprone (Kelfer)	500mg / cap	彰基	810	1	康寧	重度海洋性貧血病人,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	
		高醫中和	112	1			
		馬偕	13661	20	康寧	重型海洋性貧血	無
Diazoxide oral susp. (Proglycem)	50mg/ml 30ml / btl	馬偕	9	1	先靈葆雅	PHHI (persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy)	1. edema,加服 Lasix 利尿劑即獲改善。2. Hirsutism: face, neck, back and extremities. 目前病情穩定，血糖正常，已停藥。
		彰基	109	1	先靈葆雅	Nesidiodlastosis 胰島母細胞瘤	
		中榮	177	1	先靈保雅	protein induced hyperinsulinemia	無
Flolan	500mcg/vial	台大	2383	4	Glaxo Wellcome		

藥品	劑量/劑型	使用單位	使用數量	人數	藥商	適應症	副作用及其他事項
Heme arginate (Normosang)	250mg/amp	國泰	20	3	科懋	紫質症	
		台大	32	4	Leiras medica		
	25mg/ml 10ml/amp	新光	4	1			
Iloprost inj (Ilomedin-20)	20mcg/1ml/amp	台大	4314	6	Schering AG		
		中山附醫	133	1			無
		新光	444	1			
Imiglucerase (Cerezyme)	200u/vial	慈濟	96	1	吉帝	Gaucher's Disease	
		馬偕	225	1	吉帝	第一型高雪氏症	無不良反應
		中榮	72	1	吉發	Gaucher disease	無
		台大	2284	6	Genzyme Therapeutics		
Imukin for inj	100mcg/vial	台大	295	2	Boehringer Ingelheim		
Interferon beta-1a (Rebif)	22mcg/支	新光	306	3			
		馬偕	167	2	雪蘭諾	多發性硬化症	無
		台大	250	8	Vetter Pharm(Serono)		
		奇美	167	2			
	44MCG	新光	213	4			
		台大	2940	27	Indus. Farma. Serono		
		中榮	10	1	雪蘭諾	Multiple sclerosis	無
		彰基	273	4	雪蘭諾	治療多發性硬化症（Multiple Sclerosis）	
Joulie solution	500ml/btl	台大	1496	223	NTUH		

藥品	劑量/劑型	使用單位	使用數量	人數	藥商	適應症	副作用及其他事項
K-Phos No.2	700mg/tab	慈濟	240	1	吉帝	X-linked Hypophosphatemic rickets	
	250mg 1tab qid	中榮	1316	3	吉帝	Familial hypophatemic rickets；X-linked hypophosphatemic rickets	無
	250mg 2tab tid	中榮	378	1	吉帝	Low Phosphorus Rickets and Osteomalacia	無
	250mg 1.5-2tab tid-qid	中榮	882	1	吉帝	X-linked hypophosphatemic rickets	無
	250mg 1-2tab qid	中榮	1097	3	吉帝	X-linked hypophosphatemic rickets	無
		高醫中和	100	1			
Levocarnitine	1gm/tab	馬偕	662	4	翰亨	先天遺傳性代謝異常的續發性 Carnitine 缺乏症	無不良反應
Lysodren® (Mitotane)	50mg/tab	台大	430	1	Bristol-Myers		
		高醫中和	868	1			
		和信	2870	3	Bristol-Myers Squibb	腎上腺皮質癌	有 1 位 出現高血鉀，需服用降血鉀藥物
Modafinil	200 mg / tab	彰基	1029	6	信東	Narcolepsy 突發性嗜睡症	

藥品	劑量/劑型	使用單位	使用數量	人數	藥商	適應症	副作用及其他事項
Phenylbutyrate (Buphenyl)	500mg 1-2.5cap q12h-q6h	中榮	1610	1	吉發	OTC deficiency	無
	500mg 1-1.5cap qd-bid	中榮	566	1	吉發	Urea cycle defect	無
	500mg 1captid-bid	中榮	678	1	吉發	Argininosuccinic acidemia	無
	500mg 1cap q6h-bid	中榮	4	1	吉發	Propionic acidemia	無,現已死亡
	500mg 0.5cap tid	中榮	170	1	吉發	citrullinemia	無
	500mg/tab	馬偕	4664	4	吉發	尿素循環障礙	無不良反應
		台大	32304	8	Ucyclyd		
Phosphate solution	500cc/B	馬偕	91	4	馬偕紀念醫院	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	骨骼密度漸趨正常。未發現副作用
Potassium acid phoasphate+sodium acid phosphate anhydrous	Tablet	彰基	3608	3	吉帝	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	
Proglycem	30ML	台大	99	5	Schering Plough		
Replagal	3.5MG/3.5 ML/VIAL	台大	72	1	Chesapeake Biologica		
Sodium Benzoate	250mg / cap	彰基	2160	1	科懋	Non-ketotic hyperglycinemia	
		台大	11165	2	UBI (Merck)		
Stimol oral solution	1G/10ML	台大	546	3	Biocodex		
Tetrahydrobiopterin(BH4)	10MG	台大	37563	34	Schircks Lab.		

藥品	劑量/劑型	使用單位	使用數量	人數	藥商	適應症	副作用及其他事項
Thado® (Thalidomide)	50mg/cap	恩主公	266	2	東洋	肝癌末期	導致先天畸形胎,嗜睡,皮疹
		台大	9258	26	Tung-Yang		
		國泰	1702	11	東洋	MM；HCC	
		和信	3147	18	東洋	肝細胞癌；骨髓纖維化；惡性纖維性組織細胞癌	2 位 Skin rash with itching；1 位便秘、水腫、掉髮；1 位皮膚癢、抽筋；1 位腹瀉；1 位 Erythematous papule with itching；1 位失眠、便秘，已經停藥
		新光	6360	42			一病人因白血球減少而停用
Thyrogen®（Thyrotropin alfa,2vials/set）	1mg/vial	台大	6	4	Genzyme		
		和信	22	9	吉帝	甲狀腺癌	一人 Nausea and vomiting；一人打第一針後骨轉移部位有酸痛感，第二劑則無此症狀
		彰基	22	12	吉帝	治療惡性甲狀腺腫瘤	
Tracleer	62.5mg/tab	台大	1904	6	Patheon		
Tretinoin (Vesanoid)	10mg/cap	馬偕	2402	9	羅氏藥廠	急性前骨髓性白血病	4 人乾眼、頭痛；2 人輕至中度白血球暫時性上升；2 人皮膚乾燥，沒有 ATRA 的 Retinoid syndrome；1 人因 APL 住院後即開始用此藥治療，但無副作用(skin、liver 等)
Trientine	250mg /cap	中榮	846	2	默沙東	Wilson diseasse	無
VSL#3		台大	210	1	Pharmaceuticals		
Zinc acetate (Galzin)	50mg/cap	中榮	1617	5	科懋	Wilson diseasse	無
		台大	4512	5	Teva		
	25mg/cap	台大	3789	6	Teva		

附表四：90、91 與 92 年度藥品使用情形比較表

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	92 年較 91 年成長幅度比	92 年較 90 年成長幅度比
5-HTP (Oxitriptan)	100mg/cap	92	3925	79.63%	1621.49%
		91	2185		
	50 cap/瓶	90	228		
agalsidase beta (Fabrazyme)	35mg/vial	92	170	-28.87%	
		91	239		
		90	0		
Agrylin (Anagrelide)	0.5mg cap	92	20321	-40.02%	-43.06%
		91	33877		
		90	35687		
Aldesleukin [Recombinant Interleukin-2] (Proleukin)	18MIU/vial, 1.2mg/vial	92	0	-100.00%	-100.00%
		91	703		
		90	824		
Aldurazyme (Laronidase)		92	319		
		91	0		
		90	0		
alfa-galactosidase A (Replagal)	3.5mg/3.5ml /vial	92	72	200.00%	
		91	24		
		90	0		
Alpha-glucosidase	50mg/vial	92	107	2575.00%	
		91	4		
		90	0		
Amphotericin B-liposome	50mg/vial	92	0	-100.00%	
		91	19		
		90	0		
Arsenic trioxide (Asadin)	10mg/10ml/ vial	92	223	42.04%	-53.54%
		91	157		
		90	480		
Betain		92	1776	0.00%	
		91	1776		
		90	0		

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	92 年較 91 年成長幅度比	92 年較 90 年成長幅度比
BH4 (Tetrahydrobiopterin)	10mg/tab	92	37563	-52.53%	70.74%
		91	79136		
		90	22000		
Buphenyl (sodium phenylbutyrate)	500mg tab	92	39996	-22.97%	
		91	51922		
		90	0		
Buphenyl (sodium phenylbutyrate)	250mg tab	92	2920		
		91	0		
		90	0		
Carnitene for inj	1g/amp	92	12548	418166.67%	-31.05%
		91	3		
		90	18198		
Cerezyme (imiglucerase)	200u/vial	92	2677	1.13%	-36.31%
		91	2647		
		90	4203		
citrulline malate	1gm/10ml	92	22.4	-82.22%	
		91	126		
		90	0		
Creatine	1200mg/cap, 1200mg/瓶	92	20		
		91	0		
		90	0		
Cystadane (Betaine anhydrous)	180g/vial, 180g/bottle	92	180		
		91	0		
		90	0		
cysteamine bitartrate (Cystagon)	150mg/cap	92	1120	-52.54%	
		91	2360		
		90	0		
Dantrolene sodium	20mg/vial	92	18	-25.00%	-84.35%
		91	24		
		90	115		
Deferiprone (Kelfer)	500mg/cap	92	14583	-55.67%	121.36%
		91	32898		
		90	6588		

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	92 年較 91 年成長幅度比	92 年較 90 年成長幅度比
Diazoxide (proglycem)	50mg/ml, 30ml/btl	92	295	-13.24%	56.08%
		91	340		
		90	189		
Flolan (Epoprostenol)	500mcg/vial	92	2383	-10.21%	46.47%
		91	2654		
	100mcg/vial	90	1627		
Glycine	500mg/tab	92	0	-100.00%	
		91	6276		
		90	0		
Ilomedin-20 (Iloprost, prostacyclin PGI2	20mcg/ml/amp	92	4891	1330.12%	
		91	342		
		90	0		
Imukin (Interferon gamma 1b)	100mcg/0.5 ml/vial	92	295		-52.27%
		91	0		
		90	618		
Imukin (Interferon gamma 1b)	0.1mg/vial	92	0	-100.00%	
		91	133		
		90	0		
Interferon Beta 1b (Betaferon)	0.3mg/vial	92	0	-100.00%	-100.00%
		91	421		
		90	879		
Interferon-Beta 1a (Rebif)	22mcg 5MIU/vial	92	890	-85.69%	
		91	6220		
		90	0		
Interferon-Beta 1a (Rebif)	44mcg 12MIU/vial	92	3436	127.25%	
		91	1512		
		90	0		
Kphos NO.2 tablet(potassium acid phosphate 350 mg+sodium acid phosphate anhydrous 700mg)	100tab/瓶	92	340		
		91	0		
		90	0		

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	92 年較 91 年成長幅度比	92 年較 90 年成長幅度比
Lactic acid bacteria		92	1200		
		91	0		
		90	0		
L-carnitine	1gm/tab	92	662	-97.59%	
		91	27467		
		90	0		
Levocarnitin oral solution	1gm/10ml/bot	92	0	-100.00%	-100.00%
		91	5456		
		90	5428		
Lysodren (Mitotane)	500mg tab	92	4168	66.45%	9.11%
		91	2504		
		90	3820		
Normosang (Heme arginate)	250mg/amp	92	52	-33.33%	
		91	78		
		90	0		
Normosang (Heme arginate)	25mg/ml, 10ml/amp	92	20		
		91	0		
		90	0		
Phenytoin	30mg/cap	92	0	-100.00%	-100.00%
		91	5779		
		90	15000		
Phosphate solution		92	91	-92.61%	-99.86%
		91	1231		
		90	62820		
Provigil (Modafinil)	200mg tab	92	1029	-39.11%	
		91	1690		
		90	0		
Sacrosidase; oral solution	900IU/ml	92	0	-100.00%	-100.00%
		91	24		
		90	62033		
Sodium Benzoate	250mg/cap	92	13325	46.08%	44.35%
		91	9122		
		90	9231		

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	92 年較 91 年成長幅度比	92 年較 90 年成長幅度比
THADO (thalidomide)	50mg/cap	92	20733	-30.10%	-40.14%
		91	29659		
		90	34638		
Thyrogen (thyrotropin alfa)	1.1mg/vial, 2vials/set	92	50	127.27%	35.14%
		91	22		
		90	37		
Tracleer (Bosentan)	62.5mg/tab, 60tab/瓶	92	1904		
		91	0		
		90	0		
Tracleer (Bosentan)	125mg/tab	92	24		
		91	0		
		90	0		
Trientine (Syprine)	250mg/cap	92	846	28.57%	11985.71%
		91	658		
		90	7		
Zinc Acetate (Galzin)	25mg/cap	92	3789	-10.45%	
		91	4231		
		90	0		
Zinc Acetate (Galzin)	250cap/瓶	92	12		
		91	0		
		90	0		
Zinc Acetate (Galzin)	50mg/cap	92	6129		!
		91	0		
		90	0		

附表五：罕見疾病特殊營養食品品目及適應症一覽表

資料來源：衛生署國民健康局 (最後更新日期：92.12.05)

	名稱	適應症	廠商
1	PK AID-4 Fructose Modjul Calogen Phlexy-Vits	苯酮尿症合併 SUCRAID 缺乏症	荷蘭營養女神
2	I-Valex-2	異戊酸血症	亞培
3	Glutarex-2	戊二酸血症 TYPE2	亞培
4	Low Met Product	高胱胺酸尿症	雪印
5	MSUD powder	楓糖漿尿症	美強生
6	Lofenalac	苯酮尿症	美強生
7	Phenyl-free	苯酮尿症	美強生
8	OS1	丙酸血症、甲基丙二酸血症	昱弘(Milupa)
9	UCD1	尿素循環代謝障礙	荷蘭營養女神
10	LEU1	白胺酸代謝異常	昱弘(Milupa)
11	Hominex-2	高胱胺酸尿症	亞培
12	Prosobee	半乳糖血症	美強生
13	Glutares-1	戊二酸血症 TYPE1 粒腺體脂肪酸氧化作用缺陷	亞培
14	Ketonex-1	楓糖漿尿症粒腺體脂肪酸氧化作用缺陷	亞培
15	Provimin	戊二酸血症 TYPE2 粒腺體脂肪酸氧化作用缺陷	亞培
16	Medium Chain Triglyceride Portagen Powder Alfare Generaid Plus	進行性家性肝內膽汁滯流症、 先天性膽酸合成障礙	美強生 雀巢 荷蘭營養女神
17	Xlys low try abalog	戊二酸血症 TYPE1	荷蘭營養女神
18	SHS(Xmet, Cys Maxamaid)	亞硫酸鹽氧化缺乏症	荷蘭營養女神
19	Product 80056	甲基丙二酸血症、有機酸血症、 尿素循環代謝障礙	美強生
20	Aaginine	尿素循環代謝障礙	荷蘭營養女神
21	OS1 OS2	丙酸血症、甲基丙二酸血症	美強生
22	UCD1 UCD2	尿素循環代謝障礙	美強生

	名稱	適應症	廠商
23	PKU1	苯酮尿症（1 歲以內）（Phenylketonuria）	荷蘭營養女神
	Phenex-1		亞培
24	Phenylalanine Free	苯酮尿症（1 歲以內）（Phenylketonuria）	雪印
	PKU2		荷蘭營養女神
	PKU3		荷蘭營養女神
	Phenex-2		亞培
25	Low Met Product	高甲硫胺酸血症（Hypermethionemia）	雪印
	XMET Analog（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	XMET Maxamaid（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	Xmet Xcys Analog（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	Hominex-1（1 歲以內）		亞培
26	S-20	楓糖尿症（Maple Syrup Urine Disease）	雪印
	MSUD1（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	MSUD2（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	MSUD Analog（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	MSUD Maxamaid（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	Ketonex-2（1 歲以上）		亞培
27	OS1（1 歲以內）	丙酸血症，甲基丙二酸血症（Methylmalonic Aciduria；Propionic Acidemia)	荷蘭營養女神
	OS2（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	XMTVI Analog（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	XMTVI Maxamaid（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	Propimex-1（1 歲以內）		亞培
	Propimex-2（1 歲以上）		亞培
28	LEU1（1 歲以內）	三羥基三甲基戊二酸血症（3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia）	荷蘭營養女神
	LEU2（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	XLeu Analog（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	Xleu Maxamaid（1 歲以上）		荷蘭營養女神
29	UCD1（1 歲以內）	尿素循環代謝障礙（Urea Cycle Disorder）	荷蘭營養女神
	UCD2（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	Cyclinex-1（1 歲以內）		亞培
	Cyclinex-2（1 歲以上）		亞培

	名稱	適應症	廠商
30	TYR1（1 歲以內）	遺傳性高酪胺酸血症 （Hereditary Tyrosinermia）	荷蘭營養女神
	TYR2（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	XPHEN TYR Analog（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	XPXT MAXAMAID UNFLAV(1-8 歲)		荷蘭營養女神
	XPHEN TYR MAXAMUM（8 歲以上）		荷蘭營養女神
	XPTM TYROSIDOM		荷蘭營養女神
	Tyromex-1		亞培
	Tyromex-2		亞培
31	HOM1（1 歲以內）	高胱胺酸血尿症 （Homocystinuria）	美強生
	HOM2（1 歲以上）		美強生
	HOM1（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	HOM2（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	雪印低蛋氨酸		雪印
	XMET Analog（1 歲以內）		荷蘭營養女神
	XMET Maxamaid（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	Hominex-1（1 歲以內）		亞培
	Hominex-2（1 歲以上）		亞培
32	LYS1（1 歲以內）	有機酸血酸 （Organic Acidemia-Hyperlysinemia）	荷蘭營養女神
	LYS2（1 歲以上）		荷蘭營養女神
33	GA1（1 歲以內）	戊二酸血症,第一型 （Glutaric Acidurua, Type1）	荷蘭營養女神
	GA2（1 歲以上）		荷蘭營養女神
	XlysLowTyrMaxamaid（1 歲以上）		荷蘭營養女神
34	Glutarex-2	戊二酸血症,第二型 （Glutaric Acidurua, Type2）	亞培
35	1-Valex-1（1 歲以內）	異戊酸血症（Isovaleric Acidemia）	亞培
36	Energivt	胺基酸代謝疾病 （Amino Acid Metabolic Disorder）	荷蘭營養女神
	Pro-Phree		亞培
37	Leucine	胺基酸代謝疾病 （Amino Acid Metabolic Disorder）	荷蘭營養女神
	lsoleucine		荷蘭營養女神
	Valine		荷蘭營養女神
	Citrulline		荷蘭營養女神
	Glycine		荷蘭營養女神
	Esential Amino Acid		荷蘭營養女神
	Glutamic Acid		荷蘭營養女神

	名稱	適應症	廠商
38	Lorenenzo’s oil	腦脂肪酸循環代謝異常疾病 （Adrenal Leukodystrophy）	荷蘭營養女神
39	Generaid Plus	先天性膽酸合成障礙 （Inborn errers ofbile acid synthesis）	荷蘭營養女神
40	Neocate	髮-肝-腸症候群 （Tricho-hepato-enteric syndrome）	荷蘭營養女神
	Neocate Advance		荷蘭營養女神

附表六：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

資料來源：中央健康保險局醫事機構專區(更新日期：92.11.10)

罕見名單序號	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
58	1	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
21	2	X000003110	Proglycem 50mg/ml 30ml/bot	Diazoxide 50mg/ml,30ml/bot.	內服液劑	90.01.01	403.00	胰島母細胞瘤(Nesidioblastosis)	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
41	3	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	4	X000009100	Buphenyl Tab 500mg	Sodium Phenylbutyrate 500mg	錠劑	87.04.01	178.00	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
19	5	X000014238	Dantrolene 20mg IV	Dantrolene 20mg	注射劑	87.06.17 91.04.25	1260.00 2600.00	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
48	6	X000015100	Dilantin 30mg Cap	Phenytoin 30mg	膠囊劑	87.04.29	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

罕見名單序號	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
30	7	X000016212	Betaferon Inj 0.3mg/2ml/ vial	Interferon B-1b 0.3mg/vial	注射劑	87.04.01 92.01.01	2100.00 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
36	8	X000018100	Cartnitene 1gm Tab	Levocanitine chew. Tab. 1gm	咀嚼錠	87.11.24	70.00	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
29	9	X000019263	Cerezyme Inj	Imiglucerase 200Unit/vial	注射劑	87.10.22	40508.0 0	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
31	10	X000022216	Rebif Inj 3MIU	Interferon beta-1a INJ 3MIU	注射劑	89.07.01 91.07.01	1544.00 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
31	11	X000022223	Rebif Inj 6MIU	Interferon beta-1a INJ 6MIU	注射劑	89.04.01 91.07.01	3115.00 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
65	12	X0000262D2	Thyrogen Inj	Thyrotrophin alfa 1.1mg	注射劑	88.12.01	19471.0 0	惡性甲狀腺腫瘤	國立台灣大學醫學院附設醫院/吉帝藥品股份有限公司
14	13	X000027100	Betaine HCL withPepsin Cap	Betaine HCL 648mg with Pepsin NF(1:10000) 130mg	膠囊劑	89.03.01	22.80	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

罕見名單序號	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	14	X000028156	Sucraid Oral Solution	Sacrosidase 8500IU/ml,118ml/bot	內服液劑	90.04.01	17850.00	PKU eith 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
25	15	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	16	X000032255	Imukin Inj	Interferon gamma-1b 100mcg (3MIU)/0.5ml /vial	注射劑	89.05.01	4325.00	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/台灣百靈佳殷格翰股份有限公司
67	17	X000033100	Syprine(Trientine HCl 250mg/Cap.)	Trientine HCl 250mg	膠囊劑	89.06.01 91.09.25	31.80 37.80	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
57	18	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
18	19	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
8	20	X000039100	Anagrelide 0.5mg Cap	Anagrelide 0.5mg	膠囊劑	89.10.01	173.00	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
63	21	X000040100	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg Cap	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg	膠囊劑	89.12.01	58.00	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
17	22	X000043100	Cycloserine 250mg cap	Cycloserine 250mg	膠囊劑	90.04.01	46.90	多重抗藥性肺結核	慢性病防治局/文寶藥品股份有限公司

罕見名單序號	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
20	23	X000045100	Kelfer Cap. 500mg	Deferiprone- L1 500mg	膠囊劑	90.07.01	74.59	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
36	24	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
68	25	X000049100	Zinc Acetate 25mg/cap	Zinc Acetate 25mg	膠囊劑	90.12.18	50.75	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
68	26	X000050100	Zinc Acetate 50mg/cap	Zinc Acetate 50mg	膠囊劑	90.12.18	92.09	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
9	27	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
15	28	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)

罕見名單序號	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	29	X000053229	Normosang inj (Human Hemin 25mg/ml 10ml/amp)	Heme Arginate 25mg/ml 10ml/amp	注射劑	90.12.19	27593.00	紫質症	國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司
27	30	X000055238	Copaxone Inj 20mg	Glatiramer acetate 20mg	注射劑	91.01.16	833.75	多發性硬化症 (Mutiple Sclerosis)	高雄醫學大學附設中和紀念醫院/海喬國際股份有限公司
42	31	X000056100	Provigil	Modafinil 200mg	錠劑	91.04.01	167.71	突發性昏睡症	信東化學工業股份有限公司
31	32	Y0000022E3	REBIF INJ 44MCG	Interferon beta-1a INJ 44MCG(=12MIU)	注射劑	91.04.01	3127.00	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
31	11	Y0000012AK	REBIF INJ 22MCG	Interferon beta-1a INJ 22MCG(=6MIU)	注射劑	91.07.01	2545.00	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
57	18	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
6	33	X000058296	Fabrazyme 35mg Inj.	Agalsidase beta 35mg	注射劑	91.04.09	138400.00	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
5	34	X000059217	Zadaxin Inj 1.6mg	Replagal 3.5mg Inj	注射劑	91.06.30	78327.00	alpha-galactosidase A deficiency (Fabrazyme disease)	陀德罕見醫藥股份有限公司

罕見名單序號	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	35	W000005229	Asadin Inj. 1mg/ml 10ml	Arsenic Trioxide 1mg/ml	注射劑	91.08.01	1171.00	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	28	V000001129	Stimol oral Solution 1g/10ml	Citrulline malate 1g/10ml	注射劑	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)
67	36	X000060292	Zadaxin Inj.	Thymosin alpha-1 1.6mg	口服溶液劑	91.08.01	5000.00	DiGeorge syn.	吉賀生物科技有限公司
36	37	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
2	38	V000003221	Dimaval Inj. Solution	(RS)-2,3Bis(Sulphanyl)Propane-1-Sulphonic acid, Sodium salt-(monohydrate) 50mg	注射劑	91.11.01	1325.00	急性汞中毒解毒劑	翰亨實業股份有限公司 /Sigma-tau
1	39	V000002100	Dimaval Capsules	Sodium-2,3-Dimercapt o-1-Propane Sulfonate (Monohydrate) 100mg	膠囊劑	91.11.01	266.06	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
	40	X000062209	Ilomedium-20 inj	Iloprost 20mcg/ml	注射劑	91.08.08	1550.00	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

罕見名單序號	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
	41	X000063100	K-Phos No.2(Beach Pharmaceuticals)	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
	42	X000064230	Virazole I.V. 12ml	Ribavirin 100mg/ml	注射劑	92.04.01	10000.00	限用於因應第四類法定傳染病SARS治療個案專案案件申報使用	國立台灣大學醫學院附設醫院/ICN Pharmaceuticals,Inc.
	18	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
	43	A038948100	5-HTP	Oxitriptin 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
	44	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	翰亨實業股份有限公司/VSL Pharmaceuticals, Inc.
	27	X000067162	Cystadane powder for oral sol'n 1gm/scoopful (Betaine anhydrous)	Betaine anhydrous 180gm	溶液用粉劑	92.10.01	32067.00	治療高胱氨酸尿症	科懋/Orphan Medical, Inc.

附表七：公告罕見疾病名單暨 ICD-9-CM 編碼一覽表

資料來源：衛生署國民健康局 (最後更新日期：92.12.25)

序號			疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	ICD-9-CM 編碼
01			Urea cycle disorders	尿素循環代謝障礙	270.6
	01		Citrullinemia	瓜胺酸血症	270.6
02			Amino acid metabolic disorders (又稱 Aminoacidopathies)	胺基酸代謝疾病	270.9
	01		Homocystinuria	高胱胺酸尿症	270.4
		1	Hypermethioninemia	高甲硫胺酸血症	270.4
	02		Cystinosis	胱胺酸症	270.0
	03		Nonketotic hyperglycinemia	非酮性高甘胺酸血症	270.7
	04		Phenylketonuria	苯酮尿症	270.1
	05		Tetrahydrobiopterin deficiency	四氫基喋呤缺乏症	270.1
	06		Hereditary tyrosinemia	遺傳性高酪胺酸血症	270.2
	07		Maple syrup urine disease	楓糖尿症	270.3
03			Hereditary coproporphyria	遺傳性紫質症	277.1
04			Multiple sclerosis	多發性硬化症	340
05			Gaucher's disease	高雪氏症	272.7
06			Wilson's disease	威爾森氏症	275.1
07			Nesidioblastosis	胰島母細胞瘤	211.7
08			Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	肌萎縮性側索硬化症	335.20
09			Organic acidemias	有機酸血症	270.9
	01		Isovaleric acidemia	異戊酸血症	270.3
	02		Glutaric aciduria type I, II	戊二酸血症，第一、二型	270.9
	03		Propionic acidemia	丙酸血症	270.3
	04		Methylmalonic acidemia	甲基丙二酸血症	270.3
	05		3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	270.9
10			Galactosemia	半乳糖血症	271.1
11			Fatty acid oxidation defect	脂肪酸氧化作用缺陷	272.9
	01		Carnitine deficiency syndrome, primary	原發性肉鹼缺乏症	272.9

序號			疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	ICD-9-CM 編碼
12			Mitochondrial defect	粒線體缺陷	277.9
	01		Kearns-Sayre syndrome	Kearns-Sayre 氏症候群	277.9
	02		Leigh disease	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	330.8
	03		MELAS	MELAS 症候群	758.89
	04		Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	277.9
13			Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott 氏症候群	759.89
14			Achondroplasia	軟骨發育不全症	756.4
15			Angelman syndrome	Angelman 氏症候群	759.89
16			Ataxia telangiectasia	共濟失調微血管擴張症候群	334.8
17			Cockayne syndrome	Cockayne 氏症候群	759.89
18			Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉失養症	359.1
19			Glycogen storage disease	肝醣儲積症	271.0
20			GM1/GM2 gangliosidosis	GM1/GM2 神經節脂儲積症	330.1
21			Hereditary epidermolysis bullosa	遺傳性表皮分解性水皰症	757.39
22			Huntington disease （又稱 Huntington's chorea)	亨汀頓氏舞蹈症	333.4
23			Hutchinson Gilford progeria syndrome	早老症	259.8
24			Ichthyosis, lamellar recessive	層狀魚鱗癬 （自體隱性遺傳型）	757.1
25			Kenny-Caffey syndrome	Kenny-Caffey 氏症候群	759.89
26			Lesch-Nyhan syndrome	Lesch-Nyhan 氏症候群	277.2
27			Lowe syndrome	Lowe 氏症候群	270.8
28			Mucopolysaccharidoses	黏多醣症	277.5
29			Osteogenesis imperfecta	成骨不全症	756.51
30			Pseudohypoparathyroidism	假性副甲狀腺低能症	275.49
31			Rett syndrome	瑞特氏症候群	330.8
32			Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	335.10
33			Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟失調	334.3
34			Sulfite oxidase deficiency	亞硫酸鹽氧化?缺乏	270.0
35			Thalassemia major	重型海洋性貧血	282.4
36			Tuberous sclerosis	結節性硬化症	759.5
37			Waardenburg syndrome	瓦登伯格氏症候群	270.2

序號			疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	ICD-9-CM 編碼
38			X-linked hypophosphatemic rickets	性連遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	275.3
39			Zellweger syndrome	Zellweger 氏症候群	277.9
40			Progressive intrahepatic cholestasis，PFIC	進行性家族性肝內膽汁滯流症	751.69
41			Inborn errors of bile acid synthesis	先天性膽酸合成障礙	277.9
42			Primary Paget disease	原發性變形性骨炎	731.0
01	02		Nitroacetylglutamate synthetase deficiency NAG synthetase deficiency	乙醯穀胺酸合成?缺乏症	270.6
	03		Omithine transcarbamylase deficiencyy	鳥胺酸氨甲醯基轉移?缺乏症	270.6
43			Apert syndrome	愛伯特氏症	755.55
44			Cleidocranial dysplasia	鎖骨顱骨發育異常	755.59
45			DiGeorge’s syndrome	DiGeorge’s 症候群	279.11
46			Homozygous familial hypercholesterolemia	同合子家族性高膽固醇血症	272.0
47			Fucosidosis	岩藻糖代謝異常（儲積症）	271.8
48			PAH type PKU combine with Sucrase-isomaltase deficiency	典型苯酮尿症合併蔗糖酶同麥芽糖酶缺乏症	271.3+270.1
49			Nemaline Rod Myopathy	Nemaline 線狀肌肉病變	359.0
50			Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	進行性骨化性肌炎	728.11
51			Menkes syndrome	Menkes 氏症候群	759.89
52			Fabry disease	Fabry 氏症	272.7
53			Prader-Willi syndrome	Prader-Willi 氏症候群	759.81
54			Niemann-Pick disease	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	272.7
55			Tricho-hepato-enteric syndrome	髮-肝-腸症候群	759.7
56			Collodion baby	膠膜兒	757.1
57			Harlequin ichthyosis	斑色魚鱗癬	757.1
58			Bullous Congenital ichthyosiform erythoderma（epidermolytic hyperkeratosis）	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症（表皮鬆解性角化過度症）	757.1
59			Laron syndrome（Laron Dwarfism）	Laron 氏侏儒症候群	259.4
60			Smith-Lemli-Opitz syndrome	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	759.89

序號			疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	ICD-9-CM 編碼
61			Bardet-Biedl syndrome	Bardet-Biedl 氏症候群	759.89
62			Larsen syndrome	Larsen 氏症候群（顎裂-先天性脫位症候群）	755.8
63			Sialidosis	涎酸酵素缺乏症	272.7
64			Alstrom Syndrome	Alstrom 氏症候群	759.2
65			Chronic primary granulomatous disease	原發性慢性肉芽腫病	288.1
66			Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy（PHHI）	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	251.1
67			Familial hyperchylomicronemia	家族性高乳糜微粒血症	272.3
68			W A G R syndrome（Wilms' tumor-Aniridia-Genitourinary Anomalies-mental Retardation）	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）	759.89
69			Ectodermal Dysplasias	外胚層增生不良症	757.31
70			Beckwith Wiedemann syndrome	Beckwith Wiedemann 氏症候群	759.89
71			Congenital insensitivity to pain with anhidrosis（CIPA）	先天性痛不敏感症合併無汗症	705.0
72			Wolfram syndrome，DIDMOAD	Wolfram 氏症候群	277.9
73			Adrenoleukodystrophy	腎上腺腦白質失養症	272.7
74			McCune Albright syndrome	McCune Albright 氏症候群	756.59
75			Crouzon syndrome	Crouzon 氏症候群	756.0
76			Thrombasthenia	血小板無力症	287.1
77			Schwartz Jampel syndrome	Schwartz Jampel 氏症候群	756.89
78			Fraser syndrome	Fraser 氏症候群	759.89
79			Mucolipidosis	黏脂質症	272.7
80			Ehlers Danlos syndrome IV	先天結締組織異常第四型	756.83
81			Myotonic dystrophy	肌肉強直症	359.2
82			Congenital Hyper IgE syndrome	先天性高免疫球蛋白 E 症後群	279.9
83			Tyrosinemial I 、II、III	穌胺基酸症第一、第二、第三型	270.2
84			Hyperlysinemia	高離氨基酸血症	270.7
85			Histidinemia	組胺酸血症	270.5
86			3-Methylcrotony-CoA carboxylase deficiency	三甲基巴豆醯輔酶 A 梭化酵素缺乏症	270.9
87			Multiple carboxylase deficiency	多發性梭化酶缺乏症	270.9

序號			疾病名稱	中文翻譯 （中文翻譯僅供參考）	ICD-9-CM 編碼
88			Split-hand/ Split-foot malformation（SHFM）	裂手裂足症	Hand：755.58 Foot：755.67
89			Metachromatic Leukodystrophy（MLD）	MLD 症候群	330.0
90			Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	短指發育不良及性別顛倒	758.89
91			Osteopetrosis	骨質石化症	756.52
92			Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	碳水化合缺乏醣蛋白症候群	277.9
93			Trimethylaminuria	臭魚症	277.8
94			Congenital generalized lipodystrophy	先天性全身脂質營養不良症	272.6

附表八：國內提供罕見疾病相關檢驗服務項目一覽表

本資料係由國民健康局函文各醫學中心調查之資料，彙整而成。

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
尿苷雙磷酸葡萄糖醛酸基轉移酶基因全序列分析(full seguence of UDP-glucuronosyl transferase A1 gene)	第一型及第二型克果納傑氏症 Crigler-Najjor syndrome type1and 2	單位：檢驗科 電話：02-27082121 Ext3880 聯絡人：黃慶三　教授	■有　對外收費 費用 6,000(元/台幣) ■無　健保給付	檢體為全血(EDTA 為抗凝劑)1-2 西西	國泰醫院
多藥物抗蛋白基因之突變分析(mutrtion of multidrug resistance protein gene MRP2gene)	Dubin-Johnsonsyndrome	單位：檢驗科 電話：02-27082121 Ext3880 聯絡人：黃慶三　教授	■有　對外收費 費用 6,000(元/台幣) ■無　健保給付	檢體為全血(EDTA 為抗凝劑)1-2 西西	國泰醫院
G6PD 之基因確定診斷	G6PD 酵素活性正常但生下 G6PD 缺乏兒子之母親或女性是否為 G6PD 缺乏帶因者。	單位：檢驗科 電話：02-27082121 Ext3880 聯絡人：黃慶三　教授	■有　對外收費 費用 1,000(元/台幣) ■無　健保給付	檢體為全血(EDTA 為抗凝劑)1-2 西西	國泰醫院
Urine Organic Acid Analysis (GC/MS)定性定量(有機酸分析)	Organic Aciduria	單位：醫研科生化遺傳組 電話：02-28094661 Ext2349 聯絡人：莊志光	■有　對外收費 費用 2,000(元/台幣) ■無　健保給付		馬偕醫院
Plasma/UrineAmino AcidA nalysis 胺基酸分析	胺基酸代謝異常	單位：醫研科生化遺傳組 電話：02-28094661 Ext2349 聯絡人：莊志光	■有　對外收費 費用 2,000(元/台幣) ■無　健保給付		馬偕醫院
黏多醣症電泳分析和黏多醣定量(GAG)	MPS 分型	單位：醫研科生化遺傳組 電話：02-28094661 Ext2349 聯絡人：莊志光	■有　對外收費 擬提出收費標準≒500(元/台幣) ■無　健保給付		馬偕醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
溶酶小體貯積症及酵素學分析	溶酶小體貯積症(包括黏多醣症)	單位：醫研科生化遺傳組 電話：02-28094661 Ext2349 聯絡人：莊志光	■有 對外收費 擬提出收費標準 ≒1,000-2,000/單項檢查(元/台幣) ■無 健保給付		馬偕醫院
Ur. Test	代謝異常之初步篩檢	單位：醫研科生化遺傳組 電話：02-28094661 Ext2349 聯絡人：莊志光	■有 對外收費 擬提出收費標準≒500(元/台幣) ■無 健保給付		馬偕醫院
Plasma CarnitineAnalysis 血漿肉毒鹼定量分析	Primary or secondary Carnitine deficiency	單位：醫研科生化遺傳組 電話：02-28094661 Ext2349 聯絡人：莊志光	■有 對外收費 擬提出收費標準≒500(元/台幣) ■無 健保給付		馬偕醫院
長鏈脂肪酸 GC/MS 分析	小兒神經異常病變	單位：醫研科生化遺傳組 電話：02-28094661 Ext2349 聯絡人：莊志光	■有 對外收費 擬提出收費標準≒2,000/單項檢查(元/台幣) ■無 健保給付		馬偕醫院
地中海型貧血檢驗	地中海型貧血 α、β thalassemi	單位：優生保健中心 分子遺傳檢驗組 電話：03-8565301 Ext7147 聯絡人：郭淑芯	■有 對外收費 ■無 健保給付		慈濟醫院
杜顯氏肌肉萎縮症檢驗	裘馨氏/貝克氏肌肉失養症(DMD-BMD)	單位：優生保健中心 分子遺傳檢驗組 電話：03-8565301 Ext7147 聯絡人：郭淑芯	■有 對外收費 費用 3,000(元/台幣) ■無 健保給付	符合補助條件者由衛生署補助最高補助額為 1,500 元。	慈濟醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
Inborn enm ScreeningUrine	疑似先天代謝異常疾病	單位：小兒科 電話：07-3422121 Ext5004 聯絡人：陳琦珊　醫師	■有　對外收費 擬提出收費標準≒3,500/單項檢查(元/台幣) ■無　健保給付		高雄榮總醫院
遺傳諮詢	任何有關遺傳疾病	單位：小兒科 電話：07-3422121 Ext5002 聯絡人：邱寶琴　醫師	■免費服務		高雄榮總醫院
Capillary microscopy 微血管床顯微鏡	SclerodemaDermatomyositis	單位：免疫風濕科 電話：07-3422121 Ext2057 聯絡人：陳麗如　醫師	■免費服務 ■無　健保給付		高雄榮總醫院
胺基酸分析 AA (血液、尿液、CSF)	胺基酸代謝異常	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：陳良惠　醫師	■有　健保給付(2,000 元)		台中榮總醫院
尿液有機酸分析 urine organic acid(尿液)	有機酸代謝異常	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：陳良惠　醫師	■有　健保給付(1,800 元)		台中榮總醫院
α1-抗胰蛋白酶 α1-Antitrypsin	氣腫及肝臟相關疾病	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：陳良惠　醫師	■有　對外收費 費用 800(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院
血漿銅藍蛋白 ceruloplasmin(血液)	銅中毒之威爾生氏症	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：陳良惠　醫師	■有　對外收費 費用 800(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院
非常長鏈脂肪酸　VLCFA ASSAY (very-long-chain-fatty)(血液)	測定 C22、C24、C26 於過氧體之相關遺傳疾病	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：陳良惠　醫師	■有　對外收費 費用 2,000(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
血中肉鹼定量測定 carnitine(血液)	測定 10 或 20 肉鹼缺損分析 carnitine	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：陳良惠　醫師	■有 對外收費 費用 1,200(元/台幣) ■無 健保給付		台中榮總醫院
分子遺傳基因檢測	Fragiles X syndrome PCR screening Genetic Epilepsy: SCN1a, SCN 1b,CHRNA4,KCNQ2, KCNQ3Very Long Chain CoA Dehydrogenase Medium Chain CoA Dehydrogenase Short Chain CoA Dehydrogenase LCHAD Primary Carnitine Deficiency(OCTN2) CARNITINE PALMITOYLTRANSFEERASE II Mitochondril DNA Mutetion screening Point mutation 3243,8344,8993,9176　Common deletion Rett syndromeCDG Type I AadrenoleukodystrophyMenkes disease Maple syrup urine disease E1a,E1b,E2	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：蔡啟仁　醫師	■免費服務 ■無 健保給付		台中榮總醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
分子遺傳基因檢測	Lesch-Nyhan SyndromeSoulfiete Oxidase Glycogen Storeage Disease Type 1a Androgen Receptor gene Low Density Lipoprotein Receptor Gene Alagille syndrome ORW Type II Long QT syndrome: SCN5a, Kvlqt1, Mink Townes Brocks Syndrome Osteropetrosis, autosomal recessive Denys-Drash syndrome(WT1 gene) Glutaric acduria Type 1 Spondylepiphyseal dysplasia tarda	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：蔡啟仁　醫師	■免費服務 ■無　健保給付		台中榮總醫院
肌肉切片 Muscle Biopsy	所有肌肉疾病	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext5908 聯絡人：麥淑珍　醫師	■有　對外收費 費用 2,500(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院
電子顯微鏡(肌肉) Electron microscope(muscle)	所有肌肉疾病	單位：病理部 電話：04-23592525 Ext5740 聯絡人：傅孟青　醫師	■免費服務 ■(現有代檢中山醫院) 費用 5,000(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
串聯質譜儀(血片)	同時分析氨基酸、有機酸及脂肪酸氧化異常疾病	單位：兒童醫學部 電話：04-23592525 Ext4402 聯絡人：陳良惠　醫師	■有　對外收費 費用 500(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院
染色體核型(高解析度)(血液)	染色體異常	單位：婦產部 電話：04-23592525 Ext4435 聯絡人：羅鳳菊　醫師	■有　對外收費 費用 2,500(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院
羊水染色體分析	胎兒染色體異常	單位：婦產部 電話：04-23592525 Ext4435 聯絡人：羅鳳菊　醫師	■有　對外收費 費用 3,000-5,000(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院
骨髓細胞染色體分析(癌症)	癌症有骨髓轉移分析染色體異常	單位：婦產部 電話：04-23592525 Ext4435 聯絡人：羅鳳菊　醫師	■有　對外收費 費用 2,500(元/台幣) ■無　健保給付		台中榮總醫院
Mechylation PCR Southern blot	Prader-Willi syndrome Angelman syndrome Fragile-X syndrome	單位：婦產科 電話：06-2353535 Ext3551 聯絡人：張家瑋	■免費服務 ■無　健保給付		成大醫院
FISH	Degeorge syndrome Williams syndrome Prader-Willi syndrome Angelman syndrome Miller-Dieker syndrome Smich-Magenis yndrome	單位：核心實驗室 電話：06-2353535 Ext3635 聯絡人：吳世怡	■有　對外收費 費用 1,000(元/台幣) ■無　健保給付		成大醫院
ANAC(Anti-neutrophil cytoplasmic antibody)	Wegener's granulomatosis Microscopic polyangiitis Churg-Strauss syndrome	單位：(病理部)內科部腎臟科風濕科 電話：06-2353535 Ext2651 聯絡人：梁純淨	■有　對外收費 費用 500(元/台幣) ■無　健保給付		成大醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
Anti-glomerularbasement membrane AB	Goodpasture syndrome	單位：(病理部)內科部腎臟科風濕科 電話：06-2353535 Ext2651 聯絡人：梁純淨	■有 對外收費 費用 300(元/台幣) ■有 健保給付 (比照 12066AA)		成大醫院
X 染色體脆折症：快速簡易 PCR 排除篩檢(限男性患者)	男性心智發展遲緩成智障者	單位：病理部遺傳組 電話：06-2812811 Ext2619 聯絡人：曾慶誠	■有 對外收費 費用 200(元/台幣、30 天發報告)1,000(元/台幣、二週內發報告) ■無 健保給付		奇美醫院
小兒遺傳病檢查	Fragile X Syndrome, Huntington Chorea, SCA, Mitochondria Disease (Deafness, MELAS, MERRF, LHON), Kennedy's Disease, GSDIa, SRY 等基因分析	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有 對外收費 費用 1,500(元/台幣) ■無 健保給付	1.優生健康檢查個案記錄聯申請補助檢驗費用 2.**檢驗醫令** X0002	台大醫院
有機酸氣相層析質譜儀檢查(GC-Mass)	有機酸代謝異常	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有 對外收費 費用 2,340(元/台幣) ■無 健保給付	1.健保碼： 24008A1 2.**檢驗醫令** X0005	台大醫院
血漿氨基酸測定	胺基酸代謝異常	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有 對外收費 費用 2,600(元/台幣) ■無 健保給付	1.健保碼： 12075A1 2.**檢驗醫令** X0008	台大醫院
尿液黏多醣定量檢查	溶小體儲積症	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有 對外收費 費用 1,000(元/台幣) ■無 健保給付	**檢驗醫令** X0014	台大醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
-Iduronidase 酵素活性檢查 (MPS I)	黏多醣症第 I 型	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 2,500(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0020	台大醫院
Iduronate 2-sulfatase 酵素活性檢查 (MPS II)	黏多醣症第 II 型	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 8,000(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0021	台大醫院
N-Acetyl-D-Glucosaminidase 酵素活性檢查 (MPSIIIB)	黏多醣症第 IIIB 型	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 2,550(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0022	台大醫院
N-Acetyl-Galactosaminidase 6-sulfatase 酵素活性檢查 (MPS IVA)	黏多醣症第 IVA 型	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 6,400(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0023	台大醫院
-Galactosidase 酵素活性檢查 (MPS IVB)	黏多醣症第 IVB 型或 GM1	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 2,500(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0024	台大醫院
Arylsulfase B 酵素活性檢查 (MPS VI)	黏多醣症第 VI 型	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 2,500(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0025	台大醫院
Arylsulfatase A 酵素活性檢查 (MLD)	異染性白質退化症	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 2,500(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0027	台大醫院
Glucose-6-Phosphatase 酵素活性檢查 (GSDIa)	肝醣儲積症第 Ia 型	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 4,000(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0028	台大醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
-Glucosidase 酵素活性檢查 (Pompe's Disease)	肝醣儲積症第 II 型 (Pompe's Disease)	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 3,100(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0029	台大醫院
-Fucosidase 酵素活性檢查	Fucosidosis	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 3,300(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0031	台大醫院
-Glucosidase 酵素活性檢查	高雪氏症 (Gaucher's Disease)	單位：基因醫學部 電話：02-23123456 Ext6702 聯絡人：胡務亮　醫師	■有　對外收費 費用 2,750(元/台幣) ■無　健保給付	**檢驗醫令** X0033	台大醫院
血片 Phe 定量分析 PKU 基因突變分析 DHPR 酵素活性分析 (鑑別診斷) 尿液 Pterins HPLC 分析 (鑑別診斷) PKU 產前診斷	Phenylketonuria(PKU) 苯酮尿症	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血片 Galactose & Galactose-1-Phosphate 定量分析 紅血球 Gal -1-P uridyl-transferase 定量分析 Galactosemia 基因突變分析	Galactosemia 半乳糖血症	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
Fibroblast、羊水及絨毛膜細胞 14C-propionate incorporation Propionyl CoA carboxylase (PCC)活性分析 丙酸血症基因突變分析 丙酸血症產前診斷	Porpionic acidemia(PA) 丙酸血症	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
Fibroblast、羊水及絨毛膜細胞 14C-propionate incorporation 淋巴球、羊水細胞及絨毛膜細胞 mutase 活性分析 MUT 基因突變分析 甲基丙二酸血症產前診斷	Methylmalonic acidemia(MMA) 甲基丙二酸血症	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液 α-galactosidse A 分析 Fabry's 基因分析 Fabry's disease 產前診斷	Fabry's disease 法布瑞病	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液 β-hexosaminidase A 分析	Tay-Sachs disease	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液 β-hexosaminidase B 分析	Sandhoff disease	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液 β-glucosidase 分析	Gaucher's disease (高雪氏症)	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液 Arylsulaftase A 分析	Metachromatic leukodystrophy	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
血液 Arylsulaftase B 分析	Mucopolysaccharidosis VI (MPS VI)	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液 β-glucuronidase 分析	β-glucuronidase deficiency	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液 α- mannosidase 分析	Mannosidosis	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液 α- glucosidase 分析	Pompe’s disease	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
紅血球 PBG deaminase 活性分析	Acute intermittent prophyria (AIP) 急性間歇性紫質症	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
尿液有機酸氣相層析質譜分析	各種有機酸及脂肪酸異常疾病如：丙酸血症(PA)，甲基丙二酸血症(MMA)，楓漿尿病(MSUD)，MCAD，Isovaleric aciduria 等	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
血液 acylcarnitines 串連質譜分析	各種有機酸及脂肪酸代謝異常疾病如：丙酸血症(PA)，甲基丙二酸血症(MMA)，MCAD，Isovaleric aciduria，SCAD 等	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
血液胺基酸串連質譜分析	各種胺基酸代謝異常疾病如：Homocystinineuria (HCU)，MSUD，PKU，Tyrosinenemia 等	單位：教學研究部臨床生化研究室 電話：02-28757401 聯絡人：蔣思慧、吳淑禎	申請優生保健補助		台北榮民總醫院
高檢析度染色體檢驗	染色體異常	單位：細胞遺傳室 電話：07-3121100 Ext7048 聯絡人：趙美琴	■有 對外收費 費用 3,500(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
螢光原位雜交染色體檢驗(FISH)	1.鄰近基因異常疾病 2.DiGeorge syndrome 3.Williams syndrome 4.Kallmanns syndrome 5.Prader-Willi syndrome 6.Angelman syndrome	單位：細胞遺傳室 電話：07-3121100 Ext7048 聯絡人：趙美琴	■有 對外收費 費用 5,500(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
Mutational analysis ofCYP21 gen	先天腎上腺增生症	單位：基因檢查室 電話：07-3121100 Ext7055 聯絡人：林綉茹	■有 對外收費 費用 1,500(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
HLA-DQA1,HLA-DQB1 genotyping	Genotyping	單位：基因檢查室 電話：07-3121100 Ext7055 聯絡人：林綉茹	■有 對外收費 費用 2,000(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
Apolipoprotein Egenotyping	Lipoprotein 疾病	單位：基因檢查室 電話：07-3121100 Ext7055 聯絡人：林綉茹	■有 對外收費 費用 1,000(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
Mutational analysis ofp53 gene(exon 5~exon 8)	Cancer	單位：基因檢查室 電話：07-3121100 Ext7055 聯絡人：林綉茹	■有 對外收費 費用 2,000(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
Mutational analysis ofK-ras gene	Cancer	單位：基因檢查室 電話：07-3121100 Ext7055 聯絡人：林綉茹	■有 對外收費 費用 1,500(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
α-thalassemia gene β-thalassemia gene bcr-abl gene PML-RAR gene	α-thalassemia β-thalassemia cancer	單位：分子遺傳檢查室 電話：07-3121100 Ext7071 聯絡人：劉大智	■有 對外收費 費用 3,300(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
PCR-STR (D3S1358,Vwa,FGA, Amelogenin,D8S1179,D21S11, D18S51,D55S818,D13S317,D7 S820)	親子鑑定	單位：分子遺傳檢查室 電話：07-3121100 Ext7071 聯絡人：劉大智	■有 對外收費 費用 9,000(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
SMN gene analysis	Spinal muscular atroply	單位：臨床醫學研究部 電話：07-3121100 Ext6486,2268 聯絡人：鍾育志	■免費		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
Dystrophin immunostaining	DMD SMA	單位：神經科 電話：07-3121100 Ext6755 聯絡人：莊艷凰	■有 對外收費 費用 2,500(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
17-OHP,TSH,T3,T4,Free T4,ACTH,Cortisol, AldosteronePRA,PTH,Insulin etc.	先天性腎上腺增生症(CAH) 先天性甲狀腺低能症(CHT) 其他內分泌疾病	單位：醫核科 電話：07-3121100 Ext7150 聯絡人：鍾相彬	■健保提供給付		高雄醫學大學附設中和紀念醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
Ferric Chloride Test (FCT) 2,4-Dinitrophenylhydrazine (DNPH) Cyanide Nitroprusside (CNP) Benedict's Test (RS) Para-Nitroaniline Test (PNA) Nitronaphthol Test (NNT)	PhenylpyruvateAlpha-keto acid Compound with disulfide linkage Mucopolysaccharides Glycosaminoglycans Reducing Substances Methylmalonic acid Ethylmalonic acid p-hydroxyphenolic acid deridatives	單位：毒物檢驗室 電話：07-3121100 Ext7049 聯絡人：蔡錦蓮	■有 對外收費 費用 150(元/台幣)		高雄醫學大學附設中和紀念醫院
血液胺基酸串聯式質譜儀分析 (Blood amino acids analysis-LC/MS/MS)	各種胺基酸代謝異常疾病分析例如：Homocystinineuria (HCU), MSUD, PKU, Tyrosinenemia, Argininosuccinase deficiency 等	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 費用 2,500(元/台幣)		中國醫藥學院附設醫院
血液醯基肉鹼串聯式質譜儀分析 (Blood acylcarnitine analysis- LC/MS/MS)	各種有機酸及脂肪酸代謝異常疾病例如：Propionic acidemia (PPA), Methylmalonic aciduria (MMA), Glutaric aciduria Type 1 and 2, Isovaleric acidemia, SCAD, MCAD, LCAD, Translocase 等	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 費用 2,000(元/台幣)		中國醫藥學院附設醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
尿液有機酸氣向層析質譜儀分析 (Urine organic acid analysis- GC/MS)	各種有機酸及脂肪酸異常疾病 Propionic acidemia (PPA), Methylmalonic aciduria (MMA), Glutaric aciduria Type 1 and 2, Isovaleric acidemia, SCAD 等	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 費用 2,000(元/台幣)		中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Cleidocranial dysplasia	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 8 單位	*收費單位說明：基因定量分析、基因定點分析、基因全定序或部分定序，每單位 500 元；基因連鎖分析，每單位 350 元 **符合衛生署優生健康檢查補助者，每一個案可以獲得 1500 元檢查補助。	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Glutaric aciduria type I	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 11 單位		中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Glycogen storage disease typr Ia (GSDIa)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 6 單位		中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	GM1-gangliosidosis	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 16 單位		中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) type I and II (Osler-Rendu-Weber disease)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 12/9 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	HMG-CoA lyase deficiency	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 9 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Isovaleric aciduria type I	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 12 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	MPS IVA	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 14 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	MPS VI	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 8 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Multiple exostoses type I and II	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 12/13 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因定量分析 (Gene quantity analysis)	Pelizaeus-Merzbacher disease/ X-Linked Spastic Paraplegia	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 6 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Retinopigmemtosa (X-linked, XRP2)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 5 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Spondylocostal dysostosis	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 8 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Thyroid peroxidase deficiency (TPO)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 17 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Type I Oculocutaneous Albinism (OCAI)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 6 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	Von Hippel-Lindau disease	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 4 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	X-linked juvenile retinoschisis	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 6 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
遺傳疾病基因全定序 (DNA full sequence)	X-linked recessive spondyloepiphyseal dysplasia tarda	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 4 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因定量分析 (Gene quantity analysis)	Spinal muscular atrophy	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 2 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因定點分析 (DNA mutation hot spot analysis- restriction enzyme digestion)	Achondroplasia	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 2 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因定點分析 (DNA mutation hot spot analysis- restriction enzyme digestion)	Apert syndrome	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 2 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因定點分析 (DNA mutation hot spot analysis- restriction enzyme digestion)	Gaucher’s disease	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 1 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因定點分析 (DNA mutation hot spot analysis- restriction enzyme digestion)	GSDII (Pompe disease)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 1 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因定點分析 (DNA mutation hot spot analysis- restriction enzyme digestion)	Hypochondroplasia	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 3 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因重複片段分析 (DNA short tandem repeat analysis- PCR base)	Fragile X	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 1 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因重複片段分析 (DNA short tandem repeat analysis- PCR base)	Huntington disease	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 2 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
遺傳疾病基因重複片段分析(DNA short tandem repeat analysis- PCR base)	Myotonic dystrophy	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 1 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因重複片段分析(DNA short tandem repeat analysis- PCR base)	Spinocerebellar ataxia (SCA1, SCA2, SCA3, DRPLA, SCA6, SCA7)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 6 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析(Linkage Analysis)	Adrenoleukodystrophy	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 5 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析(Linkage Analysis)	Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) type I and II	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 12 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析(Linkage Analysis)	Congenital heart disease	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 11 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析(Linkage Analysis)	Duchenne / Becker muscular dystrophy (D/BMD)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 10 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析(Linkage Analysis)	Ectodermal dysplasia	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 5 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析(Linkage Analysis)	Greig-cephalopolysyndactyly syndrome	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 5 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析(Linkage Analysis)	Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) type I and II (Osler-Rendu-Weber disease)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 12 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析(Linkage Analysis)	Lesch-Nyhan	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 5 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
遺傳疾病基因連鎖分析 (Linkage Analysis)	Lissencephaly syndrome	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 4 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析 (Linkage Analysis)	Multiple exostoses type I and II	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 12 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析 (Linkage Analysis)	Prader-Willi syndrome	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 4 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析 (Linkage Analysis)	Retinopigmemtosa (RP2, 3, 4, 6, 11, 14, 19)	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 21 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析 (Linkage Analysis)	Wilson disease	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 8 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因連鎖分析 (Linkage Analysis)	Wolf-Hirschhorn (4p deletion) syndrome	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 5 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因部份定序 (DNA partial sequence)	Antley Bixler syndrome	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 1 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因部份定序 (DNA partial sequence)	Crouzon syndrome	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 4 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因部份定序 (DNA partial sequence)	Cystic fibrosis	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 1 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因部份定序 (DNA partial sequence)	Nonspecific craniosynostosis	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 4 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因部份定序 (DNA partial sequence)	Pfeiffer syndrome	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 3 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院

檢驗項目	適用疾病	本項檢驗聯絡 服務單位電話	收費狀況(*本項以各院實際收費為主)	備註	執行醫院
遺傳疾病基因部份定序 (DNA partial sequence)	Skeletal dysplasia	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 4 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院
遺傳疾病基因部份定序 (DNA partial sequence)	Thanatophoric dysplasia	單位：優生保健部 電話：04-22052121 Ext1561	■有 對外收費 2 單位	同上	中國醫藥學院附設醫院