

適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報

第二十一期

中華民國 111 年 1 月衛生福利部 食品藥物管理署

目錄

壹、罕見疾病介紹

- 一、雷伯氏遺傳性視神經萎縮症疾病發展與遺傳診斷現況 1
- 二、雷特氏症 4

貳、罕病藥物介紹

- 一、Luspatercept 8
- 二、Ozanimod 10

參、110 年度衛生福利部公告之罕見疾病相關事項標題 12

附錄

- 附表一、衛生福利部國民健康署審查通過之遺傳諮詢中心名單 13
- 附表二、衛生福利部國民健康署評核通過之遺傳性疾病基因檢驗機構名單 14
- 附表三、衛生福利部公告罕見疾病藥物名單 17
- 附表四、國民健康署公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表 30
- 附表五、健康保險署公告經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單 42
- 附表六、109 年度罕見疾病藥物使用統計表 50
- 附表七、108-109 年度罕見疾病藥物使用成長率 67

壹、罕見疾病介紹

一、雷伯氏遺傳性視神經萎縮症疾病發展與遺傳診斷現況

彰化基督教醫院眼科 陳彥廷醫師

簡介

雷伯氏視神經萎縮症 Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON)已經於 2021 年 8 月 3 日被衛生福利部正式納入公告罕見疾病，這是一種由於粒線體基因異常，所導致的視網膜神經節細胞病變疾病。新患者發病的年紀多屬於年輕成人階段，或甚至是在青春期的發病，大多數患者發病的年紀介於 15-35 歲[1]，但事實上從 2-80 歲的發病年紀都曾被報告過。

歷史

雷伯氏視神經萎縮症是由 19 世紀的德國眼科醫師 Theodor Leber 所發現，當時他觀察到許多雙眼相繼失明的患者家族，並於 1871 年發表這個家族遺傳性眼科疾病。此一疾病由於具有特別的遺傳模式，一開始被當成 X-link 性聯遺傳疾病，直到 1988 年美國 Wallace 等學者經研究後，確定粒線體基因突變才是造成 LHON 的真正病因。

病徵

患者發病時多半會以急性或亞急性的速度，出現無痛性的視力下降情況(這點與會出現疼痛症狀的典型視神經炎不同)，初期常常都是視線中心區域出現視野障礙(central scotoma or cecocentral scotoma)，由於視野中心區域首當其衝，患者的視力會非常快速的下降，常常可在兩周內從 1.0 下降至 0.05 以下，甚至僅能見手動的程度。有些患者可能因受損神經節細胞的顏色種類因素，會有視野內出現特殊色塊的現象。隨著病情的進展，後期視野缺損範圍常常更加擴大。多數患者的雙眼常常都在接近的時間發病，這意味著很多患者是雙眼同時發病；即使一開始僅有單眼發病的患者，對側眼也常常在 2-6 月內接著發病。經統計已經單眼發病的患者，對側眼在一年內發病的機率大於 97%。通常這些患者在劇烈運動導致體溫升高後，會有症狀加劇的特殊現象，稱為 Uhthoff's phenomenon，此現象亦可見於多發性硬化症。其他 LHON 患者的非特異性症狀包括頭痛、眼睛不舒服、光線閃爍感、肢體感覺異常、頭暈等現象。若 LHON 患者合併出現動作障礙、顫抖及心臟傳導缺陷 (cardiac conduction defects)、心律不整等症狀，就會被稱為 LHON plus syndrome。

盛行率

關於盛行率的部分，目前台灣未有自己的資料，但英國東北英格蘭盛行率是每十萬人口中有 3.22 位因 LHON 而視力受損，且分析東北英格蘭帶有 LHON 相關粒線體基因突變的盛行率是每十萬人口中有 11.82 位[2]。而丹麥的盛行率資料是每 54000 位丹麥人中有一位 LHON 的發病患者[3]。

原因

LHON 的發病原因主要是粒線體中的酵素 NADH dehydrogenase 發生異常。粒線體的呼吸作用需要一系列位在粒線體內膜(inner membrane)上的蛋白質結構來傳遞電子，這些

Complex I~ Complex IV 共同構成了粒線體的電子傳遞鍊(electron transport chain)，而 NADH dehydrogenase 就是其中的 Complex I 成員。真核生物中的 NADH dehydrogenase 的生成需要幾個由粒線體染色體基因所 coding 的酵素次單位 (subunit) 一同組成，這些次單位被命名為 ND1-ND6，而 LHON 患者多半是因為粒線體染色體 11778 位置上的 G to A mutation 導致 ND4 基因異常所引起，其他較為常見的類型還有 3460 G to A mutation 造成的 ND1 基因異常，以及由 14484 T to C mutation 所引起的 ND6 基因異常。這些異常中以 11778 型最為常見，此型占了歐洲 70% 的個案以及亞洲 90% 的個案，且 11778 型也是 LHON 患者中預後最糟的一型。

遺傳模式

LHON 是一種直接由粒線體基因遺傳的疾病，也因此具有跟其他粒線體疾病相同的母系遺傳形式，而不同於那些基因位於體染色體的遺傳疾病。帶有突變粒線體基因的女性 LHON 患者或無症狀帶因者都會藉由卵子遺傳給下一代的兒子或女兒，而男性 LHON 患者或帶因者則因精子不含有粒線體的緣故，不會遺傳給下一代的兒子或女兒。也因此常見由帶因女性延伸而來的家族性帶因者群聚情況，唯這些帶因者仍舊不一定會發病，其發病與否受多種因素影響，這些發病影響因子也一直是醫學上未能完全解開的問題。雷伯氏視神經萎縮症特別的是容易在男性而非女性發病，男性帶因者的發病率是 20- 60%，而女性帶因者只有 4-32%。

診斷與治療

診斷

LHON 發病初期與視神經炎相當類似，除了都容易出現在年輕患者身上外，也都可能有視神經盤腫脹的情況，因此初期常被當成視神經炎治療(雖然 LHON 不會疼痛；而後者常常會有疼痛症狀)。但 LHON 患者對類固醇治療的效果遠不如典型視神經炎，因此當遇見疑似視神經炎但療效不佳的患者時，需要小心收集家族史等資料以找出這些患者。臨床診斷上首先眼底鏡觀察可見神經盤輕微腫脹充血、視網膜血管擴張與彎曲現象，但為此現象常常非常輕微，甚至不一定出現。螢光血管攝影下並不會出現螢光滲漏型病灶。光學同調儀(OCT)掃描早期有機會看到神經纖維輕微腫脹增厚，隨後神經纖維厚度會因神經節細胞萎縮而急遽下滑。然而以上臨床工具都只能作為診斷線索，如患者確實有典型症狀表現，欲確診雷伯氏視神經萎縮症，還是需要進行粒線體基因檢測，以確定有無常見的 11778 G to A mutation、3460 G to A mutation、14484 T to C mutation，或甚至是更罕見的突變型。

治療

LHON 至今仍未有相當有效的治療方式，傳統上會採用粒線體電子傳遞鍊中 Complex I 的輔酶 coenzyme Q10 (Ubiquinone) 來治療患者，只是療效多半很有限，患者發病後單純使用 coenzyme Q10 很難看到顯著的視力進步或神經萎縮改善；此外針對 LHON 單眼發病患者所進行的 coenzyme Q10 控制試驗中，也顯示 coenzyme Q10 無法有效地阻擋這些患者對側眼的接續發病。也因此有許多採用類似 coenzyme Q10 結構但經過分子修改的 quinone family 新藥被研發出來，其中最有名的是 Idebenone (Raxone)，此藥目前已獲得歐洲藥物管理局 (EMA) 核准用於治療 LHON。Idebenone 做為一個替代的電子傳遞鍊傳遞者，可以改善細胞的 ATP 產量，及抑制 lipoperoxide 的形成，原廠所做的試驗也顯示在多種視力預後指標中，Idebenone 可以一定程度改善患者的預後，尤其是那些在治療前雙眼視力差距較大的患者族群 (subgroup with discordant visual acuity) 有較為顯著的效果。而臨床上台灣自己也有部分患者服用後視力進步的經驗，唯不是每個患者都有如此改善，似乎在相對年輕的個案中比較容易看

到視力改善。此藥物目前僅能透過個案方式向衛福部申請專案進口，且藥價昂貴，對患者構成沉重的負擔，期待隨著 LHON 被正式公告為罕見疾病後，未來能在政府的協助下提供患者藥費上的協助。

而未來 LHON 被認為更有希望的治療方式是基因療法，目前已經進入臨床試驗的基因治療藥物中，最有名的是法國 Genesight Company 研發的 GS010 (商品名 Lumevoq®)，這是透過玻璃體內注射，以基因編輯過的腺病毒 AAV2 作為載體，將正常的 ND4 gene 送入患者眼內，再透過 mitochondrial targeting sequence 將 wild type ND4 mRNA 送入粒線體內，藉此生產正常的 NADH dehydrogenase 酵素而產生效用。此藥物的初期試驗顯示出很高的安全性，患者接受單次 GS010 注射治療後，若跟過去觀察自然病程進展(Nature Course)下的視力變化相比較，治療眼在 48 周後後平均可以比自然進程改善 ETDRS 視力表約 16.5 個字母[4]。而且有趣的是，臨床試驗還觀察到這些患者接受安慰劑注射的另一眼也獲得一定程度的視力進步(注射 96 周後治療與對照眼分別改善 15 與 13 個 ETDRS 視力表字母)，也就是說單眼治療就有機會改善雙眼視力預後，而該團隊追加的動物實驗顯示，單眼注射的病毒載體基因可以在另一眼中被偵測到，也就是治療的基因有機會跨越到另一眼，可以解釋此一雙眼同步改善現象[5]。

保養建議

由於此疾病牽涉粒線體的呼吸功能，會降低患者體內的 ATP 的生產效率，並有可能導致患者氧化壓力增加，因此保養上建議避免接觸可能會增加氧化壓力的物質，例如患者應避免抽菸與接觸二手菸，避免食用燒烤類或油炸類食物，以及避免接觸化學性污染物或刺激物。相對地可以多攝取富含抗氧化物質的蔬果食物，例如番茄、彩椒、木瓜、南瓜、茄子、葡萄等，增加體內抗氧化物的濃度。由於患者的 ATP 的生產效率相對較低，且體溫升高時可能導致 Uhthoff's phenomenon 等神經傳導功能的干擾現象，所以患者也應該避免從事劇烈高耗氧運動，且要避免讓體溫劇烈上升的活動與環境。同時應該維持良好的生活作息，避免過度勞累增加氧化壓力，而平穩的情緒與規律的作息也有助於體內環境的穩定。

1. Margolin ASGSE: Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482499/> (2020).
2. Man P, Griffiths P, Brown D, Howell N, Turnbull D, Chinnery P. The epidemiology of Leber hereditary optic neuropathy in the North East of England. *The American Journal of Human Genetics*. 2003;72 2:333-9.
3. Rosenberg T, Nørby S, Schwartz M, Saillard J, Magalhaes PJ, Leroy D, et al. Prevalence and genetics of Leber hereditary optic neuropathy in the Danish population. *Investigative ophthalmology & visual science*. 2016;57 3:1370-5.
4. GenSight Biologics reports sustained efficacy and safety among LHON patients three years after LUMEVOQ® treatment – GenSight Biologics [Internet]. [cited Available <https://www.gensight-biologics.com/2020/07/06/gensight-biologics-reportssustained-efficacy-and-safety-among-lhon-patients-three-years-after-lumevoqtreatment/>] (2020).
5. Yu-Wai-Man P, Newman NJ, Carelli V, Moster ML, Biousse V, Sadun AA, et al. Bilateral visual improvement with unilateral gene therapy injection for Leber hereditary optic neuropathy. *Sci Transl Med*. 2020 09;12(573).

二、雷特氏症(Rett syndrome)

台大兒童醫院小兒神經科醫師 王麗君

台大兒童醫院小兒神經科教授 李旺祚

雷特氏症(Rett syndrome)最初是由 Andreas Rett 醫生於 1966 年發表的醫學研究報告中，敘述他觀察到，在其門診候診區有幾位具有共同症狀手部刻板動作的年輕女性。隨著病例的增加，此疾病的臨床特徵逐漸明朗，後人將此具有智力障礙及手部刻板動作臨床特徵的病患，歸類為一疾病症候群，並以「雷特氏症」命名。雷特氏症發病率約為一萬五千分之一 (1/15000)，是一種複雜性神經發展疾病，好發於小女孩；病童出生後，最初通常發展正常，但在約 7 個月-1 歲半左右會出現快速退化及發展遲緩，且伴隨手部刻板動作的現象。

雷特氏症是個臨床診斷，其診斷標準如包含四個主要條件：(1)喪失已經習得之手部動作能力，(2)喪失已經習得之語言能力，(3)步態異常，(4)手部刻板動作；另外有 11 個支持性條件。此外，應須排除下列情況：代謝性疾病、外傷或感染所造成的腦傷及出生六個月內出現發展異常。根據此診斷標準，可分成典型雷特氏症及非典型雷特氏症；而非典型雷特氏症又可細分成語言保留變異型(Preserved speech variant)、早發性癲癇變異型(Early seizure variant)及先天變異型(Congenital variant)。目前發現，約有八成以上的雷特氏症是因為 *MECP2* 的突變所致病。隨著基因檢驗技術的進步，近年來發現有其它的基因變異包括 *FOXG1*、*CDKL5*、*IQSEC2* 也被發現可能導致類似雷特氏症。其中 *FOXG1* 最初被報告與先天變異型(Congenital variant)相關，隨著病例的增多，其疾病表徵越來越清楚，後來此類疾病族群逐漸與雷特氏症區隔開，被稱為 *FOXG1* 症候群；而 *CDKL5* 被發現與早發性癲癇變異型(Early seizure variant)相關，後來也逐漸與雷特氏症做區隔，目前被稱為 *CDKL5* 缺乏症。

雷特氏症致病基因：*MECP2*

在 1999 年，Huda Zoghbi 實驗室發現雷特氏症的致病基因-*MECP2*。雷特氏症的遺傳模式為 X 性聯顯性遺傳，主要在女性發病。此致病基因的發現開啟了雷特氏症臨床上與研究上突破性的進展。*MECP2* 基因位於 X 染色體上 Xq28 的位置，此基因有幾個功能區域：CpG 結合域 (methyl-CpG-binding domain, MBD)、轉錄抑制域 (transcription repression domain, TRD)和 C-末端域(C-terminal domain, CTD)、NCOR-SMRT interaction domain (NID)及 nuclear localization signal (NLS)。*MECP2* 蛋白大量表現在分裂後的神經元，不過在腦部的非神經元細胞及身體其他組織也有表現。*MECP2* 是個轉錄因子，可調控基因的表達，其透過 MBD 識別甲基化 DNA 與其進行特异性結合；TRD 則可聚集不同的轉錄因子，具有活化和抑制的作用；其中，腦源性神經營養因子(brain-derived neurotrophic factor, BDNF)是目前被發現是接受 *MECP2* 調控的基因之一，BDNF 存在於神經系統中，為腦部非常重要的蛋白質，具有促進神經元生長成熟、突觸形成及可塑性的功能。在動物實驗中發現，若在神經全面性或選擇性在 GABAergic 神經元活化 *MECP2*，可逆轉雷特氏症的一些臨床特徵，包括運動及行為缺失；另外也可以促進腦部內功能性及構造部分的可塑性。這些研究顯示在動物模型中，雷特氏症的臨床表現也許可以透過治療能被逆轉，另外也顯示 *MECP2* 對於中樞神經的發育和功能的維持扮演重要的角色。

MECP2 基因型與臨床表徵相關聯

雷特氏症病患目前被報告出來的基因變異非常多，且遍佈整個 *MECP2* 基因，而病患臨床表徵與嚴重度也不盡相同。隨著越來越多的基因型被報告出來，這幾十年來專家致力尋找基因型與臨床的相關性。關於基因型的部分，目前以八個變異點最常見 (Arg106Trp, Arg133Cys, Thr158Met, Arg168X, Arg255X, Arg270X, Arg294X, Arg306Cys)，佔所有臨床個案變異點約 2/3 的案例。在美國及國際的大型病患資料庫 (InterRett) 研究中發現某些特定變異如 Arg270X, Arg255X 及 Arg168X 有較嚴重的臨床表現，這些病患較不具行走、手部自主動作及語言能力，且較早被診斷出來；而 Arg133Cys, Arg294X 及 C-terminal deletions 的變異則伴隨較輕微的臨床表現。

雷特氏症疾病表徵及共病

典型的雷特氏症之病程可以分成四階段：(1) 早期發展停滯期 (early onset stagnation stage)：病童在約 6 個月到 1 歲半間表現出發展停滯，頭及腦部發育減緩；另外對遊戲活動和環境失去興趣及低張力等現象，可能持續數星期至數月。(2) 快速毀滅期 (rapid destructive stage)：病童在 1 到 3 歲間的發展迅速退化，包括喪失手部功能、癲癇發作、出現刻板重覆性手部動作 (如搓、拍、敲)、自閉症表現、表達性語言喪失、呼吸異常，持續數週到數月甚至一年。(3) 假性穩定期 (pseudo-stationary stage)：在 2 歲到 10 歲間，主要表現為手部失用，病童有可能對周遭環境較有興趣及出現眼睛凝視 (eye-pointing)，此階段癲癇發作很常見，持續數年至數十年。(4) 動作惡化期 (motor deterioration stage)：嚴重的行動失能，出現肌張力不全、運動遲緩、脊柱側彎、需坐輪椅，但並非所有病患都會進展到此階段。

雷特氏症有很多共病，包括神經、腸胃、骨頭、生長及營養等方面症狀。癲癇是雷特氏症常見的共病，約有 60% 的病童被診斷出有癲癇。有些研究顯示癲癇的發生率隨著年齡增長而減少，另外在較嚴重的病患發生率較高。由於雷特氏症病童常伴隨動作障礙，包括刻板動作、肌張力不全等表現，往往造成照護者或醫師在區分是否為癲癇發作上有困難。生長與營養問題亦常見於雷特氏症，通常雷特氏症病患會先表現出頭部發展侷限 (頭圍較同年齡小)，隨後開始出現體重及身高發展侷限，甚至手腳較同年齡孩童小。美國的研究團隊根據 816 名雷特氏症的生長資料，製作了雷特氏症病患的生長曲線。某些造成較嚴重的臨床症狀的 *MECP2* 基因型 (例如 Thr158Met, Arg168X, Arg255X, Arg270X 及大片段缺失) 伴隨較嚴重的生長遲滯。另外，根據台大兒童醫院雷特氏症照護團隊的研究發現，臨床嚴重度及手部功能缺失程度較高的病患伴隨較嚴重的生長遲滯。關於雷特氏症營養攝取方面，根據不同國家或文化之飲食習慣有所不同。據台大兒童醫院的研究統計其所追蹤的病患，大部分的雷特氏症病童的蛋白質及能量攝取足夠，但纖維素的攝取低於需求量。睡眠障礙常見於雷特氏症 (尤其是睡眠中斷後喊叫或笑較為常見)，除了影響病患本身，往往也影響照護者的生活品質及造成其負擔。此外，有癲癇共病的病患也常伴隨過度嗜睡 (excessive somnolence)。約有 75% 雷特氏症在青春期患有脊柱側彎，但在較嚴重的基因型，例如 Arg255X 或大片段缺失的病患，其脊柱側彎可能在更早期發生。脊柱側彎通常有可能持續惡化，當側彎角度 (Cobb angle) 大於 70°，將對病患的呼吸功能造成嚴重的影響。

雷特氏症的治療

由於雷特氏症除了神經系統的症狀，還有許多其他的共病，故跨科別的整合性醫療照護對病患而言非常重要。以台大兒童醫院為例，小兒神經科李旺祚教授聯合其他相關科系包括兒童精神科、兒童復健科、兒童骨科、牙科、營養室與社工師等，自 103 年成立台灣首個雷特氏

聯合照護門診。聯合照護門診除了簡化病患繁複就診的勞頓與時間，並可得到即時的臨床診斷與醫療資源外，同時能為患者量身打造個人化的健康照護計畫，提升病患的生活品質及健康。目前並無治癒雷特氏症的藥物，主要針對病人的臨床症狀進行治療。除了復健、物理治療及職能治療之外，當病患有癲癇，將給予癲癇藥物治療，控制癲癇發作；若有脊柱側彎，則將視側彎的角度穿戴背架或開刀治療等等。

另外，隨著對於 MECP2 功能的了解，近年來有針對基因、核糖核酸或蛋白中的 MECP2 及針對因 MECP2 的功能缺失所造成下游的神經傳導物質、生長因子及代謝的異常進行治療或相關試驗。動物實驗顯示，透過針對基因或蛋白質的 MECP2 進行調控，可以使小鼠的神經系統恢復 MECP2 的功能，進而減輕甚至逆轉雷特氏症的症狀。不過由於 MECP2 在細胞的量過多或過少皆會致病，故如何精準的調控細胞內 MECP2 的量是將來欲將此基因治療運用在人類治療的一大挑戰。相對於針對 MECP2 為目標的治療，目前針對 MECP2 所影響的下游機轉進行治療，已在臨床上被運用及進行臨床試驗。例如針對雷特氏症的神經傳導物質異常相關的治療藥物包括 Dextromethorphan、Ketamine、Desipramine 等；針對生長因子、細胞代謝異常等則包括 Fingolimod、recombinant human IGF-1、L-Carnitine 等等。但這些治療只針對某些機轉進行治療，故效果有限。

總結與未來展望

目前雷特氏症的病程、臨床表徵及基因型逐漸被釐清。雖然目前雷特氏症並無治癒性藥物，但隨著對致病機轉的日益了解及醫療科技的進步，期盼假以時日有相關標靶性藥物，例如基因療法可以運用於雷特氏症的治療，惟若要達成此目標，則必須透過藥廠、醫療院所、病患及家屬多方的合作。

參考文獻

1. Leonard H, Cobb S, Downs J. Clinical and biological progress over 50 years in Rett syndrome. *Nat Rev Neurol*. 2017;13(1):37-51.
2. Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, Zoghbi HY. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nat Genet*. 1999;23(2):185-188.
3. Chin Wong L, Hung PL, Jan TY, Lee WT. Variations of stereotypies in individuals with Rett syndrome: A nationwide cross-sectional study in Taiwan. *Autism research : official journal of the International Society for Autism Research*. 2017.
4. Wong LC, Chen YT, Tsai SM, et al. Dietary intake and growth deficits in Rett syndrome-A cross-section study. *Autism research : official journal of the International Society for Autism Research*. 2021;14(7):1512-1521.
5. Wong LC, Singh S, Wang HP, Hsu CJ, Hu SC, Lee WT. FOXG1-Related Syndrome: From Clinical to Molecular Genetics and Pathogenic Mechanisms. *Int J Mol Sci*. 2019;20(17).
6. Wong L-C, Wu Y-T, Hsu C-J, Weng W-C, Tsai W-C, Lee W-T. Cognition and Evolution of Movement Disorders of FOXG1-Related Syndrome. *Front Neurol*. 2019;10(641).
7. Maortua H, Martinez-Bouzas C, Calvo M, et al. CDKL5 gene status in female patients with epilepsy and Rett-like features: two new mutations in the catalytic domain. *BMC Med Genet*. 2012;13:68.
8. Li W, Pozzo-Miller L. BDNF deregulation in Rett syndrome. *Neuropharmacology*. 2014;76 Pt

C:737-746.

9. Bahi-Buisson N, Bienvenu T. CDKL5-related disorders: from clinical description to molecular genetics. *Mol Syndromol*. 2012;2(3-5):137 - 152.
10. Deogracias R, Yazdani M, Dekkers MP, et al. Fingolimod, a sphingosine-1 phosphate receptor modulator, increases BDNF levels and improves symptoms of a mouse model of Rett syndrome. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 2012;109(35):14230-14235.
11. Guerrini R, Parrini E. Epilepsy in Rett syndrome, and CDKL5- and FOXP1-gene-related encephalopathies. *Epilepsia*. 2012;53(12):2067 - 2078.
12. Goldman S, Temudo T. Hand stereotypies distinguish Rett syndrome from autism disorder. *Mov Disord*. 2012;27(8):1060-1062.

貳、罕病藥物介紹

一、Luspatercept

Reblozyl injection, for subcutaneous

英文商品名：Reblozyl

中文商品名：無

主成分：Luspatercept

劑型劑量：注射劑，25 mg/0.5 mL，75 mg/1.5 mL(50 mg/mL)

適應症：用於治療與β型重型海洋性貧血相關的輸血依賴性貧血的成年病人。

藥理機轉：Luspatercept 是一種重組融合蛋白，包含 IgG1 的 Fc 結構區，連接經修飾過的活化素受體 IIB (activin receptor IIB, ACTR IIB) 之細胞外結構所組成。Luspatercept 能與多種內源性轉化生長因子-β(transforming growth factor -β, TGF-β) 配體結合，防止 TGF-β 啟動 Smad2/3 信號路徑，進而促進晚期紅血球的分化和成熟。

藥動學：

1. 吸收：達最高血中濃度時間(T_{max})約 7 天。注射部位(上臂、大腿或腹部)不影響吸收。
2. 持續作用時間：停藥後約 6 ~ 8 週 Hb 恢復至基值(baseline)。
3. 分布體積(V_d)約 7.1 L。
4. 代謝：於體內多處組織經蛋白水解酶分解代謝為胺基酸。
5. 排泄：半衰期約 11 天。清除率約 0.44 L/day。

禁忌：對本藥中任何成分有過敏者。

副作用：

1. 心血管：高血壓(8 ~ 11%)。
2. 胃腸道：腹痛(14%)、腹瀉(12 ~ 16%)、噁心(9 ~ 16%)。
3. 肝臟：ALT 升高(9 ~ 12%)、AST 升高(4 ~ 11%)、膽紅素升高(12 ~ 64%)。
4. 神經系統：疲勞(14 ~ 41%)、頭痛(14 ~ 26%)、眩暈(≤18%)。
5. 骨骼肌肉與結締組織：關節痛(19%)、肌肉痛(20%)、骨頭痛(20%)。
6. 腎臟：肌酸酐清除率下降(27%)。
7. 呼吸道：咳嗽 (14%)、呼吸困難(13%)、支氣管炎(<5%)、上呼吸道感染(7%)。
8. 內分泌和代謝：高尿酸血症(7%)。
9. 泌尿生殖道：泌尿道感染(<5%)。

懷孕分級：動物實驗結果顯示會造成胎兒傷害，故有懷孕可能之女性在治療期間以及停止治療後 3 個月內應進行有效避孕。

交互作用：與排鐵劑併用時不影響 luspatercept 之藥物動力學。

注意事項：

1. 可能會血壓升高，建議在每次給藥前和臨床需要時監測血壓。必要時給予降血壓藥物。
2. 可能增加血栓風險，例如進行脾臟切除或同時使用賀爾蒙替代療法的高風險患者，建議監測血栓的症狀。血栓風險升高的患者可考慮血栓預防措施。
3. 可能會對胎兒造成傷害，建議育齡女性在治療期間及停藥後 3 個月內應進行有效避孕。

劑量及用法：

1. 僅供皮下注射。

2. 給藥前先評估病人其 Hb 及輸血紀錄。
3. 推薦劑量：(備註：若病人發生藥物不良反應，則不應增加劑量)
 - (1) 初始劑量：1 mg/kg，每 3 週一次。
 - (2) 初始治療反應不佳時劑量增加方式：
 - 連續 2 次(6 週)給藥劑量為 1mg/kg，若輸血需求未減少，劑量調整成最大劑量：1.25 mg/kg，每 3 週一次。
 - 連續 3 次(9 週)給藥劑量為 1.25 mg/kg 後，若輸血需求仍未減少，停止使用。
 - (3) 根據給藥前 Hb 數值或 Hb 數值快速增加時進行劑量調整：
 - 給藥前監測 Hb 值，尚未輸血狀態時，Hb \geq 11.5 g/dL，則暫停該次劑量。若 Hb <11 g/dL 則繼續使用。
 - 給藥前監測 Hb 值，在 3 週內未輸血且 Hb 上升超過 2 g/dL，劑量調整方式：
 - 最近劑量為 1.25 mg/kg，調降為 1 mg/kg。
 - 最近劑量為 1 mg/kg，調降為 0.8 mg/kg。
 - 最近劑量為 0.8 mg/kg，調降為 0.6 mg/kg。
 - 最近劑量為 0.6 mg/kg，停止使用。
4. 若發生第 3 或第 4 級過敏反應，停止使用。
5. 若發生第 3 或第 4 級其他不良反應，暫停使用。當該不良反應降至第 1 級時可重新使用。

保存：

1. 置放於原包裝盒內避光，冷藏儲存(2~8°C)，勿冷凍。
2. 配製後若未立即使用，置於原瓶內，室溫(20~25°C)儲存可存放 8 小時，冷藏儲存(2~8°C)可存放 24 小時。

廠商：無

參考資料：

1. IBM Micromedex® DRUGDEX® (electronic version). Truven Health Analytics Inc. [cited 2021 Dec 12]. Available from:
<http://www.micromedexsolutions.com/micromedex2/librarian>
2. Product Information: Reblozyl. [cited 2021 Dec 12]. Available from:
https://packageinserts.bms.com/pi/pi_reblozyl.pdf
3. Luspatercept: Drug information. UpToDate Inc. [cited 2021 Dec 12]. Available from:
<http://www.uptodate.com>

二、Ozanimod

Zeposia capsules, for oral use

英文商品名：Zeposia

中文商品名：無

主成分：Ozanimod

劑型劑量：膠囊劑，0.23 mg、0.46 mg、0.92 mg。

適應症：成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS)的治療。

藥理機轉：Ozanimod 為 sphingosine-1-phosphate(S1P)受體調節劑，與 S1P 受體 1 和 5 有較強親合力，能阻斷淋巴細胞從淋巴結中移出，減少淋巴細胞於周邊血液的數量。Ozanimod 用於治療多發性硬化症的真正作用機轉仍未知，但可能與較少淋巴細胞遷移至中樞神經系統，間而減輕中樞性炎症，達到治療效果。

藥動學：

1. 吸收：達平均最高血中濃度時間(T_{max})約為 6~8 小時。食物併服不影響 C_{max} 與 AUC。
2. 分布體積(V_d)為 5,590 L。蛋白質結合率為 98.2%；而其活性代謝物的蛋白結合率為 99%。
3. 代謝：經由多種酵素轉化為活性代謝產物 CC112273 及 CC1084037。
4. 排除：清除率約 192 L/h。半衰期($t_{1/2}$)約 21 小時；活性代謝物半衰期約 11 天。非活性代謝物經由尿液(26%)及糞便(37%)排除。

禁忌：

1. 最近 6 個月內曾發生心肌梗塞、不穩定型心絞痛、中風、短暫性腦缺血發作、需要住院治療之代償性心衰竭或 Class III 或 IV 心衰竭。
2. Mobitz II 型第 2、3 級房室傳導阻滯(atrioventricular block)或病竇症候群(sick sinus syndrome)，除非已置放心律調節器。
3. 未經治療的嚴重睡眠呼吸中止症。
4. 同時使用單胺氧化酶抑制劑。

副作用：

1. 心血管：高血壓(4%)、姿勢性低血壓(4%)。
2. 胃腸道：上腹痛(2%)。
3. 血液和腫瘤：淋巴球減少症(3%)。
4. 肝：血清轉胺酶升高(10%)。
5. 感染：上呼吸道感染(26%)、泌尿道感染(4%)。
6. 神經肌肉和骨骼：背痛(4%)。

懷孕分級：尚無懷孕婦女使用之臨床資料。依據作用機轉及動物繁殖研究顯示，ozanimod 可能會對胎兒造成傷害，懷孕期間不建議使用。

交互作用：

1. Alemtuzumab：可能加強 ozanimod 免疫抑制效果，增加病人發生嚴重或致命性感染的風險。
2. 疫苗：服用 ozanimod 期間及停藥後 3 個月內，應避免接種活性減毒疫苗。
3. CYP2C8 強效抑制劑：可能增加 ozanimod 活性代謝物濃度，應避免同時使用(如：gemfibrozil)。
4. CYP2C8 誘導劑：使 ozanimod 活性代謝物暴露減少，避免與強效 CYP2C8 誘導劑同時

使用(如 rifampin)。

5. BCRP 抑制劑：使 ozanimod 活性代謝物暴露增加，避免與 BCRP 抑制劑同時使用(如 cyclosporine, eltrombopag)。
6. 單胺氧化酶抑制劑：使 ozanimod 活性代謝物暴露減少，避免與單胺氧化酶抑制劑同時使用(如 selegiline、phenelzine、linezolid)。兩者服用間隔至少需 14 天以上。

注意事項：

1. 可能會增加感染風險：開始治療前，應先評估全血球計數(CBC)。治療期間及停藥後 3 個月監測感染情況。勿於活動性感染狀態時服用本藥。
2. 黃斑水腫：建議在開始治療前進行眼科評估，並在服用期間監測視力是否有變化。糖尿病和葡萄膜炎可能增加此風險。
3. 緩脈心律不整和房室傳導延遲：可能會導致心跳速率短暫下降，對於患有潛在心臟疾病，應先監測 ECG。與其他降低心跳速率的藥物併用之前，應先諮詢心臟科醫師。
4. 呼吸作用：可能降低肺功能。如果有臨床症狀，應評估肺功能，例如肺活量測定。
5. 肝損傷：治療前先評估肝功能，發生明顯肝損傷時需停藥。肝功能不全者不建議使用。
6. 血壓升高：在治療期間監測血壓。
7. 胎兒風險：育齡婦女在服藥期間和停止給藥之後 3 個月內應使用有效的避孕措施。
8. 哺乳：尚未有 ozanimod 於母乳中的數據，亦無對哺育嬰兒以及母乳產量的影響資訊。動物試驗發現大鼠乳汁中藥品及其代謝物高於血漿中濃度。哺育前應同時衡量母乳對嬰兒健康發展及母親對於治療的需求，以及任何可能來自母親疾病或藥物之潛在不良反應。

用量用法：

1. 初始劑量，每天一次：
第 1~4 天：0.23 mg。
第 5~7 天：0.46 mg。
2. 維持劑量，每天一次：
第 8 天開始：0.92 mg(每日最大劑量)。
3. 忘記服藥：
(1)若在治療的 2 週內漏服劑量，則以初始給藥劑量重新開始服用。
(2)若在治療的 2 週後漏服一劑，則按原定治療計劃繼續服用。

保存：室溫 20~25°C。

廠商：無

參考資料：

1. IBM Micromedex® DRUGDEX® (electronic version). Truven Health Analytics Inc. [cited 2021 Sep 10]. Available from:
<http://www.micromedexsolutions.com/micromedex2/librarian>
2. Product Information: Zeposia [cited 2021 Sep 10]. Available from:
https://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda_docs/label/2021/209899s001lbl.pdf
3. Ozanimod: Drug information. UpToDate Inc. [cited 2021 Sep 10]. Available from:
<http://www.uptodate.com>

參、110 年度衛生福利部公告之罕見疾病相關事項標題

- ◇ 2021-02-05 國健署-修正核釋「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」第 3 條第 1 項第 3 款所稱「確診疑似罕見疾病之檢驗費用」之「罕見疾病國內確診檢驗項目及費用」
- ◇ 2021-03-18 食藥署-預告廢止「行政院衛生署受理罕見疾病藥物查驗登記審查費收費標準」
- ◇ 2021-03-18 食藥署-預告「罕見疾病藥物查驗登記審查費收費標準」草案
- ◇ 2021-05-11 國健署-預告新增「皮特-霍普金斯症候群」等 2 項為罕見疾病及修正「進行性神經性腓骨萎縮症、性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症」罕見疾病名稱
- ◇ 2021-05-12 食藥署-預告修正「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症」草案
- ◇ 2021-05-31 健保署-經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單
- ◇ 2021-08-18 食藥署-預告「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」修正草案
- ◇ 2021-09-29 食藥署-訂定「罕見疾病藥物查驗登記審查費收費標準」
- ◇ 2021-10-13 食藥署-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
- ◇ 2021-11-23 國健署-新增「Myhre 症候群」等 4 項為罕見疾病。
- ◇ 2021-11-24 國健署-修正多發性硬化症罕見疾病名稱。
- ◇ 2021-12-01 健保署-經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單
- ◇ 2021-12-07 食藥署-預告「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」修正草案

附表一、衛生福利部國民健康署審查通過之遺傳諮詢中心名單

2018.03 更新

	單位名稱	住址	聯繫人	電話
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院	臺北市中正區中山南路 8 號 19 樓	黃愛珠	02-23123456-71923
2	臺北榮民總醫院	臺北市北投區石牌路二段 201 號	林稚琇 陳亞瑛	02-28712121-3292 02-28712121-8485
3	台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫院	臺北市中山區中山北路二段 92 號	張淑媛	02-25433535-2547、 2548
4	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	桃園市龜山區公西里復興街 5 號	吳明純	03-3281200-8544
5	臺中榮民總醫院	臺中市西屯區台灣大道四段 1650 號	簡 淑	04-23592525-5938
6	中山醫學大學附設醫院	臺中市南區建國北路一段 110 號	陳素珍	04-24739595-20225
7	中國醫藥大學附設醫院	臺中市北區育德路 2 號	童宜賢	04-22052121-2132
8	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	彰化縣彰化市中華路 176 號	李美慧	047-238595-7244
9	國立成功大學醫學院附設醫院	臺南市北區勝利路 138 號	潘慧萍	06-2353535-3551
10	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院	高雄市三民區十全一路 100 號	王禎鞠 郭佩雯	07-3121101-7801、 07-3114995
11	佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院	花蓮縣花蓮市中央路 3 段 707 號	翁純瑩	03-8561825-13780
12	長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院	高雄市鳥松區大埤路 123 號	梁益智	07-7317123-6230
13	奇美醫療財團法人奇美醫院	台南市永康區中華路 901 號	郭美金	06-2812811-53907
14	高雄榮民總醫院	高雄市左營區大中一路 386 號	蕭雅慧	07-3422121-5023

附表二、衛生福利部國民健康署審查通過之「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」-遺傳性及罕見疾病基因檢驗名單

2021.12.09 更新

	醫院名稱	單位名稱	檢驗項目	住址
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院	基因醫學部生化遺傳研究室	脊髓性小腦萎縮症	台北市中正區中山南路8號19樓
			亨丁頓舞蹈症	
			粒線體疾病	
			甘迺迪氏症	
			芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏症	
			生物素酶缺乏症	
			原發性肉鹼缺乏症	
			瓜胺酸血症第一型	
			瓜胺酸血症第二型	
			多發性羧化酶缺乏症	
			龐貝氏症	
			三氫基三甲基戊二酸尿症	
			丙酸血症	
			肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第一型	
			肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第二型	
極長鏈醯輔酶A 去氫酶缺乏症				
戊二酸血症第二型				
2		基因醫學部基因分子診斷實驗室	結節性硬化症	
3	臺北榮民總醫院	神經醫學中心神經基因實驗室	脊髓小腦退化動作協調障礙	台北市北投區石牌路二段201號(中正樓16樓439室)
			亨丁頓舞蹈症	

	醫院名稱	單位名稱	檢驗項目	住址
4	臺北榮民總醫院	兒醫部代謝及分子遺傳實驗室	苯酮尿症(PKU)	台北市北投區石牌路2段322號5樓511室
			高苯丙胺酸血症	
			半乳糖血症	
			中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	
			戊二酸血症第一型	
			甲基丙二酸血症	
			高胱胺酸血症	
			異戊酸血症	
			楓糖尿症	
			龐貝氏症	
			三甲基胺尿症	
原發性肉鹼缺乏症				
5	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	檢驗醫學科	海洋性貧血	桃園市龜山區公西里復興街5號
			X染色體脆折症	
			脊髓性肌肉萎縮症	
6	柯滄銘婦產科診所	基因飛躍生命科學實驗室	海洋性貧血	台北市中正區林森南路10號1樓
			A型及B型血友病	
			裘馨氏肌肉萎縮症	
			亨丁頓舞蹈症	
			脊髓性肌肉萎縮症	
			色素失調症	
戊二酸血症第一型				
7	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	台中市北區育德路2號
8	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	基因醫學部	A型及B型血友病	彰化縣彰化市中華路176號3樓
			成骨不全症	
			脊髓性肌肉萎縮症	
			威爾森氏症	

	醫院名稱	單位名稱	檢驗項目	住址
9	國立成功大學醫學院附設醫院	婦產科分子遺傳室	海洋性貧血	台南市北區勝利路138號
10	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院	檢驗醫學部-分子細胞病理及遺傳室	海洋性貧血	高雄市三民區自由路100號
11	奇美醫療財團法人奇美醫院	分子病理科	X 染色體脆折症	台南市永康區中華路901號
12	童綜合醫療社團法人童綜合醫院	醫學研究部	粒線體疾病之粒線體基因點突變偵測	台中市梧棲區台灣大道八段 699 號
			Leigh disease 熱點之偵測	
			粒線體疾病之粒線體基因缺失偵測	
13	佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院	兒科部	先天性腎上腺增生症	新北市新店區建國路289號

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
1	(RS)-2,3-bis (sulphonyl) propane-1-sulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate	[Injection]	急性汞中毒解毒劑	90年08月15日衛署藥字第0900055243號公告	90年12月10日衛署罕藥輸字第000003號	科懋生物科技股份有限公司	困難取得
2	(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08月15日衛署藥字第0900055243號公告	90年12月10日衛署罕藥輸字第000002號	科懋生物科技股份有限公司	困難取得
3	[Meso-2,3-dimercaptosuccinic acid, DMSA]	[Capsule] [100 mg]	鉛、砷、汞中毒之解毒	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告 97年01月22日衛署藥字第0970302902號公告修正適應症	97年01月02日衛署罕藥製字第000011號	科進製藥科技股份有限公司	困難取得
4	Agalsidase-alpha	[Injection]	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	91年04月09日衛署藥字第0910027540號公告	93年04月26日衛署罕菌疫輸字第000004號	台灣武田藥品工業股份有限公司	罕見疾病
5	Agalsidase-beta	[Injection]	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	91年04月09日衛署藥字第0910027540號公告	93年04月26日衛署罕菌疫輸字第000005號	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
6	Albendazole; Zental	[Tablet] [200 mg]	鈎蟲感染之表皮幼蟲移行症	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		上群國際企業有限公司 荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司 如山藥業有限公司 祥翊製藥股份有限公司	困難取得
7	Alemtuzumab	Injection ; 10mg/ ml	用於治療有臨床或影像證實為活動性疾病狀態的成人復發緩解型多發性硬化症(RRMS),基於安全性考量,應使用於曾經接受2項或以上藥品治療反應不佳之多發性硬化症病人。	105年10月27日部授食字第1051410789號公告	107年6月12日衛部罕菌疫輸字第000025號	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
8	alpha 1-antitrypsin	injection	原發性alpha 1-antitrypsin缺乏之肺氣腫患者的替代治	94年01月28日衛署藥字第0940304588號公告		海喬國際股份有限公司	罕見疾病
9	alpha-glucosidase	injection	龐貝氏症	94年01月28日衛署藥字第0940304588號公告		賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
10	Ambrisentan	5 mg and 10 mg tablet	原發性肺高血壓	98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告	101年08月15日衛署罕藥輸字第000024號(5 mg) 101年08月15日衛署罕藥輸字第000023號(10 mg)	荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	罕見疾病
11	Anagrelide	[Capsule] [0.5 mg; 1.0 mg]	原發性血小板過多症	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	92年05月21日衛署罕藥輸字第000007號(0.5 mg, 武田) 109年07月22日 衛部罕藥輸字第000061號(1mg) 109年05月22日 衛部罕藥輸字第000062號(0.5mg, 美時)	台灣武田藥品工業股份有限公司 美時化學製藥股份有限公司	困難取得
12	Antisense inhibitor of apolipoprotein B-100	[Injection] 200mg	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品)	100年09月06日署授食字第1001404946號公告		賽諾菲股份有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
13	Antivenin of Vipera Russellii	[Injection]	鎖鏈蛇咬傷	91年11月14日衛署藥字第0910073830號公告	97年08月01日衛署罕菌疫製字第000001號	疾病管制署	困難取得
14	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		台灣柏朗股份有限公司 台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
15	Arsenic Trioxide	[Injection] [1 mg/ml , 10 ml/vial]	急性前骨髓細胞白血病	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告	91年01月14日衛署罕藥製字第000005號	臺灣東洋藥品工業股份有限公司	困難取得
16	Artemisinin	[Tablet] [100 mg]	瘧疾	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症			困難取得
17	Asfotase alfa	Injection , 40、100 mg/ml	小兒發作型低磷酸脂酶症 (paediatric-onset hypophosphatasia)	106年06月14日衛授食字第1061404653號		台灣瑞頌有限公司	罕見疾病
18	Ataluren	granules for oral suspension , 125, 250, 1000 mg	用於治療抗肌縮蛋白基因無意義突變導致的裘馨氏肌肉萎縮症(Duchenne muscular dystrophy, DMD) , 兩歲以上可行走之病人。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告		台灣吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
19	Atovaquone-proguanil	[Tablet] [250 mg+100 mg]	瘧疾	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		上群國際企業有限公司	困難取得
20	Betaine	[Powder for Reconstitution] [1 gm/scoopful]	高胱胺酸血症之輔助治療，包含以下輔酶缺乏或輔助因子缺乏： 1.光硫醚β合成酶 (Cystathionine Beta-Synthase, CBS) 。 2. 5,10-亞甲基四氫葉酸還原酶 (5,10-methylene-tetrahydrofolate reductase, MTHFR) 。 3. 鈷胺 (Cobalamin,	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告 106年09月27日衛授食字第1061408346號公告修正適應症		科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
21	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08月22日衛署藥字第0950325795號公告修正適應症	94年07月26日衛署罕藥輸字第000012號 (62.5 mg, 嬌生) 94年07月26日衛署罕藥輸字第000013號 (125 mg, 嬌生) 106年05月10日衛部罕藥輸字第000043號 (62.5 mg, 運和) 106年07月24日衛部罕藥輸字第000044號 (125 mg, 運和)	嬌生股份有限公司 運和生技有限公司	罕見疾病
22	Burosumab	solution for injection , 10、20、30 mg/mL	對於性聯遺傳型低磷酸鹽症(X-linked Hypophosphatemia)成人及一歲以上兒童的治療。	109年8月26日衛授食字第1091408103號公告	109年09月21日衛部罕菌疫輸字第000030號(10mg) 109年09月21日衛部罕菌疫輸字第000031號(20mg) 109年09月21日衛部罕菌疫輸字第000032號(30mg)	台灣協和麒麟股份有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
23	Carglumic acid	200mg tablet	1.因N-acetylglutamate synthase deficiency 缺失而引起之高血氨症 2.isovaleric acidaemia造成之高血氨症 3.methylmalonic acidaemia造成之高血氨症 4.propionic acidaemia造成之高血氨症	101年11月13日署授食字第1011409066號	108年01月17日衛部罕藥輸字第000056號	科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
24	Cerliponase alfa	Solution for infusion, 30 mg/ml	治療神經元蠟樣脂褐質儲積症第二型。	107年9月7日衛授食字第1071407569號	108年10月28日衛部罕菌疫輸字第000028號	美商百傲萬里股份有限公司	罕見疾病
25	Chenodeoxycholic acid	capsule, 250 mg	因缺乏固醇27-烴化酶 (sterol 27-hydroxylase)而導致的先天性膽酸合成障礙 (呈現症狀為腦腱性黃瘤症) 之1個月齡以上的病人。	109年09月29日衛授食字第1091409001號		國嘉製藥工業股份有限公司	罕見疾病
26	Chloral Hydrate	oral solution, 100mg	兒童檢查前 (non-painful procedure) 之鎮靜。	107年01月22日衛授食字第1061411970號	108年04月12日衛部罕藥製字第000020號	晟德大藥廠股份有限公司	困難取得
27	Cholic acid	[Capsule] [50mg、250mg]	Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)單一酵素缺乏造成之先天性膽酸合成障礙。 輔助治療「過氧化體代謝異常[peroxisomal disorders (PDs)]」，包括「Zellweger spectrum disorders」病患呈現肝病表現、脂肪瀉或降低脂溶性維生素吸收併發症。	103年11月4日部授食字第1031411329號 105年7月22日部授食字第1051406889號公告修正適應症	107年06月06日衛部罕藥輸字第000054號 107年06月06日衛部罕藥輸字第000055號	吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
28	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	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日衛署罕藥輸字第000001號 (oral solution)	科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
29	Cladribine	tablet, 10mg	復發型多發性硬化症（臨床上有發作，且前二年有二次復發者）。	107年1月22日衛授食字第1061411970號	108年5月22日衛部罕藥輸字第000058號	台灣默克股份有限公司	罕見疾病
30	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		科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
31	Dalfampridine	[SR tablet] 10mg	多發性硬化症，但不建議為第一線用藥	100年9月6日署授食字第1001404947號公告		華宇藥品股份有限公司	罕見疾病
32	Dantrolene	(Injection) [20 mg/vial]	惡性高熱	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		瑞帝有限公司	困難取得
33	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05月21日衛署藥字第0900032249號公告	91年02月25日衛署罕藥輸字第000004號 (250 mg) (已註銷) 91年02月25日衛署罕藥輸字第000005號 (500 mg)	康寧藥業有限公司	罕見疾病
34	Diacerein	[Ointment][1% (w/w)]	單純型遺傳性表皮分解性水泡症	104年08月17日部授食字第1041407049號		安成生物科技股份有限公司	罕見疾病
35	Diazoxide	[Capsule, Suspension] [50 mg; 50 mg/ml]	persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	88年12月09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		香港商艾維斯有限公司 禾利行股份有限公司 哈佛生技藥業股份有限公司	罕見疾病
36	Diloxanide Furoate	[Tablet] [500 mg]	痢疾阿米巴帶原者	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告			困難取得
37	Dimercaprol	[Injection] [10%]	重金屬解毒劑	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告			困難取得
38	Dimethyl fumarate	[Capsule][120 mg、240mg]	復發型多發性硬化症	104年08月17日部授食字第1041407049號	106年06月27日衛部罕藥輸字第000039號(120mg) 106年06月27日衛部罕藥輸字第000040號(240mg)	衛采製藥股份有限公司	罕見疾病
39	Eculizumab	[Injection] 300mg/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、非典型溶血性尿毒症候群（限施於plasma therapy-resistant之病人）	100年05月13日署授食字第1001401566號公告 103年06月30日部授食字第1031406806號公告新增適應症	105年12月15日衛部罕菌疫輸字第000016號	台灣大昌華嘉股份有限公司	罕見疾病
40	Edaravone	injection, 1.5 mg/mL	抑制肌萎縮性側索硬化症 (ALS)功能障礙情形的惡化。	109年09月29日衛授食字第1091409001號		台田藥品股份有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
41	Eliglustat tartrate	[Capsule] 50mg, 100mg, 150mg	高雪氏症第一型	103年02月12日部授食字第 1031400516號公告 105年10月27日部授食字第 1051410789號公告修正成 分名	106年8月16日衛部罕藥輸字第000042號(100mg)	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
42	Elosulfase alfa (N-acetylgalactosamine-6-sulfatase)	[Injection] [1mg/ml]	黏多醣症第4A型	103年12月30日部授食字第 1031413154號公告	106年01月21日衛部罕菌疫輸字第000023號	吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
43	Epoprostenol	[Injection] [0.5 mg base/vial; 1.5 mg base/vial]	原發性肺高血壓	88年06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	98年06月29日衛署罕藥輸字第000017號(0.5mg) 98年06月29日衛署罕藥輸字第000018號(1.5mg)(已註銷)	荷商葛蘭素史克藥廠股份有 限公司台灣分公司	罕見疾病
44	Everolimus	[Tablet] [2.5mg, 5mg]	1.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。 2.結節性硬化症併有腎血管 肌脂肪瘤之成年患者，其 腎血管肌脂肪瘤最長直徑 需≥4cm，且曾有發生臨床 上有意義之出血或確認病 灶有血管瘤直徑≥5mm， 而無法以外科手術治療或 動脈栓塞治療，或經動脈 栓塞治療或外科手術治療 後無效或復發者	100年09月06日署授食字第 1001404947號公告 104年08月17日部授食字第 1041407049號新增適應症	101年7月10日衛署罕藥輸字第000021號(2.5 mg) 101年7月10日衛署罕藥輸字第000020號(5 mg)	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
45	Evolocumab	Injection ; 140mg/ ml	同合子家族性高膽固醇血 症，適用於飲食及其他降 血脂療法(如：statins、 ezetimibe、LDL血漿析離 術)之輔助療法，用以進 一步降低LDL-C，但LDLR- negative mutation之病人除 外。	105年10月27日部授食字第 1051410789號公告	106年01月25日衛部罕菌疫輸字第000018號	台灣安進藥品有限公司	罕見疾病
46	Fingolimod	[hard capsule] 0.25mg;0.5mg	復發性多發性硬化症(前一 年有一次復發或前兩年有 兩次復發者)	100年09月06日署授食字第 1001404947號公告	103年04月08日衛署罕藥輸字第000025號 108年08月29日衛部罕藥輸字第000059號	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
47	Fomepizole	Injection, 1g/ml	甲醇或乙二醇中毒之解毒劑	103年02月12日部授食字第1031400516號公告	105年06月30日衛部罕藥製字第000016號	華宇藥品股份有限公司	困難取得
48	Gabapentin	[Capsule; Tablet] [600 mg, 800 mg]	脊髓側索硬化症 (Amyotrophic Lateral Sclerosis ALS)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		輝瑞大藥廠股份有限公司	罕見疾病
49	Galsulfase	[Injection] [5.0 mg/vial]	黏多醣症第6型 Mucopolysaccharidosis VI	95年01月25日衛署藥字第0950302125號公告	106年04月21日衛部罕菌疫輸字第000024號	美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司	罕見疾病
50	Givosiran	injection, 189 mg/ml	適用於治療成人急性肝紫質症(AHP, acute hepatic porphyria)。	109年09月29日衛授食字第1091409001號公告		運和生技有限公司	罕見疾病
51	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	95年12月21日衛署罕藥輸字第000015號(已註銷) 104年9月1日衛部罕藥輸字第000033號	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	罕見疾病
51	Glatiramer acetate	[Injection] [40 mg/ml]	用於治療首次出現臨床症狀且有MRI為佐證之多發性硬化症病人。復發型多發性硬化症，用於減少復發型多發性硬化症病人的復發頻率	105年1月19日部授食字第1041412451號公告新增劑量	105年8月25日衛部罕藥輸字第000035號	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	罕見疾病
52	Hemin	[Injection]	紫質症	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	100年05月27日衛署罕菌疫輸字第000010號	科戀生物科技股份有限公司	罕見疾病
53	Human C1-esterase inhibitor	Injection, 500 IU	第一型及第二型遺傳性血管性水腫(hereditary angioedema, HAE)急性發作的治療。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告		傑特貝林有限公司	罕見疾病
54	Human plasma coagulation factor XIII	Injection, 250IU/vial	先天性第十三凝血因子缺乏症的預防性治療以及圍手術期(periooperative)出血管理。	105年07月22日部授食字第1051406889號公告	108年6月21日衛部罕菌疫輸字第000027號	傑特貝林有限公司	困難取得
55	Icatibant	Injection, 10mg/mL	適用於體內C1酯酶抑制劑不足的成人、青少年及2歲以上兒童，在其遺傳性血管性水腫(hereditary angioedema, HAE)急性發作時進行症狀治療。	108年01月19日衛授食字第1071411029號公告	110年1月28日衛部罕藥輸字第000066號 110年1月28日衛部罕藥製字第000021號	台灣武田藥品工業股份有限公司 南光化學製藥股份有限公司	罕見疾病
56	Idursulfase (iduronate-2-sulfatase)	[Injection] [2mg/ml 6mg/vial]	long term enzyme replacement therapy for patients with MPS II (Hunter	95年08月22日衛署藥字第0950325795號公告	101年08月09日衛署罕菌疫輸字第000011號	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
57	Iloprost	nebuliser solution, solution for infusion	原發性肺高血壓	91年8月8日衛署藥字第0910049668號公告(nebuliser solution) 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告(solution for infusion)	94年05月23日衛署罕藥輸字第000011號(nebuliser solution 10 µg/ml) 107年05月07日衛部罕藥輸字第000053號(nebuliser solution 20 µg/ml)	臺灣拜耳股份有限公司	罕見疾病
58	Imiglucerase	Injection, 200、400 units/vial	改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變，但對於神經學症狀無效。	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告 100年9月6日署授食字第1001404947號公告新增劑量400U 105年7月22日部授食字第1051406889號公告修正適應症 106年4月5日衛授食字第1061402126號公告修正適應症	94年11月03日衛署罕菌疫輸字第000006號(200U)(已註銷) 102年12月27日衛部罕菌疫輸字第000015號(400U)	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
59	Interferon-Beta-1a	[Injection] 1. [3MIU、6MIU、12MIU/vial] 2.[60mcg/ml]	1.多發性硬化症(Multiple Sclerosis) 2.復發型多發性硬化症	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 104年08月17日部授食字第1041407049號新增劑量	90年05月28日衛署罕菌疫輸字第000001號(22 mcg) 90年11月26日衛署罕菌疫輸字第000002號(44 mcg) 101年08月20日衛署罕菌疫輸字第000012號(66 mcg) 101年08月20日衛署罕菌疫輸字第000013號(132 mcg)	臺灣默克股份有限公司	罕見疾病
60	Interferon-Gamma 1b	[Injection] [100	慢性肉芽腫病(Chronic Granulomatous Disease)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
61	Iodoquinol	[Tablet] [210mg; 650 mg]	阿米巴性痢疾	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症		聯榮藥業有限公司 上群國際企業有限公司	困難取得
62	Ivermectin	[Tablet] [3 and 6 mg]	糞小桿線蟲感染、血絲蟲感染	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告新增劑	106年10月17日衛部藥輸字第027134號(3mg,腸道糞小桿線蟲感染、蟠尾絲蟲感染)	美商默沙東股份有限公司	困難取得
63	KH ₂ PO ₄ + Na ₂ HPO ₄ + NaH ₂ PO ₄ · H ₂ O	tablet, KH ₂ PO ₄ 155mg + Na ₂ HPO ₄ 852mg + NaH ₂ PO ₄ ·	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症(X-linked Hypophosphatemic Rickets)	109年8月26日衛授食字第1091408103號公告		華宇藥品股份有限公司	罕見疾病
64	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08月15日衛署藥字第0900055243號公告	84年06月08日衛署藥製字第038948號	中國化學製藥股份有限公司 新豐工廠	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
65	Lactic acid bacteria	oral use	chronic pouchitis disease 慢性囊炎疾病	91年08月08日衛署藥字第0910049668號公告		翰亨實業股份有限公司	困難取得
66	Lanadelumab	injection , 150mg/ml	作為遺傳性血管性水腫反覆發作之預防。說明：1.曾經有過1個月發作3次(含)以上或6個月發作達到5次；2.曾有過危及生命之發作。	108年9月24日衛授食字第1081409142號公告	110年1月28日衛部罕菌疫輸字第000033號	台灣武田藥品工業股份有限公司	罕見疾病
67	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09月13日衛署罕菌疫輸字第000007號 95年09月13日衛署罕菌疫輸字第000008號	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
68	Levocarnitine	[Injection; Oral Solution; Tablet] [200 mg/ml, 1 gm/10ml, 330	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06月17日衛署藥字第88036149號公告	91年05月03日衛署罕藥輸字第000006號(tab,翰亨) 95年01月26日衛署罕藥輸字第000014號(inj,翰亨) 97年05月15日衛署罕藥輸字第000016號(oral solution翰亨) 104年03月04日衛部罕藥製0000015號(Inj,旭能)	翰亨實業股份有限公司 旭能醫藥生技股份有限公司	罕見疾病
69	Lomitapide	[Capsule] 5mg, 10mg, 20mg	同合子家族性高膽固醇血症	103年02月12日部授食字第1031400516號公告	104年04月21日衛部罕藥輸字第000030號(5mg)(已註銷) 104年04月21日衛部罕藥輸字第000031號(10mg)(已註銷) 104年04月21日衛部罕藥輸字第000032號(20mg)(已註銷)	台灣安捷隆股份有限公司 祥瑞醫藥生技有限公司	罕見疾病
70	Luspatercept	injection , 50 mg/ml	用於治療與β型重型海洋性貧血相關的輸血依賴性貧血的成年病人。	110年10月13日部授食字第1101409428號公告		台灣必治妥施貴寶股份有限公司	罕見疾病
71	Macitentan	10mg film- coated tablets	適用於世界衛生組織(WHO)功能分類第II至第IV級的原發性肺動脈高血壓患者	102年10月07日部授食字第1021451178號公告	105年01月25日衛部罕藥輸字第000034號	嬌生股份有限公司	罕見疾病
72	Mefloquine	[Tablet] [250 mg]	瘧疾	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正成分劑量及適應症	100年06月23日衛署罕藥輸字第000019號	鴻汶醫藥實業有限公司	困難取得
73	Methylene blue	[Injection] 0.5%, 1%	變性血紅素血症 (Methemoglobinemia)	101年02月16日衛署藥字第1001409639號公告	104年03月09日衛部罕藥製字第000013號(1%)	安星製藥股份有限公司	困難取得
74	Migalastat	capsule , 123mg	適用於已確診為法布瑞氏症且於體外試驗確定為符合性基因突變的16歲(含)以上病人	108年05月30日衛授食字第1081404660號公告	109年2月3日衛部罕藥輸字第000060號	裕利股份有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
75	Miglustat	capsule	1.Type I Gaucher Disease 2.Niemann-Pick Disease Type C	94年01月28日衛署藥字第0940304588號公告(Type I Gaucher Disease) 98年05月4日衛署藥字第0980305278號公告(Niemann-Pick Disease Type	103年05月10日衛部罕藥輸字第000028號(Type I Gaucher Disease)	嬌生股份有限公司	罕見疾病
76	Mitotane	[Tablet] [500 mg]	腎上腺皮質癌	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		吉帝藥品股份有限公司	困難取得
77	Modafinil	200 mg	改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀	90年05月21日衛署藥字第0900032249號公告 95年01月25日衛署藥字第0950302125號公告修正適應症	94年02月24日衛署罕藥輸字第000010號	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	困難取得
78	Natalizumab	300 mg/15 ml vial, solution for infusion	多發性硬化症	98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告	101年08月27日衛署罕菌疫輸字第000014號	衛采製藥股份有限公司	罕見疾病
79	Nitisinone	2.0 mg/cap	酪胺酸血症第一型 Tyrosinemia type I	95年01月25日衛署藥字第0950302125號公告		吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
80	Nitric Oxide	[Inhaler]	新生兒原發性肺高血壓用	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告			罕見疾病
81	Nusinersen	injection , 2.4mg/ml	經基因確診之SMA脊髓性肌肉萎縮症病人，其SMN2為2或3套或已出現症狀之SMA第一、二、三型病人，但不適用於已使用呼吸器每天12小時以上且連續超過30天者。	107年03月12日衛授食字第1071401892號 109年8月26日衛授食字第1091408103號公告修正適應症	108年01月22日衛部罕藥輸字第000057號	台灣百健有限公司	罕見疾病
82	Ofatumumab	solution for injection , 50 mg/mL	(1)成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS) (2)成人活動性次發進展型多發性硬化症(active secondary progressive multiple sclerosis, active SPMS)。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告 110年10月13日部授食字第1101409428號公告修正適應症		台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
83	Onasemnogene abeparvovec	2x10 ¹³ vg/ml, solution for intravenous infusion	治療6個月以下且SMN1發生雙對偶基因突變之脊髓性肌肉萎縮症病人。	109年3月18日衛授食字第1091401809號公告	109年12月22日衛部罕菌疫輸字第000029號	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
84	Ozanimod	capsule , 0.23 mg 、 0.46 mg 、 0.92 mg	成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS)的治療。	110年10月13日衛授食字第1101409428號公告		台灣必治妥施貴寶股份有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
85	Paromomycin Sulfate	[Capsule] [250 mg]	隱孢子蟲感染、阿米巴性痢疾	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症		聯榮藥業有限公司 裕利股份有限公司 久裕企業股份有限公司 輝瑞大藥廠股份有限公司	困難取得
86	Patisiran	Solution for infusion, 2 mg/mL	治療成人TTR (transthyretin) 家族性澱粉樣多發性神經病變 (Familial Amyloidotic Polyneuropathy) , 神經病變的疾病嚴重度限於第	108年01月19日衛授食字第1071411029號公告	109年12月10日衛部罕藥輸字第000063號	艾拉倫股份有限公司	罕見疾病
87	Peginterferon beta-1a	[Injection] [126mcg/ml、188mcg/ml、250mcg/ml]	復發型多發性硬化症	105年01月19日部授食字第1041412451號公告	106年11月28日衛部罕菌疫輸字第000019號 (63 mcg) 106年11月28日衛部罕菌疫輸字第000020號 (94 mcg) 106年11月28日衛部罕菌疫輸字第000021號 (125 mcg)	衛采製藥股份有限公司	罕見疾病
88	Phenytoin	[Capsule] [30 mg]	癲癇症(限用於調整劑量)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		輝瑞大藥廠股份有限公司	困難取得
89	Phosphate solution	[Solution]	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	90年08月15日衛署藥字第0900055243號公告			罕見疾病
90	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		吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
91	Primaquine-Phosphate	[Tablet] [7.5 mg]	瘧疾、肺囊蟲肺炎	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正劑量及適應症		聯榮藥業有限公司 如山藥業有限公司	困難取得
92	protein C	injection	先天性protein C缺乏所致之嚴重靜脈血栓	94年1月日衛署藥字第0940304588號公告		台灣武田藥品工業股份有限公司	罕見疾病
93	Pyrimethamine	[Tablet] [25 mg]	弓形蟲感染	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正成分及劑量		聯榮藥業有限公司 如山藥業有限公司 荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司 上群國際企業有限公司	困難取得
94	Ravulizumab	concentrate for solution for infusion, 10 mg/mL	治療陣發性夜間血紅素尿症(paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, PNH)病人。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告		台灣大昌華嘉股份有限公司	罕見疾病
95	Recombinant human insulin-like growth factor 1, rhIGF-1	[Injection]	Laron Syndrome	95年08月22日衛署藥字第0950325795號公告	97年03月17日衛署罕菌疫輸字第000009號	法商益普生股份有限公司台灣分公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
96	Risdiplam	powder for oral solution, 0.75 mg/mL	治療二歲以下發病之脊髓性肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy, SMA)病人。不適用於已使用呼吸器每天十二小時以上且連續超過三十天者。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告		羅氏大藥廠股份有限公司	罕見疾病
97	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08月21日衛署罕藥輸字第000008號 (已註銷)	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
98	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		科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
99	Selexipag	[film-coated tablet] [200mcg、400mcg、600mcg、800mcg、1000mcg、1200mcg、1400mcg、1600mcg]	原發性肺動脈高血壓	104年11月6日部授食字第1041410183號	107年02月01日衛部罕藥輸000045 (200 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000046 (400 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000047 (600 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000048 (800 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000049 (1000 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000050 (1200 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000051 (1400 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000052 (1600 mcg)	嬌生股份有限公司	罕見疾病
100	Sildenafil citrate	[Tablet] [20 mg]	原發性肺高血壓	98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告	96年03月06日衛署藥輸字第024622號	輝瑞大藥廠股份有限公司	罕見疾病
101	Siponimod fumaric acid	film coated tablet, 0.25、2 mg	治療次發進展型多發性硬化症(secondary progressive multiple sclerosis; SPMS)病人。	109年8月26日衛授食字第1091408103號公告	109年12月28日衛部罕藥輸字第000064號(2mg) 109年12月28日衛部罕藥輸字第000065號(0.25mg)	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
102	Sodium Benzoate	[Capsule] [250 mg]	Non-ketotic hyperglycinemia	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	90年02月20日衛署罕藥製字第000001號	科進製藥科技股份有限公司	罕見疾病
103	Sodium phenylacetate and sodium benzoate	injection	先天性尿素循環代謝障礙	96年08月08日衛署藥字第0960303535號公告		吉發企業股份有限公司	罕見疾病
104	Sodium Phenylbutyrate	Powder, 3gm/teaspoonful; Tablet, 500mg; 顆粒劑, 483mg/g	缺乏 carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC) 或 Argininosuccinic synthetase (AS) 之先天性尿素循環障礙	88年06月17日 衛署藥字第88036149號公告 97年01月22日 衛署藥字第0970302902號公告修正適應症 105年07月22日 部授食字第1051406889號公告新增劑型劑量	104年12月7日衛部罕藥製字第000014號 (tablet)	旭能醫藥生技股份有限公司	罕見疾病
105	Sodium Stibogluconat	[Injection] [100 mg/ml, 100 ml/bot]	利什曼症(黑熱病)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	困難取得

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
106	Stiripentol	capsule , 250、500mg powder , 250、500mg	Stiripentol與clobazam及valproate併用於嬰兒期嚴重肌痙攣性癲癇 (SMEI, Dravet's syndrome) 患者，輔助治療難治的全身性強直陣攣性發作 (generalized tonic-clonic seizure)，因患者僅服用clobazam及valproate無法充分控制癲癇	108年7月18日衛授食字第1081406808號公告	110年5月18日衛部罕藥輸字第000067號 110年5月18日衛部罕藥輸字第000068號 110年5月18日衛部罕藥輸字第000069號 110年5月18日衛部罕藥輸字第000070號	科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
107	Tafamidis meglumine	20mg soft capsule	治療TTR (transthyretin)家族性澱粉樣多發性神經病變 (Familial Amyloidotic Polyneuropathy)，神經病變的疾病嚴重度限於第一期的病人。	108年7月18日衛授食字第1081406808號公告 110年10月13日衛授食字第1101409428號公告修正成分名		美商惠氏藥廠(亞洲)股份有限公司台灣分公司	罕見疾病
108	Taliglucerase alfa	[Injection] [200U/vial]	改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變，但對於神經學症狀無效。	105年05月06日部授食字第1051404038號公告 106年04月05日衛授食字第1061402126號公告修正適應症	106年4月11日衛部罕菌疫輸字第000022號	輝瑞大藥廠股份有限公司	罕見疾病
109	Teriflunomide	[film-coated tablet] [7mg、14mg]	(1) 成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS) (2) 疑似多發性硬化症之成人臨床單一症候群 (clinically isolated syndrome, CIS) (3) 成人活動性次發進展型多發性硬化症(active secondary progressive multiple sclerosis, active progressive multiple sclerosis, APS)	104年04月21日部授食字第1041402939號公告 110年10月13日部授食字第1101409428號公告修正適應症	106年05月04日衛部罕藥輸字第000037號 (7mg) 106年05月04日衛部罕藥輸字第000038號 (14mg)	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
110	tetrabenazine	[Tablet]	亨汀頓氏舞蹈症Huntington disease	97年01月22日衛署藥字第0970302902號公告	102年02月05日衛署罕藥輸字第000026號 (25mg) 102年02月04日衛署罕藥輸字第000027號 (12.5mg)	吉泰藥品股份有限公司	罕見疾病
111	Tetrahydro-Biopterin(BH4)	[Tablet] [10, 50 and 100 mg]	1.Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. 2.Tetrahydrobiopterin-responsive	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正劑量及適應症	106年11月30日衛部罕藥製字第000017號 (10mg, 科進) 106年11月30日衛部罕藥製字第000018號 (50mg, 科進) 106年11月30日衛部罕藥輸字第000041號 (100mg, 百傲萬里)	科進製藥科技股份有限公司 美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司	罕見疾病
112	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日衛署罕藥製字第000006號 (東洋) 103年06月17日衛部罕藥製字第000012號 (美時化學)	臺灣東洋藥品工業股份有限公司 美時化學製藥股份有限公司	困難取得
113	Thymosin alfa 1	injection	DiGeorge Syndrome	91年08月08日衛署藥字第0910049668號公告		駢名貿易有限公司	罕見疾病

附表三、適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 110年10月13日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
114	Thyrotropin alfa Injection	[Injection] [1.1mg/vial]	甲狀腺分化癌治療之輔助診斷製劑	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	92年05月06日衛署罕菌疫輸字第000003號	賽諾菲股份有限公司	困難取得
115	Tobramycin	1. 300 mg/5 ml solution for inhalation 2. 28mg inhalation powder hard capsules	1.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 2.治療6歲以上(含6歲)囊狀纖維化症患者(cystic fibrosis)之肺部綠膿桿菌(Pseudomonas aeruginosa)	95年08月22日衛署藥字第0950325795號公告 101年11月13日署授食字第1011409066號公告新增劑型	104年04月21日衛部罕藥輸字第000029號(已註銷)	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
116	TPN for PKU with congenital sucrase-isomaltase 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			罕見疾病
117	treprostinil sodium	[Injection] [1.0, 2.5, 5.0, 10.0 mg/ml] [Solution for inhalation] [0.6 mg/ml]	1.原發性肺高血壓 2.WHO group I原發性肺動脈高血壓合併NYHA class III症狀	91年11月14日衛署藥字第0910073830號公告 101年11月13日署授食字第1011409066號公告新增劑型		科懋生物科技股份有限公司 吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
118	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	87年12月19日衛署藥輸字第022357號	裕利股份有限公司	困難取得
119	Trientine HCl	[Capsule] [250, 300 mg]	威爾森氏病(Wilson Disease)	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告 97年07月09日衛署藥字第0970305564號公告新增劑	108年05月28日衛部罕藥製字第000019號	旭能醫藥生技股份有限公司	罕見疾病
120	Velaglucerase alfa	Injection ; 400U/vial	第一型高雪氏症	105年10月27日部授食字第1051410789號公告	106年08月29日衛部罕菌疫輸字第000026號	台灣武田藥品工業股份有限公司	罕見疾病
121	Zinc Acetate	[Capsule] [25-50 mg]	威爾森氏病(Wilson Disease)	90年12月04日衛署藥字第0900074831號公告	93年11月29日衛署罕藥製字第000007號 (50 mg, 科進) 95年01月26日衛署罕藥製字第000010號 (25 mg, 科進) 94年03月15日衛署罕藥製字第000008號 (25 mg, 吉帝) 94年03月15日衛署罕藥製字第000009號 (50 mg, 吉帝)	科進製藥科技股份有限公司 吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
122	"沛佳"法斯樂-杜瓦伸縮式髓內釘系統		本產品是暫時性植入物於成骨不全而生長板正常的小兒患者,以幫助長骨幹骨折、骨切開術、骨折斷端對位不良及未癒合骨折的固定,並防止股骨、脛骨及肱骨進一步的骨折	102年10月07日部授食字第1021451178號公告	103年06月10日衛部罕醫器輸字第000001號	裕強生技股份有限公司	罕見疾病

附表四、公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表(依疾病分類排序)

中華民國110年11月24日

分類	序號	中文病名(僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 診斷代碼
A.先天性代謝異常				
◎ A1 尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders (高血氨症)				
A1	01	先天性尿素循環代謝障礙	Congenital Urea cycle disorders	E72.20
	02	瓜胺酸血症	Citrullinemia	E72.23
	03	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency, NAG synthetase deficiency	E72.29
	04	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	E72.4
	05	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome	E72.4
◎ 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)	E72.8
	02	高胱胺酸血症	Homocystinuria	E72.11
	03	高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	E72.19
	04	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	E72.51
	05	苯酮尿症	Phenylketouria	E70.0
	06	四氫基喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	E70.1
	07	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	E70.21
	08	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	E71.0
	09	有機酸血症	Organic acidemias	E71.118
	10	異戊酸血症	Isovaleric acidemia	E71.110
	11	戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I、II	type I:E72.3 type II:E71.313
	12	丙酸血症	Propionic acidemia	E71.121
	13	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	E71.120

14	3-氫基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	E71.118
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	E74.31+E70.0
16	高離氨基酸血症	Hyperlysinemia	E72.3
17	組胺酸血症	Histidinemia	E70.41
18	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	E71.19
19	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	D81.819
20	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	E72.59
21	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	E70.9
22	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	E70.20
23	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症 (Cbl C 型)	Cobalamin C defect (Methylmalonic aciduria and Homocystinuria, cbl C type)	E71.120+E72.11
◎ A3 脂質儲積			
A3 01	高雪氏症	Gaucher's disease	E75.22
02	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1: E75.19 GM2: E75.00
03	Fabry 氏症	Fabry disease	E75.21
04	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	Niemann-Pick disease	E75.240: Type A E75.241: Type B E75.242: Type C E75.243: Type D E75.248: other E75.249: unspecified
05	MLD 症候群	Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	E75.25
06	球細胞腦白質失養症	Globoid Cell Leukodystrophy (Krabbe's disease)	E75.23
07	嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症 (又稱伍爾曼氏症)	Infantile form Lysosomal Acid Lipase Deficiency (Wolman Disease)	E75.5
◎ A4 碳水化合物代謝異常			
A4 01	半乳糖血症	Galactosemia	E74.21
02	肝醣儲積症	Glycogen storage disease	E74.09: type 0 E74.01: Type I E74.02: type II E74.03: type III E74.09: type IV E74.04: type V E74.09: type VI-XI E74.01: Von Gierke's

	03	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose Transport) 1 deficiency syndrome	E74.8
◎ A5脂肪酸氧化異常				
	01	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	E71.30 E71.310 E71.311 E71.312 E71.313
	02	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	E71.41
	03	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	E71.311
	04	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	E71.312
◎ A6粒線體代謝異常				
A6	01	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	E88.40
	02	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819
	03	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	G31.82
	04	MELAS 症候群	MELAS	E88.41
	05	MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	E88.49
	06	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	E74.4
	07	巴氏症候群	Barth Syndrome	E78.71
	08	雷伯氏遺傳性視神經病變	Leber hereditary optic neuropathy	H47.22
◎ A7溶小體代謝異常				
A7	01	胱氨酸血症	Cystinosis	E72.04
	02	黏多糖症	Mucopolysaccharidoses	Type1: E76.01 E76.02 E76.03 Type2:E76.1 other : E76.210 E76.211 E76.219 E76.22 E76.29 Unspecified:E76.3
	03	岩藻糖代謝異常 (儲積症)	Fucosidosis	E77.1
	04	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	E77.1

	05	黏脂質症	Mucopolipidosis	type I:E77.1 type II、III:E77.0 type IV:E75.11
	06	神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4
	07	多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple Sulfatase deficiency	E75.29
◎ 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	E78.0
	02	家族性高乳糜微粒血症	Familial Hyperchylomicronemia	E78.3
	03	豆固醇血症〈植物性〉	Sitosterolemia	E78.0
◎ A9礦物離子缺陷				
A9	01	威爾森氏症	Wilson's disease	E83.01
	02	Menkes 症候群	Menkes syndrome	E83.09
	03	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	E61.5
◎ A10過氧化體代謝異常				
A10	01	Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	E71.510
	02	腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529
	03	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata	E71.540
◎ A11其他代謝異常				
	01	紫質症	Porphyria	E80.20 E80.21 E80.29
	02	Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	E79.1
	03	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	E72.19
	04	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	E77.8
	05	三甲基胺尿症	Trimethylaminuria	E72.52
	06	先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	E88.1
	07	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous Xanthomatosis	E75.5
	08	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	E83.39 E83.31

	09	Beta 硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase Deficiency	E71.19
	10	生物素酶缺乏症	Biotinidase Deficiency	D81.810
B 腦部或神經系統病變				
B1	01	多發性硬化症/泛視神經脊髓炎	Multiple Sclerosis,MS/ Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders, NMO	G35/G36.0
	02	肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	G12.21
	03	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	G11.3
	04	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	G10
	05	雷特氏症	Rett syndrome	F84.2
	06	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	G12.9
	07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	G11.1
	08	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	Q85.1
	09	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	L74.4
	10	神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	Q85.02
	11	Alexander 氏病	Alexander disease	E75.29
	12	僵體症候群	Stiffperson syndrome	G25.82
	13	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	G11.4
	14	Joubert 氏症候群 (家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome	Q04.3
	15	Pelizaebus-Merzbacher 氏症 (慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaebus-Merzbacher Disease	E75.29
	16	夏柯-馬利-杜斯氏症	Charcot-Marie-Tooth Disease	G60.0
	17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy Disease	G12.20 G12.21 G12.22 G12.29
	18	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial Amyloidotic Polyneuropathy	E85.1
	19	Moebius 症候群	Moebius syndrome	Q87.0

	20	McLeod 症候群	McLeod syndrome	Q97.8 Q98.8
	21	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	G31.89
	22	普洛提斯症候群	Proteus Syndrome	Q87.3
	23	MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 Duplication Syndrome (MECP2 Duplication Syndrome)	Q99.8
	24	腦肋小頷症候群	Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome	Q87.89
	25	Dravet 症候群	Dravet Syndrome, DS	G40.311
	26	腦白質消失症	Vanishing White Matter Disease	G37.8
	27	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (PKAN)	G23.0
	28	磷脂質脂解酶 A2 關聯之神經退化性疾病	Phospholipase A2-associated neurodegeneration (PLAN)	G23.0
	29	皮特-霍普金斯症候群	Pitt-Hopkins Syndrome	Q87.0
C 呼吸循環系統病變				
C1	01	特發性嬰兒動脈硬化症	Idiopathic Infantile Arterial Calcification	Q28.8
	02	囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	E84.9
	03	特發性或遺傳性肺動脈高壓	Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH)	I27.0
	04	Holt-Oram 氏症候群	Holt-Oram Syndrome	Q87.2
	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	E74.09
	06	遺傳性出血性血管擴張症	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	I78.0
	07	窒息性胸腔失養症	Asphyxiating thoracic dystrophy	Q77.2
	08	先天性中樞性換氣不足症候群	Congenital Central Hypoventilation Syndrome	G47.35
D 消化系統病變				
	01	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive intrahepatic cholestasis, PFIC	K83.1
	02	先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	E78.70
	03	α 1-抗胰蛋白酶缺乏症	α 1-Antitrypsin deficiency	E88.01

	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	Q43.8
	05	阿拉吉歐症候群	Alagille Syndrome	Q44.7
E 腎臟泌尿系統病變				
E1	01	Lowe 氏症候群	Lowe syndrome	E72.03
	02	Bartter 氏症候群	Bartter's syndrome	E26.81
	03	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	Q61.19
	04	亞伯氏症候群	Alport Syndrome	Q87.81
F 皮膚病變				
F1	01	遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa	Q81.9
	02	層狀魚鱗癬 (自體隱性遺傳型)	Ichthyosis, lamellar recessive	Q80.2
	03	膠膜兒	Collodion baby	Q80.2
	04	斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis	Q80.4
	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)	Q80.3
	06	外胚層增生不良症	Ectodermal Dysplasias	Q82.4
	07	Meleda 島病	Meleda disease	Q82.8
	08	Darier 氏症 (毛囊角化病)	Darier's disease	Q82.8
	09	先天性角化不全症	Dyskeratosis Congenita	Q82.8
	10	皮膚過度角化症雅司病	Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Thost	Q82.8
	11	色素失調症	Incontinentia Pigmenti	Q82.3
	12	Netherton 症候群	Netherton Syndrome	Q80.3
G 肌肉病變				
G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	G71.0
	02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline Rod Myopathy	G71.2
	03	Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	G71.13
	04	肌肉強直症	Myotonic dystrophy	G71.11

	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.0	
	06	肌小管病變	Myotubular Myopathy	G71.2	
	07	貝克型肌肉失養症	Becker Muscular Dystrophy	G71.0	
	08	Freeman-Sheldon 氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	Q87.0	
	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.0	
	10	先天性肌失養症	Congenital Muscular Dystrophy	G71.0	
	11	中心軸空肌病	Central Core Disease	G71.2	
	12	多微小軸空肌病	Multiminicore Disease	G71.2	
	13	Emery–Dreifuss 肌失養症	Emery–Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD)	G71.0	
	14	GNE 遠端肌病變	GNE myopathy	G71.8	
	15	史托摩根症候群	Stormorken syndrome	D69.8	
H 骨及軟骨病變					
H1	01	軟骨發育不全症	Achondroplasia	Q77.4	
	02	成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	
	03	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	M88.0 M88.1 M88.811 M88.812 M88.819 M88.821 M88.822 M88.829 M88.831 M88.832 M88.839 M88.841 M88.842 M88.849	M88.851 M88.852 M88.859 M88.861 M88.862 M88.869 M88.871 M88.872 M88.879 M88.88 M88.89 M88.9
	04	鎖骨顱骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	Q74.0	
	05	進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	M61.10 M61.111 M61.112 M61.119 M61.121 M61.122 M61.129 M61.131 M61.132 M61.139 M61.141	M61.152 M61.159 M61.161 M61.162 M61.169 M61.171 M61.172 M61.173 M61.174 M61.175 M61.176

				M61.142 M61.143 M61.144 M61.145 M61.146 M61.151	M61.177 M61.178 M61.179 M61.18 M61.19
	06	裂手裂足症	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	Q71.60 Q71.61 Q71.62 Q71.63	Q72.70 Q72.71 Q72.72 Q72.73
	07	骨質石化症	Osteopetrosis	Q78.2	
	08	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	Q77.8	
	09	多發性骨骺發育不全症	Multiple Epiphyseal Dysplasia	Q78.3	
I 結締組織病變					
	I1	01 先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	Q79.6	
J 血液疾病					
		01 重型海洋性貧血	Thalassemia major	D56.0 D56.1	
		02 血小板無力症	Thrombasthenia	D69.1	
		03 同基因合子蛋白質 C 缺乏症	Homozygous protein C deficiency	D68.59	
		04 陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria	D59.5	
		05 非典型性尿毒溶血症候群	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome	D59.3	
K 免疫疾病					
	K1	01 原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	D71	
		02 先天性高免疫球蛋白 E 症候群	Congenital Hyper IgE syndrome	D82.4	
		03 布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	D80.0	
		04 Wiskott- Aldrich 氏症候群	Wiskott- Aldrich Syndrome	D82.0	
		05 嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 D81.9	
		06 補體成份 8 缺乏症	Complement Component 8 deficiency	D84.1	
		07 IPEX 症候群	IPEX Syndrome	E31.0	
		08 高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM syndrome	D80.5	
		09 γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	D84.8	

	10	遺傳性血管性水腫	Hereditary Angioedema (HAE)	D84.1
L 內分泌疾病				
L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	Q87.1
	02	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	E20.1
	03	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphatemic rickets	E83.31
	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	E34.3
	05	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	Q87.89
	06	Alstrom 氏症候群	Alstrom Syndrome	Q87.89
	07	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	E16.1
	08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome , DIDMOAD	E88.9
	09	McCune Albright 氏症候群	McCune Albright syndrome	Q78.1
	10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	Q99.8
	11	腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	E27.49
	12	第一型遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症	25-Hydroxyvitamin D 1-Alpha-Hydroxylase Deficiency	E83.32
	13	先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	Q89.1
	14	Kallmann 氏症候群	Kallmann syndrome	E23.0
	15	永久性新生兒糖尿病	Permanent Neonatal Diabetes Mellitus	P70.2
	16	MIRAGE 症候群	MIRAGE syndrome	Q89.8
M 先天畸形症候群				
M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	Q87.1
	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	E70.8
	03	愛伯特氏症	Apert syndrome	Q87.0
	04	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	E78.72
	05	Larsen 氏症候群 (顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	Q74.8
	06	Beckwith Wiedemann 氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	Q87.3

	07	Crouzon 氏症候群	Crouzon syndrome	Q75.1
	08	Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	Q87.0
	09	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	Q79.8
	10	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	Q87.1
	11	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff Syndrome	Q87.0
	12	歌舞伎症候群	Kabuki syndrome	Q89.8
	13	耳-齶-指（趾）症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	Q87.0
	14	Conradi-Hunermann 氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome	Q77.3
	15	Treacher Collins 氏症候群	Treacher Collins Syndrome	Q75.4
	16	Robinow 氏症候群	Robinow Syndrome	Q87.1
	17	Pfeiffer 氏症候群	Pfeiffer syndrome	Q87.0
	18	(修正為 <u>B1-27</u>)		
	19	指（趾）甲顛骨症候群	Nail-Patella Syndrome	Q87.2
	20	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome	Q87.89
	21	Peters-Plus 症候群	Peters-Plus syndrome	Q13.4
	22	Nager 症候群	Nager Syndrome	Q75.4
	23	CHARGE 症候群	CHARGE Syndrome	Q89.8
	24	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome	Q99.8 F84.8 F78
	25	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	Costello syndrome	Q87.89
	26	Ayme-Gripp 症候群	Ayme-Gripp syndrome	Q87.89
	27	Coffin-Lowry 症候群	Coffin-Lowry Syndrome	Q89.8
	28	Myhre syndrome	Myhre 症候群	Q87.89
N 染色體異常				
N1	01	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	Q93.5
	02	DiGeorge's 症候群	DiGeorge's syndrome	D82.1

	03	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	Q87.1
	04	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群 (WAGR 症候群)	WAGR syndrome (Wilms' tumor-Aniridia-Genitourinary Anomalies-mental Retardation)	Q87.89
	05	Miller Dieker 症候群	Miller Dieker syndrome	Q93.88
	06	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	Q87.2
	07	威廉斯氏症候群	Williams Syndrome	Q93.89
	08	Von Hippel-Lindau 症候群	Von Hippel-Lindau disease	Q85.8
	09	Branchio-Oto-Renal Syndrome (BOR Syndrome)	Branchio-Oto-Renal 症候群 (BOR 症候群)	Q87.89
Z 其他未分類或不明原因				
Z1	01	Cockayne 氏症候群	Cockayne syndrome	Q87.1
	02	早老症	Hutchinson Gilford progeria syndrome	E34.8
	03	髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome	Q89.7
	04	Stargardt's 氏症	Stargardt's disease	H35.50
	05	隱匿性黃斑部失養症	Occult Macular Dystrophy ; OMD	H35.50
	06	萊伯氏先天性黑矇症	Leber Congenital Amaurosis	H35.50

備註：

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

附表五、經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單(110.12.1更新)

項次	健保藥品代碼	藥品名稱	藥商名稱	成份及含量	劑型	生效日
1	B018167255	SOLU-CORTEF STERILE POWDER 100MG	輝瑞大藥廠股份有限公司	HYDROCORTISONE (SODIUM UCCINATE) 100 MG	乾粉注射劑	97.07.01 (104.02.01藥價歸零)
	BC18167255	SOLU-CORTEF STERILE POWDER 100MG	輝瑞大藥廠股份有限公司	HYDROCORTISONE (SODIUM UCCINATE) 100 MG	乾粉注射劑	104.01.01
2	AC57749255	HYDROCORTISONE INJECTION 100MG "CVII"	中化裕民健康事業股份有限公司	HYDROCORTISONE (SODIUM UCCINATE) 100 MG	凍晶注射劑	103.03.01
3	X000042255	BICNU (CARMUSTINE (BCNU)) 100MG	台灣必治妥施貴寶股份有限公司	CARMUSTINE 100 MG	乾粉注射劑	97.12.01
4	K000308240	THYMOGLOBULINE (ANTITHYMOCYTE IMMUNOGLOBULIN OF RABBIT ORIGIN)	健臻生技有限公司	ANTITHYMOCYTE IMMUNOGLOBULIN OF RABBIT ORIGIN 25MG	注射劑	98.05.01 (104.03.01藥價歸零)
	KC00308240	THYMOGLOBULINE (ANTITHYMOCYTE IMMUNOGLOBULIN OF RABBIT ORIGIN)	健臻生技有限公司	ANTITHYMOCYTE IMMUNOGLOBULIN OF RABBIT ORIGIN 25MG	注射劑	104.02.01
5	B020932221	LIDOCAINE 2% FOR INTRAVENOUS INJECTION	臺灣阿斯特捷利康股份有限公司	LIDOCAINE HCL 20 mg/mL	注射劑	98.06.01 (104.03.01藥價歸零)
	BC20932221	LIDOCAINE 2% FOR INTRAVENOUS INJECTION	臺灣阿斯特捷利康股份有限公司	LIDOCAINE HCL 20 mg/mL	注射劑	104.02.01
6	AC60394221	LIDOCAINE 2% FOR I.V. INJECTION "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	LIDOCAINE HCL 20 mg/mL	注射劑	109.06.01
7	B020354100	COUMADIN TABLETS 1MG	臺灣必治妥施貴寶股份有限公司	WARFARIN SODIUM 1MG	錠劑	98.07.01 (105.10.01藥價歸零)
8	B020516100	COUMADIN TABLETS 5MG	臺灣必治妥施貴寶股份有限公司	WARFARIN SODIUM 5MG	錠劑	98.07.01 (105.10.01藥價歸零)
9	A010914221	LIDOCAINE HCL 2% FOR I.V. INJECTION "LITA"	利達製藥股份有限公司	LIDOCAINE HCL 20 mg/mL	注射劑	98.09.01 (103.01.01.藥價歸零)
	AC10914221	LIDOCAINE HCL 2% FOR I.V. INJECTION "LITA"	利達製藥股份有限公司	LIDOCAINE HCL 20 mg/mL	注射劑	102.12.01
10	A032171221	AGGLUTEX INJECTION 1000U./ML (HEPARIN SODIUM)	中國化學製藥股份有限公司新豐工廠	HEPARIN 5,000 IU	注射劑	99.01.01 (101.12.01藥價歸零)

附表五、經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單(110.12.1更新)

項次	健保藥品代碼	藥品名稱	藥商名稱	成份及含量	劑型	生效日
10	AC32171221	AGGLUTEX INJECTION 1000U./ML (HEPARIN SODIUM)	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	HEPARIN 5,000 IU	注射劑	101.11.01
11	A032172240	AGGLUTEX INJECTION 5000U./ML (HEPARIN SODIUM)	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	99.01.01 (101.12.01藥價歸 零)
	AC32172240	AGGLUTEX INJECTION 5000U./ML (HEPARIN SODIUM)	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	101.11.01
12	A032172248	AGGLUTEX INJECTION 5000U./ML (HEPARIN SODIUM)	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	HEPARIN 50,000 IU	注射劑	99.01.01 (101.12.01藥價歸 零)
	AC32172248	AGGLUTEX INJECTION 5000U./ML (HEPARIN SODIUM)	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	HEPARIN 50,000 IU	注射劑	101.11.01
13	A044805240	HEPAC INJECTION 5000UNITS/ML "N.K"	南光化學製藥股份有限 公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	99.01.01 (101.07.01藥價歸 零)
	AC44805240	HEPAC INJECTION 5000UNITS/ML "N.K"	南光化學製藥股份有限 公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	101.06.01
14	A044805248	HEPAC INJECTION 5000UNITS/ML "N.K"	南光化學製藥股份有限 公司	HEPARIN 50,000 IU	注射劑	99.01.01 (101.07.01藥價歸 零)
	AC44805248	HEPAC INJECTION 5000UNITS/ML "N.K"	南光化學製藥股份有限 公司	HEPARIN 50,000 IU	注射劑	101.06.01
15	A004347209	VITAMIN K1 INJECTION "N.K."	南光化學製藥股份有限 公司	PHYTOMENADIONE (VIT K1) 10mg/mL	注射劑	99.05.01 (100.07.01藥價歸 零)
	AC04347209	VITAMIN K1 INJECTION "N.K."	南光化學製藥股份有限 公司	PHYTOMENADIONE (VIT K1) 10mg/mL	注射劑	100.06.01
16	N002789209	KATIMIN "1" INJECTION 10MG	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	PHYTOMENADIONE (VIT K1) 10mg/mL	注射劑	99.05.01 (101.10.01藥價歸 零)
	NC02789209	KATIMIN "1" INJECTION 10MG	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	PHYTOMENADIONE (VIT K1) 10mg/mL	注射劑	101.09.01
17	N002090209	PHYTONADIONE INJECTION 10MG "S.T."	信東生技股份有限公司	PHYTOMENADIONE (VIT K1) 10mg/mL	注射劑	99.05.01 (103.03.01藥價歸 零)
	NC02090209	PHYTONADIONE INJECTION 10MG "S.T."	信東生技股份有限公司	PHYTOMENADIONE (VIT K1) 10mg/mL	注射劑	103.02.01

附表五、經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單(110.12.1更新)

項次	健保藥品代碼	藥品名稱	藥商名稱	成份及含量	劑型	生效日
18	B023000216	APO-GO PEN 10MG/ML	臺灣美強股份有限公司	APOMORPHINE HCL, 10mg/mL,3mL	注射劑	99.07.01 (104.05.01藥價歸
	BC23000216	APO-GO PEN 10MG/ML	臺灣美強股份有限公司	APOMORPHINE HCL, 10mg/mL,3mL	注射劑	104.04.01
19	B023135100	HYDREA CAPSULES 500MG	臺灣必治妥施貴寶股份 有限公司	HYDROXYUREA 500mg	膠囊劑	99.07.01 (104.05.01藥價歸
	BC23135100	HYDREA CAPSULES 500MG	臺灣必治妥施貴寶股份 有限公司	HYDROXYUREA 500mg	膠囊劑	104.04.01
20	B021043100	FLORINEF TABLETS 0.1MG	臺灣必治妥施貴寶股份 有限公司	FLUDROCORTISONE ACETATE 0.1mg	錠劑	99.07.01 (104.05.01藥價歸
	BC21043100	FLORINEF TABLETS 0.1MG	臺灣必治妥施貴寶股份 有限公司	FLUDROCORTISONE ACETATE 0.1mg	錠劑	104.04.01
21	A052559100	MAFARIN TABLETS 1MG	恆振企業有限公司	WARFARIN SODIUM 1MG	錠劑	99.08.01 (103.11.01藥價歸
	AC52559100	MAFARIN TABLETS 1MG	恆振企業有限公司	WARFARIN SODIUM 1MG	錠劑	103.10.01
22	A050423100	MAFARIN TABLETS 2.5MG	恆振企業有限公司	WARFARIN SODIUM 2.5MG	錠劑	99.08.01 (103.11.01藥價歸
	AC50423100	MAFARIN TABLETS 2.5MG	恆振企業有限公司	WARFARIN SODIUM 2.5MG	錠劑	103.10.01
23	A050095100	MAFARIN TABLETS 5MG	恆振企業有限公司	WARFARIN SODIUM 5MG	錠劑	99.08.01 (103.11.01藥價歸
	AC50095100	MAFARIN TABLETS 5MG	恆振企業有限公司	WARFARIN SODIUM 5MG	錠劑	103.10.01
24	A000480209	ADRENALIN INJECTION	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	EPINEPHRINE (ADRENALINEPIRENAMINE) 1 mg/mL,1mL	注射劑	99.10.01 (100.02.01藥價歸 零)
	AC00480209	ADRENALIN INJECTION	中國化學製藥股份有限 公司新豐工廠	EPINEPHRINE (ADRENALINEPIRENAMINE) 1 mg/mL,1mL	注射劑	100.02.01
25	A033761209	EPIRENAMIN HYDROCHLORIDE INJECTION 1MG/ML (EPINEPHRINE)"T.F."	大豐製藥股份有限公司	EPINEPHRINE (ADRENALINEPIRENAMINE) 1 mg/mL,1mL	注射劑	99.10.01 (103.09.01藥價歸 零)

附表五、經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單(110.12.1更新)

項次	健保藥品代碼	藥品名稱	藥商名稱	成份及含量	劑型	生效日
25	AC33761209	EPIRENAMIN HYDROCHLORIDE INJECTION 1MG/ML (EPINEPHRINE)"T.F."	大豐製藥股份有限公司	EPINEPHRINE (ADRENALINEPIRENAMINE) 1 mg/mL,1mL	注射劑	103.08.01
26	A047126151	CARDIACIN ELIXIR 50MCG/ML "CENTER"	晟德大藥廠股份有限公司	DIGOXIN 50MCG/ML 60mL	酏劑	99.12.01 (100.05.01藥價歸零)
	AC47126151	CARDIACIN ELIXIR 50MCG/ML "CENTER"	晟德大藥廠股份有限公司	DIGOXIN 50MCG/ML 60mL	酏劑	100.05.01
27	A015514209	EPINEPHRINE INJECTION "VPP"	榮民製藥股份有限公司	EPINEPHRINE (ADRENALINEPIRENAMINE) 1 mg/mL,1mL	注射劑	100.03.01 (103.09.01藥價歸零)
	AC15514209	EPINEPHRINE INJECTION "VPP"	榮民製藥股份有限公司	EPINEPHRINE (ADRENALINEPIRENAMINE) 1 mg/mL,1mL	注射劑	103.08.01
28	A048769240	HEPARIN SODIUM INJECTION 5000 U/ML	臺灣柏朗股份有限公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	100.10.01 (106.04.01藥價歸零)
29	B022047209	VINCRISTINE SULPHATE INJECTION 1MG/1ML "DBL"	新加坡商赫士睿股份有限公司台灣分公司	VINCRISTINE SULFATE 1mg/mL,1mL	注射劑	100.11.01 (104.02.01藥價歸零)
	BC22047209	VINCRISTINE SULPHATE INJECTION 1MG/1ML "DBL"	新加坡商赫士睿股份有限公司台灣分公司	VINCRISTINE SULFATE 1mg/mL,1mL	注射劑	104.01.01
30	B025280221	LIGNOCAINE HCL- FRESENIUS INJECTION 2 %	恆富企業有限公司	LIDOCAINE HCL 20 mg/mL	注射劑	101.06.01 (105.09.01藥價歸零)
	BC25280221	LIGNOCAINE HCL- FRESENIUS INJECTION 2 %	恆富企業有限公司	LIDOCAINE HCL 20 mg/mL	注射劑	105.08.01
31	X000103100	LYSODREN TAB.	吉帝藥品股份有限公司	MITOTANE 500mg	錠劑	101.07.01
32	A057222221	HESHARIN INJECTION 1000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 5,000 IU	注射劑	101.11.01 (104.05.01藥價歸零)
	AC57222221	HESHARIN INJECTION 1000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 5,000 IU	注射劑	104.04.01
33	A057222229	HESHARIN INJECTION 1000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 10,000 IU	注射劑	101.11.01 (104.05.01藥價歸零)

附表五、經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單(110.12.1更新)

項次	健保藥品代碼	藥品名稱	藥商名稱	成份及含量	劑型	生效日
33	AC57222229	HESHARIN INJECTION 1000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 10,000 IU	注射劑	104.04.01
34	A057221221	HESHARIN INJECTION 5000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 5,000 IU	注射劑	101.11.01 (104.05.01藥價歸零)
	AC57221221	HESHARIN INJECTION 5000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 5,000 IU	注射劑	104.04.01
35	A057221240	HESHARIN INJECTION 5000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	101.11.01 (104.05.01藥價歸零)
	AC57221240	HESHARIN INJECTION 5000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	104.04.01
36	A057221248	HESHARIN INJECTION 5000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 50,000 IU	注射劑	101.11.01 (104.05.01藥價歸零)
	AC57221248	HESHARIN INJECTION 5000 IU/ML "TAI YU"	台裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 50,000 IU	注射劑	104.04.01
37	AC55271100	COFARIN TABLETS 5 MG" GENTLE"	政德製藥股份有限公司	WARFARIN SODIUM 5MG	錠劑	102.08.01
38	AC43862100	COFARIN TABLETS 1 MG" GENTLE"	政德製藥股份有限公司	WARFARIN SODIUM 1MG	錠劑	102.08.01
39	B022087240	HEPARIN "LEO"	禾利行股份有限公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	102.09.01 (104.03.01藥價歸零)
	BC22087240	HEPARIN "LEO"	禾利行股份有限公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	104.02.01
40	J000089209	TETANUS TOXOID ALUM PRECIPITATED "KUO KWANG"	國光生物科技股份有限公司	TETANUS TOXOID 10LF(UNITS)/ML	注射劑	103.02.01
41	A024961212	T.T.Y. COLIMYCIN INJECTION 2000000 U (COLISTIN METHANESULFONATE)	台灣東洋藥品工業股份有限公司	STERILE SODIUM COLISTIN METHANESULFONATE 2000000 U	注射劑	103.10.01 (106.11.01藥價歸零)
	AC24961212	T.T.Y. COLIMYCIN INJECTION 2000000 U (COLISTIN METHANESULFONATE)	台灣東洋藥品工業股份有限公司	STERILE SODIUM COLISTIN METHANESULFONATE 2000000 U	注射劑	106.10.01
42	AC58553212	LOCOLIN POWDER FOR INJECTION 2,000,000U "GENTLE"	政德製藥股份有限公司	STERILE SODIUM COLISTIN METHANESULFONATE 2000000 U	乾粉注射劑	106.02.01

附表五、經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單(110.12.1更新)

項次	健保藥品代碼	藥品名稱	藥商名稱	成份及含量	劑型	生效日
43	AC15180212	COLISTIN POWDER FOR INJECTION	嘉信藥品股份有限公司	STERILE SODIUM COLISTIN METHANESULFONATE 2000000 IU	乾粉注射劑	110.12.01
44	AC57862100	UROSAN CAPSULES	泰宗生物科技股份有限公司	SODIUM PENTOSAN POLYSULPHATE 100MG	膠囊劑	104.09.01
45	BC12601100	ENDOXAN SUGAR-COATED TABLETS	百特醫療產品股份有限公司	CYCLOPHOSPHAMIDE 50MG	糖衣錠	104.10.01
46	X000141100	MERCAPTOPURINE TABLETS USP	台灣美強股份有限公司	MERCAPTOPURINE 50MG	錠劑	105.02.01
47	B010085100	SLOW-K TABLETS 600MG	台灣諾華股份有限公司	POTASSIUM CHLORIDE 600MG	糖衣錠	105.07.01 (107.02.01藥價歸)
48	BC26688240	VAXCEL HEPARIN SODIUM INJECTION 5000 IU/ML	韋淳貿易股份有限公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	105.08.01
49	X000142100	PURI-NETHOL TABLETS(MERCAPTOPURINE)50MG/TAB.	安沛國際有限公司	MERCAPTOPURINE 50MG	錠劑	105.08.01
50	AC02394238	PAMPARA INJECTION	壽元化學工業股份有限公司	PRALIDOXIME 500MG	注射劑	106.02.01
51	X000152100	SLOW-K TABLETS 600MG	台灣諾華股份有限公司	POTASSIUM CHLORIDE 600MG	糖衣錠	106.04.01 (109.01.01藥價歸)
52	BC09145100	ALKERAN MELPHALAN TABLETS 2MG	安沛國際有限公司	MELPHALAN 2MG	膜衣錠	106.07.01
53	BC21073248	ALKERAN INJECTION	安沛國際有限公司	MELPHALAN 50MG	凍晶注射劑	106.07.01
54	BC26901240	Pine Injection 5,000IU/ml	橫山企業有限公司	HEPARIN SODIUM 25,000IU	注射液劑	106.06.01
55	AC21343238	POTASSIUM PHOSPHATE INJECTION 20mL	優良化學製藥股份有限公司	MONOBASIC POTASSIUM PHOSPHATE 224mg/mL+DIBASIC POTASSIUM PHOSPHATE 236mg/mL	注射劑	107/01/01

附表五、經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單(110.12.1更新)

項次	健保藥品代碼	藥品名稱	藥商名稱	成份及含量	劑型	生效日
56	YC00018209	"AMGEN" REPATHA SOLUTION FOR INJECTION(PRE-FILLED SYRINGE/PRE-FILLED SURECLICK AUTOINJECTOR)	台灣安進藥品有限公司	EVOLOCUMAB 140MG/ML	注射液	107.03.01
57	YC00023221	VIMIZIM 1 MG/ML CONCENTRATE FOR SOLUTION FOR	吉帝藥品股份有限公司	ELOSULFASE ALFA 1MG/ML	輸注液	107.04.01
58	KC00525299	Botox (botulinum toxin type a) purified neurotoxin complex "allergan"	台灣愛力根藥品股份有限公司	Botulinum toxin type A 1U	乾粉注射劑	107.07.01
59	X000168277	Dactilon (dactinomycin) 0.5mg/vial	龍生藥品股份有限公司	Dactinomycin 0.5mg/vial	注射劑	107.09.01
60	AC59401221	Heparin sodium injection 1000 iu/mL "tai yu"	臺裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 5,000 IU	注射劑	107.12.01
	AC59401229	Heparin sodium injection 1000 iu/mL "tai yu"	臺裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 10,000 IU	注射劑	107.12.01
61	AC59402221	Heparin sodium injection 5000 iu/mL "tai yu"	臺裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 5,000 IU	注射劑	107.12.01
	AC59402240	Heparin sodium injection 5000 iu/mL "tai yu"	臺裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 25,000 IU	注射劑	107.12.01
	AC59402248	Heparin sodium injection 5000 iu/mL "tai yu"	臺裕化學製藥廠股份有限公司	HEPARIN 50,000 IU	注射劑	107.12.01
62	X000176206	Tetanus vaccine adsorbed suspension for injection 0.5mL/Amp	國光生物科技股份有限公司	TETANUS TOXOID 5LF(UNITS)	注射劑	107.12.04
63	X000177206	ADSORBED TETANUS VACCINE B.P. 0.5ML	喜美德生醫科技股份有限公司	TETANUS TOXOID 5LF(UNITS)	注射劑	108.02.01
64	X000220206	BIO-TT ; SUSPENSION FOR INJECTION 0.5ML/AMP	安特羅生物科技股份有限公司	TETANUS TOXOID 10LF(UNITS)	注射劑	110.12.01
65	X000163255	CARMUTHER 100	龍生藥品股份有限公司	CARMUSTINE 100MG	乾粉注射劑	107.01.01

附表五、經簽訂供貨無虞合約適用「全民健康保險藥物給付項目及支付標準」不可替代特殊藥品及罕見疾病用藥「尊重市場價格」之執行原則藥物名單(110.12.1更新)

項次	健保藥品代碼	藥品名稱	藥商名稱	成份及含量	劑型	生效日
66	X000194100	DIGOSIN TAB 0.25MG	韋淳貿易股份有限公司	DIGOXIN 0.25MG	錠劑	109.07.01
67	BC09554100	LANOXIN DIGOXIN TABLETS 0.25MG B.P.	安沛國際有限公司	DIGOXIN 0.25MG	錠劑	109.07.01
68	X000187229	MITONCO FOR INJ 10MG (MITOMYCIN C 10MG)	韋淳貿易股份有限公司	MITOMYCIN C 10MG	注射劑	109.07.01
69	X000189229	Vesimycin 10 (mitomycin for injection USP 10mg) 10mg/vial	凱沛爾藥品有限公司	MITOMYCIN C 10MG	注射劑	109.07.01
70	AC60156100	AMITRIDE TABLETS 5MG	科進製藥科技股份有限公司	AMILORIDE (HCL) 5MG	錠劑	109.09.01
71	AC60391100	UWARIN TABLETS 1MG	優良化學製藥股份有限公司	WARFARIN SODIUM 1MG	錠劑	109.10.01
72	AC60318100	UWARIN TABLETS 2.5MG	優良化學製藥股份有限公司	WARFARIN SODIUM 2.5MG	錠劑	109.10.01
73	AC60563100	UWARIN TABLETS 3MG	優良化學製藥股份有限公司	WARFARIN SODIUM 3MG	錠劑	110.06.01
74	AC60168100	UWARIN TABLETS 5MG	優良化學製藥股份有限公司	WARFARIN SODIUM 5MG	錠劑	109.10.01
75	BC27134100	STROMECTOL TABLETS 3 MG	美商默沙東藥廠股份有限公司台灣分公司	IVERMECTIN 3MG	錠劑	110.01.01
76	BC13159209	Methergin (R) ampoules 0.2mg/1mL	臺灣諾華股份有限公司	methylergonovine 200 mcg	注射劑	110.07.01
77	AC21893209	Methylergonovine injection "Tai Yu"	台裕化學製藥廠股份有限公司	methylergonovine 200 mcg	注射劑	110.07.01

附表六、109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
1	罕見疾病	5-HTP(L-5-hydroxytryptophan (5-HTP))	100 mg/capsule	58	44152	37650	BH4缺乏性苯酮尿症 (異型苯酮尿症)〔Tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency PKU〕	中國化學製藥股份有限公司	未詳列
2	罕見疾病	Aldurazyme(Laronidase)	0.58 mg/ml , 2.9 mg/5 ml/vial	8	3142	3510	黏多醣儲積症第一型	賽諾菲股份有限公司	未詳列
3	罕見疾病	Aubagio 14mg(Teriflunomide)	14mg/tablet	144	36647	39760	復發型多發性硬化症 (前一年有一次復發或前二年有二次復發)。	賽諾菲股份有限公司	頭痛、復發、掉髮
4	罕見疾病	"Excelsior" BH4 Tablets 10 mg(Tetrahydro-Biopterin(BH4))	10 mg/tablet	3	1,990	3,500	1.Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. 2.Tetrahydrobiopterin-responsive phenylketonuria(PKU).	科進製藥科技股份有限公司	未詳列
5	罕見疾病	Carbaglu(Carglumic acid)	200 mg/tablet	5	220	430	1. 因N-acetylglutamate synthase deficiency缺失而引起的高血氨症 2. isovaleric acidaemia造成之高血氨症 3. methymalonic acidaemia造成之高血氨症 4. propionic acidaemia造成之高血氨症	科懋生物科技股份有限公司	未詳列
6	罕見疾病	Carnitene Injection(Levocarnitine)	1 gm/5ml	35	875	3,035	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	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
7	罕見疾病	Carnitene 1G Chewable Tablets(Levocarnitine)	1 gm/tablets	505	235,088	313,920	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	未詳列
8	罕見疾病	Cerdelga(Eliglustat tartrate)	100 mg/capsule	0	0	56	高雪氏症第一型	賽諾菲股份有限公司	未詳列
9	罕見疾病	Cerezyme(Imiglucerase)	400 units/vial	29	4,104	4,393	改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變，但對於神經學症狀未詳列效。	賽諾菲股份有限公司	未詳列
10	罕見疾病	CHENO(Chenodeoxycholic acid)	250 mg/capsule	0	0	0	因缺乏固醇27-烴化酶(sterol 27-hydroxylase)而導致的先天性膽酸合成障礙(呈現症狀為腦腱性黃瘤症)之1個月齡以上的病人	國嘉製藥工業股份有限公司	未詳列
11	罕見疾病	Cholbam(Cholic acid)	50mg/Capsule	2	634	630	"Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)單一酵素缺乏造成之先天性膽酸合成障礙。	吉帝藥品股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
12	罕見疾病	Copaxone 40mg/ml, Pre-Filled syringe for Injection(Glatiramer acetate)	40 mg/ syringe	127	14,130	14,856	用於治療首次出現臨床症狀且有MRI為佐證之多發性硬化症病人。復發型多發性硬化症，用於減少復發型多發性硬化症病人的復發頻率	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	天氣熱時注射皮膚易起紅疹
13	罕見疾病	Cystadane(Betaine)	1 gm/scoopful , 180 gm/BT	10	118	144	高胱胺酸血症之輔助治療，包含以下輔酶缺乏或輔助因子缺乏：1. 光硫醚β合成酶 (Cystathionine Beta-Synthase, CBS)。2. 5,10-亞甲基四氫葉酸還原酶 (5,10-methylene-tetrahydrofolate reductase, MTHFR)。3. 鈷胺 (Cobalamin, Cbl)。	科懋生物科技股份有限公司	未詳列
14	罕見疾病	Cystagon(Cysteamine Bitartrate)	EQ 50 mg, 150 mg Base	2	5,740	6,500	nephropathic cystinosis	科懋生物科技股份有限公司	nausea
15	罕見疾病	Diacomit(Stiripentol)	250mg/capsule	16	5,233	10,800	Stiripentol與clobazam及valproate併用於嬰兒期嚴重肌痙攣性癲癇 (SMEI, Dravet's syndrome) 患者，輔助治療難治的全身性強直陣攣性發作 (generalized tonic-clonic seizure)，因患者僅服用clobazam及valproate未詳列法充分控制癲癇發作。	科懋生物科技股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
16	罕見疾病	Elaprase(Idursulfase (iduronate-2-sulfatase))	2 mg/ml , 3ml/vial	21	3,453	3,772	long term enzyme replacement therapy for patients with MPS II (Hunter Syndrome)	賽諾菲股份有限公司	未詳列
17	罕見疾病	Evrysdi(Risdiplam)	powder for oral solution , 0.75 mg/mL	26	232	443	治療二歲以下發病之脊髓性肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy, SMA)病人。不適用於已使用呼吸器每天十二小時以上且連續超過三十天者。	羅氏大藥廠股份有限公司	vomiting, repeat bronchopneumonia
18	罕見疾病	Fabrazyme(Agalsidase-beta)	35mg/vial	150	6,920	8,550	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	賽諾菲股份有限公司	過敏反應疑抗體中和藥物、headache、pain of right shoulder
19	罕見疾病	Firazyr(Icatibant)	Injection , 10mg/mL	5	5	7	適用於體內C1酯酶抑制劑不足的成人、青少年及2歲以上兒童，在其遺傳性血管性水腫 (hereditary angioedema, HAE) 急性發作時進行症狀治療。	台灣武田藥品工業股份有限公司	未詳列
20	罕見疾病	Flolan(Epoprostenol)	0.5 mg base/vial	6	7,343	7,295	原發性肺高血壓	荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	未詳列
21	罕見疾病	Gilenya(Fingolimod)	0.5 mg/capsule	252	69,968	73,260	復發性多發性硬化症(前一年有一次復發或前兩年有兩次復發者)	台灣諾華股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
22	罕見疾病	Immukin(Interferon-Gamma 1b)	100 mcg/0.5ml	13	664	834	慢性肉芽腫病(Chronic Granulomatous Disease)	吉帝藥品股份有限公司	未詳列
23	罕見疾病	Juxtapid(Lomitapide)	10 mg/capsule	4	420	1,008	同合子家族性高膽固醇血症	台灣安捷隆股份有限公司	未詳列
24	罕見疾病	Juxtapid(Lomitapide)	20 mg/capsule	4	644	1,008	同合子家族性高膽固醇血症	台灣安捷隆股份有限公司	未詳列
25	罕見疾病	Juxtapid(Lomitapide)	5 mg/capsule	2	112	168	同合子家族性高膽固醇血症	台灣安捷隆股份有限公司	未詳列
26	罕見疾病	Kelfer(Deferiprone (Kelfer))	500 mg	149	278,980	341,750	重型海洋性貧血(Thalassemia major)病人, 使用Deferrioxamine治療不理想或未詳列法接受時;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	康寧藥業有限公司	未詳列
27	罕見疾病	K-Phos No. 2(potassium acid phosphate + sodium acid phosphate, anhydrous)		1	59	0	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	吉帝藥品股份有限公司	未詳列
28	罕見疾病	Kuvan(Tetrahydro-Biopterin(BH4))	10 mg/tablet	129	117,997	123,900	1. Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. 2. Tetrahydrobiopterin-responsive phenylketonuria(PKU).	美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司	未詳列
29	罕見疾病	L-Arginine HCl(Arginine)	210 mg/ml, 20 ml/vial	3	41	0	尿素循環障礙	台灣諾華股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
30	罕見疾病	LEMTRADA™(Alemtuzumab)	12 mg/1.2 mL/vial	6	24	19	用於治療有臨床或影像證實為活動性疾病狀態的成人復發緩解型多發性硬化症(RRMS)，基於安全性考量，應使用於曾經接受2項或以上藥品治療反應不佳之多發性硬化症病人。	賽諾菲股份有限公司	未詳列
31	罕見疾病	Mavenclad(Cladribine)	10mg/tablet	45	474	529	復發型多發性硬化症(臨床上有發作，且前二年有二次復發者)。	臺灣默克股份有限公司	未詳列
32	罕見疾病	Mayzent®(Siponimod fumaric acid)	0.25mg/tablet	1	12	36	治療次發進展型多發性硬化症(secondary progressive multiple sclerosis; SPMS)病人。	台灣諾華股份有限公司	未詳列
33	罕見疾病	Mayzent®(Siponimod fumaric acid)	0.2mg/tablet	2	262	1,000	治療次發進展型多發性硬化症(secondary progressive multiple sclerosis; SPMS)病人。	台灣諾華股份有限公司	未詳列
34	罕見疾病	MetaCu(Trientine HCl)	300 mg/capsule	127	75,774	66,200	威爾森氏病(Wilson Disease)	旭能醫藥生技股份有限公司	未詳列
35	罕見疾病	Metalite(Trientine HCl)	250 mg/capsule	50	35,889	33,900	威爾森氏病(Wilson Disease)	忠純貿易股份有限公司	未詳列
36	罕見疾病	Myozyme(Alglucosidase alpha)	50 mg/vial	85	42,630	41,608	龐貝氏症	賽諾菲股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
37	罕見疾病	Naglazyme(Galsulfase)	1 mg/ml, 5 ml/vial	8	2,774	2,763	黏多醣症第6型 Mucopolysaccharidosis VI	美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司	未詳列
38	罕見疾病	Neurontin(Gabapentin)	600 mg/tablet	2	728	0	脊髓側索硬化症 (Amyotrophic Lateral Sclerosis ALS)	輝瑞大藥廠股份有限公司	未詳列
39	罕見疾病	Normosang(Hemin)	25 mg/ml, 10 ml/amp	65	1,543	1,522	紫質症	科懋生物科技股份有限公司	未詳列
40	罕見疾病	Opsumit(Macitentan)	10 mg/tablet	271	87,629	88,769	適用於世界衛生組織(WHO)功能分類第II至第IV級的原發性肺動脈高血壓患者	嬌生股份有限公司	injection site reaction
41	罕見疾病	Phenbuty(Sodium Phenylbutyrate)	500mg/tablet	39	114,361	116,250	缺乏carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或 Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿素循環障礙	裕捷股份有限公司	未詳列
42	罕見疾病	Phosphate Oral Solution(Phosphate solution)	30mg/ml	78	3,457	0	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	信東生技股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
43	罕見疾病	Proglycem(Diazoxide)	50 mg/ml , 30 ml/btl	34	917	970	persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	哈佛生技藥業股份有限公司	多毛
44	罕見疾病	Radicava(Edaravone)	1.5 mg/mL	4	264	540	抑制肌萎縮性側索硬化症(ALS)功能障礙情形的惡化。	台田藥品股份有限公司	未詳列
45	罕見疾病	Rebif(Interferon-Beta-1a)	36 MIU/vial	84	3,127	36,288	1. 多發性硬化症(Multiple Sclerosis)2. 復發型多發性硬化症	臺灣默克股份有限公司	未詳列
46	罕見疾病	Rebif(Interferon-Beta-1a)	12 MIU/vial	275	24,370	74,255	1. 多發性硬化症(Multiple Sclerosis)2. 復發型多發性硬化症	臺灣默克股份有限公司	全身酸痛、皮膚紅腫
47	罕見疾病	Relung(Sildenafil citrate)	20 mg/tablet	32	11,207	12,550	原發性肺高血壓	瑩碩生技醫藥股份有限公司	未詳列
48	罕見疾病	Remodulin(treprostinil sodium)	1 mg/ml, 20 ml/vial	5	90	88	1. 原發性肺高血壓 2. WHO group I原發性肺動脈高血壓合併NYHA class III症狀	科懋生物科技股份有限公司	未詳列
49	罕見疾病	Remodulin(treprostinil sodium)	5 mg/ml, 20 ml/vial	39	670	645	1. 原發性肺高血壓 2. WHO group I原發性肺動脈高血壓合併NYHA class III症狀	科懋生物科技股份有限公司	injection site reaction

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
50	罕見疾病	REPATHA(Evolocumab)	140 mg/ml	20	520	548	同合子家族性高膽固醇血症，適用於飲食及其他降血脂療法（如：statins、ezetimibe、LDL血漿析離術）之輔助療法，用以進一步降低LDL-C，但LDLR-negative mutation之病人除外。	台灣安進藥品有限公司	未詳列
51	罕見疾病	Replagal(Agalsidase-alpha)	1mg/ml, 3.5ml/vial	148	13,871	14,012	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	台灣武田藥品工業股份有限公司	未詳列
52	罕見疾病	Pure Sodium Benzoate(Sodium Benzoate)	250 mg/capsule	25	72,638	81,300	Non-ketotic hyperglycinemia	科進製藥科技股份有限公司	未詳列
53	罕見疾病	Soliris(Eculizumab)	300mg/vial	62	3,999	5,084	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、非典型溶血性尿毒症候群（限施於plasma therapy-resistant之病人）	台灣大昌華嘉股份有限公司	未詳列
54	罕見疾病	Spinraza(Nusinersen)	injection, 2.4mg/ml	40	122	95	經基因確診之SMA脊髓性肌肉萎縮症病人，其SMN2為2或3套或已出現症狀之SMA第一、二、三型病人，但不適用於已使用呼吸器每天12小時以上且連續超過30天者。	台灣百健有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
55	罕見疾病	Stimol(Citrulline)	2g/10ml/ sachet	16	8,265	10,044	先天性因 citrulline缺乏引起尿素代謝異常之高血氨症	科懋生物科技股份有限公司	未詳列
56	罕見疾病	Tecfidera 120mg(Dimethyl)	120 mg/capsule	80	6,602	7,945	復發型多發性硬化症	衛采製藥股份有限公司	skin rash
57	罕見疾病	Tecfidera 240mg(Dimethyl)	240 mg/capsule	169	83,178	139,341	復發型多發性硬化症	衛采製藥股份有限公司	掉頭髮
58	罕見疾病	Tobi Ampule(Tobramycin)	每顆膠囊含28 mg inhalation powder	4	1,008	0	1. 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 2. 治療6歲以上(含6歲)囊狀纖維化症患者(cystic fibrosis)之肺部綠膿桿菌(Pseudomonas aeruginosa)	台灣諾華股份有限公司	未詳列
59	罕見疾病	Tracleer(Bosentan)	125 mg/tablet	11	6,672	6,524	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限公司	未詳列
60	罕見疾病	Tracleer(Bosentan)	62.5 mg/tablet	2	1,084	932	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限公司	未詳列
61	罕見疾病	Translarna(Ataluren)	1000 mg	0	0	90	用於治療抗肌縮蛋白基因未詳列意義突變導致的裘馨氏肌肉萎縮症(Duchenne muscular dystrophy, DMD), 兩歲以上可行走之病人。	吉帝藥品股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
62	罕見疾病	Translarna(Ataluren)	250mg	0	0	360	用於治療抗肌縮蛋白基因未詳列意義突變導致的裘馨氏肌肉萎縮症(Duchenne muscular dystrophy, DMD)，兩歲以上可行走之病人。	吉帝藥品股份有限公司	未詳列
63	罕見疾病	Trientine Dihydrochloride(Trientine HCl)	300 mg/capsule	62	53,154	32,500	威爾森氏病(Wilson Disease)	科懋生物科技股份有限公司	未詳列
64	罕見疾病	Tysabri(Natalizumab)	20 mg/ml, 15 ml/vial	18	149	153	多發性硬化症	衛采製藥股份有限公司	未詳列
65	罕見疾病	Tyvaso Ampule(treprostinil sodium)	0.6 mg/ml, 2.9 ml/amp	6	728	840	1. 原發性肺高血壓 2. WHO group I原發性肺動脈高血壓合併NYHA class III症狀	科懋生物科技股份有限公司	未詳列
66	罕見疾病	UPTRAVI(Selexipag)	200 mcg/tab	54	18,997	19,734	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限公司	未詳列
67	罕見疾病	UPTRAVI(Selexipag)	600 mcg/tab	40	12,929	13,741	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限公司	未詳列
68	罕見疾病	UPTRAVI(Selexipag)	800 mcg/tab	61	42,113	49,667	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限公司	心包膜積水
69	罕見疾病	Ventavis, Ilomedin - 20(Iloprost)	10 mcg/ml, 2 ml/amp	93	98,289	93,935	原發性肺高血壓	臺灣拜耳股份有限公司	未詳列
70	罕見疾病	Vimizim(Elosulfase alfa (N-acetylgalactosamine-6-sulfatase))	5 mg/5 mL/vial (1 mg/mL)	12	4,859	5,093	黏多醣症第4A型	吉帝藥品股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
71	罕見疾病	Volibris 10MG(Ambrisentan)	10 mg/tablet	15	3,626	3,650	原發性肺高血壓	荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	未詳列
72	罕見疾病	Volibris 5MG(Ambrisentan)	5 mg/tablet	5	1,296	1,349	原發性肺高血壓	荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	未詳列
73	罕見疾病	Votubia(Everolimus)	2.5 mg/tablet	172	110,493	117,356	1. 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。 2. 結節性硬化症併有腎血管肌脂肪瘤之成年患者，其腎血管肌脂肪瘤最長直徑需 $\geq 4\text{cm}$ ，且曾有發生臨床上有意義之出血或確認病灶有血管瘤直徑 $\geq 5\text{mm}$ ，而未詳列法以外科手術治療或動脈栓塞治療，或經動脈栓塞治療或外科手術治療後未詳列效或復發者	台灣諾華股份有限公司	Hyperlipidemia

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
74	罕見疾病	Votubia(Everolimus)	5 mg/tablet	13	2,176	0	1. 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。2. 結節性硬化症併有腎血管肌脂肪瘤之成年患者，其腎血管肌脂肪瘤最長直徑需 $\geq 4\text{cm}$ ，且曾有發生臨床上有意義之出血或確認病灶有血管瘤直徑 $\geq 5\text{mm}$ ，而未詳列法以外科手術治療或動脈栓塞治療，或經動脈栓塞治療或外科手術治療後未詳列效或復發者	台灣諾華股份有限公司	未詳列
75	罕見疾病	Vpriv(Velaglucerase alfa)	400 U/vial	4	651	493	第一型高雪氏症	台灣武田藥品工業股份有限公司	未詳列
76	罕見疾病	Wilizin Capsule 25 mg(Zinc Acetate)	25 mg/capsule	77	86,052	92,200	威爾森氏病(Wilson Disease)	吉帝藥品股份有限公司	未詳列
77	罕見疾病	Wilizin Capsule 50 mg(Zinc Acetate)	50 mg/capsule	165	93,037	87,600	威爾森氏病(Wilson Disease)	吉帝藥品股份有限公司	未詳列
78	罕見疾病	Xenazine(tetrabenazine)	25 mg/capsule	259	118,728	127,343	亨汀頓氏舞蹈症Huntington disease	吉泰藥品股份有限公司	DIZZINESS
79	罕見疾病	Zavesca(Miglustat)	100 mg/capsule	10	17,985	17,640	1. Type I Gaucher Disease 2. Niemann-Pick Disease Type C	嬌生股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
80	罕見疾病	Zinca Capsule 25 mg(Zinc Acetate)	25 mg/capsule	56	29,198	31,500	威爾森氏病(Wilson Disease)	科進製藥科技股份有限公司	未詳列
81	罕見疾病	Zinca Capsule 50 mg(Zinc Acetate)	50 mg/capsule	185	93,269	101,009	威爾森氏病(Wilson Disease)	科進製藥科技股份有限公司	未詳列
82	罕見疾病	Zolgensma(Onasemnogene abeparvovec)	2x10 ¹³ vg/ml	7	7	8	治療6個月以下且SMN1發生雙對偶基因突變之脊髓性肌肉萎縮症病人。	台灣諾華股份有限公司	未詳列
83	罕見疾病	“PEGA” Fassier-Duval Telescopic IM System("沛佳"法斯樂-杜瓦伸縮式髓內釘系統)		5	10	22	本產品是暫時性植入物於成骨不全而生長板正常的小兒患者,以幫助長骨幹骨折、骨切開術、骨折斷端對位不良及未癒合骨折的固定,並防止股骨、脛骨及肱骨進一步的骨折	裕強生技股份有限公司	未詳列
84	困難取得	Agrylin Capsules(Anagrelide)	0.5 mg/capsule	1,553	1,119,094	1,416,100	原發性血小板過多症	台灣武田藥品工業股份有限公司	腹瀉、Grade 3 Leukopenia、Grade 4 Neutropenia
85	困難取得	Antivenin of D. russellii Lyophilized(Antivenin)	{ Injection }	2	6	12	鎖鏈蛇咬傷	衛生福利部疾病管制署	未詳列
86	困難取得	Apo-Mefloquine(Mefloquine)	250 mg/ tablet	149	1,417	1,736	瘧疾	上群國際企業有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
87	困難取得	Asadin(Arsenic Trioxide)	1mg/ml , 10ml/vial	84	5,133	5,840	急性前骨髓細胞白血病	臺灣東洋藥品工業股份有限公司	未詳列
88	困難取得	Orion chloral hydrate mixture(Chloral Hydrate)	100mg/mL	15,306	16,574	21,570	兒童檢查前(non-painful procedure)之鎮靜。	晟德大藥廠股份有限公司	未詳列
89	困難取得	Fibrogammin(Human plasma coagulation factor XIII)	250 IU/vial	4	202	195	先天性第十三凝血因子缺乏症的預防性治療以及圍手術期(perioperative)出血管理。	傑特貝林有限公司	未詳列
90	困難取得	Dantrium(Dantrolene)	20 mg/vial	8	36	504	惡性高溫熱	瑞帝有限公司	未詳列
91	困難取得	Daraprim(Pyrimethamine)	25 mg /tablet	9	1,456	1,962	弓形蟲感染	衛生福利部疾病管制署	食慾不振、噁心、嘔吐
92	困難取得	Dilantin(Phenytoin)	30 mg/capsule	160	89,799	0	癲癇症(限用於調整劑量)	輝瑞大藥廠股份有限公司	未詳列
93	困難取得	Dimaval Capsules((RS)-2,3-Dimercapto-1-propanesulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate)	100mg/capsule	34	1,874	1,580	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	科懋生物科技股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
94	困難取得	Dimaval Injection Solution((RS)-2,3-bis(sulphonyl) propane-1-sulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate)	50mg/ml, 5ml/vial	3	63	70	急性汞中毒解毒劑	科懋生物科技股份有限公司	未詳列
95	困難取得	Dimersu Capsules([Meso-2,3- dimercaptosuccinic acid, DMSA])	200 mg/capsule	56	3,899	5,240	鉛、砷、汞中毒之解毒	科進製藥科技股份有限公司	未詳列
96	困難取得	Fomeject(Fomepizole)	1 g/ml , 1.5 ml/vial	1	1	0	甲醇或乙二醇中毒之解毒劑	華宇藥品股份有限公司	未詳列
97	困難取得	Humatin(Paromomycin Sulfate)	250 mg/capsule	58	16,284	23,499	隱孢子蟲感染、阿米巴性痢疾	輝瑞大藥廠股份有限公司	輕微腹瀉
98	困難取得	Lysodren(Mitotane)	500 mg/tablet	58	65,573	74,200	腎上腺皮質癌	吉帝藥品股份有限公司	步態不穩、疲倦、暈、neutropenia、T4 mild elevation, WBC mild decline、DIZZINESS
99	困難取得	Malarone(Atovaquone-proguanil)	{ Tablet } { 250 mg+100 mg }	12	656	9,588	瘧疾	上群國際企業有限公司	未詳列
100	困難取得	Methylene blue(Methylene blue)	1% (10 mg/mL), 10ml/vial	19	23	218	變性血紅素血症 (Methemoglobinemia)	安星製藥股份有限公司	未詳列

109年罕藥使用情形統計表

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	總人數	總數量	採購量	適應症	廠商	副作用
101	困難取得	Primacin(Primaquine-Phosphate)	7.5 mg/tablet	2	62	98	瘧疾、肺囊蟲肺炎	衛生福利部疾病管制署	未詳列
102	困難取得	Provigil(Modafinil)	200 mg/tablet	426	101,550	110,665	改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	未詳列
103	困難取得	Stromectol(Ivermectin)	3 mg/tablet	50	294	0	糞小桿線蟲感染、血絲蟲感染	美商默沙東股份有限公司	未詳列
104	困難取得	Thyrogen(Thyrotropin alfa Injection)	1.1mg/vial	1,714	3,165	3,741	甲狀腺分化癌治療之輔助診斷製劑	賽諾菲股份有限公司	未詳列
105	困難取得	Vesanoid(Tretinoin)	10 mg/capsule	162	88,721	114,847	急性前骨髓性白血病	裕利股份有限公司	耳鳴、耳痛、nausea、Dry eye
106	困難取得	Zentel(Albendazole)	200 mg/tablet	0	0	45	鉤蟲感染之表皮幼蟲移行症	荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	未詳列

附表七、108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
1	罕見 疾病	5-HTP(L-5-hydroxytryptophan (5-HTP))	100 mg/capsule	BH4缺乏性苯酮尿症 (異型苯酮尿症) [Tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency PKU]	中國化學製藥股份有限公司	58	44,152	56	38,502	3.57%	14.67%
2	罕見 疾病	Aldurazyme(Laronidase)	0.58 mg/ml, 2.9 mg/5 ml/vial	黏多醣儲積症第一型	賽諾菲股份有限公司	8	3,142	9	2,707	-11.11%	16.07%
3	罕見 疾病	Aubagio 14mg(Teriflunomide)	14mg/tablet	復發型多發性硬化症 (前一年有一次復發或前二年有二次復發)。	賽諾菲股份有限公司	144	36,647	89	14,535	61.80%	152.13%
4	罕見 疾病	"Excelsior" BH4 Tablets 10 mg(Tetrahydro-Biopterin(BH4))	10 mg/tablet	1. Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. 2. Tetrahydrobiopterin-responsive phenylketonuria(PKU).	科進製藥科技股份有限公司	3	1,990	0	0	—	—
5	罕見 疾病	Carbaglu(Carglumic acid)	200 mg/tablet	1. 因N-acetylglutamate synthase deficiency缺失而引起的高血氨症 2. isovaleric acidaemia造成之高血氨症 3. methymalonic acidaemia造成之高血氨症 4. propionic acidaemia造成之高血氨症	科懋生物科技股份有限公司	5	220	0	0	—	—
6	罕見 疾病	Carnitene Injection(Levocarnitine)	1 gm/5ml	用於先天遺傳性代謝異常的續發性Carnitine缺乏症病患之急慢性治療	翰亨實業股份有限公司	35	875	5	1,688	600.00%	-48.16%
7	罕見 疾病	Carnitene 1G Chewable Tablets(Levocarnitine)	1 gm/tablets	用於先天遺傳性代謝異常的續發性Carnitine缺乏症病患之急慢性治療	翰亨實業股份有限公司	505	235,088	316	119,161	59.81%	97.29%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
8	罕見 疾病	Cerdelga(Eliglustat tartrate)	100 mg/capsule	高雪氏症第一型	賽諾菲股份有限	0	0	0	0	—	—
9	罕見 疾病	Cerezyme(Imiglucerase)	400 units/vial	改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變，但對於神經學症狀未詳列效。	賽諾菲股份有限公司	29	4,104	26	3,531	11.54%	16.23%
10	罕見 疾病	CHENO(Chenodeoxycholic acid)	250 mg/capsule	因缺乏固醇27-烴化酶 (steroid	國嘉製藥工業	0	0	0	0	—	—
11	罕見 疾病	Cholbam(Cholic acid)	50mg/Capsule	"Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)單一酵素缺乏造成之先天性膽酸合成障礙。	吉帝藥品股份有限公司	2	634	1	308	100.00%	105.84%
12	罕見 疾病	Copaxone 40mg/ml, Pre-Filled syringe for Injection(Glatiramer acetate)	40 mg/ syringe	用於治療首次出現臨床症狀且有MRI為佐證之多發性硬化症病人。復發型多發性硬化症，用於減少復發型多發性硬化症病人的復發頻率	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	127	14,130	139	13,635	-8.63%	3.63%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
13	罕見 疾病	Cystadane(Betaine)	1 gm/scoopful , 180 gm/BT	高胱胺酸血症之輔助治療， 包含以下輔酶缺乏或輔助因 子缺乏：1. 光硫醚β合成酶 (Cystathionine Beta- Synthase, CBS)。2. 5,10- 亞甲基四氫葉酸還原酶（ 5,10-methylene- tetrahydrofolate reductase, MTHFR）。3. 鈷 胺 (Cobalamin, Cbl)。	科懋生物科技 股份有限公司	10	118	4	37	150.00%	218.92%
14	罕見 疾病	Cystagon(Cysteamine Bitartrate)	EQ 50 mg, 150 mg Base	nephropathic cystinosis	科懋生物科技 股份有限公司	2	5,740	0	0	—	—
15	罕見 疾病	Diacomit(Stiripentol)	250mg/capsule	Stiripentol與clobazam及 valproate併用於嬰兒期嚴重 肌痙攣性癲癇 (SMEI, Dravet' s syndrome) 患者 ，輔助治療難治的全身性強 直陣攣性發作 (generalized tonic-clonic seizure) ， 因患者僅服用clobazam及 valproate未詳列法充分控制 癲癇發作。	科懋生物科技 股份有限公司	16	5,233	6	2,389	166.67%	119.04%
16	罕見 疾病	Elaprased(Idursulfase (iduronate-2- sulfatase))	2 mg/ml , 3ml/vial	long term enzyme replacement therapy for patients with MPS II (Hunter Syndrome)	賽諾菲股份有 限公司	21	3,453	26	3,937	-19.23%	-12.29%
17	罕見 疾病	Evrysdi(Risdiplam)	powder for oral solution , 0.75 mg/mL	治療二歲以下發病之脊髓性 肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy, SMA)病 人。不適用於已使用呼吸器 每天十二小時以上且連續超 過三十天者。	羅氏大藥廠股 份有限公司	26	232	0	0	—	—

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
18	罕見 疾病	Fabrazyme(Agalsidase-beta)	35mg/vial	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	賽諾菲股份有限公司	150	6,920	123	5,412	21.95%	27.86%
19	罕見 疾病	Firazyr(Icatibant)	Injection, 10mg/mL	適用於體內C1酯酶抑制劑不足的成人、青少年及2歲以上兒童，在其遺傳性血管性水腫 (hereditary angioedema, HAE) 急性發作時進行症狀治療。	台灣武田藥品工業股份有限公司	5	5	0	0	—	—
20	罕見 疾病	Flolan(Epoprostenol)	0.5 mg base/vial	原發性肺高血壓	荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	6	7,343	4	6,634	50.00%	10.69%
21	罕見 疾病	Gilenya(Fingolimod)	0.5 mg/capsule	復發性多發性硬化症(前一年有一次復發或前兩年有兩次復發者)	台灣諾華股份有限公司	252	69,968	270	81,936	-6.67%	-14.61%
22	罕見 疾病	Immukin(Interferon-Gamma 1b)	100 mcg/0.5ml	慢性肉芽腫病(Chronic Granulomatous Disease)	吉帝藥品股份有限公司	13	664	8	583	62.50%	13.89%
23	罕見 疾病	Juxtapid(Lomitapide)	10 mg/capsule	同合子家族性高膽固醇血症	台灣安捷隆股份有限公司	4	420	3	756	33.33%	-44.44%
24	罕見 疾病	Juxtapid(Lomitapide)	20 mg/capsule	同合子家族性高膽固醇血症	台灣安捷隆股份有限公司	4	644	3	1,260	33.33%	-48.89%
25	罕見 疾病	Juxtapid(Lomitapide)	5 mg/capsule	同合子家族性高膽固醇血症	台灣安捷隆股份有限公司	2	112	0	0	—	—

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
26	罕見 疾病	Kelfer(Deferiprone (Kelfer))	500 mg	重型海洋性貧血 (Thalassemia major)病人, 使用Deferrioxamine治療不 理想或未詳列法接受時;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	康寧藥業有 限公司	149	278,980	124	206,987	20.16%	34.78%
27	罕見 疾病	K-Phos No. 2(potassium acid phosphate + sodium acid phosphate, anhydrous)		性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂 症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	吉帝藥品股份 有限公司	1	59	34	18,799	-97.06%	-99.69%
28	罕見 疾病	Kuvan(Tetrahydro- Biopterin(BH4))	10 mg/tablet	1.Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. 2. Tetrahydrobi opterin-responsive phenylketonuria(PKU).	美商百傲萬里 生技股份有限 公司台灣分公 司	129	117,997	122	109,117	5.74%	8.14%
29	罕見 疾病	L-Arginine HCl(Arginine)	210 mg/ml, 20 ml/vial	尿素循環障礙	台灣諾華股份 有限公司	3	41	0	0	—	—
30	罕見 疾病	LEMTRADA™(Alemtuzumab)	12 mg/1.2 mL/vial	用於治療有臨床或影像證實 為活動性疾病狀態的成人復 發緩解型多發性硬化症 (RRMS),基於安全性考量, 應使用於曾經接受2項或以上 藥品治療反應不佳之多發性 硬化症病人。	賽諾菲股份有 限公司	6	24	3	15	100.00%	60.00%
31	罕見 疾病	Mavenclad(Cladribine)	10mg/table	復發型多發性硬化症(臨床 上有發作,且前二年有二次 復發者)。	臺灣默克股份 有限公司	45	474	0	0	—	—

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
32	罕見 疾病	Mayzent®(Siponimod fumaric acid)	0.25mg/tablet	治療次發進展型多發性硬化症(secondary progressive multiple sclerosis; SPMS)病人。	台灣諾華股份有限公司	1	12	0	0	—	—
33	罕見 疾病	Mayzent®(Siponimod fumaric acid)	0.2mg/tablet	治療次發進展型多發性硬化症(secondary progressive multiple sclerosis; SPMS)病人。	台灣諾華股份有限公司	2	262	0	0	—	—
34	罕見 疾病	MetaCu(Trientine HCl)	300 mg/capsule	威爾森氏病(Wilson Disease)	旭能醫藥生技股份有限公司	127	75,774	0	0	—	—
35	罕見 疾病	Metalite(Trientine HCl)	250 mg/capsule	威爾森氏病(Wilson Disease)	忠純貿易股份有限公司	50	35,889	49	39,156	2.04%	-8.34%
36	罕見 疾病	Myozyme(Alglucosidase alpha)	50 mg/vial	龐貝氏症	賽諾菲股份有限公司	85	42,630	80	34,216	6.25%	24.59%
37	罕見 疾病	Naglzyme(Galsulfase)	1 mg/ml, 5 ml/vial	黏多醣症第6型 Mucopolysaccharidosis VI	美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司	8	2,774	2	876	300.00%	216.67%
38	罕見 疾病	Neurontin(Gabapentin)	600 mg/tablet	脊髓側索硬化症 (Amyotrophic Lateral Sclerosis ALS)	輝瑞大藥廠股份有限公司	2	728	0	0	—	—
39	罕見 疾病	Normosang(Hemin)	25 mg/ml, 10 ml/amp	紫質症	科懋生物科技股份有限公司	65	1,543	48	1,270	35.42%	21.50%
40	罕見 疾病	Opsumit(Macitentan)	10 mg/tablet	適用於世界衛生組織(WHO)功能分類第II至第IV級的原發性肺動脈高血壓患者	嬌生股份有限公司	271	87,629	316	85,166	-14.24%	2.89%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
41	罕見 疾病	Phenbuty(Sodium Phenylbutyrate)	500mg/tablet	缺乏carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或 Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿 素循環障礙	裕捷股份有 限公司	39	114,361	33	96,907	18.18%	18.01%
42	罕見 疾病	Phosphate Oral Solution(Phosphate solution)	30mg/ml	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂 症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	信東生技股份 有限公司	78	3,457	63	1,957	23.81%	76.65%
43	罕見 疾病	Proglycem(Diazoxide)	50 mg/ml , 30 ml/btl	persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	哈佛生技藥業 股份有限公司	34	917	21	417	61.90%	119.90%
44	罕見 疾病	Radicava(Edaravone)	1.5 mg/mL	抑制肌萎縮性側索硬化症 (ALS)功能障礙情形的惡化。	台田藥品股份 有限公司	4	264	0	0	—	—
45	罕見 疾病	Rebif(Interferon-Beta- 1a)	36 MIU/vial	1. 多發性硬化症(Multiple Sclerosis)2. 復發型多發性 硬化症	臺灣默克股份 有限公司	84	3,127	73	2,235	15.07%	39.91%
46	罕見 疾病	Rebif(Interferon-Beta- 1a)	12 MIU/vial	1. 多發性硬化症(Multiple Sclerosis)2. 復發型多發性 硬化症	臺灣默克股份 有限公司	275	24,370	358	34,203	-23.18%	-28.75%
47	罕見 疾病	Relung(Sildenafil citrate)	20 mg/tablet	原發性肺高血壓	瑩碩生技醫藥 股份有限公司	32	11,207	27	9,172	18.52%	22.19%
48	罕見 疾病	Remodulin(treprostinil sodium)	1 mg/ml, 20 ml/vial	1. 原發性肺高血壓 2. WHO group I原發性肺動脈高血壓 合併NYHA class III症狀	科懋生物科技 股份有限公司	5	90	8	138	-37.50%	-34.78%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
49	罕見 疾病	Remodulin(treprostinil sodium)	5 mg/ml, 20 ml/vial	1. 原發性肺高血壓 2. WHO group I原發性肺動脈高血壓合併NYHA class III症狀	科懋生物科技股份有限公司	39	670	30	629	30.00%	6.52%
50	罕見 疾病	REPATHA(Evolocumab)	140 mg/ml	同合子家族性高膽固醇血症，適用於飲食及其他降血脂療法（如：statins、ezetimibe、LDL血漿析離術）之輔助療法，用以進一步降低LDL-C，但LDLR-negative mutation之病人除外。	台灣安進藥品有限公司	20	520	15	222	33.33%	134.23%
51	罕見 疾病	Replagal(Agalsidase-alpha)	1mg/ml, 3.5ml/vial	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	台灣武田藥品工業股份有限公司	148	13,871	136	12,823	8.82%	8.17%
52	罕見 疾病	Pure Sodium Benzoate(Sodium Benzoate)	250 mg/capsule	Non-ketotic hyperglycinemia	科進製藥科技股份有限公司	25	72,638	14	27,659	78.57%	162.62%
53	罕見 疾病	Soliris(Eculizumab)	300mg/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、非典型溶血性尿毒症候群（限施於plasma therapy-resistant之病人）	台灣大昌華嘉股份有限公司	62	3,999	57	3,433	8.77%	16.49%
54	罕見 疾病	Spinraza(Nusinersen)	injection, 2.4mg/ml	經基因確診之SMA脊髓性肌肉萎縮症病人，其SMN2為2或3套或已出現症狀之SMA第一、二、三型病人，但不適用於已使用呼吸器每天12小時以上且連續超過30天者。	台灣百健有限公司	40	122	3	8	1233.33%	1425.00%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
55	罕見 疾病	Stimol(Citrulline)	2g/10ml/ sachet	先天性因 citrulline缺乏引起 尿素代謝異常之高血氮症	科懋生物科技 股份有限公司	16	8,265	9	4,144	77.78%	99.44%
56	罕見 疾病	Tecfidera 120mg(Dimethyl)	120 mg/capsule	復發型多發性硬化症	衛采製藥股份 有限公司	80	6,602	74	4,245	8.11%	55.52%
57	罕見 疾病	Tecfidera 240mg(Dimethyl)	240 mg/capsule	復發型多發性硬化症	衛采製藥股份 有限公司	169	83,178	83	23,289	103.61%	257.16%
58	罕見 疾病	Tobi Ampule(Tobramycin)	每顆膠囊含28 mg inhalation powder	1. 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 2. 治 療6歲以上(含6歲)囊狀纖維 化症患者(cystic fibrosis) 之肺部綠膿桿菌 (Pseudomonas aeruginosa)	台灣諾華股份 有限公司	4	1,008	4	674	0.00%	49.55%
59	罕見 疾病	Tracleer(Bosentan)	125 mg/tablet	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限 公司	11	6,672	31	9,493	-64.52%	-29.72%
60	罕見 疾病	Tracleer(Bosentan)	62.5 mg/tablet	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限 公司	2	1,084	3	1,260	-33.33%	-13.97%
61	罕見 疾病	Translarna(Ataluren)	1000 mg	用於治療抗肌縮蛋白基因未詳	吉帝藥品股份	0	0	0	0	—	—
62	罕見 疾病	Translarna(Ataluren)	250mg	用於治療抗肌縮蛋白基因未詳	吉帝藥品股份	0	0	0	0	—	—
63	罕見 疾病	Trientine Dihydrochloride(Trienti ne HCl)	300 mg/capsule	威爾森氏病(Wilson Disease)	科懋生物科技 股份有限公司	62	53,154	131	104,643	-52.67%	-49.20%
64	罕見 疾病	Tysabri(Natalizumab)	20 mg/ml, 15 ml/vial	多發性硬化症	衛采製藥股份 有限公司	18	149	15	149	20.00%	0.00%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
65	罕見 疾病	Tyvaso Ampule(treprostinil sodium)	0.6 mg/ml, 2.9 ml/amp	1. 原發性肺高血壓 2. WHO group I原發性肺動脈高血壓 合併NYHA class III症狀	科懋生物科技 股份有限公司	6	728	4	170	50.00%	328.24%
66	罕見 疾病	UPTRAVI(Selexipag)	200 mcg/tab	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限 公司	54	18,997	42	12,722	28.57%	49.32%
67	罕見 疾病	UPTRAVI(Selexipag)	600 mcg/tab	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限 公司	40	12,929	36	9,787	11.11%	32.10%
68	罕見 疾病	UPTRAVI(Selexipag)	800 mcg/tab	原發性肺動脈高血壓	嬌生股份有限 公司	61	42,113	48	22,230	27.08%	89.44%
69	罕見 疾病	Ventavis, Ilomedin - 20(Iloprost)	10 mcg/ml, 2 ml/amp	原發性肺高血壓	臺灣拜耳股份 有限公司	93	98,289	79	102,231	17.72%	-3.86%
70	罕見 疾病	Vimizim(Elosulfase alfa (N- acetylgalactosamine-6- sulfatase))	5 mg/5 mL/vial (1 mg/mL)	黏多醣症第4A型	吉帝藥品股份 有限公司	12	4,859	10	3,784	20.00%	28.41%
71	罕見 疾病	Volibris 10MG(Ambrisentan)	10 mg/tablet	原發性肺高血壓	荷商葛蘭素史 克藥廠股份有 限公司台灣分 公司	15	3,626	12	2,048	25.00%	77.05%
72	罕見 疾病	Volibris 5MG(Ambrisentan)	5 mg/tablet	原發性肺高血壓	荷商葛蘭素史 克藥廠股份有 限公司台灣分 公司	5	1,296	3	1,077	66.67%	20.33%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
73	罕見 疾病	Votubia(Everolimus)	2.5 mg/tablet	1. 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。2. 結節性硬化症併有腎血管肌脂肪瘤之成年患者，其腎血管肌脂肪瘤最長直徑需 $\geq 4\text{cm}$ ，且曾有發生臨床上有意義之出血或確認病灶有血管瘤直徑 $\geq 5\text{mm}$ ，而未詳列法以外科手術治療或動脈栓塞治療，或經動脈栓塞治療或外科手術治療後未詳列效或復發者	台灣諾華股份有限公司	172	110,493	165	100,283	4.24%	10.18%
74	罕見 疾病	Votubia(Everolimus)	5 mg/tablet	1. 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。2. 結節性硬化症併有腎血管肌脂肪瘤之成年患者，其腎血管肌脂肪瘤最長直徑需 $\geq 4\text{cm}$ ，且曾有發生臨床上有意義之出血或確認病灶有血管瘤直徑 $\geq 5\text{mm}$ ，而未詳列法以外科手術治療或動脈栓塞治療，或經動脈栓塞治療或外科手術治療後未詳列效或復發者	台灣諾華股份有限公司	13	2,176	0	0	—	—

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
75	罕見 疾病	Vpriv(Velaglucerase alfa)	400 U/vial	第一型高雪氏症	台灣武田藥品 工業股份有限 公司	4	651	3	122	33.33%	433.61%
76	罕見 疾病	Wilizin Capsule 25 mg(Zinc Acetate)	25 mg/capsule	威爾森氏病(Wilson Disease)	吉帝藥品股份 有限公司	77	86,052	73	79,742	5.48%	7.91%
77	罕見 疾病	Wilizin Capsule 50 mg(Zinc Acetate)	50 mg/capsule	威爾森氏病(Wilson Disease)	吉帝藥品股份 有限公司	165	93,037	152	91,303	8.55%	1.90%
78	罕見 疾病	Xenazine(tetrabenazine)	25 mg/capsule	亨汀頓氏舞蹈症Huntington disease	吉泰藥品股份 有限公司	259	118,728	253	113,196	2.37%	4.89%
79	罕見 疾病	Zavesca(Miglustat)	100 mg/capsule	1. Type I Gaucher Disease2. Niemann-Pick Disease Type C	嬌生股份有限 公司	10	17,985	8	13,473	25.00%	33.49%
80	罕見 疾病	Zinca Capsule 25 mg(Zinc Acetate)	25 mg/capsule	威爾森氏病(Wilson Disease)	科進製藥科技 股份有限公司	56	29,198	33	24,520	69.70%	19.08%
81	罕見 疾病	Zinca Capsule 50 mg(Zinc Acetate)	50 mg/capsule	威爾森氏病(Wilson Disease)	科進製藥科技 股份有限公司	185	93,269	160	87,273	15.63%	6.87%
82	罕見 疾病	Zolgensma(Onasemnogene abeparvovec)	2x10 ¹³ vg/ml	治療6個月以下且SMN1發生雙 對偶基因突變之脊髓性肌肉 萎縮症病人。	台灣諾華股份 有限公司	7	7	0	0	—	—
83	罕見 疾病	“PEGA” Fassier-Duval Telescopic IM System("沛佳" 法斯樂-杜瓦伸縮式髓內釘系統)		本產品是暫時性植入物於成 骨不全而生長板正常的小兒 患者,以幫助長骨幹骨折、骨 切開術、骨折斷端對位不良 及未癒合骨折的固定,並防 止股骨、脛骨及肱骨進一步 的骨折	裕強生技股份 有限公司	5	10	8	13	-37.50%	-23.08%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
84	困難 取得	Agrylin Capsules(Anagrelide)	0.5 mg/capsule	原發性血小板過多症	台灣武田藥品 工業股份有限 公司	1,553	1,119,094	1,296	837,132	19.83%	33.68%
85	困難 取得	Antivenin of D. russellii Lyophilized(Antivenin of Vipera Russellii)	[Injection]	鎖鏈蛇咬傷	衛生福利部疾 病管制署	2	6	4	13	-50.00%	-53.85%
86	困難 取得	Apo- Mefloquine(Mefloquine)	250 mg/ tablet	瘧疾	上群國際企業 有限公司	149	1,417	248	1,998	-39.92%	-29.08%
87	困難 取得	Asadin(Arsenic Trioxide)	1mg/ml , 10ml/vial	急性前骨髓細胞白血病	臺灣東洋藥品 工業股份有限 公司	84	5,133	81	4,000	3.70%	28.33%
88	困難 取得	Orion chloral hydrate mixture(Chloral Hydrate)	100mg/mL	兒童檢查前 (non-painful procedure) 之鎮靜。	晟德大藥廠股 份有限公司	15,306	16,574	8,592	17,540	78.14%	-5.51%
89	困難 取得	Fibrogammin(Human plasma coagulation factor XIII)	250 IU/vial	先天性第十三凝血因子缺乏 症的預防性治療以及圍手術 期(perioperative)出血管 理。	傑特貝林有限 公司	4	202	4	130	0.00%	55.38%
90	困難 取得	Dantrium(Dantrolene)	20 mg/vial	惡性高熱	瑞帝有限公司	8	36	4	22	100.00%	63.64%
91	困難 取得	Daraprim(Pyrimethamine)	25 mg /tablet	弓形蟲感染	衛生福利部疾 病管制署	9	1,456	9	812	0.00%	79.31%
92	困難 取得	Dilantin(Phenytoin)	30 mg/capsule	癲癇症(限用於調整劑量)	輝瑞大藥廠股 份有限公司	160	89,799	0	0	—	—

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
93	困難 取得	Dimaval Capsules((RS)-2,3-Dimercapto-1-propanesulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate)	100mg/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	科懋生物科技股份有限公司	34	1,874	16	1,524	112.50%	22.97%
94	困難 取得	Dimaval Injection Solution((RS)-2,3-bis(sulphonyl) propane-1-sulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate)	50mg/ml, 5ml/vial	急性汞中毒解毒劑	科懋生物科技股份有限公司	3	63	3	68	0.00%	-7.35%
95	困難 取得	Dimersu Capsules([Meso-2,3-dimercaptosuccinic acid, DMSA])	200 mg/capsule	鉛、砷、汞中毒之解毒	科進製藥科技股份有限公司	56	3,899	21	803	166.67%	385.55%
96	困難 取得	Fomeject(Fomepizole)	1 g/ml, 1.5 ml/vial	甲醇或乙二醇中毒之解毒劑	華宇藥品股份有限公司	1	1	0	0	—	—
97	困難 取得	Humatin(Paromomycin Sulfate)	250 mg/capsule	隱孢子蟲感染、阿米巴性痢疾	輝瑞大藥廠股份有限公司	58	16,284	40	1,993	45.00%	717.06%
98	困難 取得	Lysodren(Mitotane)	500 mg/tablet	腎上腺皮質癌	吉帝藥品股份有限公司	58	65,573	41	42,565	41.46%	54.05%
99	困難 取得	Malarone(Atovaquone-proguanil)	{ Tablet } { 250 mg+100 mg }	瘧疾	上群國際企業有限公司	12	656	106	1,907	-88.68%	-65.60%

108-109年罕見疾病藥物使用成長率

序號	類別	藥品名稱	劑量/劑型	適應症	廠商	109年 總人數	109年 總數量	108年 總人數	108年 總數量	人數 成長率	總數量 成長率
100	困難 取得	Methylene blue(Methylene blue)	1% (10 mg/mL), 10ml/vial	變性血紅素血症 (Methemoglobinemia)	安星製藥股份 有限公司	19	23	63	78	-69.84%	-70.51%
101	困難 取得	Primacin(Primaquine- Phosphate)	7.5 mg/tablet	瘧疾、肺囊蟲肺炎	衛生福利部疾 病管制署	2	62	0	0	—	—
102	困難 取得	Provigil(Modafinil)	200 mg/tablet	改善猝睡症患者的日間過度 睡眠症狀	香港商艾維斯 有限公司台灣 分公司	426	101,550	383	88,149	11.23%	15.20%
103	困難 取得	Stromectol(Ivermectin)	3 mg/tablet	糞小桿線蟲感染、血絲蟲感 染	美商默沙東股 份有限公司	50	294	120	973	-58.33%	-69.78%
104	困難 取得	Thyrogen(Thyrotropin alfa Injection)	1.1mg/vial	甲狀腺分化癌治療之輔助診 斷製劑	賽諾菲股份有 限公司	1,714	3,165	1,570	2,925	9.17%	8.21%
105	困難 取得	Vesanoid(Tretinoin)	10 mg/capsule	急性前骨髓性白血病	裕利股份有限 公司	162	88,721	146	65,013	10.96%	36.47%
106	困難 取得	Zentel(Albendazole)	200 mg/tablet	鈎蟲感染之表皮幼蟲移行症	荷商葛蘭素史	0	0	0	0	—	—