

檔 號：

保存年限：

衛生福利部 函

地址：11558 台北市南港區忠孝東路六段48
8號

聯絡人：黃淑萍

聯絡電話：02-27877441

傳真：02-27877498

電子信箱：hsp@fda.gov.tw

受文者：中華民國西藥代理商業同業公會

發文日期：中華民國105年6月7日

發文字號：部授食字第1051405691號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：公告（含附件）影本(A21020000I105140569100-1.pdf、A21020000I105140569100-2.PDF)

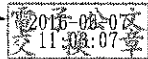
主旨：「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」修正草案，業

經本部於105年6月7日部授食字第1051405689號公告預告

，茲檢送該公告（含附件）影本1份，請查照。

正本：台灣研發型生技新藥發展協會、財團法人製藥工業技術發展中心、台灣製藥工業同業公會、中華民國西藥商業同業公會全國聯合會、中華民國製藥發展協會、高雄市西藥商業同業公會、國立台灣大學醫學院附設醫院、台北榮民總醫院、三軍總醫院、秀傳醫療財團法人秀傳紀念醫院、全國藥物不良反應通報中心、社團法人台灣臨床藥學會、中華民國學名藥協會、台北市西藥代理商業同業公會、財團法人馬偕紀念醫院、財團法人佛教慈濟綜合醫院、財團法人彰化基督教醫院、私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、財團法人罕見疾病基金會、財團法人生物技術開發中心、台灣醫院協會、中華民國開發性製藥研究協會、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、中國醫藥大學附設醫院、中山醫學大學附設醫院、中華民國藥品行銷暨管理協會、台灣藥物臨床研究協會、臺中榮民總醫院、衛生福利部中央健康保險署、財團法人醫藥品查驗中心、國立成功大學醫學院附設醫院、高雄榮民總醫院、國泰醫療財團法人國泰綜合醫院、新光醫療財團法人新光吳火獅紀念醫院、奇美醫療財團法人奇美醫院、衛生福利部國民健康署、中華民國西藥代理商業同業公會

副本：衛生福利部法規會

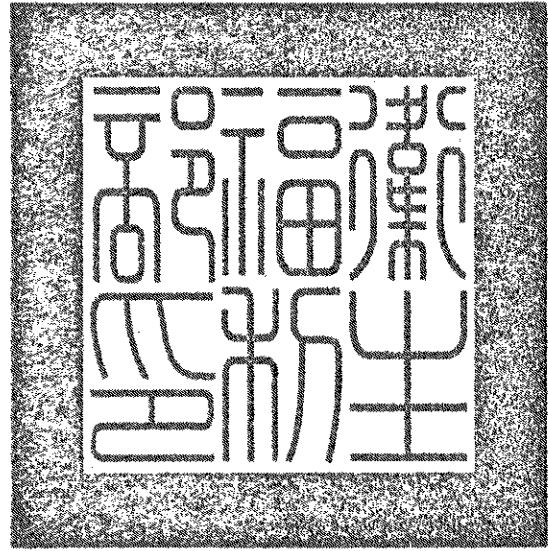


檔 號：

保存年限：

衛生福利部 公告

發文日期：中華民國105年6月7日
發文字號：部授食字第1051405689號
附件：修正草案總說明及修正對照表各1份



主旨：預告修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」草案。

依據：行政程序法第一百五十一條第二項準用第一百五十四條第一項。

公告事項：

- 一、修正機關：衛生福利部。
- 二、修正依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第二項及第二十三條。
- 三、修正內容：

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

脂溶性維生素吸收併發症。」

- (二)新增認定「Human plasma coagulation factor XIII」(Injection, 250IU/vial) 為適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物，適應症為「先天性第十三凝血因子缺乏症的預防性治療以及圍手術期(perioperative)出血管理」。
- (三)修正「Imiglucerase」(Injection, 400 units/vial) 認定適應症為「改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變（但對於神經學症狀無效）」。
- (四)新增「Sodium Phenylbutyrate」認定劑型劑量「顆粒劑，483mg/g」，適應症為「缺乏Carbamyl phosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿素循環障礙」。

四、「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」修正草案總說明及修正對照表如附件。本案另載於本部全球資訊網站 (<http://www.mohw.gov.tw>) 法令規章—衛生法令查詢系統之法規草案項下，及衛生福利部食品藥物管理署全球資訊網站 (<http://www.fda.gov.tw>) 之「公告區」。

五、對於本公告內容如有任何意見或修正建議者，請於本公告刊登公報次日起14日內陳述意見或洽詢。

- (一)承辦單位：衛生福利部食品藥物管理署。
(二)地址：台北市南港區昆陽街161-2號。
(三)電話：02-2787-7441。
(四)傳真：02-2787-7498。
(五)電子郵件：hsp@fda.gov.tw。



副本：

部長 林美延

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項修正草案總說明

依據罕見疾病防治及藥物法第二十三條規定：「罕見疾病及藥物之認定、許可、撤銷及廢止，中央主管機關應定期公告之。」為配合實務需要，經衛生福利部召開衛生福利部罕見疾病及藥物審議會，重新檢討修正適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物品項，爰擬具「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」修正草案，增訂一項藥品品項，修正二項藥品認定適應症及一項藥品認定劑型劑量。

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項修正草案對照表

修正規定			現行規定			說明
成分名	劑型劑量	適應症	成分名	劑型劑量	適應症	
Cholic acid	Capsule, 50mg、250mg	Sterol-27-hydroxylase deficiency、	Cholic acid	Capsule, 50mg、250mg	Sterol-27-hydroxylase deficiency、	修正適用本法之藥物品項，新增一項藥品品項，修正二項藥品認定適應症及一項藥品認定劑型劑量。
		2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、			2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency及	
		cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、			cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency	
3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及	第一型 (Type I) 高雪氏症					
Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)	缺乏					
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	Carbamyl phosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC)或 Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿素					

		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。			循環障礙
<u>Human plasma coagulation factor XIII</u>	<u>Injection</u> , 250IU/vial	先天性第十三凝血因子缺乏症的預防性治療以及圍手術期 (perioperative) 出血管理。			
Imiglucerase	<u>Injection</u> , 200 units/vial	第一型 (Type I) 高雪氏症			
	<u>Injection</u> , 400 units/vial	改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變(但對於神經學症狀無效)。			

Sodium Phenylbutyrate	Powder, 3gm/teaspoonful; Tablet, 500mg; 顆粒劑, 483mg/g	缺乏 Carbamyl phosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC) 或 Argininosuccinic synthetase (AS) 之先天性尿素循環障礙		
-----------------------	--	--	--	--