

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7月22日

發文字號：部授食字第1051406891號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」公告（含附件）影本1份(A21020000I105140689100-1.pdf、A21020000I105140689100-2.PDF)

主旨：修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，業經本

部於中華民國105年7月22日以部授食字第1051406889號公

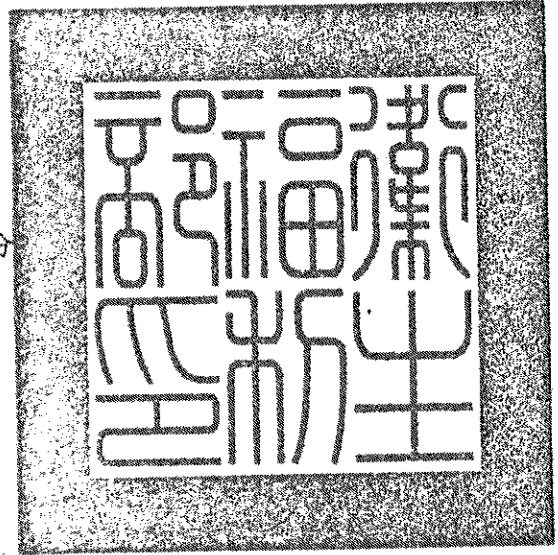
告發布，茲檢送公告（含附件）影本1份，請查照。

正本：台灣研發型生技新藥發展協會、私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、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、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、台灣藥物臨床研究協會、台北市西藥代理商業同業公會、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、國立臺灣大學醫學院附設醫院、臺北榮民總醫院、國防醫學院三軍總醫院、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、秀傳醫療社團法人秀傳紀念醫院、中國醫藥大學附設醫院、中山醫學大學附設醫院、臺中榮民總醫院、財團法人臺灣基督長老教會馬偕紀念社會事業基金會馬偕紀念醫院、佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院、彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院、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、中華民國藥品行銷暨管理協會、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 公告

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



主旨：修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，並自即日起生效。

依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第二項及第二十三條。

公告事項：

- 一、修正「Cholic acid」認定適應症為「Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)單一酵素缺乏造成之先天性膽酸合成障礙。輔助治療『過氧化體代謝異常[peroxisomal disorders (PDs)]』，包括『Zellweger spectrum disorders』病患呈現肝病表現、脂肪瀉或降低脂溶性維生素吸收併發症」。
- 二、新增認定「Human plasma coagulation factor XIII」(Injection, 250IU/vial)為適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物，適應症為「先天性第十三凝血因子缺乏症」。

的預防性治療以及圍手術期(perioperative)出血管理」。

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

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

副本：行政院法規會、本部法規會、衛生福利部食品藥物管理署



部長 林奏延

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項

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