

衛生福利部公告

中華民國114年8月19日

衛授食字第1141418512號

主 旨：修正「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，並自即日生效。

依 據：罕見疾病防治及藥物法第三條第二項及第二十三條。

公告事項：

- 一、新增認定「Idursulfase beta」(Solution for injection, 2mg/mL) 為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「適用於患有韓特氏 (Hunter) 症候群 (第二型黏多醣症, MPS II) 病人的酵素替代療法」。
- 二、新增「Risdiplam」認定劑型、劑量「Film-coated tablet, 5mg」為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「適用於經基因確診之脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA) 病人，其SMN2為一到三套或已出現症狀之SMA第一、二、三型病人」。
- 三、新增認定「Metreleptin」(Powder for solution for injection, 3mg/vial, 5.8mg/vial) 為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「經確認罹患先天性全身脂質營養不良症 (Congenital generalized lipodystrophy) 的二歲以上病人」。
- 四、新增認定「Tofersen」(Solution for injection, 6.7mg/ml) 為「適用罕見疾病防治及藥物法之藥物品項」，適應症為「用於治療與超氧化物歧化酶1 (superoxide dismutase 1, SOD1) 基因突變相關的成人肌萎縮性側索硬化症 (Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)」。
- 五、修正「Migalastat」(Capsule, 123mg) 認定之適應症為「適用於已確診為法布瑞氏症 (Fabry disease) 且於體外試驗確定為可符合性基因突變 (amenable mutation) 的十二歲以上病人」。

部 長 邱泰源

## 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
Idursulfase beta	Solution for injection , 2 mg/mL	適用於患有韓特氏(Hunter)症候群(第二型黏多醣症, MPS II)病人的酵素替代療法。
Risdiplam	Film-coated tablet , 5mg	適用於經基因確診之脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy , SMA)病人, 其 SMN2為一到三套或已出現症狀之 SMA 第一、二、三型病人。
Metreleptin	Powder for solution for injection , 3mg/vial , 5.8mg/vial	經確認罹患先天性全身脂質營養不良症(Congenital generalized lipodystrophy)的二歲以上病人。
Tofersen	Solution for injection , 6.7mg/ml	用於治療與超氧化物歧化酶1(superoxide dismutase 1 , SOD1)基因突變相關的成人肌萎縮性側索硬化症(Amyotrophic lateral sclerosis , ALS)。
Migalastat	Capsule , 123mg	適用於已確診為法布瑞氏症(Fabry disease)且於體外試驗確定為可符合性基因突變(amenable mutation)的十二歲以上病人