衛生福利部公告　中華民國115年8月24日
衛授食字第1151301198號

主　旨：預告修正「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症」草案。

依　據：行政程序法第一百五十一條第二項準用行政程序法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三項暨罕見疾病防治及藥物法施行細則第四條。

三、「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症」修正草案對照表及「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症」修正草案如附件。本案另載於本部網站「衛生福利部法規檢索系統」網站（https://mohwlaw.mohw.gov.tw/）下「法規草案」網頁、本部食品藥物管理署網站「公告資訊」下「本署公告」網頁及國家發展委員會「公共政策網路參與平臺—眾開講」網頁（https://join.gov.tw/policies/）。

四、對於本公告內容有任何意見或修正建議者，請於本公告刊登公報之次日起60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：115021臺北市南港區研究院路一段130巷109號

（三）聯絡人：郭副審查員

（四）電話：（02）27877337

（五）傳真：（02）26537366

（六）電子郵件：sophikuo@fda.gov.tw

部　長　石崇良

罕見疾病特殊營養食品品目及適應症
修正草案對照表

<table>
<tr><th>修　正　規　定</th><th>現　行　規　定</th><th>說　　明</th></tr>
<tr><td>一、品目之英文排序
<table>
<tr><th>名稱</th><th>適應症</th><th>廠商</th></tr>
<tr><td>PKU Maxamum</td><td>苯酮尿症（Phenylketonuria）（九歲以上）</td><td>紐迪希亞 (Nutricia)</td></tr>
</table></td><td></td><td rowspan="2">依罕見疾病及藥物審議會決議，新增品目及適應症，並依品目及適應症之英文字母順序排列。</td></tr>
<tr><td>二、適應症之英文排序
<table>
<tr><th>適應症</th><th>產品名稱</th><th>廠商</th></tr>
<tr><td>苯酮尿症（Phenylketonuria）（九歲以上）</td><td>PKU Maxamum</td><td>紐迪希亞 (Nutricia)</td></tr>
</table></td><td></td></tr>
</table>

罕見疾病特殊營養食品品目及適應症修正草案

一、品目之英文排序

名稱	適應症	廠商
Alfare	進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC) 先天性膽酸合成障礙(Inborn errors of bile acid synthesis) 阿拉吉歐症候群(Alagille syndrome) 瓜胺酸血症(Citrullinemia) [註1]	雀巢 (Nestle)
BCAD 1	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)	美強生 (Mead Johnson)
BCAD 2	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)	美強生 (Mead Johnson)
BIOTIN 5000 MCG	多發性羧化酶缺乏症(Multiple carboxylase deficiency) 生物素酶缺乏症(Biotinidase deficiency)	健安喜 (GNC)
Calogen	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)	紐迪希亞 (Nutricia)
Cyclinex-1	尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders) [註2、3]	亞培 (Abbott)
Cyclinex-2	尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders)（一歲以上）[註3]	亞培 (Abbott)
Energivit	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders) 先天性代謝異常(Inborn errors of metabolism) [註4]	紐迪希亞 (Nutricia)
ESSENTIAL AMINO ACID MIX POWDER	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders) 先天性尿素循環代謝障礙(Congenital urea cycle disorders) 瓜胺酸血症(Citrullinemia)	紐迪希亞 (Nutricia)
Fructose Module	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)	紐迪希亞 (Nutricia)
GA1 ANAMIX INFANT	戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I)	紐迪希亞 (Nutricia)
GA1 ANAMIX JUNIOR	戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I)（一歲以上）	紐迪希亞 (Nutricia)
Generaid Plus	進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC) 先天性膽酸合成障礙(Inborn errors of bile acid synthesis)	紐迪希亞 (Nutricia)
Glutamic Acid	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders)	紐迪希亞 (Nutricia)
Glutarex-1	戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I)	亞培 (Abbott)
Glutarex-2	戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I)	亞培 (Abbott)

名稱	適應症	廠商
Glycosade	肝醣儲積症(Glycogen storage disease) [註5]	雀巢(Nestle)
HCU ANAMIX INFANT	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以下） 高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
HCY1	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以下）	美強生(Mead Johnson)
HCY2	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以上）	美強生(Mead Johnson)
HOM1-INFANT	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
HOM2	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
Hominex-1	高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)（一歲以下） 高胱胺酸尿症(Homocystinuria) [註2]	亞培(Abbott)
Hominex-2	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以上）	亞培(Abbott)
IVA ANAMIX INFANT	3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia) [註2]	紐迪希亞(Nutricia)
IVA ANAMIX JUNIOR	3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia)（一歲以上） 異戊酸血症(Isovaleric acidemia)（一歲至十歲）	紐迪希亞(Nutricia)
I-Valex-1	異戊酸血症(Isovaleric acidemia) [註2]	亞培(Abbott)
I-Valex-2	異戊酸血症(Isovaleric acidemia) 3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia)	亞培(Abbott)
Ketonex-1	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)	亞培(Abbott)
Ketonex-2	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)（一歲以上）	亞培(Abbott)
L-ARGININE	尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders) [註3] Leigh 氏童年期腦脊髓病變(Leigh disease) 粒線體缺陷(Mitochondrial defect) 戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I) MELAS 症候群(MELAS)	紐迪希亞(Nutricia) 佰岳
L-ARGININE(膠囊)	MELAS 症候群(MELAS)	昇宏生醫(SH Pharm)
L-CITRULLINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders)	紐迪希亞(Nutricia)
LEU1	有機酸血症（白胺酸代謝異常引起之有機酸血症)(Organic acidemias (Organic acidemias associated with leucine metabolism)	紐迪希亞(Nutricia)

名稱	適應症	廠商
	異戊酸血症(Isovaleric acidemia) 三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症(3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia)（一歲以下）	
LEU2 Prima	3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
L-GLYCINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders) 異戊酸血症(Isovaleric acidemia) [註6]	紐迪希亞(Nutricia)
L-ISOLEUCINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders) 甲基丙二酸血症之特殊輔助治療(Methylmalonic acidemia-special nutritional supplements) [註7]	紐迪希亞(Nutricia)
L-LEUCINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders)	紐迪希亞(Nutricia)
Lorenzo’s oil	腎上腺腦白質失養症(Adrenoleukodystrophy)	紐迪希亞(Nutricia)
L-VALINE	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders) 甲基丙二酸血症之特殊輔助治療(Methylmalonic acidemia-special nutritional supplements) [註8]	紐迪希亞(Nutricia)
LYS1	高離胺酸血症(Hyperlysinemia)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
LYS2 PRIMA	高離胺酸血症(Hyperlysinemia)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
MCT OIL (液體)	家族性高乳糜微粒血症(Familial hyperchylomicronemia)[註9] 脂肪酸氧化作用缺陷(長鏈) (Fatty acid oxidation defect, long chain) [註10]	佰岳
Medium Chain Triglyceride	進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC) 先天性膽酸合成障礙(Inborn errors of bile acid synthesis)	美強生(Mead Johnson)
Methionine-removed powdered milk	高胱胺酸尿症(Homocystinuria) 高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)	雪印
Milupa OS1	丙酸血症(Propionic acidemia)（一歲以下） 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
MMA/PA Anamix Infant	丙酸血症(Propionic acidemia) [註2] 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia) [註2]	紐迪希亞(Nutricia)
MMA/PA Anamix Junior	丙酸血症(Propionic acidemia) 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)	紐迪希亞(Nutricia)
MONOGEN	脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect) 先天性全身脂質營養不良症(Congenital generalized lipodystrophy) 家族性高乳糜微粒血症(Familial hyperchylomicronemia)	紐迪希亞(Nutricia)
MSUD 1	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
MSUD 2	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)

名稱	適應症	廠商
MSUD Anamix Infant	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
MSUD Maxamaid	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
Neocate Junior	髮-肝-腸症候群(Tricho-hepato-enteric syndrome) Wiskott-Aldrich 氏症候群(Wiskott-Aldrich syndrome)[註11]	紐迪希亞(Nutricia)
Neocate LCP	髮-肝-腸症候群(Tricho-hepato-enteric syndrome) Wiskott-Aldrich 氏症候群(Wiskott-Aldrich syndrome)	紐迪希亞(Nutricia)
OA1	丙酸血症(Propionic acidemia) 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)	美強生(Mead Johnson)
OA2	丙酸血症(Propionic acidemia) 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)	美強生(Mead Johnson)
OS2 Secunda	丙酸血症(Propionic acidemia)（一歲以上） 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
PFD Toddler	尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders) [註3] 丙酸血症(Propionic acidemia) 戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I) 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia) 非酮性高甘胺酸血症(Nonketotic hyperglycinemia) 高胱胺酸尿症(Homocystinuria) 異戊酸血症(Isovaleric acidemia) 楓糖尿症(Maple syrup urine disease) 遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)	美強生(Mead Johnson)
PFD 2	戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I) 丙酸血症(Propionic acidemia) 楓糖尿症(Maple syrup urine disease) 先天性尿素循環代謝障礙(Congenital urea cycle disorders) 瓜胺酸血症(Citrullinemia) 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia) 非酮性高甘胺酸血症(Nonketotic hyperglycinemia) 高胱胺酸尿症(Homocystinuria)	美強生(Mead Johnson)
Phenex-1	苯酮尿症(Phenylketonuria)（一歲以下）	亞培(Abbott)
Phenex-2	苯酮尿症(Phenylketonuria)（一歲以上）	亞培(Abbott)
Phenylalanine-removed powdered milk	苯酮尿症 (Phenylketonuria)（一歲以上）	雪印
Phenyl-Free 1	苯酮尿症(Phenylketonuria)	美強生(Mead Johnson)
Phenyl-Free 2	苯酮尿症(Phenylketonuria)	美強生(Mead Johnson)

名稱	適應症	廠商
Phlexy-Vits	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)	紐迪希亞(Nutricia)
PK AID-4	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) 苯酮尿症(Phenylketonuria)	紐迪希亞(Nutricia)
PKU 1 Mix	苯酮尿症(Phenylketonuria)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
PKU 2	苯酮尿症(Phenylketonuria)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
PKU 3	苯酮尿症(Phenylketonuria)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
PKU Lophlex Powder (柳橙及莓果口味)	苯酮尿症之特殊輔助治療(Phenylketonuria-special nutritional supplements) 註12	紐迪希亞(Nutricia)
PKU Maxamum	苯酮尿症(Phenylketonuria)（九歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
Portagen	進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC) 先天性膽酸合成障礙(Inborn errors of bile acid synthesis) 脂肪酸氧化作用缺陷（長鏈）(Fatty acid oxidation defect, long chain)	美強生(Mead Johnson)
Pregestimil	進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC) 先天性膽酸合成障礙(Inborn errors of bile acid synthesis) 脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)	美強生(Mead Johnson)
Pro-Phree	胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders)	亞培(Abbott)
Propimex-1	丙酸血症(Propionic acidemia) 註2 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia) 註2	亞培(Abbott)
Propimex-2	丙酸血症(Propionic acidemia)（一歲以上） 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)（一歲以上）	亞培(Abbott)
Prosobee	半乳糖血症(Galactosemia)	美強生(Mead Johnson)
ProViMin	戊二酸尿症，第二型(Glutaric aciduria type II) 脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)	亞培(Abbott)
RCF	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症(Pyruvate dehydrogenase deficiency) 註13	亞培(Abbott)
S-20	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)	雪印
SOD Anamix Infant	高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
TYR Anamix Infant	遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)
TYR1	遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（一歲以下）	紐迪希亞(Nutricia)

名稱	適應症	廠商
TYR2 SECUNDA	遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
Tyrex-1	遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)	亞培(Abbott)
Tyrex-2	遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)	亞培(Abbott)
UCD1	尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders)（一歲以下）[註3]	紐迪希亞(Nutricia)
UCD2 SECUNDA	尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders)（一歲以上）[註3]	紐迪希亞(Nutricia)
WND1	尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders) [註3]	美強生(Mead Johnson)
WND2	尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders) [註3]	美強生(Mead Johnson)
XLYS LOW TRY Maxamaid	戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
XMET Maxamaid	高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以上） 高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
Xmet XCys Maxamaid	亞硫酸鹽氧化酶缺乏症(Sulfite oxidase deficiency)	紐迪希亞(Nutricia)
XMTVI Maxamaid	丙酸血症(Propionic acidemia)（一歲以上） 甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)（一歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
XPHEN TYR MAXAMUM	遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（八歲以上）	紐迪希亞(Nutricia)
XPTM TYROSIDON	遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)	紐迪希亞(Nutricia)
XPXT MAXAMAID UNFLAV	遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（一歲至八歲）	紐迪希亞(Nutricia)

二、適應症之英文排序

適應症	產品名稱	廠商
3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia)	I-Valex-2	亞培(Abbott)
3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia)（一歲以下）	LEU1	紐迪希亞(Nutricia)
3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia)（一歲以上）	LEU2 Prima IVA ANAMIX JUNIOR	
3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia) [註2]	IVA ANAMIX INFANT	

適應症	產品名稱	廠商
三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症(3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)	LEU1	紐迪希亞(Nutricia)
腎上腺腦白質失養症(Adrenoleukodystrophy)	Lorenzo’s oil	紐迪希亞(Nutricia)
阿拉吉歐症候群(Alagille syndrome)	Alfare	雀巢(Nestle)
胺基酸代謝疾病(Amino acid metabolic disorders)	Energivit ESSENTIAL AMINO ACID MIX POWDER Glutamic Acid L-CITRULLINE L-GLYCINE L-ISOLEUCINE L-LEUCINE L-VALINE	紐迪希亞(Nutricia)
	Pro-Phree	亞培(Abbott)
生物素酶缺乏症(Biotinidase deficiency)	BIOTIN 5000 MCG	健安喜(GNC)
瓜胺酸血症(Citrullinemia)	ESSENTIAL AMINO ACID MIX POWDER	紐迪希亞(Nutricia)
	PFD 2	美強生(Mead Johnson)
瓜胺酸血症(Citrullinemia) [註1]	Alfare	雀巢(Nestle)
先天性全身脂質營養不良症(Congenital generalized lipodystrophy)	MONOGEN	紐迪希亞(Nutricia)
先天性尿素循環代謝障礙(Congenital urea cycle disorders)	ESSENTIAL AMINO ACID MIX POWDER	紐迪希亞(Nutricia)
	PFD 2	美強生(Mead Johnson)
家族性高乳糜微粒血症(Familial hyperchylomicronemia)	MONOGEN	紐迪希亞(Nutricia)
家族性高乳糜微粒血症(Familial hyperchylomicronemia) [註9]	MCT OIL (液體)	佰岳
脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)	MONOGEN	紐迪希亞(Nutricia)
	Pregestimil	美強生(Mead Johnson)

適應症	產品名稱	廠商
	ProViMin	亞培 (Abbott)
脂肪酸氧化作用缺陷(長鏈)(Fatty acid oxidation defect, long chain) 註10	MCT OIL (液體)	佰岳
脂肪酸氧化作用缺陷(長鏈)(Fatty acid oxidation defect, long chain)	Portagen	美強生 (Mead Johnson)
半乳糖血症(Galactosemia)	Prosobee	美強生 (Mead Johnson)
戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I)	GA1 ANAMIX INFANT	紐迪希亞 (Nutricia)
	Glutarex-1 Glutarex-2	亞培 (Abbott)
	L-ARGININE	紐迪希亞 (Nutricia) 佰岳
	PFD Toddler PFD 2	美強生 (Mead Johnson)
戊二酸尿症，第一型(Glutaric aciduria type I)（一歲以上）	GA1 ANAMIX JUNIOR XLYS LOW TRY Maxamaid	紐迪希亞 (Nutricia)
戊二酸尿症，第二型(Glutaric aciduria type II)	ProViMin	亞培 (Abbott)
肝醣儲積症(Glycogen storage disease) 註5	Glycosade	雀巢 (Nestle)
遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)	PFD Toddler	美強生 (Mead Johnson)
	Tyrex-1 Tyrex-2	亞培 (Abbott)
	XPTM TYROSIDON	紐迪希亞 (Nutricia)
遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（一歲以下）	TYR Anamix Infant TYR1	紐迪希亞 (Nutricia)
遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（一歲以上）	TYR2 SECUNDA	紐迪希亞 (Nutricia)
遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（一歲至八歲）	XPXT MAXAMAID UNFLAV	紐迪希亞 (Nutricia)
遺傳性高酪胺酸血症(Hereditary tyrosinemia)（八歲以上）	XPHEN TYR MAXAMUM	紐迪希亞 (Nutricia)
高胱胺酸尿症(Homocystinuria)	Methionine-removed powdered milk	雪印

適應症	產品名稱	廠商
	PFD Toddler PFD 2	美強生 (Mead Johnson)
高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以下）	HCU ANAMIX INFANT HOM1-INFANT	紐迪希亞 (Nutricia)
	HCY1	美強生 (Mead Johnson)
高胱胺酸尿症(Homocystinuria)（一歲以上）	HCY2	美強生 (Mead Johnson)
	HOM2 XMET Maxamaid	紐迪希亞 (Nutricia)
	Hominex-2	亞培 (Abbott)
高胱胺酸尿症(Homocystinuria) [註2]	Hominex-1	亞培 (Abbott)
高離胺酸血症(Hyperlysinemia)（一歲以下）	LYS1	紐迪希亞 (Nutricia)
高離胺酸血症(Hyperlysinemia)（一歲以上）	LYS2 PRIMA	
高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)	Methionine-removed powdered milk	雪印
高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)（一歲以下）	Hominex-1	亞培 (Abbott)
	HCU ANAMIX INFANT SOD Anamix Infant	紐迪希亞 (Nutricia)
高甲硫胺酸血症(Hypermethioninemia)（一歲以上）	XMET Maxamaid	紐迪希亞 (Nutricia)
先天性膽酸合成障礙(Inborn errors of bile acid synthesis)	Alfare	雀巢 (Nestle)
	Generaid Plus	紐迪希亞 (Nutricia)
	Medium Chain Triglyceride Portagen Pregestimil	美強生 (Mead Johnson)
先天性代謝異常(Inborn errors of metabolism) [註4]	Energivit	紐迪希亞 (Nutricia)
異戊酸血症(Isovaleric acidemia)	LEU1	紐迪希亞 (Nutricia)
異戊酸血症(Isovaleric acidemia)（一歲至十歲）	IVA ANAMIX JUNIOR	紐迪希亞 (Nutricia)
異戊酸血症(Isovaleric acidemia) [註6]	L-GLYCINE	紐迪希亞 (Nutricia)

適應症	產品名稱	廠商
異戊酸血症(Isovaleric acidemia)	PFD Toddler	美強生(Mead Johnson)
異戊酸血症(Isovaleric acidemia)	I-Valex-2	亞培(Abbott)
異戊酸血症(Isovaleric acidemia)[註2]	I-Valex-1	
Leigh 氏童年期腦脊髓病變(Leigh disease)	L-ARGININE	紐迪希亞(Nutricia)佰岳
楓糖尿症(Maple syrup urine disease)	BCAD 1 BCAD 2 PFD Toddler PFD 2	美強生(Mead Johnson)
	Ketonex-1	亞培(Abbott)
	S-20	雪印
楓糖尿症(Maple syrup urine disease)（一歲以下）	MSUD 1 MSUD Anamix Infant	紐迪希亞(Nutricia)
楓糖尿症(Maple syrup urine disease)（一歲以上）	Ketonex-2	亞培(Abbott)
	MSUD 2 MSUD Maxamaid	紐迪希亞(Nutricia)
MELAS 症候群(MELAS)	L-ARGININE	紐迪希亞(Nutricia)佰岳
	L-ARGININE(膠囊)	昇宏生醫(SH Pharm)
甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)	MMA/PA Anmix Junior	紐迪希亞(Nutricia)
	PFD Toddler PFD 2 OA1 OA2	美強生(Mead Johnson)
甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)（一歲以下）	Milupa OS1	紐迪希亞(Nutricia)
甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)（一歲以上）	OS2 Secunda XMTVI Maxamaid	紐迪希亞(Nutricia)
	Propimex-2	亞培(Abbott)
甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)[註2]	MMA/PA Anamix Infant	紐迪希亞(Nutricia)

適應症	產品名稱	廠商
	Propimex-1	亞培 (Abbott)
甲基丙二酸血症之特殊輔助治療(Methylmalonic acidemia-special nutritional supplements) [註7]	L-ISOLEUCINE	紐迪希亞 (Nutricia)
甲基丙二酸血症之特殊輔助治療(Methylmalonic acidemia-special nutritional supplements) [註8]	L-VALINE	紐迪希亞 (Nutricia)
粒線體缺陷(Mitochondrial defect)	L-ARGININE	紐迪希亞 (Nutricia) 佰岳
多發性羧化酶缺乏症(Multiple carboxylase deficiency)	BIOTIN 5000 MCG	健安喜 (GNC)
非酮性高甘胺酸血症(Nonketotic hyperglycinemia)	PFD Toddler PFD 2	美強生 (Mead Johnson)
有機酸血症(白胺酸代謝異常引起之有機酸血症) (Organic acidemias (Organic acidemias associated with leucine metabolism)	LEU1	紐迪希亞 (Nutricia)
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)	Calogen Fructose Module Phlexy-Vits PK AID-4	紐迪希亞 (Nutricia)
苯酮尿症(Phenylketonuria)	Phenyl-Free 1 Phenyl-Free 2	美強生 (Mead Johnson)
	PK AID-4	紐迪希亞 (Nutricia)
苯酮尿症(Phenylketonuria)（一歲以下）	Phenex-1	亞培 (Abbott)
	PKU 1 Mix	紐迪希亞 (Nutricia)
苯酮尿症(Phenylketonuria)（一歲以上）	Phenex-2	亞培 (Abbott)
	Phenylalanine-removed powdered milk	雪印
	PKU 2 PKU 3	紐迪希亞 (Nutricia)
苯酮尿症(Phenylketonuria)（九歲以上）	PKU Maxamum	紐迪希亞 (Nutricia)
苯酮尿症之特殊輔助治療(Phenylketonuria-special nutritional supplements) [註12]	PKU Lophlex Powder (柳橙及莓果口味)	紐迪希亞 (Nutricia)
進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC)	Alfare	雀巢 (Nestle)

適應症	產品名稱	廠商
	Generaid Plus	紐迪希亞(Nutricia)
	Medium Chain Triglyceride Portagen Pregestimil	美強生(Mead Johnson)
丙酸血症(Propionic acidemia)	OA1 OA2 PFD Toddler PFD 2	美強生(Mead Johnson)
	MMA/PA Anamix Junior	紐迪希亞(Nutricia)
丙酸血症(Propionic acidemia)（一歲以下）	Milupa OS1	紐迪希亞(Nutricia)
丙酸血症(Propionic acidemia)（一歲以上）	OS2 Secunda XMTVI Maxamaid	紐迪希亞(Nutricia)
	Propimex-2	亞培(Abbott)
丙酸血症(Propionic acidemia)[註2]	MMA/PA Anamix Infant	紐迪希亞(Nutricia)
	Propimex-1	亞培(Abbott)
丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症(Pyruvate dehydrogenase deficiency)[註13]	RCF	亞培(Abbott)
亞硫酸鹽氧化酶缺乏症(Sulfite oxidase deficiency)	Xmet XCys Maxamaid	紐迪希亞(Nutricia)
髮-肝-腸症候群(Tricho-hepato-enteric syndrome)	Neocate Junior Neocate LCP	紐迪希亞(Nutricia)
尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders)[註3]	L-ARGININE	紐迪希亞(Nutricia) 佰岳
	PFD Toddler WND1 WND2	美強生(Mead Johnson)
尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders)（一歲以下）[註3]	UCD1	紐迪希亞(Nutricia)
尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders)[註2、3]	Cyclinex-1	亞培(Abbott)
尿素循環代謝異常(Urea cycle disorders)（一歲以上）[註3]	Cyclinex-2	亞培(Abbott)
	UCD2 SECUNDA	紐迪希亞(Nutricia)
Wiskott-Aldrich 氏症候群(Wiskott-Aldrich syndrome)	Neocate LCP	紐迪希亞

適應症	產品名稱	廠商
Wiskott-Aldrich 氏症候群(Wiskott-Aldrich syndrome) 註11	Neocate Junior	(Nutricia)

註1：限瓜胺酸血症第二型，一歲以下之患者使用。

註2：限三歲以下，且一歲至三歲者僅限輔助使用。

註3：尿素循環代謝異常之適應症範圍，涵蓋公告「罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表」A1尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders 項下之所有適應症，且包含該項未來新增之適應症。

註4：協助須限制蛋白質攝取之先天性代謝異常患者，於 PFD Toddler 及 PFD 2不足時，提供能量補充用。

註5：限五歲以上，具低血糖風險之肝醣儲積症第0、I、III、VI、IX 型患者，且經醫師及營養師評估，於睡前使用。

註6：限急性期使用。

註7：經使用符合適應症之特殊營養食品後出現 Isoleucine 缺乏，經醫師及營養師評估後使用。

註8：經使用符合適應症之特殊營養食品後出現 Valine 缺乏，經醫師及營養師評估後使用。

註9：初次使用個案，應追蹤其療效。須對 MCT 治療有具體反應者（例如治療三個月內測量 TG 濃度，有顯著之降低者。而所謂之顯著降低，或可先以> 50%或至少> 30%為準），方屬適應症之範圍。

註10：建議 MCT OIL 用量為占總熱量攝取之三分之一，或大約是2-3g/kg/day（一歲以下）與1-1.25g/kg/day（一歲以上）。

註11：限用於尚未進行移植手術或移植手術未成功之患者。

註12：七歲以下兒童體重超過生長曲線85百分位或七歲以上其身體質量指標(BMI)屬衛生福利部國民健康署發布之過重及肥胖，經醫師及營養師評估後使用。

註13：限三歲以下生酮飲食之調配。