

適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物年報

第 五 期

中華民國九十五年一月

衛生署 藥政處

目 錄

序言一.....	1
序言二.....	2
壹、罕見疾病之介紹	
假性副甲狀腺低能症.....	3
高雪氏症.....	6
性聯遺傳低磷酸佝僂症.....	8
非酮性高甘胺酸血症.....	11
異染性腦白質失養症.....	14
貳、罕見藥物使用情形介紹	
重型海洋性貧血.....	18
急性間歇性紫質症的治療.....	24
高雪氏症臨床治療之展望.....	28
參、94 年衛生署公告之罕見疾病相關事項標題.....	32
附表一：衛生署公告之罕見疾病名單.....	A-1
附表二：罕見疾病藥物名單及其適應症.....	A-11
附表三：全民健保給付之孤兒藥品項及價格明細.....	A-18
附表四：行政院衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心.....	A-25
附表五：94 年適用罕見疾病及藥物法藥品使用統計表.....	A-26
附表六：90、91、92、93、94 年度藥品使用情形比較表.....	A-41

序言一

「罕見疾病防治及藥物法」於民國八十九年二月公佈施行之後，透過政府與民間團體的努力，罕見疾病防治已有具體成效。除核准治療罕見疾病所需的藥物、加強罕見疾病患者的醫療照護外，也帶動各界對罕見疾病的重視。

該法施行迄今，本署陸續公告 120 項罕見疾病及 84 種用來治療罕見疾病之藥物名單。另方面也強化罕見疾病藥物物流中心之功能，讓其除了提供緊急用藥之外，亦肩負起教育訓練及資源整合的工作。而且於 91 年正式將罕見疾病列入全民健康保險重大傷病範圍，以保障罕見疾病患者接受醫療之權益，同時全民健保給付罕見疾病藥品之金額，也自民國九十年開始逐年增加，本年並在總額給付之外，特別匡列部分經費，專供罕見疾病患者使用。

今年初亦完成「罕見疾病防治及藥物法」的修正，增列罕見疾病特殊營養食品供應製造相關規定，以便提供罕見疾病患者更完善的生活照護，未來本署仍將持續辦理罕見疾病防治教育宣導，加強推動罕見疾病患者社會福利政策。欣見藥物年報出刊，期盼各界一起努力，共同創造罕見疾病患者更美好的明天。

行政院衛生署署長 侯勝茂

序言二

過去在擔任臨床藥學會工作期間，深知罕見疾病因罹患人數少，藥物的開發缺乏市場誘因，患者不易取得治療藥物。因此「罕見疾病防治及藥物法」的施行，即著重在罕見疾病藥物供應，以提供病患對抗疾病的機會及盼望。本署目前公告計認定八十餘項罕見疾病藥物，其中二十七項藥品獲得上市許可。分析國內近年來罕見疾病藥物之審查作業，由於國內外之申請案件陸續增加，藥品審核時之安全、有效、品質、經濟效益及醫療考量的問題也隨之增加。由於國內病患實際需求及疾病認定之法規會因不同國家的法規及醫療環境而有不同。未來，如何繼續協助病患順利取得必需之藥物，提供最符合經濟效益及病患需求之藥事服務，是我們努力的目標。

為使各界能更正確認識罕見疾病，並提供罕見疾病藥物相關訊息，本署除定期編訂相關藥物年報及藥物處方集，提供醫護人員使用參考以適當監督該類藥物使用情形，並將適時提供相關疾病防治及藥物教育宣導，期待能結合更多人才及資源，透過相關基金會或病友團體，共同創造罕見疾病患者更多的健康與福祉。

衛生署藥政處處長 廖繼洲

壹、罕見疾病之介紹

假性副甲狀腺低能症

台大醫學院內科教授 張天鈞

I、前言

副甲狀腺是製造副甲狀腺素的器官。副甲狀腺素可以讓血鈣升高。若手術切除副甲狀腺，血中副甲狀腺素減少了，血鈣降低，人就會抽筋。

可是假性副甲狀腺低能症的病人，雖然也是血鈣降低，但血中副甲狀腺素卻是升高的，這是因為細胞膜上接受副甲狀腺素作用的接受器發生了問題，因此雖然血中的副甲狀腺素是夠的，甚至過多，病人仍然呈現低血鈣的現象，因此叫作假性副甲狀腺低能症。

II、盛行率

這種疾病，根據日本人的全國調查，盛行率為每一百萬人口，就有 3.4 人。若照這樣估計，台灣兩千三百萬人口，約有 78 人左右。通常女性病人較多，約為男性的兩倍。

III、疾病發現的經過

1942 年，Fuller Albright 首先描述病人有對副甲狀腺素不起反應的低血鈣症，而且血中磷酸升高，伴隨骨骼發育有問題，因此叫做 Albright 遺傳性骨失養症。病人的外表為矮小、圓臉。第四掌骨變短，因此第四指變短，手握拳時第四指與手掌交界處呈酒窩狀。此外有肥胖、牙齒發育不良和軟組織鈣化的現象。

IV、發病原因

有幾個變形，1a 型是大家最瞭解的，另有 1b 型以及 1c 型，假性副甲狀腺低能症第二型，和假性假性副甲狀腺低能症。

1a 型 1b 型和假性假性副甲狀腺低能症發病的原因主要是細胞受器的調節蛋白—刺激性 G 蛋白 α 次單位的基因 (*GNAS1*) 發生缺損，導致副甲狀腺素在受器無法發揮刺激作用。病人通常在一對基因裡面，有一個是異常的。而其他身體很多荷爾蒙，例如甲狀腺刺激素、抗利尿素、促性腺素、生長素釋素，也是經由 G 蛋白來發揮刺激作用，這時也可能受影響。

這種病是自體顯性遺傳，也就是只要從母親或父親得到一個異常的基因，就可以讓 G 蛋白形成不足而發病。

V、症狀

第 1a 型的病人的症狀最典型，通常在小孩子和年輕時低血鈣並沒有什麼症狀，然後漸漸病人會發麻、抽筋、手腳痙攣、甚至癲癇。此外味覺、嗅覺、視覺和聽覺也不太好。甲狀腺功能也可能低下，此外青春期發育延遲、月經少、不孕。在男性，睪丸可能無法降至正常位置，而產生隱睪症，生育力也會減少。在骨頭方面，有些病人骨質較差，而且一半的病人智力受損。

VI、身體檢查時可以看到的症狀

肥胖是明顯的特徵，而指頭較短亦是極為特殊的，可能對稱或不對稱。可以出現於一手、兩手或兩腳(圖 1)，特別是第四和第五指。握拳時在指節的地方會出現陷窩。

VII、實驗室的檢查

抽血時可以發現血鈣降低、磷酸升高，但血中副甲狀腺素值上升。注射副甲狀腺素時，腎臟細胞反應較差，因此尿中 cAMP 的排泄較少。其它內分泌功能的檢查可以發現伴隨的異常。

VIII、影像醫學的檢查

X 光檢查是最簡單方便的。一張手或的 X 光可以看出指(趾)頭和掌(蹠)骨的變化，例如大拇(腳)指的遠端骨頭和第三至第五掌(蹠)骨變短(圖 2)。此外電腦斷層攝影可以看到腦部基底核的鈣化(圖 3)。

IX、其它檢查

低血鈣會讓心電圖產生 QT 間隔延長。當然 *GNAS1* 基因的檢查可以發現第 1a 型的特有基因缺陷。骨密度檢查也有幫助。

X、治療

由於這是基因異常造成的疾病，但目前尚無法做基因治療，因此只能對症下藥。對於嚴重低血鈣的人，先是靜脈輸注鈣，然後再長期給予鈣和活化的維他命 D，例如 Onealfa 或 Rocaltrol，目的是讓血鈣維持正常，而使血中副甲狀腺素值也因此恢復到正常。這是很重要的，因為副甲狀腺素上升會讓骨頭中的鈣移出，而造成骨頭疏鬆。

至於在嚴重低血鈣時，輸注鈣不宜速度太快，100 mg 的鈣元素要以 10-20 分鐘以上的時間滴完，必要時再以每小時 100 mg 鈣元素的速度補充。點滴的速度太快，會影響心臟節律的傳導，而有危險性。通常常用的 10 ml 的 10% 的 calcium gluconate，含有 93 mg 的鈣元素。

XI、結語

假性副甲狀腺低能症的外表示很特別的，圓圓的臉、較矮的身材、伸出手時指頭的長短與正常人不一致、握拳時指節變成酒窩狀，通常就可懷疑，再加上一些檢驗就可以確認診斷。補充維他命 D 和鈣是基本的方法，但也宜注意其它內分泌功能的失調。



圖 1



圖 2

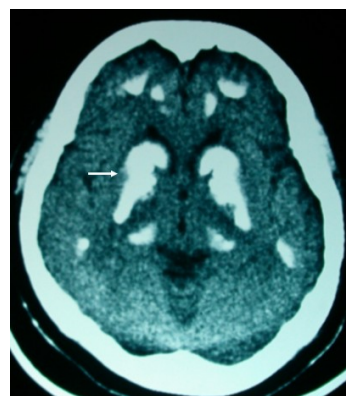


圖 3

高雪氏症 (Gaucher's disease)

林聖凱醫師

高雪氏症 (Gaucher's Disease) 為一種罕見的醣脂類貯積症，因法國醫師 Gaucher 於 1882 年首次描述一位有肝臟及脾臟腫大的 32 歲女性病例而命名。高雪氏症是體染色體隱性遺傳疾病，由位於第一號染色體 1q21-31 的 glucocerebrosidase 基因突變，造成溶小體酵素 glucocerebrosidase (GCase) 缺乏所致。由於上述酵素的缺乏，使得葡萄糖腦甘脂 glucocerebroside 新陳代謝無法順利進行，glucocerebroside 的逐漸堆積在骨髓細胞及神經系統等處，造成肝脾腫大、貧血、出血傾向及骨骼發育障礙等明顯症狀，甚至可能出現運動協調功能失靈、頸部向後伸張、吞嚥困難、發展遲緩及智能障礙。

臨床上，高雪氏症分成三型：第一型最常見約佔 95%，與第二、三型患者不同的是，此型患者臨床症狀及發病時間差異頗大，且醣脂類堆積不波及中樞神經系統，因此患者的智能及運動能力不受影響，但幾乎都會出現血小板缺乏，出血傾向及貧血；第二型又稱為急性神經病變型，發病時間相當早，大都在三個月到六個月大時即已出現症狀，之後病情急速惡化，多於兩歲之前夭折；第三型又稱慢性神經病變型或青年型高雪氏症，發病時間較晚，約在兩歲之後，發病初期症狀以脾臟腫大及陣攣性抽筋為主，隨著病情逐漸變化，智能慢慢退化，進而失去運動能力。

在疾病診斷方面，此症目前有酵素活性測定與基因病變分析等檢驗方法，而國內醫界已可藉由分子生物學的方法進行基因檢測；因屬於單基因自體隱性遺傳疾病，若父母雙方皆為隱性帶因者，其子代不分男女有 1/4 罹病機會，可於產前檢查利用羊水或絨毛穿刺進行酵素活性測定與基因病變分析，檢測胎兒是否罹病，以避免該遺傳疾病在家族中再發。

有關高雪氏症的治療，主要有骨髓移植、酵素取代或基因療法等治療。骨髓移植可以減少原本已經堆積在細胞中的 glucocerebroside 的量，進而改善症狀或停止惡化。此法的缺點是必須要找到合適的骨髓捐贈者，且必須要面臨骨髓移植可能引發併發症的風險。因此自從酵素取代療法於 1990 年開始使用後，目前針對第一型患者之治療，多以酵素取代療法 (Cerezyme) 為主，而且獲致相當不錯的臨床療效；例如：改善肝脾腫大、減緩骨骼變形，及回復血色素及血小板數。但是高雪氏症的其它症狀（如骨骼、敗血症、肺性高血壓）還是會發生，所以

還需要輔助性治療。以 Cerezyme 治療的缺點是，患者需終生施打此種針劑，另外此種針劑常昂貴，且無法通過 blood-brain-barrier，因此對第三型患者之治療無效。至於 Zavesca (Glucosylceramide synthase inhibitor) 則採口服方式，目前美國食品藥物管理局 (FDA) 通過的適應症為：第一型患者但無法接受酵素取代療法的病患(例如會藥物過敏或無法接受靜脈注射者)；另因此藥可通過 blood-brain-barrier，因此應用於對第三型患者之治療正在進行臨床評估。至於以幹細胞轉植來治療高雪氏症患者之內臟與骨骼病變的問題，現於美國匹茲堡大學醫學中心的「高雪氏症診斷與治療」計畫下，正進行臨床試驗階段，值得拭目以待。

性聯遺傳低磷酸佝僂症

成大醫院小兒內分泌科 周言穎醫師

I、前言

體內礦物質缺乏會使骨骼的礦物質化不良。這種情形若發生在成長中的孩童，將使得生長減慢，骨齡遲緩。這種狀況稱「佝僂症」。佝僂症若經由增加紫外線照射及維他命 D 的攝取而改善者，稱為營養性佝僂症。但對紫外線或維他命 D 治療沒有反應者，常見家族性的發生，因而被歸納為遺傳性佝僂症，亦稱為維他命 D 抗性佝僂症。在代謝性骨質疾病當中，最常見的非營養缺乏型之佝僂症就屬「遺傳性低磷酸佝僂症」。而遺傳性低磷酸佝僂症中，最常見之遺傳模式就是性聯顯性遺傳，此「性聯遺傳低磷酸佝僂症」發生率約為 1/ 20,000，目前已列為公告罕見疾病。

II、致病機轉

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症是位於 X 染色體短臂 22.1 位置上的 PHEX 基因(Phosphate regulating gene with Homologies to Endopeptides, on the X chromosome)發生點突變或小段基因缺損，遺傳模式為性聯顯性遺傳。此症患者不分男女血液中磷的濃度偏低，但女性患者骨骼疾病較男性患者輕微，此與女性的 X 染色體隨機性不活化的影響有關。

低磷酸鹽意指血液中磷的缺乏，主要是 PHEX 基因突變造成表皮刷狀緣的鈉-磷共同運輸器缺陷。鈉-磷共同運輸器執行的功能可使尿液中磷酸鹽重新回收到血液中。由於這蛋白質缺陷，使近端腎小管對磷之再吸收能力減低而使磷流失於尿液中，造成血液中的磷酸鹽濃度降低。人體內鈣和磷的吸收與調節均受副甲狀腺及維生素 D 的影響，為維持血液中磷酸鹽的正常濃度，於是副甲狀腺素這類的荷爾蒙便會長期的刺激骨骼釋放出鈣離子及磷酸鹽，但缺乏有機磷會影響成熟芽骨細胞的功能，使得骨質不能正常的骨化，進而造成骨骼脆弱與畸形。人體 80% 的磷存於骨骼和牙齒內，與鈣結合成礦物質-磷酸鈣，其餘的 20% 則存於軟組織與體液內。磷的缺乏會導致骨骼的礦物質化不良，這種情形在成長中的孩童會造成生長減慢、骨齡遲緩。

III、臨床症狀

通常患者在嬰兒早期的發育正常，但到六個月的時候，血清的磷值開始降低，週歲時嬰兒便出現生長遲緩的現象，但智力發展不受此症影響。骨骼肌肉方面，於出生第一年的小孩

可見關節空間變寬，以及膝蓋磨損的情形。一般進入孩童時期就會出現下肢彎曲、髖關節內彎、膝關節內彎或外彎，嚴重者在胸廓肋骨會有佝僂症串珠。患者骨頭軟弱易疼痛、肌肉無力易跌倒以及發生自發性骨折。成人身高多在 130 至 165 公分之間。牙齒方面會有齒髓腔大，琺瑯質發育不全。乳齒會有長牙遲緩或缺牙的情形，恆齒常有齒齦與齒周圍多處的自發性感染及膿瘡。

IV、診斷原則

X 光攝影的檢查會出現骨端擴大呈杯狀、骨樑粗大、長骨彎曲、顱骨扁平、脊柱背彎、胸廓肋軟骨變大，即佝僂症串珠。生化檢定方面，檢測血清中磷酸鹽的濃度會發現低於正常值，鈣離子濃度正常或稍低，鹼性磷酸酶升高。尿中磷酸鹽流失增加，腎小管磷酸鹽再吸收率降低，但尿中不會有其他氨基酸或糖類等之增加。基因檢驗方面，目前已知性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症是位於 X 染色體短臂 22.1 位置上的 PHEX 基因，此基因表現後可製造出 749 個胺基酸，鑲嵌於細胞膜上的蛋白酶。PHEX 基因發生突變使其的蛋白質產物調節腎臟中磷酸鹽的功能發生缺陷，因而造成磷酸鹽的過度分泌而流失。如欲檢驗此基因是否存在突變，需至門診抽血，經 DNA 萃取後，再利用 PCR 及直接定序做突變分析。根據國外之文獻資料及過去我們所做之研究顯示，PHEX 基因之突變分佈廣泛，並無特定好發之突變點。

V、遺傳諮詢

有三分之二的性連遺傳低磷酸佝僂症具有家族史，也就是經由遺傳來的。回溯病童的家族史，可發現父親或母親其中一方，經臨床或基因診斷後，確實為性聯遺傳低磷酸佝僂症。在這種情形下如果雙親中母親是患者時，生育下有疾病的病童機率是 50%，而且男女患病比率均等。如果雙親中父親是患者時，生育下男孩是健康的，不帶致病基因，但如果生育的是女孩，則一定會患病。已生育患有此症之病童，或患有此症之父母欲再生育下一胎時，若已確定此基因之突變點，可於妊娠第十六週時抽取羊水，經離心後取得胎兒細胞並抽取 DNA，以確認胎兒是否遺傳突變基因。但另外三分之一的患童則是因為偶發的基因突變所造成，也就是並無家族史，父母皆無此症狀。在此情況下，父母親再生下患兒的機率不高。

VI、治療原則

患者會因腎臟不斷的流失磷酸鹽，造成血液中的磷酸鹽濃度比一般人低，於是副甲狀腺素這類的荷爾蒙便會長期的刺激骨骼釋放出鈣離子及磷酸鹽，而造成骨質疏鬆及畸形，甚至

嚴重者會經常性的骨折。性聯遺傳低磷酸佝僂症的藥物治療已經行之多年，雖然治療效果因人而異差異性很大，但仍然傾向使用藥物治療。治療的目的可以促進生長速率、改善或是預防病童骨骼上的畸形、預防出現弓形骨以及減少骨頭的疼痛。不過在藥物治療方面，促進生長的效果較不如藥物對骨骼疾病方面的幫助較大。因尿液中磷的流失相當快，此症多半採用每天口服高劑量的無機磷酸鹽，且需定期追蹤血液和 X 光檢查來進行藥物劑量的調整。需依年齡選擇合適的藥物劑型。當病童年齡較小時，考慮使用液態磷酸鹽藥物餵食，年齡大些可以調整成粉狀或錠劑藥物服用。維生素 D 的類似物可以控制副甲狀腺過高的副作用發生，用於輔助磷酸鹽藥物治療使骨骼生長方面達到最佳治療效果。其他附屬的治療藥物包括利尿劑，主要目的在於增加鈣離子再吸收。人類成長賀爾蒙可以幫助身材較矮小的病童再長高點，但效果並不顯著。整型及骨科外科治療用於一些未定時服用藥物或來未能早期藥物治療的個案，當其骨骼產生嚴重變形或骨折時，須由整形外科治療，提供支架固定骨骼，或由骨科外科醫師手術介入治療。

VII、預後

若早期發現加上早期治療，可使雙腿之彎曲程度下降到很輕微之程度，而成年之身高也可進入正常範圍。

VIII、參考資料

1. 罕見疾病基金會「性聯遺傳低磷鹽佝僂症照護手冊」
2. 罕見疾病基金會罕見疾病宣導系列單張（二十）認識罕見遺傳疾病：性聯遺傳低磷鹽佝僂症
3. Karl S Roth, M.D. Hypophosphatemic Rickets. eMedicine: www.emedicine.com
4. XLH Network. What is XLH? www.xlhnetwork.org

非酮性高甘胺酸血症

蘇本華主任

中山醫學大學醫學系助理教授、遺傳諮詢中心主任

中山醫學大學附設醫院小兒遺傳代謝科主任、細胞遺傳研究室主任

I、前言

非酮性高甘胺酸血症(Nonketotic Hyperglycinemia) 是屬於一種先天性代謝疾病。由於甘胺酸分解系統(glycine cleavage system, GCS)中一種酵素的缺乏，造成甘胺酸無法代謝，使得體液中甘胺酸上升，導致嚴重的腦病變，隨後產生一連串的合併症，預後相當不好，若放棄治療，患者大部分均會死亡。

II、發生率

非酮性高甘胺酸血症屬於罕見疾病，其發生率極低，全世界除芬蘭以外，並無發生率的統計報告。至於芬蘭地區，全國發生率約為 50,000 個活產兒分之一，在芬蘭的北部地區，曾報導其發生率高達 12,000 個活產兒之一。因此全世界其他種族的發生率會較芬蘭更低。在台灣根據近年來的統計，約莫發現有十幾位患者，其中有些患者已死亡。

III、生化機轉

甘胺酸($\text{NH}_2\text{-CH}_2\text{-COOH}$)在體內要代謝分解需要 glycine cleavage system(GCS)，在有 tetrahydrofolate (THF)的情況下將甘胺酸分解為氨和二氧化碳。GCS 是一個酵素複合體，包括 4 個酵素，分別為 P 蛋白、H 蛋白、T 蛋白和 L 蛋白(P-protein, a pyridoxal phosphate-dependent glycine decarboxylase；H-protein, lipoic acid containing；T-protein, tetrahydrofolate-requiring aminomethyltransferase；L-protein, lipoamide dehydrogenase)如果這個系統有缺陷就會造成體內甘胺酸無法正常分解為氨和二氧化碳，因而產生一連串的病變。在非酮性高甘胺酸血症的患者，大部分均為 P 蛋白或 T 蛋白缺乏所致。目前台灣還沒有正式的基因分析報告。

IV、臨床症狀

非酮性高甘胺酸血症，依發病年齡可分為新生兒型與晚發型，其中以新生兒型最為常見。病人發病時間約在第 1-3 天大，根據國外的統計，其發病時間最早可出現於出生後 6 小時，超過三分之二的患者在 48 小時內均會發病。發病的表現一開始均為嗜睡且呼吸暫停，然後逐漸表現出張力減低，反射亦減低，接著表現出局部或全身性的抽搐或肌肉陣攣，特別的是所

有的病人皆有新生兒打嗝的現象。由於本病發生時間非常早期，且變化極快，醫護人員會對此病要有相當的警覺性。這類病患的抽搐動作非常頑固，一般以抗癲癇藥物均難以控制，多半需要數種藥物同時使用才能減緩病人肌肉陣攣的現象。病患若能度過新生兒時期，之後都仍會有許多合併症，例如嚴重的小頭症、頑固性痙攣、僵直性四肢癱瘓以及嚴重發展遲緩。預後相當不好。

V、診斷

當一名新生兒出生時一切良好，但在數小時或數天內出現嗜睡，呼吸暫停、張力減低、局部或全身抽搐或肌肉陣攣時，若排除新生兒感染、產後缺氧性腦病變等情況後，必須考慮到先天性代謝疾病，而非酮性高甘胺酸血症也是重要的原因之一。要診斷非酮性高甘胺酸血症，必須同時檢測血漿及腦脊髓液胺基酸值。如果腦脊髓液甘胺酸之值上升，血漿甘胺酸之值也上升，且腦脊髓液甘胺酸值對血漿甘胺酸值之比值大於 0.08，即可診斷為本病。至於確定診斷需藉由肝臟穿刺(Liver biopsy)，測定肝臟組織中 glycine cleavage system 之活性，來確認 glycine cleavage system 的活性是否缺乏。在本類新生兒型的患者，其肝臟組織中 glycine cleavage system 的活性非常低，幾乎接近於 0。

在非酮性高甘胺酸血症的患者腦波中會呈現特殊變化，如：burst-suppression pattern，亦可提供本病診斷的一項幫助，這種腦波變化會逐漸消失，再轉變為 hypsarrythmia，若能及時給予呼吸器支持，病人呼吸暫停的情形會逐漸改善。

VI、治療

本病的治療方式主要為降低體內甘胺酸值，因為持續性高甘胺酸值會造成腦部嚴重的傷害。而這些降低甘胺酸的方法包括：限制甘胺酸的攝取，投與 ursodeoxycholic acid，以期使與甘胺酸結合，再將甘胺酸藉由膽汁排出；亦可投與 sodium benzoate 以促進甘胺酸由尿中排出，然而此類方法或可降低血液中甘胺酸之值，但卻無法將腦脊髓液中甘胺酸之值降到正常，因此對患者腦部損傷的影響恐幫助有限。另一方面，以往的研究顯示，一般用以止咳的常用藥物 Dextromethorphan (商品名為 Medicon)在本類病患減緩痙攣的效果，其藥理學機轉為 Dextromethorphan 的代謝產物 dextrophan 為 N-methyl-D-aspartate(NMDA)-receptor-channel complex 之抑制物。

非酮性高甘胺酸血症的患者腦脊髓液中之甘胺酸會刺激 glutaminergic NMDA receptor，因此使用高劑量的 Dextromethorphan(20-35mg/kg/day)，可以減緩病患抽筋痙攣的現象。而另一

種 NMDA-channel 抑制劑 Ketamine(8mg/kg/day)，亦曾被報告使用於本病患者的治療中對控制呼吸暫停亦有效果，除上述特別藥物以外，由於本病患者多有頑固性痙攣的現象，同時使用數種抗癲癇藥物亦有其必要性。

VII、遺傳型態

非酮性高甘胺酸血症屬於體染色體隱性遺傳(Autosomal recessive, AR)，父母親雙方均各攜有一缺陷基因，每一胎皆有 1/4 機率罹病，男女均有可能。

多數患者父母最在意的產前診斷，目前仍有其檢測的限制存在，國外有研究利用絨毛膜細胞作酵素檢定，但是仍有偽陽性和偽陰性的問題有待解決，因此若以此作為產前診斷的工具仍相當冒險，國內目前尚無提供產前診斷。

VIII、結語

筆者多年來曾治療過二位非酮性甘胺酸血症，在此和各位分享經驗，二位患者一開始的表現均為出生情況良好，但均在 1 天大時，隨即出現嗜睡、無力及呼吸暫停的情形，均由當地婦產科診所立即轉送後送醫院，經 1 天到 3 天排除新生兒感染、產傷、缺氧性腦病變改再後送到醫學中心，再經血漿及腦脊髓液胺基酸測量確認二者甘胺酸值均有上升且腦脊液甘胺酸對血漿甘胺酸比值大於 0.08。確定為非酮性高甘胺酸血症後，隨即開始給予罕病藥物治療，包括 Sodium benzoate (250-500mg/kg/day)及 Dextromethorphan (20-35 mg/kg/day)，並給予多數抗癲癇藥物合併使用以控制其頑固性痙攣。但是本病仍只能控制，卻無法有良好的治療成果，因為即使早期治療，病人在更早期腦神經細胞的損傷，仍無法回復。因此，此類病人均有嚴重的小頭症，頑固性痙攣，僵直性四肢癱瘓及嚴重的發展遲緩。由於目前無法有效的產前診斷本病，因此患者父母多採生下來碰運氣的想法。其中一對第一胎罹病之患者父母，於第二胎產下一發展正常的男嬰，第三胎則產下一發病之男嬰，因已經事前詳細遺傳諮詢，父母決定放棄積極治療之後，第三胎於出生後數日內死亡，而其第一胎以罕病藥物治療中之患者亦於 2 歲左右因吸入性肺炎及併發性死亡。

另一對第一胎罹病患者，目前仍在罕病藥物治療中，現約二歲。其母親目前懷孕第二胎中。

異染性腦白質失養症 (Metachromatic leukodystrophy)

王本榮

慈濟大學小兒科教授，醫學系主任暨醫學院院長

I、前言

遺傳性腦白質失養症 (Genetic Leukodystrophies) 指的是一群具遺傳性，而主要病變於大腦中樞神經之白質的神經性退化性疾病，其基本的遺傳缺陷主要於髓鞘以及其母細胞 oligodendroglia (中樞神經) 及 Schwann cells (末梢神經) 的代謝路徑。

主要的腦白質失養症包括異染性腦白質失養症 (metachromatic leukodystrophy, MLD)，球形細胞腦白質失養症 (globoid cell leukodystrophy, GLD)，腎上腺腦白質失養症 (adrenoleukodystrophy, ALD)，Pleizaeus-Merzbacher 病 (PMD)，Alexander 病，與 Canvan 病。各疾病依其遺傳型式不同，發病年齡的不同及嚴重度的不同，還分有不同之亞型 (subtypes)。這些疾病雖屬罕見，但在臨床上因症狀之相似，極易被誤診為腦性麻痺。而因其病程為進行性，預後與治療方針與腦性麻痺完全不同，且具有遺傳的可能，正確的診斷非常重要。

筆者於 1987 至 1998 年於台大小兒部任職期間，共診斷遺傳性腦白質失養症 33 位，其中以 MLD 的 16 位為最多，而最近沸沸揚揚「羅倫佐之油」之 ALD 有 9 位，PMD 為 5 位。本文將介紹台灣為數最多的腦白質失養症 MLD，以供大家參考。

II、病因與遺傳型式

1925 年，Scholz 以 diffuse sclerosis 之名首先描述了病人的臨床症狀，1938 年 Einarson 等發現蓄積於腦白質之物質為異染性，正式命名為 MLD。1958 年，Austin 等才真正發現此病是由於 lysosomes 中酵素 arylsulfatase A 缺乏導致前驅物質 sulfatides 積聚於大腦白質、末梢神經、腎、肝及腎上腺。Austin 更於 1965 年發現一些類似 MLD 之病人，同時有黏多糖之積聚，是由於 arylsulfatase A, B, C 酵素的同時缺損而取名 multiple sulfatase deficiency (MSD)。

MLD 為自體隱性遺傳疾病，是由於 arylsulfatase A 缺損所導致，而基因位置亦已被證明位於第 22 對染色體之 q13.31-qter 位置，而 MLD 積極之 sulfatides 與 GLD 積聚之 galactocerebroside，合計占 myelin 全脂質之 25%-30%，兩者之積聚都會造成腦白質與末梢神經之病變。而 MLD 相關基因突變可分為兩群 group I 及 A。Group I 無法產生酵素，而 group A 可產生少量之酵素。病人無法如獲得親代的兩個 group I 會出現最嚴重之幼兒型 (late-infantile

form)，一個 I 及一個 A 則為青年型 (juvenile form)，兩個 A 則為成年型 (adult form)。

III、臨床症狀

(1) 幼兒型 (late-infantile form)

此型的發病時間通常在 1 至 2 歲之間，在此之前生長與發展完全正常，我們 15 個病人中發病時間從 10 個月大至 23 月大，其中有 6 個病人是兄弟姐妹，分別來自 3 個家庭。而死亡期間介於 5 至 11 歲。Hagberg 將疾病之進行分為 4 期，第一期是可以站立期，雖然步履不穩，肌肉痙直，肌腱反射並無亢進，此其可維持一年左右。第二期是不能站立但仍可坐立，有智能障礙，言語發展遲緩，明顯的步行困難，此期約維持 3 到 6 個月之間。第三其病童處於臥床狀態，四肢強直麻痺，甚至出現 decerebrate posture 並有 bulbar signs，高度智能障礙，此期可維持 3 個月至 3 年半之間。第四期則是完全植物狀態，可維持數年之久。

【症例】

1 個 4 歲女童被帶至門診就診，已呈現臥床狀態，四肢強直，對外界缺乏反應，並有餵食困難情形，DTR 增強，babinski sign 及 ankle clonus 陽性。回溯病史，病童早期發展正常，7 個月大時坐的很穩 (圖 1 左)，10 個月大時可支持站立 (圖 1 右上)，13 個月大時可獨立走路，15 個月大時出現走路不穩，3 歲大時無法坐立，3 歲 8 個月退化成臥床狀態，4 歲大出現 decerebrate posture 並有視神經萎縮 (圖 1 右下)。從病史強烈懷疑為 MLD，大腦斷層掃描顯示大腦白質對稱性的低密度顯影，並無波及 U fibers (圖 2)。腦幹反射顯示 I、III 波潛時延長而第 V 波消失，視覺誘發電位波形消失，而腦波顯現中度緩慢之徐波，並沒有癲癇發作波。定量血清 arylsulfatase A 活性 10.7nmole/ml (normal control=27.4±2.1nmole/mole, n=10)，正中神經傳導速度 10.7m/sec (normal control 46-55m/sec)，證實為 MLD 個案。病人接受 nitrazepam 以減輕全身強直，7 歲時出現癲癇發作，給予 carbamazepine 治療，10 歲時因肺炎造成之敗血症死亡。母親再次懷孕，經產前診斷羊水細胞證實有正常 arylsulfatase 活性，並生產正常之小孩。

(2) 青年型

4-10 歲發病，發病亦為步行障礙開始，但過程緩慢，運動及智能逐漸退化，死亡通常在 20-30 歲以後。

(3) 成人型

20 歲以後發病，以精神症狀為主，出現妄想、情緒及語言障礙，DTR 通常增強，神經傳導速度亦減慢，身體強直及植物狀態出現在疾病末期，病程可長達 20 年以上。

(4) Multiple sulfatase deficiency

臨床症狀混合了 MLD 及 mucopolysaccharidosis，1-2 歲以步行困難及運動機能退化發病，並有漏斗胸、肝脾腫大、皮膚乾燥及黏多醣樣貌。從尿中有發現多量之黏多醣。Arylsulfatase A，B，C 同時減少，其病程與 MLD 相似。

IV、診斷

從臨床症狀懷疑 MLD 的可能性，再測定 arylsulfatase A 的活性以確診。

Arylsulfatase A 活性的測定可由 urine，leukocyte，seurm 及 skin fibroblast 來測定。而酵素活性介於正常於病人之中間值，可能為帶因者。

產前診斷可從羊水穿刺以培養羊水細胞，再測定其 arylsulfatase 的活性，但費時較久。直接從羊水測定 arylsulfatase A，可在短時間得到結果。但除非活性很低，否則並非是可靠之診斷。

V、病理組織

MLD 最顯著之病變是 myelin 的破壞，腦白質出現 atrophy，glia cell 及 macrophages 有顆粒狀脂質之堆積，以特殊染色出現異染色。末梢神經亦有同樣變化。神經系統以外的腎，膽囊，肝，胰，腎上腺及睪丸亦可見到異染性物質之蓄積。

VI、治療

Vit A 補充及 enzyme replacement therapy 皆已被證明無效。骨髓移植雖曾被報告或可延長生命，但並無顯著療效且治療本身可能造成危險，目前仍不建議積極考慮。

VII、參考資料

1. Austin JH. Metachromatic sulfatides in cerebral white matter and kidney. Trans Am Neurol Assoc 1958; 149-152.
2. Wang PJ, Tzen QT, Hou JW, Wang TR, Shen YZ. Metacharomatic leukodystrophy: Report of four cases. Acta paed Sin 1988; 29: 403-8.

3. Wang PJ, Wang TR, Shen YZ. A study of genetic leukodystrophies in Chinese children. *Acta Paed Sin* 1992; 33: 44-58.
4. Wang PJ, Hwu WL, Shen YZ. Epileptic seizures and electroencephalographic evolution in genetic leukodystrophies. *J Clinical Neurophysiol* 2001; 18: 25-32.
5. Wang PJ, Recent developments in genetic leukodystrophies. *Tzu Chi Med J* 2002; 14: 63-7.
6. Kreysing J, von Figura K, Gieselmann V. Structure of the arylsulfatase A gene. *Eur J Biochem* 1990;191:627-631.

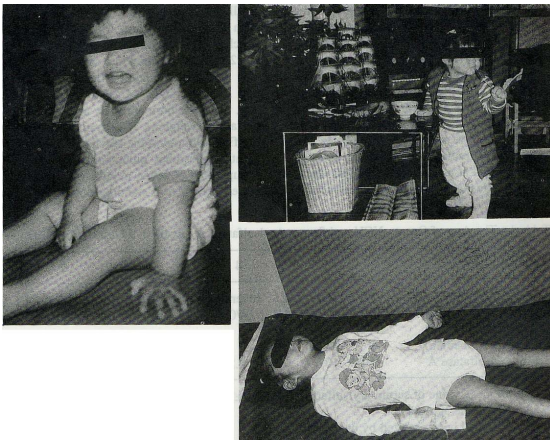


圖 1

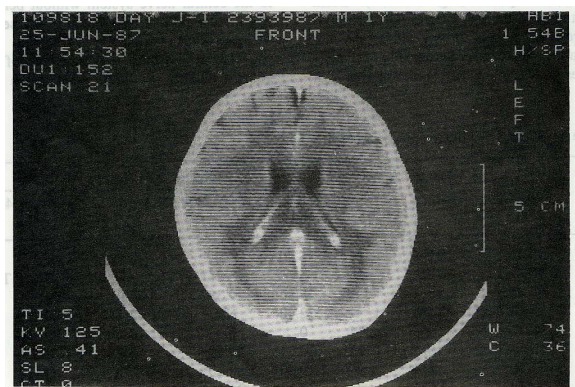


圖 2

貳、罕見藥物使用情形介紹

重型海洋性貧血

曾瓊慧¹ 謝右文² 鄧新棠¹
長庚紀念醫院藥劑部¹ 基隆長庚醫院藥劑科²

I、前言

海洋性貧血(Thalassemias)是一系列隱性遺傳的血液疾病，它是因為血色素中的血球蛋白鏈合成產生問題而引起的先天性病變，這類病患體內存在的血紅素含量較低且是功能不全的，因此常出現小紅血球性貧血(microcytic anemia)。海洋性貧血又常被稱為地中海型性貧血，這是因為這些病患常見居住於地中海附近、非洲及東南亞或具有這些地區血統的民眾。據估計，海洋性貧血是台灣常見的單一基因遺傳疾病之一，大約有 5%~8%的人（一百一十萬至一百七十萬）為此項疾病之帶因者。近年來，由於東南亞外勞及外籍新娘的引進，增加新生兒致病的機率，因此在遺傳諮詢及產前診斷方面便成為一重要把關的環節。

II、病因

人體血紅素是由四條血紅蛋白鏈所組成，此四條蛋白鏈分屬 α polypeptide 與 β polypeptide，於人體第 16 號染色體上有一個有功能的 ζ 基因、兩個 α 基因，人體的細胞內有兩條第 16 號染色體，其中一條來自父親，另一條來自母親，因此每個細胞內應有四個 α 基因。如果基因出現問題或者雖然存在，但卻喪失功能，則會產生種種的 α 型海洋性貧血(甲型海洋性貧血)。人體第 11 號染色體上有一個 ε 基因、兩個 γ 基因，一個 δ 基因與一個 β 基因，人體的細胞內同樣會有兩條第 11 號染色體，因此每個細胞內亦該有兩個 β 基因， β 基因如果喪失功能， β 血紅蛋白鏈的製造就發生問題，形成 β 型海洋性貧血(乙型海洋性貧血)。因此當父母皆帶有海洋性貧血的基因才可能會產生疾病，若僅有一方父母帶有致病基因，則僅有可能會產生帶有致病基因的後代。

III、分類

海洋性貧血的種類雖然很多，但是其中最重要的還是 α 及 β 型(甲型&乙型)海洋性貧血兩種。依照貧血的程度有輕型海洋性貧血、中型海洋性貧血、重型海洋性貧血的區分

(一) 輕型海洋性貧血

這類患者的身體攜帶著海洋性貧血的基因，所以又叫做「海洋性貧血基因攜帶者」

簡稱「帶因者」，大部份帶因者是沒有任何的症狀，只有少部份人有輕微貧血，這些病患是不需要接受治療。根據估計在台灣地區帶因者的人數約在一百五十萬人，平均每十四個人至十五個人之中會有一個帶因者，為了避免重症海洋性貧血的小孩出生，非常需要在往後結婚時作優生學諮詢，帶因者可以經由血液檢查知道是否自己帶有這種遺傳基因。

（二）中型海洋性貧血

又稱為「血紅素 H 病」，正常情況下是四個 α 基因，但是這一類的貧血是少了三個 α 基因形成血紅素 H。有不同程度的貧血現象，血紅素值保持在 7~10g/dl 的之間，偶而仍然需要輸血治療。

（三）重型海洋性貧血

（1） α 重型海洋性貧血

胎兒時期因為體內沒有 α 基因，無法製造 α 血紅蛋白鏈，因此完全沒有辦法製造血紅素，這一類的嬰兒在懷孕中期以後，會出現胎兒水腫現象，包括腹水、胎盤腫大等，可由超音波檢查出來，大部份胎兒在出生後不久即死亡，少數會胎死腹中。同時也會導致孕婦出現高血壓、子癲前症、產前或產後出血等嚴重合併症。

（2） β 重型海洋性貧血

一般所說的重型海洋性貧血多是指「 β 重型海洋性貧血」，它又叫做庫利氏貧血 (Cooley's anemia)，是 β 血紅蛋白鏈合成嚴重的不足，此為本篇主要要介紹的疾病。剛出生的嬰兒體內以「胎兒血紅素 F」為主，出生時嬰兒是正常的，沒有任何的症狀；但是漸漸地到了三到六個月大時，「胎兒血紅素 F」大部份要由「成人血紅素」取代時，這時候因為 β 血紅蛋白鏈不夠，沒有辦法合成「成人血紅素」情況產生，因此會有臉色蒼白、食慾不振、活力變差...等貧血的症狀產生。這一類海洋性貧血兒童，因為身體內不能製造足夠的 β 血紅蛋白鏈，所以他們需要一輩子定期的輸血和接受一些藥物治療，或者經由骨髓移植來挽救生命，如果得不到適當的治療，他們通常只能活到四歲左右。

表 2	血紅素	輸血依賴度	壽命
重度	小於 7mg/dl	需要早期而且定期性輸血	無法活過成年
中度	7~10mg/dl	偶而需要輸血	比常人短
輕度	10~15mg/dl	大多不需要輸血	正常

IV、臨床表現與併發症

各種海洋性貧血的臨床症狀大致相同，其差別僅在於嚴重度的不同。寶寶如果患有重型海洋性貧血要在出生後六個月大時才會出現症狀。剛出生時，患有重型海洋性貧血的寶寶在外觀上跟正常者沒有任何差別。一旦寶寶發病，常見嚴重貧血產生，因此必須每隔二至三週輸血一次。長期的輸血會造成體內鐵質的沉積，導致體內器官的纖維化，逐漸喪失功能，最後病患常因心臟衰竭而在十幾歲即死亡。另一方面，由於長期輸血，容易引起病毒的感染，例如 B 型、C 型、D 型肝炎，和愛滋病等。再者，這些病患常出現的症狀包括脾腫大、因骨髓過度活化而導致頭骨異常且可能較常發生骨折、生長遲緩、肝功能異常、肝硬化等。

V、診斷

因為重型海洋性貧血是一終生疾病，若確定診斷之病患將需持續輸血及給予排鐵治療，但幾乎所有病患皆僅能存活至青春期。因此徹底的產前檢查可及早診斷出疾病的存在以減少許多悲劇的產生。

海洋性貧血帶因者雖然沒有任何症狀，但其平均紅血球體積（MCV）和平均紅血球血紅素（MCH）皆會明顯偏低，當 MCV 低於 80 或 MCH 低於 25，應考慮是不是地中海型貧血帶因者。

於產前檢查時，一旦懷疑夫妻一方為地中海型貧血的帶因者，配偶也要儘速接受檢查，如果兩個人剛好都異常，就應該到確認診斷中心作進一步的檢查。一旦確認診斷中心鑑定夫妻兩個人都是同型的帶因者，則胎兒有 25% 的機率為重型的患者，25% 的機率為完全正常，另外 50% 的機率跟父母一樣亦為帶因者，必須進一步檢查胎兒。如果胎兒可能罹患重型乙型海洋性貧血，則可以利用絨毛採樣、羊膜穿刺或胎兒臍帶血抽取，以獲得胎兒的 DNA 直接分析其 β 血紅蛋白的基因型，可以確定胎兒是否罹病。

VI、治療

1. 輸血：

所謂的輸血是指輸入異體的紅血球，而不是全血，因為重症海洋性貧血不能製造正常且足夠量的紅血球，但是其他的血球（例如：白血球及血小板）及血漿成份是正常的。輸入重度海洋性貧血患者體內的異體紅血球約循環 30~40 天後就會被代謝破壞掉，因此患者約 2~4 週需要定期輸血一次。輸血是讓患者的血紅素保持正常範圍內，所以在病患

接受輸血治療前其血紅素應維持至少在 9.5 g/dl 以上，輸血後血紅素最好在 12-15g/d。病患若有輸血後過敏現象，應請醫生開抗過敏之藥物。

2.排鐵劑之給予：

對於重症海洋性貧血的患者來說，**鐵質沉積是最可怕的敵人**。因為輸血的同時也會輸入過量的鐵質，人體沒有排除鐵質的器官，所以這一些鐵質會到處散佈，沉積在心臟、肝臟、胰臟、及內分泌等器官內造成併發症，如果患者只靠輸血治療，壽命通常只有十多歲。如果要避免鐵質沉積，唯一的方法是注射排鐵劑以達到正常或無毒性濃度之範圍。

排鐵劑能將體內多餘的鐵質自腸胃道及尿液中排除，目前可使用的排鐵劑有 Deferoxamine 與 Deferiprone 兩種。Deferoxamine 是一鐵離子螯合劑，進入細胞內與鐵質結合成複合物，使細胞無法利用鐵質，而被排除至細胞外。由於其半衰期極短，故只適宜靜脈持續輸注，治療上較為不便。一般治療建議，幼兒不宜過早進行去鐵治療，通常在 3 至 5 歲或血鐵蛋白值於 1000ng/ml 以上時才開始，十歲以前就開始注射排鐵劑，會有較少機會發生心臟疾病。目前去鐵治療普遍每週進行 5 至 7 天，利用可攜式幫浦(pump)持續皮下輸注 8~12 小時（可利用夜間睡眠時間）給予的劑量為平均每天每公斤 40mg 排鐵劑，可服用維他命 C 增加排鐵效果。然而，皮下注射時會引起局部紅斑，靜脈快速注射時，易造成暈眩、低血壓、全身皮膚紅斑或癢等過敏反應。所以醫生對新病人會先以低劑量試驗為宜，且輸注速率不要超過 15mg/kg/hr。對部分病患亦會有聽力減退、鋅缺乏、骨骼變形，小孩則有發育不良、生長障礙，但發生這些症狀的機會不高，如果發生了，將劑量降低或停藥都可讓這些症狀消失。有效的排鐵劑注射會使小便顏色呈現橙紅色。

除了注射的排鐵劑外，目前亦有口服的排鐵劑 Deferiprone，是列為罕見疾病用藥，主要用於當 Deferoxamine 治療不理想或在病患無法忍受 Deferoxamine 時，或在醫生嚴格監測不良反應（如白血球數目、肝功能狀況等）下，與 deferoxamine 合併使用來幫助排出體内存積的鐵質。Deferiprone 作用機轉同樣是在體內與鐵螯合形成中性之複合物，再經由尿液迅速排出體外，以降低鐵在器官與組織中的蓄積。建議用量為 75（50-100）mg/kg/day，分二次至四次服用。根據報告顯示 Deferiprone 在臨床上使用 12~18 個月，多數患者的血清鐵蛋白(serum ferritin)可以降至 2000ng/ml 以下。不過 Deferiprone 對肝功能不佳的病患，可能引起肝臟纖維化反應，罹患 C 型與 B 型肝炎病毒患者或帶原者需謹慎使用。Deferiprone 較嚴重的副作用還包括：關節炎、骨骼疼痛、胃腸道不適、顆粒性白血球與嗜中性白血球減少，以及鋅含量減少。

一般正常人的血鐵蛋白值是每毫升中有 100~200 微克，但海洋性貧血的患者血鐵蛋白值僅需控制在 1000~2000 微克。對於血鐵蛋白值的檢查約三個月至六個月一次，醫師會依其檢查值來決定是否增加排鐵劑量。

3. 脾臟切除：

此一手術為一非不得已之必要手段。正常脾臟的工作是在將血液循環中老舊的紅血球破壞掉，但是當脾臟的功能過於活躍時就會破壞新的紅血球，最後還會把白血球及血小板也一起破壞了，在長期貧血和溶血的刺激下，重度和中度貧血病患多會出現脾臟腫大的問題，這種現象叫做「脾臟功能亢進」，脾臟過大會使貧血加劇而令患者需要接受大量的輸血，而導致更嚴重的鐵質積聚，通常經血液專科醫生認定後，可視需求與否執行脾臟切除術，以減少脾臟對紅血球的去除(sequestration)效果。

脾臟的另一個工作是幫助身體對抗細菌的，如果沒有脾臟時，一旦有細菌侵犯（例如：肺炎雙球菌、B 型感冒嗜血桿菌、腦膜炎球菌等病菌感染）身體時會造成很嚴重的感染，所以在脾臟切除術前，需接受肺炎雙球菌、B 型感冒嗜血桿菌等疫苗注射，術後須服用抗生素以預防感染，在切除脾臟之後如果有不明原因的發燒現象時要看醫師治療。

4. 骨髓移植與臍帶血移植治療

（1）骨髓移植治療

骨髓移植治療的做法是先用大量的化學治療或放射線治療把患者骨髓的造血功能破壞掉，再將正常人的骨髓中的造血細胞利用像輸血的方法移植到患者體內，這些造血細胞就可以在骨髓內生長繁殖、建立新的造血細胞及免疫系統。但是骨髓移植仍面臨一些問題，如費用昂貴且適當的骨髓捐贈者難找，再者移植後須接受免疫抑制劑以防止排斥現象產生，因此也同時會造成感染的機率增加。除此之外，雖說這是為一個有可能根治此一疾病的機會，但是其成功率仍是有限，如果及早進行移植可以有 90% 的成功率，如果太慢進行只有 50~60% 成功率。需要注意的是骨髓移植能根治患者的造血功能，但對於患者本身有問題的基因遺傳是沒有辦法矯正的，所以在日後結婚時仍需要作優生學諮詢。

（2）臍帶血移植治療

臍帶血內含有豐富的幹細胞(stem cell)，是人類製造血液及免疫系統的主要來源。正常成人在骨髓中才含有豐富的幹細胞，臍帶血移植是指從臍帶血提供幹細胞來進行骨髓移植，所以骨髓移植能治療的疾病，都可以用臍帶血移植來治療。

真正要根治海洋性貧血僅能靠骨髓或臍帶血移植，我國目前在骨髓移植的成功率大約在 60%，其餘 40% 的失敗者可能因併發症死亡，或者回復原來長期輸血打排鐵劑的狀況。現階段為治療此一疾病之方法無外乎適切之產前檢查與遺傳諮詢，再者減少幹細胞移植後產生之併發症及增加其成功率亦是需積極努力之處。

急性間歇性紫質症的治療

張展維 江睿玲 鄭奕帝
嘉義長庚紀念醫院 藥劑科

I、前言

紫質症 (porphyria) 是種相當罕見的疾病，它不是單一病類，而是由一群相類似的疾病所組成，有先天遺傳來的也有後天造成的。目前為止，紫質症已知至少有七種類型，依生成部位的不同，可分別歸屬為 hepatic porphyrias (肝臟型紫質症) 或 erythropoietic porphyrias (紅血球生成型紫質症)，此七種類型分別是合成血基質途徑中的不同酵素缺陷所造成。而本文欲介紹的急性間歇性紫質症 (acute intermittent porphyria)，屬於急性肝臟型紫質症之一，是少見的自體顯性遺傳性疾病，也是所有紫質症中症狀最嚴重，必需以特定藥物治療，如果未早期發現早期治療及排除生活飲食和藥物的誘發因子，可能會危及病人的生命。

II、病因

罹患急性間歇性紫質症 (acute intermittent porphyria) 的病患，是因為製造合成血色素 (heme) 的第三個酵素—紫質膽質原脫氨基酵素 (porphobilinogen deaminase) 發生突變，造成此酵素的活性不足，進而使紫質膽質原 (porphobilinogen) 無法順利轉換成 hydroxymethylbilane (HMB)，以致含 heme 蛋白質的合成不足及血色素的先驅物質 δ - amino levulinic acid (ALA), Porphobilinogen (PBG) 堆積過多而致病(參考圖一)。患者的血球細胞或肝臟細胞內的酵素活性低於一般人的 50%，一般而言，這樣的酵素活性就足以維持正常身體功能，並不會有特別的臨床表徵，但是一有其他的刺激或干擾因子影響此酵素系統時，就會造成急性發作。

III、流行病學

急性間歇性紫質症算是少見的疾病，帶有異常基因的盛行率，估計約為十萬分之一到萬分之一，疾病的盛行率跟調查的地域有很大的關係。如有些歐洲地區報告高達二千分之一以上，而日本有報告約為十萬分之一點五。通常女性患者多於男性，大部分的患者於 20~40 歲發病。而台灣至今只有數篇的個案報告而已，目前並沒有流行病學的統計資料。

IV、症狀及徵候

紫質症每種類型的患者臨床症狀不盡相同，通常沒特定病徵，所以往往無法在早期發病

時被診斷出來。有些皮膚非常敏感，輕微碰撞即產生傷口且不易癒合，有的對陽光非常敏感，皮膚經照光後會產生水泡、結痂和色素沉著，有些類型則會腹痛，嘔吐或焦躁、沮喪、迷惘與精神錯亂等的精神症狀，甚至有些患者沒有症狀。而急性間歇性紫質症臨床表現是以反覆性肚子痛、神經功能失常來表現。在症狀方面，腹痛是紫質症最常出現的症狀，而且會有類似腸阻塞的症狀表現：腹痛、嘔吐、便秘。原因是自主神經系統病變造成腸動失調。對週邊神經系統的影響，是在運動神經方面，大都是在近端的肌肉。

V、診斷

急性間歇性紫質症的診斷，主要是根據臨床的症狀與尿液的檢驗，患者的尿液可偵測出高量的 ALA(aminolevulinic acid)與 PBG(porphobilinogen)。患者尿液中高濃度且無色的 PBG，在光照下會漸漸凝聚轉變成紅棕色的質複合物，因此需注意到要發病前尿液的顏色會轉變成紅棕色，病情好轉時顏色也會逐漸轉變正常琥珀色。

VI、治療

紫質症的治療分成預防發作及急性發作治療，預防發作最好的方法為避免危險因子，因為這些危險因子都會誘發 δ -ALA synthetase 的活性。

1. 預防發作：

預防某些促發因子(參考表一)，例如藥物、陽光、月經、酒精、抽煙甚至節食都會造成疾病的急性發作，這些因子會使紫質或其前驅物突然大量累積。普遍的促發因子是藥物，當患者有需要任何用藥時，請向醫生確認藥物是否對紫質症的患者是安全的，而藥物對疾病的影響，應避免使用會活化肝臟代謝系統(即 cytochrome P-450 系統)的藥物，因為 δ -ALA synthetase 的活性，會因活化肝臟代謝系統而同樣的被活化，導致疾病的急性發作或惡化疾病的病程。

即使是一般的滋補品、中草藥甚至是避孕藥都要確實注意。如果急性發作是因為生理周期，可服用長效黃體激素(LHRH)類似物，如 leuprolide 來抑制排卵，降低週期性之月經期發作，這樣的治療需要一群專業人員，如：婦科醫生及其他相關醫生共同參與評估。當需要進行手術時，也須告知外科醫生與麻醉師患有紫質症，因為某些麻醉藥品對患者而言是非常危險的，麻醉師可用較安全的麻醉藥物取代。此外飲食要規律，節食或暴飲暴食都可能促使發病。患者最好避免含酒精的飲料以及抽煙，以免疾病的急性發作。

2. 急性發作的治療：抑制 porphyrin 的合成及症狀治療。

在抑制 porphyrin 的合成方面，注射 human hemin (normosang[®]) 或給予大量碳水化合物都可以抑制 porphyrin 的合成。一開始有症狀時，應立即點滴注射高張葡萄糖溶液或口服高濃度的葡萄糖及碳水化合物 (450~600 gm)；發作起始時，越早開始 hemin 治療，其治療效果越好，給予 hemin 能降低 heme 的不足，並由於回饋作用而抑制 porphyrin 合成酵素 (δ -amino-levulinic synthase) 的活性，而降低 porphyria 的生成及 heme 的有毒前驅物。hemin 每日劑量 3 mg/kg (每日劑量以不超過 250 mg)，以連續靜脈輸注 (至少 30 分鐘)，輸注後再給予 0.9% NaCl 清洗靜脈 10~15 分鐘，給予連續四日。通常在開始治療 2-4 天後腹痛及腸胃症狀會改善，但神經系統症狀之改善則較不明顯，文獻指出，亦可採取每月一次的固定療法，以預防急性復發。

另一個神經學方面的表現為癲癇，發生率約為 10~20%，在合併低血鈉的病人，發生率會更高。而多數抗癲癇藥物會誘導 δ -ALA synthetase 活性，故都不能使用於紫質症的癲癇控制，所以藥物的選擇非常困難。回顧文獻發現，發作期間使用會誘導 δ -ALA synthetase 活性的抗癲癇藥，導致末梢神經病變更為明顯 (四肢劇烈疼痛及無力)，有少數案例有呼吸肌麻痺，甚至呼吸衰竭的情形發生。原則是避免選用 CYP 450 的誘導劑，重積性癲癇可以用 diazepam 5 mg IV (總量可至 30 mg)，lorazepam 2~4 mg IV；長期的控制，或 clonazepam 0.5~1 mg tid。癲癇也可利用鎂離子或 gabapentin 及 vigabatrin 治療，但臨床經驗有限。

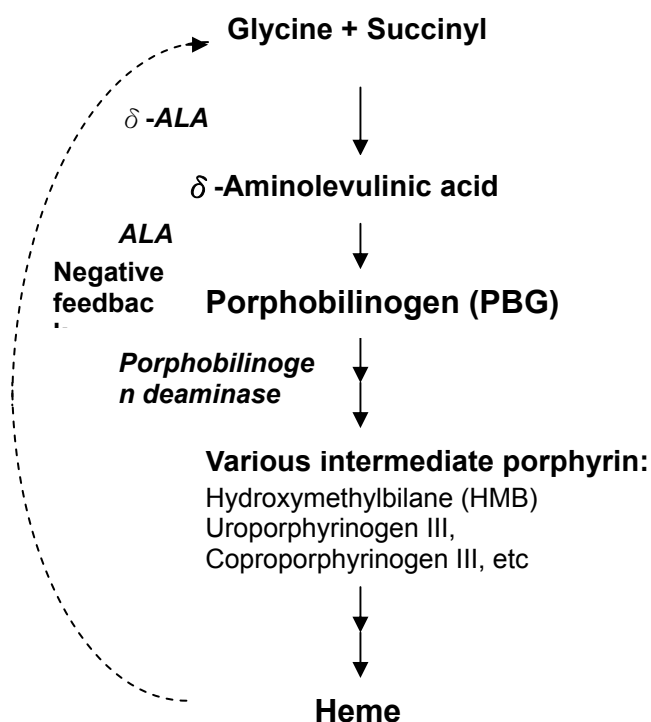
為減輕患者的疼痛，在止痛藥品上可使用 morphine 或 meperidine 等止痛劑；焦躁的症狀，可藉由控制心跳過速或高血壓的治療藥物，如 propranolol 來舒解。

VII、病例報告

本院一位 27 歲的女性病人，身高 160 公分體重 50 kg。因為急性腹痛合併嘔吐而住院，病人住院時血壓：120/80 mmHg，心跳：108 下/分鐘，合併腸蠕動音較少。其他理學檢查並無明顯異常的發現。血液生化檢查發現血鈉偏低：118 meq/L 及 Scr：1.8 mg/dl。回顧病史發現：去年即因機械性腸阻塞而進行手術，但找不到特定病因。這次住院，除急性腹痛外，另有四肢無力及酸麻的情形。之前沒有類似的表現，發病前病人沒有服用任何的藥物，也沒有喝酒。經醫師初步診查，未發現明確病因。入院後間斷發生全身性癲癇，接受 phenytoin 來控制癲癇，病情並未改善，於住院 1 週後，因癲癇發作合併呼吸衰竭，而轉至加護病房。

加護病房的生化檢查結果，尿液呈葡萄酒紅色，尿液分析結果 PBG 184.87 mg/d, δ -ALA

70.91 mg/d 大於正常值甚多，以及 porphyrin 的檢測為 porphyrin 2+，綜合症狀表現確立診斷為急性間歇性紫質症，醫師暫停使用會惡化疾病的 phenytoin(因其會誘發肝性 δ -ALA synthetase 活性)，並給予每天給予 hemin 150mg，治療 4 天，並參考文獻建議控制相關併發症。爾後，病情穩定轉出加護病房。之後由主治醫師申請罕見疾病用藥 human hemin (normosang[®]) 給予病患使用，病患大約每月回院治療一次，病情穩定持續控制紫質症產生的症狀及預防其他併發症發生。



圖一、 Biosynthetic pathway of heme

表一、 於紫質症應避免使用的危險因子

一、藥物

1. Anticonvulsant: barbiturate, phenytoin, methosuximide, primidone, trimethadione
2. Tranquilizer: chlordiazepoxide, meprobamate
3. Sedative: barbiturate, glutethimide
4. Antibiotics: sulfonamide, griseofulvin, dapsone
5. Alcohol
6. Hormone: estrogen, progesterone, and testosterone
7. Others : ergot, pyrazolone compound, imipramine, chlorpropamide

二、其他：懷孕、感染、飢餓

高雪氏症臨床治療之展望

李榮明¹ 李炳鈺¹ 謝右文²

¹高雄長庚醫院藥劑科 ²基隆長庚醫院藥劑科

I、簡介

高雪氏症(gaucher disease)，其名取自發現此症之法國醫師 P.C.E. Gaucher，是一種因葡萄糖腦甘脂酵素(glucocerebrosidase)活性之隱性遺傳缺乏，而導致溶小體(lysosome)存積異常，及引起 sphingolipid glucosylceramide 累積在網狀內皮系統的細胞內之疾病。高雪細胞可在病人的脾，肝，骨頭及中樞神經系統發現，引起肝脾腫大，貧血，血小板減少，骨折，關節痛及神經病變。三個有關此病之臨床形式已經被提出，分別是第一，第二，及第三型。^{1,2} 此三型是以其臨床的嚴重度及過程，及有無呈現神經併發症來區別，與任何實驗數據或分子標記並無直接關係。第一型是最常見的，且沒有精神或神經的問題，常見於猶太人。第二型常在嬰兒時期即出現，有致命的神經退化病變，常於二歲前就死亡。第三型開始於幼兒期，有輕微至嚴重的神經問題。此三型的高雪氏症其病因都一樣，是因缺乏可將葡萄糖腦甘脂分解的酵素。³

II、病因

高雪氏症是一種先天代謝異常之體染色體隱性疾病，是由位在第一號染色體上的第 q21 區之控制葡萄糖腦甘脂酵素的二個對偶子突變(mutant alleles)基因所產生。四種較常見的突變種類(N370S、L444P、84GG、IVS2+1)，佔了大部份的高雪氏症的基因缺陷。此症除了是葡萄糖腦甘脂酵素缺乏外，它使得巨噬細胞腫脹而導致肝臟及脾臟腫大，進而造成這些器官的衰竭，其它會因巨噬細胞腫脹而影響的器官有骨髓，肺臟，及小腸。高雪氏症是一種逐漸惡化的疾病，通常是侵犯全身多系統的，總是造成多器官的衰竭及不良於行，有時也引起骨骼變形，最後造成死亡。⁴

III、診斷

高雪氏症的診斷除了依臨床病徵外，骨髓穿刺抹片經染色後可見典型的高雪細胞。而其確切之鑑別診斷則有賴於葡萄糖腦甘脂酵素的活性明顯缺乏及基因分析。⁵ 對於第一型患者，要去預測其未來嚴重度及併發症的程度是很困難的。儘管沒有典型及可靠的疾病過程，預後通常視診斷時的嚴重度及新的併發症發生的間隔時間而定。一般而言，年幼時就發生的

第一型患者常比成人時才發作者之病程進展快速，且內臟器官的問題更嚴重。

而生物標記(biomarker)方面，chitotriosidase 首度被發現是很專一性的由儲存細胞(storage cell)產生，可當成預測高雪氏症的指標。^{6,7} 然而，chitotriosidase 的血中濃度並不能反映出某特定的臨床症狀，而僅是說明在身體的不同部位之高雪細胞分泌量的總和。此酵素缺乏之頻率在不同的高雪氏症病人發生的情形是相似的，即疾病的嚴重度及進展，並不能由測量 chitotriosidase 的血中濃度來得知。⁶

IV、流行

此病是沒有種族之分的，但是在中歐的猶太人的發生率較高。在美國其發生率約 1：40000，而中歐猶太人約 1：400 至 1：800。所有的變種均是正染色體隱性(autosomal-recessive)，目前從高雪氏症病人的葡萄糖腦甘脂酵素中找到超過 200 個變種。在 2000 年所通報的 1698 個病人中，N370S 突變種類佔 53%而 L444P 佔 18%。此 L444P 突變型在亞洲較常見，且在台灣的第一型或第二型高雪氏症的病人中亦可見。¹

V、治療

在 1990 年代，骨髓移植是可用來治療高雪氏症的方法，可是移植是具很大風險的，因此限制了其用途。葡萄糖腦甘脂酵素是一種溶小體醣蛋白可催化 glycolipid glucocerebroside 之水解作用，而轉變成葡萄糖及 ceramide。⁸ 目前第一型高雪氏症是以此種酵素取代治療，由靜脈輸注商品名為 imiglucerase(cerezyme)之葡萄糖腦甘脂酵素製劑，在 N 連結的 glycans 位置改變其結構以利於 mannose 接受器的吸收。⁶ 然而，由於此疾病之不同類型，嚴重度，及病情進展之方式各異，因此對於酵素取代療法之劑量選擇要依個別不同病人之治療反應而做調整。^{2,9}

由 Neal J.W.等人在一項為期 5 年針對第一型高雪氏症病人的研究中，取自人類胎盤組織的 alglucerase 及基因重組的 imiglucerase，此兩種酵素取代療法均能完全或部份緩解貧血，血小板減少，器官腫大，骨頭疼痛及病變¹⁰，充份顯示酵素療法之重要性。另一項重大的突破即有關口服製劑 N-butyl-deoxynojirimycin (Zavesca, Miglustatn)的應用，它可以抑制 glycosphingolipid 的生合成，常見的副作用僅拉肚子及體重減輕。¹¹ 在一項研究中證實了口服 100 毫克，一天三次可有效改善肝脾腫大，血液及骨髓異常。⁶ 這些研究結果顯示 Zavesca 對於不適合使用酵素取代療法之第一型高雪氏症患者，具有某些程度的幫助。

VI、討論

缺乏葡萄糖腦甘脂酵素導致葡萄糖腦甘脂堆積於高雪細胞的溶小體中及中樞神經系統的神經元，而導致不同程度的臨床表現。酵素取代療法的使用以來，已明顯的改善第一型高雪氏症患者之臨床症狀，然而，由於其價格很昂貴，使得此治療法很難廣泛推廣。Yunxiang Zhu 等人在一項老鼠的實驗中証實了投與 dexamethasone 可專一性地促進 mannose 接受器的呈現，而使得 imiglucerase 易於傳遞至受影響的細胞，而改善臨床結果¹²，而 Reggi S. 等人嘗試從植物中取得此酵素之可能性¹³，若各項研究均能順利進行，則可造福更多的病患。

儘管酵素取代療法對第一型高雪氏症可明顯改善，然而，對於有神經退化之高雪氏症患者，因靜脈注射治療劑量的葡萄糖腦甘脂酵素很難通過血腦障壁，而無法得到實質幫助。¹⁴ 因此，如何將現有藥物改良其溶解度，加上傳遞介質使易於通過血腦障壁，或新藥的研發以利其它型高雪氏症病人的治療，則是目前研究的一大課題。

VII、參考文獻

1. Chun-An C, Nelson LST, Yie-Hsiu C, Wei-Min Z, Jou-Kou W, Wuh-Liang H. Type I gaucher disease with exophthalmos and pulmonary arteriovenous malformation. BMC Medical Genetics, 2005; 6: 25.
2. Andersson HC, Charrow J, Kaplan P, Mistry P, Pastores GM, Prakesh-cheng A, Rosenbloom BE, Scott CR, wappner RS, Weinreb NJ. Individualization of long-term enzyme replacement therapy for Gaucher disease. Genetics in Medicine, 2005; 7(2): 105-10.
3. Schaison G, Caubel I, Belmatoug N, Billette de Villemeur T, Saudubray JM. French results of enzyme replacement therapy in Gaucher's disease. Bulletin de l Academie Nationale de Medecine, 2002; 186(5): 851-61.
4. 李明亮，代謝性疾病 台灣經驗，行政院衛生署國民健康局 出版，2004： 197-199.
5. Adarraga Cansino MD, Fernandez de la Puebla R, Jimenez Pereperez JA, Pocovi Mieras M, Zambrana Garcia JL, Perez Jimenez F. Gaucher's disease. Report of 4 cases. Revista Clinica Espanola, 2002; 202(12): 635-7.
6. J.M.F.G. AERTS, C.E.M.HOLLAK, M. van BREEMEN, M. MAAS, J.E.M. GROENER, R.G. BOOT. Identification and use of biomarkers in Gaucher disease and other lysosomal storage diseases. Acta Paediatrica, 2005; 94(447): 43-46.
7. P.B.DEEGAN, T.M.COX. Clinical evaluation of biomarkers in Gaucher disease. Acta Paediatrica,

2005; 94(477): 47-50.

8. Roeber D, Achari A, Manavalan P, Edmunds T, Scott DL. Crystallization and preliminary X-ray analysis of recombinant human acid beta-glucocerebrosidase, a treatment for Gaucher's disease. *Acta Crystallographica Section D-Biological Crystallography*, 2003; 59: 343-4.
9. Pastores GM, Weinreb NJ, Aerts H, Andria G, Cox TM, Giralt M, Grabowski GA, Mistry PK, Tytki-Szymanska A. Therapeutic goals in the treatment of Gaucher disease. *Seminars in Hematology*, 2004; 41: 4-14.
10. Neal J.W., Joel C., Han C.A., Paige K., Edwin H.K., Pramod M., Gregory P., Barry E.R., Ronald S., Rebecca S., Wappner, Ari Z.. Effectiveness of enzyme replacement therapy in 1028 patients with type 1 Gaucher disease after 2 to 5 years of treatment: A report from the Gaucher registry. *The American Journal of Medicine*, 2002; 113:112-119.
11. Elstein D., Hollak C., Aerts JM., van Weely S., Maas M., Cox TM., Lachmann RH., Hrebicek M., Platt FM., Butters TD., Dwek RA., Zimran A. Sustained therapeutic effects of oral miglustat in type I Gaucher disease. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 2004; 27(6): 757-66.
12. Yunxiang Z., Xuemei L., Edward H.S., Robert J.D., Seng H.C.. Dexamethasone-Mediated Up-Regulation of the Mannose Receptor Improves the Delivery of Recombinant Glucocerebrosidase to Gaucher Macrophages. *Journal of Pharmacology And Experimental Therapeutics*, 2004; 308: 705-11.
13. Reggi S., Marchetti S., Patti T., De Amicis F., Cariatì R., Bembi B., Fogher C..Recombinant human acid beta-glucosidase stored in tobacco seed is stable, active and taken up by human fibroblasts. *Plant Molecular Biology*, 2005; 57(1): 101-13.
14. Russell R.L., Stuart W., Gary J.M., Michele R.A., Alexander O.V., Johannes M.F.G, Roscoe O.B., Edward H.O.. Convection perfusion of glucocerebrosidase for neuronopathic Gaucher's disease. *Ann Neurol*, 2005; 57:542-548.

參、九十四年衛生署公告之罕見疾病相關事項標題

- 2005/02/02 公告新增四項及修正一項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥物名單及適應症，核發五項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品許可證，分別自公告日及發證日起適用。
- 2005/03/14 公告罕見疾病 121 類。
- 2005/09/07 公告修正一項適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品適應症，另核發五項（七張）適用「罕見疾病防治及藥物法」之藥品許可證，並分別自公告日及發證日起適用。

附表一：行政院衛生署國民健康局公告國內罕見疾病名單一覽表（含 ICD-9-CM 編碼及公告日期）

資料來源：衛生署國民健康局（最後更新日期：94.09.16）

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
01	Urea cycle disorders	尿素循環代謝障礙	270.6	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
01	Citrullinemia	瓜胺酸血症	270.6	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
02	Amino acid metabolic disorders(Aminoacidopathies)	胺基酸代謝疾病	270.9	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
01	Homocystinuria	高胱胺酸尿症	270.4	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
1	Hypermethioninemia	高甲硫胺酸血症	270.4	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
02	Cystinosis	胱胺酸症	270.0	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
03	Nonketotic hyperglycinemia	非酮性高甘胺酸血症	270.7	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
04	Phenylketonuria	苯酮尿症	270.1	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
05	Tetrahydrobiopterin deficiency	四氫基喋呤缺乏症	270.1	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
06	Hereditary tyrosinemia	遺傳性高酪胺酸血症	270.2	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
07	Maple syrup urine disease	楓糖尿症	270.3	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
03	Hereditary coproporphyrria	遺傳性紫質症	277.1	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
04	Multiple sclerosis	多發性硬化症	340	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。
05	Gaucher's disease	高雪氏症	272.7	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第 0 八九 00 三五六九三號公告適用。

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
06	Wilson's disease	威爾森氏症	275.1	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
08	Amyotrophic lateral sclerosis(ALS)	肌萎縮性側索硬化症	335.20	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
09	Organic acidemias	有機酸血症	270.9	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
01	Isovaleric acidemia	異戊酸血症	270.3	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
02	Glutaric aciduria type I,II	戊二酸血症，第一、二型	270.9	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
03	Propionic acidemia	丙酸血症	270.3	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
04	Methylmalonic acidemia	甲基丙二酸血症	270.3	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
05	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	3-氫基-3-甲基戊二酸血症	270.9	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
10	Galactosemia	半乳糖血症	271.1	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
11	Fatty acid oxidation defect	脂肪酸氧化作用缺陷	272.9	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
01	Carnitine deficiency syndrome, primary	原發性肉鹼缺乏症	272.9	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
12	Mitochondrial defect	粒線體缺陷	277.9	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
01	Keams-Sayre syndrome	Keams-Sayre 氏症候群	277.9	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
02	Leigh disease	Leigh 氏童年時期腦脊髓病變	330.8	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
03	MELAS	MELAS 症候群	758.89	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第○九二○四○一五○九號公告新增。
13	Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott 氏症候群	759.89	中華民國八十九年十二月七日 衛生署保字第0八九00三五六九三號公告適用。

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
14	Achondroplasia	軟骨發育不全症	756.4	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
15	Angelman syndrome	Angelman 氏症候群	759.89	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
16	Ataxia telangiectasia	共濟失調微血管擴張症候群	334.8	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
17	Cockayne syndrome	Cockayne 氏症候群	759.89	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
18	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉失養症	359.1	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
19	Glycogen storage disease	肝醣儲積症	271.0	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
20	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1/GM2 神經節脂儲積症	330.1	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
21	Hereditary epidermolysis bullosa	遺傳性表皮分解性水皰症	757.39	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
22	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	亨汀頓氏舞蹈症	333.4	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
23	Hutchinson Gilford progeria syndrome	早老症	259.8	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
24	Ichthyosis,lamellar recessive	層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)	757.1	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
25	Kenny-Caffey syndrome	Kenny-Caffey 氏症候群	759.89	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
26	Lesch-Nyhan syndrome	Lesch-Nyhan 氏症候群	277.2	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
27	Lowe syndrome	Lowe 氏症候群	270.8	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
28	Mucopolysaccharidoses	黏多醣症	277.5	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
29	Osteogenesis imperfecta	成骨不全症	756.51	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
30	Pseudohypoparathyroidism	假性副甲狀腺低能症	275.49	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
31	Rett syndrome	瑞特氏症候群	330.8	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
32	Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	335.10	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
33	Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟失調	334.3	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
34	Sulfite oxidase deficiency	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	270.0	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
35	Thalassemia major	重型海洋性貧血	282.4	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
36	Tuberous sclerosis	結節性硬化症	759.5	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
37	Waardenburg syndrome	瓦登伯格氏症候群	270.2	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
38	X-linked hypophosphatemic rickets	性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症	275.3	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
39	Zellweger syndrome	Zellweger 氏症候群	277.9	中華民國八十九年十二月七日 衛署保字第0八九00三五六九三號公告適用。
40	Progressive intrahepatic cholestasis, PFIC	進行性家族性肝內膽汁滯留症	751.69	中華民國八十九年十二月十九日 衛署保字第0八九00三六一〇六號公告適用。 並追溯至八十九年十二月七日起適用。
41	Inborn errors of bile acid synthesis	先天性膽酸合成障礙	277.9	中華民國八十九年十二月十九日 衛署保字第0八九00三六一〇六號公告適用。 並追溯至八十九年十二月七日起適用。
42	Primary Paget disease	原發性變形性骨炎	731.0	中華民國八十九年十二月十九日 衛署保字第0八九00三六一〇六號公告適用。 並追溯至八十九年十二月七日起適用。
01 02	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency, NAG synthetase deficiency	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	270.6	中華民國九十年三月十五日 衛署保字第0九000一七九七四號公告新增。
03	Omithine transcarbamylase deficiency	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	270.6	中華民國九十年三月十五日 衛署保字第0九000一七九七四號公告新增。

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
43	Apert syndrome	愛伯特氏症	755.55	中華民國九十年三月十五日 衛署保字第 0 九 000 一七九七四號公告新增。
44	Cleidocranial dysplasia	鎖骨顱骨發育異常	755.59	中華民國九十年三月十五日 衛署保字第 0 九 000 一七九七四號公告新增。
45	DiGeorge's syndrome	DiGeorge's 症候群	279.11	中華民國九十年三月十五日 衛署保字第 0 九 000 一七九七四號公告新增。
46	Homozygous hypercholesterolemia	同合子家族性高膽固醇血症	272.0	中華民國九十年三月十五日 衛署保字第 0 九 000 一七九七四號公告新增。
47	Fucosidosis	岩藻糖代謝異常 (儲積症)	271.8	中華民國九十年三月十五日 衛署保字第 0 九 000 一七九七四號公告新增。
48	PAH type PKU combine with Sucrase-isomaltase deficiency	典型苯酮尿症合併蔗糖酶同麥芽 糖酶缺乏症	271.3+270.1	中華民國九十年三月十五日 衛署保字第 0 九 000 一七九七四號公告新增。
49	Nemaline Rod Myopathy	Nemaline 線狀肌肉病變	359.0	中華民國九十年六月十二日 衛署保字第 0 00000 一八一二號公告新增。
50	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	進行性骨化性肌炎	728.11	中華民國九十年七月十日 衛署保字第 0 00000 二二三一號公告新增。
51	Menkes syndrome	Menkes 氏症候群	275.1	中華民國九十年十月十八日 衛署保字第 0 00000 三 00 七號公告新增。
52	Fabry disease	Fabry 氏症	272.7	中華民國九十年十月十八日 衛署保字第 0 00000 三 00 七號公告新增。
53	Prader-Willi syndrome	Prader-Willi 氏症候群	759.81	中華民國九十年十月十八日 衛署保字第 0 00000 三 00 七號公告新增。
54	Niemann-Pick disease	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積 症	272.7	中華民國九十年十月十八日 衛署保字第 0 00000 三 00 七號公告新增。
55	Tricho-hepato-enteric syndrome	髮-肝-腸症候群	759.7	中華民國九十年十月十八日 衛署保字第 0 00000 三 00 七號公告新增。
56	Collodion baby	膠膜兒	757.1	中華民國九十年十二月十三日 衛署保字第 0 00000 五九三二號公告新增。
57	Harlequin ichthyosis	斑色魚鱗癬	757.1	中華民國九十年十二月十三日 衛署保字第 0 00000 五九三二號公告新增。
58	Bullous Congenital ichthyosiform erythroderma (epidermolytic hyperkeratosis)	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症 (表 皮鬆解性角化過度症)	757.1	中華民國九十年十二月十三日 衛署保字第 0 00000 五九三二號公告新增。

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
59	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	Laron 氏侏儒症候群	259.4	中華民國九十年十二月十三日 衛署保字第 00000 五九三二號公告新增。
60	Smith-Lemli-Opitz syndrome	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	272.8	中華民國九十年十二月十三日 衛署保字第 00000 五九三二號公告新增。
61	Bardet-Biedl syndrome	Bardet-Biedl 氏症候群	759.89	中華民國九十年十二月十三日 衛署保字第 00000 五九三二號公告新增。
62	Larsen syndrome	Larsen 氏症候群 (顎裂-先天性脫臼症候群)	755.8	中華民國九十年十二月十三日 衛署保字第 00000 五九三二號公告新增。
63	Sialidosis	涎酸酵素缺乏症	272.7	中華民國九十一年四月十二日 衛署保字第 0 九一 000 四四九五號公告新增。
64	Alstrom Syndrome	Alstrom 氏症候群	759.2	中華民國九十一年八月六日 衛署保字第 0 九一 000 九八二二號公告新增。
65	Chronic primary granulomatous disease	原發性慢性肉芽腫病	279.3	中華民國九十一年八月六日 衛署保字第 0 九一 000 九八二二號公告新增。
66	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	持續性幼兒型胰島素過度分泌低 血糖症	251.1	中華民國九十一年八月六日 衛署保字第 0 九一 000 九八二二號公告新增。
67	Familial hyperchylomicronemia	家族性高乳糜微粒血症	272.3	中華民國九十一年八月六日 衛署保字第 0 九一 000 九八二二號公告新增。
68	W A G R syndrome (Wilms' tumor-Aniridia-Genitourinary Anomalies-mental Retardation)	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異 常、智能障礙症候群 (W A G R 症 候群)	759.89	中華民國九十一年八月六日 衛署保字第 0 九一 000 九八二二號公告新增。
69	Ectodermal Dysplasias	外胚層增生不良症	757.31	中華民國九十一年十一月十三日 衛署增字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
70	Beckwith Wiedemann syndrome	Beckwith Wiedemann 氏症候群	759.89	中華民國九十一年十一月十三日 衛署增字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
71	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	先天性痛不敏感症合併無汗症	705.0	中華民國九十一年十一月十三日 衛署增字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
72	Wolfram syndrome , DIDMOAD	Wolfram 氏症候群	277.9	中華民國九十一年十一月十三日 衛署增字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
73	Adrenoleukodystrophy	腎上腺腦白質失養症	272.7	中華民國九十一年十一月十三日 衛署國建字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
74	McCune Albright syndrome	McCune Albright 氏症候群	756.59	中華民國九十一年十一月十三日 衛署國建字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
75	Crouzon syndrome	Crouzon 氏症候群	755.55	中華民國九十一年十一月十三日 衛署國建字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
76	Thrombasthenia	血小板無力症	287.1	中華民國九十一年十一月十三日 衛署國建字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
77	Schwartz Jampel syndrome	Schwartz Jampel 氏症候群	756.89	中華民國九十一年十一月十三日 衛署國建字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
78	Fraser syndrome	Fraser 氏症候群	759.89	中華民國九十一年十一月十三日 衛署國建字第 0 九一 00 一四七八 0 號公告新 增
79	Mucopolipidosis	黏脂質症	272.7	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新 增
80	Ehlers Danlos syndrome IV	先天結締組織異常第四型	756.83	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新 增
81	Myotonic dystrophy	肌肉強直症	359.2	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新 增
82	Congenital Hyper IgE syndrome	先天性高免疫球蛋白 E 症候群	279.9	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新 增
83	Tyrosinemia I、II、III	蘇胺基酸症第一型、第二型、第三 型	270.2	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新 增
84	Hyperlysinemia	高離氨酸血症	270.7	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新 增
85	Histidinemia	組胺酸血症	270.5	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新 增

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
86	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	三甲基巴豆鹽輔酶 A 梭化酵素缺乏症	270.9	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
87	Multiple carboxylase deficiency	多發性梭化酶缺乏症	270.9	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
88	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	裂手裂足症	Hand : 755.58 Foot: 755.67	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
89	Metachromatic (MLD) Leukodystrophy	MLD 症候群	330.0	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
90	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	短指發育不良及性別顛倒	758.89	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
91	Osteopetrosis	骨質石化症	756.52	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
92	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	277.9	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
93	Trimethylaminuria	臭魚症	277.8	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
94	Congenital generalized lipodystrophy	先天性全身脂質營養不良症	272.6	中華民國九十二年六月十三日 署授國字第 0 九二 000 八四九六號公告新增
95	Multiple pterygium syndrome	多發性翼狀膜症候群	759.89	中華民國九十三年三月二十九日 署授國字第 0 九三 0 四 00 三四三號公告新增
96	Idiopathic Infantile Arterial Calcification	特發性嬰兒動脈硬化症	747.89	中華民國九十三年三月二十九日 署授國字第 0 九三 0 四 00 三四三號公告新增
97	Miller Dieker syndrome	Miller Dieker 症候群	742.2	中華民國九十三年三月二十九日 署授國字第 0 九三 0 四 00 三四三號公告新增
98	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	277.8	中華民國九十三年三月二十九日 署授國字第 0 九三 0 四 00 三四三號公告新增
99	Hyperprolinemia	高脯胺酸血症	270.8	中華民國九十三年三月二十九日 署授國字第 0 九三 0 四 00 三四三號公告新增
100	Cystic fibrosis	囊狀纖維化症	277.00	中華民國九十三年三月二十九日 署授國字第 0 九三 0 四 00 三四三號公告新增
101	Pyruvate dehydrogenase deficiency	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	271.8	中華民國九十三年八月二十四日 署授國字第 0 九三 0 四 0 一一一 〇 號公告新增

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
102	Neuronal ceroid lipofuscinosis	神經元蠟樣脂褐質儲積症	330.1	中華民國九十三年八月二十四日署授國字第〇九三〇四〇一一〇號公告新增
103	Meleda disease	Meleda 島病	757.39	中華民國九十三年八月二十四日署授國字第〇九三〇四〇一一〇號公告新增
104	Neurofibromatosis type II	神經纖維瘤症候群第二型	237.72	中華民國九十三年八月二十四日署授國字第〇九三〇四〇一一〇號公告新增
105	Alexander disease	Alexander 氏病	331.89	中華民國九十三年八月二十四日署授國字第〇九三〇四〇一一〇號公告新增
106	ACTH resistance	腎上腺皮促素抗性	253.4	中華民國九十三年八月二十四日署授國字第〇九三〇四〇一一〇號公告新增
107	1 α -hydroxylase deficiency	1 α -羥化酶缺乏症候群	255.2	中華民國九十三年八月二十四日署授國字第〇九三〇四〇一一〇號公告新增
108	Stiffperson syndrome	僵體症候群	333.91	中華民國九十三年八月二十四日署授國字第〇九三〇四〇一一〇號公告新增
109	Primary Pulmonary Hypertension , PPH	原發性肺動脈高壓	416.0	中華民國九十三年八月二十四日署授國字第〇九三〇四〇一一〇號公告新增
110	Cornelia de Lange syndrome	Cornelia de Lange 氏症候群	759.89	中華民國九十四年三月十四日署授國字第〇九四〇四〇〇二九八號公告新增
111	Pseudoachondroplastic dysplasia	假性軟骨發育不全	756.4	中華民國九十四年三月十四日署授國字第〇九四〇四〇〇二九八號公告新增
112	Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi 氏症候群	759.89	中華民國九十四年三月十四日署授國字第〇九四〇四〇〇二九八號公告新增
113	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	面肩胛肱肌失養症	359.1	中華民國九十四年三月十四日署授國字第〇九四〇四〇〇二九八號公告新增
114	Bartter's syndrome	Bartter 氏症候群	255.1	中華民國九十四年三月十四日署授國字第〇九四〇四〇〇二九八號公告新增
115	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	277.8	中華民國九十四年三月十四日署授國字第〇九四〇四〇〇二九八號公告新增
116	Homozygous proetin C deficiency	同基因合子蛋白質 C 缺乏症	273.3	中華民國九十四年三月十四日署授國字第〇九四〇四〇〇二九八號公告新增
117	α 1- Antitrypsin deficiency	α 1-抗胰蛋白酶缺乏症	277.6	中華民國九十四年三月十四日署授國字第〇九四〇四〇〇二九八號公告新增

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期文號
118	Tyrosine hydroxylase deficiency	酪胺酸羥化酶缺乏症	270.2	中華民國九十四年三月十四日署授國字第 0 九 四 〇 四 〇〇 二九八號公告新增
119	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏 症	270.2	中華民國九十四年三月十四日署授國字第 0 九 四 〇 四 〇〇 二九八號公告新增
120	Congenital adrenal hypoplasia	先天性腎上腺發育不全	759.1	中華民國九十四年三月十四日署授國字第 0 九 四 〇 四 〇〇 二九八號公告新增
121	Kallmann syndrome	Kallmann 氏症候群	253.4	中華民國九十四年三月十四日署授國字第 0 九 四 〇 四 〇〇 二九八號公告新增
122	Bruton's agammaglobulinemia	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	279.04	中華民國 94 年 9 月 7 日署授國字第 0940401320 號公告新增
123	Wiskott-Aldrich Syndrome	Wiskott-Aldrich 氏症候群	279.12	中華民國 94 年 9 月 7 日署授國字第 0940401320 號公告新增
124	Severe combined immunodeficiency	嚴重複合型免疫缺乏症	279.2	中華民國 94 年 9 月 7 日署授國字第 0940401320 號公告新增
125	Complement Component 8 deficiency	補體成份 8 缺乏症	279.8	中華民國 94 年 9 月 7 日署授國字第 0940401320 號公告新增
126	Holt-Oram Syndrome	Holt-Oram 氏症候群	759.89	中華民國 94 年 9 月 7 日署授國字第 0940401320 號公告新增
127	Hereditary spastic paraplegia	遺傳性痙攣性下身麻痺	334.1	中華民國 94 年 9 月 7 日署授國字第 0940401320 號公告新增
128	IPEX Syndrome	IPEX 症候群	759.89	中華民國 94 年 9 月 7 日署授國字第 0940401320 號公告新增
129	Williams Syndrome	威廉斯氏症候群	759.89	中華民國 94 年 9 月 7 日署授國字第 0940401320 號公告新增

註：一、中華民國 93 年 1 月 7 日署授國字第 0920401548 號公告「胰島母細胞瘤 (Nesidioblastosis)」(序號 7 號) 因屬舊的病名用法，自即日起併入罕見疾病序號 66 號 Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI) 名單。

附表二：罕見疾病藥物名單及其適應症

中華民國九十四年八月二十六日公告

認定日期：公告列入罕見疾病藥物名單中；撤銷日期：自名單中移除；許可日期：核發許可證，准予上市日期

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	撤銷日期	許可日期	聯絡單位
一	(RS)-2,3-bis (sulphonyl) propane-1-sulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate	{ Injection }	急性汞中毒解毒劑	2001 年 8 月 3 日		2001/12/10 罕藥輸字第 000003 號	科懋生物科技股份有限公司
二	(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	2001 年 8 月 3 日		2001/12/10 罕藥輸字第 000002 號	科懋生物科技股份有限公司
三	[Meso-2,3-dimercaptosuccinic acid, DMSA]	{ Capsule } { 100 mg }	重金屬中毒解毒劑	1999 年 6 月 17 日			
四	Agalsidase-alpha	{ Injection }	alpha-galactosidase deficiency (Fabry disease)	2002 年 3 月 25 日		2004/4/26 罕藥輸字第 000004 號	科懋生物科技股份有限公司
五	Agalsidase-beta	{ Injection }	alpha-galactosidase deficiency (Fabry disease)	2002 年 3 月 25 日		2004/4/26 罕藥輸字第 000005 號	吉帝藥股份有限公司
六	Albendazole	{ Tablet } { 200 mg }	鉤蟲感染之表皮幼蟲移行症	1999 年 12 月 9 日			
七	Aldesleukin [Recombinant Interleukin-2]	{ Injection } { 1.2 mg/vial }	(1) 轉移性腎細胞癌 (Metastatic renal cell carcinoma) (2) 轉移性黑細胞癌 (Metastatic melanoma)	2000 年 8 月 1 日	2002 年 8 月 8 日 (以一般藥品管理)	2001/03/30 罕藥輸字第 000650 號	傑策國際有限公司 (一般藥證)
八	alpha 1-antitrypsin	injection	原發性 alpha 1-antitrypsin 缺乏之肺氣腫患者的替代治療	2005 年 1 月			海喬國際股份有限公司
九	alpha-glucosidase	injection	龐貝氏症	2005 年 1 月			昆泰股份有限公司
十	Amphotericin B Lipid Complex	{ Injection } { 5 mg/ml }	骨髓移植後併發腎毒症出現侵入性黴菌感染	1999 年 6 月 17 日	2001 年 5 月 21 日 (以一般藥品管理)		

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	撤銷日期	許可日期	聯絡單位
十一	Anagrelide	{ Capsule } { 0.5 mg; 1.0 mg }	原發性血小板過多症	1999 年 6 月 17 日		2003/5/21 罕藥輸字 000007 號	吉帝藥品股 份有限公司
十二	Antivenin Russelli of Vipera	{ Injection } { 10 gm/100ml }	鎖鏈蛇咬傷	2002 年 11 月 14 日			
十三	Arginine	{ Injection } { 10 gm/100ml }	尿素循環障礙	1999 年 6 月 17 日			
十四	Arsenic Trioxide	{ Injection } { 1 mg/ml , 10 ml/vial }	急性前骨髓細胞白血病	1999 年 12 月 9 日		2002/2/5 罕藥製字 000005 號	台灣東洋有 限股份公司
十五	Artemisinin	{ Tablet } { 100 mg }	惡性瘧	1999 年 12 月 9 日			
十六	Atovaquone-proguanil	{ Tablet } { 250 mg+100 mg }	瘧疾	1999 年 12 月 9 日			
十七	Benznidazole	{ Tablet } { 100 mg }	南美洲錐蟲病	1999 年 12 月 9 日			
十八	Betaine	{ Powder for Reconstitution } { 1 gm/scoopful }	高胱氨酸尿症	1999 年 6 月 17 日			
十九	Bosentan	62.5 and 125 mg tablet	原發性肺動脈高血壓	2003 年 11 月 18 日 (2005 年 1 月更正適 應症)			科懋生物科 技股份有限公司
二十	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	2000 年 8 月 1 日		2001/12/11 罕藥輸字 000001 號	科懋生物科 技股份有限公司
二十一	Cladribine	{ Injection } { 1 mg/ml }	Hairy Cell 白血病	1999 年 6 月 17 日	2002 年 8 月 8 日 (以一般 藥品管理)	1997/4/11 罕藥輸字 021992 號	矯生股份有 限公司
二十二	Cycloserine	{ Capsule } { 250 mg }	多重抗藥性肺結核	1999 年 12 月 9 日			
二十三	Cysteamine Bitartrate	{ Capsule } { EQ 50 mg, 150 mg Base }	nephropathic cystinosis	1999 年 12 月 9 日			
二十四	Dantrolene	{ Injection } { 20 mg/vial }	惡性高溫熱	1999 年 12 月 9 日			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	撤銷日期	許可日期	聯絡單位
二十五	Deferiprone (Kelfer)	{ Capsule } { 250 mg ; 500 mg }	重型海洋性貧血 (Thalassemia major) 病人, 使用 Deferrioxamine 治療或無法接受時, 或在醫師嚴格監測下, 與 Deferrioxamine 合併使用	2001 年 5 月 21 日		2002/2/25 (250 mg) 藥輸字 000004 2002/2/25 (500 mg) 藥輸字 000005	康寧藥業股份有限公司
二十六	Diazoxide	{ Capsule, Suspension } { 50 mg; 50 mg/ml }	persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	1999/12/9(2003/11/18 更正適應症)			
二十七	Diloxanide Furoate	{ Tablet } { 500 mg }	痢疾阿米巴帶原者	1999 年 12 月 9 日			
二十八	Dimercaprol	{ Injection } { 10% }	重金屬解毒劑	1999 年 12 月 9 日			
二十九	Eflornithine HCL	{ Injection } { 200 mg/vial }	非洲睡眠症	1999 年 12 月 9 日			
三十	Epoprostenol	{ Injection } { 0.5 mg base/vial; 1.5 mg base/vial }	原發性肺高血壓	1999/6/17(2002/11/14 更正適應症)			
三十一	Gabapentin	{ Capsule; Tablet } { 600 mg, 800 mg }	脊髓側索硬化症 (Amyotrophic Lateral Sclerosis ALS)	1999 年 12 月 9 日			派德股份有限公司
三十二	Glatiramer acetate	{ Injection } { 20 mg/vial }	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	1999 年 12 月 9 日			
三十三	Hemin	{ Injection }	紫質症	1999 年 6 月 17 日			
三十四	Iloprost	nebuliser solution	原發性肺高血壓	2002 年 8 月 8 日			台灣先靈股份有限公司
三十五	Imiglucerase	{ Injection } { 200 units/vial }	第一型 (Type I) 高雪氏症	1999 年 6 月 17 日			吉帝藥品股份有限公司

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	撤銷日期	許可日期	聯絡單位
三十六	Interferon-Beta-1a	{ Injection } { 3MIU、6MIU、 12MIU/vial }	多發性硬化症(Multiple Sclerosis)	1999 年 12 月 9 日		2001 年 6 月 6 日 罕菌疫輸字第 000001 號 2001 年 11 月 26 日 罕菌疫輸字第 000002 號	新加坡台灣雪蘭有限公司 新加坡分公司
三十七	Interferon-Beta-1b	{ Injection } { 0.3 mg/vial }	多發性硬化症(Multiple Sclerosis)	1999 年 6 月 17 日	2002 年 8 月 8 日 (以一般藥品管理)	2000/04/11 菌疫輸字第 000601 號	台灣先靈公司 (一般藥證)
三十八	Interferon-Gamma 1b	{ Injection } { 100 mcg/0.5ml }	慢性肉芽腫病(Chronic Granulomatous Disease)	1999 年 12 月 9 日			
三十九	Iodoquinol	{ Tablet } { 210mg; 650 mg }	痢疾阿米巴原蟲感染	1999 年 12 月 9 日			
四十	Ivermectin	{ Tablet } { 6 mg }	糞小桿線蟲感染、血絲蟲感染	1999 年 12 月 9 日			
四十一	L-5-hydroxytryptophan (5-HTP)	{ Capsule }	BH4 缺乏性苯酮尿症 (異型苯酮尿症) (Tetrahydrobiopterin (BH4) deficiency PKU)	2001 年 8 月 3 日			
四十二	Lactic acid bacteria	oral use	chronic pouchitis disease 慢性囊炎疾病	2002 年 8 月 8 日			翰亨實業股份有限公司
四十三	Laronidase	100 units/ml solution for infusion	黏多醣儲積症第一型	2003 年 11 月 18 日			
四十四	Levocarnitine	{ Injection; Oral Solution; Tablet } { 200 mg/ml, 1 gm/10ml, 330 mg, 1 gm }	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	1999 年 6 月 17 日		2002/05/03 罕菌疫輸字第 000006 (tab)	製藥有限公司 康化股份(翰亨)有限公司(t)
四十五	Liposomal Amphotericin B	{ Injection } { 50 mg/ vial }	骨髓移植後併發腎毒性出現侵入性黴菌感染	2001 年 1 月 18 日	2001/5/21 (以一般藥品管理)		禾利行股份有限公司
四十六	Meglumine Antimoniate	{ Injection } (85 mg/ml)	利什曼症(黑熱病)	1999 年 12 月 9 日			
四十七	Melarsoprol	{ Injection } (3.6% solution propylene glycol)	非洲睡眠症	1999 年 12 月 9 日			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	撤銷日期	許可日期	聯絡單位
四十八	Metrifonate	{ Tablet } { 30 mg }	血吸蟲(埃及)(曼森)感染	1999 年 12 月 9 日			
四十九	miglustat	capsule	Type I Gaucher Disease	2005 年 1 月			科懋生物科技股份有限公司
五十	Mitotane	{ Tablet } { 500 mg }	腎上腺皮質癌	1999 年 12 月 9 日			
五十一	Modafinil	200 mg	突發性昏睡症 (Narcolepsy)	2001 年 5 月 21 日			
五十二	Nifurtimox	{ Tablet } { 30 mg; 120mg; 250mg }	南美洲錐蟲病	1999 年 12 月 9 日			
五十三	Nitric Oxide	{ Inhaler }	新生兒原發性肺高血壓 用?	1999 年 6 月 17 日			
五十四	Oxamniquine	{ Tablet } { 250 mg }	曼氏血吸蟲病	1999 年 12 月 9 日			
五十五	Paromomycin Sulfate	{ Capsule } { 250 mg }	隱孢子蟲、阿米巴感染	1999 年 12 月 9 日			
五十六	Pentamidine Isethionate	[Injection] [300 mg/vial]	肺囊蟲感染 (Pneumocystis carinii pneumonia; PCP)	1999 年 12 月 9 日	2002 年 8 月 8 日 (以一般藥品管理)	2000 年 4 月 11 日 藥輸字第 021444 號	
五十七	Phenytoin	{ Capsule } { 30 mg }	癲癇症(限用於調整劑 量)	1999 年 12 月 9 日			
五十八	Phosphate solution	{ Solution }	性聯遺傳型低磷酸鹽性 佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	2001 年 8 月 3 日			
五十九	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]	2002 年 11 月 14 日			吉帝藥品有限公司
六十	Primaquine-Phosphate	{ Tablet } { 26.3 mg }	良性瘧	1999 年 12 月 9 日			
六十一	Proguanil	{ Tablet } { 100 mg }	惡性瘧	1999 年 12 月 9 日			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	撤銷日期	許可日期	聯絡單位
六十二	protein C	injection	先天性 protein C 缺乏所致之嚴重靜脈血栓	2005 年 1 月			海喬國際股份有限公司
六十三	Pyrimethamine Sulfadiazine	+ { Tablet } { 25 mg+2 gm }	弓形蟲感染	1999 年 12 月 9 日			
六十四	Pyrimethamine Sulfadoxine	+ { Tablet } { 25 mg+500 mg }	弓形蟲感染	1999 年 12 月 9 日			
六十五	Pyrimethamine-sulfadoxine-mefloquine	{ Tablet } { 25 mg;250 mg; 500 mg }	惡性瘧	1999 年 12 月 9 日			
六十六	Risedronate	{ Tablet } { 30 mg }	原發性變形性骨炎 (Primary Paget disease)	2001 年 3 月 22 日		2003 年 8 月 1 日 罕藥字第 000008 號	台灣安股萬份有限公司
六十七	Sacrosidase	{ Oral Solution } { 900 IU/ml }	PKU with congenital sucrose-isomaltase deficiency	1999 年 12 月 9 日			
六十八	Sod. Benzoate	{ Capsule } { 250 mg }	Non-ketotic hyperglycemia	1999 年 6 月 17 日		2001/3/21 罕藥製字第 000001 號	科進製藥有限公司
六十九	Sod. Benzoate & Sod. Phenylbutyrate	{ Oral Injection } { 100mg/ml+100mg/ml, 100ml/vial }	尿素循環代謝障礙	1999 年 6 月 17 日			
七十	Sodium Phenylbutyrate	{ Powder; Tablet } { 3 gm /teaspoonful; 500 mg }	缺乏 carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC) 或 Argininosuccinic synthetase (AS)之尿素循環障礙	1999 年 6 月 17 日			台灣東洋藥有限公司
七十一	Sodium Stibogluconat	{ Injection } { 100 mg/ml, 100 ml/bot }	利什曼症(黑熱病)	1999 年 12 月 9 日			
七十二	Suramin	{ Injection } { 1 g/vial }	非洲睡眠症	1999 年 12 月 9 日			
七十三	Tetrahydro-Biopterin(BH4)	{ Tablet } { 10 and 50 mg }	Tetrahydrobiopterin 缺乏症	1999 年 12 月 9 日			

序號	成分名	劑型、劑量	適應症	認定日期	撤銷日期	許可日期	聯絡單位
七十四	Thalidomide	{ Capsule } [50 mg]	結節狀紅斑 leprosum	1999 年 12 月 9 日		2002/10/16 罕藥製字 000006 號	台灣東洋
七十五	Thymosin alfa 1	injection	DiGeorge Syndrome	2002 年 8 月 8 日			賀生物科 技股份有 限公司
七十六	Thyrotropin alfa Injection	[Injection] [1.1mg/ml]	甲狀腺分化癌治療之輔助診斷製劑	1999 年 6 月 17 日		2003/5/6 罕藥製字 000003 號	吉帝藥品股 份有限公司
七十七	TPN for PKU with congenital sucrose-somaltase deficiency 之全靜脈營養注射	{ Injection }	TPN For PKU with congenital sucrose-isomaltase deficiency 之全靜脈營養注射劑	1999 年 12 月 9 日			
七十八	treprostnilil sodium	{ Injection } [1.0, 2.5, 5.0, 10.0 mg/ml]	原發性肺高血壓	2002 年 11 月 14 日			科懋生物科 技股份有 限公司
七十九	Tretinoin	soft gelatin capsules 10 mg	急性前骨髓性白血病	2003 年 11 月 18 日			羅氏大藥廠 股份有限公 司
八十	Trientine Hcl	[Capsule] [250 mg]	威爾森氏病 (Wilson Disease)	1999 年 6 月 17 日			
八十一	Zinc Acetate	[Capsule] [25-50 mg]	威爾森氏病 (Wilson Disease)	2001 年 12 月 4 日		2004/11/29 罕藥製字 000007 號(50 mg)	科進製藥科 技股份有 限公司

附表三：全民健保給付之孤兒藥品項及價格明細

全民健康保險藥價基準收載經行政院衛生署公告為適用罕見疾病防治及藥物法之專案進口(製造)或領取罕藥許可證藥品價格明細表。

資料來源：中央健康保險局醫事機構專區 更新日期：94.04.19

品項	健保代碼	藥品名稱	成分含量	劑型	生效日	價格	適應症	第一家申請醫院及委託藥商名稱
1	X000002155	Ucephan Solution 100ml/bot.	10%Sod. Benzoate+10%Sod. Phenylacetate	內服液劑	86.04.01	385.00	尿素循環代謝障礙	國立台灣大學醫學院附設醫院/吉發企業股份有限公司
2	X000003110	Proglycem 50mg/ml 30ml/bot.	Diazoxide 50mg/ml,30ml/bot.	內服液劑	90.01.01	403.00	persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	國立台灣大學醫學院附設醫院/先靈保雅企業股份有限公司
3	X000004100	Lysodren Tab	Mitotane 500mg	錠劑	86.06.17	37.15	腎上腺皮質瘤	國立台灣大學醫學院附設醫院/台灣必治妥施貴寶股份有限公司
4	X000009100	Buphenyl 500mg Tab	Sodium Phenylbutyrate 500mg	錠劑	87.04.01	178.00	尿素循環障礙	國立台灣大學醫學院附設醫院/吉發企業股份有限公司
5	X000014238	Dantrolene 20mg IV	Dantrolene 20mg	注射劑	87.06.17 91.04.25	1260.00 2600.00	惡性高溫熱	1.財團法人國泰綜合醫院(自行由德國Procter & Gamble進口) 2.國立台灣大學醫學院附設醫院/瑞帝有限公司
6	X000015100	Dilantin 30mg Cap	Phenytoin 30mg	膠囊劑	87.04.29	1.82	癲癇症 (限用於調整劑量)	國立成功大學醫學院附設醫院有限公司
7	X000016212	Betaferon Inj 0.3mg/2ml/ vial	Interferon B-1b 0.3mg/vial	注射劑	87.04.01 92.01.01	2100.00 0.00	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	1.行政院國軍退除役官兵輔導醫院/台灣先靈榮民總醫院公司 2.行政院衛生署 91.08.08.公告撤銷適用罕見疾病防治及藥物法之藥物

品項	健保代碼	藥品名稱	成分含量	劑型	生效日	價格	適應症	第一家申請醫院及委託藥商名稱
8	X000018100	Cartitene 1gm Tab	Levocarnitine chew. Tab. 1gm	咀嚼錠	87.11.24 93.01.01	70.00 0.00	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	國立台灣大學醫學院附設醫院/翰亨股份有限公司
9	X000019263	Cerezyme Inj	Imiglucerase 200Unit/vial	注射劑	87.10.22	40508.0 0	TYPE 1 高雪氏症 (Gaucher's disease)	財團法人馬偕紀念醫院/法台化學股份有限公司
10	X000022216	Rebif Inj 3MIU	Interferon beta-1a INJ 3MIU	注射劑	89.07.01 91.07.01	1544.00 0.00	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	國立台灣大學醫學院附設醫院/雪蘭諾股份有限公司
11	X000022223	Rebif Inj 6MIU	Interferon beta-1a INJ 6MIU	注射劑	89.04.01 91.07.01	3115.00 0.00	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	國立台灣大學醫學院附設醫院/雪蘭諾股份有限公司
12	X0000262D2	Thyrogen Inj	Thyrotrophin alfa 1.1mg	注射劑	88.12.01	19471.0 0	惡性甲狀腺腫瘤	國立台灣大學醫學院附設醫院/吉帝藥股份有限公司
13	X000027100	Betaine HCL withPepsin Cap	Betaine HCL 648mg with Pepsin NF(1:10000) 130mg	囊劑	89.03.01 93.04.01	22.80 0.00	高胱氨酸尿症	行政院國軍退除役官兵輔導委員會/台北榮民總醫院/科懋企業有限公司
14	X000028156	Sucreid Solution	Oral Sacrosidase 8500IU/ml, 118ml/bot	內服液劑	90.04.01	17850.0 0	PKU with congenital sucrose-isomaltase deficiency	行政院國軍退除役官兵輔導委員會/台北榮民總醫院/科懋企業有限公司
15	X000029277	Flolan Inj	Epoprostenol 500mcg/vial	注射劑	89.03.01	650.00	原發性肺高血壓	國立台灣大學醫學院附設醫院/台灣葛蘭素威康股份有限公司
16	X000032255	Imukin Inj	Interferon gamma-1b 100mcg (3MIU)/0.5ml /vial	注射劑	89.05.01	4325.00	慢性肉芽腫 (Chronic Granulomatous Disease)	財團法人長庚紀念醫院附設醫院/高雄分醫院/台灣百靈佳股份有限公司
17	X000033100	Syprine(Trientine HCl 250mg/Cap.)	Trientine HCl 250mg	膠囊劑	89.06.01 91.09.25	31.80 37.80	威爾森氏病 (Wilson Disease)	國立台灣大學醫學院附設醫院/美商默沙東藥廠股份有限公司

品項	健保代碼	藥品名稱	成分含量	劑型	生效日	價格	適應症	第一家申請醫院及委託藥商名稱
18	X0000034100	Sodium Benzoate Cap. 250mg (健康化學製造)	Sodium Benzoate 250mg	囊劑	89.08.01 91.07.01	20.00 0.00	Non-Ketotic hyperglycinemia	行政院國軍退除役官兵輔導委員會臺北榮民總醫院/科懋企業有限公司
19	X0000037100	Cystagon 150mg Cap	Cysteamine Bitartrate 150mg	囊劑	90.01.01	95.00	Nephropathic Cystinosis	行政院國軍退除役官兵輔導委員會臺北榮民總醫院/科懋企業有限公司
20	X0000039100	Anagrelide 0.5mg Cap	Anagrelide 0.5mg	囊劑	89.10.01 93.04.01	173.00 0.00	原發性血小板過多症	財團法人長庚紀念醫院/吉帝藥業股份有限公司(業領取罕藥輸字第 000007 號藥品許可證,新碼為 V000007100)
21	X0000040100	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg Cap	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 10mg	囊劑	89.12.01 92.05.01	58.00 73.00	Tetrahydrobiopterin 缺乏症	國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司
22	X0000043100	Cycloserine 250mg cap	Cycloserine 250mg	囊劑	90.04.01	46.90	多重抗藥性肺結核	慢性病防治局/文寶藥股份有限公司
23	X0000045100	Kelfer Cap. 500mg	Deferiprone- L1 500mg	囊劑	90.07.01	74.59	用於對 Deferioxamine 治療不理想或無法接受之病人;或在醫師嚴格監測下,或在應(如白血球數目,肝功能狀況.....)下,考慮與 Deferioxamine 合併治療 (Thalassemia major)	財團法人中國醫藥學院附設醫院/康寧藥業股份有限公司
24	X0000047129	Levocarnitin Oral Solution	Carnitin-Levo 1gm/10ml/bot	內服液劑	90.08.01	146.00	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	行政院國軍退除役官兵輔導委員會臺北榮民總醫院/科懋企業有限公司
25	X0000049100	Zinc Acetate 25mg/cap	Zinc Acetate 25mg	囊劑	90.12.18	50.75	威爾森氏病 (Wilson Disease)	國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司

品項	健保代碼	藥品名稱	成分含量	劑型	生效日	價格	適應症	第一家申請醫院及委託藥商名稱
26	X000050100	Zinc Acetate 50mg/cap	Zinc Acetate 50mg	囊劑	90.12.18	92.09	威爾森氏病 (Wilson Disease)	國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司
27	X000051243	L-Arginine HCl Inj. 30ml/vial	L-Arginine HCl Inj. 250mg/ml	注射液	90.07.01	612.56	尿素循環障礙	科懋企業有限公司
28	X000052129	Stimol (Citrulline) 1gm/10ml/sachet	Citrulline 1gm/10ml	內服液劑	90.07.01 92.01.01	39.47 0.00	先天性因Citrulline缺乏引起尿素代謝異常之高血氨症	陀德罕見醫藥有限公司業領罕藥輸證(健保代碼 V000001129)
29	X000053229	Normosang inj (Human Hemin) 25mg/ml 10ml/amp	Heme Arginate 25mg/ml 10ml/amp	注射液	90.12.19	27593.00	紫質症	國立台灣大學醫學院附設醫院/科懋企業有限公司
30	X000055238	Copaxone Inj 20mg	Glatiramer acetate 20mg	注射液	91.01.16	833.75	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	高雄醫學大學附設中和紀念醫院/海喬國際股份有限公司
31	X000056100	Provigil	Modafinil 200mg	錠劑	91.04.01	167.71	突發性昏睡症	信東化學工業股份有限公司
32	Y0000022E3	REBIF INJ 44MCG	Interferon beta-1a 44MCG(=12MIU)	注射液	91.04.01	3127.00	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	新加坡商雪蘭諾股份有限公司/台灣分公司
11	Y0000012AK	REBIF INJ 22MCG	Interferon beta-1a 22MCG(=6MIU)	注射液	91.07.01	2545.00	多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)	新加坡商雪蘭諾股份有限公司/台灣分公司
18	W000001100	Sodium Benzoate Cap. 250mg	Sodium Benzoate 250mg	囊劑	91.05.01	30.00	預防或治療先天性非酮性高甘氨酸血症 (Non-Ketotic hyperglycinemia)之補助治療	科進製藥科技股份有限公司/健康化學製藥股份有限公司製造
33	X000058296	Fabrazyme 35mg Inj.	Agalsidase beta 35mg	注射液	91.04.09 94.01.01	138400.00	alpha-galactosidase deficiency (Fabrazyme disease)	行政院國軍退除役官兵輔導委員會台北榮民總醫院/吉帝藥品股份有限公司
34	X000059217	Replagal 3.5mg Inj.	Agalsidase alpha 3.5mg	注射液	91.06.30	78327.00	alpha-galactosidase deficiency (Fabrazyme disease)	陀德罕見醫藥股份有限公司

35	W000005229	Asadin Inj. 1mg/ml 10ml	Arsenic Trioxide 1mg/ml	注射劑	射	91.08.01	1171.00	急性骨髓細胞白血病症	臺灣東洋藥品工業股份有限公司
28	V000001129	Stimol oral Solution 1g/10ml	Citrulline malate 1g/10ml	口服液	服液	91.09.01	39.40	先天性因Citrulline缺乏引起尿素代謝異常之高血氣症	陀德罕見醫藥股份有限公司(Lab. Biocodex)
36	X000060292	Zadaxin Inj.	Thymosin alpha-1 1.6mg	注射劑	注射	91.08.01	5000.00	DiGeorge syn.	賀生物科技有限公司
37	X000061209	Carnitene inj. 1gm	Canitine-Levo 1gm	注射劑	注射	91.09.20	543.00	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/Sigma-tau
38	V000003221	Dimaval Solution	(RS)-2,3Bis(Sulphanyl)Propane-1-Sulphonic acid, Sodium salt-(monohydrate) 50mg	注射劑	注射	91.11.01	1325.00	急性汞中毒解毒劑	陀德罕見醫藥有限公司/Schering Gmbh & Co. Produktions KG
39	V000002100	Dimaval Capsules	Sodium-2,3-Dimercapto-1-Propane Sulfonate (Monohydrate) 100mg	膠劑	囊	91.11.01	266.06	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	陀德罕見醫藥有限公司/Heinz Haupt Chemischpharmazeutische Fabrik Gmbh & Co. KG
40	X000062209	Ilomedium-20 inj	Ilprost 20mcg/ml	注射劑	注射	91.08.08 94.01.01	1550.00 0.00	原發性肺高血壓	國立台灣大學醫學院附設醫院/台灣先靈股份有限公司
41	X000063100	K-Phos No.2(Beach Pharmaceuticals)	Potassium acid phosphate 305mg Sodium acid phosphate anhydrous 700mg	錠劑	錠	91.11.14	6.63	治療性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	罕見疾病基金會/吉帝藥品股份有限公司
42	X000064230	Virazole I.V. 12ml	Ribavirin 100mg/ml	注射劑	注射	92.04.01	10000.00	限用於因應第四類法定傳染病SARS治療個案使用	國立台灣大學醫學院附設醫院/ICN Pharmaceuticals, Inc.
8	V000006100	Carnitene 1g chewable tablets	Canitine-Levo (inner salt) 1gm	咀嚼錠	嚼錠	92.08.01	132.00	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/Sigma-tau
43	A038948100	5-HTP	Oxitriptin 100mg	膠劑	囊	86.02.01 89.04.01 92.03.01	30.00 27.74 27.70	治療BH4缺乏型苯酮尿症患者	中國化學製藥股份有限公司
44	X000065172	VSL#3 450 billion bacteria/packet	Lactic acid bacteria 450 billion bacteria	懸液	液顆粒劑	92.10.01	150.00	Chronic pouchitis disease	翰亨實業股份有限公司/VSL Pharmaceuticals, Inc.

品項	健保代碼	藥品名稱	成分含量	劑型	生效日	價格	適應症	第一家申請醫院及委託藥商名稱
13	X0000067162	Cystadane powder for oral solution 1gm/scoopful (Betaine anhydrous)	Betaine anhydrous 180gm	液粉溶劑	92.10.01	32067.00	治療高胱氨酸尿症	科懋/Orphan Medical, Inc.
45	X0000066221	Aldurazyme 2.9mg/5ml	Laronidase 2.9mg/5ml	注射劑	92.11.18	37967.00	黏多醣儲積症第一型	吉帝/Genzyme
46	X0000068100	Tracleer 62.5mg film-coated tablets	Bosentan 62.5mg	錠劑	92.11.18	1892.00	原發性肺動脈高血壓及結締組織疾病（如硬皮症、紅斑性狼瘡等疾病）伴隨之肺動脈高血壓。	科懋/Patheon Inc.
47	X0000069100	Tracleer 125mg film-coated tablets	Bosentan 125mg	錠劑	92.11.18	1892.00	原發性肺動脈高血壓及結締組織疾病（如硬皮症、紅斑性狼瘡等疾病）伴隨之肺動脈高血壓。	科懋/Patheon Inc.
20	V0000007100	Agrylin 0.5mg capsules	Anagrelide monohydrate 0.5mg	膠囊劑	93.01.01	161.00	原發性血小板過多症	吉帝領平藥輸證(原X000039100)
48	B022357100	VESANOID SOFT GELATIN CAPSULES 10MG	RETINOIC ACID (=TRETINOIN) 10MG	軟膠囊劑	88.10.01	141.00	急性前髓性白血病。	羅氏大藥廠股份有限公司
40	X0000070138	Ventavis	Iloprost 10mcg/ml, 2ml	口腔氣噴劑	93.08.01	1521	原發性肺高血壓	台灣先靈股份有限公司
34	Y0000004217	Replagal 3.5mg Inj.	Agalsidase alpha 3.5mg	注射劑	93.09.01	100467.00	用於治療 alpha-galactosidase A 缺乏症（即 Fabrazyme disease），提供長期酵素補充治療。	科懋生物科技股份有限公司
33	Y0000005296	Fabrazyme 35mg Inj.	Agalsidase beta 35mg	注射劑	93.10.01	181173.00	用於治療 alpha-galactosidase A 缺乏症患者（即 Fabrazyme disease），提供長期酵素補充治療。	吉帝藥品股份有限公司

品項	健保代碼	藥品名稱	成分含量	劑型	生效日	價格	適應症	第一家申請醫院 及委託藥商名稱
49	X0000072100	Tetrahydro-Biopterin (BH4) 50MG	TETRAHYDROBIOPTERIN (BH4) 50MG	膠劑	94.02.01	300.00	TETRAHYDROBIOPTERIN 缺乏症	科懋生物科技股份有限公司
50	X0000074100	Zavesca Capsules 100mg	Miglustat 100mg	膠劑	94.05.01	3787.00	TYPE 1 Gaucher's disease (高雪氏症)	科懋生物科技股份有限公司
26	W0000007100	Zinca Capsules 50mg	Zinc Acetate 50mg	膠劑	94.05.01	54.00	威爾森氏病 (Wilson Disease)	科進製藥科技股份有限公司

附表四：行政院衛生署國民健康局認證通過之遺傳諮詢中心

單位	通過初評核訂日期	效期	所在縣市	備註	
				聯絡電話	連絡人員
台灣大學醫學院附設醫院	91.12.31 國健婦字第 0910018294 號	94.12.30	台北市	02-23123456-6708	黃愛珠小姐
台北榮民總醫院	91.12.31 國健婦字第 0910018294 號	94.12.30	台北市	02-28712121-3292	陳玲招小姐
長庚紀念醫院林口分院	91.12.31 國健婦字第 0910018294 號	94.12.30	台北縣	03-3281200-8278	林毓婷小姐
臺中榮民總醫院	91.12.31 國健婦字第 0910018294 號	94.12.30	台中市	04-23592525-4026 04-23509615	簡淑小姐
中國醫藥大學附設醫院	91.12.31 國健婦字第 0910018294 號	94.12.30	台中市	04-22052121-2128	李慧美小姐
成功大學醫學院附設醫院	91.12.31 國健婦字第 0910018294 號	94.12.30	台南市	06-2353535-4740	廖翠碧小姐
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	91.12.31 國健婦字第 0910018294 號	94.12.30	高雄市	07-3121101-6465 07-3114995	佘家音小姐
慈濟綜合醫院	91.12.31 國健婦字第 0910018294 號	94.12.30	花蓮市	03-8563092	林思瑋小姐
馬偕紀念醫院	92.07.29 國健婦字第 0920011123 號	95.07.28	台北市	(02)25433535-2547、2548 或撥 9 請總機代 call 0748	林美玲小姐
中山醫學大學附設醫院	92.07.29 國健婦字第 0920011123 號	95.07.28	台中市	04-24739595-2203	陳素珍小姐
彰化基督教醫院	94.01.06 國健婦字第 0940400024 號	96.12.31	彰化市	04-7238595-5290	李美慧小姐

附表五、九十四年適用罕見疾病及藥物法藥品使用情形表

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用 人數	使用 數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Agalsidase beta	Fabrazyme	35mg/vial	花蓮慈濟	5	188	法布瑞氏症	吉帝	輸注時有過敏反應，於 premedication 後未再發生
			林口長庚	3	76	法布瑞氏症	吉帝	
			台北榮總	3	178	Fabry's disease	吉帝	
			台大	6	190		吉帝	
Albendazole	Zentel	400mg/tab	疾病管制局	9	58	鉤蟲表皮幼蟲移行症	SK&F	
Alglucosidase alfa, thGAA	Myozyme	50mg/vial	台大	1	12		吉帝	
Alpha-Glucosidase	Alpha-Glucosidase	50mg/vial	台大	2	608		昆泰	
Anagrelide	Agrylin	0.5mg/cap	敏盛	6	1174			
			聖馬爾定	10	778	淋巴及造血組織之腫瘤	吉帝	
			高醫中和	21	8728			
			嘉義長庚	8	2742	原發性血小板過多症	吉帝	
			彰基	48	27410	原發性血小板過多症	吉帝	
			新光	9	4100	原發性血小板過多症	Shire Robert	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用 人數	使用 數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Anagrelide	Agrylin	0.5mg/cap	成大	14	14740	原發性血小板過多症	MALLINC KRODT	
			台北馬偕	17	13678	原發性血小板過多症		
			基隆長庚	7	3376	原發性血小板過多症	吉帝	
			台大	77	61375	原發性血小板過多症	吉帝	
			童綜合	15	5321	原發性血小板過多症	吉帝	
			高雄長庚	18	13288	原發性血小板過多症	吉帝	
			林口長庚	17	12447	原發性血小板過多症	吉帝	
			振興復健	6	1174	原發性血小板過多症	吉帝	
			奇美	13	7765	血小板過多症	吉帝	
			彰基	4	124	治療急性骨髓細胞白血病	台灣東洋	
Arsenic Trioxide	Asadin	10mg/10ml vial	奇美	1	55	急性骨髓細胞白血病	台灣東洋	
			林口長庚	1	28	急性骨髓細胞白血病	台灣東洋	
			台大	4	57	急性骨髓細胞白血病	台灣東洋	
			台北馬偕	5	238	急性骨髓細胞白血病		
			高醫中和	1	1			
Betain HCl	Cystadan	180g/bot	台北榮總	3	0	高胱胺酸尿症	科懋	
			台大	3	26	高胱胺酸尿症	科懋	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用 人數	使用 數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
BICNU (BCNU)	Carmustine	100ml/vial	高醫中和	14	94			
Bosentan	Tracleer	125mg/tab	嘉義長庚	1	272	原發性肺高血壓	科懋	
			振興復健	1	476	原發性肺高血壓	科懋	
			奇美	2	377	肺高壓	科懋	
			高雄長庚	5	856	原發性肺高血壓	科懋	
			林口長庚	8	1751	原發性肺高血壓	科懋	肝功能異常
			新光	2	1020	結締組織疾病伴隨之肺動脈高壓	Actelion	
		62.5mg/tab	彰基	1	40	原發性肺動脈高壓	科懋	
			台大	28	15749		科懋	
			高醫中和	3	787			
			敏盛	1	476			
			台北馬偕	1	664	原發性肺動脈高血壓		
			嘉義長庚	1	56	原發性肺動脈高血壓	科懋	
		62.5mg/tab	奇美	2	42	肺高壓	科懋	
			新光	2	120	結締組織疾病伴隨之肺動脈高壓、原發性肺動脈高壓	Actelion	
			中山附醫	2	143	肺動脈高血壓	科懋	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Bosentan	Tracleer	62.5mg/tab	高雄長庚	3	132	原發性肺高血壓	科懋	
			林口長庚	5	820	原發性肺高血壓	科懋	
			彰基	1	30	原發性肺高血壓	科懋	
			台大	10	661		科懋	
			花蓮慈濟	2	312	原發性肺動脈高血壓	科懋	
			高醫中和	3	288			
Citrulline	Stimol	62.5mg&125mg	台北馬偕	1	360	原發性肺動脈高血壓		
		1g/10ml/Sac het	台北榮總	1	10	Citrulline 缺乏之尿素循環代謝異常	科懋	
			台大	3	1349		科懋	
			高醫中和	2	601			
Cycloserine	Coxerin	250mg/cap	胸腔病院	35	15470	多重抗藥性肺結核	文寶	精神恍惚、嗜睡、失眠、有自殺意念
			高雄長庚	2	112	多重抗藥性肺結核	文寶	
			林口長庚	5	1432	多重抗藥性肺結核	文寶	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Dantrolene	Dantrolene	20mg/vial	高醫中和	1	19			
			新竹國泰	1	8	Neuroleptic Malignant Syndrome	瑞帝	
			敏盛	1	4	惡性高熱症	瑞帝	
			高雄長庚	2	2	惡性高熱	自行向 Procter&Gamble 進口	
			林口長庚	3	21	惡性高熱	自行向 Procter&Gamble 進口	
Deferiprone	Kelfer	500mg/cap	台大	2	8		瑞帝	
			高醫中和	42	58826			
			彰基	5	5574	重度海洋性貧血病人, 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	康寧	
			台北榮總	4	260	地中海型貧血之排鐵	健亞	
			慈愛	1	1890	地中海型貧血	康寧	
			高雄長庚	8	5971	重型海洋性貧血	康寧	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Deferiprone	Kelfer	500mg/cap	林口長庚	29	42713	重型海洋性貧血	康寧	
			花蓮慈濟	1	528	重型地中海型貧血	康寧	
			台北馬偕	34	33333	重型海洋性貧血 (Thalassemia major)		3 位輕微腸胃不適
Diazoxide	Proglycem	50mg/ml, 30ml/BT	成大	1	81	復發性胰島素瘤	IVAX PHARMA CEUTICA LS	
			台北榮總	4	300	持續性高胰島素性低血糖	艾維斯	
			高醫中和	2	4			
			台大	4	92		艾維斯	
Epoprostenol Sodium	Flolan	500mcg/vial	台大	6	2289		葛蘭素史克	
Gabapentin	Neurotin	600mg/tab	中山附醫中 港分院	145	10635	其它	輝瑞	
Heme arginate	Normosang	250mg/amp	台大雲林分 院	1	45	喀紫質代謝癌	科懋	
			台北國泰	6	47	紫質症	科懋	
			台大	10	207		科懋	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Human hemin	Normosang	250mg/10ml /amp	彰基	1	4	紫質症	科懋	
			嘉義長庚	1	11	紫質症	科懋	
			新光	1	3	Prophyria	Jenahexal	
			高雄長庚	2	15	紫質症	科懋	
			林口長庚	4	70	紫質症	科懋	
Iloprost	Ventavis	10mcg/ml,2 ml/amp	嘉義長庚	1	1206	原發性肺高血壓	德國先靈	原使用針劑劑型,後改為吸入劑型
			員生	1	1440	肺動脈高血壓	Schering	
			基隆長庚	1	924	原發性肺高血壓	先靈	原使用針劑劑型,後改為吸入劑
			高雄長庚	2	673	原發性肺高血壓	德國先靈	原使用針劑劑型,後改為吸入劑
			台大	5	3921		台灣先靈	
Iloprost (Trometamol)	Ventavis	20mcg/ml/a mp	高醫中和	2	262			
			嘉義長庚	1	255	原發性肺高血壓	德國先靈	
			高雄長庚	1	126	原發性肺高血壓	德國先靈	
			基隆長庚	1	11	原發性肺高血壓	先靈	
			彰基	4	3144	原發性肺動脈高壓	德國先靈	
		20mcg/2ml/ amp	高醫中和	4	3134			
			振興復健	1	1168	原發性肺高血壓	台灣先靈	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用 人數	使用 數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Imiglucerase	Cerezyme	200U/vial	台大	7	2214		吉帝	
			台北馬偕	1	230	第一型(Type I)高雪氏症		
			嘉義長庚	1	40	高雪氏症	吉帝	
			高雄長庚	2	308	高雪氏症 Type I	吉帝	
			林口長庚	3	157	高雪氏症 Type I	吉帝	
Indocid		1mg/vial	新竹國泰	1	2	Patent ductus arterious closure	MSD	
Interferon beta-la	Rebif	44mcg/12MI U/vial	成大	3	202	Multiple Sclerosis	SERONO	
			奇美	1	19	多發性硬化症	SERONO	
			新光	3	348	Multiple sclerosis	Serono	
			奇美	5	572	多發性硬化症	SERONO	
			台大	42	4405		雪蘭諾	
			高醫中和	1	156			
			基隆長庚	2	157	多發性硬化症	雪蘭諾/裕 利	
			高雄長庚	11	1027	多發性硬化症	雪蘭諾/裕 利	
			林口長庚	21	2331	多發性硬化症	雪蘭諾/裕 利	
			台北馬偕	3	444	多發性硬化症		
			成大	4	228	Multiple Sclerosis	SERONO	
			敏盛	0	0	多發性硬化症	雪蘭諾	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Interferon beta-1b	Betaferon	250mcg/8MI U/A	奇美	3	370	多發性硬化症	臺灣先靈	
Interferon gamma-1b	Imukin	0.1mg/0.5ml /vial	成大	1	75	慢性肉芽腫	BOEHRIN GER INGELHEI M	
			台大	3	267		百靈佳	
			高雄長庚	4	119	慢性肉芽腫	百靈佳/裕 利	
			林口長庚	1	1	多重抗藥性肺結核	百靈佳/裕 利	
Iodoquinol	Diodoquin	650mg/tab	疾病管制局	67	6258	痢疾阿米巴原蟲、人牙囊原蟲	GLENWO OD	
Ivermectin	Stromectol	3mg/tab	疾病管制局	24	158	血絲蟲、糞小桿線蟲	MERCK SHARP&D OHME	
K3PO4&Na2HP O4.12H2O		305mg/700 mg/tab	成大	2	2010	低磷酸鹽性佝僂症	BEACH	
			花蓮慈濟	1	360	性連遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	吉帝	
K-PHOS No2 (磷酸氫鈉+磷酸氫鉀)	Phosphorus	250mg	彰基	3	2062	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	吉帝	
			台北馬偕	2	5760	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症		
			高雄長庚	2	1649	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	吉帝	
			林口長庚	2	1145	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症	吉帝	
			高醫中和	1	120			

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Lactic acid bacteria	#VSL#3	450 Billion bacteria/packet	台大	1	504		翰亨	
Laronidase	Aldurazyme	100units/ml, 5ml/vial	林口長庚	1	103	黏多醣儲積症第一型	吉帝	
		2.9mg/5ml/vial	台大	1	256		吉帝	
		500U/2.9mg/5mL	台北馬偕	1	348	黏多醣儲積症第一型		
			成大	10	4325	遺傳性有機酸血症	SIGMA-TAU/Italy	
L-carnitine	Carnitene	1 gm/tab	高醫中和	8	2397			
			台北馬偕	6	1812	用於先天遺傳性代謝異常的續發性 Carnitine 缺乏病患之急慢性治療		
			台北榮總	8	300	尿素循環代謝異常及 carnitene 缺乏症		
			高雄長庚	24	5408	Carnitine 缺乏症	翰亨	
			基隆長庚	5	209	Carnitine 缺乏症	翰亨	
			林口長庚	56	12706	Carnitine 缺乏症	翰亨	
			彰基	1	896	甲基丙酸血症	翰亨	
			台大	36	12388		翰亨	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Mitotane	Lysodren	500mg/tab	成大	2	1081	腎上腺皮質癌	BRISTOL MYERS SQUIBB	
			高醫中和	1	1512			
			高雄長庚	1	112	腎上腺皮質癌	必治妥施 貴寶	
			和信	3	2036	腎上腺皮質癌	Bristol-My ers Squibb	
			嘉義長庚	1	60	腎上腺皮質癌	必治妥施 貴寶	
			林口長庚	1	1080	腎上腺皮質癌	必治妥施 貴寶	
Modafinil	Provigil	500mg/tab	成大	4	352	猝睡症	CEPHALO N	
		200mg/tab	高雄長庚	8	597	猝睡症	信東	
			彰基	10	966	Narcolepsy 突發性嗜睡症	信東	
			林口長庚	40	7924	猝睡症	信東	
			台大	23	3689		信東	
			高醫中和	5	186			
Novo Seven (Factor VIIa)		1.2mg/vial	慈愛	4	570	睡眠障礙、其他嗜睡	信東	
			高醫中和	9	655			
Oxitriptan	5-HTP	100mg/cap	台大	10	6380		中國化學	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Phenytoin	Dilantin	30mg/cap	成大	11	1609	Epilepsy	KARKE DAVIS	
Primaquine phosphate	Primaquine	25mg/tab	疾病管制局	44	1739	PCP infection -Baktar allergy	DURBIN	
Pyrimethamine	Daraprim	25mg/tab	疾病管制局	3	2066	弓形蟲	Wellcome	
Riluzole	Rilutek	50mg/tab	台東馬偕	1	63	肌萎縮脊椎側索硬化症	台灣安萬 特	噁心
Sod. Benzoate	Benzoate(Sodium)	250mg/cap	中山附醫	3	5466	尿素循環異常疾病	科懋	
			彰基	2	2488	Non-ketotic hyperglycinemia	科懋	
			高醫中和	1	3945			
			台大	2	9140		科進	
Sodium Phenylbutyrate	Buphenyl	500mg/tab	成大	1	8232	先天性尿素循環代謝異常	UCYCLYD PHARMA	
			台北榮總	5	18	尿素循環代謝異常	吉發	
			林口長庚	1	6	尿素循環障礙	吉發	
			台北馬偕	3	5040	缺乏 CPS, OTC 或 AS 之尿素循環障礙		
			高醫中和	1	471			
Sodium Phosphate Solution		500mL/B	台大	7	30487		吉發	
			台北馬偕	2	88	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]		

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Sucrasidase	Sucraid	118ml/bot	台北榮總	1	16BT	PKU with sucrase-isoamylase deficiency	科懋	
Tetrahydrobiopterin	BH4	50mg/tab 10mg/tab	成大	1	1890	苯酮尿症	SCHIRCKS	
			台大	33	52945		科懋	
Thalidomide	Thado	50mg/cap	台北榮總	32	59000	Tetrahydrobiopterin deficiency type PKU	科懋	
			台北馬偕	106	18685	肝癌、多發性骨髓瘤	台灣東洋	便秘、嗜睡、疲倦、皮膚疹
			成大	14	1506	麻瘋性結節性紅斑	台灣東洋	
			高市小港	3	1288	肝細胞癌併發轉移	台灣東洋	
			台北國泰	105	15638	HCC、MM	台灣東洋	
			嘉義長庚	80	11546	惡性腫瘤	台灣東洋	
			高雄長庚	215	60484	惡性腫瘤	台灣東洋	
			新竹國泰	10	2396	hepatoma、HCC	台灣東洋	
			彰基	58	12827	治療麻瘋性結節性紅斑	台灣東洋	29 位病人自費使用於多發性骨髓瘤、29 位病人自費使用於肝癌
			和信	30	7575	肝細胞癌	台灣東洋	便秘、頭暈、水腫等
			基隆長庚	30	6068	惡性腫瘤	台灣東洋	
			林口長庚	251	49607	惡性腫瘤	台灣東洋	
			新光	41	6700	肝細胞癌、多發性骨髓瘤	台灣東洋	
			台大	78	22742		台灣東洋	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用人數	使用數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Thyrotropin alfa	Thyrogen	1.1mg/vial	成大	51	52	甲狀腺分化癌治療之輔助診斷	GENZYME	
			敏盛	5	10			
			振興復健	5	10	甲狀腺分化癌治療之輔助診斷製劑	吉帝	
			林口長庚	6	10	惡性甲狀腺腫瘤	吉帝	
			和信	12	26	甲狀腺癌	吉帝	1 位頭痛
			彰基	6	12	治療惡性甲狀腺腫瘤	吉帝	
			嘉義長庚	7	18	惡性甲狀腺腫瘤	吉帝	
			基隆長庚	1	2	惡性甲狀腺腫瘤	吉帝	
			高雄長庚	3	8	惡性甲狀腺腫瘤	吉帝	
			台大	20	37		吉帝	
			奇美	5	2606	急性骨髓細胞白血病	ROCHE	
			新光	2	1743	急性骨髓性白血病	Roche	
Tretinoin	Vesanoid	10mg/cap	台大	18	5715		羅氏大藥廠	
			台北馬偕	5	1045	急性前骨髓性白血病		
			高醫中和	6	1828			
Trientine	Syprine	250mg/cap	成大	1	1170	Wilson Disease	MSD	
			嘉義長庚	1	806	威爾森氏症	默沙東	
			林口長庚	13	8977	威爾森氏症	默沙東	

藥品名稱 (學名)	藥品名稱 (商品名)	劑量/劑型	使用單位	使用 人數	使用 數量	適應症	藥商名稱	副作用及其他事項
Urinary Acidifier	K-phose	1000mg/tab	台北榮總	8	60	性聯低磷性佝僂症	吉帝	
Ventavis Nebuliser Soln		20mcg/2ml	敏盛	1	1168			
Zinc Acetate	Wilizin	25mg/cap	彰基	1	168	威爾森症	吉帝	
	Galzin	25mg/cap	台大	5	4256		科懋	
		50mg/cap	台大	8	4704		科懋	
	Zinca	50mg/cap	高雄長庚	15	4834	威爾森氏症	科懋	
			台北榮總	1	3	威爾森氏症	科懋	
			嘉義長庚	1	84	威爾森氏症	科懋	
			林口長庚	33	11691	威爾森氏症	科懋	
			台大	14	2397		科進	
			高醫中和	1	280			

附表六：90、91、92、93、94 年度藥品使用情形比較表

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	94 年較 93 年 成長幅度比	94 年較 92 年 成長幅度比	94 年較 91 年 成長幅度比	94 年較 90 年 成長幅度比
5-HTP (Oxitriptan)	100mg/cap	94	6380				
		93	5034	27%			
		92	3925		63%		
		91	2185			192%	
		90	0				
agalsidase beta (Fabrazyme)	35mg/vial	94	632				
		93	393	61%			
		92	170		272%		
		91	239			164%	
		90	0				
Agrylin (Anagrelide)	0.5mg cap	94	178096				
		93	107143	66%			
		92	20321		776%		
		91	33877			426%	
		90	35687				399%
Aldurazyme (Laronidase)		94	707				
		93	235	201%			
		92	319		122%		
		91	0				
		90	0				
Alpha-glucosidase	50mg/vial	94	608				
		93	276	120%			
		92	107		468%		
		91	4			15100%	
		90	0				

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	94 年較 93 年 成長幅度比	94 年較 92 年 成長幅度比	94 年較 91 年 成長幅度比	94 年較 90 年 成長幅度比
Arsenic trioxide (Asadin)	10mg/10ml/vial	94	503				
		93	402	25%			
		92	223		126%		
		91	157			220%	
		90	480				5%
BH4 (Tetrahydrobiopterin)	10mg/tab	94	112323				
		93	53139	111%			
		92	37563		199%		
		91	79136			42%	
		90	22000				411%
Buphenyl (sodium phenylbutyrate)	500mg tab	94	44254				
		93	32098	38%			
		92	39996		11%		
		91	51922			-15%	
		90	0				
Cerezyme (imiglucerase)	200u/vial	94	2949				
		93	2597	14%			
		92	2677		10%		
		91	2647			11%	
		90	4203				-30%
Cystadane (Betaine anhydrous)	180g/vial, 180g/bottle	94	26				
		93	16	63%			
		92	180		-86%		
		91	0				
		90	0				

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	94 年較 93 年 成長幅度比	94 年較 92 年 成長幅度比	94 年較 91 年 成長幅度比	94 年較 90 年 成長幅度比
Dantrolene sodium	20mg/vial	94	62				
		93	13	377%			
		92	18		244%		
		91	24			158%	
		90	115				-46%
Deferiprone (Kelfer)	500mg/cap	94	149095				
		93	30012	397%			
		92	14583		922%		
		91	32898			353%	
		90	6588				2163%
Diazoxide (proglycem)	50mg/ml, 30ml/btl	94	477				
		93	522	-9%			
		92	295		62%		
		91	340			40%	
		90	189				152%
Flolan (Epoprostenol)	500mcg/vial	94	2289				
		93	2142	7%			
		92	2383		-4%		
		91	2654			-14%	
		90	1627				
Ilomedin-20 (Iloprost, prostacyclin PGI2)	100mcg/vial	94	654				
	20mcg/ml/amp	93	6395	-90%			
		92	4891		-87%		
		91	342			91%	
		90	0				

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	94 年較 93 年 成長幅度比	94 年較 92 年 成長幅度比	94 年較 91 年 成長幅度比	94 年較 90 年 成長幅度比
Imukin (Interferon gamma 1b)	100mcg/0.5ml/vial	94	462				
		93	334	38%			
		92	295		57%		
		91	0				
		90	618				-25%
Interferon-Beta 1a (Rebif)	22mcg 6MIU/vial	94	221				
		93	0				
	44mcg 12MIU/vial	92	890		-75%		
		91	6220			-96%	
		90	0				
		94	9668				
		93	7618	27%			
		92	3436		181%		
		91	1512			539%	
		90	0				
L-carnitine(Carnitene)	1 gm/tab	94	40441				
		93	23987	69%			
		92	13210		206%		
		91	27470			47%	
		90	18198				122%
Lysodren (Mitotane)	500mg tab	94	5881				
		93	2576	128%			
		92	4168		41%		
		91	2504			135%	
		90	3820				54%

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	94 年較 93 年 成長幅度比	94 年較 92 年 成長幅度比	94 年較 91 年 成長幅度比	94 年較 90 年 成長幅度比
Normosang (Heme arginate)	250mg/amp	94	299				
		93	120	149%			
		92	72		315%		
		91	78			283%	
		90	0				
Phenytoin(Dilantin)	30mg/cap	94	1609				
		93	0				
		92	0				
		91	5779			-72%	
		90	15000				-89%
Phosphate solution		94	88				
		93	95	-7%			
		92	91		-3%		
		91	1231			-93%	
		90	62820				-100%
Provigil (Modafinil)	200mg tab	94	14284				
		93	2708	427%			
		92	1029		1288%		
		91	1690			745%	
		90	0				
Sodium Benzoate	250mg/cap	94	21039				
		93	11568	82%			
		92	13325		58%		
		91	9122			131%	
		90	9231				128%

藥品	劑量/劑型	年度	總使用劑量	94 年較 93 年 成長幅度比	94 年較 92 年 成長幅度比	94 年較 91 年 成長幅度比	94 年較 90 年 成長幅度比
THADO (thalidomide)	50mg/cap	94	217062				
		93	38882	458%			
		92	20733		947%		
		91	29659			632%	
		90	34638				527%
Thyrogen (thyrotropin alfa)	1.1mg/vial, 2vials/set	94	185				
		93	98	89%			
		92	50		270%		
		91	22			741%	
		90	37				400%
Tracleer (Bosentan)	62.5mg/tab, 60tab/瓶	94	2604				
		93	3068	-15%			
		92	1904		37%		
		91	0				
		90	0				
Tracleer (Bosentan)	125mg/tab	94	22468				
		93	7467	201%			
		92	24		93517%		
		91	0				
		90	0				
Trientine (Syprine)	250mg/cap	94	10953				
		93	2619	318%			
		92	846		1195%		
		91	658			1565%	
		90	7				156371%

藥品	劑量/劑型	年度	總使用 劑量	94 年較 93 年 成長幅度比	94 年較 92 年 成長幅度比	94 年較 91 年 成長幅度比	94 年較 90 年 成長幅度比
Zinc Acetate (Galzin)	25mg/cap	94	4256				
		93	5376	-21%			
		92	3789		12%		
		91	4231			1%	
		90	0				
Zinc Acetate (Galzin)	50mg/cap	94	4704				
		93	7315	-36%			
		92	6129		-23%		
		91	0				
		90	0				