

3.3.19. 先天性代謝異常之罕見疾病藥品(108/9/1、108/12/1、111/9/1)

1. 藥品成分：

- (1) Levocarnitine/L-Carnitine inner salt
- (2) Sodium phenylbutyrate
- (3) Citrulline malate
- (4) L-Arginine
- (5) Sapropterin dihydrochloride (Tetrahydro- Biopterin, BH4)
- (6) betaine
- (7) oxitriptan (L-5-hydroxytryptophan , 5-HTP)
- (8) alpha-glucosidase
- (9) sodium benzoate
- (10) diazoxide
- (11) Cholic acid(111/9/1)

2. 用於尚未確診經主管機關認定為罕見疾病者，需緊急使用時，除下列各款另有規定外，應由具小兒專科醫師證書且接受過小兒遺傳或小兒新陳代謝或小兒內分泌科次專科訓練之醫師處方使用，並於病歷詳實記載病程、確診之檢驗資料及治療反應，且第一項各款藥品須符合下列各對應條件：

- (1) 新生兒篩檢為 carnitine deficiency 陽性個案 (free carnitine 低於 $6 \mu\text{mol/L}$)。
- (2) 新生兒篩檢為瓜氨酸血症之陽性個案，初次發作之不明原因高血氨 (血氨值高於 $150 \mu\text{mol/L}$)。
- (3) 新生兒篩檢為有機酸血症 (甲基丙二酸血症，丙酸血症，異戊酸血症，戊二酸血症，HMG CoA lyase 等) 之陽性個案。
- (4) 新生兒初次發作之不明原因高血氨，懷疑是先天代謝異常者(血氨值高於 $150 \mu\text{mol/L}$)。(111/9/1)
- (5) 新生兒篩檢為苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 $200 \mu\text{mol/L}$)。(111/9/1)
- (6) 新生兒篩檢為高胱胺酸血症之陽性個案 (tHcy 高於 $50 \mu\text{M}$)。
- (7) 新生兒篩檢為 BH4 缺乏之苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 $200 \mu\text{mol/L}$)。
- (8) 經心電圖，胸部 X 光，或是心臟超音波等，證實已出現心臟影響徵象之嬰兒型龐貝氏症患者(本款限由具兒科專科醫師證書，且經小兒遺傳及內分泌新陳代謝科或小兒神經科訓練之醫師，或具神經科專科醫師證書之醫師處方使用)。(111/9/1)
- (9) 腦脊髓液/血液甘胺酸比值超過 0.08 之非酮性高甘胺酸血症患者。
- (10) 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(PHHI)患者，且符合下列條件之一：

I. 當血糖<50 mg/mL 時，Insulin>2 μ U/mL，blood ketone<0.6 mmol/L。

II. 需注射糖水(輸注速率>6 mg/kg/min)，血糖才能達到50 mg/mL。

(11)臨床上高度懷疑需緊急使用，並符合下列條件之膽汁滯留症患者
(本款限兒科消化次專科醫師，或小兒神經科醫師，或兒科專科經
醫學遺傳學次專訓練取得證書之醫師使用)：(111/9/1)

I. 嬰兒肝內膽汁滯留症超過兩週。

II. γ -Glutamyltransferase \leq 150 U/L

III. alaine aminotransferase $>$ 2x upper limit of normal
(ULN)

IV. 血清膽汁酸濃度 \leq 150 μ mol/L。

3. 經通報主管機關，符合下列情形之一時，應停止使用：(111/9/1)

(1)用藥後，若病情無法持續改善或疾病已惡化者。

(2)經主管機關認定非為罕見疾病時。

(3)本類藥品依個別給付規定需經事前審查，審查結果未核准使用者。

4. 未通報主管機關認定者，用藥日數以14日為限。

5. 本類藥品依個別給付規定需經事前審查者，依本規定初次緊急用藥時應
併送事前審查。(111/9/1)