

罕見疾病緊急需用藥品及適應症一覽表 113年3月26日更新

項次	藥品名稱	成分	適應症	最小 配送 單位	劑量 規格	最小 包裝	廠牌 (藥證持有 廠商)	代理商 (參考)
1	Carbaglu 200mg	Carglumic acid	1.因 N-acetylglutamate synthase deficiency 缺失而引起的高血氨症 2.isovaleric acidaemia 造成之高血氨症 3.methymalonic acidaemia 造成之高血氨症 4.propionic acidaemia 造成之高血氨症	瓶	200mg/ tab	5tabs/ BT	RECORDATI RARE DISEASES	科懋生物科技 股份有限公司
2	Cystadane	Betaine anhydrous	高胱氨酸血症之輔助治療,包含以下輔酶缺乏或輔助因子缺乏: 1.光硫醚β合成酶 (Cystathionine Beta-Synthase, CBS)。 2. 5,10-亞甲基四氫葉酸還原酶 (5,10-methylenetetrahydrofolate reductase, MTHFR)。 3.鈷胺 (Cobalamin, Cbl)。	瓶	180g /BT	180g/ BT	RECORDATI RARE DISEASES	科懋生物科技 股份有限公司
3	Normosang	Human Hemin 25mg/ml	紫質症 (porphyria)	支	250mg/ Amp	4 Amps / Box	RECORDATI RARE DISEASES	科懋生物科技 股份有限公司
4	PURE SODIUM BENZOATE CAPSULES 250MG	Sodium Benzoate Capsules 250mg	非酮性高甘氨酸血症 (Non-Ketotic hyperglycinemia)	瓶	250mg/ Cap	100 Caps/ BT	科進製藥科 技股份有限 公司	科懋生物科 技股份有限 公司
5	L-Arginin- Hydro- chlorid 21%	Arginine	尿素循環障礙(Ureacycle disorders)	支	210.7mg/ ml 20ml/ Amp	5 Amps / Box	B.Braun Melsun gen AG	科懋生物科技 股份有限公司
6	Phenbuty	Sodium Phenylbutyrate	缺乏 Carbamylphosphate synthetase (CPS)、Ornithine transcarbamylase(OT C)或 Argininosuccinic synthetase (AS)之先天性尿素循環障礙。	瓶	500mg/ Tab	40 Tabs/ BT	旭能醫藥生 技股份有限 公司	旭能醫藥生 技股份有限 公司
7	KUVAN 100 mg	"Sapropterin Dihydrochloride 100mg"	四氫葉啉缺乏症/PKU (Tetrahydrobiopterin deficiency)	瓶	100 mg/Tab	30 Tabs/ BT	BioMarin International Limited	吉帝藥品股 份有限公司
8	Proglycem (diazoxide, USP)	Diazoxide	持續性幼兒型胰島素過度分泌 低血糖症 (Persistenthyperinsulinemic hypoglycemia of infancy) (PHHI)	瓶	50 mg/ml	30ml/ BT	TEVA PHAR MACE UTICA LS USA	哈佛生技藥 業股份有限 公司

註：

- 1.本表係現行物流中心之儲備緊急需用藥品品項，如有新增品項及數量時，須以衛生福利部公告之適用罕見疾病防治及藥物法之罕見疾病藥品品項為原則，並以函文報請國民健康署核准後，始得儲備及提供。
- 2.依據食品藥物管理署 105 年 9 月 19 日 FDA 藥字第 1056044069 號函，原儲備之罕見疾病用藥「BUPHNYL」，更改為同成分且領有藥物許可證之「Phenbuty」（罕藥製字第 000014 號）
- 3.使用條件依健保署公告最新藥品給付規定為原則。
- 4.依113年3月22日罕見疾病及藥物審議會第73次會議決議，刪除儲備品項「STIMOL」及「CARNITENE」，後續若各醫療院所仍須緊急使用該罕藥時，仍由物流中心協助調度使用。