

「藥品給付規定」修訂對照表

第3節 代謝及營養劑 Metabolic & nutrient agents

(自108年12月1日生效)

修訂後給付規定	原給付規定
<p>3.3.19. 先天性代謝異常之罕見疾病藥品 (108/9/1、<u>108/12/1</u>)</p> <p>1. 藥品成分：</p> <p>(1) Levocarnitine/L-Carnitine inner salt (2) Sodium phenylbutyrate (3) Citrulline malate (4) L-Arginine (5) Sapropterin dihydrochloride (Tetrahydro- Biopterin, BH4) (6) <u>betaine</u> (7) <u>oxitriptan</u> (<u>L-5-hydroxytryptophan , 5-HTP</u>) (8) <u>alpha-glucosidase</u> (9) <u>sodium benzoate</u> (10)<u>diazoxide</u></p> <p>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，應由具小兒專科醫師證書且接受過小兒遺傳或<u>小兒新陳代謝或</u><u>小兒內分泌科</u>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，且須符合下列任一條件：</p> <p>(1) 新生兒篩檢為 carnitine deficiency 陽性個案 (free carnitine 低於 6 $\mu\text{mol/L}$)。</p> <p>(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 $\mu\text{mol/L}$)。</p> <p>(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。</p> <p>(4) 新生兒篩檢為苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 200 $\mu\text{mol/L}$)。</p>	<p>3.3.19. 先天性代謝異常之罕見疾病藥品 (108/9/1)</p> <p>1. 藥品成分：</p> <p>(1) Levocarnitine/L-Carnitine inner salt (2) Sodium phenylbutyrate (3) Citrulline malate (4) L-Arginine (5) Sapropterin dihydrochloride (Tetrahydro- Biopterin, BH4)</p> <p>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，應由具小兒專科醫師證書且接受過小兒遺傳或<u>小兒新陳代謝</u>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，且須符合下列任一條件：</p> <p>(1) 新生兒篩檢為 carnitine deficiency 陽性個案 (free carnitine 低於 6 $\mu\text{mol/L}$)。</p> <p>(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 $\mu\text{mol/L}$)。</p> <p>(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。</p> <p>(4) 新生兒篩檢為苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 200 $\mu\text{mol/L}$)。</p>

<p>(5) 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 $150 \mu\text{mol/L}$)。</p> <p>(6) <u>新生兒篩檢為高胱胺酸血症之陽性個案 (tHcy 高於 $50 \mu\text{M}$)。</u></p> <p>(7) <u>新生兒篩檢為BH4缺乏之苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 $200 \mu\text{mol/L}$)。</u></p> <p>(8) <u>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。</u></p> <p>(9) <u>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。</u></p> <p>(10) <u>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：</u> <u>I. 當血糖$<50 \text{ mg/mL}$時，Insulin$>2 \mu\text{U/mL}$，blood ketone$<0.6 \text{ mmol/L}$。</u> <u>II. 需注射糖水(輸注速率$>6 \text{ mg/kg/min}$)，血糖才能達到 50 mg/mL。</u></p> <p>3. <u>經通報主管機關認定者</u>，用藥後 14 日內若病情無法持續改善或疾病已惡化，或經主管機關認定非為罕見疾病時，應停止使用。</p> <p>4. 未通報主管機關認定者，用藥日數以 14 日為限。</p>	<p>(5) 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 $150 \mu\text{mol/L}$)。</p> <p>3. 用藥後，14 日內若病情無法持續改善或疾病已惡化，或經主管機關認定非為罕見疾病時，應停止使用。</p> <p>4. 未通報主管機關認定者，用藥日數以 14 日為限。</p>
--	---

備註：劃線部分為建議修訂