

「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9月1日生效)

修訂後給付規定	原給付規定
<p><u>3.3.19. 先天性代謝異常之罕見疾病藥品</u> <u>(108/9/1)</u></p> <p><u>1. 藥品成分：</u></p> <p>(1) <u>Levocarnitine/L-Carnitine inner salt</u></p> <p>(2) <u>Sodium phenylbutyrate</u></p> <p>(3) <u>Citrulline malate</u></p> <p>(4) <u>L-Arginine</u></p> <p>(5) <u>Sapropterin dihydrochloride</u> <u>(Tetrahydro- Biopterin, BH4)</u></p> <p><u>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小兒新陳代謝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：</u></p> <p>(1) <u>新生兒篩檢為 carnitine deficiency 陽性個案 (free carnitine 低於 6 $\mu\text{mol/L}$)。</u></p> <p>(2) <u>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 $\mu\text{mol/L}$)。</u></p> <p>(3) <u>新生兒篩檢為有機酸血症 (甲基丙</u></p>	<p>無</p>

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) 新生兒篩檢為苯酮尿症陽性個案
(blood phenylalanine 高於 200 μ
mol/L)。

(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 μ mol/L)。

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。

4. 未通報主管機關認定者，用藥日數以 14
日為限。

備註：劃線部分為建議修訂規定