

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
1	(RS)-2,3-bis (sulphonyl) propane-1-sulfonic acid (DMPS), sodium salt, Monohydrate	[Injection]	急性汞中毒解毒劑	90年08月15日衛署藥字第0900055243號公告	90年12月10日衛署罕藥輸字第000003號	科懋生物科技股份有限公司	困難取得
2	(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	90年08月15日衛署藥字第0900055243號公告	90年12月10日衛署罕藥輸字第000002號	科懋生物科技股份有限公司	困難取得
3	[Meso-2,3-dimercaptosuccinic acid, DMSA]	[Capsule] [100 mg]	鉛、砷、汞中毒之解毒	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告 97年01月22日衛署藥字第0970302902號公告修正適應症	97年01月02日衛署罕藥製字第000011號	科進製藥科技股份有限公司	困難取得
4	Agalsidase-alpha	[Injection]	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	91年04月09日衛署藥字第0910027540號公告	93年04月26日衛署罕菌疫輸字第000004號	台灣武田藥品工業股份有限公司	罕見疾病
5	Agalsidase-beta	[Injection]	alpha-galactosidase A deficiency (Fabry disease)	91年04月09日衛署藥字第0910027540號公告	93年04月26日衛署罕菌疫輸字第000005號	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
6	Albendazole; Zental	[Tablet] [200 mg]	鈎蟲感染之表皮幼蟲移行症	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		如山藥業有限公司	困難取得
7	Alemtuzumab	Injection ; 10mg/ ml	用於治療有臨床或影像證實為活動性疾病狀態的成人復發緩解型多發性硬化症(RRMS),基於安全性考量,應使用於曾經接受2項或以上藥品治療反應不佳之多發性硬化症病人。	105年10月27日部授食字第1051410789號公告	107年6月12日衛部罕菌疫輸字第000025號	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
8	alpha 1-antitrypsin	injection	原發性alpha 1-antitrypsin缺乏之肺氣腫患者的替代治療	94年01月28日衛署藥字第0940304588號公告		海喬國際股份有限公司	罕見疾病
9	alpha-glucosidase	injection	龐貝氏症	94年01月28日衛署藥字第0940304588號公告		賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
10	Ambrisentan	5 mg and 10 mg tablet	原發性肺高血壓	98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告	101年08月15日衛署罕藥輸字第000024號(5 mg) 101年08月15日衛署罕藥輸字第000023號(10 mg)	荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	罕見疾病
11	Anagrelide	[Capsule] [0.5 mg; 1.0 mg]	原發性血小板過多症	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	92年05月21日衛署罕藥輸字第000007號(0.5 mg, 武田) 109年07月22日 衛部罕藥輸字第000061號(1mg) 109年05月22日 衛部罕藥輸字第000062號(0.5mg, 美時) 110年8月26日 衛部罕藥輸字第000076號(0.5mg, 諾華)	台灣武田藥品工業股份有限公司 美時化學製藥股份有限公司 台灣諾華股份有限公司	困難取得
12	Antisense inhibitor of apolipoprotein B-100	[Injection] 200mg	同合子家族性高膽固醇血症(病人須經基因檢測確診為同合子家族性高膽固醇血症才可使用本品)	100年09月06日署授食字第1001404946號公告		賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
13	Antivenin of Vipera Russellii	[Injection]	鎖鏈蛇咬傷	91年11月14日衛署藥字第0910073830號公告	97年08月01日衛署罕菌疫製字第000001號	疾病管制署	困難取得

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
14	Arginine	[Injection] [10 gm/100ml]	尿素循環障礙	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告			罕見疾病
15	Arsenic Trioxide	[Injection] [1 mg/ml, 10 ml/vial]	急性前骨髓細胞白血病	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告	91年01月14日衛署罕藥製字第000005號	臺灣東洋藥品工業股份有限公司	困難取得
16	Artemisinin	[Tablet] [100 mg]	瘧疾	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症			困難取得
17	Asfotase alfa	Injection, 40、100 mg/ml	小兒發作型低磷酸脂酶症 (paediatric-onset hypophosphatasia)	106年06月14日衛授食字第1061404653號		台灣瑞頌有限公司	罕見疾病
18	Ataluren	granules for oral suspension, 125, 250, 1000 mg	用於治療抗肌縮蛋白基因無意義突變導致的裘馨氏肌肉萎縮症(Duchenne muscular dystrophy, DMD), 兩歲以上可行走之病人。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告		台灣吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
19	Atovaquone-proguanil	[Tablet] [250 mg+100 mg]	瘧疾	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		上群國際企業有限公司	困難取得
20	Avalglucosidase alfa	Injection, 10 mg/mL	用於6個月以上龐貝氏症(酸性 α -葡萄糖苷酶缺乏; pompe disease, acid α -glucosidase deficiency)病人的長期酵素替代療法	111年1月21日衛授食字第1101460642號公告		賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
21	Betaine	[Powder for Reconstitution] [1 gm/scoopful]	高胱胺酸血症之輔助治療, 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-methylene-tetrahydrofolate reductase, MTHFR)。 3. 鈷胺 (Cobalamin, Cbl)。	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告 106年09月27日衛授食字第1061408346號公告修正適應症		科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
22	Bosentan	62.5 and 125 mg tablet	原發性肺動脈高血壓	92年11月18日衛署藥字第0920331943號公告 95年08月22日衛署藥字第0950325795號公告修正適應症	94年07月26日衛署罕藥輸字第000012號 (62.5 mg, 嬌生) 94年07月26日衛署罕藥輸字第000013號 (125 mg, 嬌生) 106年05月10日衛部罕藥輸字第000043號 (62.5 mg, 運和) 106年07月24日衛部罕藥輸字第000044號 (125 mg, 運和)	嬌生股份有限公司 運和生技有限公司	罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
23	Burosumab	solution for injection, 10、20、30 mg/mL	對於性聯遺傳型低磷酸鹽症(X-linked Hypophosphatemia)成人及一歲以上兒童的治療。	109年8月26日衛授食字第1091408103號公告	109年09月21日衛部罕菌疫輸字第000030號(10mg) 109年09月21日衛部罕菌疫輸字第000031號(20mg) 109年09月21日衛部罕菌疫輸字第000032號(30mg)	台灣協和麒麟股份有限公司	罕見疾病
24	Carglumic acid	200mg tablet	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.methylmalonic acidaemia造成之高血氨症 4.propionic acidaemia造成之高血氨症	101年11月13日署授食字第1011409066號	108年01月17日衛部罕藥輸字第000056號	科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
25	Cerliponase alfa	Solution for infusion, 30 mg/ml	治療神經元蠟樣脂褐質儲積症第二型。	107年9月7日衛授食字第1071407569號	108年10月28日衛部罕菌疫輸字第000028號	美商百傲萬里股份有限公司	罕見疾病
26	Chenodeoxycholic acid	capsule, 250 mg	因缺乏固醇27-烴化酶(sterol 27-hydroxylase)而導致的先天性膽酸合成障礙(呈現症狀為腦腱性黃瘤症)之1個月齡以上的病人。	109年09月29日衛授食字第1091409001號		國嘉製藥工業股份有限公司	罕見疾病
27	Chloral Hydrate	oral solution, 100mg	兒童檢查前(non-painful procedure)之鎮靜。	107年01月22日衛授食字第1061411970號	108年04月12日衛部罕藥製字第000020號	晟德大藥廠股份有限公司	困難取得
28	Cholic acid	[Capsule] [50mg、250mg]	Sterol-27-hydroxylase deficiency、2-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency、cholesterol 7 α -hydroxylase (CYP7A1) deficiency、3 β -hydroxy- Δ 5-C27-steroid dehydrogenase deficiency (3 β -HSD)及 Δ 4-3-oxosteroid 5 β -reductase deficiency (AKR1D1)單一酵素缺乏造成之先天性膽酸合成障礙。 輔助治療「過氧化體代謝異常[peroxisomal disorders (PDs)]」，包括「Zellweger spectrum disorders」病患呈現肝病表現、脂肪瀉或降低脂溶性維生素吸收併發症。	103年11月4日部授食字第1031411329號 105年7月22日部授食字第1051406889號公告修正適應症	107年06月06日衛部罕藥輸字第000054號 107年06月06日衛部罕藥輸字第000055號	吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
29	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	89年8月1日衛署藥字第0890009615號公告 (92年5月2日衛署藥字第0920305496號公告新增oral solution劑型)	90年12月11日衛署罕藥輸字第000001號(oral solution)	科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
30	Cladribine	tablet, 10mg	復發型多發性硬化症（臨床上有發作，且前二年有二次復發者）。	107年1月22日衛授食字第1061411970號	108年5月22日衛部罕藥輸字第000058號	台灣默克股份有限公司	罕見疾病
31	Cysteamine Bitartrate	[Capsule] [EQ 50 mg, 150 mg Base]	nephropathic cystinosis	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
32	Cysteamine hydrochloride	eye drops solution, 3.8 mg/ml	治療二歲以上兒童及成人胱胺酸血症 (Cystinosis)患者之角膜胱胺酸(cystine)結晶堆積。	111年4月15日衛授食字第1111403012號公告		科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
33	Dalfampridine	[SR tablet] 10mg	多發性硬化症，但不建議為第一線用藥	100年9月6日署授食字第1001404947號公告		華宇藥品股份有限公司	罕見疾病
34	Dantrolene	(Injection) [20 mg/vial]	惡性高熱	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		瑞帝有限公司 科懋生物科技股份有限公司	困難取得
35	Deferiprone (Kelfer)	[Capsule] [250 mg ; 500 mg]	重型海洋性貧血 (Thalassemia major)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	90年05月21日衛署藥字第0900032249號公告	91年02月25日衛署罕藥輸字第000004號 (250 mg) (已註銷) 91年02月25日衛署罕藥輸字第000005號 (500 mg)	康寧藥業有限公司	罕見疾病
36	Diacerein	[Ointment][1% (w/w)]	單純型遺傳性表皮分解性水泡症	104年08月17日部授食字第1041407049號		安成生物科技股份有限公司	罕見疾病
37	Diazoxide	[Capsule, Suspension] [50 mg; 50 mg/ml]	persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 92年11月18日衛署藥字第0920331943號公告修正適應症		哈佛生技藥業股份有限公司	罕見疾病
38	Diloxanide Furoate	[Tablet] [500 mg]	痢疾阿米巴帶原者	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告			困難取得
39	Dimercaprol	[Injection] [10%]	重金屬解毒劑	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告			困難取得
40	Dimethyl fumarate	[Capsule][120 mg、240mg]	復發型多發性硬化症	104年08月17日部授食字第1041407049號	106年06月27日衛部罕藥輸字第000039號(120mg) 106年06月27日衛部罕藥輸字第000040號(240mg)	衛采製藥股份有限公司	罕見疾病
41	Eculizumab	[Injection] 300mg/vial	陣發性夜間血紅素尿症患者有溶血性貧血且需輸血或有栓塞的併發症、非典型型溶血性尿毒症候群（限施於plasma therapy-resistant之病人）	100年05月13日署授食字第1001401566號公告 103年06月30日部授食字第1031406806號公告新增適應症	105年12月15日衛部罕菌疫輸字第000016號	台灣大昌華嘉股份有限公司	罕見疾病
42	Edaravone	injection, 1.5 mg/mL	抑制肌萎縮性側索硬化症 (ALS)功能障礙情形的惡化。	109年09月29日衛授食字第1091409001號		台田藥品股份有限公司	罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
43	Eliglustat tartrate	[Capsule] 50mg, 100mg, 150mg	高雪氏症第一型	103年02月12日部授食字第 1031400516號公告 105年10月27日部授食字第 1051410789號公告修正成 分名	106年8月16日衛部罕藥輸字第000042號(100mg)	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
44	Elosulfase alfa (N-acetylgalactosamine-6-sulfatase)(rhGALNS)	[Injection] [1mg/ml]	黏多醣症第4A型	103年12月30日部授食字第 1031413154號公告	106年01月21日衛部罕菌疫輸字第000023號	吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
45	Epoprostenol	[Injection] [0.5 mg base/vial; 1.5 mg base/vial]	原發性肺高血壓	88年06月17日衛署藥字第 88036149號公告 91年11月14日衛署藥字第 0910073830號公告修正適 應症	98年06月29日衛署罕藥輸字第000017號(0.5mg) 98年06月29日衛署罕藥輸字第000018號(1.5mg)(已註銷)	荷商葛蘭素史克藥廠股份有 限公司台灣分公司	罕見疾病
46	Everolimus	[Tablet] [2.5mg, 5mg]	1.結節性硬化症具有明確成 長跡象或腫瘤已引起水腦 現象之腦室管膜下巨細胞 星狀瘤(TSC-SEGA)。說 明：明確成長跡象為：腫 瘤比原先病灶長大25%以上 ，或是有最大直徑1公分以 上之新病灶。 2.結節性硬化症併有腎血管 肌脂肪瘤之成年患者，其 腎血管肌脂肪瘤最長直徑 需≥4cm，且曾有發生臨床 上有意義之出血或確認病 灶有血管瘤直徑≥5mm， 而無法以外科手術治療或 動脈栓塞治療，或經動脈 栓塞治療或外科手術治療 後無效或復發者	100年09月06日署授食字第 1001404947號公告 104年08月17日部授食字第 1041407049號新增適應症	101年7月10日衛署罕藥輸字第000021號(2.5 mg) 101年7月10日衛署罕藥輸字第000020號(5 mg)	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
47	Evolocumab	Injection ; 140mg/ ml	同合子家族性高膽固醇血 症，適用於飲食及其他降 血脂療法(如：statins、 ezetimibe、LDL血漿析離 術)之輔助療法，用以進 一步降低LDL-C，但LDLR- negative mutation之病人除 外。	105年10月27日部授食字第 1051410789號公告	106年01月25日衛部罕菌疫輸字第000018號	台灣安進藥品有限公司	罕見疾病
48	Fingolimod	[hard capsule] 0.25mg;0.5mg	復發性多發性硬化症(前一 年有一次復發或前兩年有 兩次復發者)	100年09月06日署授食字第 1001404947號公告	103年04月08日衛署罕藥輸字第000025號 108年08月29日衛部罕藥輸字第000059號	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
49	Fomepizole	Injection, 1g/ml	甲醇或乙二醇中毒之解毒 劑	103年02月12日部授食字第 1031400516號公告	105年06月30日衛部罕藥製字第000016號	華宇藥品股份有限公司	困難取得
50	Gabapentin	[Capsule; Tablet] [600 mg, 800 mg]	脊髓側索硬化症 (Amyotrophic Lateral Sclerosis ALS)	88年12月09日衛署藥字第 88073234號公告			罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
51	Galsulfase	[Injection] [5.0 mg/vial]	黏多醣症第6型 Mucopolysaccharidosis VI	95年01月25日衛署藥字第0950302125號公告	106年04月21日衛部罕菌疫輸字第000024號	美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司	罕見疾病
52	Givosiran	injection, 189 mg/ml	適用於治療成人急性肝紫質症(AHP, acute hepatic porphyria)。	109年09月29日衛授食字第1091409001號公告		運和生技有限公司 吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
53	Glatiramer acetate	[Injection] [20 mg/ml]	多發性硬化症(Multiple Sclerosis)	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告	95年12月21日衛署罕藥輸字第000015號(已註銷) 104年9月1日衛部罕藥輸字第000033號	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	罕見疾病
53	Glatiramer acetate	[Injection] [40 mg/ml]	用於治療首次出現臨床症狀且有MRI為佐證之多發性硬化症病人。復發型多發性硬化症，用於減少復發型多發性硬化症病人的復發頻率	105年1月19日部授食字第1041412451號公告新增劑量	105年8月25日衛部罕藥輸字第000035號	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	罕見疾病
54	Hemin	[Injection]	紫質症	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	100年05月27日衛署罕菌疫輸字第000010號	科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
55	Human C1-esterase inhibitor	Injection, 500 IU	第一型及第二型遺傳性血管性水腫(hereditary angioedema, HAE)急性發作的治療。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告		傑特貝林有限公司 吉發企業股份有限公司	罕見疾病
56	Human plasma coagulation factor XIII	Injection, 250IU/vial	先天性第十三凝血因子缺乏症的預防性治療以及圍手術期(perioperative)出血管理。	105年07月22日部授食字第1051406889號公告	108年6月21日衛部罕菌疫輸字第000027號	傑特貝林有限公司	困難取得
57	Icatibant	Injection, 10mg/mL	適用於體內C1酯酶抑制劑不足的成人、青少年及2歲以上兒童，在其遺傳性血管性水腫(hereditary angioedema, HAE)急性發作時進行症狀治療。	108年01月19日衛授食字第1071411029號公告	110年1月28日衛部罕藥輸字第000066號 110年1月28日衛部罕藥製字第000021號	台灣武田藥品工業股份有限公司 南光化學製藥股份有限公司	罕見疾病
58	Idursulfase (iduronate-2-sulfatase)	[Injection] [2mg/ml 6mg/vial]	long term enzyme replacement therapy for patients with MPS II (Hunter Syndrome)	95年08月22日衛署藥字第0950325795號公告	101年08月09日衛署罕菌疫輸字第000011號	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
59	Iloprost	nebuliser solution, solution for infusion	原發性肺高血壓	91年8月8日衛署藥字第0910049668號公告(nebuliser solution) 98年5月4日衛署藥字第0980305278號公告(solution for infusion)	94年05月23日衛署罕藥輸字第000011號(nebuliser solution 10 µg/ml) 107年05月07日衛部罕藥輸字第000053號(nebuliser solution 20 µg/ml)	臺灣拜耳股份有限公司	罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
60	Imiglucerase	Injection, 200、400 units/vial	改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變，但對於神經學症狀無效。	88年6月17日衛署藥字第88036149號公告 100年9月6日署授食字第1001404947號公告新增劑量400U 105年7月22日部授食字第1051406889號公告修正適應症 106年4月5日衛授食字第1061402126號公告修正適應症	94年11月03日衛署罕菌疫輸字第000006號(200U)(已註銷) 102年12月27日衛部罕菌疫輸字第000015號(400U)	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
61	Interferon-Beta-1a	[Injection] 1. [3MIU、6MIU、12MIU/vial] 2. [60mcg/ml]	1.多發性硬化症(Multiple Sclerosis) 2.復發型多發性硬化症	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 104年08月17日部授食字第1041407049號新增劑量	90年05月28日衛署罕菌疫輸字第000001號(22 mcg) 90年11月26日衛署罕菌疫輸字第000002號(44 mcg) 101年08月20日衛署罕菌疫輸字第000012號(66 mcg) 101年08月20日衛署罕菌疫輸字第000013號(132 mcg)	臺灣默克股份有限公司	罕見疾病
62	Interferon-Gamma 1b	[Injection] [100 mcg/0.5ml]	慢性肉芽腫病(Chronic Granulomatous Disease)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
63	Iodoquinol	[Tablet] [210mg; 650 mg]	阿米巴性痢疾	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症		上群國際企業有限公司	困難取得
64	Ivermectin	[Tablet] [3 and 6 mg]	糞小桿線蟲感染、血絲蟲感染	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告新增劑量	106年10月17日衛部藥輸字第027134號(3mg,腸道糞小桿線蟲感染、蟠尾絲蟲感染)	美商默沙東股份有限公司	困難取得
65	KH ₂ PO ₄ + Na ₂ HPO ₄ + NaH ₂ PO ₄ · H ₂ O	tablet, KH ₂ PO ₄ 155mg + Na ₂ HPO ₄ 852mg + NaH ₂ PO ₄ · H ₂ O 130mg	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症(X-linked Hypophosphatemic Rickets)	109年8月26日衛授食字第1091408103號公告		華宇藥品股份有限公司	罕見疾病
66	L-5-hydroxytryptophan (5-HTP)	[Capsule]	BH ₄ 缺乏性苯酮尿症(異型苯酮尿症) [Tetrahydrobiopterin (BH ₄) deficiency PKU]	90年08月15日衛署藥字第0900055243號公告	84年06月08日衛署藥製字第038948號	中國化學製藥股份有限公司 新豐工廠	罕見疾病
67	Lactic acid bacteria	oral use	chronic pouchitis disease 慢性囊炎疾病	91年08月08日衛署藥字第0910049668號公告			困難取得
68	Lanadelumab	injection, 150mg/ml	作為遺傳性血管性水腫反覆發作之預防。說明：1.曾經有過1個月發作3次(含)以上或6個月發作達到5次；2.曾有過危及生命之發作。	108年9月24日衛授食字第1081409142號公告	110年1月28日衛部罕菌疫輸字第000033號	台灣武田藥品工業股份有限公司	罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
69	Laronidase	100 units/ml solution for infusion	黏多醣儲積症第一型	92年11月18日衛署藥字第0920331943號公告	95年09月13日衛署罕菌疫輸字第000007號 95年09月13日衛署罕菌疫輸字第000008號	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
70	Levocarnitine	[Injection; Oral Solution; Tablet] [200 mg/ml, 1 gm/10ml, 330 mg, 1gm]	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	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	91年05月03日衛署罕藥輸字第000006號(tab,翰亨) 95年01月26日衛署罕藥輸字第000014號(inj,翰亨) 97年05月15日衛署罕藥輸字第000016號(oral solution,翰亨) 104年03月04日衛部罕藥製0000015號(Inj,旭能)	翰亨實業股份有限公司 旭能醫藥生技股份有限公司	罕見疾病
71	Lomitapide	[Capsule] 5mg, 10mg, 20mg	同合子家族性高膽固醇血症	103年02月12日部授食字第1031400516號公告	104年04月21日衛部罕藥輸字第000030號(5mg)(已註銷) 104年04月21日衛部罕藥輸字第000031號(10mg)(已註銷) 104年04月21日衛部罕藥輸字第000032號(20mg)(已註銷)	祥瑞醫藥生技有限公司	罕見疾病
72	Luspatercept	injection, 50 mg/ml	用於治療與β型重型海洋性貧血相關的輸血依賴性貧血的成年病人。	110年10月13日部授食字第1101409428號公告		台灣必治妥施貴寶股份有限公司 台灣大昌華嘉股份有限公司	罕見疾病
73	Macitentan	10mg film-coated tablets	適用於世界衛生組織(WHO)功能分類第II至第IV級的原發性肺動脈高血壓患者	102年10月07日部授食字第1021451178號公告	105年01月25日衛部罕藥輸字第000034號	嬌生股份有限公司	罕見疾病
74	Mefloquine	[Tablet] [250 mg]	瘧疾	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正成分劑量及適應症	100年06月23日衛署罕藥輸字第000019號	鴻汶醫藥實業有限公司	困難取得
75	Methylene blue	[Injection] 0.5%, 1%	變性血紅素血症(Methemoglobinemia)	101年02月16日衛署藥字第1001409639號公告	104年03月09日衛部罕藥製字第000013號(1%)	安星製藥股份有限公司	困難取得
76	Migalastat	capsule, 123mg	適用於已確診為法布瑞氏症且於體外試驗確定為符合性基因突變的16歲(含)以上病人	108年05月30日衛授食字第1081404660號公告	109年2月3日衛部罕藥輸字第000060號	台灣大昌華嘉股份有限公司	罕見疾病
77	Miglustat	capsule	1.Type I Gaucher Disease 2.Niemann-Pick Disease Type C	94年01月28日衛署藥字第0940304588號公告(Type I Gaucher Disease) 98年05月4日衛署藥字第0980305278號公告(Niemann-Pick Disease Type C)	103年05月10日衛部罕藥輸字第000028號(Type I Gaucher Disease)	嬌生股份有限公司	罕見疾病
78	Mitotane	[Tablet] [500 mg]	腎上腺皮質癌	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		吉帝藥品股份有限公司	困難取得
79	Modafinil	200 mg	改善猝睡症患者的日間過度睡眠症狀	90年05月21日衛署藥字第0900032249號公告 95年01月25日衛署藥字第0950302125號公告修正適應症	94年02月24日衛署罕藥輸字第000010號	香港商艾維斯有限公司台灣分公司	困難取得

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
80	Natalizumab	300 mg/15 ml vial, solution for infusion	多發性硬化症	98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告	101年08月27日衛署罕菌疫輸字第000014號	衛采製藥股份有限公司	罕見疾病
81	Nitisinone	2.0 mg/cap	酪胺酸血症第一型 Tyrosinemia type I	95年01月25日衛署藥字第0950302125號公告		吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
82	Nitric Oxide	[Inhaler]	新生兒原發性肺高血壓用	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告			罕見疾病
83	Nusinersen	injection , 2.4mg/ml	經基因確診之SMA脊髓性肌肉萎縮症病人，其SMN2為2或3套或已出現症狀之SMA第一、二、三型病人，但不適用於已使用呼吸器每天12小時以上且連續超過30天者。	107年03月12日衛授食字第1071401892號 109年8月26日衛授食字第1091408103號公告修正適應症	108年01月22日衛部罕藥輸字第000057號	台灣百健有限公司	罕見疾病
84	Ofatumumab	solution for injection , 50 mg/mL	(1)成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS) (2)成人活動性次發進展型多發性硬化症(active secondary progressive multiple sclerosis, active SPMS)。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告 110年10月13日部授食字第1101409428號公告修正適應症		台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
85	Onasemnogene abeparvovec	2x10 ¹³ vg/ml, solution for intravenous infusion	治療6個月以下且SMN1發生雙對偶基因突變之脊髓性肌肉萎縮症病人。	109年3月18日衛授食字第1091401809號公告	109年12月22日衛部罕菌疫輸字第000029號	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
86	Ozanimod	capsule , 0.23 mg、0.46 mg、0.92 mg	成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS)的治療。	110年10月13日衛授食字第1101409428號公告		台灣必治妥施貴寶股份有限公司	罕見疾病
87	Paromomycin Sulfate	[Capsule] [250 mg]	隱孢子蟲感染、阿米巴性痢疾	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正適應症		輝瑞大藥廠股份有限公司	困難取得
88	Patisiran	Solution for infusion , 2 mg/mL	治療成人TTR (transthyretin) 家族性澱粉樣多發性神經病變 (Familial Amyloidotic Polyneuropathy) ，神經病變的疾病嚴重度限於第一、二期的病人。	108年01月19日衛授食字第1071411029號公告	109年12月10日衛部罕藥輸字第000063號	艾拉倫股份有限公司	罕見疾病
89	Peginterferon beta-1a	[Injection] [126mcg/ml、188mcg/ml、250mcg/ml]	復發型多發性硬化症	105年01月19日部授食字第1041412451號公告	106年11月28日衛部罕菌疫輸字第000019號 (63 mcg) 106年11月28日衛部罕菌疫輸字第000020號 (94 mcg) 106年11月28日衛部罕菌疫輸字第000021號 (125 mcg)	衛采製藥股份有限公司	罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
90	Phenytoin	[Capsule] [30 mg]	癲癇症(限用於調整劑量)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告			困難取得
91	Phosphate solution	[Solution]	性聯遺傳型低磷酸鹽性佝僂症 [X-linked hypophosphatemic Rickets]	90年08月15日衛署藥字第0900055243號公告		信東生技股份有限公司	罕見疾病
92	Ponesimod	film-coated tablet, 2 mg、3 mg、4 mg、5 mg、6 mg、7 mg、8 mg、9 mg、10 mg、20 mg	(1)成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS) (2)成人活動性次發進展型多發性硬化症(active secondary progressive multiple sclerosis, active SPMS)。	111年1月21日衛授食字第1101460642號公告		嬌生股份有限公司	罕見疾病
93	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]	91年11月14日衛署藥字第0910073830號公告		吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
94	Primaquine-Phosphate	[Tablet] [7.5 mg]	瘧疾、肺囊蟲肺炎	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正劑量及適應症		如山藥業有限公司	困難取得
95	protein C	injection	先天性protein C缺乏所致之嚴重靜脈血栓	94年1月日衛署藥字第0940304588號公告		台灣武田藥品工業股份有限公司	罕見疾病
96	Pyrimethamine	[Tablet] [25 mg]	弓形蟲感染	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正成分及劑量		如山藥業有限公司 上群國際企業有限公司	困難取得
97	Ravulizumab	concentrate for solution for infusion, 10 mg/mL	治療陣發性夜間血紅素尿症(paroxysmal nocturnal hemoglobinuria, PNH)病人。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告		台灣大昌華嘉股份有限公司	罕見疾病
98	Recombinant human insulin-like growth factor 1, rhIGF-1	[Injection]	Laron Syndrome	95年08月22日衛署藥字第0950325795號公告	97年03月17日衛署罕菌疫輸字第000009號	法商益普生股份有限公司台灣分公司	罕見疾病
99	Risdiplam	powder for oral solution, 0.75 mg/mL	治療年齡二個月以上、經基因確診且已出現症狀之SMA脊髓性肌肉萎縮症(spinal muscular atrophy)第一、二、三型病人，但不適用於已使用呼吸器每天十二小時以上且連續超過三十天者。	109年12月30日衛授食字第1091412881號公告 111年1月21日衛授食字第1101460642號公告修正適應症	110年11月30日衛部罕藥輸字第000075號	羅氏大藥廠股份有限公司	罕見疾病
100	Risedronate	[Tablet] [30 mg]	原發性變形性骨炎(Primary Paget disease)	90年3月22日衛署藥字第0900018284號公告	92年08月21日衛署罕藥輸字第000008號(已註銷)	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
101	Sacrosidase	[Oral Solution] [900 IU/ml]	PKU with congenital sucrase-isomaltase deficiency	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告		科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
102	Selexipag	[film-coated tablet] [200mcg、400mcg、600mcg、800mcg、1000mcg、1200mcg、1400mcg、1600mcg]	原發性肺動脈高血壓	104年11月6日部授食字第1041410183號	107年02月01日衛部罕藥輸000045 (200 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000046 (400 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000047 (600 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000048 (800 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000049 (1000 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000050 (1200 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000051 (1400 mcg) 107年02月01日衛部罕藥輸000052 (1600 mcg)	嬌生股份有限公司	罕見疾病
103	Sildenafil citrate	[Tablet] [20 mg]	原發性肺高血壓	98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告	96年03月06日衛署藥輸字第024622號	暉致醫藥股份有限公司	罕見疾病
104	Siponimod fumaric acid	film coated tablet, 0.25、2 mg	治療次發進展型多發性硬化症(secondary progressive multiple sclerosis; SPMS)病人。	109年8月26日衛授食字第1091408103號公告	109年12月28日衛部罕藥輸字第000064號(2mg) 109年12月28日衛部罕藥輸字第000065號(0.25mg)	台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
105	Sodium Benzoate	[Capsule] [250 mg]	Non-ketotic hyperglycemia	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	90年02月20日衛署罕藥製字第000001號	科進製藥科技股份有限公司	罕見疾病
106	Sodium phenylacetate and sodium benzoate	injection	先天性尿素循環代謝障礙	96年08月08日衛署藥字第0960303535號公告		吉發企業股份有限公司	罕見疾病
107	Sodium Phenylbutyrate	Powder, 3gm/teaspoonful ; Tablet, 500mg ; 顆粒劑, 483mg/ g	缺乏 carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC) 或 Argininosuccinic synthetase (AS) 之先天性尿素循環障礙	88年06月17日 衛署藥字第88036149號公告 97年01月22日衛署藥字第0970302902號公告修正適應症 105年07月22日部授食字第1051406889號公告新增劑型劑量	90年4月9日衛署罕藥製字第000002號 (tablet, 東洋)(已註銷) 104年12月7日衛部罕藥製字第000014號 (tablet, 旭能)	旭能醫藥生技股份有限公司	罕見疾病
108	Sodium Stibogluconat	[Injection] [100 mg/ml, 100 ml/bot]	利什曼症(黑熱病)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告		荷商葛蘭素史克藥廠股份有限公司台灣分公司	困難取得
109	Stiripentol	capsule, 250、500mg powder, 250、500mg	Stiripentol與clobazam及valproate併用於嬰兒期嚴重肌痙攣性癲癇 (SMEI, Dravet's syndrome) 患者, 輔助治療難治的全身性強直陣攣性發作 (generalized tonic-clonic seizure), 因患者僅服用clobazam及valproate無法充分控制癲癇發作。	108年7月18日衛授食字第1081406808號公告	110年5月18日衛部罕藥輸字第000067號(capsule, 250mg) 110年5月18日衛部罕藥輸字第000068號(powder, 500mg) 110年5月18日衛部罕藥輸字第000069號(powder, 250mg) 110年5月18日衛部罕藥輸字第000070號(capsule, 500mg)	科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
110	Tafamidis meglumine	20mg soft capsule	治療TTR (transthyretin)家族性澱粉樣多發性神經病變(Familial Amyloidotic Polyneuropathy), 神經病變的疾病嚴重度限於第一期的病人。	108年7月18日衛授食字第1081406808號公告 110年10月13日衛授食字第1101409428號公告修正成分名		輝瑞大藥廠股份有限公司	罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
111	Taliglucerase alfa	[Injection] [200U/vial]	改善高雪氏症症狀，包括貧血、血小板減少症、肝臟或脾臟腫大、骨病變，但對於神經學症狀無效。	105年05月06日部授食字第1051404038號公告 106年04月05日衛授食字第1061402126號公告修正適應症	106年4月11日衛部罕菌疫輸字第000022號	輝瑞大藥廠股份有限公司	罕見疾病
112	Teriflunomide	[film-coated tablet] [7mg、14mg]	(1) 成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS) (2) 疑似多發性硬化症之成人臨床單一症候群 (clinically isolated syndrome, CIS) (3) 成人活動性次發進展型多發性硬化症(active secondary progressive multiple sclerosis, active SPMS)。	104年04月21日部授食字第1041402939號公告 110年10月13日部授食字第1101409428號公告修正適應症	106年05月04日衛部罕藥輸字第000037號(7mg) 106年05月04日衛部罕藥輸字第000038號(14mg)	賽諾菲股份有限公司	罕見疾病
113	tetrabenazine	[Tablet]	亨汀頓氏舞蹈症Huntington disease	97年01月22日衛署藥字第0970302902號公告	102年02月05日衛署罕藥輸字第000026號(25mg) 102年02月04日衛署罕藥輸字第000027號(12.5mg)	吉泰藥品股份有限公司	罕見疾病
114	Tetrahydro-Biopterin(BH4)	[Tablet] [10, 50 and 100 mg]	1.Treatment of patients with hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. 2.Tetrahydrobiopterin-responsive phenylketonuria(PKU)	88年12月09日衛署藥字第88073234號公告 98年05月04日衛署藥字第0980305278號公告修正劑量及適應症	106年11月30日衛部罕藥製字第000017號(10mg, 科進) 106年11月30日衛部罕藥製字第000018號(50mg, 科進) 106年11月30日衛部罕藥輸字第000041號(100mg, 百傲萬里)	科進製藥科技股份有限公司 美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司	罕見疾病
115	Thalidomide	[Capsule] [50 mg]	結節狀紅斑leprosum	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告	91年10月16日衛署罕藥製字第000006號(東洋) 103年06月17日衛部罕藥製字第000012號(美時化學)	臺灣東洋藥品工業股份有限公司 美時化學製藥股份有限公司	困難取得
116	Thymosin alfa 1	injection	DiGeorge Syndrome	91年08月08日衛署藥字第0910049668號公告		駢名貿易有限公司	罕見疾病
117	Thyrotropin alfa Injection	[Injection] [1.1mg/vial]	甲狀腺分化癌治療之輔助診斷製劑	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告	92年05月06日衛署罕菌疫輸字第000003號	賽諾菲股份有限公司	困難取得
118	Tobramycin	1. 300 mg/5 ml solution for inhalation 2. 28mg inhalation powder hard capsules	1.囊狀纖維化症患者因基因缺陷致肺部因綠膿桿菌慢性感染,造成反覆急性發作支氣管擴張症之持續性治療 2.治療6歲以上(含6歲)囊狀纖維化症患者(cystic fibrosis)之肺部綠膿桿菌(Pseudomonas aeruginosa)	95年08月22日衛署藥字第0950325795號公告 101年11月13日署授食字第1011409066號公告新增劑型	104年04月21日衛部罕藥輸字第000029號(已註銷)	台灣邁蘭有限公司 台灣諾華股份有限公司	罕見疾病
119	TPN for PKU with congenital sucrase-somaltase deficiency之全靜脈營養注射	[Injection]	TPN For PKU with congenital sucrase-isomaltase deficiency之全靜脈營養注射劑	88年12月9日衛署藥字第88073234號公告			罕見疾病

適用罕見疾病防治及藥物法之藥物 111年4月15日整理

認定日期：公告適用罕見疾病防治及藥物法之日期；許可日期：核發許可證之日期

序號	成分名	劑型、劑量	認定適應症	認定日期	許可日期	聯絡單位	罕見疾病/困難取得
120	treprostini sodium	[Injection] [1.0, 2.5, 5.0, 10.0 mg/ml] [Solution for inhalation] [0.6 mg/ml]	1.原發性肺高血壓 2.WHO group I原發性肺動脈高血壓合併NYHA class III症狀	91年11月14日衛署藥字第0910073830號公告 101年11月13日署授食字第1011409066號公告新增劑型		科懋生物科技股份有限公司	罕見疾病
121	Tretinoin	soft gelatin capsules 10 mg	急性前骨髓性白血病	92年11月18日衛署藥字第0920331943號公告	87年12月19日衛署藥輸字第022357號	裕利股份有限公司	困難取得
122	Trientine HCl	[Capsule] [250, 300 mg]	威爾森氏病(Wilson Disease)	88年06月17日衛署藥字第88036149號公告 97年07月09日衛署藥字第0970305564號公告新增劑量	108年05月28日衛部罕藥製字第000019號(300mg)	旭能醫藥生技股份有限公司	罕見疾病
123	Velaglucerase alfa	Injection ; 400U/vial	第一型高雪氏症	105年10月27日部授食字第1051410789號公告	106年08月29日衛部罕菌疫輸字第000026號	台灣武田藥品工業股份有限公司	罕見疾病
124	Zinc Acetate	[Capsule] [25-50 mg]	威爾森氏病(Wilson Disease)	90年12月04日衛署藥字第0900074831號公告	93年11月29日衛署罕藥製字第000007號 (50 mg, 科進) 95年01月26日衛署罕藥製字第000010號 (25 mg, 科進) 94年03月15日衛署罕藥製字第000008號 (25 mg, 吉帝) 94年03月15日衛署罕藥製字第000009號 (50 mg, 吉帝)	科進製藥科技股份有限公司 吉帝藥品股份有限公司	罕見疾病
125	"沛佳"法斯樂-杜瓦伸縮式髓內釘系統		本產品是暫時性植入物於成骨不全而生長板正常的小兒患者,以幫助長骨幹骨折、骨切開術、骨折斷端對位不良及未癒合骨折的固定,並防止股骨、脛骨及肱骨進一步的骨折	102年10月07日部授食字第1021451178號公告	103年06月10日衛部罕醫器輸字第000001號	裕強生技股份有限公司	罕見疾病