

「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」管理原則

中華民國 95 年 6 月 13 日「罕見疾病及藥物審議會」第 17 次會議決議

中華民國 95 年 8 月 9 日國健婦字第 0950400872 號函發布執行

中華民國 99 年 9 月 10 日「罕見疾病及藥物審議會」第 24 次會議決議修正

中華民國 100 年 8 月 23 日「罕見疾病及藥物審議會」第 27 次會議決議修正

中華民國 101 年 10 月 5 日「罕見疾病及藥物審議委員會」第 29 次會議決議修正

中華民國 106 年 2 月 23 日「罕見疾病及藥物審議委員會-醫療小組」第 49 次會議修正

壹、緣起

為加強照顧罕見疾病病人，依據「罕見疾病防治及藥物法」及「罕見疾病醫療補助辦法」之規定，中央主管機關應編列預算，補助依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養品費用。又依據罕見疾病防治及藥物法第 3 條第 2 項及第 3 項規定略以：「...本法所稱罕見疾病藥物，...其主要適應症用於預防、診斷、治療罕見疾病者。...維持生命所需之特殊營養食品，...主要適用於罕見疾病病人營養之供應者。」又依據罕見疾病醫療補助辦法第 2 條第 2 款規定略以：「罕見疾病病人，因罕見疾病所產生...藥物及維持生命所需之特殊營養食品費用，得依本辦法申請補助。」爰此，由衛生福利部國民健康署(以下簡稱本署)統籌設置「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心(以下簡稱物流中心)」，以協助各診療醫院及罕見疾病病人取得維持生命所需之特殊營養食品及緊急需用之罕見疾病適用藥物。

貳、物流中心之服務項目

- 一、儲備及統籌供應罕見疾病病人(含先天代謝異常個案)依全民健康保險法依法未能給付之特殊營養食品(以下簡稱特殊營養食品)。
- 二、儲備及供應罕見疾病病人緊急需用之罕見疾病適用藥物(以下簡稱緊急需用藥物)。

參、申請相關規定

- 一、診療醫師申請罕見疾病病人所需特殊營養食品或緊急需用藥物時，除應依罕見疾病防治及藥物法規定通報罕見疾病個案之外，應檢附下列申請資料：1.特殊營養食品或緊急需用藥物申請單；2.病人使用同意書；3.病歷摘要；4.治療方式參考文獻等資料，以傳真或郵寄方式送交物流中心彙整，作為配送數量之參考。物流中心應按季提供本署上述申請表單資料電子檔，以作為本署審核特殊營養食品或緊急需用藥物撥配之依據。
- 二、診療醫師填寫之特殊營養食品或緊急需用藥物相關申請表單，其診斷疾病名

稱，須與衛生福利部最新公告之罕見疾病名稱相符，並參考「罕見疾病特殊營養食品品目及適應症一覽表」及「罕見疾病藥物名單」之適應症，填寫該疾病適用之特殊營養食品或緊急需用藥物。

肆、補助供應原則

一、**特殊營養食品**供應原則：

- (一) 每次以寄送**3個月**的用量，寄至罕見疾病病人收件地址，或寄予診療醫師供轉予罕見疾病病人。
- (二) 物流中心應要求特殊營養食品供應廠商，於特殊營養食品送抵台灣，經物流中心清點確認無誤後，除不可抗力情形外，須於**7個日曆天內**（山地及離島**14個日曆天內**）將特殊營養食品送達至罕見疾病病人收件地址或診療醫師之執業醫院。罕見疾病病人或診療醫師收到特殊營養食品後，需填具簽收單回傳與物流中心，以確保送貨之品項及數量無誤。由診療醫師轉交病人時，應列冊保留完整之簽收表單備查。如收到特殊營養品後**超過3週未領取者**，應全數寄回物流中心，以利物流中心統籌儲備及撥配運用。
- (三) 為瞭解罕見疾病病人使用特殊營養食品之情形，診療醫院須定期追蹤罕見疾病病人身高、體重狀況，及檢測罕見疾病病人體內之代謝產物濃度，並按季（**每3個月**），透過罕見疾病管理系統將前述相關數據上傳，提供物流中心彙整及評估使用效果。
- (四) 定期每半年須抽查家訪**3%**使用特殊營養食品之罕見疾病病人的使用狀況，若抽查後發現罕見疾病病人未遵醫囑食用，除予以衛教外，並聯絡罕見疾病病人之診治醫師及相關病友團體加以輔導。

二、**緊急需用藥物**供應原則：

- (一) 每次以緊急供應**2星期**之療程劑量為原則，必要時得再延長一次（**2星期**療程劑量）之供應，每位病人最多以申請兩次為原則。
- (二) 物流中心接獲申請醫院之申請單後，立即快遞將**2星期**之申請藥量寄至該申請醫院之特定醫師，診療醫師收到緊急需用藥物後，需填具簽收單回傳與物流中心，確保送貨之品項及數量無誤。
- (三) 原申請供應緊急需用藥物之醫院，應**最遲於1個月內**，儘速向中央健康保險署申請給付，若申請醫院無法於1個月內向中央健康保險署完成申報相

關藥物之健保給付時，該院得依特殊情況，先向物流中心申請緊急調撥緊急需用藥物予罕見疾病病人使用，惟該次調撥之緊急需用藥物，需於**完成申報後 2 週內**，歸還物流中心。

三、有關疑似罹患公告罕見疾病個案，借用罕見疾病特殊營養食品及緊急需用藥物相關規定：

考量罹患疑似公告罕見疾病病人，在未確診前，因病情緊急需用罕見疾病特殊營養食品或緊急需用藥物治療，而自費申請罕見疾病藥物，須經診療醫院之院內 IRB 核准通過後，再送食品藥物管理署核准專案進口，需要相當時程。經本署提請衛生福利部罕見疾病及藥物審議會第 29 次會議討論決議：對於罹患疑似公告罕見疾病病人基於病人用藥安全與病情需要，申請醫師向物流中心申請罕見疾病特殊營養食品或緊急需用藥物，同意採借用方式，其借用流程說明如下：

- (一) 每次以緊急供應 **2 星期**之罕見疾病特殊營養食品或緊急需用藥物之使用量為原則，必要時得再延長一次 (**2 星期**罕見疾病特殊營養食品或緊急需用藥物量) 之供應。請醫師檢送相關申請理由、確診報告、病摘等說明資料函送本署借藥。申請函文作業不及，可先傳真申請資料及借用單，送物流中心作為彙辦依據。如日後發生醫療爭議，醫師需負完全責任。
- (二) 如日後確診為公告罕見疾病，可免歸還罕見疾病特殊營養食品或緊急需用藥物；若經確診非公告罕見疾病，則請申請醫師檢送相關申請理由、確診報告、病摘等說明資料函送本署，經 2 位罕見疾病及藥物審議會或醫療小組委員審查，如審查事屬「合理」，可免歸還罕見疾病特殊營養食品或緊急需用藥物，如審查「顯不合理而不通過」，則需全數歸還上述罕見疾病特殊營養食品及緊急需用藥物至物流中心。

伍、 物流管理原則

一、 採購：

於相關採購作業說明資料，明訂交貨時貨品之使用效期，不得少於 6 個月，並列為驗收之主要項目。如有罕見疾病病人使用之需求或特殊情形等原由時，由物流中心之承作廠商決定接收短效期之履約標的，不受限於 6 個月之效期，惟物流中心之承作廠商需於驗收記錄中載明原因，並向本署報備。

二、 儲備、供應管理：

- (一) 物流中心應按實際需求及供貨情形，將各品項分別訂定安全庫存量。儲備

及採購各項罕見疾病緊急需用藥物品項及數量，以 1 至 2 位病人（以疾病發生率作依據）之 3 個月治療劑量為儲備原則。惟特殊營養食品安全庫存量估算原則如下：

1. 倘若 10 人以下使用人次品項，則每 4 人，庫備 1 人 1 季使用量，並取最小訂貨量，為安全庫存量參考，並按季報備本署(詳每季核銷數量總表)。
2. 倘若 10 人以上使用人次品項，參考供應商庫備意願及製造廠生產週期，物流中心得考量以不逾效期使用下，為安全庫存量參考，並按季報備本署(詳每季核銷數量總表)。
3. 如屬於奶粉廠商庫備非常充裕，物流中心得報備本署，採低安全庫存量，並按季核銷數量。

- (二) 以全年度之預估需求量及供貨情形，依診療醫師評估病人之實際需求，按品項採購、分批送貨方式，有效控管供應量。
- (三) 配送前，於外包裝上加貼「衛生福利部國民健康署菸害防制及衛生保健基金補助。禁止轉售，請珍惜資源」及「凡獲本項補助，國民健康署將辦理居家關懷訪視」等字樣之標籤，使病人及其家屬珍惜國家資源。
- (四) 指定專人管理，並將特殊營養食品及緊急需用之罕見疾病藥物存放於附有良好的通風及溫度控制系統之地點。
- (五) 統一申請流程、申請表單及文件；詳實登記進貨之品項、數量及保存期限，與出貨之用量、用途及申領人等相關資料。
- (六) 掌握儲備品項之有效期限，並採「舊貨先出」之原則。隨時追蹤申請、出貨及領用狀況，提昇供應效率。
- (七) 定期調查病人及各醫院之需求量，作為儲備之參考；適時檢討物流中心儲備品項及數量，並向本署提出報告。
- (八) 儲備及庫存資訊得公開特殊營養食品之品項及其使用適應症、包裝型式、重量、特性及建議用量（或如何使用）等資料於資訊查詢網頁，方便民眾於網站線上查詢。
- (九) 如特殊營養食品使用效期僅剩 6 個月時，物流中心應主動徵詢診療醫師意見，調整病人需求，在使用期限前妥善調度運用。倘經前述處置仍無申領者，有關已屆使用期限之儲備品項等，物流中心應主動向本署報請銷毀。

三、 宣導與聯繫：

- (一) 將罕見疾病特殊營養食品與緊急需用藥物之品項圖片及中文說明等相關資訊放置於本署指定網站上，增加醫護人員及病人對特殊營養食品之認識。
- (二) 持續更新提供罕見疾病特殊營養食品與緊急需用藥物品項及內容簡介...等資訊。
- (三) 定期舉辦病友座談會，邀請遺傳專科醫師與營養師解答病人的疑問，增加醫病互動交流。

「罕見疾病特殊營養食品暨緊急需用藥物物流中心」

罕見疾病緊急需用藥物名稱及適應症一覽表

中華民國 105 年 10 月 3 日國健婦字第 1050402212 號簽奉核可

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	Tetrahydrobiopterin (BH4)	Sapropterin dihydrochloride 10mg	四氫基喋呤缺乏症 /PKU (Tetrahydrobiopterin deficiency)	顆	10mg/Tab	10 Tabs/ Blist 10 Blists/ BOX	科懋公司委託五洲製藥製造	Tetrahydrobiopterin (BH4)
2	Carbaglu 200mg	carglumic acid	用以治療因 N-acetylglutamate synthase(NAGS) deficiency、isovaleric acidaemia(IVA)、methymalonic acidaemia(MMA)及 propionic acidaemia(PA)引起之高血氨症。	瓶	200mg/tab	5tabs/ BT	Orphan Europe	Carbaglu 200mg
3	Cystadane	Betaine anhydrous	高胱胺酸尿症 (Homocystinuria)	瓶	180g /BT	180g/ BT	Orphan Europe	Cystadane
4	Normosang	Human Hemin 25mg/ml	紫質症 (porphyria)	支	250mg/ Amp	4 Amps /Box	Orphan Europe	Normosang
5	PURE SODIUM BENZOATE CAPSULES 250MG	Sodium Benzoate Capsules 250mg	非酮性高甘胺酸血症 (Non-Ketotic hyperglycinemia)	瓶	250mg/ Cap	100 Caps/ BT	科進公司委託聯亞藥廠製造	PURE SODIUM BENZOATE CAPSULES 250MG
6	STIMOL	50% Citrulline malate solution 2.00g	先天性因 citrulline 缺乏引起尿素代謝異常之高血氨症(Inborn errors of metabolism caused by the carnitine deficiency)	盒	1g/ 10ml /Sachet	36 Sachets/Box	Laboratoires Biocodex	STIMOL

7	Phenbuty	Sodium Phenylbutyrate	缺乏 Carbamylphosphate synthetase (CPS)、Ornithine transcarbamylase(OTC)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	Phenbuty
8	CARNITENE	L-carnitine inner salt 1.00g	用於先天遺傳性代謝異常的續發性 carnitine 缺乏症個案之急性慢性治療 (Congenital metabolic exception of the renewal of carnitine deficiency)	盒	1g/Tab	10 Tabs/Box	Sigma-tau	CARNITENE
9	L-Arginin-Hydrochlorid 21%	Arginine	尿素循環障礙(Urea cycle disorders)	支	210mg/ml 20ml/Amp	5 Amps/Box	B.Braun Melsungen AG	L-Arginin-Hydrochlorid 21%
10	KUVAN 100 mg	"Sapropterin Dihydrochloride 100mg"	四氫基喋呤缺乏症/PKU (Tetrahydrobiopterin deficiency)	瓶	100 mg/Tab	30 Tabs/BT	Merck Serono	KUVAN 100 mg
11	Proglycem (diazoxide, USP)	Diazoxide	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 (Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy) (PHHI)	瓶	50 mg/ml	30ml/BT	TEVA PHAR MACE UTICALS USA	Proglycem (diazoxide, USP)

註：

1. 本表係現行物流中心之儲備緊急需用藥物品項，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物品項為原則，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）

