

衛生福利部罕見疾病及藥物審議會
第 66 次會議紀錄

時間：111 年 6 月 17 日（星期五）上午 9 時 30 分

地點：本部國民健康署 1201 會議室及視訊會議

主席：石主任委員崇良（吳委員昭軍代理主持）

紀錄：徐技士惠卿

出席委員：吳委員瑞美

視訊委員：林委員秀娟、林委員炫沛、邱委員寶琴、黃委員碧桃、黃委員英霓、康委員照洲、郭委員鐘金、陳委員珮蓉、陳委員莉茵、彭委員純芝、蔡委員輔仁、遲委員景上、李委員伯璋（張簡任技正惠萍代）、吳委員秀梅（林專門委員意筑代）

請假委員：葉委員建宏

列席單位及人員：

本部食品藥物管理署 黃科長玫甄、楊科長依珍、趙專員婉妤、
林助理審查員佩儀

本部中央健康保險署 陳科員珣如

財團法人醫藥品查驗中心 黃組長莉茵、張小組長慧如、謝小組長斯
婷、侯研究員雨辰、洪研究員笛思、劉研
究員鈞源、謝專案經理東穎

本部國民健康署 林組長宜靜、陳簡任技正麗娟、張科長櫻
淳、藍技正佳斐、沙技士芸飛、陳曼緯

壹、主席致詞

貳、確認第 65 次會議紀錄。

決定：確定。

參、報告案

第一案：第 65 次會議決議追蹤辦理情形。

決定：

- 一、解除列管 1 案：序號 1「自費高價藥物及醫療技術登錄系統案」案，同意解除列管。
- 二、繼續追蹤 1 案：序號 2「修訂罕見疾病審議認定原則」案，俟國健署於 111 年 7 月 12 日另邀法制專家討論釐清「修訂罕見疾病審議認定原則」對外發布之適法性後，另提本審議會報告。

第二案：110 年依「罕見疾病防治及藥物法」編列相關經費之決算報告(附件 1)。

決定：

- 一、為瞭解實際執行情形，請國健署於 112 年第二季，除依罕病法條文整理與其相關經費之對應表於本審議會報告後公告署網外，另以簡報說明前一年預決算數之比較及重要執行成果等。
- 二、餘洽悉。

第三案：法布瑞氏症 IVS4+919G>A 心臟變異型病人使用酵素替代療法之療效評估成果報告。

決定：

- 一、建議修正現行之法布瑞氏症個案通報審查基準表及送審資料表，如訂定 IVS4 個案之左心室質量指數 (LVMI) 等心臟影像相關數值：請國健署列入 111 年「罕見疾病專家諮詢會議」討論。
- 二、建議完整評估法布瑞氏症心臟變異型 IVS4+919G>A 自然病史：請國健署研議納入罕見疾病防治工作補助計畫，透過基因流行病學研究長期追蹤。

三、建議修訂全民健康保險藥品給付規定 3.3.13 之「法布瑞氏症心臟變異型心臟功能評估指標表」一節：請健保署徵詢相關醫學會意見，建議加入生化指標及功能性指標，提至專家會議及藥物共同擬訂會議討論，評估是否修正藥品給付規定。

肆、審議案（共 7 案）

第一案

提案單位：國民健康署

案由：罕見疾病個案通報審查基準（瓦登伯格氏症候群、面肩胛肱肌失養症、Prader-Willi 氏症候群，共 3 案），提請討論。

決議：同意第 70 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過審查基準表及送審資料表並公告國健署網站提供參考(附件 2-1~2-6)。

第二案

提案單位：國民健康署

案由：檢視「脊髓性肌肉萎縮症」個案通報審查基準施行情形，提請討論。

決議：同意第 70 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過修正審查基準表及送審資料表(附件 3-1~3-2)並公告國健署網站提供參考。

第三案

提案單位：國民健康署

案由：近期美商亞培股份有限公司產品客訴事件致無法如期供貨罕見疾病特殊營養食品之因應方式，及為建立「罕病特殊營養食品遇突發狀況無法供貨之緊急應變流程」，提請討論。

決議：同意第 70 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過「罕見疾病特殊營養食品突發狀況缺貨之緊急應變流程」(附件 4)，並於執行 1 年後檢討。

第四案

提案單位：國民健康署

案由：國立臺灣大學醫學院附設醫院申請家族性澱粉樣多發性神經病變(FAP)個案謝○惠使用罕病藥物 Patisiran（商品名：

Onpattro)一年份約 34 小瓶(vial)之藥物費用補助案，提請討論。

決議：依第 70 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議及本審議會審議結果，本案不同意補助，請國健署函復國立臺灣大學醫學院附設醫院不同意理由如下：

- 一、依據食藥署公告之罕藥認定適應症，Patisiran (商品名:Onpattro) 靜脈注射濃縮液適用於治療成人家族性澱粉樣多發性神經病變(FAP)，神經病變的疾病嚴重度限於第一、二期的病人。然依申請單位所附病歷資料顯示，其運動功能為窄步態，雖可不扶助下行走，但通常需外勞牽著走，屬 stage 3a 病人。
- 二、依申請單位所附資料，個案初始診斷為帕金森氏症 (Parkinsonism) 和路易氏體失智症 (Dementia with Lewy bodies)，基因檢驗為 TTR gene Ala97Ser mutation，然參考現有該藥物相關治療文獻，主要係 Val30Met mutation 的 FAP 病人，與個案之基因型不一致，且目前的臨床試驗觀察期最長約 2-3 年，長期使用的療效與副作用尚待驗證。
- 三、FAP 疾病，因為種族不同基因型表現亦不同，大部分國家是以 Val30Met 基因型變異為主，在台灣則是以 Ala97Ser 型居多。國外臨床試驗中納入的 Ala97Ser 型個案數相當有限，依據該藥物仿單顯示主要是以 Val30Met 型的病人為主。申請補助的個案初始診斷為巴金森氏症和路易體失智症，顯見病人合併有動作遲緩，智能下降及幻覺的精神症狀。因此使用該藥物僅改善 amyloid 在周邊系統的沉積，實際上可能對病人走路及整體的運動功能及認知障礙不會有顯著的幫助。

第五案

提案單位：食品藥物管理署

案由：各單位函請新增特殊營養食品及適應症案(共 7 案)，提請討論。

決議：同意第 70 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，請食藥署依程序辦理預、公告程序：

- 一、同意罕見疾病特殊營養食品「MMA/PA Anamix Junior」，新增適應症「丙酸血症」。
- 二、同意罕見疾病特殊營養食品「L-ISOLEUCINE」，新增適應症「甲基丙二酸血症之特殊輔助治療，說明：經使用符合適應症之特殊營養食品後出現 Isoleucine 缺乏，經醫師及營養師評估後使用」。
- 三、同意罕見疾病特殊營養食品「L-VALINE」，新增適應症「甲基丙二酸血症之特殊輔助治療，說明：經使用符合適應症之特殊營養食品後出現 VALINE 缺乏，經醫師及營養師評估後使用」。
- 四、同意罕見疾病特殊營養食品「PFD2」，新增適應症「先天性尿素循環代謝障礙」。
- 五、同意罕見疾病特殊營養食品「PFD2」，新增適應症「瓜胺酸血症」。
- 六、同意新增罕見疾病特殊營養食品「PKU Lophlex Powder(柳橙及莓果口味)」及其適應症「苯酮尿症之特殊輔助治療，說明：7歲以下(含)兒童體重超過生長曲線 85 百分位以上或 7 歲以上其身體質量指標(BMI)達過重範圍以上，經醫師及營養師評估後使用」。
- 七、同意罕見疾病特殊營養食品「MONOGEN」，新增適應症「家族性高乳糜微粒血症」。

第六案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物認定案(共 4 案)，提請討論。

決議：同意第 120 次、第 122 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」決議，請食藥署依程序辦理預、公告程序：

- 一、「美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司」申請新成分「Palynziq」(主成分：Pegvaliase， solution for injection， 2.5 mg/0.5 ml、10 mg/0.5 ml、20 mg/ml) 罕見疾病藥物認定案，同意認定，認定適應症：「適用於治療即使已使用其他治療手

段，血中苯丙胺酸濃度仍無法獲得充分控制(血中苯丙胺酸濃度高於 600 微莫耳/升)之年滿 16 歲的苯酮尿症(PKU)病人」。

- 二、「裕利股份有限公司」申請新成分「Epidyolex」(主成分：Cannabidiol，oral solution，100 mg/ml)罕見疾病藥物認定案，同意認定，認定適應症：「適用於年滿 2 歲之 Dravet 症候群 (DS)，或年滿 1 歲之結節性硬化症(TSC)的病人，用於癲癇發作之輔助治療」。
- 三、「艾拉倫股份有限公司」申請新成分「Amvuttra」(主成分：Vutrisiran，solution for injection，25 mg/0.5 ml)罕見疾病藥物認定案，同意認定，認定適應症：「用於治療成人 TTR (transthyretin) 家族性澱粉樣多發性神經病變 (Familial Amyloidotic Polyneuropathy)」。
- 四、「台灣大昌華嘉股份有限公司」申請新成分「Raxone」(主成分：Idebenone，film-coated tablets，150 mg)罕見疾病藥物認定案，同意認定，認定適應症：「適用於治療 12 歲以上病人因雷伯氏遺傳性視神經病變(Leber' s hereditary optic neuropathy, LHON)造成之視力障礙」。

第七案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物查驗登記案、適應症變更案(共 5 案)，提請討論。

決議：同意第 121 次、第 122 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」決議，請食藥署依程序辦理預、公告程序：

- 一、「台灣必治妥施貴寶股份有限公司」申請新成分「Reblozyl」(主成分：Luspatercept，powder for solution for injection，50 mg/ml)罕見疾病藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「用於治療與 β 型海洋性貧血相關的輸血依賴性貧血的成年病人」。
- 二、「台灣諾華股份有限公司」申請新成分「Luxturna」(主成分：Voretigene neparvovec，concentrate for solution for

injection, 5x10¹² vg/ml) 罕見疾病藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「適用於因雙對偶基因 RPE65 突變之萊伯氏先天性黑矇症(Leber congenital amaurosis, LCA)，而喪失視力，並具有足夠的存活視網膜細胞的病人」。

三、「美商百傲萬里生技股份有限公司台灣分公司」申請新成分「Palynziq」(主成分：Pegvaliase, solution for injection, 2.5 mg/0.5 ml、10 mg/0.5 ml、20 mg/ml) 罕見疾病藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「適用於治療即使已使用其他治療手段，血中苯丙胺酸濃度仍無法獲得充分控制(血中苯丙胺酸濃度高於 600 微莫耳/升)之年滿 16 歲的苯酮尿症(PKU)病人」。

四、「旭能醫藥生技股份有限公司」申請新單位含量「Aspendos」(主成分：Modafinil, tablets, 100 mg) 罕見疾病藥物查驗登記案，不同意查驗登記，不同意理由說明如下：

(一)未提供成品部分組成增量 1.5%之計算式及合理性。

(二)未提供成品批量為 100 萬錠之製程確效報告。

(三)未提供生體相等性試驗所使用對照藥品與國內核准首家 modafinil 之連結資料(即兩廠間溶離率曲線比對報告)。

(四)廠商重新提出申請時應說明困難取得情形是否確有符合罕見疾病防治及藥物法第 22 條規定之適用情形。

五、「嬌生股份有限公司」申請「ZAVESCA hard capsule 100 mg」(主成分：Miglustat)罕見疾病治療藥物適應症變更案，有條件同意適應症變更，核准新增適應症：「適用於治療患有尼曼匹克症 C 型(Niemann-Pick type C disease)之成年病人與兒童病人的進行性神經表現。」核准但書：

(一)廠商仍應於核准後執行國內觀察性研究，並於核發領證通知後 6 個月內提出本品用於治療 NP-C 病人之 post-marketing commitment study 計畫書，惟考量病人實際檢查承受度和疾

病惡化速度，可接受廠商修正計畫書檢查項目及頻率。

(二)請廠商綜整台大及林口長庚醫院共 16 位病人使用本品的資料，於領證前提供 summary report。

伍、臨時動議：無。

陸、散會：上午 11 時 35 分。

附件 1、依罕病法對應條文 110 年決算數

(萬元)

罕病法對應條文	項目	決算金額	
第 6、10 條	研究	661	
第 8 條	專業人員訪視，提供心理支持、生育關懷、照護諮詢等服務	3,047	
第 11 條	宣導	100	
第 13 條	國際醫療合作-至國外接受治療	-	
第 33 條	預防	4,949	
	篩檢	新生兒先天性代謝異常疾病篩檢	1,494
		新生兒聽力全面篩檢補助	10,754
	診斷(含國際代行檢驗)	519	
	治療	健保醫療給付	註
		分配健保署(用於挹注罕病病人健保藥費)	24,395
	維持生命所需之特殊營養食品與緊急用藥	7,529	
	維持生命所需之居家醫療器材	4,201	
	營養諮詢、低蛋白米麵		
	罕藥健保未收載前藥費	-	
	支持性與緩和性照護	-	
金額	總計	57,649	

註：上表「治療」項目，由衛生福利部中央健康保險署編列，依全民健康保險醫療給付費用總額及其分配之「罕見疾病與血友病藥費」專款項目，罕病藥費支出：105年：45.85億元、106年：53.55億元、107年：58.68億元、108年：61.67億元、109年：70.71億元。

附件 2-1、瓦登伯格氏症候群 (Waardenburg syndrome) 個案通報 審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)

-瓦登伯格氏症候群[Waardenburg Syndrome]-

<p>送審文件</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 1. 病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史(必要) <input type="checkbox"/> 2. 聽力檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 3. 眼睛檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 4. 基因檢測報告(必要) <input type="checkbox"/> 5. 外觀、皮膚或是眼睛照片(必要) 			
<p>家族史(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 有：<input type="checkbox"/> 體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> 其他，例如散發性[sporadic]</p> <p><input type="checkbox"/> 無</p>			
<p>臨床表徵：</p> <p>主要表徵(必要，有家族史至少1項，無家族史需至少2項，第二型無第4項)：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 虹膜異色 [Heterochromia] 2. <input type="checkbox"/> 感覺神經性聽障 [Sensorineural deafness] 3. <input type="checkbox"/> 白色前額劉海 [White forelock] 4. <input type="checkbox"/> 眼內眥側移(內增生)(內側移)[Lateral displacement of inner canthi of eyes] <p>次要表徵(必要，至少一項)：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 寬鼻樑 [Broad nasal root] 2. <input type="checkbox"/> 皮膚上有白斑/白斑塊 [White macules/patches on the skin] 3. <input type="checkbox"/> 連眉 [Synophrys] 4. <input type="checkbox"/> 30歲前提早長白髮 [Premature greying of the scalp hairs] 5. <input type="checkbox"/> 鼻翼發育不全 [Hypoplasia of nasal alae] <p>其他合併表徵(選擇性)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 上肢異常 [Upper limbs anomaly] 2. <input type="checkbox"/> 神經症狀 [Neurological symptoms] 3. <input type="checkbox"/> 心智低下 [Mental retardation] 4. <input type="checkbox"/> Hirschsprung 氏巨結腸症 [Hirschsprung disease] 	<p>實驗室檢驗報告：</p> <p><input type="checkbox"/> 聽力檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 眼睛檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 外觀、皮膚或是眼睛照片(選擇性)</p>		
<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; border: none; vertical-align: top;"> <p><input type="checkbox"/> 第一、三、四型：</p> <p>家族史</p> <p><input type="checkbox"/> 有，需至少1項主要表徵，</p> <p><input type="checkbox"/> 無，需至少2項主要表徵再加1項次要表徵</p> </td> <td style="width: 50%; border: none; vertical-align: top;"> <p><input type="checkbox"/> 第二型：</p> <p>家族史(主要表徵須由前3項主要表徵中選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 有，需至少1項主要表徵</p> <p><input type="checkbox"/> 無，需至少2項主要表徵再加1項次要表徵</p> </td> </tr> </table>		<p><input type="checkbox"/> 第一、三、四型：</p> <p>家族史</p> <p><input type="checkbox"/> 有，需至少1項主要表徵，</p> <p><input type="checkbox"/> 無，需至少2項主要表徵再加1項次要表徵</p>	<p><input type="checkbox"/> 第二型：</p> <p>家族史(主要表徵須由前3項主要表徵中選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 有，需至少1項主要表徵</p> <p><input type="checkbox"/> 無，需至少2項主要表徵再加1項次要表徵</p>
<p><input type="checkbox"/> 第一、三、四型：</p> <p>家族史</p> <p><input type="checkbox"/> 有，需至少1項主要表徵，</p> <p><input type="checkbox"/> 無，需至少2項主要表徵再加1項次要表徵</p>	<p><input type="checkbox"/> 第二型：</p> <p>家族史(主要表徵須由前3項主要表徵中選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 有，需至少1項主要表徵</p> <p><input type="checkbox"/> 無，需至少2項主要表徵再加1項次要表徵</p>		
<p>基因檢測報告(必要)：</p> <p>相關致病基因變異：分子診斷為：_____ 基因之變異</p> <p>(相關致病基因請參閱OMIM資料庫，例如EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2 and SOX10 等)</p>			
<p>確診瓦登伯格氏症候群 <input type="checkbox"/> 第一型 <input type="checkbox"/> 第二型 <input type="checkbox"/> 第三型 <input type="checkbox"/> 第四型</p>			

參考文獻：

1. OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man® database (<https://www.omim.org>)

2. Waardenburg Syndrome: Naila A. Ryan K. Mui. Sadia M. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021.

附件 2-2、瓦登伯格氏症候群 (Waardenburg syndrome) 個案
通報審查基準 (送審資料表)

附件 2-2

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(送審資料表)

-瓦登伯格氏症候群[Waardenburg Syndrome] -

1. 病歷資料：包括臨床症狀及徵兆之病歷資料及家族史(必要)
2. 聽力檢查報告(必要)
3. 眼睛檢查報告(必要)
4. 基因檢測報告(必要)
5. 外觀、皮膚或是眼睛照片(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料	
1. 臨床病史(必要)	
2. 家族病史(遺傳模式) (請附上家族譜或其他病患之病歷資料)(必要)	<input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 體顯性遺傳 <input type="checkbox"/> 體隱性遺傳 <input type="checkbox"/> 其他，例如散發性[sporadic] <input type="checkbox"/> 無
3. 臨床表徵(請附照片) (必要)	<p>主要表徵(必填，有家族史至少一項，無家族史需至少二項，第二型無第四項)：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/>虹膜異色[Heterochromia] 2. <input type="checkbox"/>感覺神經性聽障[Sensorineural deafness] 3. <input type="checkbox"/>白色前額劉海[White forelock] 4. <input type="checkbox"/>眼內皆側移(內增生)(內側移)[Lateral displacement of inner canthi of eyes] <p>次要表徵(必填，至少一項)：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/>寬鼻樑[Broad nasal root] 2. <input type="checkbox"/>皮膚上有白斑/白斑塊[White macules/patches on the skin] 3. <input type="checkbox"/>連眉[Synophrys] 4. <input type="checkbox"/>30歲前提早長白髮[Premature greying of the scalp hairs before 30] 5. <input type="checkbox"/>鼻翼發育不全[Hypoplasia of nasal alae] <p>其他合併表徵(選擇性)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/>上肢異常[Upper limbs anomaly] 2. <input type="checkbox"/>神經症狀[Neurological symptoms] 3. <input type="checkbox"/>心智低下[Mental retardation] 4. <input type="checkbox"/>Hirschsprung氏巨結腸症[Hirschsprung disease]

項目	填寫部分
B. 實驗室檢驗報告	
1. 聽力檢查報告(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
2. 眼睛檢查報告(必要)	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>PAX3</i> <input type="checkbox"/> <i>SOX10</i> <input type="checkbox"/> <i>EDN3</i> <input type="checkbox"/> <i>EDNRB</i> <input type="checkbox"/> <i>MITF</i> <input type="checkbox"/> <i>SNAI2</i> <input type="checkbox"/> 其他_____
E. 確診	<input type="checkbox"/> 第一型 <input type="checkbox"/> 第二型 <input type="checkbox"/> 第三型 <input type="checkbox"/> 第四型

附件 2-3、面肩胛肱肌失養症 (Facioscapulohumeral muscular dystrophy) 個案通報審查基準 (審查基準表)

附件 2-3

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
-面肩胛肱肌失養症 [Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy, FSHD]-

應檢附文件 <input type="checkbox"/> 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要) <input type="checkbox"/> 實驗室檢查報告: <input type="checkbox"/> CK值(必要); <input type="checkbox"/> 肌電圖/神經傳導報告(必要); <input type="checkbox"/> 肌肉病理報告(選擇) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)
臨床病史(必填) <input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 <input type="checkbox"/> 病程描述 <input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
臨床症狀及徵兆 1. <input type="checkbox"/> 臉部肌肉無力(必要) 2. <input type="checkbox"/> 肩胛骨翼狀突起(必要) <input type="checkbox"/> 左=右; <input type="checkbox"/> 左>右; <input type="checkbox"/> 左<右 3. <input type="checkbox"/> 無力或肌肉萎縮(必要) <input type="checkbox"/> 上肢近端: <input type="checkbox"/> 左 <input type="checkbox"/> 右; <input type="checkbox"/> 上肢遠端: <input type="checkbox"/> 左 <input type="checkbox"/> 右; <input type="checkbox"/> 下肢近端: <input type="checkbox"/> 左 <input type="checkbox"/> 右; <input type="checkbox"/> 下肢遠端: <input type="checkbox"/> 左 <input type="checkbox"/> 右 4. <input type="checkbox"/> 視網膜血管病變 5. <input type="checkbox"/> 聽力減退 6. <input type="checkbox"/> 脊柱側彎或前彎
實驗室檢查報告 <input type="checkbox"/> CK值(必要) <input type="checkbox"/> 肌電圖/神經傳導報告(必要): _____ <input type="checkbox"/> 肌肉病理報告(選擇): _____
基因檢測報告(必要) <input type="checkbox"/> FSHD1: contraction of the D4Z4 macrosatellite repeat in chromosome 4q35 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> FSHD2: <i>SMCHD1</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> FSHD3: <i>LRIF1</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> FSHD4: <i>DMNT3B</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____ <input type="checkbox"/> _____ 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____
符合罕見疾病之面肩胛肱肌失養症

參考文獻:

- Schatzl, T., Kaiser, L., Deigner, H.-P. facioscapulohumeral muscular dystrophy: genetics, gene activation and downstream signalling with regard to recent therapeutic approaches: an update. *Orphanet. J. Rare Dis.* 16: 129, 2021.
- Richards, M., Coppee, F., Thomas, N., Belayew, A., Upadhyaya, M. Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): an enigma unravelled? *Hum. Genet.* 131: 325-340, 2012.
- Facioscapulohumeral muscular dystrophy 1; FSHD1 on OMIM (2021, September 4). <https://www.omim.org/entry/158900?search=facioscapulohumeral&highlight=facioscapulohumeral>
- Facioscapulohumeral muscular dystrophy on MDA (2021, September 4). <https://www.mda.org/disease/facioscapulohumeral-muscular-dystrophy/signs-and-symptoms>

附件 2-4、面肩胛肱肌失養症 (Facioscapulohumeral muscular dystrophy) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)

-面肩胛肱肌失養症[Facioscapulohumeral muscular dystrophy, FSHD]-

1. 臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要)
2. 實驗室檢查報告:CK 值(必要); 肌電圖/神經傳導報告(必要);肌肉病理報告(選擇)
3. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 病程描述: _____
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要)	家族史[Family history]: <input type="checkbox"/> 有: _____ <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	1. <input type="checkbox"/> 臉部肌肉無力(必要) 2. <input type="checkbox"/> 肩胛骨翼狀突起(必要) <input type="checkbox"/> 左=右; <input type="checkbox"/> 左>右; <input type="checkbox"/> 左<右 3. <input type="checkbox"/> 無力或肌肉萎縮(必要) <input type="checkbox"/> 上肢近端: <input type="checkbox"/> 左 <input type="checkbox"/> 右; <input type="checkbox"/> 上肢遠端: <input type="checkbox"/> 左 <input type="checkbox"/> 右; <input type="checkbox"/> 下肢近端: <input type="checkbox"/> 左 <input type="checkbox"/> 右; <input type="checkbox"/> 下肢遠端: <input type="checkbox"/> 左 <input type="checkbox"/> 右 4. <input type="checkbox"/> 視網膜血管病變 5. <input type="checkbox"/> 聽力減退 6. <input type="checkbox"/> 脊柱側彎或前彎
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> CK 值(必要) <input type="checkbox"/> 肌電圖/神經傳導報告(必要): _____ <input type="checkbox"/> 肌肉病理報告(選擇): _____
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> FSHD1: contraction of the D4Z4 macrosatellite repeat in chromosome 4q35 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> FSHD2: <i>SMCHD1</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> FSHD3: <i>LRIF1</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> FSHD4: <i>DMNT3B</i> 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> _____ 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常_____

參考文獻：

- 1.Schatzl, T., Kaiser, L., Deigner, H.-P. facioscapulohumeral muscular dystrophy: genetics, gene activation and downstream signalling with regard to recent therapeutic approaches: an update. Orphanet. J. Rare Dis. 16: 129, 2021.
- 2.Richards, M., Coppee, F., Thomas, N., Belayew, A., Upadhyaya, M. Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD): an enigma unravelled? Hum. Genet. 131: 325-340, 2012.
- 3.Facioscapulohumeral muscular dystrophy 1; FSHD1 on OMIM (2021, September 4), <https://www.omim.org/entry/158900?search=facioscapulohumeral&highlight=facioscapulohumeral>
- 4.Facioscapulohumeral muscular dystrophy on MDA (2021, September 4), <https://www.mda.org/disease/facioscapulohumeral-muscular-dystrophy/signs-and-symptoms>

附件 2-5、Prader-Willi 氏症候群 (Prader-Willi syndrome) 個案通報審查基準 (審查基準表)

附件 2-5

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查標準機制」(審查基準表)
- Prader-Willi 氏症候群 [Prader-Willi Syndrome] -

應檢附文件

病歷資料 (必要) : 包括臨床主要 [major]、次要 [minor] 條件

基因檢測報告 (必要)

↓

臨床病史 (必要)

家族史 [Family history] 有 無

↓

A1 臨床主要條件 (必要, 共 7 項)

<p>1. <input type="checkbox"/> 嬰幼兒期中樞型低張力</p> <p>2. <input type="checkbox"/> 嬰幼兒期餵食困難、不易增加體重</p> <p>3. <input type="checkbox"/> 滿一歲至六歲期間, 體重快速增加超過兩個百分位曲線, 而導致中廣型肥胖</p> <p>4. <input type="checkbox"/> 性腺功能低下 (<input type="checkbox"/> 外生殖器發育不良 <input type="checkbox"/> 青春期中徵發育不足)</p> <p>5. <input type="checkbox"/> 發展遲緩、智能或學習障礙</p> <p>6. <input type="checkbox"/> 過度進食 / 覓食 / 對食物有強迫念頭</p>	<p>7. <input type="checkbox"/> 符合至少三項以上的顛顏異常特徵, 包括:</p> <p><input type="checkbox"/> 嬰幼兒期頭型前後徑過長</p> <p><input type="checkbox"/> 臉或前額頭窄</p> <p><input type="checkbox"/> 杏仁眼</p> <p><input type="checkbox"/> 小嘴、薄上唇</p> <p><input type="checkbox"/> 嘴角下垂</p>
--	--

↓

A2 臨床次要條件 (必要, 共 11 項)

<p>1. <input type="checkbox"/> 胎動減少、嬰幼兒期活動力差和哭聲微弱</p> <p>2. <input type="checkbox"/> 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停</p> <p>3. <input type="checkbox"/> 身材矮小 (無生長激素使用下)</p> <p>4. <input type="checkbox"/> 皮膚或毛髮色素不足</p> <p>5. <input type="checkbox"/> 小手或小腳</p> <p>6. <input type="checkbox"/> 手掌狹小且尺骨邊緣較直</p>	<p>7. <input type="checkbox"/> 近視或內斜視</p> <p>8. <input type="checkbox"/> 唾液黏稠而易聚積在嘴角</p> <p>9. <input type="checkbox"/> 構音異常</p> <p>10. <input type="checkbox"/> 常出現摳抓皮膚的行為</p> <p>11. <input type="checkbox"/> 行為問題</p>
--	--

現齡小於三歲:
主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項

現齡三歲或三歲以上:
 主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、
 主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、
 主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項

↓

實驗室檢驗報告 (必要)

甲基化檢查報告: 經甲基化檢查 [Methylation test] 證實缺乏攜帶父源甲基化基因, 如 MS-PCR、MS-MLPA 等項目

↓

基因檢測報告 (必要, 至少一項):

父源 15q11-13 缺失 [Paternal deletion of 15q11-13]: 如 FISH、aCGH、MLPA、CNV analysis

母源單親二體症 15 [Maternal uniparental disomy 15]: 如 Microsatellite analysis

基因銘記中心缺陷 [Imprinting center defect]: 如 Sequencing or MLPA of imprinting center

↓

符合罕見疾病 Prader-Willi 氏症候群通報基準

參考文獻: 1. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, et al. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. *Pediatrics*. 1993;91:398-402
 2. Gunay-Aygun M, Schwartz S, Heeger S, et al. The changing purpose of Prader-Willi syndrome clinical diagnostic criteria and proposed revised criteria. 2001;108:e92
 3. Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. *European Journal of Human Genetics* (2019) 27:1326-1340

附件 2-6、Prader-Willi 氏症候群 (Prader-Willi syndrome) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)

-Prader-Willi 氏症候群[Prader-Willi Syndrome]-

A. 病歷資料 (必填): 包括臨床主要 [major]、次要 [minor] 條件

B. 基因檢測報告 (必填)

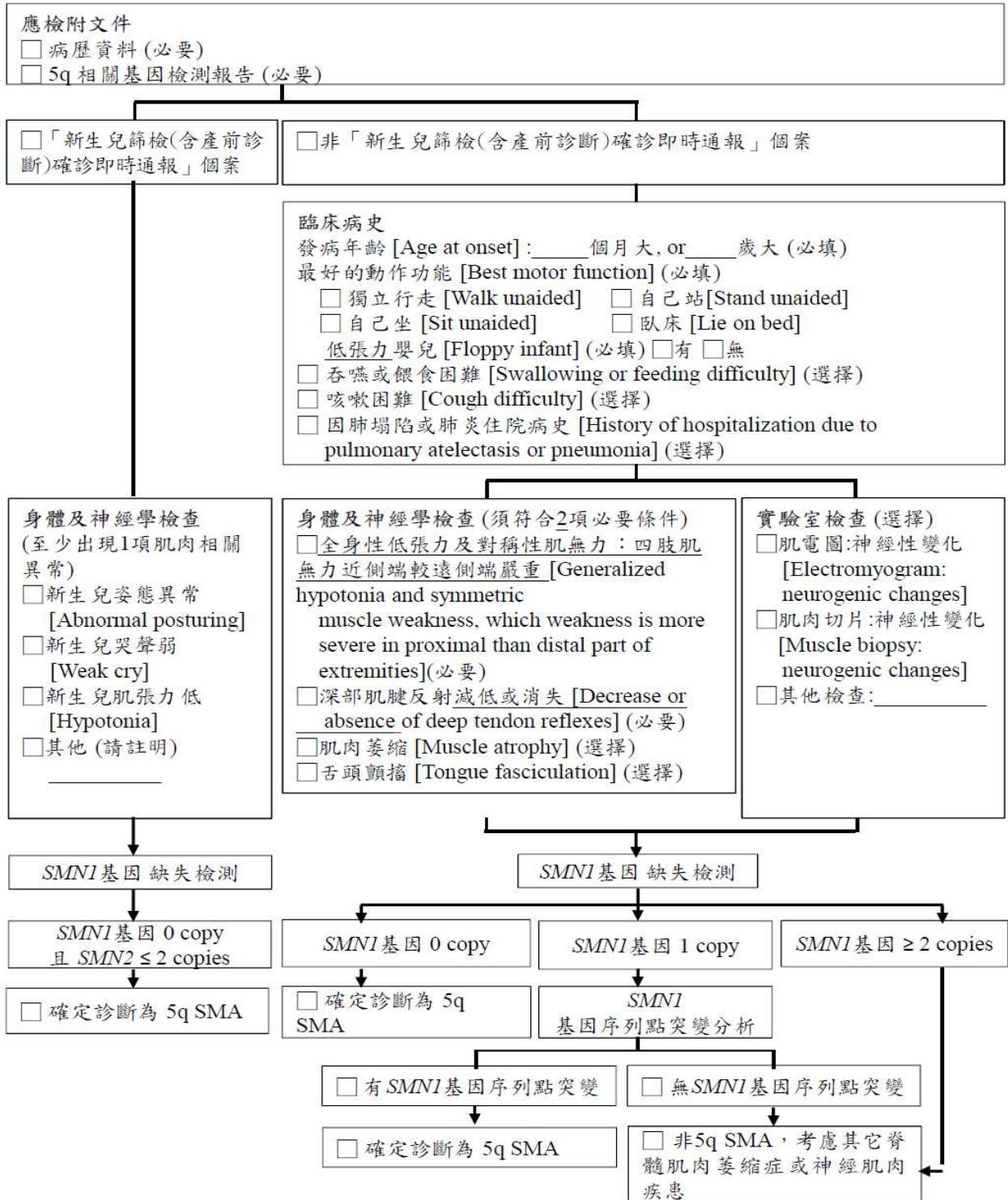
項目	填寫部分
A. 病歷資料 (必填)	
A1 臨床病史	<input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A2 臨床主要條件 (必填, 共 7 項)	1. <input type="checkbox"/> 嬰幼兒期中樞型低張力 2. <input type="checkbox"/> 嬰兒期餵食困難、不易增加體重 3. <input type="checkbox"/> 滿一歲至六歲期間, 體重快速增加超過兩個百分位曲線, 而導致中廣型肥胖 4. <input type="checkbox"/> 性腺功能低下 (<input type="checkbox"/> 外生殖器發育不良 <input type="checkbox"/> 青春期性徵發育不足) 5. <input type="checkbox"/> 發展遲緩、智能或學習障礙 6. <input type="checkbox"/> 過度進食/覓食/對食物有強迫念頭 7. <input type="checkbox"/> 符合至少三項以上的顱顏異常特徵, 包括: <input type="checkbox"/> 嬰兒期頭型前後徑過長 <input type="checkbox"/> 臉或前額頭窄 <input type="checkbox"/> 杏仁眼 <input type="checkbox"/> 小嘴、薄上唇 <input type="checkbox"/> 嘴角下垂
A3 臨床次要條件 (必填, 共 11 項)	1. <input type="checkbox"/> 胎動減少、嬰兒期活動力差和哭聲微弱 2. <input type="checkbox"/> 睡眠障礙或睡眠呼吸暫停 3. <input type="checkbox"/> 身材矮小 (無生長激素使用下) 4. <input type="checkbox"/> 皮膚或毛髮色素不足 5. <input type="checkbox"/> 小手或小腳 6. <input type="checkbox"/> 手掌狹小且尺骨邊緣較直 7. <input type="checkbox"/> 近視或內斜視 8. <input type="checkbox"/> 唾液黏稠而易聚積在嘴角 9. <input type="checkbox"/> 構音異常 10. <input type="checkbox"/> 常出現摳抓皮膚的行為 11. <input type="checkbox"/> 行為問題
A4 符合臨床診斷條件 (必要)	<input type="checkbox"/> 現齡小於三歲: 主要表徵至少 4 項及次要表徵至少 1 項 <input type="checkbox"/> 現齡三歲或三歲以上: <input type="checkbox"/> 主要表徵至少 5 項及次要表徵至少 3 項、 <input type="checkbox"/> 主要表徵至少 6 項及次要表徵至少 2 項、 <input type="checkbox"/> 主要表徵至少 7 項及次要表徵至少 1 項

項目	填寫部分
B. 實驗室檢驗報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 經甲基化檢查[Methylation test]證實缺乏攜帶父源甲基化基因，如 MS-PCR、MS-MLPA 等項目
C. 基因檢測報告(必要，至少一項)：	<input type="checkbox"/> 父源 15q11-13 缺失[Paternal deletion of 15q11-13]：如 FISH、aCGH、MLPA、CNV analysis <input type="checkbox"/> 母源單親二體症 15 [Maternal uniparental disomy 15]：如 Microsatellite analysis <input type="checkbox"/> 基因銘記中心缺陷[Imprinting center defect]：如 Sequencing or MLPA of imprinting center

參考文獻：

1. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, et al. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. *Pediatrics*. 1993;91:398–402
2. Gunay-Aygun M, Schwartz S, Heeger S, et al. The changing purpose of Prader-Willi syndrome clinical diagnostic criteria and proposed revised criteria. 2001;108:e92
3. Update of the EMQN/ACGS best practice guidelines for molecular analysis of Prader-Willi and Angelman syndromes. *European Journal of Human Genetics* (2019) 27:1326–1340

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
- 脊髓性肌肉萎縮症 [Spinal Muscular Atrophy, SMA] -



Zerres K et al. Neuromuscul Disord 1999; 9:272-278.; Wang CH, et al. J Child Neurol 2007; 22:1027-1049.; D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis 2011;6:71.; Mercuri E, et al. Neuromuscul Disord 2018;28:103-115.; Calucho M, et al. Neuromuscul Disord 2018;28:208-215.

備註：「即時」係指新生兒出生1個月(30天)內

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)
- 脊髓性肌肉萎縮症 [Spinal Muscular Atrophy, SMA]-

- 病歷資料(必要)
 5q 相關基因檢測報告 (必要)

一、「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案，請填寫此表格。

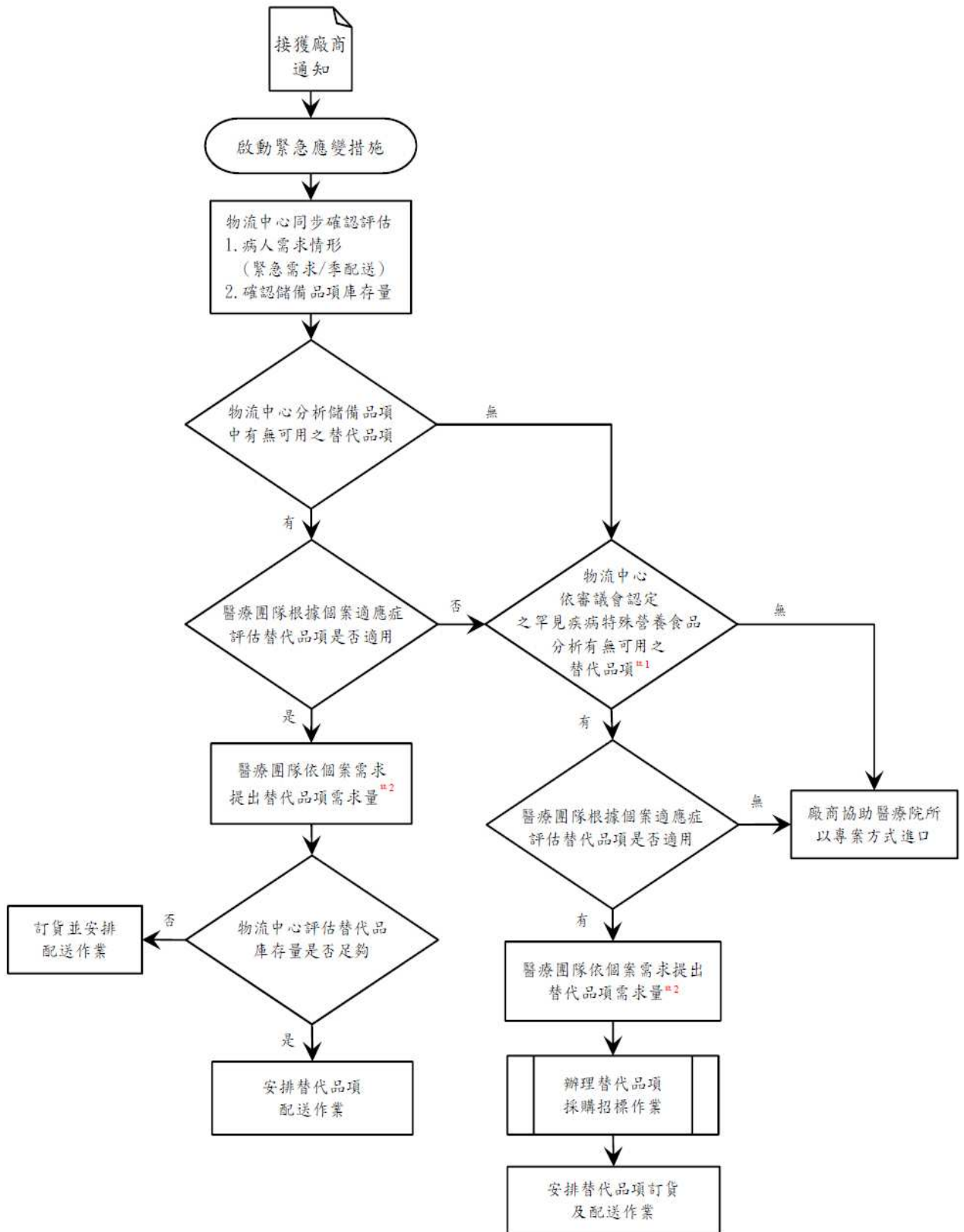
項目	填寫部分
身體及神經學檢查(至少出現 1 項肌肉相關異常)(必要) [Physical and neurological examinations]	<input type="checkbox"/> 新生兒姿態異常[Abnormal posturing] <input type="checkbox"/> 新生兒哭聲弱[weak cry] <input type="checkbox"/> 新生兒肌張力低[Hypotonia] <input type="checkbox"/> 其他 (請註明)_____
基因檢測 (必要) [Molecular genetics of SMN1 gene]	<input type="checkbox"/> SMN1 基因套數 0 <input type="checkbox"/> SMN2 基因套數 <input type="checkbox"/> 0 或 1 <input type="checkbox"/> 2

二、非「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
臨床病史(必要) [Clinical history]	發病年齡 [Age at onset]: _____ 個月大, or _____ 歲大 (必填) 最好的動作功能 [Best motor function] (必填) <input type="checkbox"/> 獨立行走[Walk unaided] <input type="checkbox"/> 自己站[Stand unaided] <input type="checkbox"/> 自己坐 [Sit unaided] <input type="checkbox"/> 臥床 [Lie on bed] 低張力嬰兒[Floppy infant] (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 吞嚥或餵食困難 [Swallowing or feeding difficulty] (選擇) <input type="checkbox"/> 咳嗽困難 [Cough difficulty] (選擇) <input type="checkbox"/> 因肺塌陷或肺炎住院病史 [History of hospitalization due to pulmonary atelectasis or pneumonia] (選擇)
身體及神經學檢查(須至少符合右列 2 項必要條件)(必填) [Physical and neurological examinations]	<input type="checkbox"/> 全身性低張力及對稱性肌無力：四肢肌無力近側端較遠側端嚴重 [Generalized hypotonia and symmetric muscle weakness, which weakness is more severe in proximal than distal part of extremities] (必要) <input type="checkbox"/> 深部肌腱反射減低或消失[Decrease or absence of deep tendon reflexes] (必要) <input type="checkbox"/> 肌肉萎縮 [Muscle atrophy] (選擇) <input type="checkbox"/> 舌頭顫搐 [Tongue fasciculation] (選擇)
基因檢測 (必要) [Molecular genetics of SMN1 gene]	<input type="checkbox"/> Homozygous or compound heterozygous deletion/mutation of SMN1 gene <input type="checkbox"/> Others
肌電圖 (選擇) [Electromyogram]	<input type="checkbox"/> 神經性變化 [Neurogenic changes]
肌肉切片 (選擇) [Muscle biopsy]	<input type="checkbox"/> 神經性變化 [Neurogenic changes]
診斷(必要) [Diagnosis]	<input type="checkbox"/> 第一型 [Type1] <input type="checkbox"/> 第二型 [Type2] <input type="checkbox"/> 第三型 [Type3] <input type="checkbox"/> 第四型 [Type4] 脊髓肌肉萎縮症 [Spinal muscular atrophy]

備註：「即時」係指新生兒出生 1 個月(30 天)內

附件 4、罕病特殊營養食品遇突發狀況無法供貨之緊急應變流程



- 註 1.依罕見疾病防治及藥物法第 4 條規定略以，下列事項由罕見疾病及藥物審議會(以下簡稱審議會)辦理：罕見疾病藥物及維持生命所需之特殊營養食品認定之審議。
- 註 2.依據「罕見疾病特殊營養品暨緊急需用藥物物流中心」管理原則之申請相關規定，醫療團隊檢附(1)罕見疾病特殊營養食品申請單、(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提出申請。
- 註 3.流程中因應方式(1)物流中心已儲備品項中可用替代品、(2)審議會認定罕見疾病特殊營養食品中可用替代品、(3)廠商協助醫療院所專案方式進口，將視實際個案需求情形，採可優先提供個案替代品之方式辦理。
- 註 4.廠商無法供貨說明內容須包含：(1)缺貨品項何時可恢復供貨、(2)可供貨數量、(3)協助替代品項進口所需作業時程(庫存/補貨運輸時間)、(4)後續處理方案、(5)正式函文說明(內容須包含處理時間、相關訴求等)。