

衛生福利部罕見疾病及藥物審議會
第 70 次會議紀錄

時間：112 年 6 月 16 日（星期五）上午 9 時 30 分

地點：本部 304 會議室及視訊會議

主席：周主任委員志浩

紀錄：陳技士宛靖

出席委員：吳委員昭軍(賈副署長淑麗代)、石委員崇良(許專門委員明慈代)、吳委員秀梅(黃科長玫甄代)

視訊委員：遲委員景上、郭委員鐘金、林委員秀娟、林委員炫沛、邱委員寶琴、吳委員瑞美、黃委員英霓、黃委員碧桃、陳委員珮蓉、陳委員莉茵、彭委員純芝、葉委員建宏、蔡委員輔仁、康委員照洲

本部食品藥物管理署 黃科長玫甄、何技佐韻笛、劉副審查員思岑

本部中央健康保險署 許專門委員明慈

本部國民健康署 林組長宜靜、蔡副組長維誼、張科長櫻淳、藍技正佳斐、沙科員芸飛、陳曼緯

壹、主席致詞

貳、確認第 69 次會議紀錄。

決定：確定。

參、報告案

第一案：第 69 次會議決議追蹤辦理情形。

決定：均同意解除列管，餘洽悉。

第二案：111 年依「罕見疾病防治及藥物法」編列相關經費之決算報告。

決定：

- 一、有關委員為強化罕見疾病預防篩檢，建議增加新生兒脊髓性肌肉萎縮症（Spinal Muscular Atrophy, SMA）篩檢一節，請國健署蒐集實證資料，進行整體性評估。
- 二、餘洽悉。

肆、審議案（共 7 案）

第一案

提案單位：國民健康署

案由：各單位函請審查列入罕見疾病名單（先天性血栓性血小板低下紫斑症，共 1 案），提請討論。

決議：同意第 74 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，新增列入罕病(1 項)：先天性血栓性血小板低下紫斑症(Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura)，ICD-10-CM 編碼為「M31.1」，疾病分類為「J.血液疾病」，審查基準表及送審資料表如附件 1-1 及 1-2；請國健署依程序辦理預、公告事宜。

第二案

提案單位：國民健康署

案由：有關囊狀纖維化症（Cystic Fibrosis）個案通報審查基準，提請討論。

決議：同意第 74 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，通過訂定之個案通報審查基準表及送審資料表如附件 2-1 及 2-2 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：中央健康保險署(下稱健保署)建議檢討法布瑞氏症 IVS4 心臟變異型之疾病盛行率，提請討論。

決議：同意第 74 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，依目前罕見疾病資料庫之 Fabry 氏症(含心臟變

異型 (IVS4+919G>A))之個案通報數，其盛行率尚符合我國公告罕病盛行率萬分之一以下規定。

第四案

提案單位：國民健康署

案由：有關修訂現行公告罕見疾病分類名稱與序號、罕見疾病所屬分類及中英文病名，並建立罕見疾病命名通則，提請討論。

決議：同意第 73 次暨第 74 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果：

- 一、修訂罕見疾病分類及序號 26 類、調整罕見疾病所屬分類 32 項、修訂中英文病名 6 項，請國健署於檢誤及調修為符合法制格式後，依程序辦理預、公告作業。
- 二、未來新列入或修訂罕見疾病名稱依下列通則辦理：
 - (一) 英文第一字母統一大寫。
 - (二) 以外國人名命名之疾病保留英文拼字，並將中文譯名以「()」併列；中文譯名需附國內相關文獻供委員參酌訂定。
 - (三) 中英文病名翻譯：disorder 譯為「異常」、deficiency 譯為「缺乏症」、syndrome 譯為「症候群」、disease 譯為「症」、defect 譯為「缺陷」。

第五案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病特殊營養食品「IVA ANAMIX JUNIOR」，新增適應症「異戊酸血症」，提請討論。

決議：同意第 74 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議審查結果，通過罕見疾病特殊營養食品「IVA ANAMIX JUNIOR」，新增適應症於 1 至 10 歲診斷為「異戊酸血症」之兒童，請食藥署依程序辦理預、公告作業。

第六案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物認定(共 1 案)。

決議：同意第 131 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」會議審查結果，「友華生技醫藥股份有限公司」申請新成分「PRX-102」(主成分：Pegunigalsidase alfa, Injection, 2 mg/ml)罕見疾病藥物認定案，同意認定，認定適應症：「用於治療 α -半乳糖苷酶(α -galactosidase A)缺乏的成年病人(即法布瑞氏症, Fabry disease)，提供長期酵素補充治療。」。請食藥署依程序辦理預、公告作業。

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 3 案)。

決議：同意第 131 次及第 132 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」會議審查結果，請食藥署依程序辦理預、公告作業。

- 一、「北海康成股份有限公司」申請新成分「LIVMARLI Oral Solution」(主成分：Maralixibat chloride, Oral Solution, 9.5 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 1 歲以上的阿拉吉歐症候群(Alagille Syndrome)病人的膽汁鬱積搔癢症。
- 二、「吉帝藥品股份有限公司」申請新成分「Translarna granules for oral suspension 125 mg、250 mg、1000 mg」(主成分：Ataluren, Granules for Oral Solution, 125、250、1000 mg)罕見疾病藥物查驗登記案，不同意查驗登記。
- 三、「傑特貝林有限公司」申請「貝瑞寧人類 C1 酯酶抑制劑 500 國際單位凍晶注射劑」(主成分：C1 esterase inhibitor, Injection, 500 IU)罕見疾病藥物適應症變更案，不同意適應症變更。

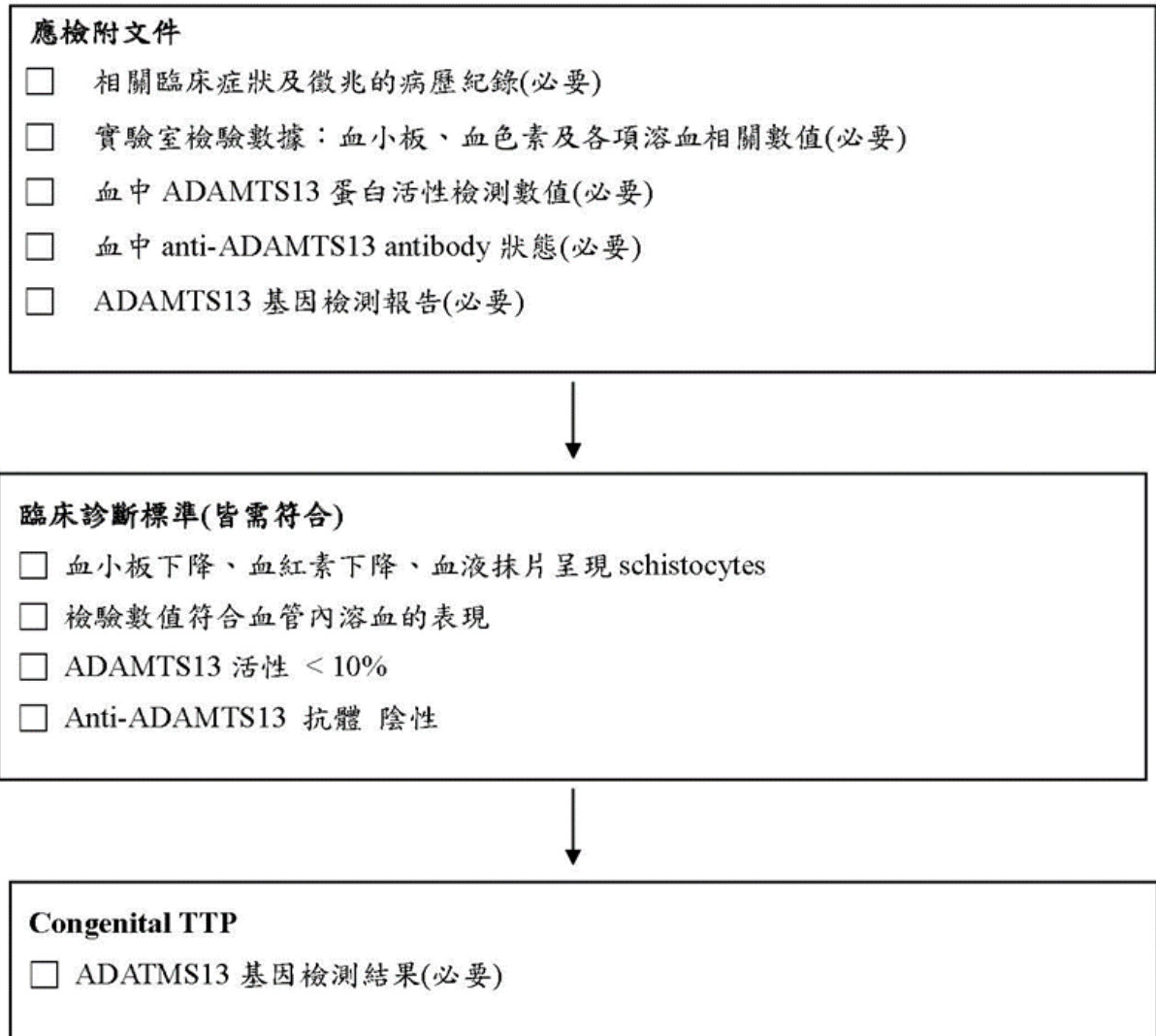
伍、臨時動議：無。

陸、散會：上午 10 時 45 分

附件 1-1、先天性血栓性血小板低下紫斑症(Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura) 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)

先天性血栓性血小板低下紫斑症-[Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura]-



附件 1-2、先天性血栓性血小板低下紫斑症(Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura) 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)

先天性血栓性血小板低下紫斑症-[Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura]-

- 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄(必要)
- 實驗室檢驗數據：血小板、血色素及各項溶血相關數值(必要)
- 血中 ADAMTS13 蛋白活性檢測數值(必要)
- 血中 anti-ADAMTS13 antibody 狀態(必要)
- ADAMTS13 基因檢測報告(必要)

1a. 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄
請提供病患在臨床上與 TTP 相關之症狀及徵兆的病歷紀錄
1b. 排除其他疾病
<input type="checkbox"/> 臨床上已排除瀰漫性血管內凝血(disseminated intravascular coagulation)之診斷 <input type="checkbox"/> 臨床上已排除其他疾病造成之栓塞性微血管病變(thrombotic microangiopathy)
2. 實驗室檢測數值
<input type="checkbox"/> 血小板與血紅素應低於正常值下限 <input type="checkbox"/> 血液抹片呈現破碎紅血球 schistocytes <input type="checkbox"/> 血中 LDH 嚴重上升 / haptoglobin 下降/ indirect bilirubinemia / hemoglobinuria 等血管內溶血之證據
3. 血中 ADAMTS13 蛋白活性檢測數值(必要)
<input type="checkbox"/> ADAMTS13 activity < 10%
4. 血中 anti-ADAMTS13 antibody 狀態(必要)
<input type="checkbox"/> Anti-ADAMTS13 antibody negative → 符合先天性 TTP
5. ADAMTS13 基因檢測報告(必要)
<input type="checkbox"/> ADAMTS13 mutation 1: _____
<input type="checkbox"/> ADAMTS13 mutation 2: _____

附件 2-1、囊狀纖維化症(Cystic Fibrosis)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)
-囊狀纖維化症[Cystic Fibrosis]-

應檢附文件

1. 病歷資料：包括臨床病史，臨床症狀及徵兆，身體診察及詳細家族史之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查報告(必要)：包括電解質(鈉,鉀,氯電解質報告)、肝功能、胰臟功能(含醣化血色素)及痰液細菌培養
3. 影像學檢查報告(必要)：包括胸部 X 光或胸部電腦斷層報告，鼻竇 X 光報告
4. 特殊檢查報告(選擇性)：包含肺功能報告(五歲含以上)，汗液分析等
5. 基因檢測報告(必要)

臨床病史(必填)

- 發病年齡[Age at disease onset] _____ 歲
 家族史 [Family history] 有 無

臨床症狀及徵兆(必要)

至少出現下列 2 項以上，其中第 1、2 項至少 1 項為必要：

1. 反覆肺炎及支氣管炎(一次以上)
2. 胎便阻塞
3. 呼吸異常,如喘,呼吸費力,常覺有痰無法咳出
4. 反覆鼻竇炎(一次以上)
5. 腸胃道症狀如腹瀉
6. 生長發育遲緩(生長速度和體重增加較同年齡緩慢)
7. 皮膚汗液有鹹味
8. 反覆性胰臟炎(一次以上)

實驗室檢驗(必要)

血鈉：_____；血鉀：_____；血氯：_____；ALT：_____；AST：_____；CRP：_____；
ESR：_____；Amylase：_____；Lipase：_____；HbA1c(選擇性)：_____

影像學檢查

胸部 X 光或胸部電腦斷層(必要)： 正常 異常 _____
鼻竇 X 光(選擇性)： 正常 異常 _____
腹部超音波或電腦斷層(選擇性)： 正常 異常 _____

特殊檢查報告(選擇性)(如：神經電生理檢查、病理切片…等)

肺功能(五歲含以上)： 正常 異常 _____
汗液的氯化物濃度分析： 正常 異常 _____

基因檢測報告(必要)

其兩個 CFTR 等位基因皆出現致病性基因變異(體染色體隱性遺傳)

符合必要臨床表現 2 項以上，及致病性基因變異之囊狀纖維化症

參考文獻：

1. Danielle Goetz MD and Clement L. Ren MD, MBA. Review of Cystic Fibrosis. March 27, 2019 <https://doi.org/10.3928/19382359-20190327-01>
2. Virginie Scotet, Carine L.Hostis and Claude Férec. The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: Incidence, Survival and Impact of the CFTR Gene Discovery Genes (Basel). 2020 Jun; 11(6): 589
3. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Case 12. Cystic Fibrosis (CFTR Mutation, MIM 219700)
4. Cystic Fibrosis Foundation : <https://www.cff.org/>
5. Wang MC1, Shu SG, Chang SM, et al. Cystic fibrosis in two Chinese infants in Taiwan. Zhonghua Mingao Xue er ke yi xue hui za zhi [Journal]. Zhonghua Mingao Xue er ke yi xue hui. 01 Jul 1993; 34(4):314-321 PMID: 8213163

附件 2-2、囊狀纖維化症(Cystic Fibrosis)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)
-囊狀纖維化症[Cystic Fibrosis]-

1. 病歷資料：包括臨床病史，臨床症狀及徵兆，身體診察及詳細家族史之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查報告(必要)：包括電解質(鈉,鉀,氯電解質報告)、肝功能、胰臟功能(含醣化血色素)及痰液細菌培養
3. 影像學檢查報告(必要)：包括胸部 X 光或胸部電腦斷層報告，鼻竇 X 光報告
4. 特殊檢查報告(選擇性)：包含肺功能報告(五歲含以上)，汗液分析等
5. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲
2 家族病史(必要)	<input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
3 臨床症狀及徵兆(必要)	至少出現下列 2 項以上，其中第 1、2 項至少其中一項為必要： 1. <input type="checkbox"/> 反覆肺炎及支氣管炎(一次以上) 2. <input type="checkbox"/> 胎便阻塞 3. <input type="checkbox"/> 呼吸異常,如喘,呼吸費力,常覺有痰無法咳出 4. <input type="checkbox"/> 反覆鼻竇炎(一次以上) 5. <input type="checkbox"/> 腸胃道症狀如腹瀉 6. <input type="checkbox"/> 生長發育遲緩(生長速度和體重增加較同年齡緩慢) 7. <input type="checkbox"/> 皮膚汗液有鹹味 8. <input type="checkbox"/> 反覆性胰臟炎(一次以上)
B. 實驗室檢驗報告(必要) (請附相關檢驗資料)	血鈉：_____；血鉀：_____；血氣：_____； ALT：_____；AST：_____；CRP：_____； ESR：_____；Amylase：_____； Lipase：_____；HbA1C：(選擇性) _____ 痰液細菌、黴菌培養報告： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
C. 影像學檢查報告(必要) (請附相關報告資料)	胸部 X 光或胸部電腦斷層(非必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 鼻竇 X 光(選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 腹部超音波或電腦斷層(選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
D. 特殊檢查報告(選擇性) (請附相關檢驗資料)	肺功能(五歲含以上)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 汗液的氯化物濃度分析： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> 兩個 <i>CFTR</i> 等位基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____

參考文獻：

1. Danielle Goetz, MD and Clement L. Ren, MD, MBA. Review of Cystic Fibrosis. March 27, 2019
<https://doi.org/10.3928/19382359-20190327-01>
2. Virginie Scotet, Carine L'Hostis and Claude Férec. The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: Incidence, Survival and Impact of the *CFTR* Gene Discovery *Genes* (Basel). 2020 Jun; 11(6): 589
3. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Case 12. Cystic Fibrosis (*CFTR* Mutation, MIM 219700)
4. Cystic Fibrosis Foundation : <https://www.cff.org/>
5. Wang MCI, Shu SG, Chang SM, et al. Cystic fibrosis in two Chinese infants in Taiwan. *Zhonghua Minguo Xiao er ke yi xue hui za zhi [Journal]*. *Zhonghua Minguo Xiao er ke yi xue hui*, 01 Jul 1993, 34(4):314-321 PMID: 8213163