

第 3 節 代謝及營養劑 Metabolic & nutrient agents

3.1. 靜脈營養輸液 Parenteral nutritions

3.1.1. Fat emulsion：或含 Fat emulsion 之靜脈營養輸液(如含 glucose、lipid、amino acid 及 electrolytes 三合一靜脈營養輸液)：(97/11/1、98/7/1、98/12/1) 限

1. 嚴重燒傷病人，為靜脈營養補充。
2. 使用全靜脈營養者。
3. 重大手術後五至七天仍不能經腸道進食者，每日不超過一瓶為原則。(98/12/1)

3.2. 維生素 Vitamins

(使用維生素醫治之適應症詳附表三-A)

3.2.1. Mecobalamin 製劑：(85/4/1、100/8/1)

限符合以下條件之一使用：

1. 糖尿病併發周邊神經病變並具有臨床神經學病徵 (須於處方上敘明)。
2. 經神經科專科醫師診斷或經神經傳導(NCV) 檢查證實之慢性多發性神經病變 (chronic polyneuropathy)。(100/8/1)

3.2.2. 活性維生素 D₃ 製劑 (如 alfacalcidol；calcitriol) 限下列病例使用：

(86/1/1、91/7/1、100/1/1、109/10/1)

1. Vit. D 依賴型佝僂症或低磷血佝僂症。(應附醫學中心之診斷證明)
2. 副甲狀腺機能低下症。(應檢附病歷影本)
3. 慢性腎不全引起之低血鈣症，並限腎臟功能失調 (即 eGFR 小於 30mL/min/1.73m²，或 PTH-i 大於正常值三倍以上)，血中鈣濃度在 10.5 mg/dL 以上之病例不可使用。(109/10/1)
4. 停經後婦女患有脊椎壓迫性骨折或髖骨骨折病患。

3.3. 其他 Miscellaneous

3.3.1. 肝庇護劑：(85/1/1、88/3/1、94/7/1、108/11/1)

1. 肝硬化、肝炎患者，限下列情形之一者，得由醫師依肝功能和影像檢查或病理切片檢查確實診斷後，視病情需要處方之。(94/7/1)

(1)HBV (+) 及 HCV (+) 之病患且 GOT、GPT 值大於(或等於)正常值上限 1 倍以上。

(2)任何原因所引起之肝硬化且 GOT、GPT 值大於(或等於)正常值上限 1 倍以上。

(3)HBV (-) 及 HCV (-) 之病患，GOT、GPT 值大於(或等於)正常值上限 2 倍以上。

2. 肝庇護劑之使用，門診以口服一種為原則；使用於高血氨症(hyperammonemia) 之肝庇護劑應檢附氨之異常報告。

3. 使用肝庇護劑應檢附肝功能報告，該報告有效期為三至六個月，逾期應再複查。(108/11/1)

4. 肝功能檢查如檢查結果正常，應停止用藥，在檢查未得結果前，所用藥物以一週為宜。

3.3.2. α -Keto acid-amino acid 製劑(如 Ketosteril)：限

1. 限慢性腎衰竭病患行低蛋白飲食治療，連續三個月，每個月之腎絲球過濾率 eGFR $\leq 15\text{mL}/\text{min} / 1.73 \text{ m}^2$ 且尚未接受透析治療，每日至多使用六顆。(98/11/1、104/12/1)
 2. 使用時應每兩個月檢查一次，腎絲球過濾率 eGFR $\geq 25\text{mL}/\text{min}/1.73 \text{ m}^2$ 時，或服用本品期間病人若發生體重減輕 $>5\%$ 或血清白蛋白降低 $>5\%$ 之情況或病人不遵守低蛋白飲食時，應即停藥。(104/12/1)
 3. 本品不得用於透析及換腎病患，並不得做為一般營養補充劑。(103/4/1)
 4. 使用本品時不得與同類品製劑(例如 Amiyu··) 同時處方。(93/12/1)
- 3.3.3. (刪除) : (88/9/1、93/8/1、107/10/1)
- 3.3.4. 口服鈣質補充劑 oral calcium salt : (89/2/1)
- 限下列病患使用：
1. 骨質疏鬆 (osteoporosis) 或軟骨病 (osteomalacia) 病患。
 2. 高磷酸鹽血症 (hyperphosphatemia) 或低血鈣症 (hypocalcemia)。
 3. 長期使用糖皮質類固醇 (glucocorticoid) 病患。
 4. 腎衰竭病患。
- 3.3.5. Nutrineal PD4 with 1.1% Amino Acid : (91/2/1、92/10/1、99/5/1)
1. 限長期接受腹膜透析之病患使用；該病患至少接受腹膜透析 (CAPD) 三個月以上者。
 2. 每天限使用一袋代替葡萄糖腹膜透析液。
 3. serum albumin $\leq 3.5\text{gm}/\text{dL}$ 或 nPNA < 0.9 患者使用，需附開始 CAPD 當月的檢驗報告影本。
【註：nPNA (normalized protein equivalent of total nitrogen appearance) (gm/kg/day) = $[10.76 \times (0.69 \times \text{UNA} + 1.46)] \div \text{body weight (kg)}$ 】
 4. 每週 Kt/V 需 > 1.7 。(92/10/1、99/5/1)
 5. 不得同時合併其他胺基酸 (amino acid) 使用。
- 3.3.6. "Baxter" Extraneal Peritoneal Dialysis Solution With 7.5% Icodextrin (93/12 /1、96/1/1、99/9/1、100/2/1、108/8/1)
1. 限下列病患使用：
- (1) high transporters 病患，用於每天長留置期。(100/2/1)
 - (2) high average transporters 病患，每天使用 1 袋 $\geq 2.5\%$ 葡萄糖腹膜透析液。(108/8/1)
 - (3) 脫水衰竭病患及臨界脫水衰竭邊緣之病患，即病患下列情形之一者：
 - I. 使用 4.25% 傳統式葡萄糖腹膜透析液 4 小時內脫水量小於等於 400cc. 者。
 - II. 每天使用總袋數 1/2 以上 (含) 2.5% 葡萄糖腹膜透析液。(108/8/1)
 - (4) HbA1c 大於 7.0 % 的糖尿病腹膜透析病患，用於每天長留置期。
 - (5) 腹膜炎病患。
2. 每天限用一袋。
3. 申報時，應檢附最近 1 個月內，殘餘尿量與每日脫水量之相關文件，以及使

用 Extraneal solution 前，每日脫水量等相關資料，供審查參考。(99/9/1、108/8/1)

3.3.7. Sodium bicarbonate 成分之口服製劑給付規定：(95/8/1、96/12/1)

限用於代謝性酸中毒。

3.3.8. Idursulfase(如 Elaprase)：(96/7/1、99/8/1、106/10/1)

1. 病患須符合以下診斷條件：除了臨床表徵及尿液葡萄糖胺聚醣定性、定量檢驗的佐證外，須證明患者週邊血液白血球或血漿，或經培養之皮膚纖維芽細胞的 IDS 酵素活性缺乏，或者是患者位於 X 染色體 Xq27-28 位點上之 IDS 基因經分子生物學檢驗確認有一處已知或必然會引起黏多醣第 II 型 (MPS II) 之突變。

(106/10/1)

2. 限兒科專科經醫學遺傳學次專科訓練取得證書之醫師使用。(106/10/1)

3. 排除使用於：(106/10/1)

(1) 因 idursulfase 無法通過血腦屏障(blood-brain barrier)，靜脈注射 idursulfas 無法有效治療 MPS II A，若有明顯中樞神經症狀且持續惡化，應不予治療。

(2) 未經治療之患者沒有任何會影響健康之症狀時。

(3) 重型病患：完全臥床且無行動能力，或是無法自行呼吸且完全仰賴呼吸器維生者。

4. 黏多醣症第二型患者之器官傷害多屬不可逆性，治療前應與患者及家屬充分溝通知下列事項，並請其簽名確認已被告知，留存病歷備查：(106/10/1)

(1) 確定其了解治療的預期效果。

(2) 患者有義務接受定期追蹤評估，在中樞神經症狀明顯退化情況下，主治醫師在向患者及家屬清楚解釋後，適時停止 idursulfase 之治療。

5. 應定期追蹤評估治療效果及下列事項：(106/10/1)

(1) 至少每半年追蹤一次：

I. 身高體重；

II. 尿液黏多醣量；

III. 依 Hunter Outcome Survey (HOS) Registry 所建議之評估事項評估。

(2) 至少每一年追蹤一次：

I. 腹部超音波、肝臟大小、脾臟大小；

II. 心電圖；

III. 心臟超音波

IV. 六分鐘步行測驗 (6-minute walk test) 或於 5 歲以下幼童以 DDST (Denver Developmental Screening Test) 粗動作及精細動作 (Gross Motor and Fine Motor) 檢測；

V. 肺功能；

VI. 藥物抗體

6. 需經事前審查核准後使用，每次申請之療程以 1 年為限。重新申請時，若有下

列任一情況，則不再給予 idursulfase 治療：(106/10/1)

- (1)尿中葡萄糖胺聚醣與肌酸酐比值：於接受治療的第一年之後評估，較前一年有 50%以上的增加；第二年之後評估，較之前一年有 100%以上的增加。
- (2)六分鐘步行測驗：較之前一年退步 50%以上或連續 2 年有退步現象；5 歲以下幼童以 DDST 粗動作及精細動作檢測，發展進程年齡與實際年齡商數低於 60%，或比初次檢測時之發展進程年齡退步。
- (3)呼吸功能檢查：血液中氧氣飽和度在 2 小時內無法持續維持 1 小時以上 \geq 90%。
- (4)病人有認知功能退化，或有明顯中樞神經系統退化之臨床表徵。

7. 須立即停止 idusulfase 治療的情形：(106/10/1)

- (1)有證據顯示病人開始呈現明顯的中樞神經系統退化之臨床表徵。
- (2)病人在接受治療時發生其它致命的疾病，這表示病人無法獲得 idursulfase 的療效。
- (3)病人發生嚴重不良反應。
- (4)病人無法配合最適療程所需的注射規定或無法配合療效的評估。

3.3.9. Imiglucerase (如 Cerezyme inj.) : (97/7/1、108/5/1)

1. 限用於第一型高雪氏症之治療。
2. 不得併用其他高雪氏症酵素療法之藥品。
3. 需經事前審查核准後使用。

3.3.10. Laronidase (如 Aldurazyme) : (97/7/1、106/10/1)

1. 限下列病例使用：

- (1)黏多醣症第一型賀勒-施艾氏症患者。
- (2)黏多醣症第一型中度至重度之施艾氏症患者。
- (3)黏多醣症第一型賀勒氏症進行造血幹細胞移植或手術前後。

備註：針對早期診斷帶有文獻報告已知的嚴重型突變點的病人，應持續追蹤其臨床症狀，若在兩歲以前出現明顯症狀（疝氣或呼吸道阻塞等，建議儘速進行造血幹細胞移植，如為未知但預測為嚴重型突變的病人，比照處理。

2. 限兒科專科經醫學遺傳學次專科訓練取得證書之醫師使用。

3. 排除使用於：

- (1)未經治療之患者沒有任何會影響健康之症狀時。
- (2)患者有明顯之中樞神經症狀時。
- (3)重型病患：完全臥床且無行動能力，或是無法自行呼吸且完全仰賴呼吸器維生者。

4. 應定期追蹤評估治療效果及下列事項目：

- (1)至少每半年追蹤一次：
 - I. 身高體重；
 - II. 尿液黏多醣量；
- (2)至少每一年追蹤一次：

- I. 整體智能發展、中樞神經症狀；
 - II. 腹部超音波、肝臟大小、脾臟大小；
 - III. 心電圖；
 - IV. 心臟超音波；
 - V. 六分鐘步行測驗；
 - VI. 肺功能；
 - VII. 藥物抗體
5. 需經事前審查核准後使用，每次申請之療程以 1 年為限。重新申請時，若有下列任一情況，則不再給予 laronidase 治療：
- (1) 尿中葡萄糖胺聚醣與肌酸酐比值：於接受治療的第一年之後評估，較前一年有 50% 以上的增加；第二年之後評估，較之前一年有 100% 以上的增加。
 - (2) 六分鐘步行測驗：較之前一年退步 50% 以上或連續 2 年有退步現象；5 歲以下幼童以 DDST 粗動作及精細動作檢測，發展進程年齡與實際年齡商數低於 60%，或比初次檢測時之發展進程年齡退步。
 - (3) 呼吸功能檢查：血液中氧氣飽和度在 2 小時內無法持續維持 1 小時以上 \geq 90%。
 - (4) 病人有認知功能退化，或有明顯中樞神經系統退化之臨床表徵。
6. 須立即停止 laronidase 治療的情形：
- (1) 有證據顯示病人開始呈現明顯的中樞神經系統退化之臨床表徵。
 - (2) 病人在接受治療時發生其它致命的疾病，這表示病人無法獲得 laronidase 的療效。
 - (3) 病人發生嚴重不良反應。
 - (4) 病人無法配合最適療程所需的注射規定或無法配合療效的評估。
- 3.3.11. Miglustat (如 Zavesca) (98/8/1、108/5/1)
- 1. 限用於第一型高雪氏症、Niemann-Pick Disease Type C 之治療。
 - 2. 本品使用於 Niemann-Pick Disease Type C 之規定：
 - (1) 需事前審查，核准後才得以使用。
 - (2) 不得併用其他高雪氏症酵素療法之藥品。
 - (3) 申請使用藥物時需附上之資料包括：
 - I 生化或基因分析等足以確定診斷之依據。
 - II 臨床、神經學或影像上顯示有神經系統之侵犯。
 - (4) 限遺傳或神經專科醫師使用，每六個月須再申請事前審查一次。
 - (5) 治療前應告知患者及家長其有義務接受定期追蹤評估。
 - (6) 醫師應定期追蹤評估治療效果及副作用。
 - (7) 申報費用時須檢附病歷資料。
 - (8) 排除條件
 - I 對於嚴重腎損傷患者（肌酸酐廓清率小於 30mL/min/1.73m²）不建議使用 Zavesca。

II 無神經症狀之患者不建議使用。

3.3.12. Sodium phenylacetate+Sodium benzoate (如 Ammonul inj): (99/2 /1)
限用於先天性尿素循環代謝障礙之急慢性血氨症及伴隨腦部病變。

3.3.13. Agalsidase alfa 及 agalsidase beta (如 Replagal Infusion 及 Fabrazyme Injection) (102/1/1、103/9/1、108/5/1):

1. 限用於

(1) 確定診斷為典型法布瑞氏症之患者且符合下列條件之一者使用:(108/5/1)

I. 出現肢端疼痛排汗障礙，或中風

II. 蛋白尿、微量白蛋白尿(Microalbuminuria)

III. 不整脈(附表第 7 項)或心室肥大

(2) 對於法布瑞氏症非典型患者，符合下列條件之一者:(108/5/1)

I. 經腎臟或心臟切片證實與法布瑞氏症相關。(108/5/1)

II. 法布瑞氏症 IVS4 +919G>A 基因型患者，符合「法布瑞氏症心臟變異型心臟功能評估指標表」(附表)第 1 項至第 9 項中，至少兩項指標，且心臟組織切片檢查(cardiac biopsy) 證實有 GL3 或 lyso-Gb3 脂質堆積者(103/9/1、108/5/1)。

具法布瑞氏症 Cardiac Variant 基因者，申請法布瑞氏症酵素補充治療時，需檢附相關檢查及檢驗資料，以及至少半年之高血壓或糖尿病心肌病變危險因子之治療紀錄。糖尿病經過治療且 HbA1c(糖化血色素)<7 者，始可接受酵素補充治療。(108/5/1)

2. 標準劑量 Fabrazyme 1 mg/Kg/every 2 weeks; Replagal 0.2mg/Kg/every 2 weeks。針對症狀輕微病人，可以考慮減量治療，是否減量治療由主治醫師決定之。(108/5/1)

3. 需經事前審查核准後使用，每次申請之療程以 1 年為限，申請續用時需檢送酵素補充治療療效評估資料，若符合下列條件之一，則不予同意使用：

(1) 嚴重心臟疾病或嚴重心肌纖維化

(2) 腎臟變異型法布瑞氏症病人合併末期腎臟疾病 (108/5/1)

(3) 嚴重認知退化經診斷為中、重度失智症 (108/5/1)

(4) 由於末期法布瑞氏症或其他疾病，以致預期生存壽命少於一年 (108/5/1)

4. 治療前應與患者及家屬充分溝通知下列事項，並請其簽名確認已被告知，留存病歷備查：

(1) 確定其了解治療的預期效果。

(2) 患者有義務接受定期追蹤評估，如無明顯療效(如上述 3 所列)，主治醫師在向患者及家屬清楚解釋後，應停止 agalsidase alfa 或 agalsidase beta 之治療。(108/5/1)

(3) 女性患者之角膜病變 Cornea Verticillata 為良性症狀。

5. 每一年須重新評估一次，追蹤檢查項目如下：

(1) 腎功能(EGFR)；

- (2)尿蛋白(尿蛋白或微尿蛋白)；
- (3)血漿或尿液 GL3；
- (4)血漿或尿液 lyso-Gb3；
- (5)疼痛狀態；
- (6)中風次數；
- (7)病患是否有出現新的心臟病或原心臟病是否有惡化情形(出現新的心肌梗塞、心律不整需心臟電擊整流或藥物治療、心跳過緩、房室傳導阻斷或其他心律疾病需心律調節器的植入治療，心臟衰竭需住院治療)。
- (8)心肺功能狀態 (紐約心臟學會心功能分級 NYHA functional class 及 6 分鐘走路測驗或運動心電圖測驗)。
- (9)靜態心電圖、24 小時 Holter 心電圖與心臟超音波。心臟超音波檢查時之基本項目：
左心室舒張期直徑、左心室後壁厚度、左心室前壁厚度、左心室質量與質量身高比、心房大小測量、左心室舒張功能測量(包含組織超音波)、心室後壁輻射向應變率、心中膈縱向應變率與心側壁縱向應變率、心臟瓣膜功能。超音波左心室質量與質量身高比、心室後壁輻射向應變率、心側壁縱向應變率。
- (10)若初次心臟磁振造影(MRI)檢查時有心肌纖維化的病患，追蹤時應做心臟磁振造影；其他患者建議每兩年做心臟磁振造影追蹤檢查。

法布瑞氏症心臟變異型心臟功能評估指標表

1	左心室厚度>12mm。
2	心電圖左心室肥厚 (ECG LVH Romhilt-Estes score>5 或符合 Cornell's criteria)
3	心臟超音波左心室質量指數 (LVMI)男性大於 51 gm/m ^{2.7} , 女性大於 48 gm/m ^{2.7} , LVMI。(108/5/1)
4	心臟超音波左心室舒張功能異常 E/A ratio>2.0 及 deceleration time<150 msec 或組織超音波顯示舒張功能異常(二尖瓣環部中膈 E/E' >15 或側壁 E/E' >12)。
5	間隔至少超過 12 個月測量左心室質量 (LVM) 增加>5g/m ²
6	心臟超音波左心房體積增加>34 mL/m ² body surface area (BSA) (108/5/1)
7	心肌與節律出現異常：AV block, short PR interval, LBBB, ventricular or atrial tachyarrhythmias, sinus bradycardia(在沒有使用抑制心律的藥物下)
8	中度到重度的二尖瓣與主動瓣膜閉鎖不全
9	心臟磁振造影心肌延遲顯影(delayed enhancement)出現左心室的輕度到中度纖維化。

3.3.14. Carglumic acid (如 Carbaglu Tablets) : (102/9/1、106/7/1)

- 1. 限下列病例使用：

- (1) N-乙醯麩胺酸合成酶缺乏症(以下稱 NAGS 缺乏症)。
 - (2) 異戊酸血症及甲基丙二酸血症及丙酸血症。
 - (3) 初次發作之不明原因高血氨，懷疑是先天代謝異常者(血氨值在新生兒高於 $150 \mu\text{mol/L}$ ，在其他患者高於 $100 \mu\text{mol/L}$)。(106/7/1)
2. 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等次專科訓練之醫師處方使用。
 3. 使用時須符合下列規定：(106/7/1)
 - (1) 病歷應詳實記載病程、確診之檢驗資料及治療反應。
 - (2) 異戊酸血症及甲基丙二酸血症及丙酸血症患者，每次以使用 7 天為限，一年不超過 21 天為限。
 - (3) 初次發作之不明原因高血氨，懷疑是先天代謝異常者(血氨值在新生兒高於 $150 \mu\text{mol/L}$ ，在其他患者高於 $100 \mu\text{mol/L}$)，以使用 7 天為限，一生使用以一次為限。
 - (4) 用藥後，若病情無法持續改善或疾病已惡化，應停止使用。
- ※病情無法持續改善或疾病已惡化之定義：
昏迷指數(GCS)持續低於 8 分(重度昏迷)，或新生兒患者之血氨值持續高於 $150 \mu\text{mol/L}$ ；嬰兒及兒童患者之血氨值持續高於 $100 \mu\text{mol/L}$ 。
- 3.3.15. Galsulfase (如 Naglazyme)：(106/10/1、107/12/1)
 1. 病患須符合以下診斷條件：須證明患者之週邊血液白血球或經培養之皮膚纖維芽細胞 ARSB 活性缺乏，或是患者 ARSB 基因經分子生物學檢驗確認有兩個分別來自父母雙方，已知或必然會引起黏多醣症第六型之突變。
 2. 限兒科專科經醫學遺傳學次專科訓練取得證書之醫師使用。
 3. 排除使用於：
 - (1) 患者若未給予治療，並不會導致健康情況之惡化時。
 - (2) 重型病患：完全臥床且無行動能力，或是無法自行呼吸且完全仰賴呼吸器維生者。
 - (3) 早期診斷帶有已知嚴重突變點的病患，但無明顯臨床症狀者。
 4. 標準劑量為每週經靜脈注射給予 galsulfase 1 mg/Kg 。
 5. 黏多醣症第六型對於器官之傷害多屬不可逆性，治療前應與患者及家屬充分溝通知下列事項，並請其簽名確認已被告知，留存病歷備查：
 - (1) 確定其了解治療的預期效果。
 - (2) 患者有義務接受定期追蹤評估。
 6. 應定期追蹤評估治療效果及下列事項：
 - (1) 至少每半年追蹤一次：
 - I. 身高體重；
 - II. 尿液黏多醣量；
 - (2) 至少每一年追蹤一次：
 - I. 腹部超音波、肝臟大小、脾臟大小；

- II. 心電圖；
 - III. 心臟超音波；
 - IV. 六分鐘步行測驗(6-minute walk test)或於 5 歲以下幼童以 DDST (Denver Developmental Screening Test)粗動作及精細動作(Gross Motor and Fine Motor) 檢測；(107/12/1)；
 - V. 肺功能；
7. 需經事前審查核准後使用，每次申請之療程以 1 年為限。重新申請時，若有下列任一情況，則不再給予 galsulfase 治療：(107/12/1)
- (1)尿中葡萄糖胺聚醣與肌酸酐比值：於接受治療的第一年之後評估，較前一年有 50%以上的增加；第二年之後評估，較之前一年有 100%以上的增加。(107/12/1)
 - (2)六分鐘步行測驗：較之前一年退步 50%以上或連續 2 年有退步現象；5 歲以下幼童以 DDST 粗動作及精細動作檢測，發展進程年齡與實際年齡商數低於 60%，或比初次檢測時之發展進程年齡退步。(107/12/1)
 - (3)呼吸功能檢查：在未供給任何氧氣治療下，血液中氧氣飽和度在 2 小時內無法持續維持 1 小時以上 $\geq 90\%$ 。(107/12/1)
8. 須立即停止 galsulfase 治療的情形：
- (1)有證據顯示病人開始呈現明顯的中樞神經系統退化之臨床表徵。
 - (2)病人在接受治療時發生其它致命的疾病，這表示病人無法獲得 galsulfase 的療效。
 - (3)病人發生嚴重不良反應。
 - (4)病人無法配合最適療程所需的注射規定或無法配合療效的評估。
- 3.3.16. Taliglucerase alfa(如 Elelyso 注射劑)、velaglucerase alfa (如 VPRIV 凍晶注射劑)(107/3/1、107/9/1、108/5/1)
- 1. 用於改善高雪氏症症狀，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。
 - 2. 不得併用其他高雪氏症酵素療法之藥品。
 - 3. 需經事前審查後使用。
- 3.3.17. Elosulfase alfa (如 Vimizim) (107/4/1)
- 1. 診斷：除了臨床表徵及尿液葡萄糖胺聚醣定性、定量檢驗的佐證外，須證明患者之週邊血液白血球或經培養之皮膚纖維芽細胞 GALNS 活性缺乏，或是患者 GALNS 基因經分子生物學檢驗確認有兩個分別來自父母雙方，已知或必然會引起黏多醣症第 IVA 型之突變。
 - 2. 限小兒遺傳專科醫師使用。
 - 3. 排除使用於：
 - (1)患者合併有其他嚴重疾病，無法從酵素治療得到長期效益。
 - (2)重型病患：完全臥床且無行動能力，或是無法自行呼吸且完全仰賴呼吸器維生者。
 - (3)病患不願意配合追蹤評估。

4. 黏多醣症第四型患者之傷害多屬不可逆性，治療前應與患者及家屬充分溝通告知下列事項，並請其簽名確認已被告知，留存病歷備查：
 - (1) 確定其了解治療的預期效果。
 - (2) 患者有義務接受定期追蹤評估。
 5. 需經事前審查核准後使用，每次申請之療程以 1 年為限。重新申請時，依下列病患疾病進程分類，若有評估項目中任兩項未達標準，則不予同意使用：
 - (1) 至少能以助行器行走的患者，針對下列 1~5 項；
 - (2) 非因年齡過小而無法行走的患者，針對下列 2~5 項；
 - (3) 因年齡過小而無法行走的患者，針對下列 3~5 項
 - I. 6 分鐘步行測驗：相較於治療前，至少有 10% 的改善，或在達療效高原期後維持 10% 的改善。
 - II. 呼吸功能檢查：FVC 或 FEV-1 相較於治療前至少有 5% 的改善，或在達療效高原期後維持 5% 的改善。
 - III. 尿液中 keratan sulfate (Uks) 相較於治療前降低大於 20%。
 - IV. 呼吸功能檢查：血液中氧氣飽和度 (SpO₂) 在 2 小時內需持續維持 1 小時以上 $\geq 90\%$ 。
 - V. 以心臟超音波檢測，Ejection Fraction 相較於治療前降低少於 10%。
 6. 須立即停止 elosulfase alfa 治療的情形：
 - (1) 病人在接受治療時發生其它致命的疾病，這表示病人無法獲得 elosulfase alfa 的療效。
 - (2) 病患發生嚴重不良反應。
 - (3) 病患無法配合最適療程所需的注射規定或無法配合療效的評估。
- 3.3.18. Eliglustat Capsules (如 Cerdelga) (108/5/1)
1. 限用於改善成人第一型高雪氏症症狀。
 2. 使用劑量須依 CYP2D6 代謝狀況調整。
 3. 不得併用其他高雪氏症酵素療法之藥品。
 4. 需經事前審查核准後使用。
- 3.3.19. 先天性代謝異常之罕見疾病藥品(108/9/1、108/12/1)
1. 藥品成分：
 - (1) Levocarnitine/L-Carnitine inner salt
 - (2) Sodium phenylbutyrate
 - (3) Citrulline malate
 - (4) L-Arginine
 - (5) Sapropterin dihydrochloride (Tetrahydro- Biopterin, BH₄)
 - (6) betaine
 - (7) oxitriptan (L-5-hydroxytryptophan , 5-HTP)
 - (8) alpha-glucosidase

(9) sodium benzoate

(10) diazoxide

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或小兒內分泌科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：

(1) 新生兒篩檢為 carnitine deficiency 陽性個案 (free carnitine 低於 $6 \mu\text{mol/L}$)。

(2) 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 $150 \mu\text{mol/L}$)。

(3) 新生兒篩檢為有機酸血症 (甲基丙二酸血症，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 $200 \mu\text{mol/L}$)。

(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 $150 \mu\text{mol/L}$)。

(6) 新生兒篩檢為高胱胺酸血症之陽性個案 (tHcy 高於 $50 \mu\text{M}$)。

(7) 新生兒篩檢為 BH4 缺乏之苯酮尿症陽性個案 (blood phenylalanine 高於 $200 \mu\text{mol/L}$)。

(8) 經心電圖，胸部 X 光，或是心臟超音波等，證實已出現心臟影響徵象之嬰兒型龐貝氏症患者。

(9) 腦脊髓液/血液甘胺酸比值超過 0.08 之非酮性高甘胺酸血症患者。

(10) 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(PHHI)患者，且符合下列條件之一：

I. 當血糖 $<50 \text{ mg/mL}$ 時，Insulin $>2 \mu\text{U/mL}$ ，blood ketone $<0.6 \text{ mmol/L}$ 。

II. 需注射糖水(輸注速率 $>6 \text{ mg/kg/min}$)，血糖才能達到 50 mg/mL 。

3. 經通報主管機關認定者，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。