主辦單位

中華民國人類遺傳學會
TAIWAN HUMAN GENETICS SOCIETY

財團法人罕見疾病基金會
TAIWAN FOUNDATION FOR RARE DISORDERS

中華民國人類遺傳學會｜2025春季會

THGS SPRING SYMPOSIUM

23rd March｜張榮發國際會議中心 10F, 1001廳

中華民國人類遺傳學會
Taiwan Human Genetic Society

Address / 104台北市中山區長春路20號6樓
TEL / (02)-2521-8355　　E-mail / thgs1999@thgs.org.tw
Website / www.thgs.org.tw

Table of Content

Symposium Agenda

March 23rd, 2025 (Sunday)

張榮發國際會議中心 10F, 1001廳
Chang Yung-Fa Foundation International Convention Center, Room 1001, 10F

TIME	TOPIC	SPEAKER	MODERATOR
08:30-08:50	Registration		
08:50-09:00	Opening Remark	Prof. Fuu-Jen Tsai President, Taiwan Human Genetics Society	
09:00-12:00	**<Session I> 政策參與**		
09:00-09:50 (含Q&A 10分鐘)	Cost-effectiveness Analysis of Newborn Screening: An Illustration with SMA	Dr. Chen-Yang Hsu President, Taiwan Association of Medical Screening	Prof. Fuu-Jen Tsai Vice President and Distinguished Professor of Pediatrics, China Medical University
09:50-10:20	Coffee Break		
10:20-11:10 (含Q&A 10分鐘)	Economic Evaluations of Treatments for Rare Diseases	Dr. Raoh-Fang (Jasmine) Pwu CEO, Data Science Center, Fu Jen Catholic University	Ms. Serena C. Wu Founder & Director, Taiwan Foundation for Rare Disorders
11:10-12:00 (含Q&A 10分鐘)	Let's Hear It All: Assessing the Value of a Rare Disease Treatment		
12:00-12:50	Lunch Break		
12:50-13:20	2025 THGS General Assembly	Prof. Yin-Hsiu Chien Secretary General, Taiwan Human Genetics Society	
13:20-17:00	**<Session II> 新知分享**		
13:20-14:00	Insights and Future Applications of Visiting Japan's Genetic Testing Database	Prof. Meng-Che Tsai Professor, Department of Pediatrics; Department of Medical Humanities and Social Medicine, College of Medicine, NCKU	Prof. Ni-Chung Lee Clinical Professor, Department of Pediatrics, NTU
14:00-14:50 (含Q&A 10分鐘)	Why is Precision Health the Future of Medicine?	Prof. Kathleen Carole Barnes Senior Vice President, Population Health & Precision Medicine, Oxford Nanopore Technologies, Oxford, UK	
14:50-15:20	Coffee Break		
15:20-16:10 (含Q&A 10分鐘)	Sharing New Insights in Testing: Third-Generation Sequencing Systems	Prof. Vorasuk Shotelersuk Associate Dean for Research Affairs, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University	Dr. Yen-Yin Chou Attending Physician, Pediatric Endocrinology & Genetics, NCKUH
16:10-17:00 (含Q&A 10分鐘)	Hypophosphatasia: Diagnosis and Management Strategy	Prof. Eric T. Rush Medical Director, Office of Faculty Affairs and Development, Children's Mercy Kansas City	Dr. Ju-Li Lin Senior Consultant, Pediatric Endocrinology & Genetics, New Taipei Municipal Tucheng Hospital & Linkou Chang Gung Memorial Hospital
17:00-17:10	Award & Closing Ceremony	Prof. Fuu-Jen Tsai President, Taiwan Human Genetics Society	

POSTER WALL

- Poster Set-up — 10F / Room 1010
- Poster Viewing — 10F / Room 1010
- Poster Session — 10F / Room 1010
- Poster Viewing — 10F / Room 1010
- Poster Removal — 10F / Room 1010

08:50-09:00 Opening Remark

09:00-09:50 Cost-effectiveness Analysis of Newborn Screening: An Illustration with SMA
新生兒篩檢策略成本效益評估探討 - 以SMA為例

PRESIDENT MODERATOR

蔡輔仁 理事長 / 特聘教授暨副校長
Fuu-Jen Tsai

中華民國人類遺傳學會

PRESENT POSITION

Vice President and Distinguished Professor of Pediatrics, China Medical University
Chief, Department of Medical Research and Medical Genetics, China Medical University Hospital
President, Taiwan Human Genetics Society
President, Taiwan Foundation for Rare Disorders

EDUCATION

MD, China Medical University, Taichung, Taiwan
Ph.D., Institute of Chinese Medicine, China Medical University

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

2009/08-2015/08: Dean, Office of Research and Development, China Medical University
2003/10-2009/10: Dean, College of Chinese Medicine, China Medical University
2002/03-2005/03: President, Taiwan Human Genetics Society
2001/03-2003/10: Chief, Department of Pediatrics, China Medical University Hospital

SELECTED PUBLICATIONS

1. Discovery and prioritization of genetic determinants of kidney function in 297,355 individuals from Taiwan and Japan. Chen HL, Chiang HY, Chang DR,Cheng CF, Wang CCN, Lu TP, Lee CY, Chattopadhyay A, Lin YT, Lin CC, Yu PT, Huang CF, Lin CH, Yeh HC, Ting IW, Tsai HK, Chuang EY, Tin A, Tsai FJ*, Kuo CC. Nat Commun. 2024 Oct 29;15(1):9317. (Impact factor: 14.7)
2. Utility of polygenic scores across diverse diseases in a hospital cohort for predictive modeling. Sun TH, Wang CC, Liu TY, Lo SC, Huang YX, Chien SY, Chu YD, Tsai FJ*, Hsu KC. Nat Commun. 2024 Apr 12;15(1):3168. (Impact factor: 14.7)
3. Menarche-a journey into womanhood: age at menarche and health-related outcomes in East Asians. JS Chiou, YJ Lin, CYY Chang, WM Liang, TY Liu, JS Yang, CH Chou, HF Lu, ML Chiu, TH Lin, CC Liao, SM Huang, IC Chou, TM Li, PY Huang, TS Chien, HR Chen, FJ Tsai*. Hum Reprod; 3;39(6):1336-1350, 2024.

*Due to space constraints, some experiences could not be included. Apologies for any inconvenience.

09:00-09:50 Cost-effectiveness Analysis of Newborn Screening: An Illustration with SMA
新生兒篩檢策略成本效益評估探討 - 以SMA為例

SPEAKER

許辰陽 理事長
Chen-Yang Hsu

社團法人台灣篩檢學會

PRESENT POSITION

President, Taiwan Association of Medical Screening
Adjunct assistant professor, National Taiwan University, Master of Public Health

EDUCATION

2014/06:	Ph.D. in Institute of Epidemiology and Preventive Medicine, School of Public Health, National Taiwan University
2009/06:	Master in Institute of Epidemiology and Preventive Medicine, School of Public Health, National Taiwan University
2001/06:	Bachelor of Medicine, Kaohsiung Medical University

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

2016/06-2019/01:	Adjunct associate professor, College of Nursing, National Taipei University of Nursing and Health Sciences, Taiwan
2014/09-2017/12:	Postdoctoral fellow, Institute of Epidemiology and Preventive Medicine, College of Public Health, National Taiwan University
2007/09-2010/12:	Attending physician in emergency department, Taipei City Hospital

SELECTED PUBLICATIONS

1. Yen-Po Yeh, Ting-Yu Lin, Yu-Ching Yao, Chen-Yang Hsu, Amy Ming-Fang Yen, Sam Li-Sheng Chen, Tony Hsiu-Hsi Chen (2024, Mar). New insights into three trajectories of omicron-related all-cause death reduced by COVID-19 booster vaccination. J Infect Public Health, 17(5):735-740.
2. Yu-Jing Wang, Chen-Yang Hsu, Amy Ming-Fang Yen, Hsiu-Hsi Chen, Chao- Chih Lai (2024). Advancing screening tool for hospice needs and end-of-life decision-making process in the emergency department. BMC Palliat Care, 23(1):51.
3. Hsiao-Chi Wang, Ting-Yu Lin, Yu-Chin Yao, Chen-Yang Hsu, Chang-Jung Yang, Tony Hsiu-Hsi Chen, Yen-Po Yeh (2023, Nov). Community-Based Digital Contact Tracing of Emerging Infectious Diseases: Design and Implementation Study With Empirical COVID-19 Cases. J Med Internet Res, 8:25:e47219.
4. Yen-Po Yeh, Amy Ming-Fang Yen, Ting-Yu Lin, Chen-Yang Hsu, Sam Li-Sheng Chen & Tony Hsiu-Hsi Chen (2023, Oct). Quantifying the effects of viral load on multistate COVID-19 infection and the progression of the Alpha and Omicron VOCs: a Bayesian competing Markov exponential regression model. Stochastic Environmental Research and Risk Assessment, 38:621-31.

*Due to space constraints, some experiences could not be included. Apologies for any inconvenience.

Cost-effectiveness Analysis of Newborn Screening: An Illustration with SMA
新生兒篩檢策略成本效益評估探討 - 以SMA為例
- Abstract-

Chen-Yang Hsu

脊髓肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy, SMA) 屬遺傳性神經肌肉疾病，由於SMN1 基因缺失或突變導致運動神經元存活蛋白(SMN蛋白)生成受阻造成神經元無法存活，產生肌肉無力與萎縮以及相關臨床症狀。同源基因SMN2雖可產生SMN蛋白維持運動神經元存活，由於外顯子7單核苷酸變異僅能產生約 10%具功能性SMN蛋白。SMA臨床嚴重程度與SMN2拷貝數呈反比，拷貝數越多，可產生之SMN越多病患臨床表現越輕。近年對於SMA治療策略主要發展為透過反義寡核苷酸、基因療法與小分子藥物提升SMN2表達或基因補充等病程調控療法(Disease-Modifying Treatments, DMTs)維持神經元存活與運動里程碑發展，改善SMA病程並延長患者存活率。雖然多種DMTs如Nusinersen(反義寡核苷酸)、Onasemnogene Abeparvovec(基因療法)及Risdiplam(口服小分子藥物)等對於SMA臨床療效與維持病患運動里程碑已證實對提升運動功能及存活率臨床治療效益，但如何運用新生兒篩檢(Newborn screening，NBS)策略達到早期診斷與DMSs治療維持運動里程碑發展，提升患者生活品質的同時對於篩檢策略進行成本效益評估成為各國尋求最佳化SMA新生兒篩檢策略結合新療法之重要議題。本演講將以新生兒篩檢(SMA NBS)結合早期治療之成本效益透過馬可夫決策模型對四種策略:NBS結合早期治療(NBS with Early Treatment)、無篩檢於臨床期治療(No NBS with Clinical (Late) Treatment)、無篩檢僅提供支持性照護(No NBS with Supportive Care)、及帶因者基因篩檢(Genetic Screening for Carrier Detection)進行評估。結果顯示新生兒篩檢結合早期治療為最具成本效益策略，在支付者與社會觀點皆可降低成本並提升生活品質(Quality Adjusted Life-year，QALY)。於社會觀點下NBS結合早期治療策略累積成本最低且可獲的QALY最佳為最具成本效益策略。相較於無篩檢於臨床期治療，NBS結合早期治療可節省 2.02 億新台幣並增加 41.35 QALYs。帶因者基因篩檢策略則成本較高但 QALY 較低，為較不具經濟效益方案。機率性成本效益分析顯示NBS於多數支付意願範圍內為優勢策略，顯示新生兒篩檢結合早期治療不僅能降低醫療支出，更能提升患者存活率與運動功能。成本效益評估結果支持NBS結合早期治療納入國家篩檢計畫以改善公共衛生與經濟負擔。未來應持續監測療效與成本效益以最佳化健康決策。

10:20-11:10 Economic Evaluations of Treatments for Rare Diseases 罕病治療的經濟評估

11:10-12:00 Let's Hear It All: Assessing the Value of a Rare Disease Treatment 罕藥決策價值論辯

MODERATOR

陳莉茵 創辦人
Serena C. Wu.

財團法人罕見疾病基金會

PRESENT POSITION

Founder and Director, TFRD
Founder and Chairman, Taiwan Organization for Disadvantaged Patients

SOCIAL ENGAGEMENT

Member, Review Committee for Rare Diseases and Orphan Drugs
Member, Committee for the Promotion of the Rights of Persons with Disabilities, Executive Yuan
Member, Taipei City Committee for Supervising the Quality of Rehab Bus for Persons with Disabilities
Member, Ethics Committee of Taiwan Television Enterprise, Ltd. (TTV)

EDUCATION

2003/03-2006/12:	Study for Department of Thanatology and Health Counseling, National Taipei University of Nursing and Health Sciences
1995/03-2000/02:	Completion of Studies, Miaojue Buddhist College
1968/09-1972/09:	Department of Political Science, Soochow University

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

2013/04-2019/03:	Managing Director, Taiwan Organization for Disadvantaged Patients
2007/01-2013/04:	Chairman, Taiwan Organization for Disadvantaged Patients
2002/03-Present:	Director, TFRD
1978/02-2016/10:	Office Manager, U.S. Wheat Associates
1998/04-1999/06:	Initiator and Chairperson of Preparatory Committee, TFRD

AWARDS

2024/10:	Asia's Most Influential TW, Tatler
2019/10:	International Rare Hero Award, Rare Diseases International (RDI) and Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organizations (APARDO)
2010/10:	20th Medical Contribution Award
2010/09:	Individual Wisdom Award - 2010 Care for Life Award
2007/11:	Program Production Award, Broadcasting Golden Bell Awards
2004/08:	7th Disability Compassion Awards

*Due to space constraints, some experiences could not be included. Apologies for any inconvenience.

10:20-11:10 Economic Evaluations of Treatments for Rare Diseases 罕病治療的經濟評估

11:10-12:00 Let's Hear It All: Assessing the Value of a Rare Disease Treatment 罕藥決策價值論辯

SPEAKER

蒲若芳 執行長
Raoh-Fang (Jasmine) Pwu

輔大醫學院數據科學中心

PRESENT POSITION

CEO, Data Science Center, Fu Jen Catholic University

EDUCATION

Ph.D., College of Public Health, National Taiwan University

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

2023:	CEO, Data Science Center, Fu Jen Catholic University
2017-2021:	Adjunct Assistant Professor, Fu Jen Catholic University
2016-2023:	Director, Taiwan National Hepatitis C Program Office, Minister of Health and Welfare, Taiwan
2015-2016:	Senior Investigator, Health Data Research Center, National Taiwan University
2010-2015:	Researcher/Director, Division of Health Technology Assessment, Center For Drug Evaluation
2009-2010:	Researcher/Acting Director, Division of Health Technology Assessment, Center For Drug Evaluation
2007-2009:	Researcher, Division of Health Technology Assessment, Center For Drug Evaluation
2006:	Adjunct Assistant Professor, Taipei Medical University
1999-2007:	Chief Science Officer, iStat Healthcare Consulting Co. Ltd.

SELECTED PUBLICATIONS

1. 楊雯雯、鄭燕淑、蒲若芳（2024）。罕見疾病藥物納保審查機制與改革方向。月旦醫事法報告，202406 (92期)，127-147。
2. 蒲若芳、楊雯雯、吳慧敏。追求分配正義建立臺灣NICE。載於黃煌雄、江東亮（主編），第三波健保改革之路（頁137-164）。台北市：遠見天下文化
3. 湯澡薰、吳慧敏、蒲若芳。健康經濟與經濟評估。載於吳肖琪、鄭守夏(編輯)，衛生行政與管理。台北市：財團法人陳拱北醫學基金會
4. 罕見疾病創新治療及藥物給付建言書. (2023) 蔡輔仁、曾敏傑、蒲若芳、楊銘欽、陳莉茵、簡穎秀、蔡甫昌。財團法人罕見疾病基金會。

Economic Evaluations of Treatments for Rare Diseases
罕病治療的經濟評估
- Abstract-

Raoh-Fang (Jasmine) Pwu

Economic evaluation is indispensable for healthcare policy decisions. It encompasses crucial assessments, including cost-effectiveness analysis (CEA) to evaluate value for money, and budget impact analysis (BIA) to estimate financial implications. This session will explore the methodologies and core principles of CEA and BIA.

While CEA is vital, it's not the sole determinant of value in health technology assessments (HTA). Other crucial considerations include equity, patient preferences, and societal impact. These value items will be introduced.

Evaluating rare disease treatments presents unique challenges. Small sample sizes and inherent uncertainties often persist despite extended study periods, necessitating careful consideration of these limitations during the assessment process. These points will be presented too.

Let's Hear It All: Assessing the Value of a Rare Disease Treatment
罕藥決策價值論辯
- Abstract-

Raoh-Fang (Jasmine) Pwu

A sound decision-making process should carefully listen to all aspects of evidence, concerns, its possible benefits and risks, and the perspectives of all stakeholders. National Health Insurance budget is crucial, but many other factors might as well be important. This forum brings together healthcare professionals, policymakers (simulated representatives), patients, industry representatives, and economic experts to explore the multifaceted value of treatments for rare diseases. By fostering a collaborative dialogue, we aim to address the unique challenges faced by rare disease patients and their families, while also considering the broader implications for healthcare systems. Through the simulated debates, the audience will have a better understanding of the main concerns of each stakeholder in rare disease treatment reimbursement decisions. Hopefully it would facilitate the dialogue between front-line workers and the decision-makers in the future

13:20-14:00 Insights and Future Applications of Visiting Japan's Genetic Testing Database
日本基因檢測資料庫參訪心得及應用展望

14:00-14:50 Why is Precision Health the Future of Medicine?

MODERATOR

李妮鍾 教授
Ni-Chung Lee

臺大基因醫學部暨小兒部

PRESENT POSITION

Attending Physician, Department of Medical Genetics, NTUH
Clinical Professor, Department of Pediatrics, College of Medicine, NTU
Adjunct Professor, Genome and Systems Biology Degree Program, NTU

EDUCATION

2014:	Ph.D., Graduate Institute of Clinical Medicine, College of Medicine, National Taiwan University
1999:	M.D., Medical College, National Yang-Ming University

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

2016-2021:	Clinical Associate Professor, Department of Pediatrics, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan
2013-2016:	Clinical Assistant Professor, Department of Pediatrics, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan
2010-2013:	Adjunct Assistant Professor, Department of Pediatrics, National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan
2010-2011:	Research Fellow, Department of Pediatrics and Powell Gene Therapy Center, University of Florida

SELECTED PUBLICATIONS

1. Hsu RH, Lee CH, Chien YH, Lin SP, Hung MZ, Chen NC, Lin YL, Hwu WL, Lee NC. Utility of whole-exome sequencing for patients with multiple congenital anomalies with or without intellectual disability/developmental delay in East Asia population. Mol Genet Genomic Med. 2023 Feb 27:e2160.
2. Chu CM, Yu HH, Kao TL, Chen YH, Lu HH, Wu ET, Yang YL, Lin CH, Lin SY, Tsai MM, Chien YH, Hwu WL, Chen WP, Lee NC, Tseng CK. A missense variant in the nuclear localization signal of DKC1 causes Hoyeraal-Hreidarsson syndrome. NPJ Genom Med. 2022 Oct 30;7(1):64. (Co-corresponding author)
3. Lee NC, Chien YH, Wang CH, Wong SL, Peng SS, Tsai FJ, Hwu WL. Safety and efficacy of eliglustat combined to enzyme replacement therapy for lymphadenopathy in patients with Gaucher disease type 3. Mol Genet Metab Rep. 2022 Apr 19;31:100867.

*Due to space constraints, some experiences could not be included. Apologies for any inconvenience.

13:20-14:00 Insights and Future Applications of Visiting Japan's Genetic Testing Database
日本基因檢測資料庫參訪心得及應用展望

SPEAKER

蔡孟哲 教授
Meng-Che Tsai

成大小兒部遺傳代謝暨內分泌科

PRESENT POSITION

2024-Present:	Professor, Department of Pediatrics; Department of Medical Humanities and Social Medicine, College of Medicine, National Cheng Kung University
2011-Present:	Attending Physician, Department of Pediatrics; Department of Genomic Medicine, National Cheng Kung University Hospital

EDUCATION

Ph.D., Institute of Clinical Medicine, National Cheng Kung University
M.Sc., Institute of Clinical Medicine, National Cheng Kung University
M.D., Medical School, National Cheng Kung University

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

2019-2024:	Associate Professor, Department of Pediatrics, National Cheng Kung University
2015-2019:	Clinical Assistant Professor, Department of Pediatrics, National Cheng Kung University
2014:	Adolescent Medicine Fellow, Children's Hospital at Westmead, University of Sydney
2009-2011:	Pediatric Genetics Endocrinology and Metabolism Fellow, National Cheng Kung University Hospital
2006-2009:	Pediatrics Resident, National Cheng Kung University Hospital

SELECTED PUBLICATIONS

1. Lukusa MT, Yang CY, Tsai MC*. Mendelian randomization analysis on the impacts of age at menarche on adult height: A Taiwanese population study. Pediatr Neonatol. Published online September 8, 2024. doi:10.1016/j.pedneo.2024.04.012
2. Chan JC, Lee CT, Say YH, Lin YF, Tsai MC*. Exercise as a mediator between childhood adversity and psychological distress: Can BDNF moderate the mediating effect? J Psychiatr Res. 2025;182:277-283.
3. Tsai CC, Chang YM, Chou YY, Chen SY, Pan YW, Tsai MC*. Identification of southern Taiwan genetic variants in thyroid dyshormonogenesis through whole-exome sequencing. Kaohsiung J Med Sci. 2024;40 (8): 744-756

*Due to space constraints, some experiences could not be included. Apologies for any inconvenience.

13:20-14:00 Insights and Future Applications of Visiting Japan's Genetic Testing Database
日本基因檢測資料庫參訪心得及應用展望
- Abstract -

Meng-Che Tsai

A rock of others' hills can serve a whetstone of one's own. In a hasty trip, a group of representatives from the Taiwan Human Genetic Society joined an official visit to Japan Agency for Medical Research and Development and its associated partners, where they managed to create a nationwide collaborative platform to archive and reutilize genomic data to solve genetic diseases. In this presentation, I will share how they demonstrated successful data management and operation infrastructures. Drawing on their successful experience, the knowledge brought back from this visit is hoped to benchmark and design a national genomic data governance blueprint that can further drive the innovative development of precision medicine, regenerative medicine, and digital medicine industries.

14:00-14:50 Why is Precision Health the Future of Medicine?

SPEAKER

Prof. Kathleen Carole Barnes

Senior Vice President, Population Health & Precision Medicine, Oxford Nanopore Technologies, Oxford, UK

PRESENT POSITION

2023-Present:	Senior Vice President, Population Health & Precision Medicine, Oxford Nanopore Technologies, Oxford, UK
2023-Present:	Independent Consultant, Barnes PM Solutions, Boulder, CO
2022-Present:	Galatea Bio Senior Scholar & Scientific Advisory Board Member, Miami, FL
2015-Present:	Adjunct Professor in Medicine & Epidemiology, Johns Hopkins University, Baltimore, MD

EDUCATION

1992:	Ph.D., Dept. of Anthropology, The University of Florida, Gainesville, Florida, Biomedical Anthropology Doctoral Dissertation *The Role of Household Pests in the Epidemiological Transition of Allergy: Modernization of the Domestic Environment in Barbados.*
1984:	B.S.N., Medical College of Virginia, Virginia Commonwealth University, Richmond, Virginia, Nursing
1979-1982:	James Madison University, Harrisonburg, Virginia, Music, Pre-Nursing (No Degree)

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

2023:	Consultant, Alamar Biosciences, Fremont, CA
2021-2023:	Senior Vice President, Population Genomics Health, Tempus, Boulder, CO
2021:	Department Endowed Chair in Medicine, University of Colorado Department of Medicine, Aurora, CO

SELECTED PUBLICATIONS

1. Slack SD, Esquinca E, Arehart CH, Boorgula MP, Szczesny B, Romero A, Campbell M, Chavan S, Rafaels N, Watson H, Landis RC, Hansel NN, Rotimi CN, Olopade CO, Figueiredo CA, Ober C, Liu AH, Kenny EE, Kammers K, Ruczinski I, Taub MA, Daya M, Gignoux CR, Kechris K, Barnes KC, Mathias RA, Johnson RK. Prediction and Characterization of Genetically Regulated Expression of Target Tissues in Asthma. medRxiv [Preprint]. 2025 Feb 8:2025.02.06.25321273. [PMID: 39974046]
2. De La Vega FM, Barnes KC, Bland H, Edwards T, Fox K, Ioannidis A, Kenny E, Mathias RA, Pasaniuc B, Torres JB, Velez Edwards DR. Session Introduction: Overcoming health disparities in precision medicine: Intersectional approaches in precision medicine. Pac Symp Biocomput. 2025;30:247-250. [PMID: 39670374]

*Due to space constraints, some experiences could not be included. Apologies for any inconvenience.

Why is Precision Health the Future of Medicine?
- Abstract-

Kathleen Carole Barnes

A paradigm shift in genomics is upon us. As DNA/RNA sequencing improves in breadth and accuracy and becomes more cost efficient, global health systems and diagnostic industries are realizing that the benefit of genomic and other omic screening to patients is finally aligning with the economics of making it available more broadly. The significant benefits of third-generation sequencing, or, long-read sequencing, include richness of data, speed, accuracy, affordability and an accessible design, all of which have a profound opportunity to make an impact. But this ambition is not without its challenges, and scaling this technology across health systems will require a population health approach. Broadly defined, population health refers to the health status and health outcomes of a group of people, rather than just the individual. Population health includes consideration of health determinants, such as health inequalities and distribution of health across subpopulations, and the interventions and policies that link health outcomes with health determinants. A goal of population health is to improve health by reducing risk of disease through early detection, in part through broad deployment of precision medicine tools, throughout the life journey. As the technology improves and the economics of sequencing shift, so do the opportunities to engage health systems on a mass scale, and accelerate point-of-care testing.

15:20-16:10 Sharing New Insights in Testing: Third-Generation Sequencing Systems

MODERATOR

周言穎 醫師
Yen-Yin Chou

成大小兒部小兒內分泌科

PRESENT POSITION

2004-Present: Attending Physician of Pediatric Endocrinology, NCKUH
2007-Present: Attending Physician of Genetics and Metabolism, NCKUH

EDUCATION

M.D., Medical College, National Cheng Kung University

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

2007-2009: Academic Visitor, Department of Molecular Endocrinology, Imperial College London
2005-2007: Genetics and Metabolism Fellow, National Cheng Kung University Hospital
2002-2004: Endocrinology Fellow, National Cheng Kung University Hospital
1999-2002: Resident, Department of Pediatrics, National Cheng Kung University Hospital

SELECTED PUBLICATIONS

1. Li CY, Chen LW, Tsai MC, Chou YY, Lin PX, Chang YM, Hwu WL, Chien YH, Lin JL, Chen HA, Lee NC, Su PH, Hsieh TC, Klinkhammer H, Wang YC, Huang YT, Krawitz PM, Lin SH, Huang LLH, Chiang PM, Shih MH, Chen PC. Homozygous variant in translocase of outer mitochondrial membrane 7 leads to metabolic reprogramming and microcephalic osteodysplastic dwarfism with moyamoya disease. EBioMedicine. 2024 Nov 29;110:105476.
2. Yang YN, Chou YY, Cheng CN. Luspatercept for non-deletional hemoglobin H disease. Pediatr Blood Cancer. 2024 Oct;71(10):e31224.
3. Tsai CC, Chang YM, Chou YY, Chen SY, Pan YW, Tsai MC. Identification of southern Taiwan genetic variants in thyroid dyshormonogenesis through whole-exome sequencing. Kaohsiung J Med Sci. 2024 Aug;40(8):744-756.
4. Pan YW, Ou TY, Chou YY, Kuo PL, Hsiao HP, Chiu PC, Lin JL, Lo FS, Wang CH, Chen PC, Tsai MC. Syndromic ciliopathy: a taiwanese single-center study. BMC Med Genomics. 2024 Apr 26;17(1):106.
5. Hsiang-Yu Lin, Chung-Lin Lee, Yuan-Rong Tu, Ya-Hui Chang, Dau-Ming Niu, Chia-Ying Chang, Pao Chin Chiu, Yen-Yin Chou, Hui-Pin Hsiao13, Meng-Che Tsai, Mei-Chyn Chao, Li-Ping Tsai, Chia-Feng Yang, Pen-Hua Su, Yu-Wen Pan, Chen-Hao Lee, Tzu-Hung Chu, Chih-Kuang Chuang , Shuan-Pei Lin. Quantitative DNA Methylation Analysis and Epigenotype-Phenotype Correlations in Taiwanese Patients with Silver-Russell Syndrome. Int J Med Sci 2024; 21(1):8-18.

*Due to space constraints, some experiences could not be included. Apologies for any inconvenience.

15:20-16:10 Sharing New Insights in Testing: Third-Generation Sequencing Systems

SPEAKER

Prof. Vorasuk Shotelersuk

Associate Dean for Research Affairs, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University

BIOGRAPHY

Professor Vorasuk Shotelersuk earned his MD with First Class Honours from Chulalongkorn University in Bangkok, Thailand, in 1992. He completed his pediatric residency training in 1996 and went on to become a visiting associate at the NICHD, as well as a genetics fellow at the NHGRI, NIH, USA. In 1999, he was awarded a Diploma from the American Board of Medical Genetics.

Currently, he holds the position of Associate Dean for Research Affairs and serves as the founding and current Director of the Center of Excellence for Medical Genomics at the Faculty of Medicine, Chulalongkorn University. He also holds the esteemed title of founding president of the Thai Society of Human Genetics.

Professor Shotelersuk's extensive contributions to the field are reflected in his publication of over 280 articles indexed in PubMed, along with an H-index of 43. His dedication and expertise have earned him a plethora of awards, including the UK MRC's Newton Prize and Thailand's Outstanding Researcher and Scientist Awards. He has also been honored with the Outstanding Pediatrician Award from both the Pediatric Society of Thailand and the Royal College of Pediatricians of Thailand, as well as the Outstanding Physician Award from the Medical Association of Thailand. He has also been appointed to the World Health Organization (WHO) Technical Advisory Group on Genomics.

Sharing New Insights in Testing: Third-Generation Sequencing Systems

- Abstract-

Vorasuk Shotelersuk

Rare diseases, marked by their low prevalence and elusive genetic origins, have posed formidable diagnostic hurdles. The advent of exome and short-read genome sequencing has indeed transformed rare disease diagnosis, illuminating pathogenic variants. However, a subset of cases persisted unresolved due to challenges in deciphering intricate structural variations. This void has spurred the emergence of long-read genome sequencing.

In this context, we present our experiences harnessing long-read sequencing to identify novel disease genes, particularly those entailing repeat expansions. We further explore its utility in diagnosing disorders of cases unsolved by exome and short-read genome sequencing; and in those attributed to difficult genes. Moreover, we delve into its application for critically ill patients with a suspected genetic disease, for whom timeliness is paramount.

The profound impact of long-read sequencing on untangling the genetic basis of rare diseases bears immense potential. This advancement promises enhanced patient outcomes and a deeper comprehension of these conditions.

MODERATOR

林如立 醫師
Ju-Li Lin

林口長庚兒童內分泌暨遺傳科

PRESENT POSITION

新北市立土城醫院及林口長庚醫院兒童內分泌暨遺傳科顧問級主治醫師

EDUCATION

中國醫藥大學醫學系畢業

BRIEF CHRONOLOGY OF EMPLOYMENT

台北馬偕醫院小兒科住院醫師
台北馬偕醫院新生兒科研究員
嘉義基督教醫院小兒科主治醫師
林口長庚醫院兒童內科部新生兒科主治醫師
美國杜克大學小兒遺傳科研究員
林口長庚醫院兒童內科部遺傳科主任
林口長庚醫院兒童內科部內分泌暨遺傳科主任

SELECTED PUBLICATIONS

1. Lin JL, Muenzer J, Weston BW, Chen YT. New mutations of glycogen storage disease type Ia and an unusual type Ib phenotype in a patient. Am J Hum Gen 1996;59(4):A203
2. 洪嘉穗, 林如立, 李燕晉, 林炫沛, 趙美琴, 羅福松. Mutational analysis of ptpn11 gene in taiwanese children with noonan syndrome. Journal of the formosan medical association. 2007, 106: 169-172. Lin J, Wang S, Hou JW (2002): Evaluating clinical efficacy and safety of palmidronate in patients with osteogenesis imperfecta. American Society of Human Genetics, 52nd Annual Meeting, Oct 15-19, 2002, Baltimore, USA. [Am J Hum Genet 71 (suppl): 255.]

16:10-17:00 Hypophosphatasia: Diagnosis and Management Strategy

SPEAKER

Prof. Eric T. Rush

Medical Director, Office of Faculty Affairs and Development, Department of Pediatrics, Children's Mercy Kansas City

PRESENT POSITION

Medical Director, Office of Faculty Affairs and Development, Department of Pediatrics, Children's Mercy Kansas City
Professor of Pediatrics, Department of Pediatrics, University of Missouri-Kansas City
Clinical Associate Professor of Internal Medicine, Department of Internal Medicine, University of Kansas Medical Center
Clinical Geneticist at Children's Mercy Hospital and the University of Kansas Medical Center (KUMC)
Co-director of the Children's Mercy Skeletal Dysplasia Clinic

EDUCATION

2005:	M.D., University of Kansas School of Medicine, Kansas City, KS
2001:	Bachelor of Science in Biochemistry and Biology with a Concentration in Genetics, University of Kansas

SELECTED PUBLICATIONS

1. The Medical Writing Center Model in an Academic Teaching Hospital. McNeill HC, Hill JD, Chandler M, Rush ET, Montello M. J Clin Psychol Med Settings. 2024 Dec; 31(4):742-749. PMID: 38762704.
2. De novo missense variants in exon 9 of SEPHS1 cause a neurodevelopmental condition. Mullegama SV, Kiernan KA, Torti E, et al., Rush ET. Am J Hum Genet. 2024 Jun 06; 111(6):1240. PMID: 38749428.
3. Improvement in quality of life after asfotase alfa treatment in adults with pediatric-onset hypophosphatasia. Dahir KM, Ing SW, Deal C, Messali A, Bates T, Rush ET. JBMR Plus. 2024 Aug; 8(8):ziae062. PMID: 39006866.
4. Hypophosphatasia diagnosis: current state of the art and proposed diagnostic criteria for children and adults. Khan AA, Brandi ML, Rush ET, et al. Osteoporos Int. 2024 Mar; 35(3):431-438. PMID: 37982857.
5. Proposed diagnostic criteria for the diagnosis of hypophosphatasia in children and adolescents. Rush E, Brandi ML, Khan A, et al. Osteoporos Int. 2024 Jan; 35(1):1-10. PMID: 37982855.
6. The challenge of hypophosphatasia diagnosis in adults. Brandi ML, Khan AA, Rush ET, et al. Osteoporos Int. 2024 Mar; 35(3):439-449. PMID: 37982856.
7. The Global ALPL gene variant classification project. Farman MR, Rehder C, Malli T, et al., Rush ET. Bone. 2024 Jan; 178:116947. PMID: 37898381.

*Due to space constraints, some experiences could not be included. Apologies for any inconvenience.

Hypophosphatasia: Diagnosis and Management Strategy

- Abstract-

Eric T. Rush

Hypophosphatasia (HPP) is a rare, inherited metabolic disorder characterized by defective bone mineralization, leading to a spectrum of clinical manifestations, from premature tooth loss to severe skeletal abnormalities. The management strategy for HPP is complex and requires a multidisciplinary approach to address its diverse presentations across different patient ages. The international HPP working group proposed diagnosis criteria emphasized the integration of clinical, biochemical, and genetic assessments to ensure accurate diagnosis of HPP in pediatric and adolescent populations. These criteria underscore the significance of low tissue nonspecific alkaline phosphatase (TNSALP) activity, genetic variants in the ALPL gene, and characteristic clinical features, forming a robust framework for diagnosis and subsequent management. Recent advancements in the understanding of the disease's pathophysiology have paved the way for novel therapeutic interventions.

Central to HPP management is the use of enzyme replacement therapy (ERT) with asfotase alfa (Strensiq), which has demonstrated significant efficacy in clinical trials. The attached slide deck provides a comprehensive overview of trial data, highlighting improvements in survival rates and reductions in respiratory support requirements in pediatric patients treated with Strensiq. The studies illustrate substantial gains in skeletal mineralization as assessed by Radiographic Global Impression of Change (RGI-C) and Rickets Severity Scale (RSS) scores, alongside trends towards improved height and weight Z-scores. Enhanced physical function and decreased pain and disability further contribute to a better quality of life.

Alongside ERT, supportive measures such as pain management, dental care, orthopedic surgeries, and physical rehabilitation are crucial in mitigating symptoms and preventing complications. Personalized treatment plans, tailored according to the severity of the disorder and patient-specific factors, play a pivotal role in optimizing therapeutic outcomes. Ongoing research into the genetic and molecular bases of HPP continues to enhance our understanding of the disease, potentially leading to the development of more targeted treatments.

Appreciation and Acknowledgment

感謝有您與我們一起，為遺傳與罕見疾病的診斷與治療共同努力！

Thank you for being with us and working together for the diagnosis and treatment of genetic and rare diseases!

*按英文字母排序 Arrange in alphabetical order

Alnylam® PHARMACEUTICALS

ALEXION® AstraZeneca Rare Disease

Biogen

BIOMARIN®

EXCELsior 科懋生物科技股份有限公司

DKSH

giddi 吉帝藥品股份有限公司 Giddi Pharma Company Limited

香港维健医药集团有限公司 HONGKONG WINHEALTH PHARMA GROUP CO., LIMITED.

Kyowa KIRIN 台灣協和麒麟股份有限公司

Oxford Nanopore Technologies

Roche

sanofi

Takeda

UNIMED 騰達行

NOVARTIS

Alnylam® PHARMACEUTICALS

GIVLAARI® 紫福拉利®
(givosiran)

適應症：治療成人急性肝臟型紫質症(AHP, acute hepatic porphyria)

衛部罕藥輸字第000091號

健保代碼：VC00091209

紫福拉利注射劑 Givlaari Solution for Injection

1.藥品名稱 紫福拉利注射劑 **2.組成與劑型** 每毫升溶液中含有 200mg givosiran sodium，相當於 189mg 的 givosiran。 每個小瓶中含有 200mg givosiran sodium，相當於 189mg 的 givosiran。 劑型：注射液。**3.臨床特性 3.1 適應症** 適用於治療成人急性肝臟型紫質症(AHP, acute hepatic porphyria)。 **3.2 劑量及給藥方法** 應在有紫質症治療經驗的醫療專業人員的監督下開始治療。 **用法用量** Givlaari 的建議劑量為每月一次 2.5 mg/kg，以皮下注射給藥。劑量依實際體重計算。給病人的劑量(mg)和體積(mL)應按以下方式計算： 病人體重(kg)× 劑量(2.5 mg/kg)=要給予的藥物總量(mg)。總量(mg)除以小瓶濃度(189mg/mL)=要注射的藥品總體積(mL)。**漏打** 如果漏打，應盡快給藥，並在給予漏打的劑量後恢復每月間隔給藥。 **對不良反應的劑量調整** 對於有臨床相關轉氨酶升高的病人，若給藥中斷後有改善，則可以考慮以每月一次 1.25 mg/kg 的劑量恢復使用。特殊族群 *老年* 65 歲以上的病人無需調整劑量。 *肝功能不全* 輕度肝功能不全(膽紅素 ≤ 1xULN (Upper Limit of Normal)、天門冬氨酸轉氨酶(AST)> 1 × ULN 或膽紅素> 1 × ULN － 1.5 × ULN)的病人無需調整劑量。尚未對中度或重度肝功能不全病人進行 Givlaari 的試驗。 *腎功能不全* 對於輕度，中度或重度腎功能不全 (預估腎小球濾過率[eGFR]≥15 至 <90 mL/min/1.73m²)的病人，無需調整劑量。尚未對患有終末期腎病的病人或接受透析的病人進行 Givlaari 的試驗。*小兒* 尚未確立 Givlaari 在小兒的安全性和有效性。 給藥方法 僅可用於皮下。 本品為可立即使用的單次使用小瓶裝。 ・Givlaari 的注射量應根據建議以體重計算。 ・可接受的最大單次注射量為 1.5 mL。如果劑量大於 1 mL，則需要一個以上的小瓶。・ 高於 1.5 mL 的劑量應以多次注射的方式給藥(每月總劑量均分至每個注射器，每次注射的體積大致相同)，以最大程度地減少因注射量而可能引起的注射部位不適感。 ・本品應於腹部皮下注射。其他可用注射部位包括大腿或上臂。 ・對於後續注射或劑量，建議輪替注射不同位置。 ・本品不應注射於疤痕組織或發紅、發炎或腫脹的位置。**3.3 禁忌症** 對主成分或所列的任何賦形劑嚴重過敏(例如過敏反應[anaphylaxis])。**3.4 特殊警告和使用注意事項** 患有急性間歇性紫質症(AIP, acute intermittent porphyria)以外的 AHP 亞型的病人 除 AIP 以外的 AHP 亞型(遺傳性糞紫質症(HCP)、異位型紫質症(VP)和 ALAD 缺乏紫質症(ADP))病人的療效和安全性數據有限。在評估這些罕見的 AHP 亞型的風險利益時，應列入考量。 過敏反應(anaphylactic reaction) 在臨床試驗中，過敏反應發生於一名有過敏性哮喘史和異位性體質的病人。應 監測過敏反應的徵象和症狀。如果發生過敏反應，應立即停藥，並應採取適當的醫療措施。 轉氨酶升高 曾在 givosiran 治療的病人中觀察到轉氨酶升高。轉氨酶升高主要發生在開始治療後 3 到 5 個月之間。 在開始治療之前應進行肝功能檢查。在治療的前 6 個月應每月重複進行這些檢查，此後依臨床需要進行。對於臨床相關的轉氨酶升高，應考慮中斷或終止治療。如果轉氨酶數值在中斷治療後有所改善，可以考慮以 1.25mg/kg的劑量恢復治療。較低劑量的療效和安全性方面的數據有限，尤其是對於轉氨酶已升高之病人。在轉氨酶升高中斷給藥後，尚無關於將 1.25mg/kg 劑量增加至 2.5mg/kg 的數據。 對腎功能的影響 曾有接受 givosiran 治療期間血清肌酸酐升高和 eGFR 降低的報告。在安慰劑對照試驗中，第 3 個月肌酸酐升高的中位數為 6.5 μ mol/L(0.07mg/dL)，繼續接受每月 2.5mg/kg givosiran 治療後，在第 6 個月得到解決或穩定。 在接受 givosiran 治療期間建議依臨床需要進行腎功能監測。曾在部份已有腎臟疾病的病人中，觀察到腎功能進一步的惡化；對這類病人，需要在治療期間仔細監測腎功能。 血中同半胱胺酸(homocysteine)升高 AHP 病人、維生素缺乏或慢性腎病病人可能會有血中同半胱胺酸濃度升高。在givosiran治療期間，曾觀察到血中同半胱胺酸濃度較治療前升高(請參閱第8 節)。治療期間的血中同半胱胺酸濃度升高與 givosiran 的臨床關聯仍未知。然而，同半胱胺酸濃度升高於先前被認為與增加血栓栓塞(thromoboembolic)事件風險有關。 建議在治療開始前檢測血中同半胱胺酸濃度以及在 givosiran 治療期間監測其變化。對於血中同半胱胺酸濃度升高的病人，可考慮補充維生素 B6。**3.5 交互作用** 在一個臨床藥物交互作用試驗中，givosiran 導致肝臟中某些 CYP450 酶的活性微弱至中度降低，從而增加了血漿暴露： ・CYP1A2：caffeine 的 Cmax 增加 1.3 倍，AUC0-∞增加 3.1 倍・CYP2D6：dextromethorphan 的 Cmax 增加 2.0 倍，AUC0-∞增加 2.4 倍・CYP2C19：omeprazole 的 Cmax 增加 1.1 倍，AUC0-∞增加 1.6 倍・CYP3A4：midazolam 的 Cmax 增加 1.2 倍，AUC0-∞增加 1.5 倍・CYP2C9：對 losartan 的暴露無影響・在進行 Givlaari 治療期間時使用為 CYP1A2 或 CYP2D6 受質的藥物時，建議謹慎使用，因為本品可能會增加或延長其治療效果，或改變其不良反應。應考慮依據核准的藥品仿單減少 CYP1A2 或 CYP2D6 受質的劑量。 **3.6 特殊族群注意事項** 懷孕 目前缺乏或僅有有限的孕婦使用 givosiran 的數據。動物研究顯示在有母體毒性時會產生生殖毒性。在已考量到對婦女的預期健康益處和對胎兒的潛在風險的情況下，可考慮在懷孕期間使用本品。 **動物數據** 在懷孕兔子進行的胚胎-胎兒發育試驗中，於器官生成期間(妊娠期 7-19 天)以 0.5、 1.5 和 5mg/kg/day 的劑量，或在妊娠第 7 天以 20 mg/kg 的劑量以皮下注射方式給予 givosiran。 Givosiran 是具有母體毒性的，因在所有試驗劑量下都造成母體體重增加之減少，且 1.5mg/kg/day 以上會導致胚胎植入後之損失增加。在 20 mg/kg 時觀察到胸骨節骨變異的發生率增加。依體表面積估算，兔子接受 1.5 mg/kg/day 劑量為最大建議人體劑量(MRHD)2.5mg/kg/month(標準化後為 0.089 mg/kg/day)的 5 倍。在雌性大鼠的生育力和胚胎-胎兒發育聯合試驗中，在器官生成期間(妊娠期 6-17 天)以 0.5 至 5 mg/kg/day 的劑量用皮下注射方式給予 givosiran。5 mg/kg/day 的劑量(依體表面積估算，為標準化後 MRHD 的 9 倍)與骨骼變異(恥骨不完全骨化)相關並產生母體毒性。 在一項產前和產後發育試驗中，在妊娠第 7、13 和 19 天以及產後第 6、12 和 18天以皮下注射方式給予懷孕大鼠高達 30 mg/kg 的劑量，並未觀察到母體毒性或子代發育受影響。 哺乳 尚不清楚 givosiran 是否會分泌到乳汁。不能排除對新生兒/嬰兒的風險。已知的動物藥效學/毒理學顯示 givosiran 會分泌到乳汁(請參閱第 10 節)。必須考慮哺育母乳對孩子的益處和治療對婦女的益處，來決定是否停止哺乳或中斷/放棄Givlaari 治療。有生育能力的女性與男性 在大鼠試驗中，未觀察到 givosiran 對生育力具顯著影響。**3.7 不良反應** 安全性摘要 使用 givosiran 治療的病人中最常被回報的不良反應是注射部位反應(ISR)(36%)、噁心(32.4%)和疲倦(22.5%)。導致治療中斷的不良反應是轉氨酶升高(0.9%)和過敏反應(0.9%)。所選不良反應的描述 **肝功能檢查** 在安慰劑對照試驗中，有 7 名(14.6%)接受 givosiran 治療的病人及 1 例(2.2%)接受安慰劑治療的病人的 ALT 升高達 ULN 的 3 倍以上。有 5 名接受 givosiran 治療轉氨酶升高的病人，在以 2.5mg/kg 持續治療後得到解決。遵照計劃書，一名ALT 超過 ULN8 倍的病人(異位型紫質症)終止治療，一名 ALT 大於 ULN 5 倍的病人中斷治療並以 1.25 mg/kg 的劑量恢復用藥。兩名病人的 ALT 升高均得到緩解。**注射部位反應** 在安慰劑對照和開放標籤的臨床試驗中，有 36%的病人報告了注射部位反應且嚴重程度一般為輕度或中度，多數為短暫性且未經治療即可緩解。最常報告的症狀包括紅斑，疼痛和瘙癢。7.8%的注射發生注射部位反應且未導致治療中斷。三名病人(2.7%)在給予下一劑量後在先前的注射部位經歷了單一、短暫、記憶性的紅斑反應(recall reaction)。**免疫原性** 在安慰劑對照和開放標籤的臨床試驗中，111 名 AHP 病人中有 1 名(0.9%)在使用givosiran 的治療過程中發生了治療中出現的抗藥物抗體(ADA)。ADA 效價低且短暫，沒有證據顯示對本品的臨床功效、安全性、藥動學或藥效學特性有影響。 TFDA PI: 2023-08-04 此為簡易仿單，完整產品資訊，請參照完整仿單。

衛藥廣字第 113120142 號

藥商名稱: 艾拉倫股份有限公司

藥商地址: 臺北市信義區松智路1號11樓

AS1-TWN-00025

扶佐高™
VOXZOGO™
vosoritide

軟骨發育不全症
Achondroplasia

it's GO time

開啟軟骨發育不全症治療新紀元

其他產品資訊。請參考衛生福利部核准之產品說明

https://mcp.fda.gov.tw/im_detail_1/衛部罕菌疫輸字第000049號
https://mcp.fda.gov.tw/im_detail_1/衛部罕菌疫輸字第000050號

VOXZOGO在第3期安慰劑對照研究中顯著提高年增長速度(AGV) 並在開放標籤的第2期延伸研究中顯著提升病人的累積身高[1-3]

年增長速度
+1,57 公分 / 年

在為期 1 年的第三期研究中，在 5 至 15 歲的病人中
VOXZOGO 使用組相較於安慰劑 年增長速度(AGV)有顯著改善
(n= 60; P< 0,0001)

累積生長
+9,08 公分

相較於未接受治療的病人
VOXZOGO對於累積生長有顯著增加
(n=10; P=0,0002)

AGV, Annualized growth velocity:年增長速度

參考資料: 1. 產品特性摘要 2. Savarirayan R, Tofts L, Irving M, et al. Once-daily, subcutaneous vosoritide therapy in children with achondroplasia: a randomised, dou ble-blind, phase 3, placebo-controlled, multicentre trial. Lancet. 2020;396(10252):684-692. doi:10.1016/S0140-6736(20)31541-5 3. Savarirayan R, Irving M, Bacino CA,et al. C-type natriuretic peptide analogue therapy in children with achondroplasia. N Engl J Med. 2019;381(1):25-35. doi:10.1056/NEJMoa1813446

扶佐高™凍晶注射劑 2 毫克 / 毫升、0.8 毫克 / 毫升（VOXZOGO™ powder and solvent for solution for injection 2 mg/ml, 0.8 mg/ml）
衛部罕菌疫輸字 第 000049 號、第 000050 號

【適應症】 Voxzogo 用於改善 2 歲以上患有軟骨發育不全症 (achondroplasia) 且骨骺未閉合病人之身高。
禁忌： 對有效成分或所列之任何賦形劑過敏者。

【用法用量】 應在具有治療生長障礙或骨骼發育不全資格的醫師指示下開始使用 vosoritide 進行治療。劑量 : 兒童治療應越早開始越好。vosoritide 建議劑量係依據病人體重和 vosoritide 濃度。劑量一般為每公斤體重 15 微克。

【警語 / 注意事項】 可追溯性：為提高藥品的可追溯性，應清楚記錄使用的藥品名稱和批號。血壓之影響：重大心血管疾病的病人和使用抗高血壓藥物的病人被排除在上市前臨床試驗之外。為了減少血壓降低的風險及相關症狀（頭暈、疲倦及 / 或噁心），病人應在注射時已補充足夠水份。鈉：本藥品的鈉含量低於 1mmol (23 毫克) ，因此基本是「無鈉」。操作機械能力：Voxzogo 對病人駕駛和使用機械的能力有中度影響 Vosoritide 可能會導致暫時的輕度血壓降低，曾接獲通報暈厥、暈厥前期和頭暈以及其他血壓降低的跡象和症狀為 VOXZOGO 的不良反應。應考量病人對治療的反應，建議在注射後至少 60 分鐘內不要開車、騎腳踏車或操作機器。其他注意事項：本藥品不應與其他藥品混合。

【副作用 / 不良反應】 - 臨床重要副作用 / 不良反應：下列重要不良反應在本仿單其他部分有相關描述 : 血壓降低 (見「警語及注意事項」與參考仿單「特定不良反應之說明」) 。注射部位反應 (請參考仿單「特定不良反應之說明」) 。- 臨床試驗經驗：安全性資料摘要：vosoritide 最常見的不良反應為注射部位反應 (85%)、嘔吐 (27%) 和血壓降低 (13%)。不良反應列表清單：使用 vosoritide 治療病人的不良反應如表 2 所示。不良反應係依據 MedDRA 系統器官分類和頻率列示。頻率定義如下：極常見 (≥ 1/10)、常見 (≥ 1/100 至 < 1/10)、不常見 (≥ 1/1,000 至 < 1/100)、罕見 (≥ 1/10,000 至 < 1/1,000)、非常罕見 (< 1/10,000) 、頻率未知 (從現有數據中無法估計)。依頻率列示的分組中，各組的不良反應係按照嚴重程度由大到小的順序排列。**【北市衛藥廣字第 114020128 號】**

表 2：病人使用 Voxzogo 治療後產生的不良反應

系統器官分類	極常見	常見
神經系統病變：		暈厥
		暈厥前期
		頭暈
血管疾病	血壓降低[a]	
腸胃疾病	嘔吐	噁心
一般疾病和注射部位症狀	注射部位反應[b]	疲倦
調查 (Investigations)		鹼性磷酯酶升高

a. 血壓降低包括無症狀和有症狀的不良反應。
b. 注射部位反應包括注射部位紅疹、反應、腫脹、蕁麻疹、疼痛、瘀血、搔癢、出血、變色，以及硬結。

美商百傲萬里生技股份有限公司
台北市敦化南路二段 97 號 2 樓　電話：02-7711-1090 • 02-7711-1091
ICON-VOX-00050-March 2026

BIOMARIN®

展世達™ Upstaza™

AADC 缺乏症基因治療

AADC 缺乏症是一種先天性神經傳導物質合成障礙，多數病人未能發展出**坐、站、走**等動作里程碑。

Upstaza™ 一次基因治療，使病人動作功能得以發展，並持續**獲得動作里程碑**。

展世達 輸注溶液 (Upstaza 2.8 × 10^11 vector genomes (vg)/0.5 mL solution for infusion)，衛部罕菌疫輸字 第 000051 號

適應症：治療年齡在18 個月以上，且經臨床、分子和基因證實確診為具有嚴重表現型的芳香族L-胺基酸類脫羧基酶 (Aromatic L-amino acid decarboxylase, AADC) 缺乏症的病人。用量與用法：應該在專精立體定位神經外科手術的醫學中心治療，並由合格的神經外科醫師在無菌條件下進行給藥。劑量：病人接受總劑量 1.8×10^11個載體基因體 (vg)，以四次0.08毫升(0.45×10^11個載體基因體(vg))輸注，每邊殼核各兩次。給藥方法：殼核內使用。禁忌：對本品的活性物質eladocagene exuparvovec或下列出的任何賦形劑過敏：氯化鉀、氯化鈉、磷酸二氫鉀、磷酸氫二鈉、泊洛沙姆 188、注射用水。警語及注意事項：Upstaza 的製備和輸注應始終使用適當的無菌技術。監測：應於手術中及手術後密切監測接受基因治療的病人是否發生手術相關併發症、與其本身疾病相關的併發症，以及全身麻醉相關的風險。病人可能會因手術及麻醉使其本身 AADC 缺乏症的疾病症狀惡化。以eladocagene exuparvovec 治療後，AADC 缺乏症的自主神經和血清素相關症狀可能持續存在。可追溯性：為提高生物醫藥產品的可追溯性，應明確記錄給藥產品的名稱和批號。免疫原性：沒有治療前抗AAV2 抗體濃度>1:50的病人使用 eladocagene exuparvovec 的經驗。腦脊髓液滲漏：腦脊髓液(CSF)滲漏發生在當大腦或脊髓周圍的腦膜有出現撕裂或孔洞時，使得腦脊髓液溢出。Upstaza透過鑽孔由雙側核殼內輸注給藥，因此術後可能發生腦脊髓液滲漏。接受eladocagene exuparvovec 治療的病人在給藥後應仔細監測是否發生腦脊髓液滲漏，特別是與腦膜炎和腦炎風險相關的情況。異動症 (Dyskinesia) ：由於長期多巴胺缺乏，AADC 缺乏症病人可能對多巴胺的敏感性增加。以eladocagene exuparvovec 治療後，曾被報導有26/30名病人異動症發生(見第8節)。異動症的發生是由於多巴胺敏感性所引起，且通常在基因治療給藥後1個月開始，並在數個月內逐漸減少。異動症事件以常規醫療照護來處理，例如:抗多巴胺治療（例如, risperidone）。病毒脫落風險：由於eladocagene exuparvovec 的全身分佈非常有限，脫落的風險被認為很低。作為預防措施，應建議病人/照護人員適當處理敷料和/或任何分泌物（例如:淚液、血液、鼻腔分泌物、尿液和腦脊液）產生的廢棄物，其中包括在處置之前將廢棄物儲存在密封袋中，以及 病人/照護人員戴上手套以更換敷料和處置廢棄物。這些處理預防措施應在eladocagene exuparvovec 給藥後遵循14 天。建議病人/照護人員在換藥和廢棄物處理時戴上手套，尤其是在照護人員懷孕、哺乳或有免疫缺陷的情況下。血液、器官、組織和細胞捐贈：接受Upstaza治療的病人不得捐獻血液、器官、組織和細胞以進行移植。鈉和鉀含量該藥品每劑含有少於1毫摩爾（mmol）的鈉（23毫克），含有少於1毫摩爾（mmol）的鉀（39毫克），也就是說基本上“不含鈉”、“不含鉀”。不良反應 (僅列出發生頻率≧1/10)：臨床試驗中病人發生的不良反應：初期失眠、異動症。神經外科相關不良反應：貧血、腦脊液滲漏(可能包括假性腦脊膜膨出)。給藥後≤ 2週內發生的麻醉和術後相關不良反應：肺炎、低鉀血症、易怒、低血壓、上消化道出血、腹瀉、褥瘡、發熱、呼吸聲音異常。

其他詳細產品資訊。請參考衛生福利部核准之產品說明
https://mcp.fda.gov.tw/im_detail_1/衛部罕菌疫輸字第000051號?no=1120701840&token=yjBeIsizsvVWd3j0

吉帝藥品股份有限公司
406台中市北屯區綏遠路二段216-5號6樓 電話: (04)2247-3356

TW-UPZ-0002 I July 2024　本藥須由醫師處方使用　中市衛藥廣字第 11308035 號

Upstaza™
(eladocagene exuparvovec)

「早」想法布
Think Fabry First

Fabrazyme®
agalsidase beta

每兩週使用一次

1mg/kg

Fabrazyme®

治療法布瑞氏症

衛署罕菌疫輸字第000005號

產品名稱：法布瑞酶凍晶注射劑35毫克/小瓶 **主要成分：**agalsidase beta 為含有35毫克之供溶液稀釋後輸注之濃縮粉末注射劑。 **處方資訊摘要： 適應症：**用於治療α-galactosidase A缺乏患者（即Fabry disease），提供長期酵素補充治療。 **劑量及投藥方式：**本品之建議劑量為1毫克/公斤，每二週一次，以靜脈輸注方式給藥。本品未曾針對0-7歲兒童作過試驗，因此無此年齡層患者的相關療效與安全性資料，也就無法提供此類患者的建議劑量。8-16歲孩童不需作劑量調整。 **禁忌：**對於本品的主要活性成分或賦形劑會產生危及性命的過敏反應（過敏性休克反應）患者禁用。 **特別警告與注意事項：** (1)免疫原性：由於agalsidase beta（r-hαGAL）是一種重組蛋白質，因此在酵素活性極少或無殘餘酵素活性的患者預期會出現IgG抗體。多數患者在第一次輸注法布瑞酶3個月內出現抗r-hαGAL的IgG抗體。 (2) 輸注相關反應：具r-hαGAL抗體患者比較會出現輸注相關反應。輸注相關反應定義為在輸注當天所出現的任何不良反應。這些患者再次投與agalsidase beta 時應特別小心。應定期監測體內抗體濃度。臨床試驗中以agalsidase beta 治療之患者出現輕微或中度輸注相關反應後，經過降低輸注速率（~0.15毫克/分鐘；10毫克/小時）以及/或是治療前預先投與抗組織胺、paracetamol、ibuprofen及/或corticosteroids之後，能夠改善症狀，繼續完成輸注。 (3) 過敏反應：如同其他靜脈輸注蛋白質藥物，本品可能產生過敏類型(allergic type)的過度敏感反應。 (4) 嚴重腎病患者: Fabrazyme對治療嚴重腎病患者的腎功能改善效果有限。小部份患者出現急性過敏反應（第一型）。若出現嚴重或過敏性休克反應，應立即停止Fabrazyme輸注並施與適當治療，可採用現行的標準醫療急救步驟。 **與其他藥品或其他型式之交互作用：**本品未曾做過藥物交互試驗與體外代謝研究。但基於其代謝方式，agalsidase beta應不可能與細胞酵素系統P450引起的藥物-藥物交互作用有關。由於理論上可能會抑制細胞內α-galactosidase A的活性，本品不建議與chloroquine、amiodarone、benoquin或者gentamicin併用。 **懷孕：**並無agalsidase beta使用於懷孕婦女的適當資料。動物研究顯示本品對胚胎/胎兒發育無直接或間接的傷害作用。除非絕對必要，懷孕期間不可使用Fabrazyme。 **授乳：**Agalsidase beta會被分泌至乳汁中，由於並無對agalsidase beta經由授乳而對新生兒方面影響的資料，建議使用Fabrazyme期間停止餵奶。 **副作用：**其他常見副作用包括鼻咽炎、頭暈、想睡覺、感覺遲鈍、燒灼感、疲倦、昏厥、流淚增多、耳鳴、眩暈、心跳快速、心悸、心跳過慢、潮紅、高血壓、蒼白、低血壓、熱潮紅、呼吸困難、鼻塞、喉嚨很緊、哮喘、咳嗽、呼吸困難更加惡化、腹痛、上腹痛、腹部不適、胃部不適、口腔感覺遲鈍、腹瀉、搔癢、蕁麻疹、出疹子、紅斑、全身癢、血管神經性水腫、臉腫、斑丘疹、四肢疼痛、肌肉痛、背痛、肌肉痙攣、關節痛、肌肉很緊、骨骼肌僵硬、疲倦、胸部不適、發熱、周邊水腫、疼痛、無力、胸痛、臉腫、體溫過高。67%患者曾發生過至少一種輸注反應，本品上市後曾有過敏性休克反應的報告。 **過量：**臨床研究顯示曾使用高達3毫克/公斤的劑量，發生不良反應之情形與1毫克/公斤相似。藥理療效分類：其他消化道及新陳代謝類藥物、酵素。

ATC 碼：A16AB04

Version: TW201706-SmPC2012+CCDSv4_201612

有關藥品其他資訊及關於不常見、罕見和非常罕見的副作用，請參閱完整的處方信息

使用前詳閱說明書警語及注意事項
本藥限由醫師使用 詳細處方資料備索
衛署罕菌疫輸字第 000005 號
北市衛藥廣字第 113010219 號
MAT-TW-2301905-1.0-01/2024

sanofi
賽諾菲股份有限公司
台北市信義區11010松仁路3號7樓
電話：(02)2176-5588 傳真：(02)2176-5590

RAVICTI®▼
(glycerol phenylbutyrate) Oral Liquid

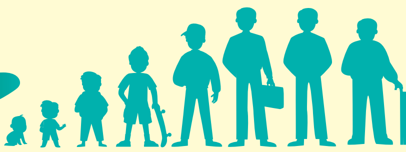
瑞維安® 口服液

近10年來全球問世無氣味無味道液體口服氮清除劑

新一代氮清除劑

RAVICTI oral liquid

- 涵蓋適應症更多，共包含 6 種尿素循環代謝異常亞型
- 口服液體劑型，更能針對病人個體化取用合適藥量
- 用藥體積小，無氣味、無味道、適口性好



藥品純度高 **不含賦形劑** **不含鈉**

涵蓋年紀由新生兒至成人包含短期及長期研究

有效性

- 2月齡以下小兒病人，以苯丁酸甘油酯長期治療，其的平均歸一化靜脈血氨值落在正常限值範圍內。
- 2月齡至17歲病人，短期試驗匯總分析，由苯丁酸鈉轉換為苯丁酸甘油酯後的血漿氨顯著降低，在苯丁酸甘油酯的長期治療期間，平均空腹靜脈血氨值落在正常範圍內。
- 成人病人，以苯丁酸甘油酯長期治療，平均空腹靜脈血氨值落在正常限值。

瑞維安口服液 RAVICTI oral liquid

本藥限由醫師處方使用，此為簡易仿單，完整產品資訊，請參照完整仿單，衛部罕藥輸字第 000095號。
學名： Glycerol phenylbutyrate
適應症：本品用於不能藉由限制蛋白質的攝入和/或單純補充氨基酸控制的尿素循環代謝異常（Urea Cycle Disorders; UCDs）病人的長期輔助治療，包括carbamoyl phosphate synthetase(CPS) I缺乏症、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶(ornithine carbamoyltransferase（OTC）)缺乏症、argininosuccinate synthetase（ASS）缺乏症、argininosuccinate lyase（ASL）缺乏症、arginase （ARG） I 缺乏症和ornithine translocase缺失引起之高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群（hyperornithinaemia-hyperammonaemia homocitrullinuria syndrome ; HHH）。

使用限制：
1. 服用本品時，必須限制飲食中的蛋白質，某些情況下還應添加膳食補充劑（例如必需氨基酸、精氨酸(arginine)、瓜氨酸(citrulline)、無蛋白熱量補充劑）。
2. 本品不得使用於急性高氨血症 (acute hyperammonemia)之控制。

用法用量：本品必須配合膳食蛋白限制，有時候必須配合飲食補充劑（例如必需氨基酸、精氨酸(arginine)、 瓜氨酸(citrulline)、無蛋白熱量補充劑），這取決於促進生長發育所需的每日膳食蛋白攝入量。 應根據個別病人蛋白質耐受性和所需的每日膳食蛋白攝入量來調整日劑量。
未進行原位肝移植的病人可能需要終身使用本品治療。每日推薦總劑量需根據體表面積計算，範圍爲4.5 ml/m²/天至11.2 ml/m²/天，詳見藥品仿單說明書。
禁忌：對Glycerol phenylbutyrate過敏者禁用。禁用於治療急性高氨血症，因為採取更快速降低血氨濃度的干預措施對於急性高氨血症治療至關重要。
副作用：常見（≥1/100且＜1/10）不良反應：食慾增加或減退、厭食、頭暈、頭痛和震顫、胃腸脹氣、腹瀉、嘔吐、噁心、腹痛、消化不良、腹脹、便秘、口腔不適、乾嘔、皮膚氣味異常、痤瘡、子宮出血、疲乏，周邊水腫、天門冬氨酸氨基轉移酶升高、丙氨酸氨基轉移酶升高、陰離子間隙升高、淋巴細胞計數下降、維生素D下降。
注意事項：有些病人即使正在接受苯丁酸甘油酯治療，也會出現急性高氨血症(包括高血氨腦病變)；胰腺功能不全或腸吸收不良病人的苯丁酸吸收下降，應密切監測氨濃度；氨濃度正常或偏低的病人（特別是＜2月齡的兒童）有不明原因嗜睡、意識模糊、噁心和困倦，應懷疑PAA濃度高；如果合併使用皮質類固醇和苯丁酸甘油酯，如果UCDs病人必須使用Valproicacid 與haloperidol，需密切監測氨濃度；Probenecid可能會抑制苯丁酸甘油酯代謝物（包括PAGN）的腎排泄；本品可能會嚴重影響病人開車和使用機器的能力；每日劑量應根據個別病人的尿素合成能力估計值（如有）、氨基酸特徵、蛋白耐受性和促進生長發育所需的每日膳食蛋白攝入量個別調整，再依據血漿氨、穀氨醯胺、U-PAGN及/或血漿PAA和PAGN以及血漿PAA/PAGN比值的監測作進一步的劑量調整。

RAVICTI®▼
(glycerol phenylbutyrate) Oral Liquid

審批號碼 202407170011
北市衛藥廣字第113060150號

REPLAGAL®*
agalsidase alfa

利甫蓋素
濃縮注射液
REPLAGAL®

本藥品已由台灣衛生福利部食品藥物管理署依『罕見疾病防治及藥物法』審查通過，列入罕見疾病用藥品項中，用於治療α-galactosidase A缺乏病人(即法布瑞氏症)提供長期酵素補充治療。

Replagal 三大產品特點

目前市面上唯一人類細胞來源
α-Gal A enzyme之ERT治療選項[1,2]

低免疫原性
(Low potential for immunogenicity)[2]

每兩週一次, 40分鐘即可完成輸注
(every other week)[1,3]

利甫蓋素濃縮注射液REPLAGAL治療原則

透過手部靜脈緩慢注射至血液中，
稱為「靜脈注射」(或簡稱IV注射)。

靜脈注射至少40分鐘。

一次劑量為每公斤體重0.2mg，
每2週注射一次。

利甫蓋素濃縮注射液REPLAGAL用於
治療法布瑞氏症，提供長期酵素補充治療。

利甫蓋素濃縮注射液REPLAGAL必須經由治療法布瑞氏症病人的醫師
或其他有遺傳代謝疾病相關經驗之專科醫師開立處方。

產品名稱：利甫蓋素濃縮注射液1毫克/毫升 Replagal 1mg/ml Concentration for Solution for Infusion
衛署罕菌疫輸字第000004號

組　　成：1毫升濃縮注射液含1毫克 α-agalsidase，每支3.5毫升濃縮注射液小瓶含3.5毫克α-agalsidase。
藥商名稱：台灣武田藥品工業股份有限公司
藥商地址：台北市信義區松高路1號17樓

【處方資訊摘要】

適 應 症：用於治療 α–galactosidase A 缺乏患者 (即 Fabry Disease)，提供長期酵素補充治療。
用法用量：Replagal 一次劑量為每公斤體重 0.2 mg，以靜脈輸注至少 40 分鐘，隔週注射一次。
禁 忌 症：對主成分或任何賦形劑產生過敏反應者，不可使用。

警語及注意事項：
- 為了增進生物藥品的可追溯性，施用產品的名稱和批號都應被清楚地記錄。
- 在臨床試驗中，13.7% 成人病人對 Replagal 產生特異輸注反應。最常見的症狀有惡寒、頭痛、噁心、發熱、潮紅及疲勞。嚴重的輸注反應並不常見。
- 已有過敏反應之案例報告。假如嚴重過敏或過敏型反應發生，應迅速停止注射 Replagal，並應立即給予適當的處理。
- 所有蛋白質藥品製劑，病人可能會產生對抗此蛋白質之抗體。
- 大範圍的腎臟損傷由於有潛在不可逆的病理變化，可能限制酵素取代療法在腎臟的療效反應。
- 本藥品每瓶含有 14.2 毫克鈉，等同於 WHO 建議最高每日劑量 2 公克鈉的 0.7%。

藥物交互作用：Replagal 不可與 chloroquine、amiodarone、benoquin 或 gentamicin 等藥物一起使用，它們可能會抑制細胞內 α–galactosidase 的活性。
特定的不良反應：在 Fabry disease 病人中，可能包括與心臟結構有關之臨床事件：心律不整 (心房顫動、心室期外收縮、頻脈心律不整)、心肌缺氧、心臟衰竭。最常見的輸注相關反應都屬輕微，包括：寒顫、發熱、(臉) 潮紅、頭痛、噁心、呼吸困難、震顫、搔癢。輸注相關症狀也可能包括：眩暈、多汗、低血壓、咳嗽、嘔吐、疲累。
曾有過敏反應(包括過敏性反應) 之案例報告。

<詳細內容請參閱本品核定仿單> Ref: EU202011TW01

References:
1. REPLAGAL EU Summary of Product Characteristics. January 2018. 2. Bekri S. Importance of glycosylation in enzyme replacement therapy. In: Mehta A, et al. editors. Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis Ltd. 2006. Chapter 5. 3. Schiffmann R, et al. Nephrol Dial Transplant. 2006;21(2):345-354.

Takeda

請您**掃描會後問卷的QR碼**，讓我們能收集更多寶貴的意見與建議。
感謝您為活動提供寶貴的回饋，期待您的下次參與！

Galafold 經臨床試驗證實
在法布瑞氏症 amenable mutation 患者使用後
達到心臟 LVMi 顯著降低、腎臟功能維持穩定等多重器官臨床指標*

衛部罕藥輸字第 000060 號　北市衛藥廣字第 112040085 號

加厲伏藥品處方資訊摘要：1. **藥品名稱：**加厲伏膠囊 123 毫克 (**衛部罕藥輸字第 000060 號**) 2. **主要成分：**每粒膠囊內含 migalastat hydrochloride，相當於 migalastat 123 毫克 3. **治療適應症：**加厲伏 適用於已確診為法布瑞氏症且於體外試驗確定為可符合性基因突變 (amenable mutation) 的 16 歲 (含) 以上病人。4. **劑量與給藥方式：**加厲伏 應由具有診治法布瑞氏症經驗的專科醫師監督給藥。加厲伏 不適合與酵素替代療法同時給藥。 · **劑量：**成年病人與 16 歲以上 (含 16 歲) 青春期病人的 加厲伏 建議劑量為每間隔 1 日1 次，每次在固定的時間服用 加厲伏 123 毫克 (1 粒) · **給藥方式：**口服給藥。加厲伏與食物併用時，在體內的暴露量大約減少 40%，因此飯前與飯後 2 小時內不可服用加厲伏，這樣病人至少有 4 小時空腹狀態，這段時間內病人可以飲用包含碳酸飲料在內的澄清的流質飲料。對病人最好的方式是每間隔 1 日 1 次，每次在固定的時間服用加厲伏。加厲伏膠囊應整粒吞服，不可切開、碾碎或咀嚼。**加厲伏仿單中禁忌、警告與注意事項 4.3 禁忌** 對主成分或對仿單中第 6.1 節內所列出的賦形劑過敏者禁用。**4.4 警告與注意事項** 已開始使用或改用 migalastat 的病人應定期 (每 6 個月) 監測腎功能、心電圖與生化檢驗。當臨床狀況明顯惡化時，應再度作臨床評估或考慮停用加厲伏。加厲伏不適用於具有非可符合性突變的病人 (參見仿單中第 5.1 節)。未曾看到以加厲伏治療的病人有蛋白尿減少的情形。嚴重腎功能不全 (腎絲球過濾率小於 30 mL/min/1.73 m^2) 的病人，不建議使用加厲伏 (參見仿單中第 5.2 節)。有少數的資料顯示加厲伏單次劑量與一次輸注標準酵素取代療法併用會造成 agalsidase 在體內動態濃度最多增加達到 5 倍。該試驗也指出 agalsidase 不影響 migalastat 的藥品動力學。加厲伏不適合與酵素替代療法同時給藥。**4.5 與其他藥物的交互作用以及各種形式的交互作用** 依據體外實驗資料，migalastat 不是 CYP1A2、2B6 或 3A4 的誘導劑。而且，migalastat 也不是 CYP1A2、2A6、2B6、 2C8、 2C9、 2C19、 2D6、 2E1 或 3A4/5 的受質或抑制劑。Migalastat 不是 MDR1 或 BCRP 的受質，也不是 BCRP、MDR1 或 BSEP 等人類外排轉運蛋白的抑制劑。此外， migalastat 不是 MATE1、MATE2-K、OAT1、OAT3 或 OCT2 的受質，也不是 OATP1B1、OATP1B3、OAT1、 OAT3、OCT1、OCT2、MATE1 或 MATE2-K 等人類攝入轉運蛋白的抑制劑。**4.6 生育、懷孕與授乳** 可能懷孕的女性病人/男性與女性病人的避孕 有可能懷孕且未避孕的女性病人不可使用加厲伏。懷孕 孕婦服用 加厲伏 的資料很少。在兔子試驗中觀察到，只有達到對雌兔有毒性劑量時才出現生長發育毒性(參見仿單中第5.3節)。懷孕期間不可服用 加厲伏。餵奶 未知加厲伏是否會排放於人類乳汁中，不過，曾發現 migalastat 出現於正在餵奶的大鼠乳汁中，因此，喝母奶的嬰兒也可能有暴露於 migalastat 的風險。應衡量母親接受加厲伏治療的效益與餵奶帶給嬰兒的風險何者重要，來決定應停止餵奶或停用加厲伏。生育 未曾研究 加厲伏 對人類生育力的影響。實驗顯示雄性大鼠接受所評估的各劑量之 migalastat 後，出現短暫不孕。藥物停用 4 週後可以完全恢復生育能力。其他 iminosugars 治療的前臨床實驗也有類似的結果 (參見仿單中第 5.3 節)。加厲伏不影響雌性大鼠的生育能力。**4.7 對駕駛與操作機具的影響** 加厲伏對駕駛或操作機具的能力無影響或影響極小。**4.8 不良反應** 安全性摘要 加厲伏最常見的副作用是頭痛，大約有 10% 病人出現頭痛。副作用列表 發生頻次類別的定義為：極常見 (≥1/10)、常見 (≥1/100 到 <1/10)、少見 (≥1/1,000 到 <1/100)、罕見 (≥1/10,000 到 <1/1,000)、極罕見 (<1/10,000) 以及不明 (現有資料無法估算)。在每種頻次類別中，依據系統器官分類將副作用發生率由高至低順序排列。表一、完整的不良反應列表，請參見仿單。疑似副作用的通報 藥品批准上市後的疑似副作用通報相當重要，如此可持續監測該藥品的效益/風險平衡。專業醫護人員必須將所有疑似副作用透過全國副作用通報系統進行通報。**4.9 過量中毒** 若發生過量中毒，應給予一般性醫療處置。當加厲伏用量達到 1250mg 或 2000mg 時，最常出現的副作用報告分別是頭痛與頭暈。

詳細處方資料備索、僅供專業醫療人員參考

* **References:** Galafold 藥品仿單。

Galafold®
(migalastat)

Market Expansion Services by www.dksh.com DKSH

藥商名稱：台灣大昌華嘉股份有限公司 DKSH Taiwan Ltd.
藥商地址：臺北市內湖區堤頂大道 2 段 407 巷 20 弄 1、3、5、7 號 10 樓，
及 22、24、26 號 10 樓及 22 號 10 樓之 1
訂購專線：0800-865-688

口服給藥，為多重器官帶來療效

AMI_GAL_FAB_202404001 (Apr 2024)