

附件

成都市罕见病用药保障药品范围及认定标准

序号	药品名称	剂型	规格	生产厂家	适用病种	认定标准	所需证明材料	治疗评估周期
1	盐酸沙丙蝶呤片	口服常缓释制剂	100 mg (以C ₉ H ₁₅ O ₃ ·2HCl计)/片	百傲万里(上海)生物医药技术咨询有限公司	四氢生物蝶呤缺乏症	1.血液氨基酸分析、尿液蝶呤谱分析和基因分析符合四氢生物蝶呤缺乏; 2.血液苯丙氨酸浓度>120 μmol/L。	1.病情诊断证明书; 2.血液氨基酸分析、尿液蝶呤谱分析和基因检查报告。 3.苯丙氨酸浓度检查报告。	3个月
2	诺西那生钠注射液	注射剂	5ml:12mg (按诺西那生计)/支	渤健生物科技(上海)有限公司	脊髓性肌萎缩症	1.临床表现和体征检查符合脊髓性肌萎缩症; 2.运动神经元存活基因检查外显子7的纯合缺失或复合杂合突变; 3.肌电图显示神经源性损害(儿童非必须)。	1.病情诊断证明书; 2.运动神经元存活基因检查报告; 3.肌电图检查报告(儿童非必须)。	4个月
3	依洛硫酸酯酶α注射液	注射剂	每瓶5ml,含依洛硫酸酯酶α 5ml: 5mg/瓶	百傲万里(上海)生物医药技术咨询有限公司	黏多糖贮积症	1.临床表现符合黏多糖贮积症; 2.外周血白细胞、血浆或经培养的皮肤成纤维细胞IVA型缺陷酶活性测定低于正常10%或基因检测发生突变; 3.尿黏多糖定性或定量试验; 4.影像学检查符合黏多糖贮积症改变。	1.病情诊断证明书; 2.外周血白细胞、血浆或经培养的皮肤成纤维细胞缺陷酶测定或基因检测报告; 3.尿黏多糖定性或定量试验检查报告; 4.心脏超声心动图或骨骼X线或头颅MRI检查报告。	24周

4	注射用伊米苷酶	注射剂	400 单位/瓶	赛诺菲（中国）投资有限公司上海分公司	戈谢病	1.临床表现符合戈谢病；2.符合下列之一：①外周血白细胞或培养皮肤成纤维细胞检测葡萄糖脑苷酯酶活性低于正常值 30%；②基因检查显示葡萄糖脑苷酯酶基因突变。	1.病情诊断证明书；2.外周血白细胞或培养皮肤成纤维细胞葡萄糖脑苷酯酶活性检查报告和（或）基因检查报告。	6 个月
5	氯苯唑酸软胶囊	口服常缓释制剂	61mg/粒	辉瑞投资有限公司	特发性心肌病（转甲状腺素蛋白淀粉样变性心肌病）	1.影像学检查、基因测序和（或）组织学活检符合 ATTR-CM 特征；2.成人（年龄≥18 周岁）野生型或遗传型甲状腺素蛋白淀粉样变性。	1.病情诊断证明书；2.心脏彩超和（或）心脏核磁共振检查报告，同时具备心肌核素 PYP 显像阳性；3.组织活检和（或）基因检测报告。	3-6 个月
6	曲前列尼尔注射液	注射剂	20ml: 20mg/瓶	兆科药业（合肥）有限公司	肺动脉高压（WHO 第 1 组）	1.肺动脉高压（WHO 第 1 组）的患者；2.右心导管检查或超声心动图符合肺动脉高压；3.肺动脉高压患者评估符合 2018 年中华心血管病 WHO 肺动脉高压指南规定的心功 IV 级和高危状态。	1.病情诊断证明书；2.右心导管检查或至少 2 次超声心动图检查报告。	3-6 个月
7	注射用阿糖苷酶 α	注射剂	50 mg/瓶	赛诺菲（中国）投资有限公司上海分公司	庞贝病	1.临床表现符合庞贝病；2.血液酸性 α 葡萄糖苷酶活性降低；3.基因检查显示酸性 α 葡萄糖苷酶编码基因突变或病理学检查阳性。	1.病情诊断证明书；2.血液酸性 α 葡萄糖苷酶测定检查报告；3.基因或病理学检查报告。	3 个月