

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

商品名：Galafold

學名：migalastat hydrochloride

事由：

1. 有關台灣大昌華嘉股份有限公司（以下簡稱建議者）所提之 Galafold（migalastat hydrochloride）用於治療「法布瑞氏症（Fabry Disease）」健保給付建議案，經財團法人醫藥品查驗中心（以下簡稱查驗中心）於民國 109 年 6 月 19 日完成醫療科技評估報告，並於民國 112 年 8 月納入健保給付，用於 16 歲以上，確定診斷為法布瑞氏症之患者且體外試驗確定為可符合性基因突變（amenable mutation）病人。建議者提出放寬給付本品至「12 歲以上，確定診斷為法布瑞氏症之患者且體外試驗確定為可符合性基因突變病人。」
2. 衛生福利部中央健康保險署（以下簡稱健保署）於民國 114 年 11 月委託財團法人醫藥品查驗中心（以下簡稱查驗中心）就本案進行醫療科技評估，以供後續研議相關事宜參考。
3. 基於查驗中心先前已就本案相關評估主題完成醫療科技評估報告乙份，此次以補充報告格式，更新主要醫療科技評估組織之給付建議及經 115 年藥品專家諮詢會議討論建議後之財務影響，以供後續研議之參考。

完成時間：民國 115 年 06 月 21 日

評估結論

一、主要醫療科技評估組織建議

主要醫療科技評估組織	最新給付建議
CDA-AMC(加拿大)	於民國 107 年 1 月建議給付 migalastat 用於治療具有可符合性基因突變的法布瑞氏症病人，並須符合下列條件： • 這些病人若不接受 migalastat 治療，為符合接受酵素替代療法（enzyme replacement therapy, ERT）的病人。 • Migalastat 不得與酵素替代療法合併使用。 • 給付 migalastat 藥品之標準應與酵素替代療法相同。 • 病人應由具診斷與處置法布瑞氏症經驗的醫師照護。 • Migalastat 的給付價格應低於酵素替代療法給付價格最低者。
PBAC（澳洲）	於 113 年 3 月會議建議給付 migalastat 用於治療 12 歲以上、具有可符合性基因之法布瑞氏症病人。病人需確診為法布瑞氏症，且具有臨床腎臟、心臟或其它因法布瑞氏症造成之損傷或疾病。具體給付條件詳如內文表二。

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

	PBAC 認為 migalastat 價格雖較前次提議者較高，但考量病人臨床需求，於目標病人中之成本效益仍可接受。
NICE（英國）	於民國 106 年 2 月建議給付用於 16 歲以上、具有可符合性基因突變的法布瑞氏症病人，且具有下列條件： - 英國廠商同意進行用藥可近性方案（patient access scheme）。 - 病人若不接受 migalastat 治療時，必須接受酵素替代療法。 委員會做出此項決議係基於廠商同意進行用藥可近性方案、migalastat 的總支出將較 ERT 的總支出為低，而且可能帶給病人較多的效益。 此外，依據 NHS「Commissioning Medicines for Children in Specialised Services」政策，若高技術服務（highly specialized services）已由 NICE 評估或 NHS England 臨床政策核准用於成人，且該藥品已取得兒童適應症並符合成人用藥許可範圍，NHS England 則予以給付。
註：CDA-AMC 為 Canada's Drug Agency 加拿大藥品及醫療科技評估機構的縮寫；CADTH (Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health)/pCODR (pan-Canadian Oncology Drug Review) 自民國 113 年 5 月 1 日起更名為 CDA-AMC； MSAC 為 Medical Services Advisory Committee 醫療服務諮詢委員會的縮寫； NICE 為 National Institute for Health and Care Excellence 國家健康暨照護卓越研究院的縮寫。	

二、財務影響評估

- (一) 建議者本次提交之財務影響評估主要參考罕病通報、重大傷病統計、健保藥品使用量等資料，並以本品現行健保支付價計算本品新增年度藥費；本品擴增給付後預計取代 ERT，包括 agalsidase alfa 及 agalsidase beta，建議者另考量本品為口服藥品，可減少 ERT 注射次數，故另計算注射費用之節省，由於注射費用之節省甚小，總額財務影響近似藥費財務影響。
- (二) 本報告認為建議者的臨床地位及被取代品設定合理，惟目標族群推估涉及多個參數假設，具有不確定性，故本報告改以健保資料庫數據進行推估。另外，被取代品 ERT 使用劑量係依據病人體重計算，導致其療程藥費具有不確定性，本報告另以較保守的 ERT 使用量進行敏感度分析，財務影響由原先之節省轉為微幅增加，但預期增加之財務影響有限。

	項目	建議者推估 (民國 116 年至 120 年)	本報告推估 (民國 116 年至 120 年)
基礎 分析	本品新增使用人數	2 人至 7 人	1 人至 5 人
	本品新增年度藥費(A)	1,120 萬元至 3,930 萬元	560 萬元至 2,810 萬元

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

	被取代品年度藥費(B)	1,140 萬元至 3,960 萬元	560 萬元至 2,830 萬元
	藥費財務影響 (C)=(A)-(B)	節省 10 萬元 至節省 40 萬元	節省 3 萬元 至節省 20 萬元
	其他醫療費用節省(D)	0.4 萬元至 1.4 萬元	0.2 萬元至 1.0 萬元
	總額財務影響 (E)=(C)-(D)	節省 10 萬元 至節省 40 萬元	節省 3 萬元 至節省 20 萬元
敏感度 分析	藥費/總額財務影響	-	新增 140 萬元 至新增 400 萬元

健保署藥品專家諮詢會議後更新之財務影響評估

本案經 115 年藥品專家諮詢會議討論之建議，以及參考建議者更新後之財務影響評估資料，推估本品新增使用人數第一年約為 1 人至第五年 5 人，本品新增年度藥費第一年約為 560 萬元至 2,780 萬元，被取代品年度藥費 560 萬元至 2,830 萬元，藥費財務影響約為第一年節省 10 萬元至第五年節省 40 萬元；考量 ERT 注射費用節省，總額財務影響約為第一年節省 10 萬元至第五年節省 50 萬元。

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

一、背景

本案藥品 Galafold (migalastat hydrochloride) 經我國衛生福利部核准之適應症為「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 12 歲以上病人」。

本案藥品於民國 112 年 8 月納入健保給付，現行規定給付用於 16 歲以上，確定診斷為法布瑞氏症之患者且體外試驗確定為可符合性基因突變 (amenable mutation) 之病人 (健保給付規定對照表如表一)。

本次台灣大昌華嘉股份有限公司 (以下簡稱建議者) 提出給付規定修訂，建議本案藥品擴增用於 12 歲以上法布瑞氏症病人。

對此，衛生福利部中央健康保險署 (以下簡稱健保署) 於 2025 年 11 月函請財團法人醫藥品查驗中心 (以下簡稱查驗中心) 協助更新報告。本報告主要更新醫療科技評估組織之給付建議及推估放寬至 12 歲以上病人之財務影響，以供後續研議相關事宜參考。

表一 建議者本次建議修訂之健保給付規定對照表

建議修訂後給付規定	原給付規定
1. 本品不適用於治療法布瑞氏症 IVS4+919G>A(c.639+919G>A) 基因型患者。 2. 病患須符合 12 歲以上，確定診斷為法布瑞氏症之患者且體外試驗確定為可符合性基因突變 (amenable mutation) 【請參照 https://www.galafoldamenabilitytable.com.tw/】 3. 病患須符合以下診斷條件： (1) 確定診斷為法布瑞氏症典型患者，須符合下列條件之一： 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(附表心電圖 [ECG] 第 2 項)或心室肥大 (2) 確定診斷為法布瑞氏症非典型患	1. 本品不適用於治療法布瑞氏症 IVS4+919G>A(c.639+919G>A) 基因型患者。 2. 病患須符合 16 歲以上，確定診斷為法布瑞氏症之患者且體外試驗確定為可符合性基因突變 (amenable mutation) 【請參照 https://www.galafoldamenabilitytable.com.tw/】 3. 病患須符合以下診斷條件： (1) 確定診斷為法布瑞氏症典型患者，須符合下列條件之一： 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(附表心電圖 [ECG] 第 2 項)或心室肥大 (2) 確定診斷為法布瑞氏症非典型患

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

者，須符合下列條件之一： I.經腎臟切片證實與法布瑞氏症相關之法布瑞氏症腎臟型患者，需檢附蛋白尿、微量白蛋白尿(Microalbuminuria)相關資料。 II.法布瑞氏症 IVS4+919G>A 基因型以外之心臟型患者，於「法布瑞氏症心臟變異型心臟功能評估指標表」(詳罕見疾病通報審查基準表)之「心電圖」、「心臟超音波」、「心臟核磁共振檢查報告」及「實驗室檢查報告」4 個部分中，每個部份需符合至少 1 項指標並提具該指標檢測報告，且心臟組織切片檢查(cardiac biopsy)證實有 GL3 或 lyso-Gb3 脂質堆積者；且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。(103/9/1、108/5/1、114/2/1)。 4.排除使用於無法接受換腎之末期腎臟疾病合併有嚴重心臟衰竭(NYHA class IV) 5.使用劑量：每間隔 1 日 1 次，每次服用 1 粒。 6.本藥品不能與 pegunigalsidase alfa、agalsidase alfa 或 agalsidase beta 合併使用。 7.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 (NYHA class 或嚴重心肌纖維化 (112/8/1、114/2/1))	者，須符合下列條件之一： I.經腎臟切片證實與法布瑞氏症相關之法布瑞氏症腎臟型患者，需檢附蛋白尿、微量白蛋白尿(Microalbuminuria)相關資料。 II.法布瑞氏症 IVS4+919G>A 基因型以外之心臟型患者，於「法布瑞氏症心臟變異型心臟功能評估指標表」(詳罕見疾病通報審查基準表)之「心電圖」、「心臟超音波」、「心臟核磁共振檢查報告」及「實驗室檢查報告」4 個部分中，每個部份需符合至少 1 項指標並提具該指標檢測報告，且心臟組織切片檢查(cardiac biopsy)證實有 GL3 或 lyso-Gb3 脂質堆積者；且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。(103/9/1、108/5/1、114/2/1)。 4.排除使用於無法接受換腎之末期腎臟疾病合併有嚴重心臟衰竭(NYHA class IV) 5.使用劑量：每間隔 1 日 1 次，每次服用 1 粒。 6.本藥品不能與 pegunigalsidase alfa、agalsidase alfa 或 agalsidase beta 合併使用。 7.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 (NYHA class 或嚴重心肌纖維化 (112/8/1、114/2/1))
--	--

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

(2)腎臟變異型法布瑞氏症病人合併末期腎臟疾病 (3)腎功能惡化 (eGFR<30mL/min/) (4)嚴重認知退化經診斷為中、重度失智症 (5)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 (6)在已事先預防情況之下，仍持續發生危及生命或嚴重不良反應者，例如全身性過敏反應 (7)病人的服藥順從性不佳，超過 50% 未正常服用藥物。 (8)病患整年長期疼痛控制無法改善者或嚴重腸胃道症狀無法改善者，然典型男性患者不受此限。 (9)以下檢測心臟功能之評估項目，若有一項目相較於前一年惡化，則不予續用 114/2/1)。 I.六分鐘步行惡化：絕對行走距離減少 50 公尺和相對行走距離減少大於 20% II.心臟衰竭指數惡化：相較於基期，NT Pro BNP 增加 > 700 mg/L 且> 30% 8.治療前應與患者及家屬充分溝告知下列事項，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，如無明顯療效（如上述 7 所列），主治醫師在向患者及家屬清楚解釋後，應停止治療。 (3)女性患者之角膜病變 Cornea Verticillata 為良性症狀。 9.每一年須重新評估一次，追蹤檢查項目如下：(114/2/1) (1)腎功能	(2)腎臟變異型法布瑞氏症病人合併末期腎臟疾病 (3)腎功能惡化 (eGFR<30mL/min/) (4)嚴重認知退化經診斷為中、重度失智症 (5)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 (6)在已事先預防情況之下，仍持續發生危及生命或嚴重不良反應者，例如全身性過敏反應 (7)病人的服藥順從性不佳，超過 50% 未正常服用藥物。 (8)病患整年長期疼痛控制無法改善者或嚴重腸胃道症狀無法改善者，然典型男性患者不受此限。 (9)以下檢測心臟功能之評估項目，若有一項目相較於前一年惡化，則不予續用 114/2/1)。 I.六分鐘步行惡化：絕對行走距離減少 50 公尺和相對行走距離減少大於 20% II.心臟衰竭指數惡化：相較於基期，NT Pro BNP 增加 > 700 mg/L 且>30% 8.治療前應與患者及家屬充分溝告知下列事項，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，如無明顯療效（如上述 7 所列），主治醫師在向患者及家屬清楚解釋後，應停止治療。 (3)女性患者之角膜病變 Cornea Verticillata 為良性症狀。 9.每一年須重新評估一次，追蹤檢查項目如下：(114/2/1) (1)腎功能
--	---

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

(2)尿蛋白(尿蛋白或微尿蛋白) (3)血漿或尿液 lyso-Gb3； (4)疼痛狀態； (5)中風次數； (6)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)。 (7)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)。 (8)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。 (9)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。 10.使用本類藥品需完成個案系統登錄，亦需於療程結束或停止使用該藥品後，於此系統登錄結案。逾期未登錄結案者，系統自動結案，且不予支付該個案自前次事前審查核定日後申報之藥費。(114/2/1)	(2)尿蛋白(尿蛋白或微尿蛋白) (3)血漿或尿液 lyso-Gb3； (4)疼痛狀態； (5)中風次數； (6)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)。 (7)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)。 (8)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。 (9)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。 10.使用本類藥品需完成個案系統登錄，亦需於療程結束或停止使用該藥品後，於此系統登錄結案。逾期未登錄結案者，系統自動結案，且不予支付該個案自前次事前審查核定日後申報之藥費。(114/2/1)
---	---

二、主要醫療科技評估組織報告

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

截至 2025 年 12 月 18 日止，於加拿大 CDA-AMC、澳洲 PBAC 及英國 NICE 之公開網站再次搜尋的結果，相比查驗中心於 2020 年 6 月完成的評估報告，本報告主要新增澳洲 PBAC 分於 2022 年 12 月及 2024 年 3 月發佈之本案相關評估報告內容。

（一）CDA-AMC（加拿大）

2018 年 1 月的評估報告[1]指出，CDA-AMC 委員會建議，在符合特定條件下建議給付 migalastat。

1. 建議給付條件

- 用於具有可符合性基因突變的法布瑞氏症病人。這些病人若不接受 migalastat 治療，為符合接受酵素替代療法(enzyme replacement therapy, ERT)的病人。
- Migalastat 不得與酵素替代療法合併使用。

2. 其他條件

- 給付 migalastat 藥品之標準應與酵素替代療法相同。
- 病人應由具診斷與處置法布瑞氏症經驗的醫師照護。
- Migalastat 的給付價格應低於酵素替代療法給付價格最低者。

（二）PBAC（澳洲）

1. 背景

Migalastat 於 2017 年 8 月獲得醫療用品管理局（Therapeutic Goods Administration, TGA）核准上市，作為經確認診斷為法布瑞氏症（ α -半乳糖苷酶缺乏）、並具可符合性基因突變（amenable mutation）的 16 歲以上成人及青少年病人之長期治療。migalastat 於 2022 年 11 月經 TGA 核准擴大適應症，用於 12 歲以上的成人及青少年病人。

2. 先前 PBAC 給付建議

PBAC 曾於 2017 年 3 月、7 月、11 月和 2022 年 12 月評估 migalastat。於 2017 年 11 月的評估報告[2]指出，委員會對於澳洲廠商「migalastat 的相對療效不劣於（no inferior to）酵素補充治療」的宣稱，認為有一定程度的不確定性，故拒絕將之收載於澳洲健保藥品補助系統（Pharmaceutical Benefits Scheme, PBS）之「高

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

度專業化藥品（Highly Specialised Drug Program）」清單。migalastat 後續被納入救命藥品計劃（Life Savings Drug Program, LSDP）清單。

在 2022 年 12 月公布的評估報告[3]中，PBAC 建議將 migalastat 以事先審查（authority required）納入藥品給付計畫（Pharmaceutical Benefits Scheme, PBS），用於治療 16 歲以上、具可符合性基因突變（amenable mutation）之法布瑞氏症病人。

3. PBAC 最新給付建議

於 2024 年 3 月發布的評估報告[4]中，PBAC 建議在特殊價格協議下，給付 migalastat 用於治療 12 歲以上、具可符合性基因突變，且已有器官侵犯/器官損傷證據之法布瑞氏症病人（包括嚴重腸胃道症狀、無法控制的慢性疼痛、腎臟疾病、心臟疾病、缺血性與腦血管疾病）。PBAC 指出，雖然提議的 migalastat 價格明顯高於 2022 年 12 月時提出的申請，但考量到法布瑞氏症病人對持續接受給付治療的臨床需求高，migalastat 用於目標族群中的成本效益（cost effectiveness）雖高但仍可接受。此外，PBAC 也認同部分病人早期治療的重要性，但因臨床效益及成本效益仍未知，故不建議擴增給付範圍至無器官侵犯/器官損傷之典型法布瑞氏症病人。

表二 PBAC 針對 migalastat 用於治療法布瑞氏症病人之給付建議

治療對象
• 法布瑞氏症病人 • 病人需為 12 歲以上
起始治療
<u>臨床條件</u> 一、病人須符合以下至少一項： 1. 具文件可證明缺乏血液中 α-半乳糖苷酶（alpha-galactosidase）活性； 2. 具已知會導致 α-半乳糖苷酶活性缺乏之基因突變； 二、病人須具文件可證明具 α -半乳糖苷酶（GLA）基因變異，且該變異為 migalastat 可符合基因突變； 三、病人之估計腎絲球過濾率（estimated glomerular filtration rate, eGFR）須 ≥ 30 mL/min/1.73 m ² ； 四、須符合下列任一項： 1. 男性病人：須具有法布瑞氏症相關腎臟疾病，且由經下列至少一項證實： (1) 異常白蛋白尿（> 20 mcg/min），需由間隔至少 24 小時之兩次檢體檢測結果判定；或

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

- (2) 異常蛋白尿 ($> 150 \text{ mg}/24 \text{ 小時}$)；或
- (3) 白蛋白/肌酸酐比值高於正常上限，需由間隔至少 24 小時之兩次檢體檢測結果判定；或
- (4) 因腎臟中鞘糖脂(glycosphingolipids)長期堆積所導致的腎臟疾病；
2. 女性病人：須具有法布瑞氏症相關腎臟疾病，且由經下列至少一項證實：
 - (1) 蛋白尿 ($> 300 \text{ mg}/24 \text{ 小時}$)，且具有疾病惡化之臨床證據；或
 - (2) 因腎臟中鞘糖脂 (glycosphingolipids) 長期堆積所導致的腎臟疾病；
3. 須具有法布瑞氏症相關心臟疾病，且由經下列至少一項證實：
 - (1) 在無高血壓的情況下，經心臟 MRI 或心臟超音波確認之左心室肥大；
 - (2) 危及性命之心律不整或傳導缺陷 (conduction defect)；
 - (3) 心臟 MRI 顯示晚期釷強化顯影 (late gadolinium enhancement) 或 T1 值降低^a；
4. 須具有法布瑞氏症相關之
 - (1) 缺血性疾病，或
 - (2) 經客觀檢查確認之腦血管疾病，並已排除其他原因或危險因子；
5. 即使已分別使用建議劑量之適當止痛藥及抗癲癇藥物，仍有法布瑞氏症造成之未受控制慢性疼痛與周邊神經病變；
6. 即使已用建議劑量之適當藥物治療，仍有顯著的法布瑞氏症相關腸胃道症狀。

治療條件

- 須由具有治療法布瑞氏症經驗之醫師診治
- 若病人有法布瑞氏症相關的心臟疾病，其高血壓在使用 migalastat 前六個月應已給予最佳治療

繼續治療

臨床條件

- 一、須曾因本適應症接受 PBS 給付之治療；
- 二、病人的狀況需有臨床改善或處於穩定狀態，相關資料須保存於病人的病歷中；
- 三、病人不得出現其他危及性命或嚴重疾病，且該疾病之長期預後不能受 migalastat 治療所影響。

由 LSDP 補助之法布瑞氏症治療銜接

臨床條件

^a PBAC 於 2024 年 5 月之更新內容。

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

須符合下列各項：

- 一、於 PBS 收載本藥品前，曾因法布瑞氏症接受 LSDP 補助之本藥品治療；或於 PBS 收載本藥品前，曾因法布瑞氏症接受 LSDP 補助之酵素補充治療；
- 二、病人使用本藥品治療前，須具經文件證實之 α -半乳糖苷酶基因變異，且該變異為 migalastat 可符合基因突變；
- 三、病人使用本藥治療前，估計腎絲球過濾率（eGFR）需/曾 $\geq 30 \text{ mL/min/1.73 m}^2$ 。

（三）NICE（英國）

於 2017 年 2 月的評估報告指出，委員會建議在以下兩項條件都符合的情況下，給付 migalastat 用於 16 歲以上、具有可符合性基因突變的法布瑞氏症病人。

- 英國廠商同意進行用藥可近性方案（patient access scheme）。
- 病人若不接受 migalastat 治療時，必須接受酵素替代療法。

此外，依據「Commissioning Medicines for Children in Specialised Services」政策[5]，若藥品已由 NICE 評估或 NHS England 臨床政策核准用於成人，且該藥品已取得兒童適應症並符合成人用藥許可範圍^b，NHS England 則予以給付^c。

委員會做出此項決議係基於廠商同意進行用藥可近性方案、migalastat 的總支出將較 ERT 的總支出為低，而且可能帶給病人較多的效益。

委員會注意到，migalastat 的實證資料有一定程度的侷限性以及不確定性，而且，NICE 未曾評估過 ERT 用於法布瑞氏症治療。所以，委員會鼓勵廠商、英國國民保健署(NHS England)以及臨床治療中心蒐集更多數據，特別是 migalastat 與 ERT 療法用於法布瑞氏症的長期療效數據，以便未來可以同時審議所有用於法布瑞氏症藥品的成本效益。

^b Galafold 經英國藥物及保健產品管理局（Medicines and Healthcare Products Regulatory Agency, MHRA）核准之適應症為用於 12 歲以上、具可符合性基因突變之法布瑞氏症病人[6]。

^c 依據「Commissioning Medicines for Children in Specialised Services」政策，若該藥品已由 NICE 技術評估（TA）或 NHS England 臨床政策批准用於成人，且符合以下三項條件之一：i) 藥品已取得兒童用藥許可，且使用適應症及兒童年齡均符合成人用藥許可範圍；ii) 藥品已收載於《兒童用 BNF（British National Formulary for Children）》，並附有依兒童年齡訂定的推薦劑量表；iii) 患者為青春後兒童。並且需滿足下列所有附加條件，將予以給付：i) 病人符合 NICE TA/NHS England 臨床政策對該藥品/適應症的所有使用標準；ii) 病人不符合該藥品/適應症的任何排除條件；iii) 藥品使用已於多專科團隊會議中討論；iv) 病人已於 NHS England 事前審核網路系統（prior approval web-based system）登錄。

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

三、經濟評估

(一) 主要醫療科技評估組織之給付建議

查驗中心曾於 2020 年完成 Galafold 醫療科技評估報告，並已摘述加拿大 CDA-AMC、澳洲 PBAC 及英國 NICE 評估報告，此處不再詳述，僅摘錄給付建議。其中 PBAC 分別於 2017 年 3 月、2017 年 7 月、2017 年 11 月、2022 年 12 月以及 2024 年 3 月進行 5 次審議會，本報告將更新第 4 次及第 5 次審議結果。

(1) CDA-AMC (加拿大)

加拿大 CDA-AMC 於 2018 年 1 月發布一份報告[1]，建議有條件的給付 migalastat 用於確診帶有 alpha-Gal A 基因突變並符合特定條件之法布瑞氏症成年 (18 歲以上^d) 病人之長期治療。

(1) 建議給付基準：

- A. 適用於可符合性基因突變，且符合法布瑞氏症 ERT 資格之病人；
- B. migalastat 不得與 ERT 同時併用。

(2) 建議給付條件：

- A. 針對具有可符合性基因突變之法布瑞氏症患者，migalastat 的給付基準應與現行 ERT 之標準相同。
- B. 病人必須由對法布瑞氏症之診斷與處置具有經驗的臨床醫師照護。
- C. migalastat 的藥物計畫成本，應低於目前成本最低 ERT 的成本。

(2) PBAC (澳洲)

PBAC 曾分別於 2017 年 3 月、2017 年 7 月、2017 年 11 月以及 2022 年 12 月[3]、2024 年 3 月[4]進行審議。最終 PBAC 建議收載 migalastat 用於治療 12 歲以上具有可符合性基因突變且有器官侵犯/受損證據（包含嚴重胃腸道症狀、無法控制的慢性疼痛、腎臟疾病、心臟疾病、缺血性和腦血管疾病）之法布瑞氏症病人。

- (1) 2017 年 3 月會議：暫緩決議，暫待澳洲醫療用品管理局 (TGA) 審議結果。
- (2) 2017 年 7 月會議：不建議收載，PBAC 不建議將 migalastat 列入給付。委員

^d CDA-AMC 於 2018 年 1 月發布的報告中敘明加拿大衛生部 (Health Canada) 核准的 migalastat 適應症僅限於成人法布瑞氏症病人，因此 18 歲以下的兒童及青少年仍具未被滿足的需求。

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

會表示對於「與 ERT 相比具備不劣性 (non-inferior)」之臨床主張仍存在不確定性。

- (3) 2017 年 11 月會議：不建議收載，PBAC 不建議將 migalastat 列入給付。委員會認為，申請案所宣稱其與 ERT 相比具備不劣性之臨床主張仍具不確定性且缺乏支持證據。
- (4) 2022 年 12 月會議：migalastat 於 2018 年 11 月被納入救命藥品計畫 (Life Savings Drug Program, LSDP)，2022 年 6 月 LSDP 專家小組認為法布瑞氏症已不再符合 LSDP 的盛行條件，將 migalastat 轉介給 PBAC。PBAC 做出**建議收載**之決議，將 migalastat 納入 PBS 之授權 (Authority Required) 清單，用於治療帶有具可符合性基因突變之**16 歲(含)以上**法布瑞氏症病人。PBAC 認為若每位病人每年使用 migalastat 之成本，不超過體重 45 公斤的病人使用 ERT 的成本，則其成本效益將處於可接受之範圍。
- (5) 2024 年 3 月會議及 5 月補充說明 (addendum)：PBAC 建議擴大給付範圍，將**年齡下修至 12 歲及以上**^e、具有可符合性基因突變且有器官侵犯/受損證據 (包含嚴重胃腸道症狀、無法控制的慢性疼痛、腎臟疾病、心臟疾病、缺血性和腦血管疾病) 的法布瑞氏症病人。PBAC 指出，雖然提議的 migalastat 價格明顯高於 2022 年 12 月時提出的申請，但考量到法布瑞氏症病人對持續接受給付治療的臨床需求高，migalastat 用於目標族群中的成本效益雖高但仍可接受。此外，PBAC 也認同部分病人早期治療的重要性，但因臨床效益及成本效益仍未知，故不建議擴增給付範圍至無器官侵犯/受損之典型法布瑞氏症病人。

(3) NICE (英國)

英國 NICE 於 2017 年 2 月發布一份報告[7]，migalastat 在其上市許可範圍內，建議作為治療法布瑞氏症的治療選項，適用於**16 歲以上**且帶有可符合性基因突變的病人。另依據「Commissioning Medicines for Children in Specialised Services」政策[5]，若藥品已由 NICE 評估或 NHS England 臨床政策核准用於成人，且該藥品已取得兒童適應症並符合成人用藥許可範圍，NHS England 則予以給付。

(二) 財務影響評估

1. 建議者推估

建議者本次申請含 migalastat 成分藥品 Galafold[®] (以下簡稱本品) 擴增給付用於 12 歲至 15 歲具可符合基因型的法布瑞氏症病人，並以此估計未來五年(2027

^e migalastat 於 2017 年 8 月 11 日首次獲得 TGA 註冊，用於治療確診法布瑞氏症且帶有可符合性基因突變的病人；至 2022 年 11 月 15 日更新，將適用年齡降至 12 歲及以上。

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

年至 2031 年) 本品新增使用人數於第一年約為 2 人至第五年約為 7 人，本品新增年度藥費於第一年約為 1,120 萬元至第五年約為 3,930 萬元，扣除可取代藥費後，藥費財務影響於第一年約可節省 10 萬元至第五年約可節省 40 萬元；考量接受 ERT 注射費用節省，總額財務影響第一年約可節省 10 萬元至第五年約可節省 40 萬元，總額財務影響近似藥費財務影響。

(1) 臨床地位

建議者預期本品擴增給付後，對健保而言為「取代關係」，並會取代 ERT 市場，如 agalsidase alfa 及 agalsidase beta。

(2) 目標族群推估

建議者參考國民健康署公告 2024 年罕見疾病通報個案統計資料[8]，以該年度 12 月之法布瑞氏症個案人數除以該年度全台灣總人口數，據此估計法布瑞氏症之盛行率為每十萬人 3.01 例；建議者同樣根據 2024 年罕病通報資料推算當年度新診斷病人，再除以該年度全台灣總人口數，以此估計法布瑞氏症之發生率為每十萬人 0.55 例；隨後，建議者依據罕病通報資料中，法布瑞氏症之死亡人數除以個案人數，以此估計法布瑞氏症之死亡率約為 2.98%；最後，建議者參考國家發展委員會公告之 2018 年至 2065 年人口推計中推計資料[9]，並依其估計之法布瑞氏症盛行率、發生率及死亡率計算未來五年法布瑞氏症病人數。

接著，建議者依據中央健康保險署公告 2024 年 12 月領有重大傷病卡[10]之法布瑞氏症病人數除以罕病通報資料之個案人數，估計具有治療需求之病人比例約 80%。再者，建議者認為並非所有病人皆會符合 ERT 之健保給付規定，故參考健保署公告之 2023 年藥品使用量[11]統計，以 agalsidase alfa 及 agalsidase beta 之使用量回推病人數，再除以 2024 年 12 月領有重大傷病卡之法布瑞氏症病人數，以此估計符合 ERT 給付規定之病人比例約 86%。。

由於本品須符合特定基因型，且本次擴增給付年齡為 12 歲至 15 歲，故建議者依據我國兩間大型醫院之法布瑞氏症病人基因型分布，設定具可符合性基因突變之比例為 48%；以及國發會人口推計資料設定符合 12 歲以上人口比例減 16 歲以上之人口比例為 3.57%。

建議者依據上述假設及參數推估未來五年 12 歲至 15 歲且可符合基因型之法布瑞氏症病人於第一年約為 8 人至第五年約為 13 人。

(3) 本品新增使用人數

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

建議者依公司內部預估，預期本品未來五年之市占率為 20%至 50%，並以此估計未來五年本品新增使用人數於第一年約為 2 人至第五年約為 7 人。

(4) 本品新增年度藥費

建議者依現行健保支付價及仿單用法用量，預估每人年度藥費約為 560 萬元。根據推估之本品新增使用人數，建議者預估未來五年本品新增年度藥費於第一年約為 1,120 萬元至第五年約為 3,930 萬元。

(5) 被取代品年度藥費

建議者預期本品擴增健保給付後會均等取代現行 ERT，包含 agalsidase alfa 及 agalsidase beta，並依據 2023 年健保署公布藥品使用量，以病人使用滿一年的方式分別估算使用人數，估計 agalsidase alfa 及 agalsidase beta 市占率分別為 43% 及 57%。隨後，建議者依此二藥品之健保支付價格及仿單用法用量估計藥費，且由於使用劑量係依據病人體重計算，故參考教育部國教署對學童平均體重調查結果，設定 12 歲至 15 歲病人之平均體重為 53.38 公斤，以無條件進位估算每人每次需注射 4 支 agalsidase alfa 或注射 2 支 agalsidase beta，推估每人每年藥費分別約為 560 萬元及 570 萬元。據此，建議者預估未來五年可被取代之藥費於第一年約為 1,140 萬元至第五年約為 3,960 萬元。

(6) 其他醫療費用節省

因本品為口服藥品，故建議者另計算注射費用之節省，並以每次費用 75 元（診療項目代碼：39004C）、每人每年減少 26 次注射，估計未來五年其他醫療費用節省於第一年約為 0.4 萬元至第五年約為 1.4 萬元。

(7) 財務影響

建議者同時考量本品新增年度藥費及被取代藥費後，預估未來五年藥費財務影響於第一年約節省 10 萬元至第五年約節省 40 萬元；考量接受 ERT 注射費用節省，總額財務影響第一年約節省 10 萬元至第五年約節省 40 萬元。

2. 查驗中心之評論與推估

本報告認為建議者的臨床地位及被取代品設定合理，惟目標族群推估涉及多個參數假設，具有不確定性，故本報告改以健保資料庫數據進行推估，預估未來五年（2027 年至 2031 年）本品新增使用人數於第一年約為 1 人至第五年約為 5 人，本品新增年度藥費於第一年約為 560 萬元至第五年約為 2,810 萬元，扣除可

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

取代藥費後，藥費財務影響於第一年約節省 3 萬元至第五年約節省 20 萬元；考量接受 ERT 注射費用節省，總額財務影響第一年約節省 3 萬元至第五年約節省 20 萬元，總額財務影響近似藥費財務影響。

另外，由於被取代品 ERT 使用劑量係依據病人體重計算，其使用量與療程藥費具變異性，本報告以健保資料庫為輔助調降使用量進行敏感度分析，財務影響由原先之節省轉為微幅增加，未來五年藥費及總額財務影響於第一年約增加 140 萬元至第五年約增加 400 萬元。因此，健保財務影響將受病人體重組成影響，但預期增加之財務負擔有限。

(1) 臨床地位

本報告認為建議者設定本品擴增給付用於 12 歲至 15 歲具可符合基因型的法布瑞氏症病人，將取代 ERT 應為合理；現行健保給付之 ERT 包含 pegunigalsidase alfa、agalsidase alfa 及 agalsidase beta，然而 pegunigalsidase alfa 之許可適應症限用於成人病人；因此，取代品設定 agalsidase alfa 及 agalsidase beta 應屬合理。

(2) 目標族群推估

建議者參考罕病通報、重大傷病統計及健保藥品使用量等資料估算接受 ERT 之法布瑞氏症病人，由於涉及多個參數假設，本報告認為有較大的不確定性。本報告運用健保資料庫分析 2020 年至 2024 年接受 ERT 之法布瑞氏症病人，以複合成長率 15.8%，推估未來五年接受 ERT 之法布瑞氏症病人數約為 830 人至 1,480 人。輔以其中 12 歲至 15 歲病人比例（1.5%），以及參考前次報告之可符合基因突變比例（48%），預估未來五年 12 歲至 15 歲且可符合基因型之法布瑞氏症病人於第一年約為 6 人至第五年約為 11 人。

(3) 本品新增使用人數

本報告諮詢臨床專家意見，對於 12 歲至 15 歲法布瑞氏症需接受治療的病人，可以分為兩種情形，其一為嚴重度較高的病人，因此發病年齡較輕，此族群將以使用 ERT 為主；其二為家族病史而篩檢出的病人，此族群反而可能尚未出現症狀或嚴重度較輕，將以使用本品為主。綜合考量上述因素，臨床專家認為本品擴增給付後，可能受後者影響較多，認為建議者對於本品未來五年市占率（20%至 50%）之設定尚屬合理。因此，本報告參考建議者設定，預估未來五年本品新增使用人數約第一年 1 人至第五年 5 人。

(4) 本品新增年度藥費

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

本報告依據本品仿單用量（每隔日 1 錠）及健保支付價，推估未來五年本品新增年度藥費約為第一年 560 萬元至第五年 2,810 萬元。

(5) 被取代品年度藥費

本品擴增健保給付後，主要取代 agalsidase alfa 及 agalsidase beta 等 ERT。然而，由於 ERT 使用劑量係依據病人體重計算，建議者估計 12 歲至 15 歲病人之平均體重為 53.38 公斤，將每人每次注射 3.1 支 agalsidase alfa 以無條件進位設定每人每次使用 4 支，本報告考量健保資料庫顯示 12 歲至 15 歲使用 ERT 者以男性為主，若以男性平均體重進行估計尚在可接受範圍，故基礎分析沿用建議者之設定，推估 agalsidase alfa、agalsidase beta 每人每年藥費分別約為 560 萬元及 570 萬元。另外，亦以健保資料庫驗證建議者對於各藥品的市占率之設定應屬合理，因此沿用建議者之設定，以此預估未來五年被取代品藥費於第一年約 560 萬元至第五年約 2,830 萬元。

然而，本報告認為 ERT 使用劑量係依據病人體重計算，使其療程藥費具不確定性，又 agalsidase alfa 以無條件進位方式估計使用量，有高估被取代藥費之可能，因此後續將參考健保資料庫調整被取代品平均使用量，進行敏感度分析。

(6) 其他醫療費用節省

本報告參考建議者之設定，使用本品將會節省接受 ERT 之注射費用，估計未來五年其他醫療費用節省於第一年約 0.2 萬元至第五年約 1.0 萬元。

(7) 財務影響

經調整目標族群估計方式後，本報告預估未來五年藥費財務影響於第一年約節省 3 萬元至第五年約節省 20 萬元；考量接受 ERT 注射費用節省，總額財務影響第一年約節省 3 萬元至第五年約節省 20 萬元（如表三）。

(8) 敏感度分析

本報告認為被取代品 ERT 使用劑量係依據病人體重計算，導致其療程藥費具有不確定性，又 agalsidase alfa 以無條件進位方式估計使用量，有高估被取代藥費之可能；本報告參考健保資料庫中接受 ERT 之 12 歲至 15 歲病人男女比例（男性約 90%、女性約 10%），加權估計每人每次需注射 3 支 agalsidase alfa 或注射 2 支 agalsidase beta，推估每人每年藥費 agalsidase alfa 為約 420 萬元及 570 萬元。預估未來五年藥費財務影響於第一年約增加 140 萬元至第五年約增加 400 萬元，總額財務影響近似藥費財務影響。

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

綜合上述分析結果顯示，健保財務影響將受病人體重組成之影響，本報告以較保守的 ERT 使用量進行敏感度分析，財務影響由原先之節省轉為微幅增加，然而，其增加之財務負擔幅度有限。

表三、建議者與本報告財務影響推估結果

項目	建議者推估 (2027 年至 2031 年)	本報告推估 (2027 年至 2031 年)
本品新增使用人數	2 人至 7 人	1 人至 5 人
本品新增年度藥費(A)	1,120 萬元至 3,930 萬元	560 萬元至 2,810 萬元
被取代品年度藥費(B)	1,140 萬元至 3,960 萬元	560 萬元至 2,830 萬元
藥費財務影響 (C)=(A)-(B)	節省 10 萬元 至節省 40 萬元	節省 3 萬元 至節省 20 萬元
其他醫療費用節省(D)	0.4 萬元至 1.4 萬元	0.2 萬元至 1.0 萬元
總額財務影響 (E)=(C)-(D)	節省 10 萬元 至節省 40 萬元	節省 3 萬元 至節省 20 萬元

健保署藥品專家諮詢會議後更新之財務影響評估

本案經 2026 年 3 月藥品專家諮詢會議討論之建議，以及參考建議者更新後之財務影響評估資料，推估本品新增使用人數第一年約為 1 人至第五年 5 人，本品新增年度藥費第一年約為 560 萬元至 2,780 萬元，被取代品年度藥費 560 萬元至 2,830 萬元，藥費財務影響約為第一年節省 10 萬元至第五年節省 40 萬元；考量 ERT 注射費用節省，總額財務影響約為第一年節省 10 萬元至第五年節省 50 萬元。

財團法人醫藥品查驗中心

醫療科技評估報告補充資料

參考資料

1. CDA-AMC Reimbursement Review - migalastat (Galafold) [SR0522]. Canada's Drug Agency (CDA-AMC). <https://www.cda-amc.ca/migalastat>. Accessed Dec 18, 2025.
2. Public Summary Document - Migalastat (Galafold®)- November 2017 PBAC meetings. Pharmaceutical Benefits Advisory Committee (PBAC). <https://www.pbs.gov.au/industry/listing/elements/pbac-meetings/psd/2017-11/files/migalastat-psd-november-2017.pdf>. Accessed Dec 18, 2025.
3. Public Summary Document - Migalastat (Galafold®)- December 2022 PBAC meetings. Pharmaceutical Benefits Advisory Committee (PBAC). <https://www.pbs.gov.au/industry/listing/elements/pbac-meetings/psd/2022-12/files/migalastat-psd-12-2022.pdf>. Accessed Dec 18, 2025.
4. Public Summary Document - Migalastat (Galafold®)- March 2024 PBAC meetings. Pharmaceutical Benefits Advisory Committee (PBAC). <https://www.pbs.gov.au/industry/listing/elements/pbac-meetings/psd/2024-03/files/migalastat-psd-march-2024-with-addendum-may-2024.pdf>. Accessed Dec 18, 2025.
5. Commissioning Medicines for Children in Specialised Services. NHS England. <https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2017/03/commissioning-medicines-for-children-in-specialised-services-v0.3.pdf>. Accessed Dec 24, 2025.
6. SUMMARY OF PRODUCT CHARACTERISTICS- Galafold 123 mg hard capsules Medicines and Healthcare products Regulatory Agency. <https://mhraproducts4853.blob.core.windows.net/docs/332848667a4b13446a937e342063137454610fa7>. Accessed Dec 24, 2025.
7. National Institute for Health and Care Excellence. Migalastat for treating Fabry disease. <https://www.nice.org.uk/guidance/hst4>. Published 2017. Accessed Dec 26, 2025.
8. 衛生福利部國民健康署．罕見疾病通報個案統計表．<https://www.hpa.gov.tw/Pages/List.aspx?nodeid=1558>. Accessed Dec 26, 2025.
9. 國家發展委員會．中華民國人口推估．https://www.ndc.gov.tw/Content_List.aspx?n=84223C65B6F94D72. Accessed Dec 26, 2025.
10. 衛生福利部中央健康保險署．全民健康保險重大傷病證明實際有效領證統計表．<https://www.nhi.gov.tw/ch/cp-5031-7696a-3027-1.html>. Accessed Dec 26, 2025.

財團法人醫藥品查驗中心 醫療科技評估報告補充資料

11. 衛生福利部中央健康保險署．健保藥品申報量．
<https://data.gov.tw/dataset/22131>. Accessed Dec 26, 2025.