

식품의약품안전처 공고 제2018 - 243호

「희귀의약품 지정에 관한 규정」(식품의약품안전처 고시)에 따라 지정한 희귀의약품과 개발단계 희귀의약품을 별표 1 및 별표 2와 같이 공고합니다.

2018년 6월 8일
식품의약품안전처장

희귀의약품 및 개발단계 희귀의약품 지정

[별표 1]

희 귀 의 약 품

연번	성분(일반명)	대상질환
1	Tetanus / Diphtheria / Streptococcus / Tuberculin / Proteus / Candida / Trichophyton Ag	피부표면에 나타나는 감응도(피부반점)의 크기 및 넓이에 따라 파상풍, 디프테리아, 연쇄상구균, 결핵균, 프로테우스균, 백선균 및 칸디다균의 면역성을 평가하고 감수성 있는 균의 양성 및 음성을 감별하여 균의 감염 및 이에 상응하는 증상의 진단을 알수 있다.
2	Anti-D(Rh ₀) 면역글로불린	모체/혈액수용자와 태아 또는 신생아/혈액공여자의 혈액형이 각각 다음과 같거나 태아 또는 신생아의 Rh인자가 확인되지 않는 경우 또는 확인할 수 없는 경우 모체/혈액수용자의 D(Rh ₀)항원에 대한 감각의 예방 모체/혈액수용자 혈액 또는 신생아/혈액공여자 D(Rh ₀)음성 D(Rh ₀)양성 D(Rh ₀)음성 D ⁰ 양성 D ⁰ 양성 D(Rh ₀)양성
3	압식시막	경피적 관동맥 혈관확장술 시술중에 고위험군의 환자들의 허혈성 심합병증을 예방하기 위하여 헤파린과 아스피린에 보조적으로 쓰임
4	인체흉선세포로 면역시킨 레빗트의 항흉선면역글로부린	신장, 심장이식 및 재생불량성 빈혈치료 및 골수이식치료시 면역거부억제제
5	호스안티휴먼림포사이트면역글로부린	신장, 심장이식 및 재생불량성 빈혈치료 및 골수치료시 면역거부억제제
6	정제 OKT3 단일클론항체(농축)	신장이식시 급성동종이식 거부증

연번	성분(일반명)	대상질환
7	Microfibrillar Collagen Hemo stat 1g	수술시 지혈
8	Microfibrillar Collagen Hydr ochloride 70×35×1mm	수술시 지혈
9	우베니맥스	성인 급성비임파성백혈병에 대한 완전 관해도입후의 유지강화, 화학요법제와의 병용에 의한 생존기간 연장
10	건조홍선 400mg에 해당하는 치 무스로부터 얻은 펩타이드	1차, 2차 백혈구 감소증 치료, 골수독성제치료에 기인한 백혈구 감소증 예방, 항체생성결핍증, 각종감염의 면역자극제, 방사선 치료후의 면역기능회복
11	신선한 홍선 1.2그램에 해당하는 동결건조된 홍선 200mg	1차, 2차 백혈구 감소증 치료, 골수독성제치료에 기인한 백혈구 감소증 예방, 항체생성결핍증, 각종감염의 면역자극제, 방사선 치료후의 면역기능회복
12	엘-아스파라기나제	급만성 백혈병, 악성 임파종
13	클라드리빈	활동성 모상세포백혈병의 치료
14	비스큐알분(아종:말리, 프락시니) 추출액스	종양의 치료, 종양수술후 재발의 예방, 전암증 병소 조혈 기관의 악성질환, 골수기능의 자극
15	비스큐알분(아종:아비에티스, 쿠에르쿠스) 추출액스	종양의 치료, 종양수술후 재발의 예방, 전암증 병소 조혈 기관의 악성질환, 골수기능의 자극
16	클로드론산디나트륨사수화물	1) 고행암(유방암, 전립선암, 갑상선암등)의 골전이나 혈액학적 신생물(다발성골수종)에 의한 골연화 2) 과도한 골전으로 인한 고칼슘혈증, 골전이가 없는 악성 종양에 의한 골파괴로 인한 고칼슘혈증
17	테니포사이드	일반화된 악성임파종(3, 4단계), 호지킨스씨 질환, 세망세포 육종, 임파육종, 뇌암(뇌종양), 교아세포종, 성상세포종, 상외 세포종, 방광암(특히, 유두종형)
18	시조피란	자궁경부암에 대한 방사선요법의 직접효과의 증강
19	디다노신	다른 항 레트로바이러스 제제와 병용하여 HIV-1 감염환자의 치료
20	잘시타빈	임상적 또는 면역학적 악화가 확인된 진행 HIV 감염(CD ₄ 세포수 ≤300개/mm ³) 성인환자
21	리토나비어	임상학적 또는 면역학적으로 질환의 진행이 확인되어 치료가 필요한 HIV 감염환자 치료를 위한 단독요법 또는 뉴클레오 시드 유도체와의 병용요법
22	알러젠 추출물	알레르기성 천식, 다년성 코카다르, 고초열, 알레르기성 피부염 및 알레르기성 질환 치료제
23	알러젠 추출물 (유럽집먼지진드기 : Dermat ophagoides Pteronysws	알레르기성 천식, 다년성 코카다르, 고초열, 알레르기성 피부염 및 알레르기성 질환 치료제

연번	성분(일반명)	대상질환
	inus / 아메리카집먼지진드기 : Dermatophagoides Farine)	
24	알러젠 추출물(바이알당 알러젠 종류, 농도 틀림)	알레르기성 천식, 알레르기성 비염등 알레르기질환의 치료 (원인치료)
25	알러젠 추출물(바이알당 알러젠 종류, 농도 틀림)	알레르기성 천식, 알레르기성 비염등 알레르기질환의 치료
26	알러젠 추출물	알레르기성 천식, 다년성 코카다르, 고초열, 알레르기성 피부염 및 알레르기성 질환의 원인적 치료를 위한 피부반응 검사제
27	알러젠 추출물	알레르기 원인물질을 이용 피부반응 검사후 구체적 감각 항원 진단
28	알러젠 추출물	알레르기성 접촉성피부질환의 알러젠 확인
29	알러젠추출물	알레르기성 천식, 알레르기성 비염등 알레르기성 질환의 알레르겐의 확인
30	초산란레오타이드	<ol style="list-style-type: none"> 1) 수술 및/또는 방사선치료에 부적절한 말단비대증 치료, 2) 수술 및/또는 방사선치료 등으로 성장호르몬 분비가 정상화되지 못한 말단비대증 치료 2. 카르시노이드 종양과 관련하여 일어나는 조홍 및 설사와 같은 임상증상의 치료 3. 갑상선 항진증이 나타나는 갑상선자극호르몬(TSH)분비 뇌하수체 선종의 치료 : 수술 및/또는 방사선 치료를 위한 전처리 또는 보조치료제로서 병용, 또는 수술 및 방사선 치료가 부적합한 경우
31	이미글루세라제	<ol style="list-style-type: none"> 1) 다음의 적응증 중 한가지 이상의 증상을 나타내는 타입 I 고셔병으로 확실한 진단을 받은 환자의 장기적 효소 치환 요법으로 사용한다. <ul style="list-style-type: none"> - 철결핍 이외의 원인으로 인한 빈혈 - 혈소판 감소 - 비타민 D결핍 이외의 원인으로 인한 골질환 - 간비대증 또는 비장비대증 2) 제3형 고셔병
32	집먼지진드기 정제추출물	IgE 매개 알러젠에 대한 특이면역요법-집먼지진드기에 의한 알레르기성 비염, 결막염, 천식의 치료
33	인산플루다라빈	<ol style="list-style-type: none"> 1) 골수보유가 충분한 환자로서 B-cell 만성림파구성백혈병의 1차적인 치료가 2차적 치료법 <p>일차적인 치료법으로 사용시에는 다음과 같은 경우에 한함</p> <ul style="list-style-type: none"> - 진단된 질병, 즉 Rai stage III/IV(Binet stage C)환자, Rai stage I/II(Binet stage A/B)환자의 경우에는 ①골수부전의 악화 ②체중감소, 극도의 피곤함, 야간 발한이나 발열 등과 같은 증상을 나타내는 환자 ③거대 또는 진행성 간비종대 또는 림프절증 환자 ④2개월 동안 말초 혈액 림프구가 50%이상 증가하거나 12개월 이내에 말초혈액림프

연번	성분(일반명)	대상질환
		구가 2배로 증가되는 환자 2) 다른 전통적인 치료법에 실패한 저등급비호치킨림프종(Lg-NHL)의 이차적인 치료법
34	카무스틴 이식정	외과적 절제를 해야하는 재발성 다형성 교모세포종 환자에서 수술시 보조제로 사용
35	무수네비라핀, 반수네비라핀	HIV 감염 치료제
36	혈액응고인자 VIIa (유전자재조합)	혈액응고인자(FVIII 또는 FIX)에 대한 항체를 가진 혈우병 환자에 사용
37	다클리주맙	신장이식후 거부반응 예방
38	알데스류킨 (재조합인터류킨-2)	성인(18세 이상)의 전이성 신장세포암 단, 아래의 3가지 예후인자를 동시에 전부 가진 환자는 제외한다. <ul style="list-style-type: none"> • 환자의 상태가 ECOG(Eastern Cooperative Oncology Group) 1 또는 그 이상인 경우 • 전이된 부위(폐전이, 골전이, 기타 부위로의 전이로 분류함)가 1군데보다 많은 경우 • 종양의 최초 진단일과 프로류킨 치료 시작일자 사이의 기간이 24개월 미만인 경우
39	Oprelvekin(Interleukin-11)	- 심한 혈소판 감소증의 위험이 높은 비골수성 암환자에 있어서 골수억제성 화학요법에 따른 심한 혈소판 감소증의 예방 및 혈소판 수혈의 대체 - 고용량 항암화학요법후 혈소판 감소증의 예방
40	넬피나비어메실레이트	항레트로바이러스 치료를 요하는 인체면역결핍바이러스 감염의 치료
41	재조합인간상피세포성장인자(외용제)	당뇨병성 궤양(예측 효능·효과)
42	스타부딘	다른 항레트로바이러스 제제와 병용하여 HIV-1 감염환자의 치료
43	펜토산폴리설페이트나트륨	간질성 방광염
44	사람 싸이토메갈로바이러스 면역글로블린	골수 및 장기이식 전후 사람 싸이토메갈로 바이러스(HCMV) 감염증의 예방
45	에노시타빈	급성백혈병(만성백혈병의 급성전환을 포함)
46	에테트산칼슘디소듐	납중독
47	초산소마토렐린	뇌하수체 기능검사
48	초산코르티코렐린	뇌하수체 기능검사
49	Cyanide Antidote Package(아질산나트륨 주사/ 치오황산나트륨주사/아질산아밀 흡입제)	시아나이드 및 청산의 중독시 사용
50	사프롭테린(Tetrahydrobiopteri	고페닐알라닌혈증

연번	성분(일반명)	대상질환
	n)	
51	레피루딘	헤파린 관련 혈소판감소증(Heparin-associated thrombocytopenia(HAT))
52	인터페론베타-1a	다발성 경화증
53	세트로렐릭스	체외수정시술시 과배란 유도(Controlled Ovarian Stimulation)에서 미성숙한 난자의 배란방지
54	퀴누프리스틴/달포프리스틴	Vancomycin-resistant Enterococcus faecium에 의한 감염증
55	초산데스모프레신	경증의 A형 혈우병과 제1형 폰빌레브란트 질환 환자의 출혈 조절 및 출혈 예방
56	헤민	급성 포르피린증 발작의 회복 및 통증, 고혈압, 빈맥, 비정상적인 정신상태, 경증에서 진행성의 신경학적 징후의 조절
57	IgM 고함유 사람면역글로불린	면역기능저하 환자의 중증세균감염증에 항생제와 병용투여, 저 면역글로불린증 환자에서 면역글로불린 대체요법
58	헤마토포르피린유도체	수술 등의 다른 근본적인 치료가 불가능하고, 내시경 등으로 병소 전체의 관찰이 가능하며 레이저 조사가 가능한 폐쇄성 식도암, 폐쇄성폐암, 폐쇄성하인두암, 피부기저세포암
59	단트롤렌나트륨주	악성고열증, 악성증후군
60	5-하이드록시트리프토판	BH4가 결핍된 비정형성 페닐케톤뇨증
61	인도메타신나트륨 주	미숙아의 대동맥관 개존증
62	젬투주맵오조가마이신	고식적 화학요법제에 불응성인 재발성 CD33 양성의 급성 골수성 백혈병
63	글라티라머아세테이트	다발성 경화증
64	티로트로핀알파	1) 갑상선암의 재발 가능성 및 전이 여부 진단을 위한 갑상선글로불린테스트 또는 전신 스캐닝 시, 단시간내 갑상선 자극호르몬의 적정 혈중 농도 유지를 위해 사용 2) 갑상선암 절제환자의 잔재 갑상선 조직 제거시 치료목적으로 방사성요오드와 함께 사용
65	이뮤노시아닌	경요도 절제 후 기존 치료약물로부터 실패한 경우의 방광암 재발방지
66	라스부리카제	화학요법중인 악성종양 환자에서의 고뇨산혈증
67	Anti D(Rho) 면역글로불린	중증의 특발성 혈소판 감소성 자반증(다만, 코르티코스테로이드, 정맥용 감마글로불린으로의 치료에 실패한 경우에 한함)
68	아갈시다제 베타	파브리병으로 진단받은 환자에 대한 장기간 효소 대체요법
69	슈도모나스 에이루지노사 세균	중증 화상환자

연번	성분(일반명)	대상질환
	정제 세포벽단백질	
70	간시클로버	후천성면역결핍증환자를 포함한 면역장해환자 및 장기이식환자의 CMV(싸이토메갈로바이러스) 감염질환의 예방 및 치료
71	엔푸버타이드	레트로바이러스 치료에도 불구하고 HIV복제가 나타나는 HIV 감염환자 치료
72	발간시클로버	1) AIDS환자의 CMV 망막염 2) 장기이식환자의 CMV 질환의 예방
73	라로니다제	뮤코다당체침착증 I (MPS I) 형태의 헐러(Hurler) 및 헐러-쉬에(Hurler-Scheie)환자와 중등도 이상의 증상을 가진 쉬에환자
74	사람혈액응고제8인자·폰빌레브란트인자	폰빌레브란트 질병 환자의 치료
75	에팔리주맙	전신요법이나 광선요법을 실시해야 하는 성인(18세 이상)의 중증 판상 건선
76	일로프로스트	- 중등도 또는 중증의 이차성 폐고혈압 - 결합조직질환이나 약물로 인한 중등도 또는 중증의 이차성 폐고혈압 - 만성적인 폐혈전색전증으로 인해 수술이 불가능한 중등도 또는 중증의 이차성 폐고혈압
77	시베레스타트나트륨수화물	전신성 염증반응 증후군에 수반하는 급성폐손상의 개선
78	[⁹⁰ Y]이브리투모맙튜세탄	1. 리툽시맙에 효과가 없거나 재발한 CD20+ 여포형 B 세포 비호지킨 림프종(NHL) 2. 이전에 치료받은 경험이 없는 여포형 림프종에서 관해 유도 후 공고요법
79	페닐부틸산나트륨	다음의 효소결핍을 수반하는 신생아형 또는 고암모니아성 뇌증의 병력이 있는 후발효소결핍(생후 1개월 이후 나타나는 부분효소결핍) 요소회로이상증 환자의 치료를 위한 보조요법 Carbamylphosphate synthetase (CPS), Ornithine transcarbamylase (OTC), Argininosuccinic acid synthetase (AS)
80	디아족사이드	다음 상황과 관련된 고인슐린혈증으로 인한 저혈당증의 치료 1) 성인-수술이 불가능한 췌도세포선종, 췌도세포암종 또는 췌장외악성종양 2) 유아 및 소아 - 류신 감수성, 췌도세포과형성증, 랑게르한스섬모세포증, 췌도세포선종 또는 췌도세포선종증
81	알렘투주맙	알킬화제 치료를 받은 경험이 있고, 인산플루다라빈 치료를

연 번	성분(일반명)	대상질환
		받은 후 6개월미만의 짧은 관해만을 보였거나 완전관해 또는 부분관해를 보이는 데 실패한 만성임파구성백혈병 환자의 치료
82	탈리도마이드	<ol style="list-style-type: none"> 1. 표준 요법에 실패한 다발성골수종의 치료 2. 중등도-중증 나성결절홍반(ENL)의 피부 병변의 급성 치료. 탈리도마이드는 중등도-중증 신경염이 있는 ENL치료의 단일요법제로는 사용하지 않는다. 탈리도마이드는 또한 ENL재발시의 피부병변의 예방 및 억제를 위한 유지요법제로 사용한다. 3. 새로 진단된 다발성골수종환자 치료에 있어서 텍사메타손과 병용 요법 4. 65세 이상 또는 고용량 화학요법이 적절하지 않으며 이전에 치료받지 않은 다발성골수종 환자의 1차 치료로서 멜파란 및 프레드니손과 병용요법
83	염산트리엔틴	윌슨병(Wilson's disease)
84	메칠아미노레블린산	<ol style="list-style-type: none"> 1. 타 치료법이 부적절한 안면과 두피의 비과각화성, 비색소침착성 광선각화증. 2. 이환율과 관련되 잠재적 치료 또는 불량한 미용적 예후 때문에 타 치료법이 부적절한 표피형 및/또는 결절성 기저세포암 : 안면 증양 또는 귀에 병변이 있는 경우, 심하게 일광화상을 입은 피부의 병소인 경우, 병소가 넓은 경우 또는 재발성 병소. 3. 수술로 제거하는 것이 부적절하다고 판단되는 잠재 편평세포암(Bowen's disease)
85	오말리주맙	<ol style="list-style-type: none"> 1. 성인 및 청소년(12세이상) 에서의 다음과 같은 중증의 지속성 알레르기 천식 <ul style="list-style-type: none"> - 통년성 대기 알러젠에 대한 in vitro 반응 또는 피부 반응에 양성을 보이며, - 빈번한 주간 증상이나 야간에 깨어나는 증상이 나타날 뿐만 아니라 폐기능이 저하되어 있고(FEV1<80%) - 고용량의 흡입용 코르티코스테로이드 및 장기지속형 흡입용 베타2 작용제의 투여에도 불구하고 중증 천식 증상의 악화가 여러번 기록 2. 다음 증상을 동반하는 소아(6-12세 미만)의 IgE 매개 알레르기성 천식 <ul style="list-style-type: none"> - 통년성 대기 알러젠에 대한 in vitro 반응 또는 피부 반응에 양성을 보이며, - 빈번한 주간 증상이나 야간에 깨어나는 증상이 나타나고 - 고용량의 흡입용 코르티코스테로이드 및 장기지속형 흡입용 베타2 작용제의 투여에도 불구하고 중증 천식 증상의 악화가 여러번 기록

연번	성분(일반명)	대상질환
86	리포좀시타라빈(주사제)	림프종성 및 고형암성 뇌수막염
87	페닐아세트산나트륨 · 안식향산나트륨	다음의 효소결핍을 수반하는 요소회로이상증(Carbamyl phosphate synthetase, Ornithine transcarbamylase, Arginosuccinic acid synthetase)
88	알글루코시다제알파	폼페병(산성 알파-글루코시다제 결핍)으로 확진된 환자의 장기 효소 대체 요법
89	구연산실테나필	이 약은 폐동맥 고혈압 환자(WHO Group I)의 치료에 사용되어 운동 능력을 개선시킨다.
90	갈설파제	뮤코다당증 VI(MPS VI)환자에게 쓰인다. 나글라자임은 걷기와 계단 오르기 능력을 개선시킨다.
91	이두설파제	헌터증후군(뮤코다당증 II형, MPS II) 환자에게 쓰인다. 엘라프라제는 헌터증후군 환자의 걷기 능력을 개선시킨다.
92	다루나비어	항 레트로바이러스제 치료경험이 있고, 다른 프로테아제 저해제의 사용에 실패한 HIV 감염 성인환자의 치료를 위한 다른 항 레트로바이러스제와 병용요법
93	5-아미노레블린산 염산염	1. 일반 방광경으로 검진되지 못한 표재성 방광암의 광역학적 진단 2. 악성 신경교종(WHO grade III, IV)의 수술 시 악성조직의 시각화
94	마라비록	CCR5-tropic HIV-1에 감염된 환자의 치료
95	플루오시놀론아세토니드	안구 후방의 만성 비감염성 포도막염의 치료
96	사크로시다제	유전성 수크라제-이소말타제 결핍증
97	트라벡테딘	안트라사이클린 및 이포스파미드 치료요법에 실패했거나, 이들 약제 투여가 부적합한 진행된 연조직 육종
98	템시롤리무스	진행성 신세포암
99	라다클로린	흑색종을 제외한 수술등 기타 치료법이 부적절한 피부기저세포암의 광역학적 치료
100	펜토스타틴	모상세포백혈병
101	<삭 제, 2016.5.12>	
102	초산아연	월경병
103	미글루스타트	효소대체요법에 적합하지 않은 경증-중등도의 1형 고셔병
104	텍스라족산	안트라사이클린 혈관 밖 유출의 치료
105	우르소데스옥시콜린산	근위축성척삭경화증
106	자기유래지방세포	크론병성 누공(Crohn's Fistula)
107	포토디타진	피부기저세포암
108	메톡살렌	이식편대숙주질환(Graft vs. Host Disease) 치료를 위한 포토페레시스 시스템과의 병용사용

연번	성분(일반명)	대상질환
109	트레프로스티닐 소듐	폐동맥고혈압(WHO 기능분류 II, III)
110	클로파라빈	이전에 실시된 두가지 이상의 타 치료법에 반응하지 않거나 재발한 21세 이하 환자의 급성 림프구성 백혈병의 치료
111	루피나마이드	4세 이상 환자에서 레녹스-가스토증후군과 관련된 간질 치료시 부가요법
112	미글루스타트	C형 니만-피크병
113	엘트롬보콕	코르티코스테로이드, 면역글로불린 또는 비장절제술에 충분한 반응을 보이지 않은 만성 면역성(특발성) 혈소판 감소성 자반증 환자에서의 저혈소판증 치료
114	플레릭사포르	림프종과 다발성골수종 환자의 자가조혈모세포이식과 조혈모세포 채집시 말초혈액으로 조혈모세포의 가동화 증진
115	디곡신면역펩	생명을 위협하는 또는 잠재적으로 생명을 위협하는 디곡신 중독 또는 과복용
116	에쿨리주맙	1) 발작성 야간 혈색소뇨증 2) 비정형 용혈성 요독 증후군
117	삼산화비소	재발한 또는 불응성의 급성전골수성백혈병
118	엠트리시타빈 · 테노포비어 디소프록실 푸마레이트	다른 항 레트로바이러스제(비뉴클레오시드 역전사효소 억제제 또는 단백백해효소 억제제)와 병용하여 성인의 HIV-1 치료
119	오파투무맙(ofatumumab) (주사제)	1. 플루다라빈과 알렘투주맙에 모두 불응하는 만성 림프구성 백혈병 2. 이전에 치료를 받은 적이 없고 플루다라빈 기반 요법이 적절하지 않은 만성 림프구성 백혈병 환자의 치료를 위해 알킬화제 기반 요법과 병용 투여
120	시트르산카페인	미숙아 무호흡증
121	이부프로펜(주사제)	임신기간이 34주 미만인 조산아의 동맥관개존증 치료
122	로미플로스팀(주사제)	코르티코스테로이드, 이뮤노글로불린 또는 비장적출술에 충분한 반응을 보이지 않는 만성 면역성(특발성) 혈소판 감소성 자반증 환자의 저혈소판증 치료
123	카바지탁셀	프레드니솔론과 병용하여, 이전에 도세탁셀을 포함한 화학요법 치료를 받은 후 진행한 호르몬 불응성 전립선암 환자의 치료
124	핀글리모드 염산염(경구제)	재발 이장성 다발성경화증
125	사람의 C1-에스테라제 억제제	1형 및 2형 유전성 혈관부종의 급성반응 치료
126	벤다무스틴 염산염(주사제)	1. 플루다라빈이 포함된 항암화학요법이 부적합하며 Binet stage B 또는 C에 해당하는 만성 림프구성 백혈병 2. 자가조혈모세포 이식에 적합하지 않고 진단 시 신경병증으로 인해 탈리도마이드 또는 보르테조밐의 투여가 부적

연번	성분(일반명)	대상질환
		합한 65세 이상의 Durie-Salmon stage III 또는 진행성 stage II에 해당되는 다발성 골수종 환자에게 프레드니손과 병용요법
127	카르글루민산(Carglumic acid) (경구제)	NAGS(N-acetylglutamate synthase) 결핍 또는 이소발레르산혈증 또는 메틸말론산혈증 또는 프로피온산혈증으로 인한 고암모니아혈증
128	베타인(Anhydrous Betaine) (경구제)	다음 효소 결핍 또는 결함과 관련된 호모시스틴뇨증의 보조 치료(Cystathionine-β-synthase(CBS), 5,10-methylene-tetrahydrofolate reductase(MTHFR), cobalamin cofactor metabolism(cb1))
129	니티시논(Nitisinone)(경구제)	티로신 및 페닐알라닌 제한 식이요법을 하는 제1형 유전성 티로신혈증
130	보리노스타트(Vorinostat) (경구제)	기존 치료요법에 불응하거나 재발한 피부 T 세포 림프종
131	크리조티닙(Crizotinib) (경구제)	역형성림프종인산화효소(ALK) 또는 ROS1 양성 진행성 비소세포폐암
132	이두설펜제 베타(Idursulfase-β) (주사제)	헌터증후군(뮤코다당증 II형)
133	프랄라트렉세이트(Pralatrexate) (주사제)	재발성 또는 불응성 말초 T세포 림프종
134	마이파머티드(Mifamurtide) (주사제)	어린이, 청소년의 절제가능한 고악성, 비전이성 골육종에 대해 완전절제 후 다른 항암화학요법제와 병용하는 보조요법
135	로미덱신(Romidepsin) (주사제)	이전에 한가지 이상의 화학요법을 받은 재발성 또는 불응성 말초 T세포 림프종
136	팔리퍼민(Palifermin) (주사제)	조혈모세포 이식을 위해 골수독성 치료를 받는 혈액암환자들의 중증(WHO Grade 3이상) 구강점막염(전처치 요법으로 melphalan(200mg/m ²)을 사용하는 경우 제외)
137	템시롤리무스(Temsirolimus) (주사제)	기존 치료방법에 불응 및/또는 재발한 외투세포림프종
138	베무라페닙(Vemurafenib) (경구제)	BRAF ^{V600E} 변이가 확인된 수술이 불가능하거나 전이성 흑색종
139	피르페니돈(Pirfenidone) (경구제)	특발성폐섬유증의 치료
140	룩소리티닙 인산염 (Ruxolitinib phosphate) (경구제)	골수섬유화증의 치료: 일차성 골수섬유화증, 진성적혈구증가증 후 골수섬유화증, 본태성혈소판증가증 후 골수섬유화증

연번	성분(일반명)	대상질환
141	아비라테론 아세트산 (Abiraterone acetate) (경구제)	도세탁셀을 포함한 화학요법을 받았던 전이성 거세 저항성 전립선암
142	데피브로타이드(Defibrotide) (주사제)	조혈모세포 이식 후 간정맥폐쇄병 치료, 골수과괴성 동종 조혈모세포 이식 후 간정맥폐쇄병의 예방
143	나탈리주맙(Natalizumab) (주사제)	인터페론 베타 치료에도 높은 질병활성을 나타내거나 빠르게 진행되는 중증의 재발 이장성 다발성경화증 치료
144	코네스타트 알파(Conestat alfa) (주사제)(유전자재조합)	C-1 에스테라제 억제제 결핍으로 인한 유전성 혈관부종 성인 환자의 급성 혈관부종 발작
145	비스모데깁(Vismodegib) (경구제)	수술이 불가능한 진행성 기저 세포암
146	팜프리딘(Fampridine) (경구제)	보행장애를 동반한 다발성경화증 환자(확장장애상태척도(Expanded Disability Status Scale, EDSS) 4-7)
147	브렌투시맙 베도틴 (Brentuximab Vedotin) (주사제)	1. 자가조혈모세포이식(Autologous Stem Cell Transplant, ASCT)을 실패하거나 자가조혈모세포이식 비대상 환자에서의 최소 두가지 이상의 이전 복합 화학요법에 실패한 호지킨 림프종 환자의 치료 2. 최소 한가지 이상의 이전 복합 화학요법에 실패한 전신역형성대세포림프종(systemic Anaplastic Large Cell Lymphoma, sALCL) 환자의 치료 3. 자가조혈모세포이식 이후 재발 및 진행의 위험이 높은(1차 치료에 불응성이거나 1차 치료 후 1년 이내에 재발한 경우 혹은 자가조혈모세포 이식 전 림프절 이외의 부분에 중앙 발생) 호지킨 림프종 환자의 치료 4. 피부T세포림프종 5. 이전에 치료받은 적이 없는 3기 또는 4기 호지킨림프종 환자에서 화학요법제와 병용요법
148	엠트리시타빈(Emtricitabine) · 테노포비어 디소프록실 푸마르산염 (Tenofovir Disoproxil Fumarate) · 엘비테그라비어(Elvitegravir) (경구제)	성인의 HIV(Human Immunodeficiency Virus)-1 감염 치료
149	반데타닙(Vandetanib)(경구제)	절제 불가능하고 국소적으로 진행되었거나 전이된 갑상선 수질암
150	미포멀슨나트륨(Mipomersen sodium)(주사제)	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증
151	엔잘루타마이드(Enzalutamide) (경구제)	이전에 도세탁셀로 치료 받았던 전이성 거세저항성 전립선암 환자의 치료
152	파시레오타이드 디아스파르트산염 (Pasireotide diaspertate)(주사제)	수술이 적절한 대안이 될 수 없거나 수술에 실패한 성인 쿠싱병 환자의 치료

연번	성분(일반명)	대상질환
153	테리플루노마이드(Teriflunomide) (경구제)	재발형 다발성경화증 치료
154	날푸라핀염산염(Nalfurafine hydr ochloride)(경구제)	혈액투석환자의 소양증 개선(기존 치료에서 효과가 불충분한 경우에 한함)
155	엘트롬보팍(Eltrombopag) (경구제)	1. 만성 C형 간염 환자에서 인터페론 기반 요법의 시작 및 유지 를 위한 저혈소판증(투여 시작시 혈소판 수치가 75,000/ μ l 미만) 치료 2. 면역억제 요법이 충분한 반응을 보이지 않은 중증 재생불량성 빈혈의 치료
156	라듐-223 염화물(Radium Ra 22 3 dichloride) (주사제)	내장전이 없는 골전이된 거세저항성 전립선암 환자의 치료
157	포말리도마이드(Pomalidomide) (경구제)	이전에 레날리도마이드와 보르테조미드를 포함한 최소 2가지 치료를 받고, 재발 및 불응한 다발성 골수종 환자의 치료에 텍사메타손과 병용요법
158	베다퀼린 푸마르산염 (Bedaquiline Fumarate) (경구제)	18세 이상 성인의 다제내성 폐결핵에 대한 병용요법
159	알렘투주맙(Alemtuzumab) (주사제)	재발-완화형 다발성경화증
160	자가골수유래중간엽줄기세포 (주사제)	근위축성측삭경화증에 리루졸 병용요법
161	리오시구앗(Riociguat)(경구제)	1. 만성 혈전색전성 폐고혈압(CTEPH, WHO Group 4) 환자의 운동능력 개선 2. WHO 기능분류 II, III 단계에 해당하는 폐동맥고혈압(WHO Group I) 성인 환자에서 운동능력개선
162	모가물리주맙(Mogamulizumab) (주사제)	재발 또는 불응성인 CCR4 양성의 성인 T 세포 백혈병/림프종
163	레보도파·카르비도파 (Levodopa·Carbidopa) (장내투여)	파킨슨병 치료제 투여에도 불구하고 중증의 운동기복(Motor fluctuation)을 나타내는 진행성 파킨슨병(사용가능한 모든 치료 약물의 단독 및 병용 투여에도 조절되지 않는 경우에 한함)
164	포스카네트 나트륨 수화물 (Foscarnet Trisodium Hexahyd rate)(주사제)	조혈모세포이식 환자의 거대세포바이러스 혈증(CMV viraemia) 및 거대세포바이러스 질환(CMV disease)
165	이카티반트 아세테이트 (Icatibant acetate)	18세 이상의 성인에서 유전성 혈관부종의 급성발작 증상의 치료

연번	성분(일반명)	대상질환
	(주사제)	
166	아갈시다제 알파(Agalsidase alfa) (주사제)	파브리병(α -galactosidase A 결핍)으로 확진된 환자의 장기간 효소 대체요법
167	베라글루세라제 알파(주사제)	제1형 고셔병 환자의 장기간 효소 대체요법
168	이브루티닙(경구제)	1. 한 가지 이상의 치료를 받은 외투세포 림프종 2. 이전에 한 가지 이상의 치료를 받은 만성 림프성 백혈병 3. 65세 이상, 동반질환이 있으며 이전에 치료 받은 적이 없는 만성 림프구성 백혈병(CLL)/소림프구성 림프종(SLL) 4. 이전에 한 가지 이상의 치료를 받은 경험이 있는 말덴스트롬 마크로글로불린혈증(WM) 5. 이전에 한 가지 이상의 전신 치료를 받은 경험이 있는 만성 이식편대숙주질환(cGVHD)
169	다브라페닙(경구제)	1. BRAF ^{V600} 변이가 확인된 수술이 불가능하거나 전이성인 흑색종 환자의 치료 2. BRAF V ^{600E} 또는 V ^{600K} 변이가 확인된 수술이 불가능하거나 전이성인 흑색종 환자의 치료에서 트라메티닙과의 병용투여 3. BRAF V600 변이가 확인된 진행성 비소세포폐암 환자의 치료에서 트라메티닙과 병용투여
170	비스쿰알BUM(숙주목:프락시니)	악성 흉막삼출의 치료
171	델라마니드(Delamanid) (경구제)	성인의 다제내성 폐결핵의 병용요법
172	엘로실파제 알파(재조합 인간 N-아세틸갈락토사민-6-설파타제) (Recombinant human N-acetyl galactosamine-6-sulfate) (주사제)	뮤코다당증 IV A형(모르quio A 증후군)
173	이필리무맙(Ipilimumab) (주사제)	1. 진행성(절제가 불가능하거나 전이성) 흑색종에서 단독요법 또는 니볼루맙과의 병용요법 2. 진행성(중등도 및 고위험) 신장세포암에서 니볼루맙과의 병용요법
174	탈크(Talc) (산제, 에어로솔제)	악성 흉막삼출의 치료
175	오비누투주맙(Obinutuzumab) (주사제)	이전에 치료받은 적이 없는 만성 림프구성 백혈병에서 클로람부실과 병용투여. 단, 동반질환이 있거나 크레아티닌 청소율이 70mL/min 미만인 환자에 한함
176	엘리글루스타트(Eliglustat) (경구제)	1형 고셔병
177	디메틸푸마르산염	재발 이장성 다발성경화증 치료

연번	성분(일반명)	대상질환
	(Dimethyl fumarate) (경구제)	
178	세리티닙(경구제)	역형성 림프종 인산화효소(ALK) 양성인 국소 진행성 또는 전이성 비소세포폐암
179	트라메티닙(경구제)	1. BRAF V600E 또는 V600K 변이가 확인된 수술이 불가능하거나 전이성인 흑색종 환자의 치료에 단독 또는 다브라페닙과 병용 투여 2. BRAF V600 변이가 확인된 진행성 비소세포폐암 환자의 치료에서 다브라페닙과 병용투여
180	클로린 e6 나트륨(주사제)	흑색종을 제외한 수술등 기타 치료법이 부적절한 피부 기저세포암의 광역학적 치료
181	팸블리주맙(주사제)	수술이 불가능하거나 전이성인 흑색종
182	니볼루맙(주사제)	수술이 불가능하거나 전이성인 흑색종
183	베돌리주맙(주사제)	1. 중앙괴사인자 알파 저해제 치료에 반응을 나타내지 않거나, 반응이 없어지거나, 또는 내약성이 없는 성인 환자에서 중등도에서 중증의 활성 궤양성 대장염의 치료 2. 중앙괴사인자 알파 저해제 치료에 반응을 나타내지 않거나, 반응이 없어지거나, 또는 내약성이 없는 성인 환자에서 중등도에서 중증의 활성 크론병의 치료
184	올라파립(경구제)	백금기반요법에 반응한 백금민감성 재발성 BRCA 변이고도 장액성 난소암, 난관암 또는 일차 복막암 성인 환자의 단독 유지요법
185	타파미디스메글루민(경구제)	트랜스티레틴 가족성 아밀로이드성 다발신경병증
186	실투시맙(주사제)	인체면역결핍바이러스(HIV) 음성 및 제8형 인체헤르페스바이러스(HHV-8) 음성인 다발성 케슬만병
187	콜산(경구제)	선천성 1차 담즙산 합성 장애
188	이텔라리시브(경구제)	1. 이전에 최소 2회 전신요법을 받았으나 재발한 소포 림프종 및 소림프구 림프종 2. 동반질환에 의해 항암화학요법이 부적합하여 리투시맙 단독요법이 고려되는 재발한 만성 림프구성 백혈병
189	탈리글루세라아제 알파(주사제)	제3형 고셔병
190	에다라본(주사제)	근위축성측상경화증
191	메폴리주맙(주사제)	성인 및 청소년(12세 이상)에서 기존 치료에 적절하게 조절되지 않는 다음의 중증 호산구성 천식 치료의 추가 유지 요법 - 치료 시작 시 혈중 호산구 150 cells/ μ l 이상 또는 - 치료 시작 전 12개월 이내에 혈중 호산구 300 cells/ μ l 이상

연번	성분(일반명)	대상질환
192	블리나투모맵(주사제)	1. 재발 또는 불응성 전구 B세포 급성 림프모구성 백혈병의 치료 2. 미세잔존질환(MRD) 양성인 전구 B세포 급성 림프모구성 백혈병의 치료
193	카나키누맵(주사제)	소아(2세 이상) 및 성인에서의 크리오피린 관련 주기적 증후군, 활동성 전신성 소아 특발성 관절염(2세 이상)
194	셀렉시팍(경구제)	WHO 기능분류 II-IV 단계에 해당하는 폐동맥고혈압(WHO Group I) 환자의 치료
195	코비메티닙(경구제)	BRAF ^{V600E} 또는 V600K 변이가 확인된 수술이 불가능하거나 전이성인 흑색종 환자의 치료에 베틀라페닙과 병용 투여
196	아탈루렌(경구제)	디스트로핀 유전자의 넌센스 돌연변이에 기인한 뒤웬 근디스트로피
197	프로프라놀롤염산염(경구제)	전신치료가 필요한 증식성 영아 혈관종
198	세벨리과제알파(주사제)	리소좀산 지질분해효소 결핍증
199	로미타피드메실산염(경구제)	동형접합 가족성 고콜레스테롤혈증
200	아타자나비어/코비시스타트(경구제)	다른 항레트로바이러스와 병용하여 HIV-1 감염치료
201	인체흉선세포로 면역시킨 말의 항흉선 면역글로부린(주사제)	중증 재생불량성 빈혈
202	다루나비르/코비시스타트(경구제)	다른 항레트로바이러스와 병용하여 HIV-1 감염치료
203	카르필조밋(주사제)	이전에 한가지 이상의 치료를 받은 다발성골수종 환자의 치료에 레날리도마이드 및 텍사메타손과 병용요법
204	아스포타제알파(주사제)	저인산증
205	이다루시주맵(주사제)	다비가트란 투여로 인해 생명을 위협하는 출혈이 있거나 응급수술 및 처치가 필요한 경우
206	페그인터페론베타-1a(주사제)	재발성 다발성경화증
207	엘로투주맵(주사제)	이전에 한가지 이상의 치료를 받은 다발성골수종 환자의 치료에 레날리도마이드 및 텍사메타손과 병용요법 또는 보르테오밋 및 텍사메타손과 병용요법
208	이노투주맵 오조가마이신(주사제)	재발 또는 불응성 B세포 급성 림프모구성 백혈병의 치료
209	오시머티닙메실산염(경구제)	이전에 EGFR 티로신 키나제 저해제로 치료받은 적이 있는 EGFR T790M 변이 양성 국소 진행성 또는 전이성 비소세포폐암 환자의 치료

연번	성분(일반명)	대상질환
210	레슬리주맙(주사제)	성인 및 청소년(12세 이상)에서 흡입용 스테로이드로 적절하게 조절되지 않는 호산구성 천식(혈중 호산구 수 : 400cells/ μ l 이상)의 치료
211	닌테다닙(경구제)	특발성폐섬유증의 치료
212	파인애플 단백질 가수분해효소 추출물(겔제)	성인의 심부(심재성) 2도 및 3도 화상에 의한 가피제거
213	나노리포솜 이리노테칸(주사제)	젬시타빈을 투여받은 적이 있는 진행성 췌장암 환자의 치료에서 플루오로우라실 및 류코보린과 병용투여
214	알렉티닙(경구제)	역형성 림프종 인산화효소(ALK) 양성인 국소 진행성 또는 전이성 비소세포폐암
215	네시투무맙(주사제)	전이성 편평세포성 비소세포 폐암 환자의 치료에서 젬시타빈 및 시스플라틴과의 병용요법
216	에볼로쿠맙(주사제)	동형접합 가족성 고콜레스테롤 환자에 다른 지질 저하 의약품과의 병용투여
217	익사조밋(경구제)	이전에 한가지 이상의 치료를 받은 다발성골수종 환자의 치료에 레날리도마이드 및 텍사메타손과 병용요법
218	올라라투맙(주사제)	방사선요법이나 수술을 통한 근치적 치료를 적용할 수 없는 진행성 연조직 육종(STS) 환자의 치료를 위해 독소루비신과 병용하여 사용
219	다라투무맙(주사제)	1. 프로테아좀억제제와 면역조절제제를 포함하여 적어도 세 가지 치료를 받은 경우로서, 재발 또는 불응성 다발골수종의 치료 2. 이전에 한가지 이상의 치료를 받은 다발골수종 환자에서 보르테조밋 및 텍사메타손과의 병용요법
220	미갈라스타트염산염(경구제)	순응 변이(amenable mutation)를 가진 파브리병(α -galactosidase A 결핍)으로 확진받은 16세 이상 환자의 장기간 치료
221	포나티닙(경구제)	1. T315I 양성 만성 골수성 백혈병 (CML) (만성기, 가속기, 급성기) 또는 T315I 양성 필라델피아 염색체 양성 급성 림프구성 백혈병 (Ph+ ALL) 성인 환자의 치료 2. 다른 티로신 키나제 억제제 (TKI)로 치료되지 않는 만성기, 가속기, 급성기 만성 골수성 백혈병 (CML) 또는 필라델피아 염색체 양성 급성 림프구성 백혈병 (Ph+ ALL) 성인 환자의 치료
222	오마세탁신 메페섹시네이트(주사제)	만성기 또는 가속기 만성골수성백혈병 환자 중 두 개 이상의 타이로신키나제억제제에 저항성 및 불내성 또는 각각의 특성을 보이는 성인환자의 치료
223	유테나필(경구제)	WHO 기능분류 II, III 단계에 해당하는 폐동맥 고혈압(WHO Group I) 환자의 운동능력 개선

연번	성분(일반명)	대상질환
224	테두글루타이드(주사제)	비경구적 영양에 의존하고 있는 단장증후군
225	카보잔티닙(경구제)	이전에 혈관형성억제제로 치료받은 적이 있는 진행성 신장 세포암
226	뉴시너센(주사제)	척수성 근위축증(Spinal Muscular Atrophy, SMA)
227	타크로리무스수화물(점안제)	봄철각결막염(항알레르기제의 효과가 불충분한 경우)
228	이테베논(경구제)	레베르시신경병증(Leber Hereditary Optic Neuropathy, LHON)
229	미도스타우린(경구제)	1. FLT3 유전자 변이 양성을 나타내는 새로 진단받은 급성 골수성 백혈병 환자들의 표준 유도항암화학요법과 공고요법의 항암 화학요법제와의 병용 2. 공격성 전신성 비만세포증, 혈액학적 신생물을 동반한 전신성 비만세포증, 비만세포 백혈병
230	레테르모비르(경구제, 주사제)	동종 조혈모세포 이식수술을 받은 거대세포바이러스(CMV)-혈청양성[R+]의 성인 환자에서 거대세포바이러스(CMV) 감염의 예방
231	브리가티닙(경구제)	이전에 역형성 림프종 인산화효소(ALK) 저해제로 치료받은 적이 있는 ALK 양성 비소세포성 폐암 환자의 치료
232	클라드리빈(경구제)	재발 이장성 다발성경화증 치료
233	니라파립(Niraparib)(경구제)	백금기반요법에 반응한 백금 민감성 재발성 난소암. 난관암 또는 일차 복막암 성인 환자의 단독 유지요법
234	에미시주맙(주사제)	혈액응고제VIII에 대한 억제인자를 보유한 A형 혈우병(선천성 혈액응고 제VIII인자 결핍) 환자에서의 출혈 빈도 감소 또는 예방을 위한 일상적인 예방요법(routine prophylaxis)
235	재조합 인간 부갑상선 호르몬 (Recombinant Human Parathyroid Hormone)(주사제)	표준 치료법 만으로 잘 조절되지 않는 부갑상선기능저하증에 대한 보조요법

[별표 2]

개발단계 희귀의약품

연번	성분 또는 코드명	예상되는 대상질환	신청자명
1	동종 배아줄기세포유래 망막색소상피세포(주사제)	스타가르트병	(주)차바이오앤디오스텍
2	동종 제대혈유래 중간엽줄기세포(주사제)	미숙아 기관지이형성증	메디포스트(주)
3	AVI-CO-004(경구제)	다른 레트로바이러스 제제와 병용하여 HIV-1 감염환자의 치료	(주)에빅스젠
4	HL2351(주사제)	크리오피린 관련 주기적 증후군	(주)한독
5	CG200745(주사제)	이전 저메틸화 치료에 실패한 골수형성이상증후군	크리스탈지노믹스(주)
6	이종 간유래 간세포(체외순환형 바이오인공간, 복합품목)	급성 및 급성화 만성 간부전으로 인한 응급 간이식 대기환자	라이프리버(주)
7	자가혈액유래수지상세포(주사제)	교모세포종	제이더블유크레아젠(주)
8	ALN-TTR02(주사제)	가족성 아밀로이드 다발성 신경병증	(주)젠자임코리아
9	아파티닙메실레이트(경구제)	이전에 실시된 두 가지 이상의 치료법에 실패하였거나 불응한 진행성 및 전이성 또는 국소 재발성 위암(위식도 접합부 암 포함)	부광약품(주)
10	동종 지방유래 중간엽줄기세포(칩부제)	수포성 표피 박리증	(주)안트로젠
11	플라스미드 DNA인 VCL-6365와 VCL-6368을 1:1의 질량비로 함유하는 주사액(주사제)	동종이혈 조혈세포이식(HCT)을 받은 환자의 거대세포바이러스(CMV) 감염질환의 예방 및 치료	한국아스텔라스제약(주)
12	유테나필(경구제)	선천성 단심실로 폰탄수술을 받은 청소년 환자의 운동능력 개선	(주)메지온

연번	성분 또는 코드명	예상되는 대상질환	신청자명
13	JM-010(경구제)	레보도파로 유발된 이상운동증	부광약품(주)
14	동종지방유래 중간엽줄기세포 (주사제)	Anti-TNF 제제에 불응인 크론병성 누공	(주)안트로젠
15	바리티닙(경구제)	최소 한 차례 전신요법을 진행한 진행성 또는 전이성 담도암	시믹씨엠오코리아(주)
16	자가지방유래 중간엽줄기세포 (주사제)	패리-롬버그병 환자에서 미세지방 이식술의 보조요법	알바이오
17	동종지방유래 중간엽줄기세포 (주사제)	Anti-TNF 제제에 불응인 크론병	(주)안트로젠