

衛生福利部 函

地址：115204 臺北市南港區忠孝東路六段
488號

聯絡人：陳宛靖

聯絡電話：04-22172200 分機：2273

傳真：04-22277596

電子郵件：al8068@hpa.gov.tw

受文者：中華民國醫師公會全國聯合會

發文日期：中華民國114年1月23日

發文字號：衛授國字第1130464505C號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：1-公告影本、2-修正總說明、3-公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表部分
修正對照表、部分規定，各1份 (A21000000I_1130464505C_doc5_Attach1.pdf、
A21000000I_1130464505C_doc5_Attach2.pdf、
A21000000I_1130464505C_doc5_Attach3.pdf、
A21000000I_1130464505C_doc5_Attach4.pdf)

主旨：公告修正「公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表」

部分規定，業經本部於中華民國114年1月23日以衛授國字

第1130464505號公告，茲檢送公告影本（含附件）1份，

請查照。

正本：地方政府衛生局(桃園市政府衛生局除外)、桃園市政府婦幼發展局、臺灣病歷資
訊管理學會、中華民國醫師公會全國聯合會、台灣內科醫學會、台灣外科醫學
會、台灣婦產科醫學會、台灣家庭醫學醫學會、中華民國人類遺傳學會、社團法
人台灣神經罕見疾病學會、台灣神經學學會、臺灣神經外科醫學會、台灣耳鼻喉
頭頸外科醫學、臺灣皮膚科醫學會、中華民國眼科醫學會、中華民國血液病學
會、中華民國西藥代理商業同業公會、臺灣製藥工業同業公會、台北市西藥代理
商業同業公會、高雄市西藥商業同業公會、臺北市西藥商業同業公會、中華民國
西藥商業同業公會全國聯合會、財團法人罕見疾病基金會、臺灣弱勢病患權益促
進會、社團法人臺灣關懷地中海型貧血協會、社團法人臺灣海洋性貧血協會、中
華民國運動神經元疾病病友協會、社團法人先天性成骨不全症關懷協會、社團法
人中華小腦萎縮症病友協會、社團法人中華民國台灣黏多醣症協會、社團法人中
華民國肌萎縮症病友協會、社團法人中華民國醫事檢驗師公會全國聯合會、社團
法人台灣醫事檢驗學會、財團法人醫藥工業技術發展中心、國立臺灣大學醫學院
附設醫院、臺北榮民總醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫
院、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、柯滄銘婦產科診所、臺中榮民總醫
院、中山醫學大學附設醫院、中國醫藥大學附設醫院、彰化基督教醫療財團法人
彰化基督教醫院、國立成功大學醫學院附設醫院、財團法人私立高雄醫學大學附
設中和紀念醫院、佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院、長庚醫療財團法人高雄



長庚紀念醫院、奇美醫療財團法人奇美醫院、國防醫學院三軍總醫院、童綜合醫療社團法人童綜合醫院、中華民國罕見疾病研發製藥發展協會、資拓宏宇國際股份有限公司

副本：本部法規會、本部護理及健康照護司、本部社會保險司、本部綜合規劃司、本部醫事司、衛生福利部中央健康保險署、衛生福利部食品藥物管理署(均含附件)



裝



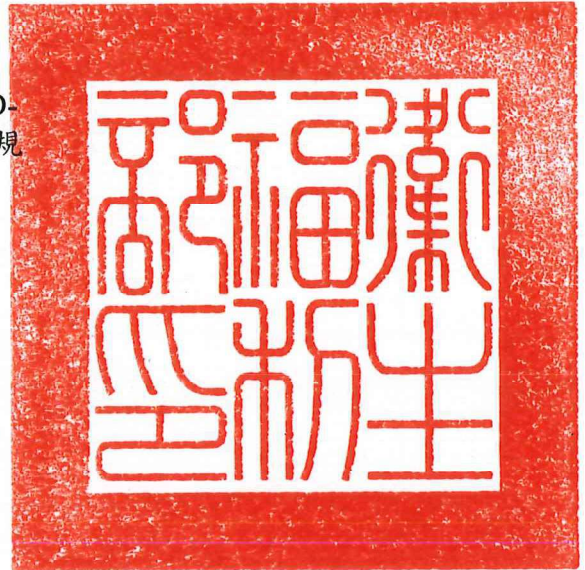
訂

線



衛生福利部 公告

發文日期：中華民國114年1月23日
發文字號：衛授國字第1130464505號
附件：1-修正總說明、2-公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表部分修正對照表、部分規定，各1份



主旨：公告修正「公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表」部分規定，自中華民國一百十四年一月一日生效。

依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第一項。

部長邱泰源

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表

部分規定修正總說明

配合全民健康保險申報疾病 ICD-10-CM/PCS 編碼自一百十四年一月一日起轉換為二〇二三年版，爰修正三十七項公告罕見疾病之 ICD-10-CM 編碼；另為使罕見疾病名稱符合國際使用及一致性命名原則，修正「碳水化合物缺乏醣蛋白症候群(Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome)」中、英文疾病名稱為「先天性醣基化障礙(Congenital disorder of glycosylation, CDG)」，及修正「Cockayne 氏症候群」中文病名為「Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)」，自一百十四年一月一日生效。

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表

部分規定修正對照表

修正規定					現行規定					說明
分類	序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名 (縮寫)	ICD-10-CM 編碼	分類	序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名 (縮寫)	ICD-10-CM 診斷代碼	
A2	01	胺基酸代謝 疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidop athies)	<u>E72.9</u> <u>E70.9</u> <u>E72.10</u> <u>E72.89</u>	A2	01	胺基酸代謝 疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidop athies)	E72.8	修正「胺基酸代謝疾 病」之 ICD-10-CM 編 碼為「E72.9、E70.9、 E72.10、E72.89」。
A3	04	Niemann- Pick 氏症， 鞘髓磷脂儲 積症	Niemann-Pick disease	E75.240:Type A E75.241:Type B E75.242:Type C E75.243:Type D <u>E75.244:Type A/B</u> E75.248:other E75.249:unspeci fied	A3	04	Niemann- Pick 氏症， 鞘髓磷脂儲 積症	Niemann-Pick disease	E75.240:Type A E75.241:Type B E75.242:Type C E75.243:Type D E75.248:other E75.249:unspeci fied	新增「Niemann-Pick 氏 症，鞘髓磷脂儲積症」 之 ICD-10-CM 編碼 「E75.244:Type A/B」。
A3	14	多發性硫酸 脂酶缺乏症	Multiple sulfatase deficiency	<u>E75.26</u>	A3	14	多發性硫酸 脂酶缺乏症	Multiple sulfatase deficiency	E75.29	修正「多發性硫酸脂酶 缺乏症」之 ICD-10- CM 編碼為 「E75.26」。
A4	03	腦血管屏障 葡萄糖輸送 缺陷	Glut (Glucose transport)1 deficiency syndrome	<u>E74.810</u>	A4	03	腦血管屏障 葡萄糖輸送 缺陷	Glut (Glucose transport)1 deficiency syndrome	E74.8	修正「腦血管屏障葡萄 糖輸送缺陷」之 ICD- 10-CM 編碼為 「E74.810」。

A4	04	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	<u>E74.89</u>	A4	04	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	E74.8	修正「轉醛醇酶缺乏症」之 ICD-10-CM 編碼為「E74.89」。
A8	01	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	<u>E78.01</u>	A8	01	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	E78.0	修正「同合子家族性高膽固醇血症」之 ICD-10-CM 編碼為「E78.01」。
A8	03	豆固醇血症(植物性)	Sitosterolemia	<u>E78.00</u> <u>E78.01</u>	A8	03	豆固醇血症(植物性)	Sitosterolemia	E78.0	新增「豆固醇血症(植物性)」之 ICD-10-CM 編碼「E78.00」、 「E78.01」。
A11	04	<u>先天性醣基化障礙</u>	<u>Congenital disorder of glycosylation, CDG</u>	E77.8	A11	04	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	E77.8	修正「碳水化合物缺乏醣蛋白症候群(Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome)」中、英文疾病名稱為「先天性醣基化障礙(Congenital disorder of glycosylation, CDG)」。
B1	07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	<u>G11.9</u>	B1	07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	G11.1	修正「脊髓小腦退化性動作協調障礙」之 ICD-10-CM 編碼為「G11.9」。
B1	17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	G12.20 <u>G12.24</u> G12.29	B1	17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	G12.20 <u>G12.21</u> <u>G12.22</u> G12.29	新增「甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)」 ICD-10-CM 編碼「G12.24」，刪除

										「G12.21、G12.22」。
B1	23	Dravet 症候群	Dravet syndrome, DS	<u>G40.833</u> <u>G40.834</u>	B1	23	Dravet 症候群	Dravet syndrome, DS	G40.803 G40.804	修正「Dravet 症候群」ICD-10-CM 編碼為「G40.833、G40.834」。
B1	32	Basilicata-Akhtar 症候群	Basilicata-Akhtar syndrome	<u>F78.A9</u>	B1	32	Basilicata-Akhtar 症候群	Basilicata-Akhtar syndrome	F78	「Basilicata-Akhtar 症候群」因公告時尚未實施 2023 年版 ICD-10-CM/PCS，爰公告編碼為 2014 年版之「F78」，爰依 113 年 3 月 22 日第 73 次「罕見疾病及藥物審議會」決議，修正為「F78.A9」
G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	<u>G71.01</u>	G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	G71.0	修正「裘馨氏肌肉失養症」之 ICD-10-CM 編碼為「G71.01」。
G1	02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy	<u>G71.21</u>	G1	02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy	G71.2	修正「Nemaline 線狀肌肉病變」ICD-10-CM 編碼為「G71.21」。
G1	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	<u>G71.02</u>	G1	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.0	修正「面肩胛肱肌失養症」ICD-10-CM 編碼為「G71.02」
G1	06	肌小管病變	Myotubular myopathy	<u>G71.220</u>	G1	06	肌小管病變	Myotubular myopathy	G71.2	修正「肌小管病變」ICD-10-CM 編碼為「G71.220」。

G1	07	貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	<u>G71.01</u>	G1	07	貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	G71.0	修正「貝克型肌肉失養症」ICD-10-CM 編碼為「G71.01」。
G1	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	<u>G71.031</u> <u>G71.032</u> <u>G71.033</u> <u>G71.0340</u> <u>G71.0341</u>	G1	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.0	修正「肢帶型肌失養症」ICD-10-CM 編碼為「G71.031、G71.032、G71.033、G71.0340、G71.0341、G71.0342、G71.0349、G71.035、G71.038、G71.039」。
G1	10	先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	<u>G71.09</u>	G1	10	先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	G71.0	修正「先天性肌失養症」ICD-10-CM 編碼為「G71.09」。
G1	11	中心軸空肌病	Central core disease	<u>G71.29</u>	G1	11	中心軸空肌病	Central core disease	G71.2	修正「中心軸空肌病」ICD-10-CM 編碼為「G71.29」。
G1	12	多微小軸空肌病	Multiminicore disease	<u>G71.29</u>	G1	12	多微小軸空肌病	Multiminicore disease	G71.2	修正「多微小軸空肌病」ICD-10-CM 編碼為「G71.29」。
G1	13	Emery-Dreifuss 肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	<u>G71.00</u> <u>G71.09</u>	G1	13	Emery-Dreifuss 肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	G71.0	修正「Emery-Dreifuss 肌失養症」ICD-10-CM 編碼為「G71.00、G71.09」。
I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	<u>Q79.63</u>	I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	Q79.6	修正「先天結締組織異常第四型」之 ICD-10-CM 編碼為

										「Q79.63」。
J1	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	<u>M31.19</u>	J1	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	M31.1	修正「先天性血栓性血小板低下紫斑症」之 ICD-10-CM 編碼為「M31.19」。
K1	05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 <u>D81.31</u> D81.9	K1	05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 D81.9	新增「嚴重複合型免疫缺乏症」之 ICD-10-CM 編碼「D81.31」。
K1	09	γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	<u>D84.89</u>	K1	09	γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	D84.8	修正「γ 干擾素受體 1 缺陷」ICD-10-CM 編碼為「D84.89」。
K1	11	Netherton 症候群	Netherton syndrome	<u>Q80.8</u>	K1	11	Netherton 症候群	Netherton syndrome	Q80.3	修正「Netherton 症候群」ICD-10-CM 編碼為「Q80.8」。
K1	12	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	<u>D59.32</u> <u>D59.39</u>	K1	12	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	D59.3	修正「非典型性尿毒溶血症候群」ICD-10-CM 編碼為「D59.32、D59.39」。
L1	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	<u>E34.321</u>	L1	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	E34.3	「Laron 氏侏儒症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「E34.321」。
M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	<u>Q87.19</u>	M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	Q87.1	修正「Aarskog-Scott 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.19」。

M1	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	<u>Q87.89</u>	M1	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	E70.8	修正「瓦登伯格氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.89」。
M1	09	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	<u>Q87.19</u>	M1	09	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	Q87.1	修正「Cornelia de Lange 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.19」。
M1	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	<u>Q87.89</u>	M1	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	Q87.1	修正「Robinow 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.89」。
M1	28	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	<u>Q93.51</u>	M1	28	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	Q93.5	修正「Angelman 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q93.51」。
M1	30	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	<u>Q87.11</u>	M1	30	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	Q87.1	修正「Prader-Willi 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.11」。
M1	34	威廉斯氏症候群	Williams syndrome	<u>Q93.82</u>	M1	34	威廉斯氏症候群	Williams syndrome	Q93.89	修正「威廉斯氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q93.82」。
M1	37	Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Cockayne syndrome	<u>Q87.89</u>	M1	37	Cockayne 氏症候群	Cockayne syndrome	Q87.1	修正「Cockayne 氏症候群」中文病名為「Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)」及修正「Cockayne syndrome」ICD-10-CM 編碼為「Q87.89」。

M1	39	Schaaf-Yang 症候群	Schaaf-Yang syndrome	<u>Q87.19</u>	M1	39	Schaaf-Yang 症候群	Schaaf-Yang syndrome	Q87.1	修正「Schaaf-Yang 症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.19」。
----	----	--------------------	-------------------------	---------------	----	----	--------------------	-------------------------	-------	---

公告「罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表」部分規定

分類	序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
A.先天性代謝異常 Inborn errors of metabolism				
◎A2 胺基酸/有機酸代謝異常 Disorders of amino acid/organic acid metabolism				
A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies)	E72.9 E70.9 E72.10 E72.89
◎A3 溶小體儲積症 Lysosomal storage disorders				
A3	04	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	Niemann-Pick disease	E75.240:Type A E75.241:Type B E75.242:Type C E75.243:Type D E75.244:Type A/B E75.248:other E75.249:unspecified
	14	多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple sulfatase deficiency	E75.26
◎A4 碳水化合物代謝異常 Disorders of carbohydrate metabolism				
A4	03	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose transport)1 deficiency syndrome	E74.810
	04	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	E74.89
◎A8 膽固醇及脂質代謝異常 Disorders of cholesterol and lipid metabolism				
A8	01	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	E78.01
	03	豆固醇血症(植物性)	Sitosterolemia	E78.00 E78.01
◎A11 其他代謝異常 Other metabolic disorders				
A11	04	先天性醣基化障礙	Congenital disorder of glycosylation, CDG	E77.8
B.腦部或神經系統異常 Disorders of the brain or nervous system				
	07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	G11.9
	17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	G12.20 G12.24 G12.29
	23	Dravet 症候群	Dravet syndrome, DS	G40.833 G40.834

	32	Basilicata-Akhtar症候群	Basilicata-Akhtar syndrome	F78.A9
G.肌肉系統異常 Disorders of the muscular system				
G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	G71.01
	02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy	G71.21
	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.02
	06	肌小管病變	Myotubular myopathy	G71.220
	07	貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	G71.01
	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.031 G71.032 G71.033 G71.0340 G71.0341
				G71.0342 G71.0349 G71.035 G71.038 G71.039
	10	先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	G71.09
	11	中心軸空肌病	Central core disease	G71.29
	12	多微小軸空肌病	Multiminicore disease	G71.29
	13	Emery-Dreifuss 肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	G71.00 G71.09
I.結締組織異常 Disorders of the connective tissue				
I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	Q79.63
J.血液系統異常 Disorders of the hematologic system				
	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	M31.19
K.免疫系統異常 Disorders of the immune system				
K1	05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 D81.31 D81.9
	09	γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	D84.89
	11	Netherton 症候群	Netherton syndrome	Q80.8
	12	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	D59.32 D59.39
L.內分泌系統異常 Disorders of the endocrine system				

L1	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	E34.321
M.先天畸形/症候群 Congenital malformations/syndromes				
M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	Q87.19
	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	Q87.89
	09	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	Q87.19
	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	Q87.89
	28	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	Q93.51
	30	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	Q87.11
	34	威廉斯氏症候群	Williams syndrome	Q93.82
	37	Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Cockayne syndrome	Q87.89
	39	Schaaf-Yang 症候群	Schaaf-Yang syndrome	Q87.19