

正本

檔 號：  
保存年限：



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

100



台北市中正區衡陽路6號5樓之5(507室)

受文者：台灣耳鼻喉頭頸外科醫學

秘書長王懋哲

發文日期：中華民國115年3月13日  
發文字號：衛授國字第1150460479C號  
速別：普通件  
密等及解密條件或保密期限：

擬轉知全體會員知悉 林雅琪 4/2

附件：1.公告影本、2-部分修正總說明、3-公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表部分規定修正對照表、4-公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表部分規定修正規定，各1份

主旨：新增「喋呤合成代謝異常」為罕見疾病及修正「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115年3月13日以衛授國字第1150460479號公告，茲檢送公告影本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、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

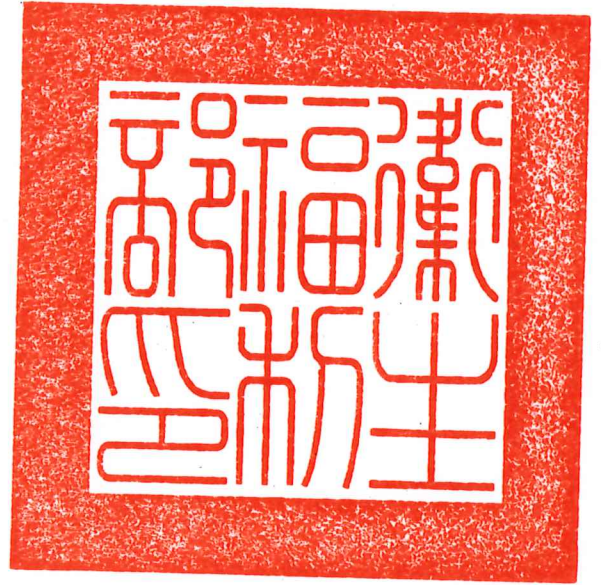
院、國立成功大學醫學院附設醫院、財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院、長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院、奇美醫療財團法人奇美醫院、國防醫學院三軍總醫院、童綜合醫療社團法人童綜合醫院、資拓宏宇國際股份有限公司

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)

部長 石崇良

## 衛生福利部 公告

發文日期：中華民國115年3月13日  
發文字號：衛授國字第1150460479號  
附件：公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表  
部分規定修正規定



主旨：修正「公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表」部分規定，除新增「喋呤合成代謝異常」為罕見疾病自中華民國一百十四年五月六日生效外，自即日生效。

依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第一項。

部長 石崇良

# 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

現行公告罕見疾病共二百四十七項，本次新增嘌呤合成代謝異常為罕見疾病，生效日為溯及醫事服務機構申請列為罕見疾病之日起即一百十四年五月六日生效；另為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轉換為二〇二三年版，爰再次修正二十六項公告罕見疾病之 ICD-10-CM 編碼，並自發布日生效。

# 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<br>(僅供參考)    | 英文病名<br>(縮寫)                                       | ICD-10-CM 診斷<br>代碼   | 分類  | 序號 | 中文病名<br>(僅供參考)    | 英文病名<br>(縮寫)                                       | ICD-10-CM 診斷<br>代碼  |                       |
| A. 先天性代謝異常 Inborn errors of metabolism                             |    |                   |  |  | A. 先天性代謝異常 Inborn errors of metabolism                                |    |                   |  |   |                       |
| ◎A2 胺基酸/有機酸代謝異常<br>Disorders of amino acid/organic acid metabolism |    |                   |  |  | ◎A2 胺基酸/有機酸代謝異常<br>Amino acid metabolic disorders / Organic acidemias |    |                   |  |   |                       |
| A2   | 01 | 胺基酸代謝疾病           | Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies) | E72.9<br>E70.9<br>E72.10<br>E72.89<br><u>E71.2</u><br><u>E70.89</u>  | A2  | 01 | 胺基酸代謝疾病           | Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies) | E72.9<br>E70.9<br>E72.10<br>E72.89  | 修正<br>ICD-10-CM<br>編碼 |
|  | 21 | 芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症 | Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency     | <u>E70.81</u>  |   | 21 | 芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症 | Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency     | E70.9   |                       |
| ◎A3 溶小體儲積症 Lysosomal storage disorders                             |    |                   |  |  | ◎A3 溶小體儲積症 Lysosomal storage disorders                                |    |                   |  |   |                       |
| A3   | 02 | GM1/GM2 神經節苷脂儲積症  | GM1/GM2 gangliosidosis                             | GM1:<br>E75.19<br>GM2:<br>E75.00<br><u>E75.09</u><br><u>E75.01</u><br><u>E75.02</u>  | A3  | 02 | GM1/GM2 神經節苷脂儲積症  | GM1/GM2 gangliosidosis                             | GM1:<br>E75.19<br>GM2:<br>E75.00  |                       |
|  | 09 | 黏多醣症              | Mucopolysaccharidoses                              | <u>Type I Hurler's syndrome</u><br><u>E76.01</u><br><u>Type I Hurler-Scheie syndrome</u><br><u>E76.02</u><br><u>Type I Scheie syndrome</u><br><u>E76.03</u><br><u>Type II Hunter syndrome</u><br><u>E76.1</u><br><u>Type III Sanfilippo syndrome</u><br><u>E76.22</u><br><u>Type IVA Morquio syndrome</u><br><u>E76.210</u><br><u>Type IVB Morquio syndrome</u><br><u>E76.211</u><br><u>Type IV Other Morquio syndrome</u><br><u>E76.219</u> |   | 09 | 黏多醣症              | Mucopolysaccharidoses                              | Type1:<br>E76.01<br>E76.02<br>E76.03<br>Type2:<br>E76.1<br>Other:<br>E76.210<br>E76.211<br>E76.219<br>E76.22<br>E76.29<br>Unspecified:<br>E76.3 | 修正<br>ICD-10-CM<br>編碼 |

|   |    |                                      |  |   |   |    |                                      |  |   |   |
|---|----|--------------------------------------|--|---|---|----|--------------------------------------|--|---|---|
|   |    |                                      |  | <u>Other MPS</u><br>E76.29  |   |    |                                      |  |   |   |
|   |    |                                      |  | <u>Unspecified</u><br>MPS E76.3   |   |    |                                      |  |   |   |
| ◎A4 碳水化合物代謝異常<br>Disorders of carbohydrate metabolism         |    |                                      |  |   | ◎A4 碳水化合物代謝異常<br>Disorders of carbohydrate metabolism         |    |                                      |  |   |   |
| A4  | 02 | 肝醣儲積症                                | Glycogen storage disease                                       | E74.09:type 0<br>E74.01:Type I<br>E74.02:type II<br>E74.03:type III<br>E74.09:type IV<br>E74.04:type V<br>E74.09:type VI-XI | A4  | 02 | 肝醣儲積症                                | Glycogen storage disease                                       | E74.09:type 0<br>E74.01:Type I<br>E74.02:type II<br>E74.03:type III<br>E74.09:type IV<br>E74.04:type V<br>E74.09:type VI-XI<br><u>E74.01:Von Gierke's</u> | 修正<br>ICD-10-CM<br>編碼-刪除<br>E74.01 Von Gierke's |
| ◎A11 其他代謝異常 Other metabolic disorders                         |    |                                      |  |   | ◎A11 其他代謝異常 Other metabolic disorders                         |    |                                      |  |   |   |
| A11   | 08 | 大腦肌酸缺乏症                              | Cerebral creatine deficiency                                   | <u>E72.89</u>   | A11   | 08 | 大腦肌酸缺乏症                              | Cerebral creatine deficiency                                   | E72.8   | 修正<br>ICD-10-CM<br>編碼                           |
|   | 10 | 嘌呤合成代謝異常                             | <u>Disorders of purine biosynthesis metabolism</u>             | <u>E79.8</u><br><u>E79.9</u>  |   |    |                                      |  |   | 新增罕病  |
| B.腦部或神經系統異常<br>Disorders of the brain or nervous system       |    |                                      |  |   | B.腦部或神經系統異常<br>Disorders of the brain or nervous system       |    |                                      |  |   |   |
| B1  | 07 | 脊髓小腦退化性動作協調障礙                        | Spinocerebellar ataxia   | <u>G11.10</u><br><u>G11.11</u><br><u>G11.19</u><br><u>G11.2</u><br><u>G11.8</u><br><u>G11.9</u>                             | B1  | 07 | 脊髓小腦退化性動作協調障礙                        | Spinocerebellar ataxia   | G11.9   |   |
|   | 11 | Alexander 氏病                         | Alexander disease  | <u>G31.89</u>   |   | 11 | Alexander 氏病                         | Alexander disease  | E75.29  |   |
|   | 21 | Aicardi-Goutieres 症候群                | Aicardi-Goutieres syndrome                                     | <u>E79.8</u>  |   | 21 | Aicardi-Goutieres 症候群                | Aicardi-Goutieres syndrome                                     | G31.89  | 修正  |
|   | 24 | 腦白質消失症                               | Vanishing white matter disease                                 | <u>G11.8</u>  |   | 24 | 腦白質消失症                               | Vanishing white matter disease                                 | G37.8   | 修正<br>ICD-10-CM<br>編碼                           |
|   | 29 | 嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺                       | Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSPP | <u>G12.20</u><br><u>G12.24</u><br><u>G12.29</u>   |   | 29 | 嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺                       | Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSPP | G12.2   |   |
|   | 31 | Von Hippel-Lindau 症候群                | Von Hippel-Lindau disease                                      | <u>Q85.83</u>   |   | 31 | Von Hippel-Lindau 症候群                | Von Hippel-Lindau disease                                      | Q85.8   |   |
|   | 32 | Basilicata-Akhtar 症候群                | Basilicata-Akhtar syndrome                                     | F78.A9<br><u>F84.8</u>  |   | 32 | Basilicata-Akhtar 症候群                | Basilicata-Akhtar syndrome                                     | F78.A9  |   |
| C.呼吸循環系統異常<br>Disorders of the respiratory/circulation system |    |                                      |  |   | C.呼吸循環系統異常<br>Disorders of the respiratory/circulation system |    |                                      |  |   |   |
| C1  | 05 | Andersen 氏症候群(心節律障礙暨週期性麻痺症候群;鉀離子通道病) | Andersen syndrome  | <u>G72.3</u>  | C1  | 05 | Andersen 氏症候群(心節律障礙暨週期性麻痺症候群;鉀離子通道病) | Andersen syndrome  | E74.09  | 修正<br>ICD-10-CM<br>編碼                           |



# 公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表部分規定修正規定

| 分類   | 序號 | 中文病名<br>(僅供參考)    | 英文病名<br>(縮寫)  | ICD-10-CM 診斷代碼  |
|--|----|-------------------|---|---|
| A. 先天性代謝異常 Inborn errors of metabolism                             |    |                   |   |   |
| ◎A2 胺基酸/有機酸代謝異常<br>Disorders of amino acid/organic acid metabolism |    |                   |   |   |
| A2   | 01 | 胺基酸代謝疾病           | Amino acid metabolic disorders<br>(Aminoacidopathies) | E72.9<br>E70.9<br>E72.10<br>E72.89<br><b>E71.2</b><br><b>E70.89</b>   |
|  | 21 | 芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症 | Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency        | <b>E70.81</b>   |
| ◎A3 溶小體儲積症 Lysosomal storage disorders                             |    |                   |   |   |
| A3   | 02 | GM1/GM2 神經節苷脂儲積症  | GM1/GM2 gangliosidosis                                | GM1:<br>E75.19<br>GM2:<br>E75.00<br><b>E75.09</b><br><b>E75.01</b><br><b>E75.02</b>   |
|  | 09 | 黏多糖症              | Mucopolysaccharidoses                                 | <b>Type I Hurler's syndrome E76.01</b><br><b>Type I Hurler-Scheie syndrome E76.02</b><br><b>Type I Scheie syndrome E76.03</b><br><b>Type II Hunter syndrome E76.1</b><br><b>Type III Sanfilippo syndrome E76.22</b><br><b>Type IVA Morquio syndrome E76.210</b><br><b>Type IVB Morquio syndrome E76.211</b><br><b>Type IV</b><br><b>Other Morquio syndrome E76.219</b><br><b>Other MPS E76.29</b><br><b>Unspecified MPS E76.3</b> |
| ◎A4 碳水化合物代謝異常<br>Disorders of carbohydrate metabolism              |    |                   |   |   |
| A4   | 02 | 肝醣儲積症             | Glycogen storage disease                              | E74.09:type 0<br>E74.01:Type I<br>E74.02:type II<br>E74.03:type III<br>E74.09:type IV<br>E74.04:type V<br>E74.09:type VI-XI   |
| ◎A11 其他代謝異常 Other metabolic disorders                              |    |                   |   |   |
| A11  | 08 | 大腦肌酸缺乏症           | Cerebral creatine deficiency                          | <b>E72.89</b>   |
|  | 10 | 嘌呤合成代謝異常          | Disorders of purine biosynthesis metabolism           | <b>E79.8</b><br><b>E79.9</b>  |
| B. 腦部或神經系統異常<br>Disorders of the brain or nervous system           |    |                   |   |   |

|   |    |                                       |  |   |
|---|----|---------------------------------------|--|---|
| B1  | 07 | 脊髓小腦退化性動作協調障礙                         | Spinocerebellar ataxia                                       | G11.10<br>G11.11<br>G11.19<br>G11.2<br>G11.8<br>G11.9 |
|   | 11 | Alexander 氏病                          | Alexander disease  | G31.89  |
|   | 21 | Aicardi-Goutieres 症候群                 | Aicardi-Goutieres syndrome                                   | E79.8   |
|   | 24 | 腦白質消失症                                | Vanishing white matter disease                               | G11.8   |
|   | 29 | 嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺                        | Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHS | G12.20<br>G12.24<br>G12.29                            |
|   | 31 | Von Hippel-Lindau 症候群                 | Von Hippel-Lindau disease                                    | Q85.83  |
|   | 32 | Basilicata-Akhtar 症候群                 | Basilicata-Akhtar syndrome                                   | F78.A9<br>F84.8                                       |
| C.呼吸循環系統異常<br>Disorders of the respiratory/circulation system |    |                                       |  |   |
| C1  | 05 | Andersen 氏症候群(心節律障礙暨週期性麻痺症候群；鉀離子通道病變) | Andersen syndrome  | G72.3   |
| D.消化系統異常 Disorders of the digestive system                    |    |                                       |  |   |
| D1  | 06 | 髮-肝-腸症候群                              | Tricho-hepato-enteric syndrome                               | Q89.7<br>K52.89                                       |
| G.肌肉系統異常 Disorders of the muscular system                     |    |                                       |  |   |
| G1  | 10 | 先天性肌失養症                               | Congenital muscular dystrophy                                | G71.20  |
|   | 13 | Emery-Dreifuss 肌失養症                   | Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)                     | G71.00<br>G71.038<br>G71.09                           |
|   | 14 | GNE 遠端肌病變                             | GNE myopathy   | G71.8<br>G71.9  |
| H.骨及軟骨異常 Disorders of bone and cartilage                      |    |                                       |  |   |
| H1  | 09 | 多發性骨骺發育不全症                            | Multiple epiphyseal dysplasia                                | Q77.8   |
| J.血液系統異常 Disorders of the hematologic system                  |    |                                       |  |   |
| J1  | 05 | 先天性血栓性血小板低下紫斑症                        | Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura               | D69.42  |
| L.內分泌系統異常 Disorders of the endocrine system                   |    |                                       |  |   |
| L1  | 01 | Kenny-Caffey 氏症候群                     | Kenny-Caffey syndrome  | Q87.19  |
|   | 08 | Wolfram 氏症候群                          | Wolfram syndrome, DIDMOAD                                    | E34.8   |

|  |    |                        |  |        |
|--|----|------------------------|--|--------|
|  | 10 | 短指發育不良及性別顛倒            | Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal | Q87.19 |
| M.先天畸形/症候群<br>Congenital malformations/syndromes |    |                        |  |        |
| M1   | 15 | Robinow 氏症候群           | Robinow syndrome                                 | Q87.19 |
|  | 21 | 懷特-薩頓症候群               | White-Sutton syndrome                            | Q87.0  |
|  | 37 | Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群) | Cockayne syndrome                                | Q87.19 |