衛生福利部公告

中華民國111年5月3日

衛授國字第1110461089號

主 旨：預告新增「顱骨幹骺端發育不良」等4項為罕見疾病及修正「歌舞伎症候群」等2項罕見疾病名稱。

依 據：行政程序法第一百五十一條第二項準用第一百五十四條第一項。

公告事項：

一、修正機關：衛生福利部。

二、修正依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第一項。

三、預告內容：

（一）增列「顱骨幹骺端發育不良」等4項為罕見疾病（詳如附件）。

（二）修正「歌舞伎症候群」等2項罕見疾病名稱（詳如附件）。

（三）本公告內容另載於本部國民健康署網站（網址：

www.hpa.gov.tw），罕見疾病主題專區，及國家發展委員會「公共政策網路參與平台—眾開講」網頁（<https://join.gov.tw/policies/>）。

四、對於本公告內容有任何意見或修正建議者，請於本公告刊登公報次日起60日內陳述意見或洽詢：

（一）承辦單位：衛生福利部國民健康署（婦幼健康組）。

（二）地址：臺中市西區民權路95號6樓。

（三）電話：(04)2217-2445，聯絡人：沙小姐。

（四）傳真：(04)2227-7596。

（五）電子郵件：sarifa@hpa.gov.tw。

部 長 陳時中

新增罕見疾病名單

分類 序號	疾病名稱	中文翻譯 (僅供參考)	ICD-10-CM 編碼	生效日
H1-10	Craniometaphyseal Dysplasia	顱骨幹骺端發育不良	Q78.8	110年2月23日
B1-31	Infantile-Onset Ascending Hereditary Spastic Paralysis,IAHSP	嬰兒型上行性遺傳性 痙攣性麻痺	G12.2	110年7月14日
A11-11	Cerebral Creatine Deficiency	大腦肌酸缺乏症	E72.8	109年2月19日
A11-12	Thiamine Metabolism Dysfunction Syndromes	硫胺素(維生素B1)代 謝功能障礙症候群	E51.8	110年3月25日

罕見疾病名單修正對照表

修正名稱				現行名稱			
分類 序號	中文 翻譯	疾病名稱	ICD-10- CM 編碼	分類 序號	中文翻譯	疾病名稱	ICD-10- CM 編碼
M1-12	<u>Kabuki</u> 症候群	Kabuki syndrome	Q89.8	M1-12	歌舞伎 症候群	Kabuki syndrome	Q89.8
N1-02	<u>DiGeorge</u> 症候群	<u>DiGeorge</u> syndrome	D82.1	N1-02	DiGeorge's 症候群	DiGeorge's syndrome	D82.1