

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	DiGeorge 症 候群	DiGeorge syndrome	D82.1	N1-02	DiGeorge's 症候群	DiGeorge's syndrome	D82.1