衛生福利部公告

中華民國113年10月28日 衛授國字第1130463370號

主 旨:預告修正「公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表」部分規定。

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)預告修正「胺基酸代謝疾病」等37項公告罕見疾病之ICD-10-CM編碼 及修正「碳水化合缺乏醣蛋白症候群」、「Cockayne氏症候群」2項 公告罕見疾病中英文病名(詳如附件)。
 - (二)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臺-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) 2217-2273
 - (四)聯絡人:陳技士
 - (五) 傳真: (04) 2227-7596
 - (六)電子郵件: a18068@hpa.gov.tw

部 長 邱泰源

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表 部分規定修正草案總說明

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 0 二三年版,爰修正三十七項公告罕見疾病之 ICD-10-CM 編碼,並自一百十四年一月一日起生效。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)」,並自發布日生效。

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表

部分規定修正草案對照表

		参	修正規定				現	現行規定		說明
分類	平號	中文病名 (僅供参考)	英文流名 (縮寫)	ICD-10-CM 診斷代碼	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)	E72.9 E70.9 E72.10 E72.89	A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidop athics)	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, 對體磷脂儲 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:unspeci fied	A3	04	Niemann- Pick 氏症, 對觸磷脂儲 績症	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	E75.26	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) l deficiency syndrome	E74.810	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」。

	轉醛醇酶缺	Transaldolase	F74 89	44	70	轉醛醇酶缺	Transaldolase	F74 8	修正「轉醛醇酶缺乏」 ICD-10-CM 総
	冬 游	deficiency	E/4.0 <u>9</u>	¥4	5	《 游	deficiency	E/4:0	准」~ ICD-10-CM 編 碼為「E74.89」。
121	同合子家族	Homozygous				同合子家族	Homozygous		修正「同合子家族性高
01 ا	性高膽固醇	familial	E78.01	A8	01	性高騰固醇	familial	E78.0	騰固醇血症」之 ICD-
	血流	hypercholester				血流	hypercholester		10-CM 編碼為 「E78 01 。
		OlCIIIIa					Olcilla		1/6.01]。
	豆固醇血症		E78.0	•	ć	豆固醇血症		i C	新增 豆茴醇血症(植
	(植物性)	Sitosterolemia	E78.01	A8	03	(植物性)	Sitosterolemia	E/8.0	物性)」そ ICD-10-CM 総種「F78 01」。
									修正「碳水化合缺乏醣
									蛋白症候群
							1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1		(Carbohydrate-
	不工工工工工	di4£				碳水化合缺	carbonyurate-		deficiency glycoprotein
90	九八任略本	disorder of	E77.8	A11	90	乏醣蛋白症	deficiency	E77.8	syndrome)」中、英文
	石戸鉄	glycosylation,				候群	grycoprotein		疾病名稱為「先天性醣
		CDC					syndrome		基化障礙(Congenital
									disorder of
									glycosylation, CDG)
	次 July 11 11 11 11 11					炎縣 小縣消			修正「脊髓小腦退化性
	可题小圈风几年代	Spinocerebella	-	1	5	可题小圈以几年	Spinocerebella	111	動作協調障礙」之
<u>`</u>	101年期71年加油降か	r ataxia	911.9	BI	/0	101年到71月加油 22	r ataxia	1.115	ICD-10-CM 編碼為
	調早年					調早縣			「G11.9」。
									新增「甘迺迪氏症(脊
	甘迺迪氏症	7	G12.20			甘迺迪氏症	77	G12.20	髓延髓性肌肉萎縮
17	(脊髓延髓性	Nennedy	G12.24	B1	17	(脊髓延髓性	Nennedy	G12.22	症)」ICD-10-CM 編碼
	肌肉萎縮症)	disease	G12.29			肌肉萎縮症)	disease	G12.29	「G12.24」, 馬 孫
									「G12.21、G12.22」。

B1	23	Dravet 症候群	Dravet syndrome, DS	G40.833 G40.834	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 年版之下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 朱養症	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	90	面肩胛肱肌 失養症	Facioscapuloh umeral muscular dystrophy	<u>G71.02</u>	G1	90	面 肩胛肱肌 失養症	Facioscapuloh umeral muscular dystrophy	G71.0	修正「面肩胛肱肌失養 症」ICD-10-CM 編碼 為「G71.02」
G1	90	肌小管病變	Myotubular myopathy	<u>G71.220</u>	G1	90	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	<u>G71.01</u>	Gl	07	貝克型肌肉 失養症	Becker muscular	G71.0	修正「貝克型肌肉失養症」ICD-10-CM 編碼

			dystrophy					dystrophy		為「G71.01」。
G1	60	肢帶型肌失 養症	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.031 G71.032 G71.033 G71.0340 G71.0341	G1	60	肢带型肌失養症	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、
G1	10	先天性肌失 養症	Congenital muscular dystrophy	<u>G71.09</u>	Gl	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>	Gl	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)	G71.00 G71.09	GI	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」。
11	01	先天結絡組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	079.63	11	01	先天結缔組織異常第四型	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」。

			Congenital					Congenital		修正「先天性血栓性血
		先天性血栓	oitodenout,				先天性血栓	oitodenout		小节每下参照后少
Ξ	05	性血小板低	unrombouc	M31.19	I	05	性血小板低	unrombouc	M31.1	い依心に糸姑海」へ
)	一下 李 好 下	thrombocytope)	上 李 姓 示 三	thrombocytope		ICD-10-CM 編碼為
		不必死	nic purpura				1 条 处 准	nic purpura		「M31.19」。
			Severe	D81.0				Severe	D81.0	新增「嚴重複合型免疫
17.1	Ų	嚴重複合型	combined	D81.1		Ų	嚴重複合型	combined	D81.1	缺乏症」之 ICD-10-
Z	co	免疫缺乏症	immunodeficie	D81.2 D81.31	Z	co Co	免疫缺乏症	immunodeficie	D81.2	CM 編碼「D81.31」。
			ncy	D81.9				ncy	D01.3	
		4. 工稿并必	Interferon γ				2 工福本於	Interferon γ		修正「γ干擾素受體1
K1	60	7一级尽义 單一任奶	receptor 1	D84.89	K1	60	7 - 级永文唱 1 4 级	receptor 1	D84.8	缺陷」ICD-10-CM 编
		地 1 500	deficiency				腹 1 吹筒	deficiency		碼為「D84.89」。
		Viota de la constante de la co	N-41-4-				4	N-414		修正「Netherton 症候
K1	11	INCIDICITION 派	Ivernerion	080.8	K1	11	INCUIEI UII 海	Netherton	Q80.3	群」ICD-10-CM 編碼
		1失 群	syndrome)失 <i>和</i>	syndrome		為「Q80.8」。
		召州田申非	Atypical				召州旧申非	Atypical		修正「非典型性尿毒溶
1.7	5	非共生工作 事效 4 产 经	hemolytic	D59.32	12	5	小兴里江 派 丰效七六保	hemolytic	750.2	血症候群」ICD-10-CM
<u> </u>	71	弗谷耳 / 紫	uremic	D59.39		71	弗冷耳烷 紫	uremic	J.39.3	編碼為「D59.32、
		+	syndrome				+4	syndrome		D59.39 J °
			Laron					Laron		「Laron 氏侏儒症候
1	2	Laron 氏侏	syndrome	E24 271	1	2	Laron 氏侏儒	syndrome	E24.2	群」之 ICD-10-CM 編
I .	5	儒症候群	(Laron	126.467		<u></u>	症候群	(Laron	E34.3	碼為「E34.321」。
			Dwarfism)					Dwarfism)		
		٨٥٠٠٥١					A 0.40 F.0.00			修正「Aarskog-Scott 氏
171	10	Aarskog- Scott 序 许保	Aarskog-Scott	087.10	157	5	Aarskog- Scott 序 存 辞	Aarskog-Scott	007	症候群」之 ICD-10-
IMI	10	Scott Calify 紫	syndrome	<u> </u>			Scott C公子法 紫	syndrome	1:/0>	CM 編碼為
		10					 			ΓQ87.19 _」 °
171	CO	瓦登伯格氏	Waardenburg	08 280		0	瓦登伯格氏	Waardenburg	0 023	修正「瓦登伯格氏症候
IMI	70	症候群	syndrome	<u>V0/.07</u>	IMI	70	症候群	syndrome	E/U.8	群」之 ICD-10-CM 編

										碼為「Q87.89」。
		Cornelia de	Cornelia de				Cornelia de	Cornelia de		修正「Cornelia de
M1	60	Lange 氏症	Lange	<u>Q87.19</u>	M1	60	Lange 氏症	Lange	Q87.1	Lange 氏症候群」之 ICD-10-CM 給碾為
		侯群	syndrome				侯群	syndrome		[Q87.19] ·
		Dobinory of	Dobinost				Dobinory H	Doloinour		修正「Robinow 氏症候
M1	15	KOBIIIOW 内	Kobinow	087.89	M1	15	KODIIIOW 内	Kobinow	Q87.1	群」之 ICD-10-CM 編
		近医科	syndrome				近帐杆	syndrome		碼為「Q87.89」。
		Anomion H	A 20 000 000 000 000				Angelmon It	A 25 20 120 200		修正「Angelman 氏症
M1	28	Aligemian V	Angennan	Q93.51	M1	28	Augemian V	Aligennan	Q93.5	候群」之 ICD-10-CM
		近医科	syndrome				近帐杆	syndrome		編碼為「Q93.51」。
										修正「Prader-Willi 氏
5	ć	Prader-Willi	Prader-Willi	007 11	5	ć	Prader-Willi	Prader-Willi	1	症候群」之 ICD-10-
IMI	00	氏症候群	syndrome	<u>Vo/.11</u>	IMI	20	氏症候群	syndrome	1./07	CM編碼為
										「Q87.11」。
		5. 展界日子	W:11:000				计是非正计	W/:11:000		修正「威廉斯氏症候
M1	34	威廉斯 公准 安整	Williams	<u>Q93.82</u>	M1	34	威廉斯以 徐辈	wintains	Q93.89	群」之 ICD-10-CM 編
		沃叶	syndronie				15×47	syndrome		碼為「Q93.82」。
										修正「Cockayne 氏症
										侯群」中文病名為
		Cockayne 氏	1				7 0 m soloo	7		「Cockayne 氏症候群
M1	37	症候群(柯凱	Cockayne	087.89	M1	37	COCKAYIIC N	Cockayne	Q87.1	(柯凱因氏症候群)」及
		因氏症候群)	synarome				近医科	syndrome		修正「Cockayne
										syndrome_l ICD-10-CM
										編碼為「Q87.89」。
		Colon f Vone	Supply of Voice				Calant Vana	Solos Your		修正「Schaaf-Yang 症
M1	39	Schaal-rang	Schaal- rang	Q87.19	M1	39	SCIIdal - I ang	Schaal-Tang	Q87.1	候群」之 ICD-10-CM
		炡條群	syndrome				炡條群	syndrome		編碼為「Q87.19」。