

衛生福利部公告

中華民國114年12月18日

衛授國字第1140464094號

主 旨：預告新增「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。

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）新增「喋呤合成代謝異常」為罕見疾病及修正「胺基酸代謝疾病」等26項公告罕見疾病之ICD-10-CM編碼（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](http://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：[al8068@hpa.gov.tw](mailto:al8068@hpa.gov.tw)

部 長 石崇良

## 公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表

### 部分規定修正草案總說明

現行公告罕見疾病共二百四十七項，本次新增喋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草案對照表

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	ICD-10-CM 診斷代碼	分類	序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名	ICD-10-CM 診斷代碼	
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 Disorders of amino acid/organic acid metabolism					◎A2 胺基酸/有機酸代謝異常 Amino acid metabolic disorders / Organic acidemias					
A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies)	E72.9 E70.9 E72.10 E72.89 <u>E71.2</u> E70.89	A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies)	E72.9 E70.9 E72.10 E72.89	修正 ICD-10-CM 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: E75.19 GM2: E75.00 E75.09 <u>E75.01</u> <u>E75.02</u>	A3	02	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1: E75.19 GM2: E75.00	修正 ICD-10-CM 編碼
	09	黏多糖症	Mucopolysaccharidoses	<u>Type I Hurler's syndrome</u> E76.01 <u>Type I Hurler-Scheie syndrome</u> E76.02 <u>Type I Scheie syndrome</u> E76.03 <u>Type II Hunter syndrome</u> E76.1 <u>Type III Sanfilippo syndrome</u> E76.22 <u>Type IVA Morquio syndrome</u> E76.210 <u>Type IVB Morquio syndrome</u> E76.211 <u>Type IV Other Morquio syndrome</u> E76.219		09	黏多糖症	Mucopolysaccharidoses	Type1: E76.01 E76.02 E76.03  Type2: E76.1  Other: E76.210 E76.211 E76.219 E76.22 E76.29  Unspecified: E76.3	

			Other MPS E76.29							
			Unspecified MPS E76.3							
◎A4 碳水化合物代謝異常 Disorders of carbohydrate metabolism				◎A4 碳水化合物代謝異常 Disorders of carbohydrate metabolism						
A4	02	肝醣儲積症	Glycogen storage disease	E74.09:type 0 E74.01:Type I E74.02:type II E74.03:type III E74.09:type IV E74.04:type V E74.09:type VI-XI	A4	02	肝醣儲積症	Glycogen storage disease	E74.09:type 0 E74.01:Type I E74.02:type II E74.03:type III E74.09:type IV E74.04:type V E74.09:type VI-XI <u>E74.01:Von Gierke's</u>	修正 ICD-10-CM 編碼刪除 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	E72.89	A11	08	大腦肌酸缺乏症	Cerebral creatine deficiency	E72.8	修正 ICD-10-CM 編碼
	10	嘌呤合成代謝異常	Disorders of purine biosynthesis metabolism	E79.8 E79.9						新增罕病
B.腦部或神經系統異常 Disorders of the brain or nervous system				B.腦部或神經系統異常 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 G11.11 G11.19 G11.2 G11.8 G11.9	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	G31.89		11	Alexander 氏病	Alexander disease	E75.29	
	21	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	E79.8		21	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	G31.89	修正
	24	腦白質消失症	Vanishing white matter disease	G11.8		24	腦白質消失症	Vanishing white matter disease	G37.8	修正 ICD-10-CM 編碼
	29	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSPP	G12.20 G12.24 G12.29		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	Q85.83		31	Von Hippel-Lindau 症候群	Von Hippel-Lindau disease	Q85.8	
	32	Basilicata-Akhtar 症候群	Basilicata-Akhtar syndrome	F78.A9 F84.8		32	Basilicata-Akhtar 症候群	Basilicata-Akhtar syndrome	F78.A9	
C.呼吸循環系統異常 Disorders of the respiratory/circulation system				C.呼吸循環系統異常 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	G72.3	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 ICD-10-CM 編碼

		變)										
D.消化系統異常 Disorders of the digestive system					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 K52.89	D1	06	髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome	Q89.7		修正 ICD-10-CM 編碼	
G.肌肉系統異常 Disorders of the muscular system					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	G1	10	先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	G71.09			
	13	Emery-Dreifuss 肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	G71.00 G71.038 G71.09		13	Emery-Dreifuss 肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	G71.00 G71.09		修正 ICD-10-CM 編碼	
	14	GNE 遠端肌病變	GNE myopathy	G71.8 G71.9		14	GNE 遠端肌病變	GNE myopathy	G71.8			
H.骨及軟骨異常 Disorders of bone and cartilage					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	H1	09	多發性骨骺發育不全症	Multiple epiphyseal dysplasia	Q78.3		修正 ICD-10-CM 編碼	
J.血液系統異常 Disorders of the hematologic system					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	J1	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	M31.19		修正 ICD-10-CM 編碼	
L.內分泌系統異常 Disorders of the endocrine system					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	L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	Q87.1			
	08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome, DIDMOAD	E34.8		08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome, DIDMOAD	E88.9		修正 ICD-10-CM 編碼	
	10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	Q87.19		10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	Q99.8			
M.先天畸形/症候群 Congenital malformations/syndromes					M.先天畸形/症候群 Congenital malformations/syndromes							
M1	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	Q87.19	M1	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	Q87.89			
	21	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome	Q87.0		21	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome	Q99.8 F84.8 F78		修正 ICD-10-CM 編碼	
	37	Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Cockayne syndrome	Q87.19		37	Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Cockayne syndrome	Q87.89			