

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

104



台北市中山區長春路20號6樓

受文者：中華民國人類遺傳學會

發文日期：中華民國114年12月18日

發文字號：衛授國字第1140464094B號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：1-預告公告掃描檔、2-部分修正草案總說明、3-公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表部分修正對照表各1份

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，業經本部於114年12月18日以衛授國字第1140464094號公告預告，請查照。

說明：

- 一、檢附旨揭公告影本（含附件）1份。
- 二、本案係依行政程序法規定踐行法規草案預告程序，以廣泛周知草案內容，並請惠予提供相關意見或修正建議。
- 三、本案聯絡人：本部國民健康署陳小姐；地址：臺中市西區民權路95號6樓；電話：04-22172273；電子信箱：al8068@hpa.gov.tw。

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、社團法人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

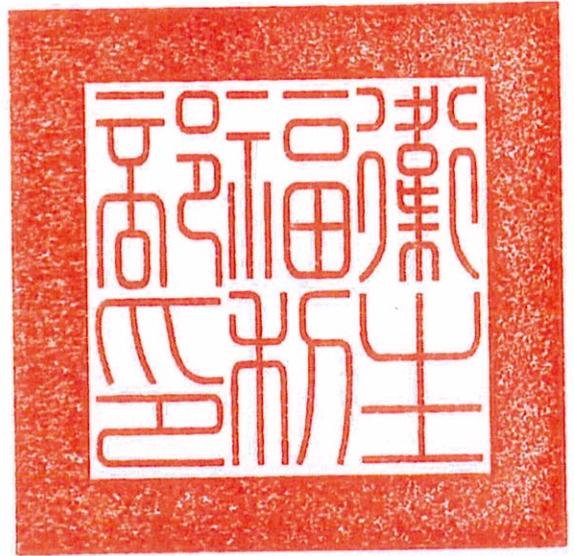
副本：本部法規會、本部護理及健康照護司、本部社會保險司、本部綜合規劃司、本部醫事司、衛生福利部中央健康保險署、衛生福利部食品藥物管理署(均含附件)

部長 石崇良

檔 號：  
保存年限：

## 衛生福利部 公告

發文日期：中華民國114年12月18日  
發文字號：衛授國字第1140464094號  
附件：1-部分修正草案總說明、2-公告罕見疾病名  
單暨ICD-10-CM編碼一覽表部分修正草案對  
照表各1份



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) 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

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 E71.2 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	E70.81		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 E75.01 E75.02	A3	02	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1: E75.19 GM2: E75.00	
	09	黏多糖症	Mucopolysaccharidoses	Type I Hurler's syndrome E76.01 Type I Hurler-Scheie syndrome E76.02 Type I Scheie syndrome E76.03  Type II Hunter syndrome E76.1  Type III Sanfilippo syndrome E76.22  Type IVA Morquio syndrome E76.210 Type IVB Morquio syndrome E76.211  Type IV Other Morquio syndrome 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	修正 ICD-10-CM 編碼

				<u>Other MPS</u> E76.29						
				<u>Unspecified MPS</u> 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 E74.01Von 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 ICD-10-CM 編碼
	10	嘌呤合成代謝異常	<u>Disorders of purine biosynthesis metabolism</u>	<u>E79.8</u> <u>E79.9</u>						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	<u>G11.10</u> <u>G11.11</u> <u>G11.19</u> <u>G11.2</u> <u>G11.8</u> <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	
	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 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	<u>G12.20</u> <u>G12.24</u> <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 <u>F84.8</u>		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	<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 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 <u>K52.89</u>	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	<u>G71.20</u>	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 <u>G71.038</u> 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 <u>G71.9</u>		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	<u>Q77.8</u>	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	<u>D69.42</u>	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	<u>Q87.19</u>	L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	Q87.1				
	08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome, DIDMOAD	<u>E34.8</u>		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	<u>Q87.19</u>		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	<u>Q87.19</u>	M1	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	Q87.89				
	21	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome	<u>Q87.0</u>		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	<u>Q87.19</u>		37	Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Cockayne syndrome	Q87.89				