

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表

部分規定修正對照表

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 (縮寫)	ICD-10-CM 編碼	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)	<u>E72.9</u> <u>E70.9</u> <u>E72.10</u> <u>E72.89</u>	A2	01	胺基酸代謝 疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidop athies)	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， 鞘髓磷脂儲 積症	Niemann-Pick disease	E75.240:Type A E75.241:Type B E75.242:Type C E75.243:Type D <u>E75.244:Type A/B</u> E75.248:other E75.249:unspeci fied	A3	04	Niemann- Pick 氏症， 鞘髓磷脂儲 積症	Niemann-Pick disease	E75.240:Type A E75.241:Type B E75.242:Type C E75.243:Type D E75.248: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	<u>E75.26</u>	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)1 deficiency syndrome	<u>E74.810</u>	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」。

A4	04	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	<u>E74.89</u>	A4	04	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	E74.8	修正「轉醛醇酶缺乏症」之 ICD-10-CM 編碼為「E74.89」。
A8	01	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	<u>E78.01</u>	A8	01	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	E78.0	修正「同合子家族性高膽固醇血症」之 ICD-10-CM 編碼為「E78.01」。
A8	03	豆固醇血症(植物性)	Sitosterolemia	<u>E78.00</u> <u>E78.01</u>	A8	03	豆固醇血症(植物性)	Sitosterolemia	E78.0	新增「豆固醇血症(植物性)」之 ICD-10-CM 編碼「E78.00」、 「E78.01」。
A11	04	<u>先天性醣基化障礙</u>	<u>Congenital disorder of glycosylation, CDG</u>	E77.8	A11	04	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	E77.8	修正「碳水化合物缺乏醣蛋白症候群(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)」。
B1	07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	<u>G11.9</u>	B1	07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	G11.1	修正「脊髓小腦退化性動作協調障礙」之 ICD-10-CM 編碼為「G11.9」。
B1	17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	G12.20 <u>G12.24</u> G12.29	B1	17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	G12.20 <u>G12.21</u> <u>G12.22</u> G12.29	新增「甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)」 ICD-10-CM 編碼「G12.24」，刪除

										「G12.21、G12.22」。
B1	23	Dravet 症候群	Dravet syndrome, DS	<u>G40.833</u> <u>G40.834</u>	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「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	裘馨氏肌肉失養症	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	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	<u>G71.02</u>	G1	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.0	修正「面肩胛肱肌失養症」ICD-10-CM 編碼為「G71.02」
G1	06	肌小管病變	Myotubular myopathy	<u>G71.220</u>	G1	06	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 dystrophy	<u>G71.01</u>	G1	07	貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	G71.0	修正「貝克型肌肉失養症」ICD-10-CM 編碼為「G71.01」。
G1	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	<u>G71.031</u> <u>G71.032</u> <u>G71.033</u> <u>G71.0340</u> <u>G71.0341</u>	G1	09	肢帶型肌失養症	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、G71.039」。
G1	10	先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	<u>G71.09</u>	G1	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>	G1	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)	<u>G71.00</u> <u>G71.09</u>	G1	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」。
I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	<u>Q79.63</u>	I1	01	先天結締組織異常第四型	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」。
J1	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	<u>M31.19</u>	J1	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	M31.1	修正「先天性血栓性血小板低下紫斑症」之 ICD-10-CM 編碼為「M31.19」。
K1	05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 <u>D81.31</u> D81.9	K1	05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 D81.9	新增「嚴重複合型免疫缺乏症」之 ICD-10-CM 編碼「D81.31」。
K1	09	γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	<u>D84.89</u>	K1	09	γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	D84.8	修正「γ 干擾素受體 1 缺陷」ICD-10-CM 編碼為「D84.89」。
K1	11	Netherton 症候群	Netherton syndrome	<u>Q80.8</u>	K1	11	Netherton 症候群	Netherton syndrome	Q80.3	修正「Netherton 症候群」ICD-10-CM 編碼為「Q80.8」。
K1	12	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	<u>D59.32</u> <u>D59.39</u>	K1	12	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	D59.3	修正「非典型性尿毒溶血症候群」ICD-10-CM 編碼為「D59.32、D59.39」。
L1	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	<u>E34.321</u>	L1	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	E34.3	「Laron 氏侏儒症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「E34.321」。
M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	<u>Q87.19</u>	M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	Q87.1	修正「Aarskog-Scott 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.19」。

M1	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	<u>Q87.89</u>	M1	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	E70.8	修正「瓦登伯格氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.89」。
M1	09	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	<u>Q87.19</u>	M1	09	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	Q87.1	修正「Cornelia de Lange 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.19」。
M1	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	<u>Q87.89</u>	M1	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	Q87.1	修正「Robinow 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.89」。
M1	28	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	<u>Q93.51</u>	M1	28	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	Q93.5	修正「Angelman 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q93.51」。
M1	30	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	<u>Q87.11</u>	M1	30	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	Q87.1	修正「Prader-Willi 氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.11」。
M1	34	威廉斯氏症候群	Williams syndrome	<u>Q93.82</u>	M1	34	威廉斯氏症候群	Williams syndrome	Q93.89	修正「威廉斯氏症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q93.82」。
M1	37	Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Cockayne syndrome	<u>Q87.89</u>	M1	37	Cockayne 氏症候群	Cockayne syndrome	Q87.1	修正「Cockayne 氏症候群」中文病名為「Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)」及修正「Cockayne syndrome」ICD-10-CM 編碼為「Q87.89」。

M1	39	Schaaf-Yang 症候群	Schaaf-Yang syndrome	<u>Q87.19</u>	M1	39	Schaaf-Yang 症候群	Schaaf-Yang syndrome	Q87.1	修正「Schaaf-Yang 症候群」之 ICD-10-CM 編碼為「Q87.19」。
----	----	--------------------	-------------------------	---------------	----	----	--------------------	-------------------------	-------	---