

罕病新舊序號對照表

113/1/30(依據衛生福利部113年1月30日衛授國字第1130460217號公告)

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註
			A.先天性代謝異常 Inborn errors of metabolism				112年10月25日增訂英文分類名稱
			◎A1尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders-(高血氨症)-				112年10月25日刪除「(高血氨症)」文字
01		A1 01	先天性尿素循環代謝障礙	Congenital urea cycle disorders	270.6	E72.20	112年10月25日修正英文大小寫
01	01	A1 02	瓜胺酸血症	Citrullinemia	270.6	E72.23	
01	02	A1 03	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency,NAG synthetase deficiency	270.6	E72.29	
01	03	A1 04	鳥胺酸甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	270.6	E72.4	
148		A1 05	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria syndrome	270.6	E72.4	112年10月25日修正英文大小寫
			◎ A2 胺基酸/有機酸代謝異常 Disorders of amino acid/organic acid metabolism				112年10月25日修正英文細分類名稱
02		A2 01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders(Aminoacidopathies)	270.9	E72.8	
02	01	A2 02	高胱胺酸尿症	Homocystinuria	270.4	E72.11	112年10月25日修正中文病名
02	01	A2 03	高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	270.4	E72.19	
02	03	A2 04	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	270.7	E72.51	
02	04	A2 05	苯酮尿症	Phenylketonuria	270.1	E70.0	112年10月25日修正英文病名
02	05	A2 06	四氫基喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	270.1	E70.1	
02	06	A2 07	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	270.2	E70.21	
02	07	A2 08	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	270.3	E71.0	
09		A2 09	有機酸血症	Organic acidemias	270.9	E71.118	
09	01	A2 10	異戊酸血症	Isovaleric acidemia	270.3	E71.110	
09	02	A2 11	戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I、II	270.9	type I : E72.3 type II : E71.313	
09	03	A2 12	丙酸血症	Propionic acidemia	270.3	E71.121	
09	04	A2 13	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	270.3	E71.120	
09	05	A2 14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	270.9	E71.118	111年4月13日衛生福利部公告修正疾病名稱
48		A2 15	典型苯酮尿症合併蔗糖酶同麥芽糖酶缺乏症	PAH type PKU combine with sucrase-isomaltase deficiency	271.3+270.1	E74.31+E70.0	112年10月25日修正英文大小寫

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註		
84	A2	16	高離胺氨酸血症	Hyperlysinemia	270.7	E72.3	修正中文病名；111年4月13日衛生福利部公告修正中文翻譯		
85	A2	17	組胺酸血症	Histidinemia	270.5	E70.41			
86	A2	18	三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	270.9	E71.19			
87	A2	19	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	270.9	D81.819			
99	A2	20	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	270.8	E72.59			
119	A2	21	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	270.2	E70.9			
118	A2	22	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	270.2	E70.20			
	A2	23	甲基丙二酸血症併高胱胺酸尿症, cb1C型	Cobalamin C defect (Methylmalonic acidemia and Homocystinuria, cb1C type)		E71.120+E72.11	112年10月25日修正中、英文病名		
	A2	24	原發性高草酸鹽尿症	Primary hyperoxaluria		E72.53	112年10月25日修正英文大小寫；112年1月17日衛生福利部公告新增		
	A2	25	黑尿症	Alkaptonuria		E70.29	112年4月19日衛生福利部公告新增		
	© A3脂質儲積-溶小體儲積症 Lysosomal storage disorders							原A7類溶小體代謝異常併入A3類，並修正A3類中、英文細分類名稱	
05	A3	01	A3	01	高雪氏症	Gaucher's disease	272.7	E75.22	修正英文病名
20	A3	02	A3	02	GM1/GM2神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	330.1	GM1 : E75.19 GM2 : E75.00	
52	A3	03	A3	03	Fabry 氏症	Fabry disease	272.7	E75.21	
54	A3	04	A3	04	Niemann-Pick氏症，鞘髓磷脂儲積症	Niemann-Pick disease	272.7	type A : E75.240 type B : E75.241 type C : E75.242 type D : E75.243 other : E75.248 unspecified : E75.249	
89	A3	05	A3	05	MLD症候群	Metachromatic leukodystrophy (MLD)	330.0	E75.25	112年10月25日修正英文大小寫
	A3	06	A3	06	球細胞腦白質失養症	Globoid cell leukodystrophy (Krabbe's disease)	330.0	E75.23	112年10月25日修正英文大小寫
	A3	07	A3	07	嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症（又稱伍爾曼氏症）	Infantile form lysosomal acid lipase deficiency (Wolman disease)	272.7	E75.5	112年10月25日修正英文大小寫
	A7	01	A3	08	胱胺酸血症	Cystinosis	270.0	E72.04	112年10月25日原A7-01移列

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註		
	A7	02	A3	09	黏多醣症	Mucopolysaccharidoses	277.5	Type I : E76.01 E76.02 E76.03 Type II : E76.1 Other : E76.210 E76.211 E76.219 E76.22 E76.29 Unspecified : E76.3	112年10月25日原A7-02 移列
	A7	03	A3	10	岩藻糖代謝異常(儲積症)	Fucosidosis	271.8	E77.1	112年10月25日原A7-03 移列
	A7	04	A3	11	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	272.7	E77.1	原A7-04移列
	A7	05	A3	12	黏脂質症	Mucopolipidosis	272.7	type I : E77.1 type II、III : E77.0 type IV : E75.11	原A7-05移列
	A7	06	A3	13	神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	330.1	E75.4	原A7-06移列
	A7	07	A3	14	多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple sulfatase deficiency		E75.29	原A7-07移列，並修正英文大小寫
	©A4碳水化合物代謝異常 Disorders of carbohydrate metabolism								112年10月25日增訂英文 細分類名稱
10	A4	01			半乳糖血症	Galactosemia	271.1	E74.21	
19	A4	02			肝醣儲積症	Glycogen storage disease	271.0	type 0 : E74.09 type I : E74.01 type II : E74.02 type III : E74.03 type IV : E74.09 type V : E74.04 type VI-IX : E74.09 Von Gierke's : E74.01	
147	A4	03			腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose transport)1 deficiency syndrome	271.8	E74.8	112年10月25日修正英文 大小寫
	A4	04			轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency		E74.8	111年1月12日衛生福利 部公告新增
	© A5脂肪酸氧化異常 Disorders of fatty acid oxidation								112年10月25日增訂英文 細分類名稱

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註
11		A5 01	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	277.8	E71.30 E71.310 E71.311 E71.312 E71.313 E71.314 E71.318 E71.32 E71.39	
11	01	A5 02	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	272.9	E71.41	
98		A5 03	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	277.8	E71.311	
115		A5 04	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	277.8	E71.312	
◎ A6粒線體代謝異常 Mitochondrial disorders							112年10月25日修正中文及增訂英文細分類名稱
12		A6 01	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	277.9	E88.40	
12	01	A6 02	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	277.8	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819	
12	02	A6 03	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	330.8	G31.82	
12	03	A6 04	MELAS症候群	MELAS	758.89	E88.41	
12	04	A6 05	MNGIE症候群 粒線體性神經胃腸腦病變症候群	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy syndrome	277.9	E88.49	112年10月25日修正英文大小寫
101		A6 06	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	271.8	E74.4	
		A6 07	巴氏症候群	Barth syndrome	759.89	E78.71	112年10月25日修正英文大小寫
		A6 08	雷伯氏遺傳性視神經病變	Leber hereditary optic neuropathy		H47.22	110年8月3日衛生福利部公告新增
◎ A7 維生素代謝異常 Disorders of vitamin metabolism							112年10月25日原A7類溶小體代謝異常併入A3類溶小體儲積症，另增訂「維生素代謝異常」為A7類
02	02	A11 10 A7 01	生物素酶缺乏症	Biotinidase deficiency	277.6	D81.810	112年10月25日原A11-10移列A7-01，並修正英文大小寫
◎ A8膽固醇及脂質代謝異常 Disorders of cholesterol and Lipid metabolism							112年10月25日修正英文細分類名稱

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註	
46		A8 01	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	272.0	E78.0		
67		A8 02	家族性高乳糜微粒血症	Familial hyperchylomicronemia	272.3	E78.3	112年10月25日修正英文大小寫	
A9	03	A8 03	豆固醇血症〈植物性〉	Sitosterolemia	272.0	E78.0		
		A11 06	A8 04 先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	272.6	E88.1	112年10月25日原A11-06移列	
		A11 07	A8 05 腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous xanthomatosis	272.7	E75.5	112年10月25日原A11-07移列，並修正英文大小寫	
		◎A9金屬代謝異常 Disorders of metal metabolism						112年10月25日修正中文及增訂英文細分類名稱
6		A9 01	威爾森氏症	Wilson's disease	275.1	E83.01		
51		A9 02	Menkes 症候群	Menkes syndrome	759.89	E83.09		
		A9 03	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	277.8	E61.5		
		◎A10過氧化體異常 Peroxisomal disorders						112年10月25日修正中文及增訂英文細分類名稱
39		A10 01	Zellweger氏症候群	Zellweger syndrome	277.9	E71.510		
73		A10 02	腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	272.7	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529		
Z1	04	A10 03	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	277.8	E71.540	112年10月25日修正英文大小寫	
		◎A11其他代謝異常 Other metabolic disorders						112年10月25日增訂英文細分類名稱
03		A11 01	紫質症	Porphyria	277.1	E80.20 E80.21 E80.29		
26		A11 02	Lesch-Nyhan氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	277.2	E79.1		
34		A11 03	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	270.0	E72.19		
92		A11 04	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	277.9	E77.8		
93		A11 05	三甲基胺尿症	Trimethylaminuria	277.8	E72.52		
94		A11 06						
137		A11 07						
		A11 08	A11 06 低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	275.3	E83.39 E83.31	112年10月25日原A11-08遞補至A11-06	
		A11 09	A11 07 Beta-硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase deficiency	270.3	E71.19	112年10月25日原A11-09遞補至A11-07；修正英文大小寫	

修正前分類序號		舊分類序號		112/10/25 更新分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註	
		A11	11	A11	08	大腦肌酸缺乏症	Cerebral creatine deficiency		E72.8	112年10月25日原A11-11遞補至A11-08，並修正英文大小寫；111年7月13日衛生福利部公告新增	
		A11	12	A11	09	硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙症候群	Thiamine metabolism dysfunction syndromes		E51.8	112年10月25日原A11-12遞補至A11-09；修正英文大小寫；111年7月13日衛生福利部公告新增	
		B 腦部或神經系統異常 Disorders of the brain or nervous system									112年10月25日修正中文及增訂英文細分類名稱
04		B1	01			多發性硬化症/泛視神經脊髓炎	Multiple sclerosis, MS/ Neuromyelitis optica spectrum disorders, NMOSD	340	G35/G36.0	112年10月25日修正英文大小寫；110年11月24日衛生福利部公告修正疾病名稱及ICD-10-CM編碼	
08		B1	02			肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	335.20	G12.21		
16		B1	03			共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	334.8	G11.3		
22		B1	04			亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱Huntington's disease)	333.4	G10		
31		B1	05			雷特氏症	Rett syndrome	330.8	F84.2		
32		B1	06			脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	335.10	G12.0 G12.1	112年10月25日112年1月17日衛生福利部公告修正ICD-10-CM編碼	
33		B1	07			脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	334.3	G11.1		
36		B1	08			結節性硬化症	Tuberous sclerosis	759.5	Q85.1		
71		B1	09			先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	705.0	L74.4		
104		B1	10			神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	237.72	Q85.02		
105		B1	11			Alexander 氏病	Alexander disease	331.89	E75.29		
108		B1	12			僵體症候群	Stiffperson syndrome	333.91	G25.82		
127		B1	13			遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	334.1	G11.4		
130		B1	14			Joubert氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome	759.89	Q04.3		
135		B1	15			Pelizaeus-Merzbacher氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher disease	330.0	E75.29	112年10月25日修正英文大小寫	
136		B1	16			夏柯-馬利-杜斯氏症	Charcot Marie Tooth disease	356.1	G60.0	112年10月25日修正英文大小寫；110年8月3日衛生福利部公告修正中文病名	
141		B1	17			甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	335.8	G12.20 G12.21 G12.22 G12.29	112年10月25日修正英文大小寫	

修正前分類序號		舊分類序號		112/10/25 更新分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註
144		B1	18			家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial amyloidotic polyneuropathy	277.3+357.4	E85.1	112年10月25日修正英文大小寫
B1	18	B1	19			Moebius症候群	Moebius syndrome	352.6	Q87.0	
		B1	20			Mcleod症候群	Mcleod syndrome	758.81	Q97.8 Q98.8	
		B1	21			Aicardi-Goutieres症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	330.0	G31.89	
		B1	23	B1	22	MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 duplication syndrome (MECP2 duplication syndrome)	330.8	Q99.8	112年10月25日原B1-23遞補至B1-22；修正英文大小寫
		B1	25	B1	23	Dravet症候群	Dravet Syndrome,DS		G40.803 G40.804	112年10月25日原B1-25遞補至B1-23；112年1月17日衛生福利部公告修正ICD-10-CM編碼
		B1	26	B1	24	腦白質消失症	Vanishing white matter disease		G37.8	112年10月25日原B1-26遞補至B1-24；修正英文大小寫
151		B1	27	B1	25	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate kinase associated neurodegeneration (PKAN)	277.9	G23.0	112年10月25日原B1-27遞補至B1-25；修正英文大小寫；109年10月13日衛生福利部公告修正罕見疾病序號為B1-27
		B1	28	B1	26	磷脂質脂解酶A2關聯之神經退化性疾病	Phospholipase A2 associated neurodegeneration(PLAN)		G23.0	112年10月25日原B1-28遞補至B1-26；109年10月13日衛生福利部公告新增
		B1	29	B1	27	皮特-霍普金斯症候群	Pitt-Hopkins syndrome		Q87.0	112年10月25日原B1-29遞補至B1-27；修正英文大小寫；110年8月3日衛生福利部公告新增
		B1	30	B1	28	Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病	Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN)		G23.0	112年10月25日原B1-30遞補至B1-28；修正英文大小寫；111年4月13日衛生福利部公告新增
		B1	31	B1	29	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis,IAHSP		G12.2	112年10月25日原B1-31遞補至B1-29；修正英文大小寫；111年7月13日衛生福利部公告新增
		C1	08	B1	30	先天性中樞性換氣不足症候群	Congenital central hypoventilation syndrome	327.25	G47.35	112年10月25日原C1-08移列B1-30，並修正英文大小寫

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註		
		N1	08	B1	31	Von Hippel-Lindau症候群	Von Hippel-Lindau disease	759.6	Q85.8	原N1-08移列B1-31
		C 呼吸循環系統異常 Disorders of the respiratory/circulation system								修正中文及增訂英文細分類名稱
96		C1	01			特發性嬰兒動脈硬化症	Idiopathic infantile arterial calcification	747.89	Q28.8	112年10月25日修正英文大小寫
100		C1	02			囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	277.00	E84.9	
109		C1	03			特發性或遺傳性肺動脈高壓	Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH)	416.0	I27.0	
126		C1	04			Holt-Oram氏症候群	Holt-Oram syndrome	759.89	Q87.2	112年10月25日修正英文大小寫
140		C1	05			Andersen氏症候群(心節律障礙暨週期性麻痺症候群; 鉀離子通道病變)	Andersen syndrome	359.3+426.89	E74.09	
146		C1	06			遺傳性出血性血管擴張症	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	448.0	I78.0	112年10月25日修正英文大小寫
		C1	07			窒息性胸腔失養症	Asphyxiating thoracic dystrophy	756.4	Q77.2	
		D 消化系統異常 Disorders of the digestive system								修正中文及增訂英文細分類名稱
40		D1	01			進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive familial intrahepatic cholestasis,PFIC	751.69	K83.1	修正英文大小寫; 111年4月13日衛生福利部公告修正疾病名稱
41		D1	02			先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	277.9	E78.70	
117		D1	03			α 1-抗胰蛋白酶缺乏症	α 1-Antitrypsin deficiency	277.6	E88.01	
131		D1	04			先天性Cajal氏間質細胞增生合併腸道神經元發育異常	Congenital interstitial cell of Cajal hyperplasia with neuronal intestinal dysplasia	750.5	Q43.8	112年10月25日修正英文大小寫
D1	05	D1	05			阿拉吉歐症候群	Alagille syndrome	759.89	Q44.7	112年10月25日修正英文大小寫
		Z1	03	D1	06	髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome	759.7	Q89.7	112年10月25日原Z1-03移列
		E 腎臟泌尿系統異常 Disorders of the renal/urinary system								112年10月25日修正中文及增訂英文細分類名稱
27		E1	01			Lowe氏症候群	Lowe syndrome	270.8	E72.03	
114		E1	02			Bartter氏症候群	Bartter's syndrome	255.1	E26.81	
E1	03	E1	03			體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	753.14	Q61.19	
		E1	04			亞伯氏症候群	Alport syndrome		Q87.81	112年10月25日修正英文大小寫; 110年11月23日衛生福利部公告新增
		F 皮膚系統異常 Disorders of the cutaneous system								112年10月25日修正中文及增訂英文細分類名稱

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註	
21	F1	01	遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa	757.39	Q81.0 Q81.1 Q81.2 Q81.8 Q81.9	111年1月12日衛生福利部公告修正	
24	F1	02	層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)	Lchthyosis, lamellar recessive	757.1	Q80.2		
56	F1	03	膠膜兒	Collodion baby	757.1	Q80.2		
57	F1	04	斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis	757.1	Q80.4		
58	F1	05	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症(表皮鬆解性角化過度症)	Bullous congenital ichthyosiform erythroderma (epidermolytic hyperkeratosis)	757.1	Q80.3	112年10月25日修正英文大小寫	
69	F1	06	外胚層增生不良症	Ectodermal dysplasias	757.31	Q82.4	112年10月25日修正英文大小寫	
103	F1	07	Meleda島病	Meleda disease	757.39	Q82.8		
138	F1	08	Darier氏症(毛囊角化病)	Darier's disease	757.39	Q82.8		
142	F1	09	先天性角化不全症	Dyskeratosis congenita	757.39	Q82.8	112年10月25日修正英文大小寫	
F1	10	F1	10	皮膚過度角化症雅司病	Diffuse non-epidermolytic palmoplantar keratoderma type Unna-Thost	757.39	Q82.8	112年10月25日修正英文大小寫
F1	11	F1	11	色素失調症	Incontinentia pigmenti	757.33	Q82.3	112年10月25日修正英文大小寫
			G 肌肉系統異常 Disorders of the muscular system					修正中文及增訂英文細分類名稱
18	G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	359.1	G71.0		
49	G1	02	Nemaline線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy	359.0	G71.2	112年10月25日修正英文大小寫	
77	G1	03	Schwartz Jampel氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	756.89	G71.13		
81	G1	04	肌肉強直症	Myotonic dystrophy	359.2	G71.11		
113	G1	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	359.1	G71.0		
149	G1	06	肌小管病變	Myotubular myopathy	359.0	G71.2	112年10月25日修正英文大小寫	
G1	07	G1	07	貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	359.1	G71.0	112年10月25日修正英文大小寫
	G1	08	Freeman-Sheldon氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	759.89	Q87.0		
	G1	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	359.1	G71.0		
	G1	10	先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	359	G71.0	112年10月25日修正英文大小寫	
	G1	11	中心軸空肌病	Central core disease	359	G71.2	112年10月25日修正英文大小寫	

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註	
	G1	12	多微小軸空肌病	Multiminicore disease	359	G71.2	112年10月25日修正英文大小寫	
	G1	13	Emery–Dreifuss肌失養症	Emery–Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)		G71.0	112年10月25日修正英文大小寫	
	G1	14	GNE遠端肌病變	GNE myopathy		G71.8		
	G1	15	史托摩根症候群	Stormorken syndrome		D69.8		
	H 骨及軟骨異常 Disorders of bone and cartilage							112年10月25日修正中文及增訂英文細分類名稱
14	H1	01	軟骨發育不全症	Achondroplasia	756.4	Q77.4		
29	H1	02	成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	756.51	Q78.0		
42	H1	03	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	731.0	M88.0 M88.1 M88.811 M88.812 M88.819 M88.821 M88.822 M88.829 M88.831 M88.832 M88.839 M88.841 M88.842 M88.849 M88.851 M88.852 M88.859 M88.861 M88.862 M88.869 M88.871 M88.872 M88.879 M88.88 M88.89 M88.9		
44	H1	04	鎖骨顱骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	755.59	Q74.0		

修正前分類序號		舊分類序號		112/10/25 更新分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註
50		H1	05			進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia ossificans progressiva	728.11	M61.10 M61.111 M61.112 M61.119 M61.121 M61.122 M61.129 M61.131 M61.132 M61.139 M61.141 M61.142 M61.143 M61.144 M61.145 M61.146 M61.151 M61.152 M61.159 M61.161 M61.162 M61.169 M61.171 M61.172 M61.173 M61.174 M61.175 M61.176	112年10月25日修正英文 大小寫
88		H1	06			裂手裂足症	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	hand755.58 foot755.67	Q71.60 Q71.61 Q71.62 Q71.63 Q72.70 Q72.71 Q72.72 Q72.73	
91		H1	07			骨質石化症	Osteopetrosis	756.52	Q78.2	
111		H1	08			假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	756.4	Q77.8	
H1	09	H1	09			多發性骨骺發育不全症	Multiple epiphyseal dysplasia	756.56	Q78.3	112年10月25日修正英文 大小寫
		H1	10			顱骨幹骺端發育不良	Cranioepiphyseal dysplasia		Q78.8	112年10月25日修正英文 大小寫

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註	
	B1	24	H1	11	腦肋小頷症候群	Cerebro-Costo-Mandibular syndrome	759.89	Q87.89	112年10月25日原B1-24 移列，並修正英文大小 寫
	M1	07	H1	12	Crouzon氏症候群	Crouzon syndrome	756.0	Q75.1	112年10月25日原M1-07 移列
	M1	17	H1	13	Pfeiffer氏症候群	Pfeiffer syndrome	755.55	Q87.0	112年10月25日原M1-17 移列
	I 結締組織異常 Disorders of the connective tissue								112年10月25日修正中文 及增訂英文細分類名稱
80	I1	01			先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndromeIV	756.83	Q79.6	
	J 血液系統異常 Disorders of the hematologic system								112年10月25日修正中文 及增訂英文細分類名稱
35	J1	01			重型海洋性貧血	Thalassemia major	282.4	D56.0 D56.1	
76	J1	02			血小板無力症	Thrombasthenia	287.1	D69.1	
116	J1	03			同基因合子蛋白質C缺乏症	Homozygous protein C deficiency	273.3	D68.59	
Z1	05	J1	04		陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	283.2	D59.5	112年10月25日修正英文 大小寫
			J1	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura		M31.1	112年10月25日新增先天 性血栓性血小板低下紫 斑症為罕見疾病(J1-05)， 生效日溯及一百一十一年 七月十二日。
	K 免疫系統異常 Disorders of the immune system								112年10月25日修正中文 及增訂英文細分類名稱
65	K1	01			原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	288.1	D71	
82	K1	02			先天性高免疫球蛋白E症候群	Congenital hyper IgE syndrome	288.1	D82.4	112年10月25日修正英文 大小寫
122	K1	03			布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	279.04	D80.0	
123	K1	04			Wiskott- Aldrich氏症候群	Wiskott- Aldrich syndrome	279.12	D82.0	112年10月25日修正英文 大小寫
124	K1	05			嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	279.2	D81.0 D81.1 D81.2 D81.9	
125	K1	06			補體成份8缺乏症	Complement component 8 deficiency	279.8	D84.1	112年10月25日修正英文 大小寫
128	K1	07			IPEX 症候群	IPEX syndrome	759.89 (279.8 , 569.89 , 259.8 , 758.89)	E31.0	112年10月25日修正英文 大小寫

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註	
152		K1 08	高免疫球蛋白M症候群	Hyper-IgM syndrome	279.05	D80.5		
		K1 09	γ 干擾素受體1缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	279.4	D84.8		
		K1 10	遺傳性血管性水腫	Hereditary angioedema (HAE)		D84.1	112年10月25日修正英文大小寫	
		F1 12 K1 11	Netherton症候群	Netherton syndrome	757.1	Q80.3	112年10月25日原F1-12移列，並修正英文大小寫	
		J1 05 K1 12	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	283.11	D59.3	112年10月25日原J1-05移列，並修正英文大小寫	
		L 內分泌系統異常 Disorders of the endocrine system						112年10月25日修正中文及增訂英文細分類名稱
25		L1 01	Kenny-Caffey氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	759.89	Q87.1		
30		L1 02	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	275.49	E20.1		
38		L1 03	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphatemic rickets	275.3	E83.31	110年8月3日衛生福利部公告修正中文病名	
59		L1 04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	259.4	E34.3		
61		L1 05	Bardet-Biedl氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	759.89	Q87.89		
64		L1 06	Alstrom氏症候群	Alstrom syndrome	759.2	Q87.89	112年10月25日修正英文病名及英文大小寫	
66		L1 07	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	251.1	E16.1		
72		L1 08	Wolfram氏症候群	Wolfram syndrome , DIDMOAD	277.9	E88.9		
74		L1 09	McCune Albright氏症候群	McCune Albright syndrome	756.59	Q78.1		
90		L1 10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	758.89	Q99.8		
106		L1 11	腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	253.4	E27.49		
107		L1 12	第一型遺傳性維生素D依賴型佝僂症	25-Hydroxyvitamin D1-alpha-hydroxylase deficiency	268.0	E83.32	112年10月25日修正英文大小寫	
120		L1 13	先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	759.1	Q89.1		
121		L1 14	Kallmann氏症候群	Kallmann syndrome	253.4	E23.0		
		L1 15	永久性新生兒糖尿病	Permanent neonatal diabetes mellitus	775.1	P70.2	112年10月25日修正英文大小寫	
		L1 16	MIRAGE 症候群	MIRAGE syndrome		Q89.8	110年11月23日衛生福利部公告新增	
		M 先天畸形/症候群Congenital malformations/syndromes						112年10月25日原N類染色體異常併入M類。修正中文及增訂英文細分類名稱
13		M1 01	Aarskog-Scott氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	759.89	Q87.1		
37		M1 02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	270.2	E70.8		

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註
43		M1 03	愛伯特氏症	Apert syndrome	755.55	Q87.0	
60		M1 04	Smith-Lemli-Opitz氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	759.89	E78.72	
62		M1 05	Larsen氏症候群(顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	755.8	Q74.8	
70		M1 06	Beckwith Wiedemann氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	759.89	Q87.3	
78		M1 08 M1 07	Fraser氏症候群	Fraser syndrome	759.89	Q87.0	112年10月25日原M1-07移列H1-12；原M1-08遞補至M1-07
95		M1 09 M1 08	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	759.89	Q79.8	112年10月25日原M1-09遞補至M1-08
110		M1 10 M1 09	Cornelia de Lange氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	759.89	Q87.1	112年10月25日原M1-10遞補至M1-09
132		M1 11 M1 10	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff syndrome	756.0	Q87.0	112年10月25日原M1-11遞補至M1-10；修正英文大小寫
133		M1 12 M1 11	Kabuki症候群	Kabuki syndrome	759.89	Q89.8	112年10月25日原M1-12遞補至M1-11；111年7月13日衛生福利部公告修正罕見疾病中文翻譯
134		M1 13 M1 12	耳-齶-指(趾)症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	759.89	Q87.0	112年10月25日原M1-13遞補至M1-12
139		M1 14 M1 13	Conradi-Hunermann氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome	756.59	Q77.3	112年10月25日原M1-14遞補至M1-13
143		M1 15 M1 14	Treacher Collins氏症候群	Treacher Collins syndrome	756.0	Q75.4	112年10月25日原M1-15遞補至M1-14；修正英文大小寫
145		M1 16 M1 15	Robinow氏症候群	Robinow syndrome	759.89	Q87.1	112年10月25日原M1-16遞補至M1-15；修正英文大小寫
153		M1 19 M1 16	指(趾)甲髖骨症候群	Nail-Patella syndrome	756.89	Q87.2	112年10月25日原M1-19遞補至M1-16；修正英文大小寫
N1	19	M1 20 M1 17	CFC症候群	Cardiofaciocutaneous syndrome	759.89	Q87.89	112年10月25日原M1-20遞補至M1-17；修正英文大小寫
		M1 21 M1 18	Peters-Plus症候群	Peters-Plus syndrome	743.44	Q13.4	112年10月25日原M1-21遞補至M1-18

修正前分類序號		舊分類序號		112/10/25 更新分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註
		M1	22	M1	19	Nager症候群	Nager syndrome	756.0	Q75.4	112年10月25日原M1-22 遞補至M1-19；修正英文 大小寫
		M1	23	M1	20	CHARGE症候群	CHARGE syndrome	759.89	Q89.8	112年10月25日原M1-23 遞補至M1-20；修正英文 大小寫
		M1	24	M1	21	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome		Q99.8 F84.8 F78	112年10月25日原M1-24 遞補至M1-21
		M1	25	M1	22	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	Costello syndrome		Q87.89	112年10月25日原M1-25 遞補至M1-22
		M1	26	M1	23	Ayme-Gripp症候群	Ayme-Gripp syndrome		Q87.89	112年10月25日原M1-26 遞補至M1-23
		M1	27	M1	24	Coffin-Lowry症候群	Coffin-Lowry syndrome		Q89.8	112年10月25日原M1-27 遞補至M1-24；修正英文 大小寫
		M1	28	M1	25	Myhre 症候群	Myhre syndrome		Q87.89	112年10月25日原M1-28 遞補至M1-25；110年11 月23日衛生福利部公告 新增
		M1	29	M1	26	森森布倫納症候群	Sensenbrenner syndrome		Q87.5	112年10月25日原M1-29 遞補至M1-26；修正英文 大小寫；111年1月12日 衛生福利部公告新增
		M1	30	M1	27	克片-魯賓斯基症候群	Keppen-Lubinsky syndrome		E88.1	112年10月25日原M1-30 遞補至M1-27；111年1月 12日衛生福利部公告新 增
N 染色體異常										
15		N1	01	M1	28	Angelman氏症候群	Angelman syndrome	759.89	Q93.5	112年10月25日原N1-01 移列M1-28
45		N1	02	M1	29	DiGeorge症候群	DiGeorge syndrome	279.11	D82.1	112年10月25日原N1-02 移列M1-29；111年7月13 日衛生福利部公告修正 罕見疾病英文名稱
53		N1	03	M1	30	Prader-Willi氏症候群	Prader-Willi syndrome	759.81	Q87.1	112年10月25日原N1-03 移列M1-30
68		N1	04	M1	31	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙 症候群(WAGR症候群)	WAGR syndrome(Wilms' tumor-aniridia- genitourinary anomalies-mental retardation)	759.89	Q87.89	112年10月25日原N1-04 移列M1-31；修正英文大 小寫

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25 更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註
97	N1 05	M1 32	Miller Dieker症候群	Miller Dieker syndrome	742.2	Q93.88	112年10月25日原N1-05移列M1-32；修正英文大小寫
112	N1 06	M1 33	Rubinstein-Taybi氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	759.89	Q87.2	112年10月25日原N1-06移列M1-33；修正英文大小寫
129	N1 07	M1 34	威廉斯氏症候群	Williams syndrome	759.89	Q93.89	112年10月25日原N1-07移列M1-34；修正英文大小寫
	N1 08	M1 35	Branchio-Oto-Renal症候群(BOR症候群)	Branchio-Oto-Renal syndrome (BOR syndrome)	759.89	Q87.89	112年10月25日原N1-09移列，並修正英文大小寫
	B1 22	M1 36	普洛提斯症候群	Proteus syndrome	759.89	Q87.3	112年10月25日原B1-22移列，並修正英文大小寫
	Z1 01	M1 37	Cockayne氏症候群	Cockayne syndrome	759.89	Q87.1	112年10月25日原Z1-01移列
	Z1 02	M1 38	早老症	Hutchinson Gilford progeria syndrome	259.8	E34.8	112年10月25日原Z1-02移列
	Z1 02	M1 39	Schaaf-Yang 症候群	Schaaf-Yang syndrome		Q87.1	113年1月30日公告
	N 眼睛異常 Eye disorders						112年10月25日原N類染色體異常併入M類，另增訂「眼睛異常」為N分類
	Z1 04	<u>N1</u> 01	Stargardt's氏症	Stargardt's disease	362.75	H35.50	112年10月25日原Z1-04移列N1-01
	Z1 05	<u>N1</u> 02	隱匿性黃斑部失養症	Occult Macular dystrophy ;OMD	362.76	H35.50	112年10月25日原Z1-05移列N1-02；修正英文大小寫
	Z1 06	<u>N1</u> 03	萊伯氏先天性黑矇症	Leber congenital amaurosis		H35.50	112年10月25日原Z1-06移列N1-03；修正英文大小寫；110年11月23日衛生福利部公告新增
	Z 其他未分類或不明原因 <u>Unclassified or unknown</u>						112年10月25日增訂英文分類名稱