

# 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 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	
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> <u>E70.89</u>	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 <u>E75.09</u> <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	
	09	黏多醣症	Mucopolysaccharidoses	<u>Type I Hurler's syndrome</u> <u>E76.01</u> <u>Type I Hurler-Scheie syndrome</u> <u>E76.02</u> <u>Type I Scheie syndrome</u> <u>E76.03</u> <u>Type II Hunter syndrome</u> <u>E76.1</u> <u>Type III Sanfilippo syndrome</u> <u>E76.22</u> <u>Type IVA Morquio syndrome</u> <u>E76.210</u> <u>Type IVB Morquio syndrome</u> <u>E76.211</u> <u>Type IV Other Morquio syndrome</u> <u>E76.219</u>		09	黏多醣症	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> <u>E76.29</u>						
				<u>Unspecified</u> <u>MPS E76.3</u>						
◎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	<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	修正
	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	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)				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	修正 ICD-10-CM 編碼
	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	
	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	修正 ICD-10-CM 編碼
	08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome, DIDMOAD	<u>E34.8</u>		08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome, DIDMOAD	E88.9	
	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	修正 ICD-10-CM 編碼
	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	
	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	