

中華民國醫師公會全國聯合會 函

地址：10688台北市大安區安和路一段27號
9樓

承辦人：陳威利

電話：(02)27527286-123

傳真：(02)2771-8392

Email：ili.chen@tma.tw

受文者：臺中市大臺中醫師公會

發文日期：中華民國113年11月5日

發文字號：全醫聯字第1130001362號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：如文 (0001362A00_ATTCH1. pdf、0001362A00_ATTCH2. pdf、0001362A00_ATTCH3. pdf、0001362A00_ATTCH4. pdf)

主旨：轉知衛生福利部公告預告修正「公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表」部分規定，請 查照。

說明：

- 一、依衛生福利部113年10月28日衛授國字第1130463370B號函(如附件)辦理。
- 二、對本公告內容有任何意見或修正建議者，請自本公告刊登公報之次日起60日內陳述意見或洽詢衛生福利部國民健康署(婦幼健康組)。
- 三、本函相關訊息刊登本會網站。

正本：各縣市醫師公會

副本：電 文
交 章
2024/11/06
09:27:33

理事長 周 慶 明

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

受文者：中華民國醫師公會全國聯合會

發文日期：中華民國113年10月28日

發文字號：衛授國字第1130463370B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 (A21000000I_1130463370B_doc4_Attach1.
pdf、A21000000I_1130463370B_doc4_Attach2. pdf、
A21000000I_1130463370B_doc4_Attach3. pdf)

主旨：修正「公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表」部分
規定，業經本部於中華民國113年10月28日以衛授國字第
1130463370號公告預告，請查照。

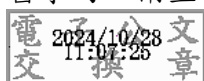
說明：

- 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

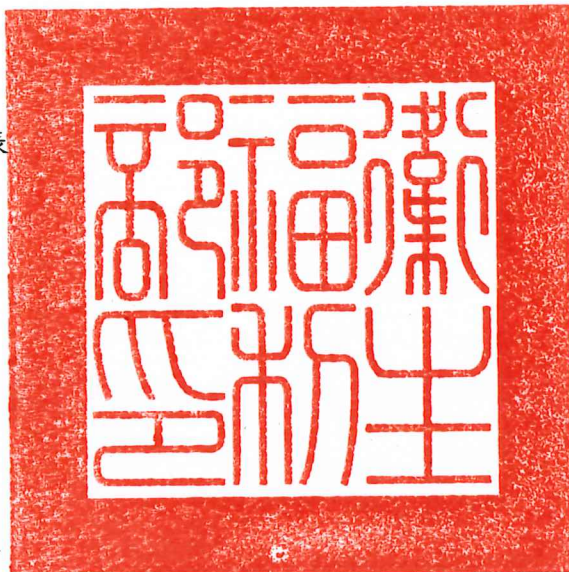
進會、社團法人臺灣關懷地中海型貧血協會、社團法人臺灣海洋性貧血協會、中華民國運動神經元疾病病友協會、社團法人先天性成骨不全症關懷協會、社團法人中華小腦萎縮症病友協會、社團法人中華民國台灣黏多醣症協會、社團法人中華民國肌萎縮症病友協會、社團法人中華民國醫事檢驗師公會全國聯合會、社團法人台灣醫事檢驗學會、財團法人醫藥工業技術發展中心、國立臺灣大學醫學院附設醫院、臺北榮民總醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫院、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、柯滄銘婦產科診所、臺中榮民總醫院、中山醫學大學附設醫院、中國醫藥大學附設醫院、彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院、國立成功大學醫學院附設醫院、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)



衛生福利部 公告

發文日期：中華民國113年10月28日
發文字號：衛授國字第1130463370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對照表各1份



主旨：預告修正「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)預告修正「胺基酸代謝疾病」等37項公告罕見疾病之ICD-10-CM編碼及修正「碳水化合物缺乏醣蛋白症候群」、「Cockayne氏症候群」2項公告罕見疾病中英文病名（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



部長邱泰源

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

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起轉換為二 0 二三年版，爰修正三十七項公告罕見疾病之 ICD-10-CM 編碼，並自一百十四年一月一日起生效。另為使罕見疾病名稱符合國際使用及一致性命名原則，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)」，及修正「Cockayne 氏症候群」中文病名為「Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)」，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 (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	
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)l deficiency syndrome	<u>E74.810</u>	A4	03	腦血管屏障 葡萄糖輸送 缺陷	Glut (Glucose transport)l 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	E78.0 <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「E78.01」。
A11	04	<u>先天性醣基化障礙</u>	<u>Congenital disorder of glycosylation, CDG</u>	E77.8	A11	04	碳水化合缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	E77.8	修正「碳水化合缺乏醣蛋白症候群(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	<u>G71.01</u>	G1	07	貝克型肌肉失養症	Becker muscular	G71.0	修正「貝克型肌肉失養症」ICD-10-CM 編碼

			dystrophy					dystrophy		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」。