

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：沙芸飛

聯絡電話：04-22172200 分機：2272

傳真：04-22277596

電子郵件：sarifa@hpa.gov.tw

100



台北市中正區衡陽路6號5樓之5(507室)

受文者：台灣耳鼻喉頭頸外科醫學

加撥 8/ 秘書長 李志宏

擬轉知全體會員知悉 林雅琪 8/9

發文日期：中華民國112年8月1日

發文字號：衛授國字第1120462008B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-修正草案總說明、3-公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表修正草案對照表各1份

主旨：新增「先天性血栓性血小板低下紫斑症」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，業經本部於中華民國112年8月1日以衛授國字第1120462008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：本部國民健康署沙小姐；地址：臺中市西區民權路95號6樓；電話：04-22172272；電子信箱：sarifa@hpa.gov.tw。

正本：地方政府衛生局、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

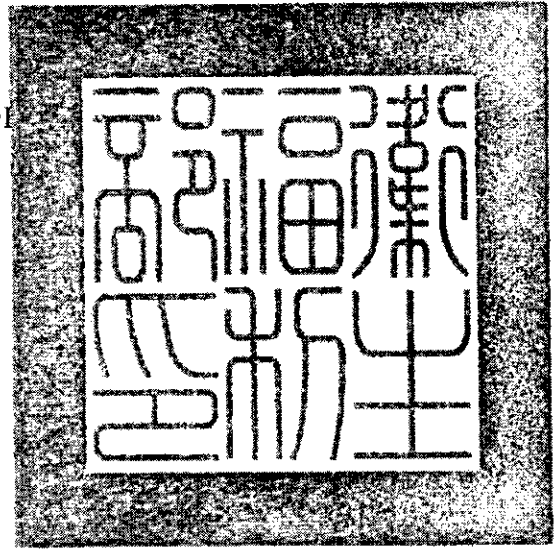
內科醫學會、台灣外科醫學會、台灣婦產科醫學會、台灣家庭醫學醫學會、中華民國人類遺傳學會、社團法人台灣神經罕見疾病學會、台灣神經學學會、臺灣神經外科醫學會、台灣耳鼻喉頭頸外科醫學、臺灣皮膚科醫學會、中華民國眼科醫學會、中華民國血液病學會、中華民國西藥代理商商業同業公會、臺灣製藥工業同業公會、台北市西藥代理商商業同業公會、高雄市西藥商業同業公會、臺北市西藥商業同業公會、中華民國西藥商業同業公會全國聯合會、財團法人罕見疾病基金會、臺灣弱勢病患權益促進會、社團法人臺灣關懷地中海型貧血協會、社團法人臺灣海洋性貧血協會、中華民國運動神經元疾病病友協會、社團法人先天性成骨不全症關懷協會、社團法人中華小腦萎縮症病友協會、社團法人中華民國台灣黏多糖症協會、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 薛瑞元

衛生福利部 公告

發文日期：中華民國112年8月1日
發文字號：衛授國字第1120462008號
附件：1-修正草案總說明、2-公告罕見疾病名單暨
ICD-10-CM編碼一覽表修正草案對照表各1份



主旨：預告新增「先天性血栓性血小板低下紫斑症」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。

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：

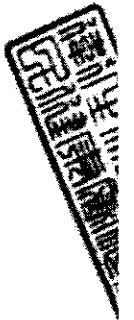
一、修正機關：衛生福利部。

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)增列「先天性血栓性血小板低下紫斑症」為罕見疾病（詳如附件）。

(二)預告修正公告罕見疾病名單暨ICD-10-CM編碼一覽表：修正罕見疾病分類及序號26類、罕見疾病所屬分類32項及中



英文病名84項(含修正英文字大小寫)(詳如附件)。

(三)本公告內容另載於本部國民健康署網站(網址：
www.hpa.gov.tw)罕見疾病主題專區以及國家發展委員會
「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) 2217-2272，聯絡人：沙小姐

(四)傳真：(04) 2227-7596

(五)電子郵件：sarifa@hpa.gov.tw

部長 薛瑞元

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表

修正草案總說明

現行公告罕見疾病共二百四十二項，本次新增先天性血栓性血小板低下紫斑症為罕見疾病，生效日為溯及醫事服務機構申請列為罕見疾病之日起一百一十一年七月十二日生效；另為使罕見疾病名稱與分類更臻明確及周延，調整罕見疾病分類(含細分類)及序號二十六類、罕見疾病所屬分類(含細分類)三十二項、中英文病名八十四項(含英文大小寫)，爰修正公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表，並自發布日生效。

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表修正草案對照表

修正規定				現行規定				修正規定說明		
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 <u>Inborn errors of metabolism</u>				A. 先天性代謝異常				增訂英文分類名稱		
◎A1 尿素循環代謝異常 <u>Urea cycle disorders</u>				◎A1 尿素循環代謝異常 <u>Urea cycle disorders (高血氨症)</u>				刪除「(高血氨症)」文字		
A1	01	先天性尿素循環代謝障礙	Congenital urea cycle disorders	E72.20	A1	01	先天性尿素循環代謝障礙	Congenital Urea cycle disorders	E72.20	修正英文大小寫
	02	瓜胺酸血症	Citrullinemia	E72.23		02	瓜胺酸血症	Citrullinemia	E72.23	未修正
	03	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency, NAG synthetase deficiency	E72.29		03	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency, NAG synthetase deficiency	E72.29	未修正
	04	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	E72.4		04	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	E72.4	未修正
	05	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	Hyperomithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria syndrome	E72.4		05	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	Hyperomithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome	E72.4	修正英文大小寫
◎A2 胺基酸/有機酸代謝異常 <u>Disorders of amino acid/organic acid metabolism</u>				◎A2 胺基酸/有機酸代謝異常 <u>Amino acid metabolic disorders / Organic acidemias</u>				修正英文細分類名稱		
A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies)	E72.8	A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies)	E72.8	未修正
	02	高胱胺酸尿症	Homocystinuria	E72.11		02	高胱胺酸血症	Homocystinuria	E72.11	修正中文病名
	03	高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	E72.19		03	高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	E72.19	未修正
	04	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	E72.51		04	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	E72.51	未修正
	05	苯酮尿症	Phenylketonuria	E70.0		05	苯酮尿症	Phenylketouria	E70.0	修正英文病名
	06	四氫基喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	E70.1		06	四氫基喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	E70.1	未修正
	07	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	E70.21		07	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	E70.21	未修正
	08	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	E71.0		08	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	E71.0	未修正
	09	有機酸血症	Organic acidemias	E71.118		09	有機酸血症	Organic acidemias	E71.118	未修正
	10	異戊酸血症	Isovaleric acidemia	E71.110		10	異戊酸血症	Isovaleric acidemia	E71.110	未修正
	11	戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I、II	type I: E72.3 typeII: E71.313		11	戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I、II	type I: E72.3 typeII: E71.313	未修正
	12	丙酸血症	Propionic acidemia	E71.121		12	丙酸血症	Propionic acidemia	E71.121	未修正

	13	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	E71.120		13	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	E71.120	未修正	
	14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	E71.118		14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	E71.118	未修正	
	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	E74.31+ E70.0		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	E74.31+ E70.0	修正英文大小寫	
	16	高離胺酸血症	Hyperlysinemia	E72.3		16	高離胺基酸血症	Hyperlysinemia	E72.3	修正中文病名	
	17	組胺酸血症	Histidinemia	E70.41		17	組胺酸血症	Histidinemia	E70.41	未修正	
	18	三甲基巴豆醯輔酶A 羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	E71.19		18	三甲基巴豆醯輔酶A 羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	E71.19	未修正	
	19	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	D81.819		19	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	D81.819	未修正	
	20	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	E72.59		20	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	E72.59	未修正	
	21	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	E70.9		21	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	E70.9	未修正	
	22	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	E70.20		22	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	E70.20	未修正	
	23	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症, cb1C 型	Cobalamin C defect (Methylmalonic acidemia and Homocystinuria, cb1C type)	E71.120+ E72.11		23	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症 (Cb1 C 型)	Cobalamin C defect (Methylmalonic aciduria and Homocystinuria, cb1_C type)	E71.120+ E72.11	修正中、英文病名	
	24	原發性高草酸鹽尿症	Primary hyperoxaluria	E72.53		24	原發性高草酸鹽尿症	Primary Hyperoxaluria	E72.53	修正英文大小寫	
	25	黑尿症	Alkaptonuria	E70.29		25	黑尿症	Alkaptonuria	E70.29	未修正	
◎A3 溶小體儲積症 <u>Lysosomal storage disorders</u>				◎A3 脂質儲積				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			
A3	01	高雪氏症	Gaucher disease	E75.22	A3	01	高雪氏症	Gaucher's disease	E75.22	修正英文病名	
	02	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1: E75.19 GM2: E75.00		02	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1: E75.19 GM2: E75.00	未修正	
	03	Fabry 氏症	Fabry disease	E75.21		03	Fabry 氏症	Fabry disease	E75.21	未修正	
	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		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	未修正	

			E75.249: unspecified				E75.249: unspecified	
05	MLD 症候群	Metachromatic leukodystrophy (MLD)	E75.25	05	MLD 症候群	Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	E75.25	修正英文大小寫
06	球細胞腦白質失養症	Globoid cell leukodystrophy (Krabbe's disease)	E75.23	06	球細胞腦白質失養症	Globoid Cell Leukodystrophy (Krabbe's disease)	E75.23	修正英文大小寫
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)	E75.5	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)	E75.5	修正英文大小寫
08	胱胺酸血症	Cystinosis	E72.04					原 A7-01 移列
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					原 A7-02 移列
10	岩藻糖代謝異常(儲積症)	Fucosidosis	E77.1					原 A7-03 移列
11	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	E77.1					原 A7-04 移列
12	黏脂質症	Mucopolipidosis	type I: E77.1 type II、III: E77.0 type IV: E75.11					原 A7-05 移列
13	神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4					原 A7-06 移列
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				◎A4 碳水化合物代謝異常				增訂英文細分類名稱
A4	01 半乳糖血症	Galactosemia	E74.21	A4	01 半乳糖血症	Galactosemia	E74.21	未修正
	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 E74.01: Von Gierke's		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 E74.01: Von Gierke's	未修正

	03	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose transport) deficiency syndrome	E74.8		03	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose Transport) deficiency syndrome	E74.8	修正英文大小寫		
	04	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	E74.8		04	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	E74.8	未修正		
◎A5 脂肪酸氧化異常 <u>Disorders of fatty acid oxidation</u>					◎A5 脂肪酸氧化異常					增訂英文細分類名稱		
A5	01	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	E71.30 E71.310 E71.311 E71.312 E71.313	E71.314 E71.318 E71.32 E71.39	A5	01	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	E71.30 E71.310 E71.311 E71.312 E71.313	E71.314 E71.318 E71.32 E71.39	未修正
	02	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	E71.41			02	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	E71.41		未修正
	03	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	E71.311			03	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	E71.311		未修正
	04	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	E71.312			04	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	E71.312		未修正
◎A6 粒線體異常 <u>Mitochondrial disorders</u>					◎A6 粒線體代謝異常					修正中文及增訂英文細分類名稱		
A6	01	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	E88.40		A6	01	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	E88.40		未修正
	02	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819			02	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819		未修正
	03	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	G31.82			03	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	G31.82		未修正
	04	MELAS 症候群	MELAS	E88.41			04	MELAS 症候群	MELAS	E88.41		未修正
	05	MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy syndrome	E88.49			05	MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	E88.49		修正英文大小寫
	06	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	E74.4			06	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	E74.4		未修正
	07	巴氏症候群	Barth syndrome	E78.71			07	巴氏症候群	Barth Syndrome	E78.71		修正英文大小寫
	08	雷伯氏遺傳性視神經病變	Leber hereditary optic neuropathy	H47.22			08	雷伯氏遺傳性視神經病變	Leber hereditary optic neuropathy	H47.22		未修正
◎A7 維生素代謝異常 <u>Disorders of vitamin metabolism</u>					◎A7 溶小體代謝異常					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		
A7	01	生物素酶缺乏症	Biotinidase deficiency	D81.810	A7	01	胱胺酸血症	Cystinosis	E72.04	原 A7-01 移列 A3-08； 原 A11-10 移 列 A7-01，並 修正英文大 小寫
						02	黏多糖症	Mucopolysacchari doses	Type1: E76.01 E76.02 E76.03 Type2: E76.1 Other: E76.210 E76.211 E76.219 E76.22 E76.29 Unspecified: E76.3	移列 A3-09
						03	岩藻糖代謝異常 (儲積症)	Fucosidosis	E77.1	移列 A3-10
						04	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	E77.1	移列 A3-11
						05	黏脂質症	Mucopolipidosis	type I: E77.1 typeII、III: E77.0 type IV: E75.11	移列 A3-12
						06	神經元蠟樣脂褐 質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	移列 A3-13
						07	多發性硫酸脂酶 缺乏症	Multiple Sulfatase deficiency	E75.29	移列 A3-14， 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				◎A8 膽固醇及脂質代謝異常 Cholesterol and Lipid metabolism				修正英文細 分類名稱		
A8	01	同合子家族性高 膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	E78.0	A8	01	同合子家族性高 膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	E78.0	未修正
	02	家族性高乳糜微 粒血症	Familial hyperchylomicron emia	E78.3		02	家族性高乳糜微 粒血症	Familial Hyperchylomicro nemia	E78.3	修正英文大 小寫
	03	豆固醇血症(植物 性)	Sitosterolemia	E78.0		03	豆固醇血症(植物 性)	Sitosterolemia	E78.0	未修正
	04	先天性全身脂質 營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	E88.1						原 A11-06 移列
	05	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous xanthomatosis	E75.5						原 A11-07 移 列，並修正英文 大小寫
◎A9 金屬代謝異常 Disorders of metal metabolism				◎A9 礦物離子缺陷				修正中文及 增訂英文細 分類名稱		
A9	01	威爾森氏症	Wilson's disease	E83.01	A9	01	威爾森氏症	Wilson's disease	E83.01	未修正
	02	Menkes 症候群	Menkes syndrome	E83.09		02	Menkes 症候群	Menkes syndrome	E83.09	未修正

	03	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	E61.5		03	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	E61.5	未修正
◎A10 過氧化體異常 <u>Peroxisomal disorders</u>					◎A10 過氧化體代謝異常					修正中文及增訂英文細分類名稱
A10	01	Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	E71.510	A10	01	Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	E71.510	未修正
	02	腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529		02	腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529	未修正
	03	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	E71.540		03	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata	E71.540	修正英文大小寫
◎A11 其他代謝異常 <u>Other metabolic disorders</u>					◎A11 其他代謝異常					增訂英文細分類名稱
A11	01	紫質症	Porphyria	E80.20 E80.21 E80.29	A11	01	紫質症	Porphyria	E80.20 E80.21 E80.29	未修正
	02	Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	E79.1		02	Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	E79.1	未修正
	03	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	E72.19		03	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	E72.19	未修正
	04	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	E77.8		04	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	E77.8	未修正
	05	三甲基胺尿症	Trimethylaminuria	E72.52		05	三甲基胺尿症	Trimethylaminuria	E72.52	未修正
	06	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	E83.39 E83.31		06	先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	E88.1	原 A11-06 移列 A8-04； 原 A11-08 遞補至 A11-06
	07	Beta 硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase deficiency	E71.19		07	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous Xanthomatosis	E75.5	原 A11-07 移列 A8-05； 原 A11-09 遞補至 A11-07； 修正英文大小寫
	08	大腦肌酸缺乏症	Cerebral creatine deficiency	E72.8		08	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	E83.39 E83.31	原 A11-08 遞補至 A11-06； 原 A11-11 遞補至 A11-08， 並修正英文大小寫
	09	硫胺素(維生素 B1)代謝功能障礙症候群	Thiamine metabolism dysfunction syndromes	E51.8		09	Beta 硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase Deficiency	E71.19	原 A11-09 遞補至 A11-07； 原 A11-12 遞補至 A11-09； 修正英文大小寫
						10	生物素酶缺乏症	Biotinidase Deficiency	D81.810	移列 A7-01， 並修正英文大小寫
						11	大腦肌酸缺乏症	Cerebral Creatine Deficiency	E72.8	遞補至

									A11-08, 並修正英文大小寫	
					12	硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙症候群	Thiamine Metabolism Dysfunction Syndromes	E51.8	遞補至A11-09, 並修正英文大小寫	
B.腦部或神經系統異常 Disorders of the brain or nervous system				B.腦部或神經系統病變				修正中文及增訂英文細分類名稱		
B1	01	多發性硬化症/泛視神經脊髓炎	Multiple sclerosis, MS/ Neuromyelitis optica spectrum disorders, NMOSD	G35/G36.0	B1	01	多發性硬化症/泛視神經脊髓炎	Multiple Sclerosis, MS/ Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders, NMOSD	G35/G36.0	修正英文大小寫
	02	肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	G12.21		02	肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	G12.21	未修正
	03	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	G11.3		03	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	G11.3	未修正
	04	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	G10		04	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	G10	未修正
	05	雷特氏症	Rett syndrome	F84.2		05	雷特氏症	Rett syndrome	F84.2	未修正
	06	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	G12.0 G12.1		06	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	G12.0 G12.1	未修正
	07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	G11.1		07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	G11.1	未修正
	08	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	Q85.1		08	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	Q85.1	未修正
	09	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis(CIPA)	L74.4		09	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis(CIPA)	L74.4	未修正
	10	神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	Q85.02		10	神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	Q85.02	未修正
	11	Alexander 氏病	Alexander disease	E75.29		11	Alexander 氏病	Alexander disease	E75.29	未修正
	12	僵體症候群	Stiffperson syndrome	G25.82		12	僵體症候群	Stiffperson syndrome	G25.82	未修正
	13	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	G11.4		13	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	G11.4	未修正
	14	Joubert 氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome	Q04.3		14	Joubert 氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome	Q04.3	未修正
	15	Pelizaeus-Merzbacher 氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher disease	E75.29		15	Pelizaeus-Merzbacher 氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher Disease	E75.29	修正英文大小寫
	16	夏柯-馬利-杜斯氏症	Charcot-Marie-Tooth disease	G60.0		16	夏柯-馬利-杜斯氏症	Charcot-Marie-Tooth Disease	G60.0	修正英文大小寫
	17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	G12.20 G12.21 G12.22 G12.29		17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy Disease	G12.20 G12.21 G12.22 G12.29	修正英文大小寫

18	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial amyloidotic polyneuropathy	E85.1	18	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial Amyloidotic Polyneuropathy	E85.1	修正英文大小寫
19	Moebius 症候群	Moebius syndrome	Q87.0	19	Moebius 症候群	Moebius syndrome	Q87.0	未修正
20	McLeod 症候群	McLeod syndrome	Q97.8 Q98.8	20	McLeod 症候群	McLeod syndrome	Q97.8 Q98.8	未修正
21	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	G31.89	21	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	G31.89	未修正
22	MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 duplication syndrome (MECP2 duplication syndrome)	Q99.8	22	普洛提斯症候群	Proteus Syndrome	Q87.3	原 B1-22 移列 M1-36； 原 B1-23 遞補至 B1-22； 修正英文大小寫
23	Dravet 症候群	Dravet syndrome, DS	G40.803 G40.804	23	MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 Duplication Syndrome (MECP2 Duplication Syndrome)	Q99.8	原 B1-23 遞補至 B1-22，並修正英文大小寫； 原 B1-25 遞補至 B1-23
24	腦白質消失症	Vanishing white matter disease	G37.8	24	腦肋小頰症候群	Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome	Q87.89	原 B1-24 移列 HI-11； 原 B1-26 遞補至 B1-24； 修正英文大小寫
25	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate kinase associated neurodegeneration (PKAN)	G23.0	25	Dravet 症候群	Dravet syndrome, DS	G40.803 G40.804	
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	26	腦白質消失症	Vanishing White Matter Disease	G37.8	原 B1-25、 B1-26 遞補至 B1-23、B1-24； 原 B1-27~ B1-31 依序遞補至 B1-25~ B1-29； 修正英文大小寫
27	皮特-霍普金斯症候群	Pitt-Hopkins syndrome	Q87.0	27	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (PKAN)	G23.0	
28	Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化性疾病	Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN)	G23.0	28	磷脂質脂解酶 A2 關聯之神經退化性疾病	Phospholipase A2-associated neurodegeneration (PLAN)	G23.0	
29	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHS	G12.2	29	皮特-霍普金斯症候群	Pitt-Hopkins Syndrome	Q87.0	
30	先天性中樞性換氣不足症候群	Congenital central hypoventilation syndrome	G47.35	30	Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化性疾病	Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration (BPAN)	G23.0	原 B1-30 遞補至 B1-28； 原 C1-08 移列 B1-30； 修正英文大小寫
31	Von Hippel-Lindau 症候群	Von Hippel-Lindau disease	Q85.8	31	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺	Infantile-Onset Ascending Hereditary Spastic Paralysis, IAHS	G12.2	原 B1-31 遞補至 B1-29，並修正英文大小寫； 原 N1-08 移列

									BI-31	
C.呼吸循環系統異常 <u>Disorders of the respiratory/circulation system</u>					C.呼吸循環系統病變					修正中文及 增訂英文細 分類名稱
C1	01	特發性嬰兒動脈 硬化症	Idiopathic infantile arterial calcification	Q28.8	C1	01	特發性嬰兒動脈 硬化症	Idiopathic Infantile Arterial Calcification	Q28.8	修正英文大 小寫
	02	囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	E84.9		02	囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	E84.9	未修正
	03	特發性或遺傳性 肺動脈高壓	Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH)	I27.0		03	特發性或遺傳性 肺動脈高壓	Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH)	I27.0	未修正
	04	Holt-Oram 氏症候 群	Holt-Oram syndrome	Q87.2		04	Holt-Oram 氏症候 群	Holt-Oram Syndrome	Q87.2	修正英文大 小寫
	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	E74.09		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	E74.09	未修正
	06	遺傳性出血性血 管擴張症	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	I78.0		06	遺傳性出血性血 管擴張症	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	I78.0	修正英文大 小寫
	07	窒息性胸腔失養 症	Asphyxiating thoracic dystrophy	Q77.2		07	窒息性胸腔失養 症	Asphyxiating thoracic dystrophy	Q77.2	未修正
						08	先天性中樞性換 氣不足症候群	Congenital Central Hypoventilation Syndrome	G47.35	移列 BI-30， 並修正英文 大小寫
D.消化系統異常 <u>Disorders of the digestive system</u>					D.消化系統病變					修正中文及 增訂英文細 分類名稱
D1	01	進行性家族性肝內 膽汁滯留症	Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC	K83.1	D1	01	進行性家族性肝內 膽汁滯留症	Progressive Familial intrahepatic cholestasis, PFIC	K83.1	修正英文大 小寫
	02	先天性膽酸合成 障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	E78.70		02	先天性膽酸合成 障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	E78.70	未修正
	03	α1-抗胰蛋白酶缺 乏症	α1- Antitrypsin deficiency	E88.01		03	α1-抗胰蛋白酶缺 乏症	α1- Antitrypsin deficiency	E88.01	未修正
	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	Q43.8		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	Q43.8	修正英文大 小寫
	05	阿拉吉歐症候群	Alagille syndrome	Q44.7		05	阿拉吉歐症候群	Alagille Syndrome	Q44.7	修正英文大 小寫
	06	髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato- enteric syndrome	Q89.7						原 Z1-03 移列
E.腎臟泌尿系統異常 <u>Disorders of the renal/urinary system</u>					E.腎臟泌尿系統病變					修正中文及 增訂英文細 分類名稱
E1	01	Lowe 氏症候群	Lowe syndrome	E72.03	E1	01	Lowe 氏症候群	Lowe syndrome	E72.03	未修正
	02	Bartter 氏症候群	Bartter's syndrome	E26.81		02	Bartter 氏症候群	Bartter's syndrome	E26.81	未修正

	03	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	Q61.19		03	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	Q61.19	未修正
	04	亞伯氏症候群	Alport syndrome	Q87.81		04	亞伯氏症候群	Alport Syndrome	Q87.81	修正英文大小寫
F.皮膚系統異常 <u>Disorders of the cutaneous system</u>					F.皮膚病變					修正中文及增訂英文細分類名稱
F1	01	遺傳性表皮分解性水皰症	Hereditary epidermolysis bullosa	Q81.0 Q81.1 Q81.2 Q81.8 Q81.9		F1	遺傳性表皮分解性水皰症	Hereditary epidermolysis bullosa	Q81.0 Q81.1 Q81.2 Q81.8 Q81.9	未修正
	02	層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)	Ichthyosis, lamellar recessive	Q80.2		02	層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)	Ichthyosis, lamellar recessive	Q80.2	未修正
	03	膠膜兒	Collodion baby	Q80.2		03	膠膜兒	Collodion baby	Q80.2	未修正
	04	斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis	Q80.4		04	斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis	Q80.4	未修正
	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)	Q80.3		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)	Q80.3	修正英文大小寫
	06	外胚層增生不良症	Ectodermal dysplasias	Q82.4		06	外胚層增生不良症	Ectodermal Dysplasias	Q82.4	修正英文大小寫
	07	Meleda 島病	Meleda disease	Q82.8		07	Meleda 島病	Meleda disease	Q82.8	未修正
	08	Darier 氏症(毛囊角化病)	Darier's disease	Q82.8		08	Darier 氏症(毛囊角化病)	Darier's disease	Q82.8	未修正
	09	先天性角化不全症	Dyskeratosis congenita	Q82.8		09	先天性角化不全症	Dyskeratosis Congenita	Q82.8	修正英文大小寫
	10	皮膚過度角化症雅司病	Diffuse non-epidermolytic palmoplantar keratoderma type Unna-Thost	Q82.8		10	皮膚過度角化症雅司病	Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Thost	Q82.8	修正英文大小寫
	11	色素失調症	Incontinentia pigmenti	Q82.3		11	色素失調症	Incontinentia Pigmenti	Q82.3	修正英文大小寫
						12	Netherton 症候群	Netherton Syndrome	Q80.3	原F1-12 移列 K1-11，並修正英文大小寫
G.肌肉系統異常 <u>Disorders of the muscular system</u>					G.肌肉病變					修正中文及增訂英文細分類名稱
G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	G71.0		G1	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	G71.0	未修正
	02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy	G71.2		02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline Rod Myopathy	G71.2	修正英文大小寫
	03	Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	G71.13		03	Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	G71.13	未修正
	04	肌肉強直症	Myotonic dystrophy	G71.11		04	肌肉強直症	Myotonic dystrophy	G71.11	未修正
	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.0		05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.0	未修正

	06	肌小管病變	Myotubular myopathy	G71.2		06	肌小管病變	Myotubular Myopathy	G71.2	修正英文大小寫	
	07	貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	G71.0		07	貝克型肌肉失養症	Becker Muscular Dystrophy	G71.0	修正英文大小寫	
	08	Freeman-Sheldon氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	Q87.0		08	Freeman-Sheldon氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	Q87.0	未修正	
	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.0		09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.0	未修正	
	10	先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	G71.0		10	先天性肌失養症	Congenital Muscular Dystrophy	G71.0	修正英文大小寫	
	11	中心軸空肌病	Central core disease	G71.2		11	中心軸空肌病	Central Core Disease	G71.2	修正英文大小寫	
	12	多微小軸空肌病	Multiminicore disease	G71.2		12	多微小軸空肌病	Multiminicore Disease	G71.2	修正英文大小寫	
	13	Emery-Dreifuss肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	G71.0		13	Emery-Dreifuss肌失養症	Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD)	G71.0	修正英文大小寫	
	14	GNE遠端肌病變	GNE myopathy	G71.8		14	GNE遠端肌病變	GNE myopathy	G71.8	未修正	
	15	史托摩根症候群	Stormorken syndrome	D69.8		15	史托摩根症候群	Stormorken syndrome	D69.8	未修正	
H.骨及軟骨異常 Disorders of bone and cartilage					H.骨及軟骨病變					修正中文及增訂英文細分類名稱	
H1	01	軟骨發育不全症	Achondroplasia	Q77.4		H1	軟骨發育不全症	Achondroplasia	Q77.4	未修正	
	02	成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	Q78.0		02	成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	未修正	
	03	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	M88.0 M88.1 M88.851 M88.811 M88.852 M88.812 M88.859 M88.819 M88.861 M88.821 M88.862 M88.822 M88.869 M88.829 M88.871 M88.831 M88.872 M88.832 M88.879 M88.839 M88.88 M88.841 M88.89 M88.842 M88.9 M88.849		03	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	M88.0 M88.1 M88.851 M88.811 M88.852 M88.812 M88.859 M88.819 M88.861 M88.821 M88.862 M88.822 M88.869 M88.829 M88.871 M88.831 M88.872 M88.832 M88.879 M88.839 M88.88 M88.841 M88.89 M88.842 M88.9 M88.849	未修正	
	04	鎖骨顛骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	Q74.0		04	鎖骨顛骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	Q74.0	未修正	
	05	進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia ossificans progressiva	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 M61.177 M61.178 M61.179 M61.18 M61.19	05	進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	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	修正英文大小寫	

	06	裂手裂足症	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	Q71.60 Q71.61 Q71.62 Q71.63	Q72.70 Q72.71 Q72.72 Q72.73		06	裂手裂足症	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	Q71.60 Q71.61 Q71.62 Q71.63	Q72.70 Q72.71 Q72.72 Q72.73	未修正
	07	骨質石化症	Osteopetrosis	Q78.2			07	骨質石化症	Osteopetrosis	Q78.2		未修正
	08	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	Q77.8			08	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	Q77.8		未修正
	09	多發性骨骺發育不全症	Multiple epiphyseal dysplasia	Q78.3			09	多發性骨骺發育不全症	Multiple Epiphyseal Dysplasia	Q78.3		修正英文大小寫
	10	顱骨幹骺端發育不良	Cranio metaphyseal dysplasia	Q78.8			10	顱骨幹骺端發育不良	Cranio metaphyseal Dysplasia	Q78.8		修正英文大小寫
	11	腦肋小頷症候群	Cerebro-Costo-Mandibular syndrome	Q87.89								原 B1-24 移列，並修正英文大小寫
	12	Crouzon 氏症候群	Crouzon syndrome	Q75.1								原 M1-07 移列
	13	Pfeiffer 氏症候群	Pfeiffer syndrome	Q87.0								原 M1-17 移列
I. 結締組織異常 Disorders of the connective tissue					I. 結締組織病變					修正中文及增訂英文細分類名稱		
I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	Q79.6			I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	Q79.6	未修正
J. 血液系統異常 Disorders of the hematologic system					J. 血液疾病					修正中文及增訂英文細分類名稱		
J1	01	重型海洋性貧血	Thalassemia major	D56.0 D56.1			J1	01	重型海洋性貧血	Thalassemia major	D56.0 D56.1	未修正
	02	血小板無力症	Thrombasthenia	D69.1				02	血小板無力症	Thrombasthenia	D69.1	未修正
	03	同基因合子蛋白質 C 缺乏症	Homozygous protein C deficiency	D68.59				03	同基因合子蛋白質 C 缺乏症	Homozygous protein C deficiency	D68.59	未修正
	04	陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	D59.5				04	陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria	D59.5	修正英文大小寫
	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	M31.1				05	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome	D59.3	原 J1-05 移列 K1-12，並修正英文大小寫；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					K. 免疫疾病					修正中文及增訂英文細分類名稱		
K1	01	原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	D71			K1	01	原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	D71	未修正

	02	先天性高免疫球蛋白 E 症候群	Congenital hyper IgE syndrome	D82.4		02	先天性高免疫球蛋白 E 症候群	Congenital Hyper IgE syndrome	D82.4	修正英文大小寫	
	03	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	D80.0		03	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	D80.0	未修正	
	04	Wiskott-Aldrich 氏症候群	Wiskott-Aldrich syndrome	D82.0		04	Wiskott-Aldrich 氏症候群	Wiskott-Aldrich Syndrome	D82.0	修正英文大小寫	
	05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 D81.9		05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 D81.9	未修正	
	06	補體成份 8 缺乏症	Complement component 8 deficiency	D84.1		06	補體成份 8 缺乏症	Complement Component 8 deficiency	D84.1	修正英文大小寫	
	07	IPEX 症候群	IPEX syndrome	E31.0		07	IPEX 症候群	IPEX Syndrome	E31.0	修正英文大小寫	
	08	高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM syndrome	D80.5		08	高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM syndrome	D80.5	未修正	
	09	γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	D84.8		09	γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	D84.8	未修正	
	10	遺傳性血管性水腫	Hereditary angioedema (HAE)	D84.1		10	遺傳性血管性水腫	Hereditary Angioedema (HAE)	D84.1	修正英文大小寫	
	11	Netherton 症候群	Netherton syndrome	Q80.3						原 F1-12 移列，並修正英文大小寫	
	12	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	D59.3						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					L.內分泌疾病						修正中文及增訂英文細分類名稱
L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	Q87.1	L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	Q87.1	未修正	
	02	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	E20.1		02	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	E20.1	未修正	
	03	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphatemic rickets	E83.31		03	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphatemic rickets	E83.31	未修正	
	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	E34.3		04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	E34.3	未修正	
	05	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	Q87.89		05	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	Q87.89	未修正	
	06	Alstrom 氏症候群	Alstrom syndrome	Q87.89		06	Alstrom 氏症候群	Alstrom Syndrome	Q87.89	修正英文病名及英文大小寫	
	07	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	E16.1		07	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	E16.1	未修正	
	08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome, DIDMOAD	E88.9		08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome, DIDMOAD	E88.9	未修正	
	09	McCune Albright 氏症候群	McCune Albright syndrome	Q78.1		09	McCune Albright 氏症候群	McCune Albright syndrome	Q78.1	未修正	
	10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex	Q99.8		10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex	Q99.8	未修正	

			reversal				reversal			
	11	腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	E27.49		11	腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	E27.49	未修正
	12	第一型遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症	25-Hydroxyvitamin D 1-alpha-hydroxylase deficiency	E83.32		12	第一型遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症	25-Hydroxyvitamin D 1-Alpha-Hydroxylase Deficiency	E83.32	修正英文大小寫
	13	先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	Q89.1		13	先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	Q89.1	未修正
	14	Kallmann 氏症候群	Kallmann syndrome	E23.0		14	Kallmann 氏症候群	Kallmann syndrome	E23.0	未修正
	15	永久性新生兒糖尿病	Permanent neonatal diabetes mellitus	P70.2		15	永久性新生兒糖尿病	Permanent Neonatal Diabetes Mellitus	P70.2	修正英文大小寫
	16	MIRAGE 症候群	MIRAGE syndrome	Q89.8		16	MIRAGE 症候群	MIRAGE syndrome	Q89.8	未修正
M.先天畸形/症候群 Congenital malformations/syndromes					M.先天畸形症候群					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
M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	Q87.1	M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	Q87.1	未修正
	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	E70.8		02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	E70.8	未修正
	03	愛伯特氏症	Apert syndrome	Q87.0		03	愛伯特氏症	Apert syndrome	Q87.0	未修正
	04	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	E78.72		04	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	E78.72	未修正
	05	Larsen 氏症候群 (顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	Q74.8		05	Larsen 氏症候群 (顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	Q74.8	未修正
	06	Beckwith Wiedemann 氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	Q87.3		06	Beckwith Wiedemann 氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	Q87.3	未修正
	07	Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	Q87.0		07	Crouzon 氏症候群	Crouzon syndrome	Q75.1	
	08	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	Q79.8		08	Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	Q87.0	原 M1-07 移列 H1-12；
	09	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	Q87.1		09	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	Q79.8	原 M1-08 ~M1-16 依序遞補至
	10	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff syndrome	Q87.0		10	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	Q87.1	M1-07 ~M1-15；原
	11	Kabuki 症候群	Kabuki syndrome	Q89.8		11	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff Syndrome	Q87.0	M1-19 遞補至 M1-16；
	12	耳-齶-指 (趾) 症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	Q87.0		12	Kabuki 症候群	Kabuki syndrome	Q89.8	修正英文大小寫
	13	Conradi-Hunermann 氏症	Conradi-Hunermann syndrome	Q77.3		13	耳-齶-指 (趾) 症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	Q87.0	

	候群								
14	Treacher Collins 氏症候群	Treacher Collins syndrome	Q75.4	14	Conradi-Hunermann 氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome	Q77.3		
15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	Q87.1	15	Treacher Collins 氏症候群	Treacher Collins Syndrome	Q75.4		
16	指(趾)甲發育症候群	Nail-Patella syndrome	Q87.2	16	Robinow 氏症候群	Robinow Syndrome	Q87.1		
17	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous syndrome	Q87.89	17	Pfeiffer 氏症候群	Pfeiffer syndrome	Q87.0		
18	Peters-Plus 症候群	Peters-Plus syndrome	Q13.4	18	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (PKAN)	G23.0		
19	Nager 症候群	Nager syndrome	Q75.4	19	指(趾)甲發育症候群	Nail-Patella Syndrome	Q87.2		原 M1-17 移列 H1-13 ; 原 M1-18 移列 B1-25 ; 原 M1-19 遞補至 M1-16 ; 原 M1-20~M1-30 依序遞補至 M1-17~M1-27 ; 修正英文大小寫
20	CHARGE 症候群	CHARGE syndrome	Q89.8	20	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome	Q87.89		
21	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome	Q99.8 F84.8 F78	21	Peters-Plus 症候群	Peters-Plus syndrome	Q13.4		
22	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	Costello syndrome	Q87.89	22	Nager 症候群	Nager Syndrome	Q75.4		
23	Ayme-Gripp 症候群	Ayme-Gripp syndrome	Q87.89	23	CHARGE 症候群	CHARGE Syndrome	Q89.8		
24	Coffin-Lowry 症候群	Coffin-Lowry syndrome	Q89.8	24	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome	Q99.8 F84.8 F78		
25	Myhre 症候群	Myhre syndrome	Q87.89	25	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	Costello syndrome	Q87.89		
26	森森布倫納症候群	Sensenbrenner syndrome	Q87.5	26	Ayme-Gripp 症候群	Ayme-Gripp syndrome	Q87.89		
27	克片-魯賓斯基症候群	Keppen-Lubinsky syndrome	E88.1	27	Coffin-Lowry 症候群	Coffin-Lowry Syndrome	Q89.8		
28	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	Q93.5	28	Myhre 症候群	Myhre syndrome	Q87.89		
29	DiGeorge 症候群	DiGeorge syndrome	D82.1	29	森森布倫納症候群	Sensenbrenner Syndrome	Q87.5		
30	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	Q87.1	30	克片-魯賓斯基症候群	Keppen-Lubinsky syndrome	E88.1		
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)	Q87.89						原 N1-04~N1-07 移列 M1-31~M1-34 ; 修正英文大小寫
32	Miller Dieker 症候群	Miller Dieker syndrome	Q93.88						
33	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	Q87.2						

					06	萊伯氏先天性黑 矇症	Leber <u>C</u> ongenital <u>A</u> maurosis	H35.50	移列 N1-03， 並修正英文大 小寫
--	--	--	--	--	----	---------------	---	--------	---------------------------