公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表(依疾病分類排序)

中華民國106年10月25日衛授國字第1060402648號公告
中華民國107年5月30日衛授國字第1070401231號公告
中華民國108年1月15日衛授國字第1070403736號公告
中華民國109年7月31日衛授國字第1090402037號公告
中華民國109年10月13日衛授國字第1090402740號公告
中華民國110年8月3日衛授國字第1100460016號公告
中華民國110年11月23日衛授國字第1100461161號公告
中華民國110年11月24日衛授國字第1100461168號公告
中華民國111年1月12日衛授國字第1100461686號公告
中華民國111年4月13日衛授國字第1110460962號公告
中華民國111年7月13日衛授國字第1110461992號公告
中華民國112年1月17日衛授國字第1120460003號公告
中華民國112年4月19日衛授國字第1120460969號公告
中華民國112年10月25日衛授國字第1120463037號公告
中華民國113年1月30日衛授國字第1130460217號公告
中華民國113年7月15日衛授國字第1130462168號公告
中華民國113年10月11日衛授國字第1130463224號公告
中華民國114年1月23日衛授國字第1130464505號公告
中華民國114年4月11日衛授國字第1140461041號公告
中華民國114年10月20日衛授國字第1140463341號公告
中華民國115年3月13日衛授國字第1150460479號公告

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
A.先天性代謝異常 Inborn errors of metabolism				
◎A1尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders				
A1	01	先天性尿素循環代謝障礙	Congenital urea cycle disorders	E72.20
	02	瓜胺酸血症	Citrullinemia	E72.23
	03	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency, NAG synthetase deficiency	E72.29
	04	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	E72.4
	05	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria syndrome	E72.4
◎ A2胺基酸/有機酸代謝異常 Disorders of amino acid/organic acid metabolism				
A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies)	E72.9 E70.9 E72.10 E72.89 E71.2 E70.89

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	02	高胱胺酸尿症	Homocystinuria	E72.11
	03	高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	E72.19
	04	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	E72.51
	05	苯酮尿症	Phenylketonuria	E70.0
	06	四氫基喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	E70.1
	07	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	E70.21
	08	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	E71.0
	09	有機酸血症	Organic acidemias	E71.118
	10	異戊酸血症	Isovaleric acidemia	E71.110
	11	戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I、II	type I: E72.3 typeII: E71.313
	12	丙酸血症	Propionic acidemia	E71.121
	13	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	E71.120
	14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	E71.118
	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
	16	高離胺酸血症	Hyperlysinemia	E72.3
	17	組胺酸血症	Histidinemia	E70.41
	18	三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	E71.19
	19	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	D81.819
	20	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	E72.59
	21	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	E70.81
	22	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	E70.20
	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
	24	原發性高草酸鹽尿症	Primary hyperoxaluria	E72.53

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	25	黑尿症	Alkaptonuria	E70.29
◎A3溶小體儲積症 Lysosomal storage disorders				
A3	01	高雪氏症	Gaucher disease	E75.22
	02	GM1/GM2神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1: E75.19 GM2: E75.00 E75.09 E75.01 E75.02
	03	Fabry 氏症(法布瑞氏症)	Fabry disease	E75.21
	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 E75.244:Type A/B E75.248:other E75.249:unspecified
	05	MLD 症候群	Metachromatic leukodystrophy (MLD)	E75.25
	06	球細胞腦白質失養症	Globoid cell leukodystrophy (Krabbe's disease)	E75.23
	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
	08	胱胺酸血症	Cystinosis	E72.04
	09	黏多醣症	Mucopolysaccharidoses	Type I Hurler's syndrome E76.01 Type I Hurler-Scheie syndrome E76.02 Type I Scheie syndrome E76.03 Type II Hunter syndrome E76.1 Type III Sanfilippo syndrome E76.22 Type IVA Morquio syndrome E76.210 Type IVB Morquio syndrome E76.211 Type IV Other Morquio syndrome E76.219 Other MPS E76.29 Unspecified MPS E76.3

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	10	岩藻糖代謝異常(儲積症)	Fucosidosis	E77.1
	11	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	E77.1
	12	黏脂質症	Mucolipidosis	Type I : E77.1 Type II、III : E77.0 Type IV : E75.11
	13	神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4
	14	多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple sulfatase deficiency	E75.26
◎A4碳水化合物代謝異常 Disorders of carbohydrate metabolism				
A4	01	半乳糖血症	Galactosemia	E74.21
	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~~(刪除)
	03	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose transport)1 deficiency syndrome	E74.810
	04	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	E74.89
◎A5脂肪酸氧化異常 Disorders of fatty acid oxidation				
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
	02	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	E71.41
	03	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	E71.311
	04	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	E71.312
◎A6粒線體異常 Mitochondrial disorders				
A6	01	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	E88.40
	02	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	03	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	G31.82
	04	MELAS 症候群	MELAS	E88.41
	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
	06	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	E74.4
	07	巴氏症候群	Barth syndrome	E78.71
	08	雷伯氏遺傳性視神經病變	Leber hereditary optic neuropathy	H47.22
◎A7維生素代謝異常 Disorders of vitamin metabolism				
A7	01	生物素酶缺乏症	Biotinidase deficiency	D81.810
◎A8膽固醇及脂質代謝異常 Disorders of cholesterol and lipid metabolism				
A8	01	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	E78.01
	02	家族性高乳糜微粒血症	Familial hyperchylomicronemia	E78.3
	03	豆固醇血症(植物性)	Sitosterolemia	E78.00 E78.01
	04	先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	E88.1
	05	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous xanthomatosis	E75.5
◎A9金屬代謝異常 Disorders of metal metabolism				
A9	01	威爾森氏症	Wilson’s disease	E83.01
	02	Menkes 症候群	Menkes syndrome	E83.09
	03	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	E61.5
◎A10過氧化體異常 Peroxisomal disorders				
A10	01	Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	E71.510
	02	腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529
	03	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	E71.540

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
◎A11其他代謝異常 Other metabolic disorders				
A11	01	紫質症	Porphyria	E80.20 E80.21 E80.29
	02	Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	E79.1
	03	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	E72.19
	04	先天性醣基化障礙	Congenital disorder of glycosylation, CDG	E77.8
	05	三甲基胺尿症	Trimethylaminuria	E72.52
	06	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	E83.39 E83.31
	07	Beta 硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase deficiency	E71.19
	08	大腦肌酸缺乏症	Cerebral creatine deficiency	E72.89
	09	硫胺素(維生素 B1)代謝功能障礙症候群	Thiamine metabolism dysfunction syndromes	E51.8
	10	嘌呤合成代謝異常	Disorders of purine biosynthesis metabolism	E79.8 E79.9
B.腦部或神經系統異常 Disorders of the brain or nervous system				
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
	02	肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	G12.21
	03	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	G11.3
	04	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease (又稱 Huntington's chorea)	G10
	05	雷特氏症	Rett syndrome	F84.2
	06	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	G12.0 G12.1
	07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	G11.9 G11.10 G11.11 G11.19 G11.2 G11.8
	08	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	Q85.1
	09	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	L74.4

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	10	神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	Q85.02
	11	Alexander 氏病	Alexander disease	G31.89
	12	僵體症候群	Stiffperson syndrome	G25.82
	13	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	G11.4
	14	Joubert 氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome	Q04.3
	15	Pelizaeus-Merzbacher 氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher disease	E75.29
	16	夏柯-馬利-杜斯氏症	Charcot-Marie-Tooth disease	G60.0
	17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	G12.20 G12.24 G12.29
	18	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial amyloidotic polyneuropathy	E85.1
	19	Moebius 症候群	Moebius syndrome	Q87.0
	20	Mcleod 症候群	Mcleod syndrome	Q97.8 Q98.8
	21	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	E79.8
	22	MECP2綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 duplication syndrome (MECP2 duplication syndrome)	Q99.8
	23	Dravet 症候群	Dravet syndrome, DS	G40.833 G40.834
	24	腦白質消失症	Vanishing white matter disease	G11.8
	25	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate kinase associated neurodegeneration (PKAN)	G23.0
	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
	27	皮特-霍普金斯症候群	Pitt-Hopkins syndrome	Q87.0
	28	Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病	Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN)	G23.0
	29	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSP	G12.20 G12.24 G12.29
	30	先天性中樞性換氣不足症候群	Congenital central hypoventilation syndrome	G47.35
	31	Von Hippel-Lindau症候群	Von Hippel-Lindau disease	Q85.83

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	32	Basilicata-Akhtar症候群	Basilicata-Akhtar syndrome	F78.A9 F84.8
	33	舞蹈症-棘紅細胞增多症	Chorea-acanthocytosis	G25.5
C.呼吸循環系統異常 Disorders of the respiratory/circulation system				
C1	01	特發性嬰兒動脈硬化症	Idiopathic infantile arterial calcification	Q28.8
	02	囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	E84.9
	03	特發性或遺傳性肺動脈高壓	Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH)	I27.0
	04	Holt-Oram 氏症候群	Holt-Oram syndrome	Q87.2
	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	G72.3
	06	遺傳性出血性血管擴張症	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	I78.0
	07	窒息性胸腔失養症	Asphyxiating thoracic dystrophy	Q77.2
D.消化系統異常 Disorders of the digestive system				
D1	01	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC	K83.1
	02	先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	E78.70
	03	α1-抗胰蛋白酶缺乏症	α1- Antitrypsin deficiency	E88.01
	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
	05	阿拉吉歐症候群	Alagille syndrome	Q44.7
	06	髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome	Q89.7 K52.89
E.腎臟泌尿系統異常 Disorders of the renal/urinary system				
E1	01	Lowe 氏症候群	Lowe syndrome	E72.03
	02	Bartter 氏症候群	Bartter’s syndrome	E26.81
	03	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	Q61.19
	04	亞伯氏症候群	Alport syndrome	Q87.81
F.皮膚系統異常 Disorders of the cutaneous system				

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼	
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	
	02	層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)	Ichthyosis, lamellar recessive	Q80.2	
	03	膠膜兒	Collodion baby	Q80.2	
	04	斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis	Q80.4	
	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 erythoderma (epidermolytic hyperkeratosis)	Q80.3	
	06	外胚層增生不良症	Ectodermal dysplasias	Q82.4	
	07	Meleda 島病	Meleda disease	Q82.8	
	08	Darier 氏症(毛囊角化病)	Darier’s disease	Q82.8	
	09	先天性角化不全症	Dyskeratosis congenita	Q82.8	
	10	皮膚過度角化症雅司病	Diffuse non-epidermolytic palmoplantar keratoderma type Unna-Thost	Q82.8	
	11	色素失調症	Incontinentia pigmenti	Q82.3	
G.肌肉系統異常 Disorders of the muscular system					
G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	G71.01	
	02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy	G71.21	
	03	Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	G71.13	
	04	肌肉強直症	Myotonic dystrophy	G71.11	
	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.02	
	06	肌小管病變	Myotubular myopathy	G71.220	
	07	貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	G71.01	
	08	Freeman-Sheldon 氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	Q87.0	
	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.031 G71.032 G71.033 G71.0340	G71.0342 G71.0349 G71.035 G71.038

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼	
				G71.0341	G71.039
	10	先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	G71.20	
	11	中心軸空肌病	Central core disease	G71.29	
	12	多微小軸空肌病	Multiminicore disease	G71.29	
	13	Emery-Dreifuss 肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	G71.00 G71.038 G71.09	
	14	GNE 遠端肌病變	GNE myopathy	G71.8 G71.9	
	15	史托摩根症候群	Stormorken syndrome	D69.8	
H.骨及軟骨異常 Disorders of bone and cartilage					
H1	01	軟骨發育不全症	Achondroplasia	Q77.4	
	02	成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	
	03	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	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
	04	鎖骨顱骨發育異常	Cleidocraninal dysplasia	Q74.0	
	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	M61.152 M61.159 M61.161 M61.162 M61.169 M61.171 M61.172 M61.173 M61.174 M61.175

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼	
				M61.141 M61.142 M61.143 M61.144 M61.145 M61.146 M61.151	M61.176 M61.177 M61.178 M61.179 M61.18 M61.19
	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
	07	骨質石化症	Osteopetrosis	Q78.2	
	08	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	Q77.8	
	09	多發性骨骺發育不全症	Multiple epiphyseal dysplasia	Q77.8	
	10	顱骨幹骺端發育不良	Craniometaphyseal dysplasia	Q78.8	
	11	腦肋小頜症候群	Cerebro-Costo-Mandibular syndrome	Q87.89	
	12	Crouzon 氏症候群	Crouzon syndrome	Q75.1	
	13	Pfeiffer 氏症候群	Pfeiffer syndrome	Q87.0	
I.結締組織異常 Disorders of the connective tissue					
I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	Q79.63	
J.血液系統異常 Disorders of the hematologic system					
J1	01	重型海洋性貧血	Thalassemia major	D56.0 D56.1	
	02	血小板無力症	Thrombasthenia	D69.1	
	03	同基因合子蛋白質 C 缺乏症	Homozygous protein C deficiency	D68.59	
	04	陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	D59.5	
	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	D69.42	
K.免疫系統異常 Disorders of the immune system					
K1	01	原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	D71	
	02	先天性高免疫球蛋白 E 症候群	Congenital hyper IgE syndrome	D82.4	

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	03	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	D80.0
	04	Wiskott-Aldrich 氏症候群	Wiskott-Aldrich syndrome	D82.0
	05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 D81.31 D81.9
	06	補體成份8缺乏症	Complement component 8 deficiency	D84.1
	07	IPEX 症候群	IPEX syndrome	E31.0
	08	高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM syndrome	D80.5
	09	γ 干擾素受體1缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	D84.89
	10	遺傳性血管性水腫	Hereditary angioedema (HAE)	D84.1
	11	Netherton 症候群	Netherton syndrome	Q80.8
	12	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	D59.32 D59.39
L.內分泌系統異常 Disorders of the endocrine system				
L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	Q87.19
	02	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	E20.1
	03	遺傳性低磷酸鹽佝僂症	Hereditary hypophosphatemic rickets	E83.31
	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	E34.321
	05	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	Q87.89
	06	Alstrom 氏症候群	Alstrom syndrome	Q87.89
	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
	08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome, DIDMOAD	E34.8
	09	McCune Albright 氏症候群	McCune Albright syndrome	Q78.1
	10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	Q87.19
	11	腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	E27.49

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	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
	13	先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	Q89.1
	14	Kallmann 氏症候群	Kallmann syndrome	E23.0
	15	永久性新生兒糖尿病	Permanent neonatal diabetes mellitus	P70.2
	16	MIRAGE 症候群	MIRAGE syndrome	Q89.8
M.先天畸形/症候群 Congenital malformations/syndromes				
M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	Q87.19
	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	Q87.89
	03	愛伯特氏症	Apert syndrome	Q87.0
	04	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	E78.72
	05	Larsen 氏症候群(顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	Q74.8
	06	Beckwith Wiedemann 氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	Q87.3
	07	Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	Q87.0
	08	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	Q79.8
	09	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	Q87.19
	10	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff syndrome	Q87.0
	11	Kabuki 症候群	Kabuki syndrome	Q89.8
	12	耳-齶-指（趾）症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	Q87.0
	13	Conradi-Hunermann 氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome	Q77.3
	14	Treacher Collins 氏症候群	Treacher Collins syndrome	Q75.4
	15	Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	Q87.19
	16	指（趾）甲髕骨症候群	Nail-Patella syndrome	Q87.2
	17	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous syndrome	Q87.89

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
	18	Peters-Plus 症候群	Peters-Plus syndrome	Q13.4
	19	Nager 症候群	Nager syndrome	Q75.4
	20	CHARGE 症候群	CHARGE syndrome	Q89.8
	21	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome	Q87.0
	22	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	Costello syndrome	Q87.89
	23	Ayme-Gripp 症候群	Ayme-Gripp syndrome	Q87.89
	24	Coffin-Lowry 症候群	Coffin-Lowry syndrome	Q89.8
	25	Myhre 症候群	Myhre syndrome	Q87.89
	26	森森布倫納症候群	Sensenbrenner syndrome	Q87.5
	27	克片-魯賓斯基症候群	Keppen-Lubinsky syndrome	E88.1
	28	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	Q93.51
	29	DiGeorge 症候群	DiGeorge syndrome	D82.1
	30	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	Q87.11
	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
	32	Miller Dieker 症候群	Miller Dieker syndrome	Q93.88
	33	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	Q87.2
	34	威廉斯氏症候群	Williams syndrome	Q93.82
	35	Branchio-Oto-Renal 症候群(BOR 症候群)	Branchio-Oto-Renal syndrome (BOR syndrome)	Q87.89
	36	普洛提斯症候群	Proteus syndrome	Q87.3
	37	Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Cockayne syndrome	Q87.19
	38	早老症	Hutchinson Gilford progeria syndrome	E34.8
	39	Schaaf-Yang 症候群	Schaaf-Yang syndrome	Q87.19
	40	Galloway-Mowat 症候群	Galloway-Mowat syndrome	Q04.3

分類	序號	中文病名（僅供參考）	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 編碼
N.眼睛異常 Eye disorders				
N1	01	Stargardt's 氏症	Stargardt's disease	H35.50
	02	隱匿性黃斑部失養症	Occult macular dystrophy；OMD	H35.50
	03	萊伯氏先天性黑矇症	Leber congenital amaurosis	H35.50
Z.其他未分類或不明原因 Unclassified or unknown				

備註：

1. 中華民國93年1月7日署授國字第092401548號公告「胰島母細胞瘤（Nesidioblastosis）」因屬舊的病名用法，自即日起併入罕見疾病序號 L07號 Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy（PHHI）名單。
2. 中華民國95年9月12日署授國字第09504009072號公告「Tyrosinemial I、II、III（酪胺基酸症第一型、第二型、第三型）」，自即日起併入罕見疾病序號 A207號 Hereditary tyrosinemia（遺傳性高酪胺酸血症）名單。
3. 中華民國96年8月22日署授國字第09604006002號修正已公告 Urea cycle disorders 為 Congenital Urea cycle disorders。
4. 中華民國98年7月3日署授國字第0980400742號公告罕見疾病序號 B107號 Spinocerebellar ataxia，原中文病名：脊髓小腦性共濟失調，修正為：脊髓小腦退化性動作協調障礙。
5. 中華民國99年3月19日署授國字第0990400103號公告罕見疾病序號 K102號 Congenital Hyper IgE syndrome（先天性高免疫球蛋白 E 症候群），原 ICD-9-CM 編碼：「279.9」，修正為：「288.1」。
6. 中華民國106年10月25日衛授國字第1060402678號公告新增罕見疾病序號 G13號 Emery-Dreifuss 肌失養症(Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy)：ICD-10-CM 編碼「G71.0」、K10號遺傳性血管性水腫(Hereditary Angioedema) ：ICD-10-CM 編碼「D84.1」。
7. 中華民國107年5月30日衛授國字第1070401231號公告新增罕見疾病序號 B1-25號 Dravet 症候群(Dravet Syndrome, DS)：ICD-10-CM 編碼「G40.311」、腦白質消失症(Vanishing White Matter Disease)：ICD-10-CM 編碼「G37.8」；修正罕見疾病序號 A11-05號臭魚症(Trimethylaminuria)修正為三甲基胺尿症(Trimethylaminuria)、序號 L1-12 號 1α-羥化酶缺乏症候群(1α-hydroxylase deficiency)：ICD-10-CM 編碼「E25.0」修正為第一型遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症(25-Hydroxyvitamin D 1-Alpha-Hydroxylase Deficiency)：ICD-10-CM 編碼「E83.32」、序號 G13號肌失養症(Emery–Dreifuss Muscular Dystrophy,EDMD)分類序號修正為 G1-13、序號 K10號遺傳性血管性水腫(Hereditary Angioedema,HAE)分類序號修正為 K1-10。
8. 中華民國108年1月15日衛授國字第1070403736號公告新增罕見疾病序號 G1-14號 GNE 遠端肌病變(GNE myopathy)：ICD-10-CM 編碼「G71.8」、G1-15號史托摩根症候群(Stormorken syndrome)：ICD-10-CM 編碼「D69.8」及 M1-25號克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症(Costello syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.89」。
9. 中華民國109年7月31日衛授國字第1090402037號公告新增罕見疾病序號 M1-26號 Ayme-Gripp 症候群(Ayme-Gripp syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.89」及 M1-27號 Coffin-Lowry 症候群(Coffin-Lowry Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q89.8」，及修正罕見疾病名稱序號 C1-03號原發性肺動脈高壓(Primary Pulmonary Hypertension ,PPH)修正為特發性或遺傳性肺動脈高壓(Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH）及序號 B1-05號瑞特氏症候群(Rett syndrome)修正為雷特氏症(Rett syndrome)。
10. 中華民國109年10月13日衛授國字第1090402740號公告新增罕見疾病序號 B1-28號磷脂質脂解酶

A2關聯之神經退化性疾病(Phospholipase A2-associated neurodegeneration,PLAN)：ICD-10-CM 編碼「G23.0」，及罕見疾病序號 M1-18號泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病(Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration,PKAN）分類序號修正為 B1-27號。

11. 中華民國110年8月3日衛授國字第1100460016號公告新增罕見疾病序號A6-08號雷伯氏遺傳性視神經病變(Leber hereditary optic neuropathy)：ICD-10-CM 編碼「H47.22」及 B1-29號皮特-霍普金斯症候群(Pitt-Hopkins Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.0」，及修正罕見疾病序號B1-16號 Charcot Maire Tooth 氏症(進行性神經性腓骨萎縮症)(X-linked hypophosphatemic rickets)修正為夏柯-馬利-杜斯氏症(Charcot-Marie-Tooth Disease)、序號 L1-03號性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症(X-linked hypophosphatemic rickets)修正為性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症(X-linked hypophosphatemic rickets)。
12. 中華民國110年11月23日衛授國字第1100461161號公告新增罕見疾病序號 M1-28號 Myhre 症候群(Myhre syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.89」、Z1-06號萊伯氏先天性黑矇症(Leber Congenital Amaurosis)：ICD-10-CM 編碼「H35.50」、L1-16號 MIRAGE 症候群(MIRAGE syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q89.8」及 E1-04號亞伯氏症候群(Alport Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.81」。
13. 中華民國110年11月24日衛授國字第1100461168號公告修正罕見疾病序號 B1-01號多發性硬化症(Multiple sclerosis)：ICD-10-CM 編碼「G35」修正為多發性硬化症泛視神經脊髓炎(Multiple Sclerosis ,MS/ Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders, NMOSD)：ICD-10-CM 編碼「G35、G36.0」。
14. 中華民國111年1月12日衛授國字第1100461686號公告新增罕見疾病序號 M1-29號森森布倫納症候群(Sensenbrenner Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.5」、A4-04號轉醛醇酶缺乏症(Transaldolase deficiency)：ICD-10-CM 編碼「E74.8」及 M1-30號克片魯賓斯基症候群(Keppen Lubinsky Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「E88.1」，及修正罕見疾病序號 F1-01號遺傳性表皮分解性水皰症(Hereditary epidermolysis bullosa)原 ICD-10-CM 編碼：「Q81.9」，修正為：「Q81.0、Q81.1、Q81.2、Q81.8、Q81.9」。
15. 中華民國111年4月13日衛授國字第1110460962號公告新增罕見疾病序號 B1-30號 Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病(Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration ,BPAN)：ICD-10-CM 編碼「G23.0」，及修正罕見疾病序號 A2-143號3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methyl-glutaric academia)修正為3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric academia)、序號 A2-16號高離氨基酸血症(Hyperlysinemia)修正為高離胺基酸血症(Hyperlysinemia)、罕見疾病序號 D1-01號進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive intrahepatic cholestasis,PFIC)修正為進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive familial intrahepatic cholestasis,PFIC)。
16. 中華民國111年7月13日衛授國字第1110461992號公告新增罕見疾病序號 H1-10號顱骨幹骺端發育不良(CraniometaphysealDysplasia)：ICD-10-CM 編碼「Q78.8」、序號 B1-31號嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺(Infantile-Onset AscendingHereditary Spastic Paralysis,IAHSP)：ICD-10-CM 編碼「G12.2」、序號 A11-11號大腦肌酸缺乏症(Cerebral Creatine Deficiency) ICD-10-CM 編碼「E72.8」及序號 A11-12號硫胺素(維生素 B1)代謝功能障礙症候群(Thiamine Metabolism Dysfunction Syndromes))：ICD-10-CM 編碼「E51.8」，及修正罕見疾病序號 M1-12號歌舞伎症候群(Kabuki syndrome)中文名稱為 Kabuki 症候群(Kabuki syndrome)、序號 N1-02號 DiGeorge's 症候群(DiGeorge's syndrome)名稱為 DiGeorge 症候群(DiGeorge syndrome)。
17. 中華民國112年1月17日衛授國字第1120460003號公告新增罕見疾病序號 A2-24號原發性高草酸鹽尿症(Primary Hyperoxaluria)：ICD-10-CM 編碼「E72.53」，及修正罕見疾病序號 B1-06號脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy) 原 ICD-10-CM 編碼：「G12.9」，修正為：「G12.0、G12.1」、序號 B1-25號 Dravet 症候群(Dravet syndrome) 原 ICD-10-CM 編碼：「G40.311」，修正為：「G40.803、G40.804」。
18. 中華民國112年4月19日衛授國字第1120460969號公告新增罕見疾病序號 A2-25號黑尿症(Alkaptonuria)：ICD-10-CM 編碼「E70.29」。
19. 中華民國112年10月25日衛授國字第1120463037號公告新增罕見疾病序號 J1-05號先天性血栓性血小板低下紫斑症(Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura)：ICD-10-CM 編碼「M31.1」，並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)。
20. 中華民國113年1月30日衛授國字第1130460217號公告新增罕見疾病序號 M1-39號 Schaaf-Yang 症候群(Schaaf-Yang syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.1」。

21. 中華民國113年7月15日衛授國字第1130462168號公告新增罕見疾病序號 B1-32號 Basilicate-Akhtar 症候群(Basilicate-Akhtar syndrome)：ICD-10-CM 編碼為「F78」，並修正序號 A3-03之 Fabry 氏症(Fabry disease)修正為 Fabry 氏症(法布瑞氏症) (Fabry disease)。
22. 中華民國113年10月11日衛授國字第1130463224號公告新增罕見疾病序號 B1-33號 舞蹈症-棘紅細胞增多症(Chorea-acanthocytosis)：ICD-10-CM 編碼為「G25.5」。
23. 中華民國114年1月23日衛授國字第1130464505號公告修正序號 A11-04之碳水化合缺乏醣蛋白症候群(Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome)為先天性醣基化障礙(Congenital disorder of glycosylation, CDG)；修正序號 M1-37之 Cockayne 氏症候群(Cockayne syndrome)為 Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群) (Cockayne syndrome)；修正罕見疾病 CD-10-CM 編碼共37項，並酌修表格文字。
24. 中華民國114年4月11日衛授國字第1140461041號公告新增罕見疾病序號 M1-40號 Galloway-Mowat 症候群(Galloway-Mowat syndrome)：ICD-10-CM 編碼為「Q04.3」。
25. 中華民國114年10月20日衛授國字第1140463341號公告修正序號 L1-03之性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症(X-linked Hypophosphatemic rickets)為遺傳性低磷酸鹽佝僂症(Hereditary hypophosphatemic rickets)。
26. 中華民國115年3月13日衛授國字第1150460479號公告新增罕見疾病序號 A11-10號嘌呤合成代謝異常(Disorders of purine biosynthesis metabolism)：ICD-10-CM 編碼為「E79.8、E79.9」；修正罕見疾病 ICD-10-CM 編碼共26項。

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表(依英文字母排序)

中華民國106年10月25日衛授國字第1060402648號公告
中華民國107年5月30日衛授國字第1070401231號公告
中華民國108年1月15日衛授國字第1070403736號公告
中華民國109年7月31日衛授國字第1090402037號公告
中華民國109年10月13日衛授國字第1090402740號公告
中華民國110年8月3日衛授國字第1100460016號公告
中華民國110年11月23日衛授國字第1100461161號公告
中華民國110年11月24日衛授國字第1100461168號公告
中華民國111年1月12日衛授國字第1100461686號公告
中華民國111年4月13日衛授國字第1110460962號公告
中華民國111年7月13日衛授國字第1110461992號公告
中華民國112年1月17日衛授國字第1120460003號公告
中華民國112年4月19日衛授國字第1120460969號公告
中華民國112年10月25日衛授國字第1120463037號公告
中華民國113年1月30日衛授國字第1130460217號公告
中華民國113年7月15日衛授國字第1130462168號公告
中華民國113年10月11日衛授國字第1130463224號公告
中華民國114年1月23日衛授國字第1130464505號公告
中華民國114年4月11日衛授國字第1140461041號公告
中華民國114年10月20日衛授國字第1140463341號公告
中華民國115年3月13日衛授國字第1150460479號公告

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
25-Hydroxyvitamin D 1-alpha-hydroxylase deficiency	第一型遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症	E83.32
3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	E71.118
3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症	E71.19
α1- Antitrypsin deficiency	α1-抗胰蛋白酶缺乏症	E88.01
Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott 氏症候群	Q87.19
Achondroplasia	軟骨發育不全症	Q77.4
ACTH resistance	腎上腺皮促素抗性	E27.49
Adrenoleukodystrophy	腎上腺腦白質失養症	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
Aicardi-Goutieres syndrome	Aicardi-Goutieres 症候群	E79.8
Alagille syndrome	阿拉吉歐症候群	Q44.7
Alexander disease	Alexander 氏病	G31.89
Alkaptonuria	黑尿症	E70.29
Alport syndrome	亞伯氏症候群	Q87.81
Alstrom syndrome	Alstrom 氏症候群	Q87.89
Amino acid metabolic disorders (Aminoacidopathies)	胺基酸代謝疾病	E72.9 E70.9 E72.10 E72.89 E71.2 E70.89
Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	肌萎縮性側索硬化症	G12.21
Andersen syndrome	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)	G72.3
Angelman syndrome	Angelman 氏症候群	Q93.51
Apert syndrome	愛伯特氏症	Q87.0
Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	E70.81
Asphyxiating thoracic dystrophy	窒息性胸腔失養症	Q77.2
Ataxia telangiectasia	共濟失調微血管擴張症候群	G11.3
Atypical hemolytic uremic syndrome	非典型性尿毒溶血症候群	D59.32 D59.39
Autosomal recessive polycystic kidney disease	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Q61.19
Ayme-Gripp syndrome	Ayme-Gripp 症候群	Q87.89
Bardet-Biedl syndrome	Bardet-Biedl 氏症候群	Q87.89
Barth syndrome	巴氏症候群	E78.71
Bartter’s syndrome	Bartter 氏症候群	E26.81

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
Basilicata-Akhtar syndrome	Basilicata-Akhtar 症候群	F78.A9 F84.8
Becker muscular dystrophy	貝克型肌肉失養症	G71.01
Beckwith Wiedemann syndrome	Beckwith Wiedemann 氏症候群	Q87.3
Beta-Ketothiolase deficiency	Beta 硫解酶缺乏症	E71.19
Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN)	Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病	G23.0
Biotinidase deficiency	生物素酶缺乏症	D81.810
Branchio-Oto-Renal syndrome (BOR syndrome)	Branchio-Oto-Renal 症候群 (BOR 症候群)	Q87.89
Bruton's agammaglobulinemia	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	D80.0
Bullous congenital ichthyosiform erythoderma (epidermolytic hyperkeratosis)	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症 (表皮鬆解性角化過度症)	Q80.3
Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	短指發育不良及性別顛倒	Q87.19
Cardiofaciocutaneous syndrome	CFC 症候群	Q87.89
Carnitine deficiency syndrome, primary	原發性肉鹼缺乏症	E71.41
Central core disease	中心軸空肌病	G71.29
Cerebral creatine deficiency	大腦肌酸缺乏症	E72.89
Cerebro-Costo-Mandibular syndrome	腦肋小頜症候群	Q87.89
Cerebrotendinous xanthomatosis	腦腱性黃瘤症	E75.5
Charcot-Marie-Tooth disease	夏柯-馬利-杜斯氏症	G60.0
CHARGE syndrome	CHARGE 症候群	Q89.8
Chorea-acanthocytosis	舞蹈症-棘紅細胞增多症	G25.5
Chronic primary granulomatous disease	原發性慢性肉芽腫病	D71
Citrullinemia	瓜胺酸血症	E72.23
Cleidocraninal dysplasia	鎖骨顱骨發育異常	Q74.0

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
Cobalamin C defect (Methylmalonic acidemia and Homocystinuria, cb1C type)	甲基丙二酸血症併高胱胺酸尿症, cb1C 型	E71.120+E72.11
Cockayne syndrome	Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Q87.19
Coffin-Lowry syndrome	Coffin-Lowry 症候群	Q89.8
Collodion baby	膠膜兒	Q80.2
Complement component 8 deficiency	補體成份8缺乏症	D84.1
Congenital adrenal hypoplasia	先天性腎上腺發育不全	Q89.1
Congenital central hypoventilation syndrome	先天性中樞性換氣不足症候群	G47.35
Congenital disorder of glycosylation, CDG	先天性醣基化障礙	E77.8
Congenital generalized lipodystrophy	先天性全身脂質營養不良症	E88.1
Congenital hyper IgE syndrome	先天性高免疫球蛋白 E 症候群	D82.4
Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	先天性痛不敏感症合併無汗症	L74.4
Congenital interstitial cell of Cajal hyperplasia with neuronal intestinal dysplasia	先天性 Cajal 氏間質細胞增生合併腸道神經元發育異常	Q43.8
Congenital muscular dystrophy	先天性肌失養症	G71.20
Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	先天性血栓性血小板低下紫斑症	D69.42
Congenital urea cycle disorders	先天性尿素循環代謝障礙	E72.20
Conradi-Hunermann syndrome	Conradi-Hunermann 氏症候群	Q77.3
Cornelia de Lange syndrome	Cornelia de Lange 氏症候群	Q87.19
Costello syndrome	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	Q87.89
Craniometaphyseal dysplasia	顱骨幹骺端發育不良	Q78.8
Crouzon syndrome	Crouzon 氏症候群	Q75.1
Cystic fibrosis	囊狀纖維化症	E84.9
Cystinosis	胱胺酸血症	E72.04

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼	
Darier's disease	Darier 氏症(毛囊角化病)	Q82.8	
Diffuse non-epidermolytic palmoplantar keratoderma type Unna-Thost	皮膚過度角化症雅司病	Q82.8	
DiGeorge syndrome	DiGeorge 症候群	D82.1	
Disorders of purine biosynthesis metabolism	嘌呤合成代謝異常	E79.8 E79.9	
Dravet syndrome, DS	Dravet 症候群	G40.833 G40.834	
Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉失養症	G71.01	
Dyskeratosis congenita	先天性角化不全症	Q82.8	
Ectodermal dysplasias	外胚層增生不良症	Q82.4	
Ehlers Danlos syndrome Ⅳ	先天結締組織異常第四型	Q79.63	
Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	Emery-Dreifuss 肌失養症	G71.00 G71.038 G71.09	
Fabry disease	Fabry 氏症(法布瑞氏症)	E75.21	
Facioscapulohumeral muscular dystrophy	面肩胛肱肌失養症	G71.02	
Familial amyloidotic polyneuropathy	家族性澱粉樣多發性神經病變	E85.1	
Familial hyperchylomicronemia	家族性高乳糜微粒血症	E78.3	
Fatty acid oxidation defect	脂肪酸氧化作用缺陷	E71.30 E71.310 E71.311 E71.312 E71.313	E71.314 E71.318 E71.32 E71.39
Fibrodysplasia ossificans progressiva	進行性骨化性肌炎	M61.10 M61.111 M61.112 M61.119 M61.121 M61.131 M61.132 M61.139 M61.141 M61.142 M61.143 M61.144 M61.145	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

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼	
		M61.146 M61.151	M61.179 M61.18 M61.19
Fraser syndrome	Fraser 氏症候群	Q87.0	
Freeman-Sheldon syndrome	Freeman-Sheldon 氏症候群	Q87.0	
Fucosidosis	岩藻糖代謝異常(儲積症)	E77.1	
Galactosemia	半乳糖血症	E74.21	
Galloway-Mowat syndrome	Galloway-Mowat 症候群	Q04.3	
Gaucher disease	高雪氏症	E75.22	
Globoid cell leukodystrophy (Krabbe's disease)	球細胞腦白質失養症	E75.23	
Glut (Glucose transport)1 deficiency syndrome	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	E74.810	
Glutaric aciduria type Ⅰ、Ⅱ	戊二酸尿症，第一型、第二型	Type Ⅰ: E72.3 Type Ⅱ:E71.313	
Glycogen storage disease	肝醣儲積症	E74.09:Type 0 E74.01:Type Ⅰ E74.02:Type Ⅱ E74.03:Type Ⅲ E74.09:Type Ⅳ E74.4:Type Ⅴ E74.09:Type Ⅵ-XI ~~E74.01:Von Gierk's~~	
GM1/GM2 gangliosidosis	GM1/GM2神經節苷脂儲積症	GM1:E75.19 GM2:E75.00 E75.09 E75.01 E75.02	
GNE myopathy	GNE 遠端肌病變	G71.8 G71.9	
Hallerman-Streiff syndrome	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Q87.0	
Harlequin ichthyosis	斑色魚鱗癬	Q80.4	
Hereditary angioedema (HAE)	遺傳性血管性水腫	D84.1	
Hereditary epidermolysis bullosa	遺傳性表皮分解性水皰症	Q81.0 Q81.1 Q81.2 Q81.8	

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
		Q81.9
Hereditary hemorrhagic telangiectasia	遺傳性出血性血管擴張症	I78.0
Hereditary hypophosphatemic rickets	遺傳性低磷酸鹽佝僂症	E83.31
Hereditary spastic paraplegia	遺傳性痙攣性下身麻痺	G11.4
Hereditary tyrosinemia	遺傳性高酪胺酸血症	E70.21
Histidinemia	組胺酸血症	E70.41
Holt-Oram syndrome	Holt-Oram 氏症候群	Q87.2
Homocystinuria	高胱胺酸尿症	E72.11
Homozygous familial hypercholesterolemia	同合子家族性高膽固醇血症	E78.01
Homozygous protein C deficiency	同基因合子蛋白質 C 缺乏症	D68.59
Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	亨丁頓氏舞蹈症	G10
Hutchinson Gilford progeria syndrome	早老症	E34.8
Hyper-IgM syndrome	高免疫球蛋白 M 症候群	D80.5
Hyperlysinemia	高離胺酸血症	E72.3
Hypermethioninemia	高甲硫胺酸血症	E72.19
Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria syndrome	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	E72.4
Hyperprolinemia	高脯胺酸血症	E72.59
Hypophosphatasia	低磷酸酯酶症	E83.39 E83.31
Ichthyosis, lamellar recessive	層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)	Q80.2
Idiopathic infantile arterial calcification	特發性嬰兒動脈硬化症	Q28.8
Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH）	特發性或遺傳性肺動脈高壓	I27.0
Inborn errors of bile acid synthesis	先天性膽酸合成障礙	E78.70

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼	
Incontinentia pigmenti	色素失調症	Q82.3	
Infantile form lysosomal acid lipase deficiency (Wolman disease)	嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症(又稱伍爾曼氏症)	E75.5	
Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSP	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺	G12.20 G12.24 G12.29	
Interferon γ receptor 1 deficiency	γ干擾素受體1缺陷	D84.89	
IPEX syndrome	IPEX 症候群	E31.0	
Isovaleric acidemia	異戊酸血症	E71.110	
Joubert syndrome	Joubert 氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Q04.3	
Kabuki syndrome	Kabuki 症候群	Q89.8	
Kallmann syndrome	Kallmann 氏症候群	E23.0	
Kearns-Sayre syndrome	Kearns-Sayre 氏症候群	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819	
Kennedy disease	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	G12.20 G12.24 G12.29	
Kenny-Caffey syndrome	Kenny-Caffey 氏症候群	Q87.19	
Keppen-Lubinsky syndrome	克片-魯賓斯基症候群	E88.1	
Laron syndrome (Laron Dwarfism)	Laron 氏侏儒症候群	E34.321	
Larsen syndrome	Larsen 氏症候群 (顎裂-先天性脫位症候群)	Q74.8	
Leber congenital amaurosis	萊伯氏先天性黑矇症	H35.50	
Leber hereditary optic neuropathy	雷伯氏遺傳性視神經病變	H47.22	
Leigh disease	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	G31.82	
Lesch-Nyhan syndrome	Lesch-Nyhan 氏症候群	E79.1	
Limb-girdle muscular dystrophy	肢帶型肌失養症	G71.031 G71.032 G71.033 G71.0340	G71.0342 G71.0349 G71.035 G71.038

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
		G71.0341 G71.039
Lowe syndrome	Lowe 氏症候群	E72.03
Maple syrup urine disease	楓糖尿症	E71.0
McCune Albright syndrome	McCune Albright 氏症候群	Q78.1
Mcleod syndrome	Mcleod 症候群	Q97.8 Q98.8
Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	E71.311
MELAS	MELAS 症候群	E88.41
Meleda disease	Meleda 島病	Q82.8
Menkes syndrome	Menkes 症候群	E83.09
Metachromatic leukodystrophy (MLD)	MLD 症候群	E75.25
Methyl CpG binding protein 2 duplication syndrome (MECP2 duplication syndrome)	MECP2綜合症候群	Q99.8
Methylmalonic acidemia	甲基丙二酸血症	E71.120
Miller Dieker syndrome	Miller Dieker 症候群	Q93.88
MIRAGE syndrome	MIRAGE 症候群	Q89.8
Mitochondrial defect	粒線體缺陷	E88.40
Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy syndrome	MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	E88.49
Moebius syndrome	Moebius 症候群	Q87.0
Molybdenum cofactor deficiency	鉬輔酶缺乏症	E61.5
Mucolipidosis	黏脂質症	TypeI: E77.1 TypeⅡ、Ⅲ: E77.0 TypeⅣ: E75.11
Mucopolysaccharidoses	黏多醣症	Type I Hurler's syndrome E76.01 Type I Hurler-Scheie syndrome E76.02 Type I Scheie

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
		syndrome E76.03 Type II Hunter syndrome E76.1 Type III Sanfilippo syndrome E76.22 Type IVA Morquio syndrome E76.210 Type IVB Morquio syndrome E76.211 Type IV Other Morquio syndrome E76.219 Other MPS E76.29 Unspecified MPS E76.3
Multiminicore disease	多微小軸空肌病	G71.29
Multiple carboxylase deficiency	多發性羧化酶缺乏症	D81.819
Multiple epiphyseal dysplasia	多發性骨骺發育不全症	Q77.8
Multiple pterygium syndrome	多發性翼狀膜症候群	Q79.8
Multiple sclerosis, MS/ Neuromyelitis optica spectrum disorders, NMOSD	多發性硬化症/泛視神經脊髓炎	G35/G36.0
Multiple sulfatase deficiency	多發性硫酸脂酶缺乏症	E75.26
Myhre syndrome	Myhre 症候群	Q87.89
Myotonic dystrophy	肌肉強直症	G71.11
Myotubular myopathy	肌小管病變	G71.220
Nager syndrome	Nager 症候群	Q75.4
Nail-Patella syndrome	指（趾）甲髕骨症候群	Q87.2
Nemaline rod myopathy	Nemaline 線狀肌肉病變	G71.21
Netherton syndrome	Netherton 症候群	Q80.8
Neurofibromatosis type II	神經纖維瘤症候群第二型	Q85.02
Neuronal ceroid lipofuscinosis	神經元蠟樣脂褐質儲積症	E75.4

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
Niemann-Pick disease	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	E75.240:Type A E75.241:Type B E75.242:Type C E75.243:Type D E75.244:Type A/B E75.248:other E75.249:unspecified
Nitroacetylglutamate synthetase deficiency, NAG synthetase deficiency	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	E72.29
Nonketotic hyperglycinemia	非酮性高甘胺酸血症	E72.51
Occult macular dystrophy；OMD	隱匿性黃斑部失養症	H35.50
Organic acidemias	有機酸血症	E71.118
Ornithine transcarbamylase deficiency	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	E72.4
Osteogenesis imperfecta	成骨不全症	Q78.0
Osteopetrosis	骨質石化症	Q78.2
Oto-Palato-Digital syndrome	耳-齶-指（趾）症候群	Q87.0
PAH type PKU combine with sucrase-isomaltase deficiency	典型苯酮尿症合併蔗糖酶同麥芽糖酶缺乏症	E74.31+E70.0
Pantothenate kinase associated neurodegeneration (PKAN)	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	G23.0
Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	陣發性夜間血紅素尿症	D59.5
Pelizaeus-Merzbacher disease	Pelizaeus-Merzbacher 氏症(慢性兒童型腦硬化症)	E75.29
Permanent neonatal diabetes mellitus	永久性新生兒糖尿病	P70.2
Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	E16.1
Peters-Plus syndrome	Peters-Plus 症候群	Q13.4
Pfeiffer syndrome	Pfeiffer 氏症候群	Q87.0
Phenylketonuria	苯酮尿症	E70.0
Phospholipase A2-associated neurodegeneration (PLAN)	磷脂質脂解酶 A2關聯之神經退化性疾病	G23.0

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼	
Pitt-Hopkins syndrome	皮特-霍普金斯症候群	Q87.0	
Porphyria	紫質症	E80.20 E80.21 E80.29	
Prader-Willi syndrome	Prader-Willi 氏症候群	Q87.11	
Primary hyperoxaluria	原發性高草酸鹽尿症	E72.53	
Primary Paget disease	原發性變形性骨炎	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
Progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC	進行性家族性肝內膽汁滯留症	K83.1	
Propionic acidemia	丙酸血症	E71.121	
Proteus syndrome	普洛提斯症候群	Q87.3	
Pseudoachondroplastic dysplasia	假性軟骨發育不全	Q77.8	
Pseudohypoparathyroidism	假性副甲狀腺低能症	E20.1	
Pyruvate dehydrogenase deficiency	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	E74.4	
Rett syndrome	雷特氏症	F84.2	
Rhizomelic chondrodysplasia punctata	肢近端型點狀軟骨發育不良	E71.540	
Robinow syndrome	Robinow 氏症候群	Q87.19	
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Q87.2	
Schaaf-Yang syndrome	Schaaf-Yang 症候群	Q87.19	
Schwartz Jampel syndrome	Schwartz Jampel 氏症候群	G71.13	

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼	
Sensenbrenner syndrome	森森布倫納症候群	Q87.5	
Severe combined immunodeficiency	嚴重複合型免疫缺乏症	D81.0 D81.1 D81.2 D81.31 D81.9	
Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	E71.312	
Sialidosis	涎酸酵素缺乏症	E77.1	
Sitosterolemia	豆固醇血症(植物性)	E78.00 E78.01	
Smith-Lemli-Opitz syndrome	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	E78.72	
Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	G12.0 G12.1	
Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦退化性動作協調障礙	G11.10 G11.11 G11.19 G11.2 G11.8 G11.9	
Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	裂手裂足症	Q71.60 Q71.61 Q71.62 Q71.63	Q72.70 Q72.71 Q72.72 Q72.73
Stargardt’s disease	Stargardt’s 氏症	H35.50	
Stiffperson syndrome	僵體症候群	G25.82	
Stormorken syndrome	史托摩根症候群	D69.8	
Sulfite oxidase deficiency	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	E72.19	
Tetrahydrobiopterin deficiency	四氫基喋呤缺乏症	E70.1	
Thalassemia major	重型海洋性貧血	D56.0 D56.1	
Thiamine metabolism dysfunction syndromes	硫胺素(維生素 B1)代謝功能障礙症候群	E51.8	
Thrombasthenia	血小板無力症	D69.1	
Transaldolase deficiency	轉醛醇酶缺乏症	E74.89	
Treacher Collins syndrome	Treacher Collins 氏症候群	Q75.4	

英文病名(縮寫)	中文病名（僅供參考）	ICD-10-CM 編碼
Tricho-hepato-enteric syndrome	髮-肝-腸症候群	Q89.7 K52.89
Trimethylaminuria	三甲基胺尿症	E72.52
Tuberous sclerosis	結節性硬化症	Q85.1
Tyrosine hydroxylase deficiency	酪胺酸羥化酶缺乏症	E70.20
Vanishing white matter disease	腦白質消失症	G11.8
Von Hippel-Lindau disease	Von Hippel-Lindau 症候群	Q85.83
Waardenburg syndrome	瓦登伯格氏症候群	Q87.89
WAGR syndrome (Wilms' tumor-aniridia-genitourinary anomalies-mental retardation)	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群(WAGR 症候群)	Q87.89
White-Sutton syndrome	懷特-薩頓症候群	Q87.0
Williams syndrome	威廉斯氏症候群	Q93.82
Wilson's disease	威爾森氏症	E83.01
Wiskott-Aldrich syndrome	Wiskott-Aldrich 氏症候群	D82.0
Wolfram syndrome, DIDMOAD	Wolfram 氏症候群	E34.8
Zellweger syndrome	Zellweger 氏症候群	E71.510

備註：

1. 中華民國93年1月7日署授國字第092401548號公告「胰島母細胞瘤（Nesidioblastosis）」因屬舊的病名用法，自即日起併入罕見疾病序號 L07號 Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy（PHHI）名單。
2. 中華民國95年9月12日署授國字第09504009072號公告「Tyrosinemial I、II、III（酪胺基酸症第一型、第二型、第三型）」，自即日起併入罕見疾病序號 A207號 Hereditary tyrosinemia（遺傳性高酪胺酸血症）名單。
3. 中華民國96年8月22日署授國字第09604006002號修正已公告 Urea cycle disorders 為 Congenital Urea cycle disorders。
4. 中華民國98年7月3日署授國字第0980400742號公告罕見疾病序號 B107號 Spinocerebellar ataxia，原中文病名：脊髓小腦性共濟失調，修正為：脊髓小腦退化性動作協調障礙。
5. 中華民國99年3月19日署授國字第0990400103號公告罕見疾病序號 K102號 Congenital Hyper IgE syndrome（先天性高免疫球蛋白 E 症候群），原 ICD-9-CM 編碼：「279.9」，修正為：「288.1」。
6. 中華民國106年10月25日衛授國字第1060402678號公告新增罕見疾病序號 G13號 Emery-Dreifuss 肌失養症(Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy)：ICD-10-CM 編碼「G71.0」、K10號遺傳性血管性水腫(Hereditary Angioedema) ：ICD-10-CM 編碼「D84.1」。
7. 中華民國107年5月30日衛授國字第1070401231號公告新增罕見疾病序號 B1-25號 Dravet 症候群(Dravet Syndrome, DS)：ICD-10-CM 編碼「G40.311」、腦白質消失症(Vanishing White Matter

Disease)：ICD-10-CM 編碼「G37.8」；修正罕見疾病序號 A11-05號臭魚症(Trimethylaminuria)修正為三甲基胺尿症(Trimethylaminuria)、序號 L1-12號1α-羥化酶缺乏症候群(1α-hydroxylase deficiency)：ICD-10-CM 編碼「E25.0」修正為第一型遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症(25-Hydroxyvitamin D 1-Alpha-Hydroxylase Deficiency)：ICD-10-CM 編碼「E83.32」、序號 G13號肌失養症(Emery–Dreifuss Muscular Dystrophy,EDMD)分類序號修正為 G1-13、序號 K10號遺傳性血管性水腫(Hereditary Angioedema,HAE)分類序號修正為 K1-10。

8. 中華民國108年1月15日衛授國字第1070403736號公告新增罕見疾病序號G1-14號GNE遠端肌病變(GNE myopathy)：ICD-10-CM 編碼「G71.8」、G1-15號史托摩根症候群(Stormorken syndrome)：ICD-10-CM 編碼「D69.8」及 M1-25號克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症(Costello syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.89」。
9. 中華民國109年7月31日衛授國字第1090402037號公告新增罕見疾病序號 M1-26號 Ayme-Gripp 症候群(Ayme-Gripp syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.89」及 M1-27號 Coffin-Lowry 症候群(Coffin-Lowry Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q89.8」，及修正罕見疾病名稱序號 C1-03號原發性肺動脈高壓(Primary Pulmonary Hypertension ,PPH)修正為特發性或遺傳性肺動脈高壓(Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH）及序號 B1-05號瑞特氏症候群(Rett syndrome)修正為雷特氏症(Rett syndrome)。
10. 中華民國109年10月13日衛授國字第1090402740號公告新增罕見疾病序號 B1-28號磷脂質脂解酶A2關聯之神經退化性疾病(Phospholipase A2-associated neurodegeneration,PLAN)：ICD-10-CM 編碼「G23.0」，及罕見疾病序號 M1-18號泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病(Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration,PKAN）分類序號修正為 B1-27號。
11. 中華民國110年8月3日衛授國字第1100460016號公告新增罕見疾病序號A6-08號雷伯氏遺傳性視神經病變(Leber hereditary optic neuropathy)：ICD-10-CM 編碼「H47.22」及 B1-29號皮特-霍普金斯症候群(Pitt-Hopkins Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.0」，及修正罕見疾病序號B1-16號Charcot Maire Tooth 氏症(進行性神經性腓骨萎縮症)(X-linked hypophosphatemic rickets)修正為夏柯-馬利-杜斯氏症(Charcot-Marie-Tooth Disease)、序號 L1-03號性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症(X-linked hypophosphatemic rickets)修正為性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症(X-linked hypophosphatemic rickets)。
12. 中華民國110年11月23日衛授國字第1100461161號公告新增罕見疾病序號 M1-28號 Myhre 症候群(Myhre syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.89」、Z1-06號萊伯氏先天性黑矇症(Leber Congenital Amaurosis)：ICD-10-CM 編碼「H35.50」、L1-16號 MIRAGE 症候群(MIRAGE syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q89.8」及 E1-04號亞伯氏症候群(Alport Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.81」。
13. 中華民國110年11月24日衛授國字第1100461168號公告修正罕見疾病序號 B1-01號多發性硬化症(Multiple sclerosis)：ICD-10-CM 編碼「G35」修正為多發性硬化症泛視神經脊髓炎(Multiple Sclerosis ,MS/ Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders, NMOSD)：ICD-10-CM 編碼「G35、G36.0」。
14. 中華民國111年1月12日衛授國字第1100461686號公告新增罕見疾病序號 M1-29號森森布倫納症候群(Sensenbrenner Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.5」、A4-04號轉醛醇酶缺乏症(Transaldolase deficiency)：ICD-10-CM 編碼「E74.8」及 M1-30號克片魯賓斯基症候群(Keppen Lubinsky Syndrome)：ICD-10-CM 編碼「E88.1」，及修正罕見疾病序號 F1-01號遺傳性表皮分解性水皰症(Hereditary epidermolysis bullosa)原 ICD-10-CM 編碼：「Q81.9」，修正為：「Q81.0、Q81.1、Q81.2、Q81.8、Q81.9」。
15. 中華民國111年4月13日衛授國字第1110460962號公告新增罕見疾病序號 B1-30號 Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病(Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration ,BPAN)：ICD-10-CM 編碼「G23.0」，及修正罕見疾病序號 A2-143號3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methyl-glutaric academia)修正為3-羥基-3-甲基戊二酸血症(3-Hydroxy-3-methylglutaric academia)、序號 A2-16號高離氨基酸血症(Hyperlysinemia)修正為高離胺基酸血症(Hyperlysinemia)、罕見疾病序號 D1-01號進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive intrahepatic cholestasis,PFIC)修正為進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive familial intrahepatic cholestasis,PFIC)。
16. 中華民國111年7月13日衛授國字第1110461992號公告新增罕見疾病序號 H1-10號顱骨幹骺端發育不良(CraniometaphysealDysplasia)：ICD-10-CM 編碼「Q78.8」、序號 B1-31號嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺(Infantile-Onset AscendingHereditary Spastic Paralysis,IAHSP)：ICD-10-CM 編碼

「G12.2」、序號 A11-11號大腦肌酸缺乏症(Cerebral Creatine Deficiency) ICD-10-CM 編碼「E72.8」及序號 A11-12號硫胺素(維生素 B1)代謝功能障礙症候群(Thiamine Metabolism Dysfunction Syndromes))：ICD-10-CM 編碼「E51.8」，及修正罕見疾病序號 M1-12號歌舞伎症候群(Kabuki syndrome)中文名稱為 Kabuki 症候群(Kabuki syndrome)、序號 N1-02號 DiGeorge's 症候群(DiGeorge's syndrome)名稱為 DiGeorge 症候群(DiGeorge syndrome)。

17. 中華民國112年1月17日衛授國字第1120460003號公告新增罕見疾病序號 A2-24號原發性高草酸鹽尿症(Primary Hyperoxaluria)：ICD-10-CM 編碼「E72.53」，及修正罕見疾病序號 B1-06號脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy) 原 ICD-10-CM 編碼：「G12.9」，修正為：「G12.0、G12.1」、序號 B1-25號 Dravet 症候群(Dravet syndrome) 原 ICD-10-CM 編碼：「G40.311」，修正為：「G40.803、G40.804」。
18. 中華民國112年4月19日衛授國字第1120460969號公告新增罕見疾病序號 A2-25號黑尿症(Alkaptonuria)：ICD-10-CM 編碼「E70.29」。
19. 中華民國112年10月25日衛授國字第1120463037號公告新增罕見疾病序號 J1-05號先天性血栓性血小板低下紫斑症(Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura)：ICD-10-CM 編碼「M31.1」，並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)。
20. 中華民國113年1月30日衛授國字第1130460217號公告新增罕見疾病序號 M1-39號 Schaaf-Yang 症候群(Schaaf-Yang syndrome)：ICD-10-CM 編碼「Q87.1」。
21. 中華民國113年7月15日衛授國字第1130462168號公告新增罕見疾病序號 B1-32號 Basilicate-Akhtar 症候群(Basilicate-Akhtar syndrome)：ICD-10-CM 編碼為「F78」，並修正序號 A3-03之 Fabry 氏症(Fabry disease)修正為 Fabry 氏症(法布瑞氏症) (Fabry disease)。
22. 中華民國113年10月11日衛授國字第1130463224號公告新增罕見疾病序號 B1-33號 舞蹈症-棘紅細胞增多症(Chorea-acanthocytosis)：ICD-10-CM 編碼為「G25.5」。
23. 中華民國114年1月23日衛授國字第1130464505號公告修正序號 A11-04之碳水化合缺乏醣蛋白症候群(Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome)為先天性醣基化障礙(Congenital disorder of glycosylation, CDG)；修正序號 M1-37之 Cockayne 氏症候群(Cockayne syndrome)為 Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群) (Cockayne syndrome)；修正罕見疾病 ICD-10-CM 編碼共37項，並酌修表格文字。
24. 中華民國114年4月11日衛授國字第1140461041號公告新增罕見疾病序號 M1-40號 Galloway-Mowat 症候群(Galloway-Mowat syndrome)：ICD-10-CM 編碼為「Q04.3」。
25. 中華民國114年10月20日衛授國字第1140463341號公告修正序號 L1-03之性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症(X-linked Hypophosphatemic rickets)為遺傳性低磷酸鹽佝僂症(Hereditary hypophosphatemic rickets)。
26. 中華民國115年3月13日衛授國字第1150460479號公告新增罕見疾病序號 A11-10號嘌呤合成代謝異常(Disorders of purine biosynthesis metabolism)：ICD-10-CM 編碼為「E79.8、E79.9」；修正罕見疾病 ICD-10-CM 編碼共26項。