

罕病新舊序號對照表

112/10/25(依據衛生福利部112年10月25日衛授國字第1120463037號公告)

修正前分類序號	舊分類序號	112/10/25更新分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM編碼	ICD-10-CM編碼	備註		
	A.先天性代謝異常 Inborn errors of metabolism						增訂英文分類名稱		
	◎A1 尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders (高血氨症)						刪除「(高血氨症)」文字		
01	A1	01	先天性尿素循環代謝障礙	Congenital urea cycle disorders	270.6	E72.20	修正英文大小寫		
01	01	A1	瓜胺酸血症	Citrullinemia	270.6	E72.23			
01	02	A1	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency, NAG synthetase deficiency	270.6	E72.29			
01	03	A1	鳥胺酸甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	270.6	E72.4			
148	A1	05	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria syndrome	270.6	E72.4	修正英文大小寫		
	◎ A2 胺基酸/有機酸代謝異常 Disorders of amino acid/organic acid metabolism						修正英文細分類名稱		
02	A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders(Aminoacidopathies)	270.9	E72.8			
02	01	A2	高胱胺酸血症	Homocystinuria	270.4	E72.11	修正中文病名		
02	01	1	A2	03	高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	270.4	E72.19	
02	03	A2	04	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	270.7	E72.51		
02	04	A2	05	苯酮尿症	Phenylketouria	270.1	E70.0	修正英文病名	
02	05	A2	06	四氫葉啉缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	270.1	E70.1		
02	06	A2	07	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	270.2	E70.21		
02	07	A2	08	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	270.3	E71.0		
09		A2	09	有機酸血症	Organic acidemias	270.9	E71.118		
09	01	A2	10	異戊酸血症	Isovaleric acidemia	270.3	E71.110		
09	02	A2	11	戊二酸血症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I、II	270.9	type I : E72.3 type II : E71.313		
09	03	A2	12	丙酸血症	Propionic acidemia	270.3	E71.121		
09	04	A2	13	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	270.3	E71.120		
09	05	A2	14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	270.9	E71.118	111年4月13日衛生福利部公告修正疾病名	
48		A2	15	典型苯酮尿症合併蔗糖同麥芽糖酶缺乏症	PAH type PKU combine with sucrase-isomaltase deficiency	271.3+270.1	E74.31+E70.0	修正英文大小寫	
84		A2	16	高離胺基酸血症	Hyperlysinemia	270.7	E72.3	修正中文病名；111年4月13日衛生福利部公告修正中文翻譯	
85		A2	17	組胺酸血症	Histidinemia	270.5	E70.41		
86		A2	18	三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	270.9	E71.19		
87		A2	19	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	270.9	D81.819		
99		A2	20	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	270.8	E72.59		
119		A2	21	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	270.2	E70.9		
118		A2	22	酪胺酸羧化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	270.2	E70.20		
		A2	23	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症，cb1C型	Cobalamin C defect (Methylmalonic acidemia and Homocystinuria, cb1C type)		E71.120+E72.11	修正中、英文病名	
		A2	24	原發性高草酸鹽尿症	Primary hyperoxaluria		E72.53	112年10月25日修正英文大小寫；112年1月17日衛生福利部公告	
		A2	25	黑尿症	Alkaptonuria		E70.29	112年4月19日衛生福利部公告新增	
	◎ A3 脂質儲積/溶小體儲積症 Lysosomal storage disorders						原A7類溶小體代謝異常併入A3類，並修正A3類中、英文細分類		
05	A3	01	A3	01	高雪氏症	Gaucher's disease	272.7	E75.22	修正英文病名
20	A3	02	A3	02	GM1/GM2神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	330.1	GM1 : E75.19 GM2 : E75.00	
52	A3	03	A3	03	Fabry 氏症	Fabry disease	272.7	E75.21	
54	A3	04	A3	04	Niemann-Pick 氏症，鞘磷脂儲積症	Niemann-Pick disease	272.7	type A : E75.240 type B : E75.241 type C : E75.242 type D : E75.243 other : E75.248 unspecified : E75.249	
89	A3	05	A3	05	MLD症候群	Metachromatic leukodystrophy (MLD)	330.0	E75.25	修正英文大小寫
	A3	06	A3	06	球細胞腦白質失養症	Globoid cell leukodystrophy (Krabbe's disease)	330.0	E75.23	修正英文大小寫
	A3	07	A3	07	嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症 (又稱伍爾曼氏症)	Infantile form lysosomal acid lipase deficiency (Wolman disease)	272.7	E75.5	修正英文大小寫
	A7	01	A3	08	胱胺酸血症	Cystinosis	270.0	E72.04	原A7-01移列
	A7	02	A3	09	黏多糖症	Mucopolysaccharidoses	277.5	Type I : E76.01 E76.02 E76.03 Type II : E76.1 Other : E76.210 E76.211 E76.219 E76.22 E76.29 Unspecified : E76.3	原A7-02移列
	A7	03	A3	10	岩藻糖代謝異常 (儲積症)	Fucosidosis	271.8	E77.1	原A7-03移列
	A7	04	A3	11	涎酸醣素缺乏症	Sialidosis	272.7	E77.1	原A7-04移列

		A7	05	A3	12	黏脂質症	Mucopolipidosis	272.7	type I : E77.1 type II、III : E77.0 type IV : E75.11	原A7-05移列
		A7	06	A3	13	神經元蠟樣脂質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	330.1	E75.4	原A7-06移列
		A7	07	A3	14	多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple sulfatase deficiency		E75.29	原A7-07移列·並修正英文大小寫
		◎A4碳水化合物代謝異常 Disorders of carbohydrate metabolism								增訂英文細分類名稱
10		A4	01			半乳糖血症	Galactosemia	271.1	E74.21	
19		A4	02			肝醣儲積症	Glycogen storage disease	271.0	type 0 : E74.09 type I : E74.01 type II : E74.02 type III : E74.03 type IV : E74.09 type V : E74.04 type VI-IX : E74.09 Von Gierke's : E74.01	
147		A4	03			腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose transport)1 deficiency syndrome	271.8	E74.8	修正英文大小寫
		A4	04			轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency		E74.8	111年1月12日衛生福利部公告新增
		◎A5脂肪酸氧化異常 Disorders of fatty acid oxidation								增訂英文細分類名稱
11		A5	01			脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	277.8	E71.30 E71.310 E71.311 E71.312 E71.313 E71.314 E71.318 E71.32 E71.39	
11	01	A5	02			原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	272.9	E71.41	
98		A5	03			中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	277.8	E71.311	
115		A5	04			短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	277.8	E71.312	
		◎A6粒線體代謝異常 Mitochondrial disorders								修正中文及增訂英文細分類名稱
12		A6	01			粒線體缺陷	Mitochondrial defect	277.9	E88.40	
12	01	A6	02			Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	277.8	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819	
12	02	A6	03			Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	330.8	G31.82	
12	03	A6	04			MELAS 症候群	MELAS	758.89	E88.41	
12	04	A6	05			MNGIE 症候群 粒線體性神經胃腸腦病變症候群	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy syndrome	277.9	E88.49	修正英文大小寫
101		A6	06			丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	271.8	E74.4	
		A6	07			巴氏症候群	Barth syndrome	759.89	E78.71	修正英文大小寫
		A6	08			雷伯氏遺傳性視神經病變	Leber hereditary optic neuropathy		H47.22	110年8月3日衛生福利部公告新增
		◎A7 維生素代謝異常 Disorders of vitamin metabolism								原A7類溶小體代謝異常併入A3類溶小體儲積症·另增訂「維生素代謝異常」為A7類
02	02	A11	10	A7	01	生物素酶缺乏症	Biotinidase deficiency	277.6	D81.810	原A11-10移列A7-01·並修正英文大小寫
		◎A8膽固醇及脂質代謝異常 Disorders of cholesterol and Lipid metabolism								修正英文細分類名稱
46		A8	01			同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	272.0	E78.0	
67		A8	02			家族性高乳糜微粒血症	Familial hyperchylomicronemia	272.3	E78.3	修正英文大小寫
A9	03	A8	03			豆固醇血症 (植物性)	Sitosterolemia	272.0	E78.0	
		A11	06	A8	04	先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	272.6	E88.1	原A11-06移列
		A11	07	A8	05	腦髓性黃瘤症	Cerebrotendinous xanthomatosis	272.7	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								修正中文及增訂英文細分類名稱
6		A9	01			威爾森氏症	Wilson's disease	275.1	E83.01	
51		A9	02			Menkes 症候群	Menkes syndrome	759.89	E83.09	
		A9	03			鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	277.8	E61.5	
		◎A10過氧化化體異常 Peroxisomal disorders								修正中文及增訂英文細分類名稱
39		A10	01			Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	277.9	E71.510	
73		A10	02			腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	272.7	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529	
Z1	04	A10	03			肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	277.8	E71.540	修正英文大小寫
		◎A11其他代謝異常 Other metabolic disorders								增訂英文細分類名稱

03		A11	01		紫質症	Porphyria	277.1	E80.20 E80.21 E80.29			
26		A11	02		Lesch-Nyhan氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	277.2	E79.1			
34		A11	03		亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	270.0	E72.19			
92		A11	04		碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	277.9	E77.8			
93		A11	05		三甲基胺尿症	Trimethylaminuria	277.8	E72.52			
94		A11	06								
137		A11	07								
		A11	08	A11	06	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	275.3	E83.39 E83.31	原A11-08遞補至A11-06	
		A11	09	A11	07	Beta-酮解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase deficiency	270.3	E71.19	原A11-09遞補至A11-07; 修正英文大小寫; 修正英文大小寫; 111年7月13日衛生福利部公告新增	
		A11	11	A11	08	大腦肌酸缺乏症	Cerebral creatine deficiency		E72.8	原A11-11遞補至A11-08; 修正英文大小寫; 111年7月13日衛生福利部公告新增	
		A11	12	A11	09	硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙症候群	Thiamine metabolism dysfunction syndromes		E51.8	原A11-12遞補至A11-09; 修正英文大小寫; 111年7月13日衛生福利部公告新增	
		B 腦部或神經系統異常 Disorders of the brain or nervous system								修正中文及增訂英文細分類名稱	
04		B1	01		多發性硬化症/泛視神經脊髓炎	Multiple sclerosis, MS/ Neuromyelitis optica spectrum disorders, NMOSD	340	G35/G36.0		修正英文大小寫; 110年11月24日衛生福利部公告修正疾病名稱及ICD-10-CM編碼	
08		B1	02		肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	335.20	G12.21			
16		B1	03		共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	334.8	G11.3			
22		B1	04		亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(文稱Huntington's disease)	333.4	G10			
31		B1	05		雷特氏症	Rett syndrome	330.8	F84.2			
32		B1	06		脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	335.10	G12.0 G12.1		112年1月17日衛生福利部公告修正ICD-10-CM編碼	
33		B1	07		脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	334.3	G11.1			
36		B1	08		結節性硬化症	Tuberous sclerosis	759.5	Q85.1			
71		B1	09		先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	705.0	L74.4			
104		B1	10		神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	237.72	Q85.02			
105		B1	11		Alexander 氏病	Alexander disease	331.89	E75.29			
108		B1	12		僵體症候群	Stiffperson syndrome	333.91	G25.82			
127		B1	13		遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	334.1	G11.4			
130		B1	14		Joubert氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome	759.89	Q04.3			
135		B1	15		Pelizaeus-Merzbacher氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher disease	330.0	E75.29		修正英文大小寫	
136		B1	16		夏柯-馬利-杜斯氏症	Charcot Marie Tooth disease	356.1	G60.0		修正英文大小寫; 110年8月3日衛生福利部公告修正中文病名	
141		B1	17		甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy disease	335.8	G12.20 G12.21 G12.22 G12.29		修正英文大小寫	
144		B1	18		家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial amyloidotic polyneuropathy	277.3+357.4	E85.1		修正英文大小寫	
B1	18	B1	19		Moebius症候群	Moebius syndrome	352.6	Q87.0			
		B1	20		McLeod症候群	McLeod syndrome	758.81	Q97.8 Q98.8			
		B1	21		Aicardi-Goutieres症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	330.0	G31.89			
		B1	23	B1	22	MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 duplication syndrome (MECP2 duplication syndrome)	330.8	Q99.8		原B1-23遞補至B1-22; 修正英文大小寫
		B1	25	B1	23	Darvet 症候群	Dravet Syndrome, DS		G40.803 G40.804		原B1-25遞補至B1-23; 112年1月17日衛生福利部公告修正ICD-10-CM編碼
		B1	26	B1	24	腦白質消失症	Vanishing white matter disease		G37.8		原B1-26遞補至B1-24; 修正英文大小寫
151		B1	18	B1	25	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate kinase associated neurodegeneration (PKAN)	277.9	G23.0		原B1-27遞補至B1-25; 修正英文大小寫; 109年10月13日衛生福利部公告修正罕見疾病序號為B1-27
		B1	28	B1	26	磷脂質脂酶A2關聯之神經退化性疾病	Phospholipase A2 associated neurodegeneration(PLAN)		G23.0		原B1-28遞補至B1-26; 109年10月13日衛生福利部公告新增
		B1	29	B1	27	皮特-霍普金斯症候群	Pitt-Hopkins syndrome		Q87.0		原B1-29遞補至B1-27; 修正英文大小寫; 110年8月3日衛生福利部公告新增
		B1	30	B1	28	Beta-螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病	Beta-Propeller protein-associated neurodegeneration (BPAN)		G23.0		原B1-30遞補至B1-28; 修正英文大小寫; 111年4月13日衛生福利部公告新增
		B1	31	B1	29	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSPP		G12.2		原B1-31遞補至B1-29; 修正英文大小寫; 111年7月13日衛生福利部公告新增

		C1	08	B1	30	先天性中樞性換氣不足症候群	Congenital central hypoventilation syndrome	327.25	G47.35	原C1-08移列B1-30 並修正英文大小寫
		N1	08	B1	31	Von Hippel-Lindau症候群	Von Hippel-Lindau disease	759.6	Q85.8	原N1-08移列B1-31
		C 呼吸循環系統異常 Disorders of the respiratory/circulation system								修正中文及增訂英文 細分類名稱
96		C1	01			特發性嬰兒動脈硬化症	Idiopathic infantile arterial calcification	747.89	Q28.8	修正英文大小寫
100		C1	02			囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	277.00	E84.9	
109		C1	03			特發性或遺傳性肺動脈高壓	Idiopathic or Heritable pulmonary arterial hypertension (IPAH or HPAH)	416.0	I27.0	
126		C1	04			Holt-Oram氏症候群	Holt-Oram syndrome	759.89	Q87.2	修正英文大小寫
140		C1	05			Andersen氏症候群(心節律障礙週期性麻痺症候群：鉀離子通道病變)	Andersen syndrome	359.3+426.89	E74.09	
146		C1	06			遺傳性出血性血管擴張症	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	448.0	I78.0	修正英文大小寫
		C1	07			窒息性胸腔失養症	Asphyxiating thoracic dystrophy	756.4	Q77.2	
		D 消化系統異常 Disorders of the digestive system								修正中文及增訂英文 細分類名稱
40		D1	01			進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive familial intrahepatic cholestasis,PFIC	751.69	K83.1	修正英文大小寫；111 年4月13日衛生福利部 公告修正疾病名稱
41		D1	02			先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	277.9	E78.70	
117		D1	03			α1-抗胰蛋白酶缺乏症	α1- Antitrypsin deficiency	277.6	E88.01	
131		D1	04			先天性Cajal氏間質細胞增生合併腸道神經元發育異常	Congenital interstitial cell of Cajal hyperplasia with neuronal intestinal dysplasia	750.5	Q43.8	修正英文大小寫
D1	05	D1	05			阿拉吉歐症候群	Alagille syndrome	759.89	Q44.7	修正英文大小寫
		Z1	03	D1	06	髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome	759.7	Q89.7	原Z1-03移列
		E 腎臟泌尿系統異常 Disorders of the renal/urinary system								修正中文及增訂英文 細分類名稱
27		E1	01			Lowe氏症候群	Lowe syndrome	270.8	E72.03	
114		E1	02			Bartter氏症候群	Bartter's syndrome	255.1	E26.81	
E1	03	E1	03			體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	753.14	Q61.19	
		E1	04			亞伯氏症候群	Alport syndrome		Q87.81	修正英文大小寫；110 年11月23日衛生福利 部公告新增
		F 皮膚系統異常 Disorders of the cutaneous system								修正中文及增訂英文 細分類名稱
21		F1	01			遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa	757.39	Q81.0 Q81.1 Q81.2 Q81.8 Q81.9	111年1月12日衛生福利 部公告修正
24		F1	02			鱗狀魚鱗(自體隱性遺傳型)	Lchthyosis, lamellar recessive	757.1	Q80.2	
56		F1	03			膠囊兒	Collodion baby	757.1	Q80.2	
57		F1	04			斑色魚鱗	Harlequin ichthyosis	757.1	Q80.4	
58		F1	05			水泡型先天性魚鱗樣紅皮症(表皮鬆解性角化過度症)	Bullous congenital ichthyosiform erythroderma (epidermolytic hyperkeratosis)	757.1	Q80.3	修正英文大小寫
69		F1	06			外胚層增生不良症	Ectodermal dysplasias	757.31	Q82.4	修正英文大小寫
103		F1	07			Meleda島病	Meleda disease	757.39	Q82.8	
138		F1	08			Darier氏症(毛囊角化病)	Darier's disease	757.39	Q82.8	
142		F1	09			先天性角化不全症	Dyskeratosis congenita	757.39	Q82.8	修正英文大小寫
F1	10	F1	10			皮膚過度角化症雅司病	Diffuse non-epidermolytic palmoplantar keratoderma type Unna-Thost	757.39	Q82.8	修正英文大小寫
F1	11	F1	11			色素失調症	Incontinentia pigmenti	757.33	Q82.3	修正英文大小寫
		G 肌肉系統異常 Disorders of the muscular system								修正中文及增訂英文 細分類名稱
18		G1	01			裴馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	359.1	G71.0	
49		G1	02			Nemaline線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy	359.0	G71.2	修正英文大小寫
77		G1	03			Schwartz Jampel氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	756.89	G71.13	
81		G1	04			肌肉強直症	Myotonic dystrophy	359.2	G71.11	
113		G1	05			面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	359.1	G71.0	
149		G1	06			肌小管病變	Myotubular myopathy	359.0	G71.2	修正英文大小寫
G1	07	G1	07			貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	359.1	G71.0	修正英文大小寫
		G1	08			Freeman-Sheldon氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	759.89	Q87.0	
		G1	09			肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	359.1	G71.0	
		G1	10			先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	359	G71.0	修正英文大小寫
		G1	11			中心軸空肌病	Central core disease	359	G71.2	修正英文大小寫
		G1	12			多微小軸空肌病	Multiminicore disease	359	G71.2	修正英文大小寫
		G1	13			Emery - Dreifuss肌失養症	Emery - Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)		G71.0	修正英文大小寫
		G1	14			GNE遠端肌病變	GNE myopathy		G71.8	
		G1	15			史托摩根症候群	Stormorken syndrome		D69.8	
		H 骨及軟骨異常 Disorders of bone and cartilage								修正中文及增訂英文 細分類名稱
14		H1	01			軟骨發育不全症	Achondroplasia	756.4	Q77.4	

29		H1	02		成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	756.51	Q78.0		
42		H1	03		原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	731.0	M88.0 M88.1 M88.811 M88.812 M88.819 M88.821 M88.822 M88.829 M88.831 M88.832 M88.839 M88.841 M88.842 M88.849 M88.851 M88.852 M88.859 M88.861 M88.862 M88.869 M88.871 M88.872 M88.879 M88.88 M88.89 M88.9		
44		H1	04		鎖骨顛骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	755.59	Q74.0		
50		H1	05		進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia ossificans progressiva	728.11	M61.10 M61.111 M61.112 M61.119 M61.121 M61.122 M61.129 M61.131 M61.132 M61.139 M61.141 M61.142 M61.143 M61.144 M61.145 M61.146 M61.151 M61.152 M61.159 M61.161 M61.162 M61.169 M61.171 M61.172 M61.173 M61.174 M61.175 M61.176	修正英文大小寫	
88		H1	06		裂手裂足症	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	hand755.58 foot755.67	Q71.60 Q71.61 Q71.62 Q71.63 Q72.70 Q72.71 Q72.72 Q72.73		
91		H1	07		骨質石化症	Osteopetrosis	756.52	Q78.2		
111		H1	08		假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	756.4	Q77.8		
H1	09	H1	09		多發性骨骺發育不全症	Multiple epiphyseal dysplasia	756.56	Q78.3	修正英文大小寫	
		H1	10		顛骨幹骺端發育不良	Craniometaphyseal dysplasia		Q78.8	修正英文大小寫	
		B1	24	H1	11	腦肋小頰症候群	Cerebro-Costo-Mandibular syndrome	759.89	Q87.89	原B1-24移列，並修正英文大小寫
		M1	07	H1	12	Crouzon氏症候群	Crouzon syndrome	756.0	Q75.1	原M1-07 移列
		M1	17	H1	13	Pfeiffer氏症候群	Pfeiffer syndrome	755.55	Q87.0	原M1-17 移列
		I 結締組織異常 Disorders of the connective tissue								修正中文及增訂英文細分類名稱
80		I1	01		先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndromeIV	756.83	Q79.6		
		J 血液系統異常 Disorders of the hematologic system								修正中文及增訂英文細分類名稱
35		J1	01		重型海洋性貧血	Thalassemia major	282.4	D56.0 D56.1		
76		J1	02		血小板無力症	Thrombasthenia	287.1	D69.1		
116		J1	03		同基因合子蛋白質C缺乏症	Homozygous protein C deficiency	273.3	D68.59		
Z1	05	J1	04		陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	283.2	D59.5	修正英文大小寫	
				J1	05	先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	M31.1	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								修正中文及增訂英文細分類名稱
65		K1	01		原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	288.1	D71		
82		K1	02		先天性高免疫球蛋白E症候群	Congenital hyper IgE syndrome	288.1	D82.4	修正英文大小寫	
122		K1	03		布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	279.04	D80.0		
123		K1	04		Wiskott- Aldrich氏症候群	Wiskott- Aldrich syndrome	279.12	D82.0	修正英文大小寫	

124		K1	05		嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	279.2	D81.0 D81.1 D81.2 D81.9		
125		K1	06		補體成份8缺乏症	Complement component 8 deficiency	279.8	D84.1	修正英文大小寫	
128		K1	07		IPEX 症候群	IPEX syndrome	759.89 (279.8 , 569.89 , 259.8 , 758.89)	E31.0	修正英文大小寫	
152		K1	08		高免疫球蛋白M症候群	Hyper-IgM syndrome	279.05	D80.5		
		K1	09		γ 干擾素受體1缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	279.4	D84.8		
		K1	10		遺傳性血管性水腫	Hereditary angioedema (HAE)		D84.1	修正英文大小寫	
		F1	12	K1	11	Netherton症候群	Netherton syndrome	757.1	Q80.3	原F1-12移列·並修正英文大小寫
		F1	05	K1	12	非典型性尿毒血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	283.11	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								修正中文及增訂英文細分類名稱
25		L1	01		Kenny-Caffey氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	759.89	Q87.1		
30		L1	02		假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	275.49	E20.1		
38		L1	03		性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphatemic rickets	275.3	E83.31	110年8月3日衛生福利部公告修正中文病名	
59		L1	04		Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	259.4	E34.3		
61		L1	05		Bardet-Biedl氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	759.89	Q87.89		
64		L1	06		Alstrom氏症候群	Alstrom syndrome	759.2	Q87.89	修正英文病名及英文大小寫	
66		L1	07		持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	251.1	E16.1		
72		L1	08		Wolfram氏症候群	Wolfram syndrome , DIDMOAD	277.9	E88.9		
74		L1	09		McCune Albright氏症候群	McCune Albright syndrome	756.59	Q78.1		
90		L1	10		短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	758.89	Q99.8		
106		L1	11		腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	253.4	E27.49		
107		L1	12		第一型遺傳性維生素D1-α-羟化酶缺陷症	25-Hydroxyvitamin D1-α-hydroxylase deficiency	268.0	E83.32	修正英文大小寫	
120		L1	13		先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	759.1	Q89.1		
121		L1	14		Kallmann氏症候群	Kallmann syndrome	253.4	E23.0		
		L1	15		永久性新生兒糖尿病	Permanent neonatal diabetes mellitus	775.1	P70.2	修正英文大小寫	
		L1	16		MIRAGE 症候群	MIRAGE syndrome		Q89.8	110年11月23日衛生福利部公告新增	
		M 先天畸形症候群 Congenital malformations/syndromes								原N類染色體異常併入M類·修正中文及增訂英文細分類名稱
13		M1	01		Aarskog-Scott氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	759.89	Q87.1		
37		M1	02		瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	270.2	E70.8		
43		M1	03		愛伯特氏症	Apert syndrome	755.55	Q87.0		
60		M1	04		Smith-Lemli-Opitz氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	759.89	E78.72		
62		M1	05		Larsen氏症候群(顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	755.8	Q74.8		
70		M1	06		Beckwith Wiedemann氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	759.89	Q87.3		
78		M1	08	M1	07	Fraser氏症候群	Fraser syndrome	759.89	Q87.0	原M1-07 移列H1-12 ; 原M1-08遞補至
95		M1	09	M1	08	多發性翼狀腺症候群	Multiple pterygium syndrome	759.89	Q79.8	原M1-09遞補至M1-08
110		M1	10	M1	09	Cornelia de Lange氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	759.89	Q87.1	原M1-10遞補至M1-09
132		M1	11	M1	10	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff syndrome	756.0	Q87.0	原M1-11遞補至M1-10 ; 修正英文大小寫 原M1-12遞補至M1-11 ;
133		M1	12	M1	11	Kabuki症候群	Kabuki syndrome	759.89	Q89.8	111年7月13日衛生福利部公告修正罕見疾病中文翻譯
134		M1	13	M1	12	耳-齶-指(趾)症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	759.89	Q87.0	原M1-13遞補至M1-12
139		M1	14	M1	13	Conradi-Hunermann氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome	756.59	Q77.3	原M1-14遞補至M1-13
143		M1	15	M1	14	Treacher Collins氏症候群	Treacher Collins syndrome	756.0	Q75.4	原M1-15遞補至M1-14 ; 修正英文大小寫
145		M1	16	M1	15	Robinow氏症候群	Robinow syndrome	759.89	Q87.1	原M1-16遞補至M1-15 ; 修正英文大小寫
153		M1	19	M1	16	指(趾)甲齶骨症候群	Nail-Patella syndrome	756.89	Q87.2	原M1-19遞補至M1-16 ; 修正英文大小寫
N1	19	M1	20	M1	17	CFC症候群	Cardiofaciocutaneous syndrome	759.89	Q87.89	原M1-20遞補至M1-17 ; 修正英文大小寫
		M1	21	M1	18	Peters-Plus症候群	Peters-Plus syndrome	743.44	Q13.4	原M1-21遞補至M1-18
		M1	22	M1	19	Nager症候群	Nager syndrome	756.0	Q75.4	原M1-22遞補至M1-19 ; 修正英文大小寫
		M1	23	M1	20	CHARGE症候群	CHARGE syndrome	759.89	Q89.8	原M1-23遞補至M1-20 ; 修正英文大小寫
		M1	24	M1	21	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome		Q99.8 F84.8 F78	原M1-24遞補至M1-21
		M1	25	M1	22	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	Costello syndrome		Q87.89	原M1-25遞補至M1-22
		M1	26	M1	23	Ayme-Gripp症候群	Ayme-Gripp syndrome		Q87.89	原M1-26遞補至M1-23

		M1	27	M1	24	Coffin-Lowry症候群	Coffin-Lowry syndrome		Q89.8	原M1-27遞補至M1-24；修正英文大小寫
		M1	28	M1	25	Myhre 症候群	Myhre syndrome		Q87.89	原M1-28遞補至M1-25；110年11月23日衛生福利部公告新增
		M1	29	M1	26	森森布倫納症候群	Sensenbrenner syndrome		Q87.5	原M1-29遞補至M1-26；修正英文大小寫；111年1月12日衛生福利部公告新增
		M1	30	M1	27	克片-魯賓斯基症候群	Keppen-Lubinsky syndrome		E88.1	原M1-30遞補至M1-27；111年1月12日衛生福利部公告新增
		N 染色體異常								
15		N1	01	M1	28	Angelman氏症候群	Angelman syndrome	759.89	Q93.5	原N1-01移列M1-28
45		N1	02	M1	29	DiGeorge症候群	DiGeorge syndrome	279.11	D82.1	原N1-02移列M1-29；111年7月13日衛生福利部公告修正罕見疾病英文名稱
53		N1	03	M1	30	Prader-Willi氏症候群	Prader-Willi syndrome	759.81	Q87.1	原N1-03移列M1-30
68		N1	04	M1	31	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群 (WAGR症候群)	WAGR syndrome (Wilms' tumor-aniridia-genitourinary anomalies-mental retardation)	759.89	Q87.89	原N1-04移列M1-31；修正英文大小寫
97		N1	05	M1	32	Miller Dieker症候群	Miller Dieker syndrome	742.2	Q93.88	原N1-05移列M1-32；修正英文大小寫
112		N1	06	M1	33	Rubinstein-Taybi氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	759.89	Q87.2	原N1-06移列M1-33；修正英文大小寫
129		N1	07	M1	34	威廉斯氏症候群	Williams syndrome	759.89	Q93.89	原N1-07移列M1-34；
		N1	08	M1	35	Branchio-Oto-Renal症候群(BOR症候群)	Branchio-Oto-Renal syndrome (BOR syndrome)	759.89	Q87.89	原N1-09移列，並修正英文大小寫
		B1	22	M1	36	普洛提斯症候群	Proteus syndrome	759.89	Q87.3	原B1-22移列，並修正英文大小寫
		Z1	01	M1	37	Cockayne氏症候群	Cockayne syndrome	759.89	Q87.1	原Z1-01移列
		Z1	02	M1	38	早老症	Hutchinson Gilford progeria syndrome	259.8	E34.8	原Z1-02移列
		N 眼瞼異常 Eye disorders								
		Z1	04	N1	01	Stargardt's 氏症	Stargardt's disease	362.75	H35.50	原Z1-04移列N1-01
		Z1	05	N1	02	隱匿性黃斑部失養症	Occult Macular dystrophy ;OMD	362.76	H35.50	原Z1-05移列N1-02；修正英文大小寫
		Z1	06	N1	03	萊伯氏先天性黑矇症	Leber congenital amaurosis		H35.50	原Z1-06移列N1-03；修正英文大小寫；110年11月23日衛生福利部公告新增
		Z 其他未分類或不明原因 Unclassified or unknown								
		增訂英文分類名稱								