

重大傷病各疾病別有效領證統計表(110年8月)

類別名稱/ICD-9/ICD-10	疾病名稱	有效領證數	有效領證人數
01 需積極或長期治療之癌症			
140-146、148-149	C00-C10、C12-C14 唇、口腔、咽部惡性腫瘤	30,578	29,220
147	C11 鼻咽惡性腫瘤	6,935	6,933
150	C15 食道惡性腫瘤	5,768	5,749
151	C16 胃惡性腫瘤	9,923	9,883
152-153	C17-C18 大小腸惡性腫瘤	36,184	35,868
154	C19-C21 直腸肛門惡性腫瘤	20,016	19,942
155	C22 肝惡性腫瘤	33,067	32,946
156	C23-C24 膽惡性腫瘤	2,154	2,147
157	C25-C25 胰惡性腫瘤	3,754	3,747
158-159	C26、C451、C48 後腹腔，不明位置惡性腫瘤	1,052	1,051
160	C30-C31 鼻腔惡性腫瘤	823	820
161	C32 喉惡性腫瘤	3,058	3,048
162	C33-C34、 氣管及肺惡性腫瘤	45,459	45,217
163-165	C37-C39、 C450、C452、 C40-C41、 胸肋心臟縱隔惡性腫瘤	2,361	2,358
170-171	C47、C49 骨關節軟組織惡性腫瘤	4,564	4,545
172-173	C43-C44、 C4A0-C4A9 皮膚惡性腫瘤	8,000	7,948
174	C50(第5碼為1) 女乳惡性腫瘤	70,164	69,828
175	C50(第5碼為2) 男乳惡性腫瘤	264	264
176	C46 卡波西氏肉瘤	331	331
179-182	C53-C54、 C55、C58 子宮惡性腫瘤	17,628	17,544
183	C56-C574 子宮附屬器惡性腫瘤	7,480	7,403
184	C51-C52、 C577-C579 其他女性生殖器惡性腫瘤	489	488
185	C61 攝護腺惡性腫瘤	34,339	34,339
186-187	C60、C62-C63 男性生殖器惡性腫瘤	1,775	1,773
188	C67 膀胱惡性腫瘤	14,071	14,036
189	C64-C66、C68 腎臟及其他泌尿器官惡性腫瘤	13,673	13,418
190	C69 眼惡性腫瘤	299	298
191	C71 腦惡性腫瘤	3,363	3,361
192	C70、C72 神經系統惡性腫瘤	594	594
193	C73 甲狀腺惡性腫瘤	18,165	18,165
194	C74-C75 內分泌惡性腫瘤	588	585
195	C457、C76 其他及界定不明部位之惡性腫瘤	284	284
196-199	C459、C77- C79、C800- C801 續發性惡性腫瘤	4,088	3,970
200	C830、C833- C839、C846- C847、C852、 C865-C866、 C964、C965 淋巴肉瘤	5,478	5,460
201	C81 何杰金氏	1,088	1,083

202	C802、C82、 C831、C840- C841、C844、 C849、C851、 C858-C864、 C884、C9140- C9149、C966、 C88、C9001-	淋巴及組織其他惡性瘤	6,365	6,335
203-208	C9032、C910- C9132、C915	白血病	10,484	10,453
小計			424,706	406,021
02 先天性凝血因子異常(血友病)				
2860	D66	遺傳性第VIII凝血因子缺乏症	1,010	1,010
2861	D67	遺傳性第IX凝血因子缺乏症	189	189
2862	D681	遺傳性第XI凝血因子缺乏症	36	36
2863	D682	其他遺傳性凝血因子缺乏症	393	393
小計			1,628	1,621
03 嚴重溶血性及再生不良性貧血				
282	D55-D58	遺傳性溶血性貧血	298	296
283	D59	後天性溶血性貧血	210	210
284	D464、D60-61	再生不良性貧血	780	778
小計			1,288	1,283
04 慢性腎衰竭(尿毒症)必須定期透析治療者				
585	N185、N186	慢性腎衰竭	89,244	89,236
40301、 40311、 40391 40402、 40403、 40412、 40413、 40492、 40493	I120 I1311、I132	高血壓性腎臟病伴有腎衰竭 高血壓性心臟及腎臟病伴有腎衰竭	25 54	25 54
小計			89,323	89,309
05 需終身治療之全身性自體免疫症候群				
7100	M32	全身性紅斑狼瘡	23,929	23,926
7101	M34	全身性硬化症	2,129	2,128
7140、 71430-71433	M057-M060、 M062-M063、 M068、M069、 M08	類風濕關節炎	49,795	49,785
7104	M332	多發性肌炎	1,011	1,010
7103	M330-M331、 M339、M360	皮多肌炎	1,406	1,404
4460	M300、M302、 M308	結節狀多動脈炎	169	169
4462	M310	過敏性血管炎	269	269
4464	M3130、M3131	韋格納氏肉芽腫	153	153
4465	M315、M316	巨細胞動脈炎	21	21
4431	I731	血栓閉鎖性血管炎	161	161
4467	M314	主動脈弓症候群	80	80
4461	M303	皮膚粘膜淋巴結綜合症(川崎病)	4,111	4,111
1361	M352	貝賽特氏病	2,117	2,117
6944	L100-L109	天皰瘡	1,566	1,566
7102	M350	乾燥症	32,818	32,816
555	K5000-K50919	克隆氏症	1,762	1,759

5560-5566、 5568-5569	K5100-K51919	慢性潰瘍性結腸炎	3,945	3,943
		小計	125,442	124,336
06 慢性精神病				
290	F0150、 F0151、 F0390、F0391	失智症(具器質性病態)	12,438	12,425
2931	F05	生理狀況所致之譫妄	18	18
294	F0280、 F0281、F060、 F061、F068	其他生理狀況所致之其他精神疾患	10,824	10,822
295	F20、F25 F3010-F3013、 F302-F309、	思覺失調症	101,372	101,342
296	F31、F322- F329、F332- F339	情感性疾患	59,997	59,969
297	F22	妄想性疾患	2,736	2,736
2990	F840	自閉性疾患	10,047	10,046
2991	F843	其他兒童期崩解疾患	36	36
2998	F845、F848	其他廣泛性發展疾患(含亞斯伯格症候群)	378	378
2999	F849	未明示之廣泛性發展疾患	290	290
		小計	198,136	195,516
07 先天性新陳代謝疾病				
243	E000-E009、 E030、E031	先天性缺碘症候群	2,645	2,645
25001、25003 、25011、 25013、25021 、25023、 25031、25033 、25041、 25043、25051 、25053、 25061、25063 、25071、 25073、25081 、25083、 25091、25093	E1010-E109	胰島素依賴型糖尿病	12,893	12,856
2535	E232	尿崩症	417	417
2552	E25	腎上腺性生殖器疾患	506	506
270	E700-E712、 E7200-E7251、 E7259、E728、 E729	氨基酸輸送與代謝之失調	103	102
2710	E740	肝糖儲藏疾病	4	4
2711	E742	半乳糖血症	1	1
2721	E781	純高三酸甘油酯血症	18	18
2726	E881	脂質失養症	1	1
2727	E7521-E7522、 E7524、E753、 E77	神經脂質代謝疾患	37	37
2729	E756、E7870、 E789	脂質代謝疾患	18	18
2751	E830	銅代謝疾患	56	56

27540- 27542、 27549	E201、E835、 E8381	鈣代謝疾患	74	73
2772	D813、D815、 E79	嘌呤及嘧啶代謝疾患	4	4
2775	E76	葡萄糖胺聚合醣代謝疾患	5	5
2778	E71310- E71548、 E803、E884- E888、H4981	其他特定之新陳代謝疾患	62	62
2779	E889	新陳代謝疾患	65	65
		小計	16,909	16,862
08 心、肺、胃腸、腎臟、神經、骨骼系統等之先天性畸型及染色體異常				
740	Q000-Q002	無腦症及類似畸形	27	27
742	G901、Q01- Q04、Q06、 Q078、Q079	神經系統之其他先天性畸形	1,029	1,023
745-746	Q20-Q24	先天性心球〔胚胎〕及心臟中隔閉合之畸形 或心臟之其他先天性畸形	14,508	14,166
747	Q25-Q28	循環系統之其他先天性畸形	3,339	3,323
7484	Q330	先天性肺囊腫	32	32
7485	Q333、Q336	肺缺乏症形成不全及形成異常	97	97
7486	Q338、Q339	肺之其他畸形	115	115
751	Q41-Q45	消化系統之其他先天性畸形	3,541	3,533
7530	Q600-Q606	腎無發育及腎其他縮減缺陷	1,628	1,628
7531	Q61	腎囊腫性疾病	4,079	4,076
75320-75323、 75329	Q620-Q623	先天性腎盂及輸尿管之阻塞性缺陷	1,169	1,168
7533	Q63	先天性腎其他畸形	412	412
7564	Q770-Q772、 Q774、Q775、 Q777-Q779、 Q784	骨軟骨發育不良伴有管狀骨及脊椎生長缺陷	44	44
758	Q90-Q991、 Q998、Q999	染色體異常	5,807	5,799
74901-74904、 74921-74925	Q351-Q357、 Q36-Q37	先天性畸形唇顎裂	1,253	1,252
		小計	37,080	36,225
09 燒燙傷面積達全身百分之二十以上；或顏面燒燙傷合併五官功能障礙者				
9482-9489	T3120-T3199、 T3220-T3299	體表面積之大於20%之燒傷	289	288
940	T2600XA- T2692XA T2030XA-	眼及其附屬器官之燒傷	13	13
9415	T2039XA、 T2070XA- T2079XA	臉及頭之燒傷，深部組織壞死（深三度）， 伴有身體部位損害	13	13
		小計	315	313
10 接受器官移植				
V420	Z940	腎臟移植手術後之追蹤治療	7,308	7,308
V421	Z941	心臟移植手術後之追蹤治療	846	846
V426	Z942	肺臟移植手術後之追蹤治療	91	91
V427	Z944	肝臟移植手術後之追蹤治療	6,208	6,208
V4281-V4282	Z9481、Z9484	骨髓移植手術後之追蹤治療	1,187	1,187
V4283	Z9483	胰臟移植手術後之追蹤治療	153	153
V4284	Z9482	小腸移植手術後之追蹤治療	15	15
99681	T8610-T8619	腎臟移植併發症	634	633

	99682	T8640-T8649	肝臟移植併發症	465	465
	99683	T8620-T8623、 T8629	心臟移植併發症	11	11
	99684	T8681	肺臟移植併發症	3	3
	99685	T860	骨髓移植併發症	115	115
	99686	T8689	胰臟移植併發症	96	96
	99687	T86850-T86859	小腸移植併發症	1	1
			小計	17,133	15,844
11	小兒麻痺、腦性麻痺、早產兒所引起之神經、肌肉、骨骼、肺臟等之併發症者(其殘障等級在中度以上者)				
	0451	A800-A802、 A803	急性脊髓灰白質炎併有其他麻痺者	2,182	2,182
	343	G800-G802、 G804-G809 (G8220-	嬰兒腦性麻痺	10,100	10,100
	344+138	G8254、G830- G839)+(B91、 G14)	其他麻痺性徵候群(急性脊髓灰白質炎之後期影響併有提及麻痺性徵候群)	897	894
			小計	13,179	13,147
12	重大創傷且其嚴重程度到達創傷嚴重程度分數十六分以上者				
	95999	T07	重大創傷且其嚴重程度到達創傷嚴重程度分數十六分以上者	9,929	9,929
			小計	9,929	9,929
13	因呼吸衰竭需長期使用呼吸器者				
	51885	Z9911	因呼吸衰竭需長期使用呼吸器	11,015	11,015
			小計	11,015	11,015
14	因腸道大量切除或失去功能，或其他慢性疾病引起嚴重營養不良者，給予全靜脈營養已超過三十天，口攝飲食仍無法提供足量營養				
	2610	E41	因腸道大量切除或失去功能引起之嚴重營養不良者	64	64
	2611	E43	其他慢性疾病之嚴重營養不良者	12	12
			小計	76	76
15	因潛水、或減壓不當引起之嚴重型減壓病或空氣栓塞症，伴有呼吸、循環或神經系統之併發症且需長期治療者				
	9933	T703XXA	減壓病	12	12
			小計	12	12
16	重症肌無力症				
	3580	G7000、G7001	重症肌無力症	5,425	5,424
			小計	5,425	5,424
17	先天性免疫不全症				
	27900、 27906	D801、D806、 D808、D809	免疫缺乏症伴有主要抗體缺陷	89	89
	27908、2798	D82	與其他重大缺陷相關的免疫缺乏症	11	11
	2791	D83	常見多樣性免疫缺乏症	59	59
	2792	D810-D812、 D814、D816、 D817、D8189、 D819	複合性免疫缺乏症	6	6
	2793	D84	其他免疫缺乏症	21	21
			小計	186	185

18 脊髓損傷或病變所引起之神經、肌肉、皮膚、骨骼、心肺、泌尿及胃腸等之併發症者(其殘障等級在中度以上者)

806	(S12000A-S129XXA) + [(S14101A-S14159A)、(S24101A-S24159A)、(S34101A-S34139A)] + [(S14101A-S14159A、S24101A-S24159A、S34101A-S34139A)	脊柱骨折，伴有脊髓病灶	3,024	3,024
952	S14101A-S14159A、S24101A-S24159A、S34101A-S34139A	無明顯脊椎損傷之脊髓傷害	3,649	3,641
336	G320、G950、G9511-G9589、G959、G992	其他脊髓病變	1,232	1,232
小計			7,905	7,863

19 職業病

500	J60	煤礦工人塵肺症	1,688	1,688
501	J61	石棉沉著症	4	4
502	J620、J628	其他矽石或矽鹽所致之塵肺症	30	30
503	J630-J636	其他無機性塵埃所致之塵肺症	112	112
505	J64、J65	塵肺症	288	288
小計			2,122	2,122

21 多發性硬化症

340	G35	多發性硬化症	1,074	1,074
小計			1,074	1,074

22 先天性肌肉萎縮症

3590、3591	G710、G712	先天性肌肉萎縮症	413	413
小計			413	413

23 外皮之先天畸形

75739	Q81、Q828、Q829	先天性水泡性表皮鬆懈症	54	54
7579	Q849	皮膚先天性畸形	30	30
7571	Q80	先天性魚鱗癬(穿山甲症)	42	42
小計			126	126

24 漢生病

030	A30	漢生病	143	143
小計			143	143

25 肝硬化症

5712、5715、5716	K702-K7031、K741-K7469	肝硬化症	4,676	4,663
小計			4,676	4,663

26 早產兒所引起之神經、肌肉、骨骼、心臟、肺臟等之併發症

76599	P0720	早產兒所引起之神經、肌肉、骨骼、心臟、肺臟等之併發症	10	10
小計			10	10

27 砷及其化合物之毒性作用(烏腳病)

9851	T570X1A、T570X2A、T570X3A、T570X4A	砷及其化合物之毒性作用(烏腳病)	71	71
小計			71	71

28 運動神經元疾病其身心障礙等級在中度以上或須使用呼吸器

3352	G122	運動神經元疾病	124	124
		小計	124	124
29 庫賈氏病				
0461	A810	庫賈氏病	17	17
		小計	17	17
30 罕見疾病				
2706	E7220	先天性尿素循環代謝障礙	42	42
2706	E7223	瓜胺酸血症	67	67
2709	E728	胺基酸代謝疾病	11	11
2704	E7211	高胱胺酸血症	26	26
2704	E7219	高甲硫胺酸血症	18	18
2706	E724	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	15	15
2707	E7251	非酮性高甘胺酸血症	7	7
2701	E700	苯酮尿症	230	230
2702	E7021	遺傳性高酪胺酸血症	2	2
2703	E710	楓糖尿症	25	25
2709	E71118	有機酸血症	17	17
2703	E71110	異戊酸血症	9	9
2709	E723、E71313	戊二酸尿症，第一、二型	79	79
2703	E71121	丙酸血症	5	5
2703	E71120	甲基丙二酸血症	35	35
2709	E71118	3-氨基-3-甲基戊二酸血症	3	3
2709	E7119	三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症	46	46
2709	D81819	多發性羧化酶缺乏症	10	10
2778	E7252	三甲基胺尿症	1	1
2708	E7259	高脯胺酸血症	1	1
2702	E709	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	37	37
2702	E7020	酪胺酸羧化酶缺乏症	11	11
2727	E7522	高雪氏症	34	34
2727	E7521	Fabry 氏症	350	350
2727	E75240-E75249	Niemann-Pick氏症，鞘髓磷脂儲積症	15	15
3300	E7525	MLD症候群	8	8
2701	E70.1	四氫基喋呤缺乏症	1	1
2711	E7421	半乳糖血症	14	14
2710	E7401-E7409	肝醣儲積症	179	179
2718	E748	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	7	7
2778	E7130-E7139	脂肪酸氧化作用缺陷	30	30
2729	E7141	原發性肉鹼缺乏症	175	175
2778	E71311	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	5	5
2778	E71312	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	7	7
2779	E8840	粒線體缺陷	245	245
2778	H49811-H49819	Kearns-Sayre 氏症候群	4	4
3308	G3182	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	19	19
75889	E8841	MELAS症候群	69	69
2779	E8849	MNGIE症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	15	15
2718	E744	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	3	3

75989	E7871	巴氏症候群	2	2
2700	E7204	胱胺酸血症	5	5
2775	E7601-E763	黏多醣症	107	107
2718	E771	岩藻糖代謝異常(儲積症)	5	5
2727	E771	涎酸酵素缺乏症	20	20
2727	E770、E771、 E7511	黏脂質症	9	9
3301	E754	神經元蠟樣脂褐質儲積症	4	4
-		多發性硫酸脂酶缺乏症	2	2
2720	E780	同合子家族性高膽固醇血症	43	43
2723	E783	家族性高乳糜微粒血症	13	13
2720	E780	豆固醇血症〈植物性〉	5	5
2751	E8301	威爾森氏症	560	560
75989	E8309	Menkes 症候群	5	5
2778	E615	鉬輔酶缺乏症	4	4
2727	E71511、 E71511、 E71520、 E71521、 E71528、E71529	腎上腺腦白質失養症	38	38
		肢近端型點狀軟骨發育不良	1	1
2771	E8020-E8029	紫質症	111	111
2772	E791	Lesch-Nyhan氏症候群	9	9
2700	E7219	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	4	4
2779	E778	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	11	11
2726	E881	先天性全身脂質營養不良症	16	16
2727	E755	腦腱性黃瘤症	3	3
2753	E8331、E8339	低磷酸酯酶症	5	5
2776	D81810	生物素酶缺乏症	3	3
340	G35	多發性硬化症	475	475
33520	G1221	肌萎縮性側索硬化症	562	562
3348	G113	共濟失調微血管擴張症候群	14	14
3334	G10	亨丁頓氏舞蹈症	285	285
3308	F842	雷特氏症	144	144
33510	G129	脊髓性肌肉萎縮症	408	408
3343	G111	脊髓小腦退化性動作協調障礙	954	954
7595	Q851	結節性硬化症	656	656
7050	L744	先天性痛不敏感症合併無汗症	6	6
23772	Q8502	神經纖維瘤症候群第二型	80	80
33189	E7529	Alexander 氏病	7	7
33391	G2582	僵體症候群	18	18
3341	G114	遺傳性痙攣性下身麻痺	139	139
75989	Q043	Joubert氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	10	10
3300	E7529	Pelizaeus-Merzbacher氏症(慢性兒童型腦硬化症)	18	18
3561	G600	夏柯-馬利-杜斯氏症	402	402
3358	G1220-G1229	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	91	91
2773+3574	E851	家族性澱粉樣多發性神經病變	117	117
3526	Q870	Moebius症候群	11	11

75881	Q97.8 Q98.8	McLeod症候群	1	1
3308	Q998	MECP2 綜合症候群	9	9
75989	Q8789	腦肋小頷症候群	2	2
74789	Q288	特發性嬰兒動脈硬化症	1	1
27700	E849	囊狀纖維化症	10	10
4160	I270	特發性或遺傳性肺動脈高壓	359	359
75989	Q872	Holt-Oram氏症候群	3	3
3593+42689	E7409	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）	4	4
4480	I780	遺傳性出血性血管擴張症	21	21
32725	G4735	先天性中樞性換氣不足症候群	9	9
75169	K831	進行性家族性肝內膽汁滯留症	14	14
2779	E7870	先天性膽酸合成障礙	6	6
75989	Q447	阿拉吉歐症候群	14	14
2708	E7203	Lowe 氏症候群	19	19
2551	E2681	Bartter氏症候群	82	82
75314	Q6119	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	7	7
75739	Q819	遺傳性表皮分解性水泡症	108	108
7571	Q802	層狀魚鱗癬（自體隱性遺傳型）	17	17
7571	Q802	膠膜兒	1	1
7571	Q803	水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症（表皮鬆解性角化過度症）	24	24
75731	Q824	外胚層增生不良症	76	76
75739	Q828	Meleda島病	9	9
75739	Q828	Darier氏症（毛囊角化病）	38	38
75739	Q828	先天性角化不全症	1	1
75739	Q828	皮膚過度角化症雅司病	5	5
75733	Q823	色素失調症	47	47
7571	Q803	Netherton症候群	3	3
3591	G710	裘馨氏肌肉失養症	287	287
3590	G712	Nemaline線狀肌肉病變	30	30
3590	G712	中心軸空肌病	6	6
75689	G7113	Schwartz Jampel氏症候群	3	3
3592	G7111	肌肉強直症	183	183
3591	G710	面肩胛肱肌失養症	144	144
3590	G712	肌小管病變	14	14
3591	G710	貝克型肌肉失養症	34	34
75989	Q870	Freeman-Sheldon氏症候群	3	3
3591	G710	肢帶型肌失養症	77	77
3590	G710	先天性肌失養症	24	24
3590	G712	多微小軸空肌病	2	2
7564	Q774	軟骨發育不全症	408	408
75651	Q780	成骨不全症	319	319
7310	M880-M889	原發性變形性骨炎	3	3
75559	Q740	鎖骨顱骨發育異常	38	38
72811	M6110-M6119	進行性骨化性肌炎	9	9
75567	Q7160-Q7163、 Q7270-Q7273	裂手裂足症	4	4
75652	Q782	骨質石化症	15	15

7564	Q778	假性軟骨發育不全	15	15
75656	Q783	多發性骨骺發育不全症	10	10
75683	Q796	先天結締組織異常第四型	21	21
2824	D560、D561	重型海洋性貧血	321	321
2871	D691	血小板無力症	29	29
2733	D6859	同基因合子蛋白質C缺乏症	4	4
2832	D595	陣發性夜間血紅素尿症	88	88
28311	D593	非典型性尿毒溶血症候群	24	24
2881	D71	原發性慢性肉芽腫病	23	23
2881	D824	先天性高免疫球蛋白E症候群	10	10
27904	D800	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	15	15
27912	D820	Wiskott- Aldrich氏症候群	14	14
2792	D810-D812、 D819	嚴重複合型免疫缺乏症	9	9
27905	D805	高免疫球蛋白M症候群	5	5
2794	D848	γ 干擾素受體1缺陷	3	3
75989	Q871	Kenny-Caffey氏症候群	3	3
27549	E201	假性副甲狀腺低能症	60	60
2753	E8331	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	126	126
	D841	遺傳性血管性水腫	17	17
2594	E343	Laron 氏侏儒症候群	4	4
75989	Q8789	Bardet-Biedl氏症候群	31	31
7592	Q8789	Alstrom氏症候群	18	18
2511	E161	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	57	57
2779	E889	Wolfram氏症候群	3	3
75659	Q781	McCune Albright氏症候群	23	23
2534	E2749	腎上腺皮促素抗性	1	1
2680	E250	第一型遺傳性維生素D依賴型佝僂症	15	15
7591	Q891	先天性腎上腺發育不全	15	15
2534	E230	Kallmann氏症候群	45	45
75989	Q871	Aarskog-Scott氏症候群	6	6
75989	Q873	普洛提斯症候群	2	2
2702	E708	瓦登伯格氏症候群	50	50
75555	Q870	愛伯特氏症	32	32
75989	E7872	Smith-Lemli-Opitz氏症候群	4	4
7751	P702	永久性新生兒糖尿病	1	1
75989	Q873	Beckwith Wiedemann氏症候群	51	51
7560	Q751	Crouzon氏症候群	64	64
75989	Q798	多發性翼狀膜症候群	9	9
75989	Q871	Cornelia de Lange氏症候群	48	48
7560	Q870	海勒曼-史德萊夫氏症候群	4	4
75989	Q898	歌舞伎症候群	52	52
75989	Q870	耳-齶-指(趾)症候群	4	4
75659	Q773	Conradi-Hunermann氏症候群	1	1
7560	Q754	Treacher Collins氏症候群	18	18
75989	Q871	Robinow氏症候群	3	3
75555	Q870	Pfeiffer氏症候群	3	3
2779	G230	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	11	11
75689	Q872	指(趾)甲骰骨症候群	4	4
75989	Q8789	CFC症候群	10	10
74344	Q134	Peters-Plus症候群	2	2

7560	Q754	Nager症候群	1	1
75989	Q898	CHARGE症候群	20	20
-	Q998、F848、 F78	懷特-薩頓症候群	1	1
75989	Q935	Angelman氏症候群	63	63
27911	D821	DiGeorge's症候群	144	144
75981	Q871	Prader-Willi氏症候群	280	280
75989	Q8789	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智能障礙症候群 (W A G R症候群)	8	8
7422	Q9388	Miller Dieker 症候群	3	3
75989	Q872	Rubinstein-Taybi氏症候群	35	35
75989	Q9389	威廉斯氏症候群	231	231
7596	Q858	Von Hippel-Lindau症候群	21	21
75989	Q8789	Branchio-Oto-Renal 症候群 (BOR 症候群)	5	5
75989	Q871	Cockayne氏症候群	8	8
7597	Q897	髮-肝-腸症候群	1	1
36276	H3550	隱匿性黃斑部失養症	1	1
	G40311	Dravet症候群	76	76
	G710	Emery - Dreifuss肌失養症	3	3
	G718	GNE遠端肌病變	5	5
	G698	史托摩根症候群	2	2
	Q8789	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	3	3
	E71120+E7211	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症 (Cb1 C型)	1	1
7571	Q804	斑色魚鱗癬	1	1
	H3550	Stargardt's氏症	3	3
	Q87.89	Ayme-Gripp症候群	1	1
		Fraser氏症候群	1	1
	G23.0	磷脂質脂解酶A2關聯之神經退化性疾病	2	2
		Zellweger氏症候群	2	2
7558	Q74.8	Larsen氏症候群 (顎裂-先天性脫位症候群)	1	1
		小計	12,063	12,026
		總計	980,526	919,045

註：1資料來源：健保署重大傷病領證檔(資料日期：110/9/1)

2有效領證數：係指實際有效領證數，已排除死亡及註銷案件

3有效領證人數：指歸戶後實際有效領證人數