

## 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：2445

傳真：04-22277596

電子郵件：sarifa@hpa.gov.tw

受文者：衛生福利部中央健康保險署

發文日期：中華民國111年4月13日

發文字號：衛授國字第1110460962C號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：公告影本及罕見疾病名單，各1份 (A21000000I\_1110460962C\_doc4\_Attach1.pdf、A21000000I\_1110460962C\_doc4\_Attach2.pdf)

主旨：新增「Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病」1項為罕見疾病及修正「3-羥基-3-甲基戊二酸血症」等3項罕見疾病名稱，業經本部於中華民國111年4月13日以衛授國字第1110460962號公告，茲檢送公告影本（含附件）1份，請查照。

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業同業公會、臺灣製藥工業同業公會、台北市西藥代理商業同業公會、高雄市西藥商業同業公會、台北市西藥商業同業公會、中華民國西藥商業同業公會全國聯合會、財團法人罕見疾病基金會、臺灣弱勢病患權益促進會、社團法人臺灣關懷地中海型貧血協會、社團法人臺灣海洋性貧血協會、中華民國運動神經元疾病病友協會、社團法人先天性成骨不全症關懷協會、社團法人中華小腦萎縮症病友協會、社團法人中華民國台灣黏多醣症協會、社團法人中華民國肌萎縮症病友協會、社團法人中華民國醫事檢驗師公會全國聯合會、社團法人台灣醫事檢驗學會、財團法人醫藥工業技術發展中心、國立臺灣大學醫學院附設醫院、臺北榮民總醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫院、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、柯滄銘婦產科診所、臺中榮民總醫院、中山醫學大學附設醫院、中國醫藥大學附設醫院、彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院、國立成功大學醫學院附設醫院、財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院、長

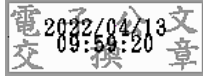
總收文 111.04.13



1110103099

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、中華民國罕見疾病研發製藥發展協會、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)



裝

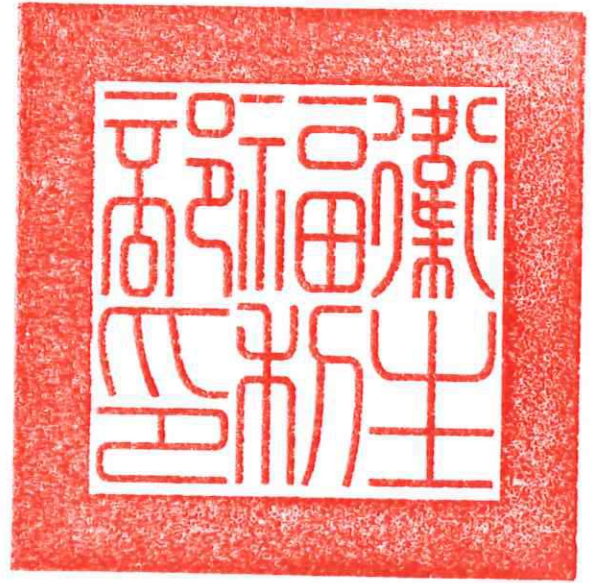
訂

線



## 衛生福利部 公告

發文日期：中華民國111年4月13日  
發文字號：衛授國字第1110460962號  
附件：罕見疾病名單1份



主旨：新增「Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病」1項為罕見疾病及修正「3-羥基-3-甲基戊二酸血症」等3項罕見疾病名稱，如附件。

依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第一項。

部長陳時中

## 新增罕見疾病名單

分類序號	疾病名稱	中文翻譯 (僅供參考)	ICD-10-CM 編碼	生效日
B1-30	Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration (BPAN)	Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病	G23.0	110年7月7日

## 罕見疾病名單修正對照表

修正名稱				現行名稱			
分類序號	中文翻譯	疾病名稱	ICD-10-CM 編碼	分類序號	中文翻譯	疾病名稱	ICD-10-CM 編碼
A2-14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	E71.1 18	A2-14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	E71.1 18
A2-16	高離胺酸血症	Hyperlysinemia	E72.3	A2-16	高離氨基酸血症	Hyperlysinemia	E72.3
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 intrahepatic cholestasis, PFIC	K83.1