

公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表

114 年 2 月 4 日整理

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
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	270.6	E72.20	89.12.07/ 96.10.09(修)
	02		瓜胺酸血症	Citrullinemia	270.6	E72.23	89.12.07
	03		乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency, NAG synthetase deficiency	270.6	E72.29	90.03.15
	04		鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	270.6	E72.4	90.03.15
	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	96.08.22
◎ 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)	270.9	E72.9 E70.9 E72.10 E72.89	89.12.07
	02		高胱胺酸尿症	Homocystinuria	270.4	E72.11	89.12.07 112.10.25(修)

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	03		高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	270.4	E72.19	89.12.07
	04		非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	270.7	E72.51	89.12.07
	05		苯酮尿症	Phenylketonuria	270.1	E70.0	89.12.07
	06		四氫基喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	270.1	E70.1	89.12.07
	07		遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	270.2	E70.21	89.12.07
	08		楓糖尿症	Maple syrup urine disease	270.3	E71.0	89.12.07
	09		有機酸血症	Organic acidemias	270.9	E71.118	89.12.07
	10		異戊酸血症	Isovaleric academia	270.3	E71.110	89.12.07
	11		戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I 、 II	270.9	type I:E72.3 typeII:E71.313	89.12.07
	12		丙酸血症	Propionic academia	270.3	E71.121	89.12.07
	13		甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	270.3	E71.120	89.12.07
	14		3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	270.9	E71.118	89.12.07
	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	271.3 + 270.1	E74.31+ E70.0	90.03.15
	16		高離胺酸血症	Hyperlysinemia	270.7	E72.3	92.06.13 112.10.25(修)
	17		組胺酸血症	Histidinemia	270.5	E70.41	92.06.13

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	18		三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酶 素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	270.9	E71.19	92.06.13
	19		多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	270.9	D81.819	92.06.13
	20		高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	270.8	E72.59	93.03.29
	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	94.03.14
	22		酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	270.2	E70.20	94.03.14
	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)	270.3、270.4、 270.7	E71.120+ E72.11 □	106.04.06/ 105.05.12 112.10.25(修)
	24		原發性高草酸鹽尿症	Primary hyperoxaluria	271.8	E72.53	112.01.17/ 110.12.01
	25		黑尿症	Alkaptonuria	270.2	E70.29	112.04.19 110.08.24

◎ A3 溶小體儲積症 Lysosomal storage disorders

A3	01		高雪氏症	Gaucher disease	272.7	E75.22	89.12.07
	02		GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	330.1	GM1:E75.19 GM2:E75.00	89.12.07
	03		Fabry 氏症（法布瑞氏症）	Fabry disease	272.7	E75.21	90.10.18
	04		Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂 儲積症	Niemann-Pick disease	272.7	E75.240:Type A E75.241:Type B E75.242:Type C E75.243:Type D	90.10.18

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
						E75.244:Type A/B E75.248:other E75.249:unspecified	
	05		MLD 症候群	Metachromatic leukodystrophy (MLD)	330.0	E75.25	92.06.13
	06		球細胞腦白質失養症	Globoid cell leukodystrophy (Krabbe's disease)	330.0	E75.23	102.02.21/ 102.02.21
	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	105.01.28/ 104.05.26
	08		胱胺酸血症	Cystinosis	270.0	E72.04	89.12.07
	09		黏多醣症	Mucopolysaccharidoses	277.5	Type1:E76.01 E76.02 E76.03 Type2:E76.1 other: E76.210 E76.211 E76.219 E76.22 E76.29 Unspecified: E76.3	89.12.07
	10		岩藻糖代謝異常（儲積症）	Fucosidosis	271.8	E77.1	90.03.15

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	11		涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	272.7	E77.1	91.04.12
	12		黏脂質症	Mucopolipidosis	272.7	typeI:E77.1 typeII、III:E77.0 typeIV:E75.11	92.06.13
	13		神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	330.1	E75.4	93.08.24
	14		多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple sulfatase deficiency	330.0	E75.26	105.07.13/ 105.03.09
◎A4 碳水化合物代謝異常 Disorders of carbohydrate metabolism							
A4	01		半乳糖血症	Galactosemia	271.1	E74.21	89.12.07
	02		肝醣儲積症	Glycogen storage disease	271.0	E74.09:type0 E74.01:TypeI E74.02:TypeII E74.03:TypeIII E74.09:TypeIV E74.04:TypeV E74.09:TypeVI-XI E74.01:Von Gierke's	89.12.07
	03		腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose transport)1 deficiency syndrome	271.8	E74.810	96.08.22
	04		轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency	271.8	E74.89	111.01.12/ 109.01.15

分類序號		中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
◎ 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	277.8	E71.30 E71.310 E71.311 E71.312 E71.313	E71.314 E71.318 E71.32 E71.39 89.12.07
	02	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	272.9	E71.41	89.12.07
	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	93.03.29
	04	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	277.8	E71.312	94.03.14
◎ A6 粒線體代謝異常 Mitochondrial disorders						
A6	01	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	277.9	E88.40	89.12.07
	02	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	277.8	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819	89.12.07
	03	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	330.8	G31.82	89.12.07
	04	MELAS 症候群	MELAS	758.89	E88.41	89.12.07

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	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	92.12.19
	06		丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	271.8	E74.4	93.08.24
	07		巴氏症候群	Barth syndrome	759.89	E78.71	102.12.13/ 102.03.22
	08		雷伯氏遺傳性視神經病變	Leber's hereditary optic neuropathy	377.16	H47.22	110.08.03/ 109.03.13
◎ A7 維生素代謝異常 Disorders of vitamin metabolism							
A7	01		生物素酶缺乏症	Biotinidase deficiency	277.6	D81.810	105.09.23/ 104.10.06
◎ 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	272.0	E78.01	90.03.15
	02		家族性高乳糜微粒血症	Familial hyperchylomicronemia	272.3	E78.3	91.08.06
	03		豆固醇血症〈植物性〉	Sitosterolemia	272.0	E78.00 E78.01	98.07.03
	04		先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	272.6	E88.1	92.06.13
	05		腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous xanthomatosis	272.7	E75.5	95.02.06
◎A9 金屬代謝異常 Disorders of metal metabolism							

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
A9	01		威爾森氏症	Wilson's disease	275.1	E83.01	89.12.07
	02		Menkes 症候群	Menkes syndrome	759.89	E83.09	90.10.18
	03		鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	277.8	E61.5	100.09.06/ 100.09.06
◎A10 過氧化體異常 Peroxisomal disorders							
A10	01		Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	277.9	E71.510	89.12.07
	02		腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	272.7	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529	91.11.13
	03		肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic chondrodysplasia punctata	277.8	E71.540	98.07.03
◎A11 其他代謝異常 Other metabolic disorders							
A11	01		紫質症	Porphyria	277.1	E80.20 E80.21 E80.29	95.02.06
	02		Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	277.2	E79.1	89.12.07
	03		亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	270.0	E72.19	89.12.07
	04		先天性糖基化障礙	Congenital disorder of glycosylation, CDG	277.9	E77.8	92.06.13 114.01.01(修)

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	05		三甲基胺尿症	Trimethylaminuria	277.8	E72.52	92.06.13
	06		低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	275.3	E83.39 E83.31	100.09.06/ 100.09.06
	07		Beta 硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase deficiency	270.3	E71.19	102.12.13/ 102.08.01
	08		大腦肌酸缺乏症	Cerebral creatine deficiency	270.7、270.8	E72.8	111.07.13/ 109.02.19
	09		硫胺素（維生素 B1）代謝功能障礙症候群	Thiamine metabolism dysfunction syndromes		E51.8	111.07.13/ 110.03.25
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	340/341.0	G35/G36.0	89.12.07/ 110.11.24(修)
	02		肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	335.20	G12.21	89.12.07
	03		共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	334.8	G11.3	89.12.07
	04		亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease (Huntington's chorea)	333.4	G10	89.12.07
	05		雷特氏症	Rett syndrome	330.8	F84.2	89.12.07 109.07.31(修)
	06		脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	335.10	G12.0 G12.1	89.12.07
	07		脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	334.3	G11.9	89.12.07/ 98.07.03(修)

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	08		結節性硬化症	Tuberous sclerosis	759.5	Q85.1	89.12.07
	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	91.11.13
	10		神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	237.72	Q85.02	93.08.24
	11		Alexander 氏病	Alexander disease	331.89	E75.29	93.08.24
	12		僵體症候群	Stiffperson syndrome	333.91	G25.82	93.08.24
	13		遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	334.1	G11.4	94.09.07
	14		Joubert 氏症候群（家族性小腦蚓部發育不全）	Joubert syndrome	759.89	Q04.3	95.02.06
	15		Pelizaesus-Merzbacher 氏症（慢性兒童型腦硬化症）	Pelizaesus-Merzbacher disease	330.0	E75.29	95.02.06
	16		夏柯-馬利-杜斯氏症	Charcot-Marie-Tooth disease	356.1	G60.0	95.02.06 110.08.03(修)
	17		甘迺迪氏症（脊髓延髓性肌肉萎縮症）	Kennedy disease	335.8	G12.20 G12.24 G12.29	95.09.12
	18		家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial amyloidotic polyneuropathy	277.3 + 357.4	E85.1	96.08.22
	19		Moebius 症候群	Moebius syndrome	352.6	Q87.0	100.03.15
	20		McLeod 症候群	McLeod syndrome	758.81	O97.8 O98.8	100.09.06/ 100.09.06

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	21		Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	330.0	G31.89	100.11.30/ 100.11.30
	22		MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 duplication syndrome (MECP2 duplication syndrome)	330.8	Q99.8	103.12.23/ 102.09.23
	23		Dravet 症候群	Dravet Syndrome, DS	345.81	G40.833 G40.834	107.05.30/ 105.08.24
	24		腦白質消失症	Vanishing white matter disease	341.8	G37.8	107.05.30/ 106.08.07
	25		泛酸鹽激酶關聯之神經退化 性疾病	Pantothenate kinase associated neurodegeneration (PKAN)	277.9(M1-18)	G23.0	109.10.13(更改 分類序號) 97.01.31
	26		磷脂質脂解酶 A2 關聯之神經 退化性疾病	Phospholipase A2-associated neurodegeneration (PLAN)	333.0	G23.0	109.10.13/ 109.01.23
	27		皮特-霍普金斯症候群	Pitt-Hopkins syndrome	755.55、756.0	Q87.0	110.08.03/ 109.04.21
	28		Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經 退化疾病	Beta-Propeller protein- associated neurodegeneration(BPAN)	333.0	G23.0	111.04.13/ 110.07.07
	29		嬰兒型上行性遺傳性痙攣性 麻痺	Infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis, IAHSP	335.29	G12.2	111.07.11/ 110.07.14
	30		先天性中樞性換氣不足症候 群	Congenital central hypoventilation syndrome	327.25	G47.35	104.03.12/ 103.06.17
	31		Von Hippel–Lindau 症候群	Von Hippel–Lindau disease	759.6	Q85.8	100.09.06/ 100.09.06

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	32		Basilicata-Akhtar 症候群	Basilicata-Akhtar syndrome		F78.A9	113.07.15/ 112.07.14
	33		舞蹈症-棘紅細胞增多症	Chorea-acanthocytosis		G25.5	113.10.11/ 112.12.12
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	747.89	Q28.8	93.03.29
	02		囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	277.00	E84.9	93.03.29
	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	93.08.24 109.07.31(修)
	04		Holt-Oram 氏症候群	Holt-Oram syndrome	759.89	Q87.2	94.09.07
	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	359.3 + 426.89	E74.09	95.09.12
	06		遺傳性出血性血管擴張症	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	448.0	I78.0	96.08.22
	07		窒息性胸腔失養症	Asphyxiating thoracic dystrophy	756.4	Q77.2	100.09.06/ 100.09.06
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	751.69	K83.1	89.12.19/ 89.12.07
	02		先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	277.9	E78.70	89.12.19/ 89.12.07

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	03		α 1-抗胰蛋白酶缺乏症	α 1- Antitrypsin deficiency	277.6	E88.01	94.03.14
	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	95.02.06
	05		阿拉吉歐症候群	Alagille syndrome	759.89	Q44.7	99.03.19
	06		髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome	759.7	Q89.7	90.10.18
E.腎臟泌尿系統異常 Disorders of the renal/urinary system							
E1	01		Lowe 氏症候群	Lowe syndrome	270.8	E72.03	89.12.07
	02		Bartter 氏症候群	Bartter's syndrome	255.1	E26.81	94.03.14
	03		體染色體隱性多囊性腎臟疾 病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	753.14	Q61.19	99.03.19
	04		亞伯氏症候群	Alport syndrome	759.89	Q87.81	110.11.23/ 110.03.10
F.皮膚系統異常 Disorders of the cutaneous system							
F1	01		遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa	757.39	Q81.9	89.12.07
	02		層狀魚鱗癬（自體隱性遺傳 型）	Lchthyosis, lamellar recessive	757.1	Q80.2	89.12.07
	03		膠膜兒	Collodion baby	757.1	Q80.2	90.12.13
	04		斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis	757.1	Q80.4	90.12.13
	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	757.1	Q80.3	90.12.13

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
				hyperkeratosis)			
	06		外胚層增生不良症	Ectodermal dysplasias	757.31	Q82.4	91.11.13
	07		Meleda 島病	Meleda disease	757.39	Q82.8	93.08.24
	08		Darier 氏症（毛囊角化病）	Darier's disease	757.39	Q82.8	95.02.06
	09		先天性角化不全症	Dyskeratosis congenita	757.39	Q82.8	95.09.12
	10		皮膚過度角化症雅司病	Diffuse non-epidermolytic palmoplantar keratoderma type Unna-Thost	757.39	Q82.8	99.03.19
	11		色素失調症	Incontinentia pigmenti	757.33	Q82.3	99.03.19
G.內分泌系統異常 Disorders of the endocrine system							
G1	01		裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	359.1	G71.01	89.12.07
	02		Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline rod myopathy	359.0	G71.21	90.06.12
	03		Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	756.89	G71.13	91.11.13
	04		肌肉強直症	Myotonic dystrophy	359.2	G71.11	92.06.13
	05		面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	359.1	G71.02	94.03.14
	06		肌小管病變	Myotubular myopathy	359.0	G71.220	96.08.22
	07		貝克型肌肉失養症	Becker muscular dystrophy	359.1	G71.01	99.03.19

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	08		Freeman-Sheldon 氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	759.89	Q87.0	100.09.06/ 100.09.06
	09		肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	359.1	G71.031 G71.032 G71.033 G71.0340 G71.0341 G71.0342 G71.0349 G71.035 G71.038 G71.039	102.12.13/ 101.10.09
				type 2A 、2B 、2D			102.02.21/ 102.02.21
	10		先天性肌失養症	Congenital muscular dystrophy	359.0	G71.09	105.01.28/ 104.05.12
	11		中心軸空肌病	Central core disease	359.0	G71.29	105.09.23/ 104.11.18
	12		多微小軸空肌病	Multiminicore disease	359.0	G71.29	105.09.23/ 104.11.18
	13		Emery-Dreifuss 肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	359.1	G71.00 G71.09	106.10.25/ 105.11.01
	14		GNE 遠端肌病變	GNE myopathy	359.8	G71.8	108.01.15/ 107.01.16
	15		史托摩根症候群	Stormorken syndrome	287.8	D69.8	108.01.15/ 107.03.29
H. 骨及軟骨異常 Disorders of bone and cartilage							

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼		公告日期/ 生效日期
H1	01		軟骨發育不全症	Achondroplasia	756.4	Q77.4		89.12.07
	02		成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	756.51	Q78.0		89.12.07
	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	89.12.19/ 89.12.07
	04		鎖骨顱骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	755.59	Q74.0		90.03.15
	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	M61.152 M61.159 M61.161 M61.162 M61.169 M61.171 M61.172	90.07.10

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼		公告日期/ 生效日期
						M61.132 M61.139 M61.141 M61.142 M61.143 M61.144 M61.145 M61.146 M61.151	M61.173 M61.174 M61.175 M61.176 M61.177 M61.178 M61.179 M61.18 M61.19	
	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	92.06.13
	07		骨質石化症	Osteopetrosis	756.52	Q78.2		92.06.13
	08		假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	756.4	Q77.8		94.03.14
	09		多發性骨骺發育不全症	Multiple epiphyseal dysplasia	756.56	Q78.3		99.03.19
	10		顱骨幹骺端發育不良	Craniometaphyseal dysplasia	756.59	Q78.8		111.07.13/ 110.02.23
	11		腦肋小頷症候群	Cerebro-Costo-Mandibular syndrome	759.89	Q87.89		103.12.23/ 102.10.25
	12		Crouzon 氏症候群	Crouzon syndrome	756.0	Q75.1		91.11.13
	13		Pfeiffer 氏症候群	Pfeiffer syndrome	755.55	Q87.0		96.08.22

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
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	756.83	Q79.63	92.06.13
J.血液系統異常 Disorders of the hematologic system							
J1	01		重型海洋性貧血	Thalassemia major	282.4	D56.0 D56.1	89.12.07
	02		血小板無力症	Thrombasthenia	287.1	D69.1	91.11.13
	03		同基因合子蛋白質 C 缺乏症	Homozygous protein C deficiency	273.3	D68.59	94.03.14
	04		陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria	283.2	D59.5	99.03.19
	05		先天性血栓性血小板低下紫斑症	Congenital thrombotic thrombocytopenic purpura	446.6	M31.19	111.7.12
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	288.1	D71	91.08.06
	02		先天性高免疫球蛋白 E 症候群	Congenital hyper IgE syndrome	288.1	D82.4	92.06.13
	03		布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	279.04	D80.0	94.09.07
	04		Wiskott- Aldrich 氏症候群	Wiskott-Aldrich syndrome	279.12	D82.0	94.09.07
	05		嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	279.2	D81.0 D81.1 D81.2	94.09.07

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
						D81.31 D81.9	
	06		補體成份 8 缺乏症	Complement component 8 deficiency	279.8	D84.1	94.09.07
	07		IPEX 症候群	IPEX syndrome	759.89 (279.8 , 569.89 , 259.8 , 758.89)	E31.0	94.09.07
	08		高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM syndrome	279.05	D80.5	97.01.31
	09		γ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon γ receptor 1 deficiency	279.4	D84.89	102.02.21/ 102.02.21
	10		遺傳性血管性水腫	Hereditary angioedema (HAE)	279.8	D84.1	106.10.25/ 105.12.30
	11		Netherton 症候群	Netherton syndrome	757.1	Q80.8	99.03.19
	12		非典型性尿毒溶血症候群	Atypical hemolytic uremic syndrome	283.11	D59.32 D59.39	102.12.13/ 102.09.10
L.內分泌系統異常 Disorders of the endocrine system							
L1	01		Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	759.89	Q87.1	89.12.07
	02		假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	275.49	E20.1	89.12.07
	03		性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphate mic rickets	275.3	E83.31	89.12.07 110.08.03(修)
	04		Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	259.4	E34.321	90.12.13

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	05		Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	759.89	Q87.89	90.12.13
	06		Alstrom 氏症候群	Alstrom syndrome	759.2	Q87.89	91.08.06
	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	91.08.06
	08		Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome	277.9	E88.9	91.11.13
	09		McCune Albright 氏症候群	McCune Albright syndrome	756.59	Q78.1	91.11.13
	10		短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	758.89	Q99.8	92.06.13
	11		腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	253.4	E27.49	93.08.24
	12		第一型遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症	25-Hydroxyvitamin D 1-alpha-hydroxylase deficiency	268.0	E83.32	93.08.24
	13		先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	759.1	Q89.1	94.03.14
	14		Kallmann 氏症候群	Kallmann syndrome	253.4	E23.0	94.03.14
	15		永久性新生兒糖尿病	Permanent neonatal diabetes mellitus	775.1	P70.2	105.01.28/ 103.12.02
	16		MIRAGE 症候群	MIRAGE syndrome	759.89	Q89.8	110.11.23/ 109.09.04
M.先天畸形/症候群 Congenital malformations/syndromes							
M1	01		Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	759.89	Q87.19	89.12.07
	02		瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	270.2	Q87.89	89.12.07

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	03		愛伯特氏症	Apert syndrome	755.55	Q87.0	90.03.15
	04		Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	759.89	E78.72	90.12.13
	05		Larsen 氏症候群（顎裂-先天性脫位症候群）	Larsen syndrome	755.8	Q74.8	90.12.13
	06		Beckwith Wiedemann 氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	759.89	Q87.3	91.11.13
	07		Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	759.89	Q87.0	91.11.13
	08		多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	759.89	Q79.8	93.03.29
	09		Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	759.89	Q87.19	94.03.14
	10		海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff syndrome	756.0	Q87.0	95.02.06
	11		Kabuki 症候群	Kabuki syndrome	759.89	Q89.8	95.02.06
	12		耳-齶-指（趾）症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	759.89	Q87.0	95.02.06
	13		Conradi-Hunermann 氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome	756.59	Q77.3	95.02.06
	14		Treacher Collins 氏症候群	Treacher Collins syndrome	756.0	Q75.4	95.09.12
	15		Robinow 氏症候群	Robinow syndrome	759.89	Q87.89	96.08.22
	16		指（趾）甲髕骨症候群	Nail-Patella syndrome	756.89	Q87.2	97.01.31
	17		CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous syndrome	759.89	Q87.89	99.03.19
	18		Peters-Plus 症候群	Peters-Plus syndrome	743.44	Q13.4	100.09.06/

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
							100.09.06
	19		Nager 症候群	Nager syndrome	756.0	Q75.4	102.02.21/ 102.02.21
	20		CHARGE 症候群	CHARGE syndrome	759.89	Q89.8	104.09.08/ 103.04.17
	21		懷特－薩頓症候群	White-Sutton syndrome	299.80	Q99.8 F84.8 F78	105.11.03/ 105.04.26
	22		克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	Costello syndrome	759.89	Q87.89	108.01.15/ 107.05.17
	23		Ayme-Gripp 症候群	Ayme-Gripp syndrome		Q87.89	109.07.31/ 107.08.10
	24		Coffin-Lowry 症候群	Coffin-Lowry syndrome	759.89	Q89.8	109.07.31/ 108.05.03
	25		Myhre 症候群	Myhre syndrome	759.89	Q87.89	110.11.23/ 109.03.12
	26		森森布倫納症候群	Sensenbrenner syndrome	759.89	Q87.5	111.01.12/ 109.01.02
	27		克片－魯賓斯基症候群	Keppen-Lubinsky syndrome		E88.1	111.01.12/ 109.01.21

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	28		Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	759.89	Q93.51	89.12.07
	29		DiGeorge 症候群	DiGeorge syndrome	279.11	D82.1	90.03.15
	30		Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	759.81	Q87.11	90.10.18
	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	91.08.06
	32		Miller Dieker 症候群	Miller Dieker syndrome	742.2	Q93.88	93.03.29
	33		Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	759.89	Q87.2	94.03.14
	34		威廉斯氏症候群	Williams syndrome	759.89	Q93.82	94.09.07
	35		Branchio-Oto-Renal 症候群（BOR 症候群）	Branchio-Oto-Renal syndrome (BOR syndrome)	759.89	Q87.89	103.12.23/ 102.09.23
	36		普洛提斯症候群	Proteus syndrome	759.89	Q87.3	102.12.13/ 101.11.14
	37		Cockayne 氏症候群(柯凱因氏症候群)	Cockayne syndrome	759.89	Q87.89	89.12.07 114.01.01(修)
	38		早老症	Hutchinson Gilford progeria syndrome	259.8	E34.8	89.12.07
	39		Schaaf-Yang 症候群	Schaaf-Yang syndrome		Q87.19	113.01.30/ 112.05.17
N.眼睛異常 Eye disorders							
N1	01		Stargardt 's 氏症	Stargardt's disease	362.75	H35.50	100.09.06/ 100.09.06

分類序號			中文病名（僅供參考）	英文病名（縮寫）	ICD-9-CM 編碼	ICD-10-CM 診斷代碼	公告日期/ 生效日期
	02		隱匿性黃斑部失養症	Occult macular dystrophy; OMD	362.76	H35.50	104.09.08/ 103.05.27
	03		萊伯氏先天性黑矇症	Leber congenital amaurosis	362.70	H35.50	110.11.23/ 109.05.08
Z.其他未分類或不明原因 Unclassified or unknown							