

公告罕見疾病名單暨 ICD-9-CM 編碼一覽表

國民健康局 97 年 1 月 31 日

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM編碼
01	Urea cycle disorders	尿素循環代謝障礙	270.6
	01 Citrullinemia	瓜胺酸血症	270.6
02	Amino acid metabolic disorders(Aminoacidopathies)	胺基酸代謝疾病	270.9
	01 Homocystinuria	高胱胺酸尿症	270.4
	1 Hypermethioninemia	高甲硫胺酸血症	270.4
	02 Cystinosis	胱胺酸症	270.0
	03 Nonketotic hyperglycinemia	非酮性高甘胺酸血症	270.7
	04 Phenylketonuria	苯酮尿症	270.1
	05 Tetrahydrobiopterin deficiency	四氫基喋呤缺乏症	270.1
	06 Hereditary tyrosinemia	遺傳性高酪胺酸血症	270.2
	07 Maple syrup urine disease	楓糖尿症	270.3
03	porphyria	紫質症	277.1
04	Multiple sclerosis	多發性硬化症	340
05	Gaucher's disease	高雪氏症	272.7
06	Wilson's disease	威爾森氏症	275.1
07	Nesidioblastosis	胰島母細胞瘤	211.7
中華民國九十三年一月七日署授國字第○九二○四○一五四八號 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66號Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI) 名單。			
08	Amyotrophic lateral sclerosis(ALS)	肌萎縮性側索硬化症	335.20
09	Organic acidemias	有機酸血症	270.9
	01 Isovaleric acidemia	異戊酸血症	270.3
	02 Glutaric aciduria type I,II	戊二酸血症，第一、二型	270.9
	03 Propionic acidemia	丙酸血症	270.3
	04 Methylmalonic acidemia	甲基丙二酸血症	270.3
	05 3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	3-氫基-3-甲基戊二酸血症	270.9
10	Galactosemia	半乳糖血症	271.1
11	Fatty acid oxidation defect	脂肪酸氧化作用缺陷	272.9
	01 Carnitine deficiency syndrome, primary	原發性肉鹼缺乏症	272.9
12	Mitochondrial defect	粒腺體缺陷	277.9
	01 Kearns Sayre syndrome	Kearns Sayre氏症候群	277.8

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM編碼
02	Leigh disease	Leigh氏童年期腦脊髓病變	330.8
03	MELAS	MELAS症候群	758.89
04	Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	MNGIE症候群 粒腺體性神經胃腸腦病變症候群	277.9
13	Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott氏症候群	759.89
14	Achondroplasia	軟骨發育不全症	756.4
15	Angelman syndrome	Angelman氏症候群	759.89
16	Ataxia telangiectasia	共濟失調微血管擴張症候群	334.8
17	Cockayne syndrome	Cockayne氏症候群	759.89
18	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉失養症	359.1
19	Glycogen storage disease	肝醣儲積症	271.0
20	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1/GM2神經節苷脂儲積症	330.1
21	Hereditary epidermolysis bullosa	遺傳性表皮分解性水皰症	757.39
22	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	亨汀頓氏舞蹈症	333.4
23	Hutchinson Gilford progeria syndrome	早老症	259.8
24	Ichthyosis,lamellar recessive	層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)	757.1
25	Kenny-Caffey syndrome	Kenny-Caffey氏症候群	759.89
26	Lesch-Nyhan syndrome	Lesch-Nyhan氏症候群	277.2
27	Lowe syndrome	Lowe氏症候群	270.8
28	Mucopolysaccharidoses	黏多醣症	277.5
29	Osteogenesis imperfecta	成骨不全症	756.51
30	Pseudohypoparathyroidism	假性副甲狀腺低能症	275.49
31	Rett syndrome	瑞特氏症候群	330.8
32	Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	335.10
33	Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟失調	334.3
34	Sulfite oxidase deficiency	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	270.0
35	Thalassemia major	重型海洋性貧血	282.4
36	Tuberous sclerosis	結節性硬化症	759.5
37	Waardenburg syndrome	瓦登伯格氏症候群	270.2
38	X-linked hypophosphatemic rickets	性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症	275.3
39	Zellweger syndrome	Zellweger氏症候群	277.9

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM編碼
40		Progressive intrahepatic cholestasis,PFIC	進行性家族性肝內膽汁滯留症	751.69
41		Inborn errors of bile acid synthesis	先天性膽酸合成障礙	277.9
42		Primary Paget disease	原發性變形性骨炎	731.0
01	02	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency ,NAG synthetase deficiency	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	270.6
	03	Ornithine transcarbamylase deficiency	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	270.6
43		Apert syndrome	愛伯特氏症	755.55
44		Cleidocranial dysplasia	鎖骨顛骨發育異常	755.59
45		DiGeorge's syndrome	DiGeorge's症候群	279.11
46		Homozygous familial hypercholesterolemia	同合子家族性高膽固醇血症	272.0
47		Fucosidosis	岩藻糖代謝異常(儲積症)	271.8
48		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	271.3+270.1
49		Nemaline Rod Myopathy	Nemaline線狀肌肉病變	359.0
50		Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	進行性骨化性肌炎	728.11
51		Menkes syndrome	Menkes氏症候群	759.89
52		Fabry disease	Fabry 氏症	272.7
53		Prader-Willi syndrome	Prader-Willi氏症候群	759.81
54		Niemann-Pick disease	Niemann-Pick氏症,鞘髓磷脂儲積症	272.7
55		Tricho-hepato-enteric syndrome	髮-肝-腸症候群	759.7
56		Collodion baby	膠膜兒	757.1
57		Harlequin ichthyosis	斑色魚鱗癬	757.1
58		Bullous Congenital ichthyosiform erythroderma (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)	757.1
59		Laron syndrome (Laron Dwarfism)	Laron氏侏儒症候群	259.4
60		Smith-Lemli-Opitz syndrome	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	759.89
61		Bardet-Biedl syndrome	Bardet-Biedl氏症候群	759.89

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM編碼
62	Larsen syndrome	Larsen氏症候群 (顎裂-先天性脫位症候群)	755.8
63	Sialidosis	涎酸酵素缺乏症	272.7
64	Alstrom Syndrome	Alstrom氏症候群	759.2
65	Chronic primary granulomatous disease	原發性慢性肉芽腫病	288.1
66	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	持續性幼兒型胰島素過度分泌 低血糖症	251.1
67	Familial hyperchylomicronemia	家族性高乳糜微粒血症	272.3
68	W A G R 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(W A G R症候群)	759.89
69	Ectodermal Dysplasias	外胚層增生不良症	757.31
70	Beckwith Wiedemann syndrome	Beckwith Wiedemann氏症候群	759.89
71	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	先天性痛不敏感症合併無汗症	705.0
72	Wolfram syndrome , DIDMOAD	Wolfram氏症候群	277.9
73	Adrenoleukodystrophy	腎上腺腦白質失養症	272.7
74	McCune Albright syndrome	McCune Albright氏症候群	756.59
75	Crouzon syndrome	Crouzon氏症候群	756.0
76	Thrombasthenia	血小板無力症	287.1
77	Schwartz Jampel syndrome	Schwartz Jampel氏症候群	756.89
78	Fraser syndrome	Fraser氏症候群	759.89
79	Mucopolysaccharidosis	黏脂質症	272.7
80	Ehlers Danlos syndrome IV	先天結締組織異常第四型	756.83
81	Myotonic dystrophy	肌肉強直症	359.2
82	Congenital Hyper IgE syndrome	先天性高免疫球蛋白E症候群	279.9
83	Tyrosinemia I 、 II 、 III	酪胺酸血症第一型、第二型、 第三型	270.2
中華民國95年9月12日署授國字第09504009072號 公告「Tyrosinemia I 、 II 、 III (酪胺酸血症第一型、第二型、第三型)」，自即日起併入罕見疾病序號0206號Hereditary tyrosinemia (遺傳性高酪胺酸血症)名單。			
84	Hyperlysinemia	高離氨酸血症	270.7
85	Histidinemia	組胺酸血症	270.5
86	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase	三甲基巴豆醯輔酶A 化酵素	270.9

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM編碼
	deficiency	缺乏症	
87	Multiple carboxylase deficiency	多發性 化酶缺乏症	270.9
88	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	裂手裂足症	Hand : 755.58 Foot : 755.67
89	Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	MLD 症候群	330.0
90	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	短指發育不良及性別顛倒	758.89
91	Osteopetrosis	骨質石化症	756.52
92	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	碳水化合物缺乏糖蛋白症候群	277.9
93	Trimethylaminuria	臭魚症	277.8
94	Congenital generalized lipodystrophy	先天性全身脂質營養不良症	272.6
95	Multiple pterygium syndrome	多發性翼狀膜症候群	759.89
96	Idiopathic Infantile Arterial Calcification	特發性嬰兒動脈硬化症	747.89
97	Miller Dieker syndrome	Miller Dieker 症候群	742.2
98	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	277.8
99	Hyperprolinemia	高脯胺酸血症	270.8
100	Cystic fibrosis	囊狀纖維化症	277.00
101	Pyruvate dehydrogenase deficiency	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	271.8
102	Neuronal ceroid lipofuscinosis	神經元蠟樣脂褐質儲積症	330.1
103	Meleda disease	Meleda 島病	757.39
104	Neurofibromatosis type II	神經纖維瘤症候群第二型	237.72
105	Alexander disease	Alexander 氏病	331.89
106	ACTH resistance	腎上腺皮促素抗性	253.4
107	1 α -hydroxylase deficiency	1 α -羥化酶缺乏症候群	255.2
108	Stiffperson syndrome	僵體症候群	333.91
109	Primary Pulmonary Hypertension , PPH	原發性肺動脈高壓	416.0
110	Cornelia de Lange syndrome	Cornelia de Lange 氏症候群	759.89
111	Pseudoachondroplastic dysplasia	假性軟骨發育不全	756.4
112	Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi 氏症候群	759.89
113	Facioscapulohumeral muscular	面肩胛肱肌失養症	359.1

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM編碼
	dystrophy		
114	Bartter's syndrome	Bartter 氏症候群	255.1
115	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	277.8
116	Homozygous proetin C deficiency	同基因合子蛋白質 C 缺乏症	273.3
117	α 1- Antitrypsin deficiency	α 1-抗胰蛋白酶缺乏症	277.6
118	Tyrosine hydroxylase deficiency	酪胺酸羥化酶缺乏症	270.2
119	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	270.2
120	Congenital adrenal hypoplasia	先天性腎上腺發育不全	759.1
121	Kallmann syndrome	Kallmann 氏症候群	253.4
122	Bruton's agammaglobulinemia	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	279.04
123	Wiskott- Aldrich Syndrome	Wiskott- Aldrich 氏症候群	279.12
124	Severe combined immunodeficiency	嚴重複合型免疫缺乏症	279.2
125	Complement Component 8 deficiency	補體成份 8 缺乏症	279.8
126	Holt-Oram Syndrome	Holt-Oram 氏症候群	759.89
127	Hereditary spastic paraplegia	遺傳性痙攣性下身麻痺	334.1
128	IPEX Syndrome	IPEX 症候群	759.89 (279.8,569.89, 259.8,758.89)
129	Williams Syndrome	威廉斯氏症候群	759.89
130	Joubert syndrome	Joubert 氏症候群 (家族性小腦蚓部發育不全)	759.89
131	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	750.5
132	Hallerman-Streiff Syndrome	海勒曼-史德萊夫氏症候群	756.0
133	Kabuki syndrome	歌舞伎症候群	759.89
134	Oto-Palato-Digital syndrome	耳-齶-指(趾)症候群	759.89

序號	疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM編碼
135	Pelizaeus-Merzbacher Disease	Pelizaeus-Merzbacher氏症 (慢性兒童型腦硬化症)	330.0
136	Charcot Marie Tooth Disease	Charcot Maire Tooth氏症 (進行性神經性腓骨萎縮症)	356.1
137	Cerebrotendinous Xanthomatosis	腦腱性黃瘤症	272.7
138	Darier's disease	Darier 氏症 (毛囊角化病)	757.39
139	Conradi-Hunermann syndrome	Conradi-Hunermann 氏症候群	756.59
140	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)	359.3+ 426.89
141	Kennedy Disease	甘迺迪氏症 (脊髓延髓性肌肉萎縮症)	335.8
142	Dyskeratosis Congenita	先天性角化不全症	757.39
143	Treacher Collins Syndrome	Treacher Collins 氏症候群	756.0
144	Familial Amyloidotic Polyneuropathy	家族性澱粉樣多發性神經病變	277.3 + 357.4
145	Robinow Syndrome	Robinow 氏症候群	759.89
146	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	遺傳性出血性血管擴張症	448.0
147	Glut (Glucose Transport) 1 deficiency syndrome	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	271.8
148	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	270.6
149	Myotubular Myopathy	肌小管病變	359.0
150	Pfeiffer syndrome	Pfeiffer 氏症候群	755.55
151	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (PKAN)	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	277.9
152	Hyper-IgM syndrome	高免疫球蛋白 M 症候群	279.05
153	Nail-Patella Syndrome	指(趾)甲髕骨症候群	756.89