

衛生署歷次公告罕見疾病名單彙總表

1000321 增修

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
01		Congenital Urea cycle disorders	先天性尿素循環代謝障礙	270.6	891207 公告 961009 公告修正 病名
	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	95/02/06 衛署公告修正
04		Multiple sclerosis	多發性硬化症	340◎21	891207
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	93/01/07 衛署公告刪除 併入序 號66項
08		Amyotrophiclateral sclerosis(ALS)	肌萎縮性側索硬化症	335.20◎29	891207
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◎7	

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
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	粒線體缺陷	277.9	
	01	Kearns Sayre syndrome	Kearns Sayre 氏症候群	277.8	891207 公告代碼 277.9 950912 公告修正
	02	Leigh disease	Leigh氏童年期腦脊髓病變	330.8	891207
	03	MELAS	MELAS症候群	758.89	
	04	Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	MNGLE 症候群 粒腺體神經胃腸腦病變症候群	277.9	921219
13		Aarskog-Scott syndrome	Aarskog-Scott氏症候群	759.89	891207
14		Achondroplasia	軟骨發育不全症	756.4 ◎8	
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 ◎7	
20		GM1/GM2 gangliosidosis	GM1/GM2神經節甘脂儲積症	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 ◎7	
29		Osteogenesis imperfecta	成骨不全症	756.51	

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
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	脊髓小腦退化性動作協調障礙	334.3	891207 公告 980703 公告修正中文 病名
34		Sulfite oxidase deficiency	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	270.0	891207
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	
40		Progressive intrahepatic cholestasis, PFIC	進行性家族性肝內膽汁滯留症	751.69	900208
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	900315
	03	Omithine transcarbamylase deficiency	鳥胺酸甲胺醯基轉移酶缺乏症	270.6	
43		Apert syndrome	愛伯特氏症	755.55	
44		Cleidocranial dysplasia	鎖骨顱骨發育異常	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同麥芽糖缺乏症	271.3+270.1	
49		Nemaline Rod Myopathy	Nemaline線狀肌肉病變	359.0	900612
50		Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	進行性骨化性肌炎	728.11	900710

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
51		Menkes syndrome	Menkes氏症候群	759.89	901018公告代碼 275.1 921219公告修正
52		Fabry disease	Fabry 氏症	272.7	901018
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	901213
57		Harlequin ichthyosis	斑色魚鱗癬	757.1	
58		Bullous Congenital ichthyosiform erythroderma (epidermolytic hyperkeratosis)	水泡性魚鱗癬樣紅皮症(表皮鬆解角化過度症)	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	901213公告代碼 272.8 921219公告修正
61		Bardet-Biedl syndrome	Bardet-Biedl氏症候群	759.89	901213
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	910412
64		Alstrom Syndrome	Alstrom 氏症候群	759.2	910806
65		Chronic primary granulomatous disease	原發性慢性肉芽腫病	288.1	910806公告代碼 279.3 921219公告修正
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	910806
67		Familial hyperchylomicronemia	家族性高乳糜微粒血症	272.3	

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
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	911113
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	911113 公告代碼 755.55 921219 公告修正
76		Thrombasthenia	血小板無力症	287.1	911113
77		Schwartz Jampel syndrome	Schwartz Jampel 氏症候群	756.89	
78		Fraser syndrome	Fraser 氏症候群	759.89	
79		Mucopolipidosis	黏脂質症	272.7	920613
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	288.1	920613 公告代碼 279.9 990319 公告修正
83		Tyrosinemia I 、 II 、 III	酪胺基酸症第一型、第二型、第三型	270.2	95/09/12 衛署公告刪除併入序號 0206 項
84		Hyperlysinemia	高離氨基酸血症	270.7	920613
85		Histidinemia	組胺酸血症	270.5	

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
86		3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	三甲基巴豆醯輔酶 A 梭化醯素缺乏症	270.9	
87		Multiple carboxylase deficiency	多發性梭化酶缺乏症	270.9	
88		Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	裂手裂足症	hand : 755.58 foot : 755.67	921219
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	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	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	930329
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)	中鏈脂肪酸去氫醯素缺乏症	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	930824
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	940314

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
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 dystrophy	面肩胛肱肌失養症	359.1	
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	940907
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	950206
131		Congenital Interstitial Cell of Cajal Hyperplasia	先天性 Cajal 氏間質細胞增生合併腸道神經元發育	750.5	

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
		with Neuronal Intestinal Dysplasia	異常		
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	
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 Marie Tooth 氏症(進行性神經性腓骨萎縮症)	356.1	950912 公告修正中文名
137		Cerebrotendinous Xanthomatosis	腦腱性黃瘤症	272.7	950206
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's 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	950912 公告修正中文名及疾病代碼
141		Kennedy Disease	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	335.8	950912
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	961009
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	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	270.6	

序號		疾病名稱	中文翻譯 (中文翻譯僅供參考)	ICD-9-CM 編碼	公告日期
		Syndrome			
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	970131
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	
Z1	04	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata	肢近端型點狀軟骨發育不良	277.8	980703
A9	03	Sitosterolemia	豆固醇血症	272.0	
F1	10	Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Those	皮膚過度角化症雅司病	757.39	990319
F1	11	Incontinentia Pigmenti	色素失調症	757.33	
N1	19	Cardiofaciocutaneous Syndrome	CFC 症候群	759.89	
E1	03	Autosomal recessive polycystic kidney disease	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	753.14	
F1	12	Netherton Syndrome	Netherton 症候群	757.1	
G1	07	Becker Muscular Dystrophy	貝克型肌肉失養症	359.1	
D1	05	Alagille Syndrome	阿拉吉歐症候群	759.89	
H1	09	Multiple Epiphyseal Dysplasia	多發性骨骺發育不全症	756.56	
Z1	05	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria	陣發性夜間血紅素尿症	283.2	
B1	18	Moebius syndrome	Moebius 症候群	352.6	1000315

備註：1.衛生署於 91/8/30 公告罕見疾病納入重大傷病範圍，92/3/7 公告罕病疾病代碼。

2.◎符號表示罕病代碼與前二十九類之疾病代碼之中英文病名及疾病代碼完全相同。

3.據衛生署國民健康局表示，所稱罕見疾病必須完全符合公告表上之中英文病名與代碼，一個疾病內多個代碼：「前之代碼是該罕病主代碼（）內之代碼為附帶有之病，不能單獨認定是罕病，即全部都要有，例如序號 128，括弧內 4 個代碼疾病均須包含，始能診斷為 IPEX 症候群 759.89」；「+ 表示 and」。

4. 衛生署國民健康局表示，自 980703 起罕病序號，將以疾病性質編碼（A 欄英

文字母：系統別、B 欄：系統別下流水號、C 欄：系統別下流水號型別)，前已公告之序號不變。

※144-150 項係衛生署 961009 公告，本局於 961206 收到補發公告文

※備註 3 係 991221 洽國健局後補充說明