

# 104 年罕見疾病統計結果 分析報告

衛生福利部國民健康署  
中華民國 106 年 6 月



# 目錄

目錄.....	I
表目錄.....	II
圖目錄.....	III
第一章 總論.....	- 1 -
第二章 104 年罕見疾病病人之統計.....	- 3 -
第一節 罕見疾病病人之疾病類別 .....	- 3 -
第二節 罕見疾病病人之縣市及區域分布 .....	- 4 -
第三節 罕見疾病病人之年齡及性別 .....	- 6 -
第四節 罕見疾病病人之通報醫療院所層級 .....	- 7 -
第三章 104 年罕見疾病醫療及檢驗補助統計 .....	- 9 -
第一節 國內確診檢驗補助統計 .....	- 10 -
第二節 國外代行檢驗補助統計 .....	- 12 -
第三節 居家醫療照護器材租賃補助統計 .....	- 13 -
第四節 代謝性罕見疾病營養諮詢費補助統計 .....	- 15 -
第四章 歷年罕見疾病統計.....	- 17 -
第一節 罕見疾病病人之疾病類別 .....	- 17 -
第二節 罕見疾病病人之縣市及區域分布 .....	- 20 -
第三節 罕見疾病病人之年齡及性別 .....	- 23 -
第四節 罕見疾病病人之通報醫療院所層級 .....	- 26 -
第五章 歷年罕見疾病醫療及檢驗補助統計 .....	- 29 -
第一節 國內確診檢驗補助統計 .....	- 30 -
第二節 國外代行檢驗補助統計 .....	- 32 -
第三節 居家醫療照護器材租賃補助統計 .....	- 35 -
第四節 代謝性罕見疾病營養諮詢補助統計 .....	- 41 -
附錄 公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表(依疾病分類排序).....	- 45 -

## 表目錄

表 2-1	104 年各類罕見疾病病人通報概況.....	- 3 -
表 2-2	104 年各縣市及區域罕見疾病病人通報概況.....	- 4 -
表 2-3	104 年各年齡及性別罕見疾病病人通報概況.....	- 6 -
表 2-4	104 年醫療院所通報罕見疾病病人之概況.....	- 7 -
表 3-1	104 年國內罕見疾病確診檢驗補助審查通過情形.....	- 11 -
表 3-2	104 年國外罕見疾病代行檢驗補助審查通過情形.....	- 12 -
表 3-3	104 年罕見疾病病人居家醫療照護器材租賃補助審查通過情形-按疾病別 .....	- 14 -
表 3-4	104 年代謝性罕見疾病病人營養諮詢補助審查通過情形-按疾病別.....	- 15 -
表 4-1	89~104 年各類罕見疾病病人通報概況.....	- 19 -
表 4-2	89~104 年各縣市罕見疾病病人通報概況.....	- 21 -
表 4-3	89~104 年各區域罕見疾病病人通報概況.....	- 22 -
表 4-4	89~104 年罕見疾病病人通報年齡概況.....	- 23 -
表 4-5	89~104 年罕見疾病男性病人通報概況.....	- 24 -
表 4-6	89~104 年罕見疾病女性病人通報概況.....	- 25 -
表 4-7	89~104 年醫療院所通報罕見疾病病人之概況.....	- 27 -
表 5-1	100~104 年國內確診檢驗補助審查通過概況.....	- 30 -
表 5-2	101~104 年國內罕見疾病確診檢驗補助審查通過情形-按疾病別.....	- 31 -
表 5-3	100~104 年國外代行檢驗補助審查通過概況.....	- 32 -
表 5-4	100~104 年國外罕見疾病代行檢驗補助審查通過情形-按疾病別.....	- 33 -
表 5-5	100~104 年罕病病人居家醫療照護器材租賃補助審查通過概況.....	- 35 -
表 5-6	100~104 年罕病病人居家醫療照護器材租賃補助審查通過情形-按疾病別 .....	- 36 -
表 5-7	100~104 年罕病病人使用咳嗽(痰)機情形-按疾病別.....	- 37 -
表 5-8	100~104 年罕病病人使用呼吸機情形-按疾病別 .....	- 38 -
表 5-9	100~104 年罕病病人使用氧氣製造機情形-按疾病別 .....	- 39 -
表 5-10	100~104 年罕病病人使用血氧監測機情形-按疾病別 ....	- 40 -
表 5-11	100~104 年代謝性罕病營養諮詢補助審查通過概況.....	- 41 -
表 5-12	100~104 年代謝性罕見疾病病人營養諮詢補助審查通過情形-按疾病別 .....	- 42 -

## 圖目錄

- 圖 3-1 104 年罕見疾病醫療及檢驗補助情形.....- 9 -
- 圖 4-1 89~104 年罕見疾病病人通報數.....- 17 -
- 圖 5-1 100~104 年各年度補助罕見疾病相關費用情形.....- 29 -



## 第一章 總論

為防治罕見疾病之發生、及早診斷罕見疾病、加強照顧罕見疾病病人、協助病人取得罕見疾病適用藥物及維持生命所需之特殊營養食品，以及獎勵與保障該藥物及食品之供應、製造與研究發展，於民國 89 年公布施行「罕見疾病防治及藥物法」，臺灣為世界第五位立法之國家。

截至 105 年 12 月止，政府公告的罕見疾病計 215 種(請見附錄)，醫事人員依「罕見疾病防治及藥物法」第 7 條向中央主管機關報告，經審查通過之罕見疾病病人累計有 8,785 人(扣除死亡者)。

國民健康署依「罕見疾病防治及藥物法」第 33 條規定，編列預算，並依「罕見疾病醫療補助辦法」對於依「全民健康保險法」未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物費用，經「罕見疾病及藥物審議會」之委員審查通過可獲之補助包括：國外代檢服務、國內確診檢驗、居家醫療照護器材租賃、治療、藥物等醫療費用 80% 上限之補助，如為低收入戶或中低收入戶全額補助醫療費用；另全額補助罕見疾病維生所需特殊營養食品及緊急醫療之費用，以落實照護罕見疾病病人。

本報告針對 104 年各罕見疾病通報個案及罕見疾病相關補助進行統計分析。





## 第二章 104 年罕見疾病病人之統計

### 第一節 罕見疾病病人之疾病類別

本報告所分析之資料係經當年度通報罕見疾病個案，經審查通過之個案進行統計分析。104 年度通報罕見疾病個案共 1,228 位，經審查通過確診個案，共計 970 位，通過率為 79.0%。其中有一位通報 2 類不同罕見疾病，故以 971 件個案數進行分析。

表 2-1 104 年各類罕見疾病病人通報概況

編碼	疾病分類	個案數	百分比(%)
A	先天性代謝異常	162	16.7
B	腦部或神經系統病變	477	49.1
C	呼吸循環系統病變	52	5.4
D	消化系統病變	3	0.3
E	腎臟泌尿系統病變	4	0.4
F	皮膚病變	17	1.7
G	肌肉病變	61	6.3
H	骨及軟骨病變	29	3
I	結締組織病變	0	0
J	血液疾病	40	4.1
K	免疫疾病	7	0.7
L	內分泌疾病	29	3
M	先天畸形症候群	26	2.7
N	染色體異常	63	6.5
Z	其他未分類或不明原因	1	0.1
<b>總計</b>		<b>971</b>	<b>100</b>

註：

1. 罕見疾病分類係依據我國公告罕見疾病名單。
2. 實際審查通過人數為 970 位，惟 1 位病人審查通過有 2 類不同罕見疾病，故罕見疾病分類概況以 971 件個案數計算。

## 第二節 罕見疾病病人之縣市及區域分布

104 年 970 位通報罕見疾病並通過審查之罕見疾病病患之現居縣市別及內政部區域計畫之縣市規劃分區之分布情形，最多分別為新北市 178 位，占 18.4%及北區 432 位，占 44.5%。

表 2-2 104 年各縣市及區域罕見疾病病人通報概況

縣市	人數	百分比(%)
依縣市別		
新北市	178	18.4
台北市	124	12.8
桃園市	77	7.9
台中市	127	13.1
台南市	92	9.5
高雄市	125	12.9
宜蘭縣	10	1
新竹縣	14	1.5
苗栗縣	21	2.2
彰化縣	39	4
南投縣	21	2.2
雲林縣	23	2.4
嘉義縣	13	1.3
屏東縣	40	4.1
澎湖縣	6	0.6
台東縣	12	1.2
花蓮縣	2	0.2
基隆市	7	0.7
新竹市	22	2.3
嘉義市	11	1.1
金門縣	5	0.5
連江縣	1	0.1

表 2-2 104 年各縣市及區域罕見疾病病人通報概況(續)

縣市	人數	百分比(%)
依內政部區域計畫之縣市規劃分區		
北部	432	44.5
中部	231	23.8
南部	283	29.2
東部	18	1.9
離島	6	0.6
<b>總計</b>	<b>970</b>	<b>100</b>

### 第三節 罕見疾病病人之年齡及性別

104 年 970 位通報罕見疾病並通過審查之罕見疾病病患之年齡平均數為 32.1 歲，通報年齡中位數為 31.6 歲。

男性共 487 位，女性共 483 位，男性略多於女性。依性別及年齡分層，男性最多為 1 歲以上未滿 10 歲，共 83 位，占總人數 8.6%；女性最多為 30 歲以上未滿 40 歲，共 81 位，占總人數 8.3%。

表 2-3 104 年各年齡及性別罕見疾病病人通報概況

年齡	性別		
	男性(%)	女性(%)	總計(%)
≤1 歲	52(5.3)	57(5.9)	109(11.2)
1 歲以上未滿 10 歲	83(8.6)	65(6.7)	148(15.3)
10 歲以上未滿 20 歲	56(5.7)	55(5.7)	111(11.4)
20 歲以上未滿 30 歲	41(4.2)	58(6.0)	99(10.2)
30 歲以上未滿 40 歲	51(5.3)	81(8.4)	132(13.7)
40 歲以上未滿 50 歲	57(5.9)	47(4.8)	104(10.7)
50 歲以上未滿 60 歲	58(6.0)	46(4.7)	104(10.7)
60 歲以上未滿 70 歲	69(7.1)	41(4.2)	110(11.3)
≥70 歲	20(2.1)	33(3.4)	53(5.5)
<b>總計(%)</b>	<b>487(50.2)</b>	<b>483(49.8)</b>	<b>970(100)</b>

#### 第四節 罕見疾病病人之通報醫療院所層級

104 年 970 位通報罕見疾病並通過審查之罕見疾病病患來自醫學中心共 850 位，占總人數 87.6%；其次為區域醫院共 115 位，占總人數 11.9%；地區醫院共 5 位，占總人數 0.5%。

表 2-4 104 年醫療院所通報罕見疾病病人之概況

通報層級 區域	醫學中心(%)	區域醫院(%)	地區醫院(%)
北部	443 (45.7)	55(5.7)	2(0.2)
中部	148(15.3)	33(3.4)	2(0.2)
南部	252(25.9)	20(2.1)	1(0.1)
東部	7(0.7)	7(0.7)	0(0.0)
<b>總計</b>	<b>850(87.6)</b>	<b>115(11.9)</b>	<b>5(0.5)</b>



### 第三章 104 年罕見疾病醫療及檢驗補助統計

依「罕見疾病醫療補助辦法」，自民國 100 年 1 月 1 日起，罕見疾病病人因罕見疾病所產生之自行負擔之醫療有關費用，除已申請其他補助者外，得依法申請相關醫療及檢驗補助，包含維持生命所需之特殊營養品及藥品、國內確診檢驗、國外代行檢驗、維持生命所需之居家醫療照護器材租賃及代謝性罕見疾病營養諮詢補助。本報告詳述後四項補助情形。

104 年補助罕見疾病患者之金額以維持生命所需之特殊營養品及藥品，占總金額 76.3% 最高、其次為居家醫療照護器材租賃，占總金額 21.1%。

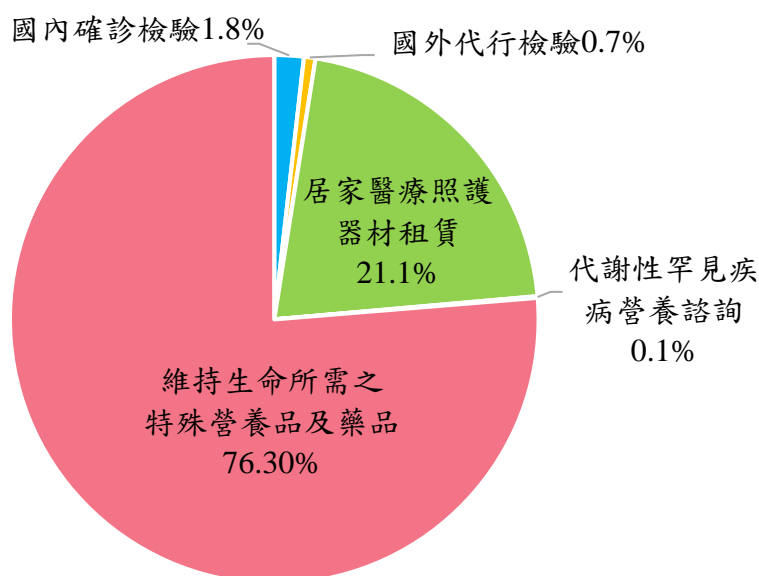


圖 3-1 104 年罕見疾病醫療及檢驗補助情形

## 第一節 國內確診檢驗補助統計

104 年申請國內確診檢驗費用補助共計 195 位，經審查通過補助共 122 位，通過率為 62.6%。



表 3-1 104 年國內罕見疾病確診檢驗補助審查通過情形

罕病類別	罕見疾病中文名稱	罕見疾病英文名稱	個案數	%
	肝醣儲積症	Glycogen storage disease	22	18.1
	Fabry 氏症	Fabry disease	17	14.0
	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	14	11.5
	苯酮尿症	Phenylketouria	5	4.1
	臭魚症	Trimethylaminuria	5	4.1
	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	2	1.6
	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	2	1.6
	戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I、II	2	1.6
A	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	2	1.6
	異戊酸血症	Isovaleric academia	2	1.6
	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	2	1.6
	豆固醇血症〈植物性〉	Sitosterolemia	1	0.8
	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	1	0.8
	半乳糖血症	Galactosemia	1	0.8
	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	1	0.8
	高雪氏症	Gaucher's disease	1	0.8
	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	9	7.5
B	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy Disease	4	3.4
	神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	2	1.6
	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	1	0.8
D	阿拉吉歐症候群	Alagille Syndrome	2	1.6
E	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	1	0.8
F	色素失調症	Incontinentia Pigmenti	4	3.4
G	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	10	8.2
	貝克型肌肉失養症	Becker Muscular Dystrophy	3	2.5
H	成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	2	1.6
J	重型海洋性貧血	Thalassemia major	1	0.8
L	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	1	0.8
M	Crouzon 氏症候群	Crouzon syndrome	1	0.8
N	威廉斯氏症候群	Williams Syndrome	1	0.8
總計			122	100

## 第二節 國外代行檢驗補助統計

104 年申請國外代行檢驗補助計 16 位，經審查通過共 9 位，通過率為 56.3%。

表 3-2 104 年國外罕見疾病代行檢驗補助審查通過情形

罕病類別	罕見疾病中文名稱	罕見疾病英文名稱	個案數
A	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	2
	肝醣儲積症	Glycogen storage disease	2
B	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	1
L	Alstrom 氏症候群	Alstrom Syndrome	1
	Kallmann 氏症候群	Kallmann Syndrome	1
N	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	1
	假性醛固酮增多症*	Liddle's Syndrome	1
總計			9

\*依「罕見疾病醫療補助辦法」第 3 條補助，經檢驗結果為陰性，故該疾病尚未列為公告罕見疾病。

### 第三節 居家醫療照護器材租賃補助統計

為提升罕見疾病病人福祉暨維持罕見病人生命所需之器材，提供咳嗽(痰)機、呼吸器、血氧監測儀及氧氣製造機等四種居家醫療照護器材之租賃補助。104 年申請罕見疾病居家醫療照護器材租賃補助共 231 位，經審查通過共 217 位，通過率為 93.9%。

表 3-3 104 年罕見疾病病人居家醫療照護器材租賃補助審查通過情形-按疾病別

罕病類別	罕見疾病	補助個案數	居家醫療照護器材使用情形			
			咳嗽(痰)機	呼吸器	氧氣製造機	血氧監測儀
A	粒線體缺陷	5	4	0	2	0
	MLD 症候群	2	2	1	1	1
	肝醣儲積症	2	1	1	1	1
	腎上腺腦白質失養症	2	2	0	1	0
	黏多醣症	2	2	0	0	0
	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	1	1	0	0	0
	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	1	1	0	1	0
	Lesch-Nyhan 氏症候群	1	1	0	1	0
	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	1	0	1	1	1
	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	1	1	0	1	0
B	肌萎縮性側索硬化症	87	79	4	19	1
	脊髓性肌肉萎縮症	59	55	3	5	1
	Charcot Maire Tooth 氏症 (進行性神經性腓骨萎縮症)	2	1	1	1	1
	脊髓小腦退化性動作協調障礙	2	1	1	0	0
	Alexander 氏病	1	1	1	0	0
	多發性硬化症	1	0	1	0	1
C	原發性肺動脈高壓	2	0	2	0	0
	先天性中樞性換氣不足症候群	1	0	0	1	0
G	裘馨氏肌肉失養症	32	28	4	6	1
	肢帶型肌失養症	4	4	0	0	0
	Nemaline 線狀肌肉病變	2	2	0	2	0
	貝克型肌肉失養症	2	2	0	0	0
	面肩胛肱肌失養症	1	1	0	0	0
H	鎖骨顱骨發育異常	1	0	1	1	1
M	Crouzon 氏症候群	1	0	1	0	1
N	Rubinstein-Taybi 氏症候群	1	0	1	0	0
總計		217	189	23	44	10

#### 第四節 代謝性罕見疾病營養諮詢費補助統計

104 年申請代謝性罕見疾病營養諮詢費補助共 256 位，經審查通過共 233 位，通過率為 91.0%；每人每年補助以 6 次為限，共計補助 425 人次代謝性罕見疾病營養諮詢，依規定每次諮詢費補助 250 元。

**表 3-4 104 年代謝性罕見疾病病人營養諮詢補助審查通過情形-按疾病別**

罕見疾病	補助個案數	百分比
苯酮尿症	85	36.5
肝醣儲積症	25	10.7
甲基丙二酸血症	16	6.9
戊二酸尿症，第一型、第二型	15	6.4
瓜胺酸血症	14	6.0
楓糖尿症	12	5.2
脂肪酸氧化作用缺陷	8	3.4
腎上腺腦白質失養症	8	3.4
三甲基巴豆醯輔酶羧化酵素缺乏症	7	3.0
鳥胺酸氮甲醯基轉移酶缺乏症	7	3.0
先天性全身脂質營養不良症	4	1.7
粒線體缺陷	4	1.7
丙酸血症	3	1.3
先天性尿素循環代謝障礙	3	1.3
非酮性高甘胺酸血症	3	1.3
高胱胺酸血症	3	1.3
中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	2	0.9
芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	2	0.9
高甲硫胺酸血症	2	0.9
高雪氏症	2	0.9
異戊酸血症	2	0.9
3-氫基-3-甲基戊二酸血症	1	0.4
半乳糖血症	1	0.4
亞硫酸鹽氧化酶缺乏	1	0.4
家族性高乳糜微粒血症	1	0.4
高鳥胺酸血症-高氫血症-高瓜胺酸血症症候群	1	0.4
遺傳性高酪胺酸血症	1	0.4
<b>總 計</b>	<b>233</b>	<b>100</b>



## 第四章 歷年罕見疾病統計

### 第一節 罕見疾病病人之疾病類別

我國於民國 89 年 2 月公布施行罕見疾病防治及藥物法，故本報告以 89 年迄 104 年止，扣除重複通報者，共計 9,977 位為通過審查之罕見疾病患者。其中 32 位罹患 2 類不同之罕見疾病，共 10,009 件罕見疾病個案進行罕見疾病類別之分析。

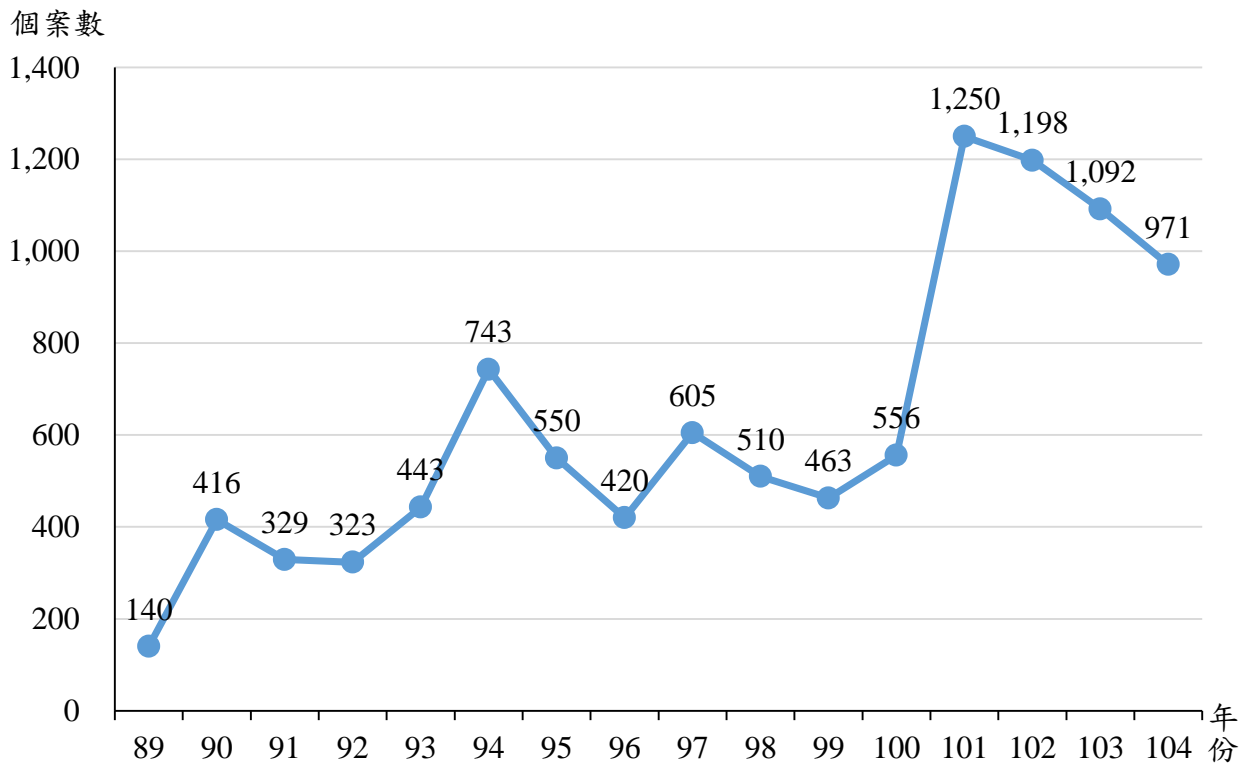


圖 4-1 89~104 年罕見疾病病人數

就各疾病類別看，累計通報以 B 類腦部或神經系統病變最多，共計 4,001 件，占總累計 40.0%，其他依序為 A 類先天性代謝異常，計 2,291 件，占 22.9%；H 類骨及軟骨病變，計 651 件，占 6.5%；N 類染色體異常計 641 件，占 6.4%；G 類肌肉病變計 588

件，占 5.8%；以及 J 類血液疾病計 442 件，占 4.4%，其他罕見疾病占 4% 以下。

以不同類別疾病來看，B 類腦部或神經系統病變呈現上升趨勢，從 89 年 2 件成長至 104 年的 477 件，101 年為單年最高峰，共 595 件，近 4 年(100~104 年)則是皆在 500 件左右；A 類先天性代謝異常人數則較為波動，歷年位在 78~273 件間。



表 4-1 89~104 年各類罕見疾病病人通報概況

分類 年份	A 先天性代謝異常	B 腦部或神經系統病變	C 呼吸循環系統病變	D 消化系統病變	E 腎臟泌尿系統病變	F 皮膚病變	G 肌肉病變	H 骨及軟骨病變	I 結締組織病變	J 血液疾病	K 免疫疾病	L 內分泌疾病	M 先天畸形症候群	N 染色體異常	Z 其他未分類或不明原因	總計
89	123	2	0	0	3	0	1	1	0	1	0	7	1	0	1	140
90	143	132	0	0	0	9	6	49	0	7	0	21	13	28	8	416
91	102	58	0	0	0	18	21	62	0	2	0	17	16	30	3	329
92	131	59	1	3	2	8	6	59	1	3	2	18	10	17	3	323
93	120	107	15	0	0	10	23	75	3	8	2	20	19	37	4	443
94	184	235	12	1	5	9	49	68	2	6	16	36	59	61	0	743
95	137	147	15	2	17	11	31	47	0	2	0	28	48	62	3	550
96	78	156	14	1	4	5	26	39	1	5	3	24	21	40	3	420
97	158	225	20	1	0	9	42	25	0	28	6	25	28	38	0	605
98	88	251	11	1	5	3	45	14	0	37	3	12	17	20	3	510
99	98	221	13	1	0	5	32	28	0	23	3	11	8	20	0	463
100	99	315	17	2	3	7	31	25	0	8	5	13	10	20	1	556
101	273	596	46	3	4	23	79	54	2	44	7	25	19	74	1	1,250
102	209	524	72	1	7	21	76	44	0	104	11	27	29	71	2	1,198
103	186	496	49	4	5	22	59	32	0	124	6	20	27	60	2	1,092
104	162	477	52	3	4	17	61	29	0	40	7	29	26	63	1	971
總計	2,291	4,001	337	23	59	177	588	651	9	442	71	333	351	641	35	10,009
(%)	(22.9)	(40.0)	(3.4)	(0.2)	(0.6)	(1.8)	(5.9)	(6.5)	(0.1)	(4.4)	(0.7)	(3.3)	(3.5)	(6.4)	(0.3)	(100)

註：  
 1. 罕見疾病分類係依據我國公告罕見疾病名單。  
 2. 實際審查通過人數為 9,977 位，惟 32 位病人審查通過有 2 類不同罕見疾病，故罕見疾病分類概況以 10,009 件個案數計算。

## 第二節 罕見疾病病人之縣市及區域分布

分析 89~104 年共 9,977 位通報罕見疾病並通過審查之罕見疾病病患現居縣市別情形，依序為新北市計 1,960 位，占整體 19.6%；臺北市計 1,339 位，占 13.4%；臺中市計 1,225 位，占 12.3%；高雄市計 1,100 位，占 11.0%；臺南市計 877 位，占 8.8%；桃園市計 804 位，占 8.1%，其他縣市皆低於 5.2%；依內政部區域計畫之縣市規劃分區別，最多分為北區共 4,809 位，占 48.2%。

表 4-2 89~104 年各縣市罕見疾病病人通報概況

縣市 年份	新 北 市	台 北 市	桃 園 市	台 中 市	臺 南 市	高 雄 市	宜 蘭 縣	新 竹 縣	苗 栗 縣	彰 化 縣	南 投 縣	雲 林 縣	嘉 義 縣	屏 東 縣	台 東 縣	花 蓮 縣	澎 湖 縣	基 隆 市	新 竹 市	嘉 義 市	金 門 縣	連 江 縣	總計
89	17	17	5	15	9	20	9	2	1	13	1	8	4	7	3	5	0	4	0	0	0	0	140
90	91	94	22	45	28	37	4	3	9	20	13	8	3	9	4	2	0	10	7	4	1	2	416
91	48	41	22	57	18	56	7	8	10	21	3	6	5	14	1	4	1	0	3	3	0	0	328
92	61	48	27	35	27	52	1	11	8	12	3	11	4	5	1	1	3	7	0	4	0	0	321
93	102	52	42	51	19	47	6	5	12	27	7	14	10	20	1	2	1	9	8	5	0	0	440
94	182	161	42	85	34	55	13	18	19	30	14	16	5	11	5	11	1	14	17	8	1	0	742
95	109	62	61	58	63	58	9	18	15	14	11	10	4	5	2	13	0	14	9	10	2	0	547
96	92	60	19	41	55	36	9	6	8	22	7	8	8	10	5	9	0	6	7	3	4	0	415
97	102	74	45	98	44	68	8	15	12	35	9	13	10	17	6	26	0	8	9	4	1	0	604
98	87	59	38	55	60	71	7	12	12	32	10	11	9	15	6	5	1	6	11	3	0	0	510
99	108	75	34	40	39	44	6	11	9	33	9	10	8	7	2	4	0	4	13	6	1	0	463
100	108	68	39	82	49	62	10	9	15	34	16	12	11	8	4	6	0	6	9	7	0	0	555
101	223	129	115	162	158	112	17	33	31	64	25	34	38	25	3	5	0	8	33	32	0	1	1,248
102	247	131	113	136	108	144	22	43	23	64	21	33	14	25	3	13	6	18	15	9	5	0	1,193
103	208	145	103	138	74	113	26	17	24	60	20	22	18	38	1	20	6	12	21	18	5	0	1,089
104	175	123	77	127	92	125	10	14	21	39	21	23	13	40	6	12	2	7	22	11	5	1	966
總計	1,960	1,339	804	1,225	877	1,100	164	225	229	520	190	239	164	256	53	138	21	133	184	127	25	4	9,977
(%)	(19.6)	(13.4)	(8.1)	(12.3)	(8.8)	(11.0)	(1.6)	(2.3)	(2.3)	(5.2)	(1.9)	(2.4)	(1.6)	(2.6)	(0.5)	(1.4)	(0.2)	(1.3)	(1.8)	(1.3)	(0.3)	(0.1)	(100)

表 4-3 89~104 年各區域罕見疾病病人通報概況

年份 \ 區域	北部	中部	南部	東部	離島	總計
89	54	38	40	8	0	140
90	231	95	81	6	3	416
91	129	97	97	5	0	328
92	155	69	95	2	0	321
93	224	111	102	3	0	440
94	447	164	114	16	1	742
95	282	108	140	15	2	547
96	199	86	112	14	4	415
97	261	167	143	32	1	604
98	220	120	159	11	0	510
99	251	101	104	6	1	463
100	249	159	137	10	0	555
101	558	316	365	8	1	1,248
102	589	277	306	16	5	1,193
103	532	264	267	21	5	1,089
104	428	231	283	18	6	966
<b>總計</b>	<b>4,809</b>	<b>2,403</b>	<b>2,545</b>	<b>191</b>	<b>29</b>	<b>9,977</b>
<b>(%)</b>	<b>(48.2)</b>	<b>(24.1)</b>	<b>(25.5)</b>	<b>(1.9)</b>	<b>(0.3)</b>	<b>(100)</b>

註：依內政部區域計畫之縣市規劃分區

1. 北部：基隆、台北、新北、桃園、新竹、宜蘭
2. 中部：苗栗、台中、彰化、南投、雲林
3. 南部：嘉義、台南、高雄、屏東、澎湖
4. 東部：花蓮、台東
5. 離島：金門、連江

### 第三節 罕見疾病病人之年齡及性別

89~104年9,977位通報罕見疾病並通過審查之罕見疾病病患其通報年齡平均數為25.9歲，中位數為22.0歲，98年之後通報年齡平均數及中位數皆高於27.5歲，且兩數值相近。

歷年男性共4,948位(49.6%)，女性共5,029位(50.4%)，女性略多於男性。89~104年歷年通報罕見疾病並通過審查病人依性別及年齡，男性及女性最多皆為1歲以上未滿10歲，分別為1,274位(12.8%)及966位(9.7%)。

**表 4-4 89~104年罕見疾病病人通報年齡概況**

年份	類別	通報年齡 平均數	標準差	通報年齡 中位數
89		10.6	10.98	7.7
90		19.6	23.14	9.5
91		11.7	12.85	7.5
92		14.0	14.34	9.7
93		16.6	17.40	10.0
94		22.3	18.71	17.5
95		19.1	18.10	12.8
96		21.1	19.85	14.2
97		22.2	19.80	17.9
98		27.6	20.67	27.5
99		30.4	21.39	31.7
100		31.7	20.80	32.7
101		29.5	21.01	28.0
102		30.3	23.21	30.5
103		31.2	22.48	29.8
104		32.2	24.08	31.7
<b>全體</b>		<b>25.9</b>	<b>21.68</b>	<b>22.0</b>

表 4-5 89~104 年罕見疾病男性病人通報概況

分層 年份	≤1 歲	1 歲 以上 未滿 10 歲	10 歲 以上 未滿 20 歲	20 歲 以上 未滿 30 歲	30 歲 以上 未滿 40 歲	40 歲 以上 未滿 50 歲	50 歲 以上 未滿 60 歲	60 歲 以上 未滿 70 歲	≥71 歲	總計
	<b>89</b>	6	42	16	5	1	2	0	0	0
<b>90</b>	22	89	54	8	4	14	10	13	18	232
<b>91</b>	14	85	49	13	13	1	2	0	0	177
<b>92</b>	30	67	44	20	13	5	6	1	2	188
<b>93</b>	34	86	50	25	14	8	6	2	2	227
<b>94</b>	42	110	82	63	42	26	22	10	6	403
<b>95</b>	26	93	72	24	32	19	9	9	5	289
<b>96</b>	30	52	42	17	20	20	9	15	3	208
<b>97</b>	52	87	40	36	30	20	21	5	0	291
<b>98</b>	29	55	34	17	32	18	14	12	3	214
<b>99</b>	19	55	27	20	30	18	24	9	1	203
<b>100</b>	20	42	27	30	26	27	24	16	7	219
<b>101</b>	60	123	103	77	68	54	65	40	8	598
<b>102</b>	88	120	61	52	66	57	78	50	24	596
<b>103</b>	68	87	52	86	67	53	61	49	23	546
<b>104</b>	52	81	56	41	51	57	58	69	20	485
<b>總計</b>	<b>592</b>	<b>1,274</b>	<b>809</b>	<b>534</b>	<b>509</b>	<b>399</b>	<b>409</b>	<b>300</b>	<b>122</b>	<b>4,948</b>
<b>(%)</b>	<b>(5.9)</b>	<b>(12.8)</b>	<b>(8.1)</b>	<b>(5.4)</b>	<b>(5.1)</b>	<b>(4.0)</b>	<b>(4.1)</b>	<b>(3.0)</b>	<b>(1.2)</b>	<b>(49.6)</b>

表 4-6 89~104 年罕見疾病女性病人通報概況

分層 年份	≤1 歲	1 歲 以上 未滿 10 歲	10 歲 以上 未滿 20 歲	20 歲 以上 未滿 30 歲	30 歲 以上 未滿 40 歲	40 歲 以上 未滿 50 歲	50 歲 以上 未滿 60 歲	60 歲 以上 未滿 70 歲	≥71 歲	總計
	<b>89</b>	4	40	14	4	3	1	1	0	1
<b>90</b>	19	85	32	8	6	10	10	9	5	184
<b>91</b>	26	74	22	10	8	6	2	2	1	151
<b>92</b>	23	44	25	18	19	3	1	0	0	133
<b>93</b>	28	72	31	24	22	18	11	5	2	213
<b>94</b>	32	75	50	52	47	41	36	5	1	339
<b>95</b>	30	87	36	37	26	21	17	2	2	258
<b>96</b>	37	47	31	29	27	15	16	4	1	207
<b>97</b>	34	67	37	42	42	46	26	16	3	313
<b>98</b>	20	39	35	50	45	49	36	18	4	296
<b>99</b>	7	38	20	31	50	46	41	21	6	260
<b>100</b>	19	38	30	48	61	67	45	20	8	336
<b>101</b>	45	72	80	97	115	100	76	44	21	650
<b>102</b>	70	74	48	73	94	83	88	53	14	597
<b>103</b>	56	51	44	106	101	54	52	55	24	543
<b>104</b>	57	63	55	58	81	47	46	41	33	481
<b>總計</b>	507	966	590	687	747	607	504	295	126	5,029
<b>(%)</b>	<b>(5.1)</b>	<b>(9.7)</b>	<b>(5.9)</b>	<b>(6.8)</b>	<b>(7.5)</b>	<b>(6.1)</b>	<b>(5.0)</b>	<b>(3.0)</b>	<b>(1.3)</b>	<b>(50.4)</b>

#### 第四節 罕見疾病病人之通報醫療院所層級

89~104 年 9,977 位通報罕見疾病並通過審查之罕見疾病病患來自醫學中心共 8,963 位，占總通報人數 89.8%；區域醫院共 984 位，占總通報人數 9.9%；地區醫院共 30 位，占總通報人數 0.3%。



表 4-7 89~104 年醫療院所通報罕見疾病病人之概況

分層 年份	醫學中心					區域醫院					地區醫院					
	北部	中部	南部	東部	總計	北部	中部	南部	東部	總計	北部	中部	南部	東部	離島	總計
89	104	11	19	5	139	1	0	0	0	1	5	0	0	0	0	5
90	264	71	66	1	402	7	0	0	2	9	0	0	1	0	0	1
91	144	95	76	3	318	6	0	2	1	9	0	0	0	0	0	0
92	193	43	77	0	313	4	3	1	0	8	0	0	0	0	0	0
93	255	57	88	1	401	5	28	5	1	39	0	0	0	0	0	0
94	495	117	78	16	706	14	10	7	3	34	2	0	0	0	0	2
95	336	60	123	12	531	3	6	5	1	15	0	0	1	0	0	1
96	217	53	99	9	378	16	11	5	3	35	0	1	0	0	1	2
97	314	93	135	24	566	10	16	5	2	33	5	0	0	0	0	5
98	231	72	145	6	454	24	14	15	3	56	0	0	0	0	0	0
99	268	65	82	1	416	13	10	19	2	44	3	0	0	0	0	3
100	272	103	109	7	491	17	27	18	2	64	0	0	0	0	0	0
101	572	198	259	1	1,030	80	48	86	3	217	0	0	1	0	0	1
102	605	166	264	8	1,043	70	36	40	1	147	0	0	1	2	0	3
103	516	178	220	15	929	93	28	33	4	158	0	2	0	0	0	2
104	439	148	252	7	846	55	33	20	7	115	2	2	1	0	0	5
總計	5,225	1,530	2,092	116	8,963	418	270	261	35	984	17	5	5	2	1	30
(%)	(52.4)	(15.3)	(21.0)	(1.1)	(89.8)	(4.2)	(2.7)	(2.6)	(0.4)	(9.9)	(0.1)	(0.1)	(0.1)	(0.0)	(0.0)	(0.3)



## 第五章 歷年罕見疾病醫療及檢驗補助統計

本報告統計自 100 年開始之歷年申請且通過審查之維持生命所需之特殊營養品及藥品、罕見疾病國內確診檢驗、國外代行檢驗、維持生命所需之居家醫療照護器材租賃及代謝性罕見疾病營養諮詢補助補助罕見疾病患之費用，並詳述後四項補助情形。

100~104 年歷年補助罕見疾病患補助總金額逐年增加，各補助項目所占比例略有增減變動。各年度最多皆為維持生命所需之特殊營養品及藥品，其所占比例有逐年下降趨勢，從 100 年的 98.8% 下降至 104 年的 76.3%；居家醫療照護器材租賃補助及國內確診檢驗補助則是逐年增加，居家醫療照護器材租賃補助從 100 年的 0.7% 上升至 104 年的 21.1%、國內確診檢驗補助則從 100 年的 0% 上升至 104 年的 1.8%；國外代行檢驗補助在 103 年前為增加，從 100 的 0.4% 上升至 103 年的 1.7%，104 年減少為 0.7%；代謝性罕見疾病營養諮詢補助歷年維持相同補助比例(0.1%)。

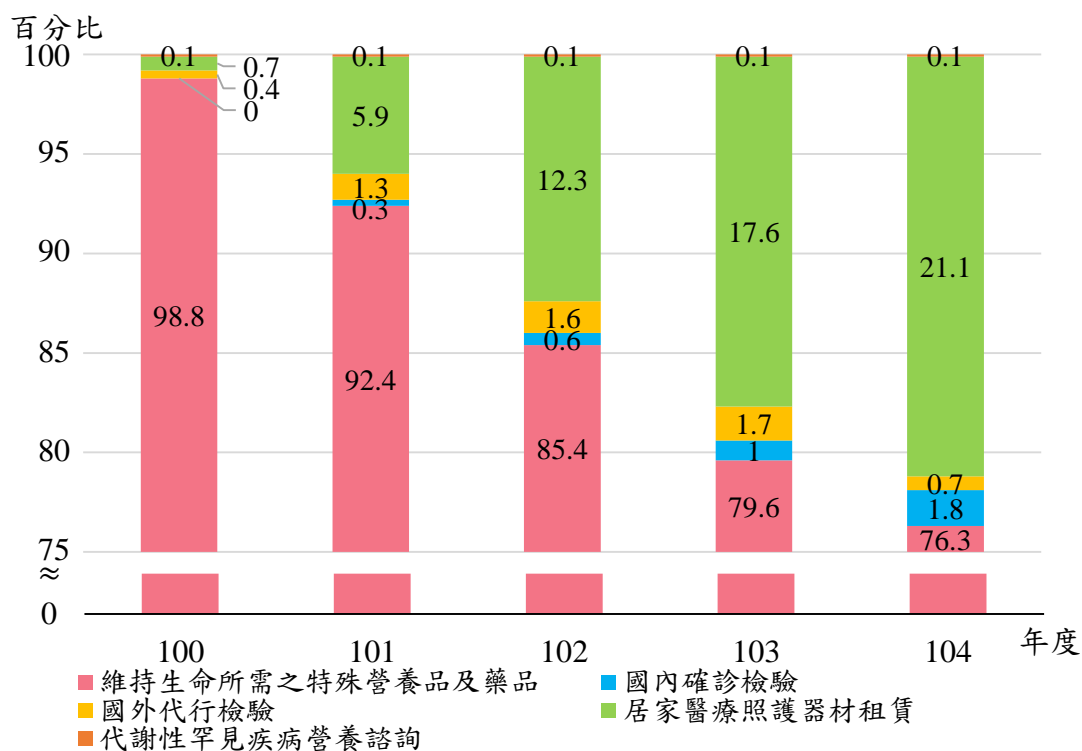


圖 5-1 100~104 年各年度補助罕見疾病相關費用情形

## 第一節 國內確診檢驗補助統計

我國自 100 年開始提供國內確診檢驗之補助，100~104 年間補助國內確診檢驗費用計補助 235 位，涉 32 種罕見疾病。其中最多為粒線體缺陷，計 86 位，占 36.6%；其次為裘馨氏肌肉失養症計 34 位(14.5%)；肝醣儲積症計 22 位(9.4%)；Fabry 氏症計 17 位(7.2%)；色素失調症計 12 位(5.1%)，其餘疾病在 10 位以下。

**表 5-1 100~104 年國內確診檢驗補助審查通過概況**

年份	補助個案數	罕見疾病類別
100	0	0
101	27	3
102	39	6
103	47	6
104	122	30
總計	235	32

表 5-2 101~104 年國內罕見疾病確診檢驗補助審查通過情形-按疾病別

罕病類別	罕見疾病	年份				總計(%)
		101	102	103	104	
	粒線體缺陷	24	30	18	14	86(36.6)
	肝醣儲積症	0	0	0	22	22(9.4)
	Fabry 氏症	0	0	0	17	17(7.2)
	苯酮尿症	0	0	0	5	5(2.1)
	臭魚症	0	0	0	5	5(2.1)
	戊二酸尿症，第一型、第二型	0	1	2	2	5(2.1)
	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症	0	0	0	2	2(0.9)
A	甲基丙二酸血症	0	0	0	2	2(0.9)
	原發性肉鹼缺乏症	0	0	0	2	2(0.9)
	異戊酸血症	0	0	0	2	2(0.9)
	楓糖尿症	0	0	0	2	2(0.9)
	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	0	0	0	1	1(0.4)
	半乳糖血症	0	0	0	1	1(0.4)
	低磷酸酯酶症	0	0	0	1	1(0.4)
	豆固醇血症〈植物性〉	0	0	0	1	1(0.4)
	高雪氏症	0	0	0	1	1(0.4)
	結節性硬化症	0	0	0	9	9(3.8)
B	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	1	1	1	4	7(3.0)
	神經纖維瘤症候群第二型	0	0	0	2	2(0.9)
	遺傳性痙攣性下身麻痺	0	0	0	1	1(0.4)
D	阿拉吉歐症候群	0	0	2	2	4(1.7)
E	Bartter 氏症候群	0	1	0	0	1(0.4)
	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	0	0	0	1	1(0.4)
F	色素失調症	1	2	5	4	12(5.1)
G	裘馨氏肌肉失養症	1	4	19	10	34(14.5)
	貝克型肌肉失養症	0	0	0	3	3(1.3)
H	成骨不全症	0	0	0	2	2(0.9)
J	重型海洋性貧血	0	0	0	1	1(0.4)
L	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	0	0	0	1	1(0.4)
M	Crouzon 氏症候群	0	0	0	1	1(0.4)
N	威廉斯氏症候群	0	0	0	1	1(0.4)
	<b>總計</b>	<b>27</b>	<b>39</b>	<b>47</b>	<b>122</b>	<b>235(100)</b>

## 第二節 國外代行檢驗補助統計

100~104 年間補助國外代行檢驗費用計 64 位，涉 29 種罕見疾病。其中以粒線體缺陷最多，共計 10 位，占 15.7%；CFC 症候群，共計 7 位(10.9%)；瓦登伯格氏症候群，共計 6 位(9.4%)；肝醣儲積症，共計 5 位(7.8%)；Rubinstein-Taybi 氏症候群，共計 4 位(6.3%)；神經元蠟樣脂褐質儲積症，共計 3 位(4.7%)；其餘疾病皆低於 2 位以下。

**表 5-3 100~104 年國外代行檢驗補助審查通過概況**

年份	補助個案數	罕見疾病類別
100	3	3
101	16	12
102	18	16
103	18	7
104	9	7
<b>總計</b>	<b>64</b>	<b>29</b>

表 5-4 100~104 年國外罕見疾病代行檢驗補助審查通過情形-按疾病別

罕病類別	罕見疾病中文名稱	罕見疾病英文名稱	年 份					總計 (%)
			100	101	102	103	104	
	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	0	3	1	4	2	10(15.7)
	肝醣儲積症	Glycogen storage disease	0	1	2	0	2	5(7.8)
	神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	0	0	0	3	0	3(4.7)
	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	0	0	2	0	0	2(3.0)
A	Menkes 症候群	Menkes syndrome	0	1	1	0	0	2(3.0)
	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	0	0	1	0	0	1(1.6)
	半乳糖血症	Galactosemia	0	0	0	1	0	1(1.6)
	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	0	1	0	0	0	1(1.6)
	黏脂質症	Mucopolipidosis	0	1	0	0	0	1(1.6)
	多發性羧化酶缺乏症	Multiple Carboxylase Deficiency	0	0	1	0	0	1(1.6)
	紫質症	Porphyria	0	1	0	0	0	1(1.6)
	Alexander 氏病	Alexander disease	0	1	1	0	0	2(3.0)
	瑞特氏症候群	Rett Syndrome	0	1	1	0	0	2(3.0)
B	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	1	0	0	0	0	1(1.6)
	多發性硬化症	Multiple sclerosis	0	1	0	0	0	1(1.6)
	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	0	0	0	0	1	1(1.6)
C	特發性嬰兒動脈硬化症	Idiopathic Infantile Arterial Calcification	0	0	1	1	0	2(3.0)
	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	1	0	0	0	0	1(1.6)
G	Freeman-Sheldon 氏症候群	Freeman-Sheldon Syndrome	0	1	0	0	0	1(1.6)
	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	0	0	1	0	0	1(1.6)
I	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	0	0	1	0	0	1(1.6)
	Alstrom 氏症候群	Alstrom Syndrome	0	0	1	0	1	2(3.0)
	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	0	1	0	0	0	1(1.6)
L	Kallmann 氏症候群	Kallmann Syndrome	0	0	0	0	1	1(1.6)
	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic Hypoglycemia of infancy (PHHI)	0	0	1	0	0	1(1.6)

**表 5-4 100~104 年國外罕見疾病代行檢驗補助審查通過情形-按疾病別(續)**

罕病 類別	罕見疾病中文名稱	罕見疾病英文名稱	年 份					總計 (%)
			100	101	102	103	104	
M	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome	0	3	1	3	0	7(10.9)
	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg Syndrome	1	0	1	4	0	6(9.4)
N	Rubinstein-Taybi 氏症 候群	Rubinstein-Taybi Syndrome	0	0	1	2	1	4(6.3)
	假性醛固酮增多症*	Liddle's Syndrome	0	0	0	0	1	1(1.6)
<b>總 計</b>			<b>3</b>	<b>16</b>	<b>18</b>	<b>18</b>	<b>9</b>	<b>64(100)</b>

\*依「罕見疾病醫療補助辦法」第 3 條補助，經檢驗結果為陰性，故該疾病尚未公告為罕見疾病。



### 第三節 居家醫療照護器材租賃補助統計

100~104 年間補助罕見疾病病人使用四項居家醫療照護器材租賃計 643 件，涉 33 種罕見疾病。

累計補助四項居家醫療照護器材補助人次，以咳嗽(痰)機 535 件最多，其他依序為血氧監測儀 128 件、呼吸器 62 件，此三項皆呈現逐年遞增。

表 5-5 100~104 年罕見疾病病人居家醫療照護器材租賃補助審查通過概況

年度	補助個案數	罕見疾病類別
100	8	4
101	82	15
102	135	21
103	201	26
104	217	27
總計	643	33

表 5-6 100~104 年罕病病人居家醫療照護器材租賃補助審查通過情形-按疾病別

罕病類別	罕見疾病名稱	個案數/(年份)					總計
		100	101	102	103	104	
A	粒線體缺陷	0	3	3	5	5	16
	肝醣儲積症	0	2	4	2	2	10
	腎上腺腦白質失養症	0	3	2	2	2	9
	黏多醣症	0	3	2	2	2	9
	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	0	3	2	1	1	7
	MLD 症候群	0	0	1	1	2	4
	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	0	0	1	1	1	3
	戊二酸尿症，第一型、第二型	0	1	1	1	0	3
	Lesch-Nyhan 氏症候群	0	0	0	1	1	2
	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	0	0	0	0	1	1
	MELAS 症候群	0	0	0	1	0	1
	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	0	0	0	0	1	1
低磷酸酯酶症	0	1	0	0	0	1	
B	肌萎縮性側索硬化症	0	13	35	75	87	210
	脊髓性肌肉萎縮症	2	24	49	58	59	192
	Charcot Maire Tooth 氏症 (進行性神經性腓骨萎縮症)	0	1	1	1	2	5
	多發性硬化症	0	0	1	1	1	3
	脊髓小腦退化性動作協調障礙	0	0	0	1	2	3
	Alexander 氏病	0	0	0	1	1	2
C	原發性肺動脈高壓	1	1	1	2	2	7
	先天性中樞性換氣不足症候群	0	0	1	0	1	2
G	裘馨氏肌肉失養症	4	24	23	32	32	115
	肢帶型肌失養症	0	0	1	3	4	8
	貝克型肌肉失養症	0	0	1	3	2	6
	面肩胛肱肌失養症	0	1	2	2	1	6
	Nemaline 線狀肌肉病變	0	0	1	2	2	5
	肌小管病變	0	0	0	1	0	1
	肌肉強直症	0	0	1	0	0	1
H	軟骨發育不全症	1	0	2	1	0	4
	鎖骨顱骨發育異常	0	0	0	0	1	1
M	Crouzon 氏症候群	0	1	0	1	1	3
N	Prader-Willi 氏症候群	0	1	0	0	0	1
	Rubinstein-Taybi 氏症候群	0	0	0	0	1	1
總計		8	82	135	201	217	643

表 5-7 100~104 年罕見疾病病人使用咳嗽(痰)機情形-按疾病別

罕病類別	罕見疾病	個案數/(年份)					總計
		100	101	102	103	104	
	粒線體缺陷	0	1	2	4	4	11
	肝醣儲積症	0	0	0	1	1	2
	腎上腺腦白質失養症	0	3	2	2	2	9
	黏多醣症	0	3	2	2	2	9
	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	0	2	2	1	1	6
	MLD 症候群	0	0	1	1	2	4
A	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	0	0	1	1	1	3
	戊二酸尿症，第一型、第二型	0	1	1	1	0	3
	Lesch-Nyhan 氏症候群	0	0	0	1	1	2
	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	0	0	0	1	1	2
	MELAS 症候群	0	0	0	0	1	1
	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	0	0	0	0	0	0
	低磷酸酯酶症	0	0	0	0	0	0
	肌萎縮性側索硬化症	0	10	29	68	79	186
	脊髓性肌肉萎縮症	1	17	44	55	55	172
	Charcot Maire Tooth 氏症	0	1	1	1	1	4
B	(進行性神經性腓骨萎縮症)	0	0	0	0	0	0
	多發性硬化症	0	0	0	0	0	0
	脊髓小腦退化性動作協調障礙	0	0	0	0	1	1
	Alexander 氏病	0	0	0	1	1	2
	原發性肺動脈高壓	0	0	0	0	0	0
C	先天性中樞性換氣不足症候群	0	0	0	0	0	0
	裘馨氏肌肉失養症	4	18	19	26	28	95
	肢帶型肌失養症	0	0	1	3	4	8
	貝克型肌肉失養症	0	0	1	3	2	6
G	面肩胛肱肌失養症	0	1	2	2	1	6
	Nemaline 線狀肌肉病變	0	0	1	2	2	5
	肌小管病變	0	0	0	0	0	0
	肌肉強直症	0	0	0	0	0	0
	軟骨發育不全症	0	0	0	0	0	0
H	鎖骨顱骨發育異常	0	0	0	0	0	0
M	Crouzon 氏症候群	0	0	0	0	0	0
	Prader-Willi 氏症候群	0	0	0	0	0	0
N	Rubinstein-Taybi 氏症候群	0	0	0	0	0	0
	<b>總計</b>	<b>5</b>	<b>57</b>	<b>109</b>	<b>175</b>	<b>189</b>	<b>535</b>

表 5-8 100~104 年罕見疾病病人使用呼吸機情形-按疾病別

罕病類別	罕見疾病	個案數/(年份)					總計
		100	101	102	103	104	
	粒線體缺陷	0	0	0	0	0	0
	肝醣儲積症	0	0	1	1	1	3
	腎上腺腦白質失養症	0	0	0	0	0	0
	黏多醣症	0	0	0	0	0	0
	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	0	0	0	0	0	0
	MLD 症候群	0	0	0	0	1	1
A	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	0	0	0	0	0	0
	戊二酸尿症，第一型、第二型	0	0	0	0	0	0
	Lesch-Nyhan 氏症候群	0	0	0	0	0	0
	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	0	0	0	0	0	0
	MELAS 症候群	0	0	0	0	0	0
	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	0	0	0	0	1	1
	低磷酸酯酶症	0	0	0	0	0	0
	肌萎縮性側索硬化症	0	1	0	2	4	7
	脊髓性肌肉萎縮症	1	5	4	5	3	18
	Charcot Maire Tooth 氏症 (進行性神經性腓骨萎縮症)	0	0	0	0	1	1
B	多發性硬化症	0	0	0	1	1	2
	脊髓小腦退化性動作協調障礙	0	0	0	1	1	2
	Alexander 氏病	0	0	0	1	1	2
	原發性肺動脈高壓	0	1	0	2	2	5
C	先天性中樞性換氣不足症候群	0	0	1	0	0	1
	裘馨氏肌肉失養症	0	2	1	4	4	11
	肢帶型肌失養症	0	0	0	0	0	0
	貝克型肌肉失養症	0	0	0	0	0	0
G	面肩胛肱肌失養症	0	0	0	0	0	0
	Nemaline 線狀肌肉病變	0	0	0	0	0	0
	肌小管病變	0	0	0	0	0	0
	肌肉強直症	0	0	0	0	0	0
	軟骨發育不全症	0	0	1	1	0	2
H	鎖骨顱骨發育異常	0	0	0	0	1	1
M	Crouzon 氏症候群	0	1	0	1	1	3
	Prader-Willi 氏症候群	0	1	0	0	0	1
N	Rubinstein-Taybi 氏症候群	0	0	0	0	1	1
	<b>總計</b>	<b>1</b>	<b>11</b>	<b>8</b>	<b>19</b>	<b>23</b>	<b>62</b>

表 5-9 100~104 年罕見疾病病人使用氧氣製造機情形-按疾病別

罕病類別	罕見疾病	個案數/(年份)					總計
		100	101	102	103	104	
	粒線體缺陷	0	0	0	0	0	0
	肝醣儲積症	0	0	2	1	1	4
	腎上腺腦白質失養症	0	0	0	0	0	0
	黏多醣症	0	0	0	0	0	0
	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	0	2	1	0	0	3
	MLD 症候群	0	0	0	0	1	1
A	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	0	0	0	0	0	0
	戊二酸尿症，第一型、第二型	0	0	0	0	0	0
	Lesch-Nyhan 氏症候群	0	0	0	0	0	0
	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	0	0	0	0	0	0
	MELAS 症候群	0	0	0	0	0	0
	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	0	0	0	0	1	1
	低磷酸酯酶症	0	0	0	0	0	0
	肌萎縮性側索硬化症	0	1	3	3	1	8
	脊髓性肌肉萎縮症	0	2	2	1	1	6
	Charcot Maire Tooth 氏症	0	0	0	0	1	1
B	(進行性神經性腓骨萎縮症)	0	0	0	0	1	1
	多發性硬化症	0	0	1	1	1	3
	脊髓小腦退化性動作協調障礙	0	0	0	0	0	0
	Alexander 氏病	0	0	0	0	0	0
	原發性肺動脈高壓	1	0	1	0	0	2
C	先天性中樞性換氣不足症候群	0	0	0	0	0	0
	裘馨氏肌肉失養症	1	2	0	0	1	4
	肢帶型肌失養症	0	0	0	0	0	0
	貝克型肌肉失養症	0	0	0	0	0	0
G	面肩胛肱肌失養症	0	0	0	0	0	0
	Nemaline 線狀肌肉病變	0	0	0	0	0	0
	肌小管病變	0	0	0	0	0	0
	肌肉強直症	0	0	1	0	0	1
	軟骨發育不全症	0	0	0	0	0	0
H	鎖骨顱骨發育異常	0	0	0	0	1	1
M	Crouzon 氏症候群	0	0	0	1	1	2
	Prader-Willi 氏症候群	0	1	0	0	0	1
N	Rubinstein-Taybi 氏症候群	0	0	0	0	0	0
	<b>總計</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>11</b>	<b>7</b>	<b>10</b>	<b>38</b>

表 5-10 100~104 年罕見疾病病人使用血氧監測機情形-按疾病別

罕病類別	罕見疾病	個案數/(年份)					總計
		100	101	102	103	104	
	粒線體缺陷	0	2	1	1	2	6
	肝醣儲積症	0	2	2	1	1	6
	腎上腺腦白質失養症	0	0	1	1	1	3
	黏多醣症	0	1	0	0	0	1
	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	0	3	2	1	1	7
	MLD 症候群	0	0	0	0	1	1
A	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	0	0	1	1	1	3
	戊二酸尿症，第一型、第二型	0	0	0	0	0	0
	Lesch-Nyhan 氏症候群	0	0	0	1	1	2
	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	0	0	0	0	0	0
	MELAS 症候群	0	0	0	1	0	1
	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	0	0	0	0	1	1
	低磷酸酯酶症	0	1	0	0	0	1
	肌萎縮性側索硬化症	0	3	8	14	19	44
	脊髓性肌肉萎縮症	0	3	2	3	5	13
	Charcot Maire Tooth 氏症 (進行性神經性腓骨萎縮症)	0	0	0	0	1	1
B	多發性硬化症	0	0	0	0	0	0
	脊髓小腦退化性動作協調障礙	0	0	0	0	0	0
	Alexander 氏病	0	0	0	0	0	0
	原發性肺動脈高壓	0	0	0	0	0	0
C	先天性中樞性換氣不足症候群	0	0	0	0	1	1
	裘馨氏肌肉失養症	1	6	5	7	6	25
	肢帶型肌失養症	0	0	0	0	0	0
	貝克型肌肉失養症	0	0	0	0	0	0
G	面肩胛肱肌失養症	0	0	1	1	0	2
	Nemaline 線狀肌肉病變	0	0	1	2	2	5
	肌小管病變	0	0	0	1	0	1
	肌肉強直症	0	0	0	0	0	0
	軟骨發育不全症	1	0	1	0	0	2
H	鎖骨顱骨發育異常	0	0	0	0	1	1
M	Crouzon 氏症候群	0	0	0	0	0	0
	Prader-Willi 氏症候群	0	1	0	0	0	1
N	Rubinstein-Taybi 氏症候群	0	0	0	0	0	0
	<b>總計</b>	<b>2</b>	<b>22</b>	<b>25</b>	<b>35</b>	<b>44</b>	<b>128</b>

#### 第四節 代謝性罕見疾病營養諮詢補助統計

100~104 年間補助代謝性罕見疾病營養諮詢計補助 787 件，涉 36 種代謝性罕見疾病，總補助次數達 1,490 人次。

其中補助苯酮尿症 267 件；肝醣儲積症 93 件；甲基丙二酸血症 59 件；瓜胺酸血症 57 件；戊二酸尿症，第一型、第二型 52 件；其他代謝性罕見疾病皆低於 50 件以下。

表 5-11 100~104 年代謝性罕見疾病營養諮詢補助審查通過概況

年份	補助個案數	罕見疾病類別	補助人次數
100	65	15	101
101	129	25	272
102	147	28	326
103	213	29	366
104	233	27	425
總計	787	36	1,490

表 5-12 100~104 年代謝性罕見疾病病人營養諮詢補助審查通過情形-按疾病別

罕見疾病	年份					總計
	100	101	102	103	104	
苯酮尿症	30	41	40	71	85	267
肝醣儲積症	8	18	26	16	25	93
甲基丙二酸血症	5	12	8	18	16	59
瓜胺酸血症	3	9	10	21	14	57
戊二酸尿症，第一型、第二型	4	9	11	13	15	52
脂肪酸氧化作用缺陷	4	8	9	9	8	38
楓糖尿症	3	4	4	12	12	35
三甲基巴豆醯輔酶羧化酵素缺乏症	2	2	3	7	7	21
鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	2	3	2	6	7	20
腎上腺腦白質失養症	0	1	1	4	8	14
MELAS 症候群	0	4	6	2	0	12
先天性尿素循環代謝障礙	1	1	4	3	3	12
家族性高乳糜微粒血症	2	3	3	3	1	12
丙酸血症	0	1	3	3	3	10
非酮性高甘胺酸血症	0	1	2	3	3	9
高甲硫胺酸血症	0	2	2	3	2	9
先天性全身脂質營養不良症	0	0	1	2	4	7
粒線體缺陷	0	0	1	2	4	7
芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	0	1	2	1	2	6
Fabry 氏症	0	0	0	5	0	5
半乳糖血症	0	2	1	1	1	5
高胱胺酸血症	1	0	1	0	3	5
中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	0	0	1	1	2	4
高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	0	1	1	1	1	4
遺傳性高酪胺酸血症	0	1	1	1	1	4
3-氨基-3-甲基戊二酸血症	0	1	1	0	1	3
Lesch-Nyhn 氏症候群	0	1	1	1	0	3
異戊酸血症	0	0	1	0	2	3
Niemnn-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	0	1	1	0	0	2
亞硫酸鹽氧化酶缺乏	0	0	0	1	1	2
高雪氏症	0	0	0	0	2	2
同合子家族性高膽固醇血症	0	0	0	1	0	1



表 5-12 100~104 年代謝性罕見疾病病人營養諮詢補助審查通過情形-按疾病別(續)

罕見疾病	年份					總計
	100	101	102	103	104	
豆固醇血症〈植物性〉	0	0	0	1	0	1
威爾森氏症	0	1	0	0	0	1
腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	0	1	0	0	0	1
黏多醣症	0	0	0	1	0	1
<b>總計</b>	<b>65</b>	<b>129</b>	<b>147</b>	<b>213</b>	<b>233</b>	<b>787</b>



附錄 公告罕見疾病名單暨 ICD-10-CM 編碼一覽表

105 年 12 月

(依疾病分類排序)

分類	序號	中文病名 (僅供參考)	英文病名(縮寫)	ICD-10-CM 診斷代碼
A.先天性代謝異常				
◎A1 尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders (高血氨症)				
A1	01	先天性尿素循環代謝障礙	Congenital Urea cycle disorders	E72.20
	02	瓜胺酸血症	Citrullinemia	E72.23
	03	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency,NAG synthetase deficiency	E72.29
	04	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	E72.4
	05	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome	E72.4
◎ A2 胺基酸/有機酸代謝異常 Amino acid metabolic disorders / Organic acidemias				
A2	01	胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders(Aminoacidopathies)	E72.8
	02	高胱胺酸血症	Homocystinuria	E72.11
	03	高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	E72.19
	04	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	E72.51
	05	苯酮尿症	Phenylketouria	E70.0
	06	四氫基喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	E70.1
	07	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	E70.21
	08	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	E71.0
	09	有機酸血症	Organic acidemias	E71.118
	10	異戊酸血症	Isovaleric academia	E71.110

11	戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I、II	type I:E72.3 type II:E71.313
12	丙酸血症	Propionic academia	E71.121
13	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	E71.120
14	3-氨基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	E71.118
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	E74.31+E70.0
16	高離氨基酸血症	Hyperlysinemia	E72.3
17	組胺酸血症	Histidinemia	E70.41
18	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	E71.19
19	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	D81.819
20	高脯氨酸血症	Hyperprolinemia	E72.59
21	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	E70.9
22	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	E70.20
◎ A3 脂質儲積			
A3 01	高雪氏症	Gaucher's disease 戊二酸血症第一型	E75.22
02	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	GM1:E75.19 GM2: E75.00
03	Fabry 氏症	Fabry disease	E75.21
04	Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	Niemann-Pick disease	E75.240:Type A E75.241:Type B E75.242:Type C E75.243:Type D E75.248:other E75.249:unspecified
05	MLD 症候群	Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	E75.25
06	球細胞腦白質失養症	Globoid Cell Leukodystrophy (Krabbe's disease)	E75.23
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)	E75.5
◎A4 碳水化合物代謝異常			

A4	01	半乳糖血症	Galactosemia	E74.21
	02	肝醣儲積症	Glycogen storage disease	E74.09:type 0 E74.01:Type I E74.02:type II E74.03:type III E74.09:type IV E74.04:type V E74.09:type VI-XI E74.01:Von Gierke's
	03	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut ( Glucose Transport ) deficiency syndrome	E74.8
◎ A5 脂肪酸氧化異常				
	01	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	E71.30 E71.310 E71.311 E71.312 E71.313 E71.314 E71.318 E71.32 E71.39
	02	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	E71.41
	03	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	E71.311
	04	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	E71.312
◎ A6 粒線體代謝異常				
A6	01	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	E88.40
	02	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819
	03	Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	G31.82
	04	MELAS 症候群	MELAS	E88.41
	05	MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	E88.89
	06	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	E74.4
	07	巴氏症候群	Barth Syndrome	E78.71
◎ A7 溶小體代謝異常				
A7	01	胱胺酸血症	Cystinosis	E72.04
	02	黏多醣症	Mucopolysaccharidoses	Type1: E76.01 E76.02 E76.03 Type2:E76.1 other :

				E76.210 E76.211 E76.219 E76.22 E76.29 Unspecified:E76.3
	03	岩藻糖代謝異常（儲積症）	Fucosidosis	E77.1
	04	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	E77.1
	05	黏脂質症	Mucopolipidosis	type I:E77.1 type II、III:E77.0 type IV:E75.11
	06	神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4
	07	多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple Sulfatase deficiency	E75.29
◎ A8 膽固醇及脂質代謝異常 Cholesterol and Lipid metabolism				
A8	01	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	E78.0
	02	家族性高乳糜微粒血症	Familial Hyperchylomicronemia	E78.3
	03	豆固醇血症 〈植物性〉	Sitosterolemia	E78.0
◎ A9 礦物離子缺陷				
A9	01	威爾森氏症	Wilson's disease	E83.01
	02	Menkes 症候群	Menkes syndrome	E83.09
	03	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	E61.5
◎ A10 過氧化體代謝異常				
A10	01	Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	E71.510
	02	腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	E71.511 E71.520 E71.521 E71.528 E71.529
	03	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata	E71.540
◎ A11 其他代謝異常				
	01	紫質症	Porphyria	E80.20 E80.21 E80.29

02	Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	E79.1
03	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	E72.19
04	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	E77.8
05	臭魚症	Trimethylaminuria	E72.52
06	先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	E88.1
07	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous Xanthomatosis	E75.5
08	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	E83.39 E83.31
09	Beta 硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase Deficiency	E71.19
10	生物素酶缺乏症	Biotinidase Deficiency	D81.810
<b>B 腦部或神經系統病變</b>			
B1 01	多發性硬化症	Multiple sclerosis	G35
02	肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	G12.21
03	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	G11.3
04	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	G10
05	瑞特氏症候群	Rett syndrome	F84.2
06	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	G12.9
07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	G11.1
08	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	Q85.1
09	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	L74.4
10	神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	Q85.02
11	Alexander 氏病	Alexander disease	E75.29
12	僵體症候群	Stiffperson syndrome	G25.82
13	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	G11.4

14	Joubert 氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome	Q04.3
15	Pelizaeus-Merzbacher 氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher Disease	E75.29
16	Charcot Maire Tooth 氏症(進行性神經性腓骨萎縮症)	Charcot Marie Tooth Disease	G60.0
17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy Disease	G12.20 G12.21 G12.22 G12.29
18	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial Amyloidotic Polyneuropathy	E85.1
19	Moebius 症候群	Moebius syndrome	Q87.0
20	Mcleod 症候群	Mcleod syndrome	Q97.8 Q98.8
21	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	G31.89
22	普洛提斯症候群	Proteus Syndrome	Q87.3
23	MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 Duplication Syndrome (MECP2 Duplication Syndrome)	Q99.8
24	腦肋小頷症候群	Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome	Q87.89
<b>C 呼吸循環系統病變</b>			
C1	01 特發性嬰兒動脈硬化症	Idiopathic Infantile Arterial Calcification	Q28.8
	02 囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	E84.9
	03 原發性肺動脈高壓	Primary Pulmonary Hypertension (PPH)	I27.0
	04 Holt-Oram 氏症候群	Holt-Oram Syndrome	Q87.2
	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	E74.09
	06 遺傳性出血性血管擴張症	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	I78.0
	07 窒息性胸腔失養症	Asphyxiating thoracic dystrophy	Q77.2
	08 先天性中樞性換氣不足症候群	Congenital Central Hypoventilation Syndrome	G47.35



D 消化系統病變			
	01	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive intrahepatic cholestasis,PFIC K83.1
	02	先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis E78.70
	03	$\alpha$ 1-抗胰蛋白酶缺乏症	$\alpha$ 1- Antitrypsin deficiency E88.01
	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 Q43.8
	05	阿拉吉歐症候群	Alagille Syndrome Q44.7
E 腎臟泌尿系統病變			
E1	01	Lowe 氏症候群	Lowe syndrome E72.03
	02	Bartter 氏症候群	Bartter's syndrome E26.81
	03	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease Q61.19
F 皮膚病變			
F1	01	遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa Q81.9
	02	層狀魚鱗癬 (自體隱性遺傳型)	Ichthyosis, lamellar recessive Q80.2
	03	膠膜兒	Collodion baby Q80.2
	04	斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis Q80.4
	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 hyperkeratosis) Q80.3
	06	外胚層增生不良症	Ectodermal Dysplasias Q82.4
	07	Meleda 島病	Meleda disease Q82.8
	08	Darier 氏症 (毛囊角化病)	Darier's disease Q82.8
	09	先天性角化不全症	Dyskeratosis Congenita Q82.8
	10	皮膚過度角化症雅司病	Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Thost Q82.8
	11	色素失調症	Incontinentia Pigmenti Q82.3
	12	Netherton 症候群	Netherton Syndrome Q80.3
G 肌肉病變			

G1	01	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	G71.0	
	02	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline Rod Myopathy	G71.2	
	03	Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	G71.13	
	04	肌肉強直症	Myotonic dystrophy	G71.11	
	05	面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.0	
	06	肌小管病變	Myotubular Myopathy	G71.2	
	07	貝克型肌肉失養症	Becker Muscular Dystrophy	G71.0	
	08	Freeman-Sheldon 氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	Q87.0	
	09	肢帶型肌失養症	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.0	
	10	先天性肌失養症	Congenital Muscular Dystrophy	G71.0	
	11	中心軸空肌病	Central Core Disease	G71.2	
	12	多微小軸空肌病	Multiminicore Disease	G71.2	
H 骨及軟骨病變					
H1	01	軟骨發育不全症	Achondroplasia	Q77.4	
	02	成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	Q78.0	
	03	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	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
	04	鎖骨顱骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	Q74.0	
	05	進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	M61.10 M61.111 M61.112 M61.119 M61.121 M61.122	M61.152 M61.159 M61.161 M61.162 M61.169 M61.171

			M61.129 M61.131 M61.132 M61.139 M61.141 M61.142 M61.143 M61.144 M61.145 M61.146 M61.151	M61.172 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)	Q71.60 Q71.61 Q71.62 Q71.63	Q72.70 Q72.71 Q72.72 Q72.73
07	骨質石化症	Osteopetrosis	Q78.2	
08	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	Q77.8	
09	多發性骨骺發育不全症	Multiple Epiphyseal Dysplasia	Q78.3	
I 結締組織病變				
II	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndrome IV	Q79.6
J 血液疾病				
	01	重型海洋性貧血	Thalassemia major	D56.0 D56.1
	02	血小板無力症	Thrombasthenia	D69.1
	03	同基因合子蛋白質C缺乏症	Homozygous protein C deficiency	D68.59
	04	陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria	D59.5
	05	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome	D59.3
K 免疫疾病				
K1	01	原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	D71
	02	先天性高免疫球蛋白E症候群	Congenital Hyper IgE syndrome	D82.4
	03	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	D80.0
	04	Wiskott- Aldrich 氏症候群	Wiskott- Aldrich Syndrome	D82.0
	05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	D81.0 D81.1 D81.2 D81.9

	06	補體成份 8 缺乏症	Complement Component 8 deficiency	D84.1
	07	IPEX 症候群	IPEX Syndrome	E31.0
	08	高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM syndrome	D80.5
	09	$\gamma$ 干擾素受體 1 缺陷	Interferon $\gamma$ receptor 1 deficiency	D84.8
L 內分泌疾病				
L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	Q87.1
	02	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	E20.1
	03	性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphatemic rickets	E83.31
	04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	E34.3
	05	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	Q87.89
	06	Alstrom 氏症候群	Alstrom Syndrome	Q87.89
	07	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	E16.1
	08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome , DIDMOAD	E88.9
	09	McCune Albright 氏症候群	McCune Albright syndrome	Q78.1
	10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	Q99.8
	11	腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	E27.49
	12	1 $\alpha$ -羥化酶缺乏症候群	1 $\alpha$ -hydroxylase deficiency	E25.0
	13	先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	Q89.1
	14	Kallmann 氏症候群	Kallmann syndrome	E23.0
	15	永久性新生兒糖尿病	Permanent Neonatal Diabetes Mellitus	P70.2
M 先天畸形症候群				
M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	Q87.1
	02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	E70.8
	03	愛伯特氏症	Apert syndrome	Q87.0

04	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	E78.72	
05	Larsen 氏症候群(顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	Q74.8	
06	Beckwith Wiedemann 氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	Q87.3	
07	Crouzon 氏症候群	Crouzon syndrome	Q75.1	
08	Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	Q87.0	
09	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	Q79.8	
10	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	Q87.1	
11	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff Syndrome	Q87.0	
12	歌舞伎症候群	Kabuki syndrome	Q89.8	
13	耳-齶-指(趾)症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	Q87.0	
14	Conradi-Hunermann 氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome	Q77.3	
15	Treacher Collins 氏症候群	Treacher Collins Syndrome	Q75.4	
16	Robinow 氏症候群	Robinow Syndrome	Q87.1	
17	Pfeiffer 氏症候群	Pfeiffer syndrome	Q87.0	
18	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (PKAN)	G23.0	
19	指(趾)甲顛骨症候群	Nail-Patella Syndrome	Q87.2	
20	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome	Q87.89	
21	Peters-Plus 症候群	Peters-Plus syndrome	Q13.4	
22	Nager 症候群	Nager Syndrome	Q75.4	
23	CHARGE 症候群	CHARGE Syndrome	Q89.8	
24	懷特-薩頓症候群	White-Sutton syndrome	Q99.8 F84.8 F78	
N 染色體異常				
N1	01	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	Q93.5
	02	DiGeorge's 症候群	DiGeorge's syndrome	D82.1

03	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	Q87.1
04	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)	Q87.89
05	Miller Dieker 症候群	Miller Dieker syndrome	Q93.88
06	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	Q87.2
07	威廉斯氏症候群	Williams Syndrome	Q93.89
08	Von Hippel-Lindau 症候群	Von Hippel-Lindau disease	Q85.8
09	Branchio-Oto-Renal Syndrome (BOR Syndrome)	Branchio-Oto-Renal 症候群 (BOR 症候群)	Q87.89
Z 其他未分類或不明原因			
Z1 01	Cockayne 氏症候群	Cockayne syndrome	Q87.1
02	早老症	Hutchinson Gilford progeria syndrome	E34.8
03	髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome	Q89.7
04	Stargardt's 氏症	Stargardt's disease	H35.50
05	隱匿性黃斑部失養症	Occult Macular Dystrophy ; OMD	H35.50

備註：

1. 中華民國 93 年 1 月 7 日署授國字第 092401548 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 L07 號 Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI) 名單。
2. 中華民國 95 年 9 月 12 日署授國字第 09504009072 號 公告「Tyrosinemia I、II、III (酪胺基酸症第一型、第二型、第三型)」，自即日起併入罕見疾病序號 A207 號 Hereditary tyrosinemia (遺傳性高酪胺酸血症) 名單。
3. 中華民國 96 年 8 月 22 日署授國字第 09604006002 號 修正已公告 Urea cycle disorders 為 Congenital Urea cycle disorders。
4. 中華民國 98 年 7 月 3 日署授國字第 0980400742 號公告 罕見疾病序號 B107 號 Spinocerebellar ataxia，原中文病名：脊髓小腦性共濟失調，修正為：脊髓小腦退化性動作協調障礙。
5. 中華民國 99 年 3 月 19 日署授國字第 0990400103 號公告 罕見疾病序號 K102 號 Congenital Hyper IgE syndrome (先天性高免疫球蛋白 E 症候群)，原 ICD-9-CM 編碼：「279.9」，修正為：「288.1」。