

檔 號：  
保存年限：

## 衛生福利部 公告



發文日期：中華民國107年5月30日  
發文字號：衛授國字第1070401231號  
附件：罕見疾病名單1份

主旨：新增「Dravet症候群等二項罕見疾病」及修正「臭魚症等四項罕見疾病」之疾病名稱、ICD-10-CM編碼、罕見疾病分類序號如附件。

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 (謹供參考)	ICD-10-CM 編碼	生效日
B1-25	Dravet Syndrome, DS	Dravet 症候群	G40.311	105 年 8 月 30 日
B1-26	Vanishing White Matter Disease	腦白質消失症	G37.8	106 年 8 月 7 日

## 罕見疾病疾病名稱、ICD-10-CM 編碼、分類序號修正對照表

修正名稱				現行名稱			
分類 序號	疾病名稱	中文 翻譯	ICD- 10-CM 編碼	分類 序號	疾病名稱	中文 翻譯	ICD- 10-CM 編碼
A11-05	Trimethylaminuria	<u>三甲基胺尿症</u>	E72.52	A11-05	Trimethylaminuria	臭魚症	E72.52
L1-12	<u>25-Hydroxyvitamin D 1-Alpha-Hydroxylase Deficiency</u>	<u>第一型遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症</u>	<u>E83.32</u>	L1-12	1 $\alpha$ -hydroxylase deficiency	1 $\alpha$ -羥化酶缺乏症候群	E25.0
G1-13	Emery–Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD)	肌失養症	G71.0	G13	Emery–Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD)	肌失養症	G71.0
K1-10	Hereditary Angioedema (HAE)	遺傳性血管性水腫	D84.1	K10	Hereditary Angioedema (HAE)	遺傳性血管性水腫	D84.1