

新增罕見疾病名單

分類序號	疾病名稱	中文翻譯 (僅供參考)	ICD-10-CM 編碼	生效日
B1-30	Beta-Propeller Protein-Associated Neurodegeneration (BPAN)	Beta 螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病	G23.0	110年7月7日

罕見疾病名單修正對照表

修正名稱				現行名稱			
分類序號	中文翻譯	疾病名稱	ICD-10-CM 編碼	分類序號	中文翻譯	疾病名稱	ICD-10-CM 編碼
A2-14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaric acidemia	E71.1 18	A2-14	3-羥基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	E71.1 18
A2-16	高離胺酸血症	Hyperlysinemia	E72.3	A2-16	高離氨基酸血症	Hyperlysinemia	E72.3
D1-01	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis, PFIC	K83.1	D1-01	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive intrahepatic cholestasis, PFIC	K83.1