

全民健保重大傷病檔
(HEALTH-08 : H_NHI_ CATAS)

模擬資料庫使用手冊

一、 檔案內容說明

檔案代號	H_NHI_CATAS	資料筆數	17,476 筆(以 2014 年為例)		
中文檔名	全民健保重大傷病檔	英文檔名	Registry for Catastrophic Illness Patients		
檔案大小	7.62MB (以 2014 年為例)	欄位數	28		
屬性	歷史檔	週期	年	譯碼簿 更新日期	2016/09/25
資料描述	1. 原則上一次領卡一筆資料。 2. 包含病人當次領卡之重大傷病類別等相關資料。 3. 資料年度包含 2014 年				
注意事項	1. 85-93 年資料中，重複發卡 (DUPRINT)等於 1 表示被退件，不列入計算。				
主鍵與比對欄位	1. 身分證字號(ID)、醫師身分證字號(PRSN_ID)與醫療機構代號(HOSP_ID)經加密處理。 2. 個人歸戶及個人資料對照的鍵值：ID。 3. 醫療機構歸戶及醫療機構資料對照的鍵值：HOSP_ID。				

二、 檔案格式及資料描述

全民健保處方及治療明細檔 (H_NHI_CATAS)					
序號	中文欄位名稱	英文欄位名稱	型態	長度	資料描述
1	身分證字號	ID	Char	12	經加密處理，身分證字號或外籍居留證號碼(如無居留證號碼為護照號碼)。
2	醫師身分證字號	PRSN_ID	Char	12	經加密處理，醫師或原處方醫師之身分證字號或外籍居留證號。
3	醫療機構代號	HOSP_ID	Char	9	經加密處理，為辨別醫療機構的鍵值。
4	診斷代碼	DISE_CODE	Char	5	ICD-9-CM 及 A-Code 詳診斷代碼(DISE_CODE)與重大傷病類別(IIV_TYPE)對照表。 請參考健保局網頁。
5	主診斷病名	DISE_NAME	Char	300	100 年起新增
6	重大傷病類別	HV_TYPE	Char	2	詳診斷代碼(DISE_CODE)與重大傷病類別(IIV_TYPE)對照表。
7	出生年月	BIRTH_YM	Char	6	YYYYMM。
8	申請日期	APPL_DATE	Char	8	YYYYMMDD。
9	申請類別	APPL_TYPE	Char	1	1：個人申請 2：醫院報備
10	受理日期	ACPT_DATE	Char	8	YYYYMMDD。
11	受理編號_年度	ACPT_NO_YYY	Char	3	YYY(民國年)。
12	受理編號_分局	ACPT_NO_B	Char	1	0：總局 1：台北分局 2：北區分局 3：中區分局 4：南區分局 5：高屏分局 6：東區分局
13	受理編號_流水號	ACPT_NO_SEQ	Char	7	受理編號之流水號。
14	生效起日	VALID_S_DATE	Char	8	註：100 年起新增
15	有效迄日	VALID_E_DATE	Char	8	YYYYMMDD。
16	核定日期	DECIDE_DATE	Char	8	YYYYMMDD。 註：100 年起新增
17	持卡註記	CARD_MARK	Char	1	1：重複 2：死亡註銷 3：換卡註銷 4：逾期註銷 5 更正/補發註銷 6：撤銷卡證 空白：有效正常卡。 註：100 年起新增
18	性別	ID_S	Char	1	1：男性 2：女性 9：不詳。

全民健保處方及治療明細檔 (H_NHI_CATAS)					
序號	中文欄位名稱	英文欄位名稱	型態	長度	資料描述
19	身分證字號檢誤	ID_ROC	Char	1	0：身分證字號符合編碼原則 1：不符合。
20	醫療機構縣市鄉鎮市區代碼	CITY	Char	4	醫療機構所在鄉鎮，詳代碼說明(9-1)。
21	醫療機構權屬別	HOS	Char	2	醫療機構之原醫療機構代碼前 2 碼，詳代碼說明(9-2)。
22	醫師性別	PRSN_S	Char	1	1：男性 2：女性 9：不詳。
23	醫師身分證字號檢誤	PRSN_ROC	Char	1	0：身分證字號符合編碼原則 1：不符合。
24	罕病註記	RARE_SICK_MARE	Char	1	Y：罕病 96 年起新增
25	罕病序號 A	RS_CODE_A	Char	15	96 年起新增，詳罕見疾病序號對照表
26	罕病序號 B	RS_CODE_B	Char	15	96 年起新增，詳罕見疾病序號對照表
27	死亡註記	DEATH_MARK	Char	1	Y：死亡 N： 註：100 年起新增
28	死亡日期	DEATH_DATE	Char	8	YYYYMMDD。 註：100 年起新增

三、欄位(變項)譯碼

(一) 診斷代碼(DISE_CODE)與重大傷病類別(IIV_TYPE)對照表

ICD-9-CM 碼 2001 年版	中文疾病名稱	英文疾病名稱	證明有效期限
140-208	一、需積極或長期治療之癌症。 惡性腫瘤	Malignant neoplasm	五年
286.0 286.1 286.2 286.3	二、先天性凝血因子異常。 (一) 先天性第八凝血因子異常〔A 型血友病〕 (二) 先天性第九凝血因子異常〔B 型血友病〕 (三) 先天性第十一凝血因子異常〔C 型血友病〕 (四) 其他凝血因子先天性缺乏症異常	Congenital factor VIII disorder Congenital factor IX disorder Congenital factor XI deficiency Congenital deficiency of other clotting factors	永久
282 283 284	三、嚴重溶血性及再生不良性貧血〔血紅素未經治療，成人經常低於 8gm/dl 以下，新生兒經常低於 12gm/dl 以下者〕。 (一) 遺傳性溶血性貧血 (二) 後天性溶血性貧血 (三) 再生不良性貧血	Hereditary hemolytic anemias Acquired hemolytic anemias Aplastic anemias	五年
585 403.01、403.11、 403.91 404.02、404.03、 404.12、404.13、 404.92、404.93	四、慢性腎衰竭〔尿毒症〕，必須接受定期透析治療者。 (一) 慢性腎衰竭 (二) 高血壓性腎臟病伴有腎衰竭 (三) 高血壓性心臟及腎臟病伴有腎衰竭	Chronic Renal failure (End-stage renal disease) Hypertensive renal disease with renal failure Hypertensive heart and renal disease with renal failure	永久：申請時已確定需定期透析者 三個月：申請時尚無法確定需定期透析者

	五、需終身治療之全身性自體免疫症候群。		
710.0	(一) 紅斑性狼瘡	Systemic lupus erythematosus	
710.1	(二) 全身性硬化症	Systemic sclerosis	
714.0	(三) 類風濕關節炎〔符合	Rheumatoid arthritis	
714.30~714.33	1987 美國風濕病學院修訂之診斷標準，含青年型類風濕關節炎〕	Rheumatoid arthritis juvenile	
710.4	(四) 多發性肌炎	Polymyositis	
710.3	(五) 皮肌炎	Dermatomyositis	
	(六) 血管炎	Vasculitis	
446.0	1. 結節狀多動脈炎	Polyarteritis nodosa	
446.2	2. 過敏性血管炎	Hypersensitivity angiitis	
446.4	3. 韋格納氏肉芽腫	Wegener' s granulomatosis	永久
446.5	4. 巨細胞動脈炎	Giant cell arteritis	
443.1	5. 血栓閉鎖性血管炎	Thromboangiitis obliterans (Buerger' s disease)	
446.7	6. 閉鎖式動脈炎	Takayasu' s disease	
446.1	7. 急性發熱性黏膜皮膚淋巴結徵候群(川崎病)	Kawasaki disease	
136.1	8. 貝賽特氏病	Behcet' s disease	
694.4	(七) 天皰瘡	Pemphigus	
710.2	(八) 乾燥症	Sjogren' s syndrome	
555	(九) 克隆氏症	Crohn' s disease	
556.0~556.6、556.8~556.9	(十) 慢性潰瘍性結腸炎	Ulcerative colitis	
290	六、慢性精神病〔符合以下診斷，而病情已經慢性化者，除第(一)項外，限由精神科專科醫師所開具之診斷書並加註專科醫師證號〕 (一) 老年期及初老年期器質性精神病態【限由精神科或神經科專科醫師開具之診斷書並加註專科醫師證號】	Senile and presenile organic psychotic conditions	永久

293.1	(二) 亞急性譫妄	Subacute delirium	六個月(每六個月重新評估)
294	(三) 其他器質性精神病態	Other organic psychotic conditions (chronic)	二年：首次 永久：續發
295	(四) 精神分裂症	Schizophrenic disorders	永久
296	(五) 情感性精神病	Affective psychoses	二年：首次 永久：續發
297	(六) 妄想狀態	Paranoid states	二年：首次 永久：續發
299	(七) 源自兒童期之精神病	Psychoses with origin specific to childhood	
299.0	1. 幼兒自閉症	Infantile autism	五年：首次 永久：續發
299.1	2. 崩解性精神病	Disintegrative psychoses	五年：首次 永久：續發
299.8	3. 其他源發於兒童期之精神病	Other specified early childhood psychoses	五年：首次 永久：續發
299.9	4. 未明示其他源發於兒童期之精神病	Psychoses with origin specific to childhood unspecified	三年：首次 五年：續發 五年：再發 永久：第四次以後
243	七、先天性新陳代謝異常疾病〔G6PD 代謝異常除外〕 (一) 先天性甲狀腺功能不足	Congenital hypothyroidism	永久
250.01、250.03、 250.11、250.13、 250.21、250.23、 250.31、250.33、 250.41、250.43、 250.51、250.53、 250.61、250.63、 250.71、250.73、 250.81、250.83、 250.91、250.93	(二) 胰島素依賴型糖尿病	Type I diabetes mellitus	
253.5	(三) 尿崩症	Diabetes insipidus	

255.2	(四) 先天性腎上腺泌尿道症候群	Congenital adrenal hyperplasia	
270	(五) 氨基酸輸送與代謝之失調	Disorders of amino-acid transport and metabolism	
271.0	(六) 肝醣貯積症	Glycogen storage disease	
271.1	(七) 半乳糖血症	Galactosemia	
272.1	(八) 純高甘油脂血症	Pure hyperglyceridemia	
272.6	(九) 脂質營養不良症	Lipodystrophy	
272.7	(十) 脂肪代謝障礙	Lipidoses	
272.9	(十一) 脂質代謝失調症	Disorders of lipid metabolism	
275.1	(十二) 銅代謝失調症	Disorders of copper metabolism	
275.40~275.42、 275.49	(十三) 鈣代謝失調症	Disorders of calcium metabolism	
277.2	(十四) Purine 及 Pyrimidine 之其他代謝失調症	Other disorders of purine and pyrimidine metabolism	
277.5	(十五) 黏多醣症	Mucopolysaccharidosis	
277.8	(十六) 其他特定之新陳代謝失調症	Other specified disorders of metabolism	
277.9	(十七) 新陳代謝失調症	Disorders of metabolism	
740	八、心、肺、胃腸、腎臟、神經、骨骼系統等之先天性畸形及染色體異常 (一) 無腦症及類似畸形	Anencephalus and similar anomalies	永久
742	(二) 神經系統之其他先天性畸形	Other congenital anomalies of nervous system	三年
745~746	(三) 先天性心球〔胚胎〕及心臟中隔閉合之畸形或心臟之其他先天性畸形	Bulbus cordis anomalies and anomalies of cardiac septal closure or other congenital anomalies of heart	三年
747	(四) 循環系統之其他先天性畸形	Other congenital anomalies of circulatory system	三年

748.4	(五) 先天性肺囊腫	Congenital cystic lung disease	永久
748.5	(六) 肺缺乏症形成不全及形成異常	Agenesis, hypoplasia and dysplasia of lung	永久
748.6	(七) 肺之其他畸形	Other anomalies of lung	永久
751	(八) 消化系統之其他先天性畸形	Other congenital anomalies of digestive system	永久
753.0	(九) 腎缺乏症及形成異常	Renal agenesis and dysgenesis	永久
753.1	(十) 囊腫性腎病	Cystic kidney disease	永久
753.20~753.23、 753.29	(十一) 腎盂及輸尿管之阻塞性缺陷	Obstructive defects of renal pelvis and ureter	永久
753.3	(十二) 腎之其他明示畸形	Other specified anomalies of kidney	永久
756.4	(十三) 軟骨形成異常	Chondrodystrophy	永久
758	(十四) 染色體異常	Chromosomal anomalies	永久
749.01~749.04 749.11~749.14 749.21~749.25	(十五) 先天性畸形唇顎裂〔限需多次手術治療及語言復健者〕	Congenital cleft palate and cleft lip	三年
948.2~948.9	九、燒燙傷面積達全身百分之二十以上；或顏面燒燙傷合併五官功能障礙者。 (一) 體表面積之大於 20% 之燒傷 (二) 顏面燒燙傷	Burn of >20% of total body surface	一年
940	1. 眼及其附屬器官之燒傷	Burn confined to eye and adnexa	
941.5	2. 臉及頭之燒傷，深部組織壞死（深三度），伴有身體部位損害。	Burn of face and head, deep necrosis of underlying tissue (deep third degree) with loss of a body part	
V42.0	十、接受腎臟、心臟、肺臟、肝臟、骨髓及胰臟移植後之追蹤治療。 (一) 腎臟移植手術後之追蹤治療	Kidney replaced by transplant	永久

V42.1	(二) 心臟移植手術後之追蹤治療	Heart replaced by transplant	永久
V42.6	(三) 肺臟移植手術後之追蹤治療	Lung replaced by transplant	永久
V42.7	(四) 肝臟移植手術後之追蹤治療	Liver replaced by transplant	永久
V42.81~V42.82	(五) 骨髓移植手術後之追蹤治療	Bone marrow replaced by transplant	五年
V42.83	(六) 胰臟移植手術後之追蹤治療	Pancreas replaced by transplant	永久
996.81	(七) 腎臟移植併發症	Complication of transplanted kidney	永久
996.82	(八) 肝臟移植併發症	Complication of transplanted liver	永久
996.83	(九) 心臟移植併發症	Complication of transplanted heart	永久
996.84	(十) 肺臟移植併發症	Complication of transplanted lung	永久
996.85	(十一) 骨髓移植併發症	Complication of transplanted bone marrow	五年
996.86	(十二) 胰臟移植併發症	Complication of transplanted pancreas	永久
045.1 343 344+138	十一、小兒麻痺、腦性麻痺所引起之神經、肌肉、骨骼、肺臟等之併發症者（其身心障礙等級在中度以上者）。 (一) 急性脊髓灰白質炎併有其他麻痺者 (二) 嬰兒腦性麻痺 (三) 其他麻痺性徵候群（急性脊髓灰白質炎之後期影響併有提及麻痺性徵候群）	Acute poliomyelitis with other paralysis Infantile cerebral palsy Other paralytic syndromes (late effects of acute poliomyelitis)	永久

959.99	<p>十二、重大創傷且其嚴重程度到達創傷嚴重程度分數十六分以上者 (INJURY SEVERITY SCORE \geq 16) (※植物人狀態不可以 ISS 計算)</p>	<p>Major trauma rated 16 or above on the severity scale (injury severity score \geq 16)</p>	<p>一年：首次 三年：續發</p>
518.85	<p>十三、因呼吸衰竭需長期使用呼吸器符合下列任一項者：</p> <p>(一) 使用侵襲性呼吸輔助器二十一天以上者</p> <p>(二) 使用侵襲性呼吸輔助器改善後，改用非侵襲性陽壓呼吸治療總計二十一天以上者</p> <p>(三) 使用侵襲性呼吸輔助器後改用負壓呼吸輔助器總計二十一天以上者</p> <p>(四) 特殊疾病(末期心衰竭、慢性呼吸道疾病、原發性神經原肌肉病變、慢性換氣不足症候群)而須使用非侵襲性陽壓呼吸治療總計二十一天以上者。</p> <p>以上天數計算須符合連續使用定義原則</p>	<p>Long-term mechanical ventilation, defined as one of the following:</p> <p>1. Invasive mechanical ventilation for 21 or more days.</p> <p>2. Invasive mechanical ventilation followed by non-invasive ventilation, with a total duration of 21 or more days.</p> <p>3. Invasive mechanical ventilation followed by negative pressure ventilation, with a total duration of 21 or more days.</p> <p>4. Specific diseases, e.g., End stage heart failure, chronic pulmonary diseases, primary neuromuscular diseases, chronic hypoventilation syndrome, which require non-invasive ventilation for 21 or more days.</p>	<p>四十二日：首次</p> <p>三個月：續發</p> <p>一年：第三次以後</p>
	十四		

261.0	(一) 因腸道大量切除或失去功能引起之嚴重營養不良者，給予全靜脈營養已超過三十天，且病情已達穩定狀態，口攝飲食仍無法提供足量營養者。	Patients suffering from severe malnutrition due to major enterectomy, intestinal failure already on a fully intravenous diet for 30 days, and unable to obtain sufficient nutrition through an oral diet	三個月：首次 三年：續發
261.1	(二) 其他慢性疾病之嚴重營養不良者，給予全靜脈營養已超過三十天，且病情已達穩定狀態，口攝飲食仍無法提供足量營養者。	Patients suffering from severe malnutrition due to other chronic disease already on a fully intravenous diet for 30 days, and unable to obtain sufficient nutrition through an oral diet	
993.3 958.0	十五、因潛水、或減壓不當引起之嚴重型減壓病或空氣栓塞症，伴有呼吸、循環或神經系統之併發症且需長期治療者。 (一) 減壓病 (二) 空氣栓塞症	Decompression sickness Air embolism	永久 三年
358.0	十六、重症肌無力症	Myasthenia gravis	三年
279.00、279.06 279.08	十七、先天性免疫不全症 (一) 低丙種球蛋白血症 (二) 選擇性免疫球蛋白缺乏合併反覆相關之感染	Hypogammaglobulinemia Selective immunoglobulin deficiency combined with repeated related infection	五年
279.1	(三) 細胞性免疫缺乏症	Deficiency of cell-mediated immunity	
279.2	(四) 複合型免疫缺乏症	Combined immunity deficiency	
279.3	(五) 吞噬細胞功能低下症	Phagocyte deficiency(chronic granulomatous disease)	

279.8	(六) 其他免疫疾病	Other specified disorder of immune mechanism	
806	十八、脊髓損傷或病變所引起之神經、肌肉、皮膚、骨骼、心肺、泌尿及腸胃等之併發症者（其身心障礙等級在中度以上者） （一）脊柱骨折，伴有脊髓病灶	Fracture of vertebral column with spinal cord injury	永久
952	（二）無明顯脊椎損傷之脊髓傷害	Spinal cord injury without evidence of spinal bone injury	
336	（三）其他脊髓病變	Other disease of spinal cord	
500	十九、職業病 （以勞工保險條例第三十四條第一項規定之職業病種類表所載職業病範圍為限；適用對象限已退休之未具勞工保險被保險人身份之保險對象；具勞工保險被保險人身份者，應依勞工保險職業病就醫規定辦理，亦免自行負擔部分醫療費用） （一）煤礦工人塵肺症	Occupational disease Coal workers' pneumoconiosis	三年：首次 永久：續發
501	（二）石綿沉著症	Asbestosis	
502	（三）其他矽石或矽鹽所致之塵肺症	Pneumoconiosis due to other silica or silicates	
503	（四）其他無機性塵埃所致之塵肺症	Pneumoconiosis due to other inorganic dust	
505	（五）塵肺症	Pneumoconiosis	
430	二十、急性腦血管疾病（限急性發作後一個月內） （一）蜘蛛膜下腔出血	Cerebrovascular disease (acute stage) Subarachnoid hemorrhage	急性發作後一個月內由醫師逕行認定免申請證明
431、432	（二）腦內出血	Intracerebral hemorrhage	
433、434	（三）腦梗塞	Cerebral infarction	

435~437	(四) 其他腦血管疾病	Other cerebrovascular disease	
340	二十一、多發性硬化症	Multiple sclerosis	五年
359.0、359.1	二十二、先天性肌肉萎縮症	Congenital muscular dystrophy	永久
757.39	二十三、外皮之先天畸形 (一) 先天性水泡性表皮鬆懈症	Congenital anomalies integument Congenital epidermolysis bullosa	永久
757.9	(二) 先天性之外皮畸形	Congenital anomalies of the integument	
757.1	(三) 先天性魚鱗癬症(穿山甲症)	Ichthyosis congenita	
030	二十四、漢生病	Leprosy (Hansen's disease)	永久
571.2、571.5、571.6	二十五、肝硬化症，併有下列情形之一者： (一) 腹水無法控制 (二) 食道或胃靜脈曲張出血 (三) 肝昏迷或肝代償不全	Liver cirrhosis with complication Ascites with poor control Esophageal or gastric varicosis bleeding Hepatic coma or liver dyscompensated	五年
765.90	二十六、早產兒所引起之神經、肌肉、骨骼、心臟、肺臟等之併發症。 (一) 早產兒出生後三個月內因神經、肌肉、骨骼、心臟、肺臟(含支氣管)等之併發症住院者	Neurological, muscular, skeletal, cardiac or pulmonary complications due to premature infants to have admission care within three months birth.	由醫師逕行認定免申請證明
765.99	(二) 早產兒出生滿三個月後，經身心障礙等級評鑑為中度以上，領有社政單位核發之身心障礙手冊者	Neurological, muscular, skeletal, cardiac or pulmonary complications due to premature infants certified to have moderate impairments three months of age.	三年

985.1	二十七、砷及其化合物之毒性作用（烏腳病）	Toxic effect of arsenic and its compounds (black foot disease)	永久
335.2	二十八、運動神經元疾病其身心障礙等級在中度以上或須使用呼吸器者【惟經神經內科專科醫師診斷為肌萎縮性側索硬化症者 (AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS ICD-9-CM 335.20)，不受其身心障礙等級在中度以上或須使用呼吸器之限制】。	Motor neuron disease	永久
046.1	二十九、庫賈氏病	Jakob -Creutzfeldt disease	永久
	三十、經本署公告之罕見疾病，但已列屬前二十九類者除外。	Rare disease	永久

(二) 罕見疾病序號對照表

修正前分類序號			分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
			A.先天性代謝異常			
			◎A1 尿素循環代謝異常 Urea cycle disorders (高血氨症)			
01			A1	01 先天性尿素循環代謝障礙	Congenital Urea cycle disorders	270.6
01	01			02 瓜胺酸血症	Citrullinemia	270.6
01	02			03 乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency,NAG synthetase deficiency	270.6
01	03			04 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	270.6
148				05 高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome	270.6
			◎ A2 胺基酸/有機酸代謝異常 Amino acid metabolic disorders / Organic acidemias			
02			A2	01 胺基酸代謝疾病	Amino acid metabolic disorders(Aminoacidopathies)	270.9
02	01			02 高胱胺酸血症	Homocystinuria	270.4

修正前分			分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
02	01	1		03	高甲硫胺酸血症	Hypermethioninemia	270.4
02	03			04	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	270.7
02	04			05	苯酮尿症	Phenylketouria	270.1
02	05			06	四氫基喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	270.1
02	06			07	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	270.2
02	07			08	楓糖尿症	Maple syrup urine disease	270.3
09				09	有機酸血症	Organic acidemias	270.9
09	01			10	異戊酸血症	Isovaleric academia	270.3
09	02			11	戊二酸尿症，第一型、第二型	Glutaric aciduria type I 、 II	270.9
09	03			12	丙酸血症	Propionic academia	270.3
09	04			13	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia	270.3
09	05			14	3-氫基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia	270.9
48				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	271.3 + 270.1
84				16	高離氨基酸血症	Hyperlysinemia	270.7
85				17	組胺酸血症	Histidinemia	270.5
86				18	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	270.9
87				19	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency	270.9
99				20	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia	270.8
119				21	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	270.2
118				22	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	270.2
			◎ A3 脂質儲積				
05			A3	01	高雪氏症	Gaucher's disease	272.7
20				02	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	330.1
52				03	Fabry 氏症	Fabry disease	272.7

修正前分	分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
54		04 Niemann-Pick 氏症，鞘髓磷脂儲積症	Niemann-Pick disease	272.7
89		05 MLD 症候群	Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	330.0
		06 球細胞腦白質失養症 註：102 年 2 月 21 日公告	Globoid Cell Leukodystrophy (Krabbe's disease)	330.0
		◎A4 碳水化合物代謝異常		
10		A4 01 半乳糖血症	Galactosemia	271.1
19		02 肝醣儲積症	Glycogen storage disease	271.0
147		03 腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut (Glucose Transport) 1 deficiency syndrome	271.8
		◎ A5 脂肪酸氧化異常		
11		A5 01 脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	277.8
11	01	02 原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	272.9
98		03 中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency (MCAD)	277.8
115		04 短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	277.8
		◎ A6 粒線體代謝異常		
12		A6 01 粒線體缺陷	Mitochondrial defect	277.9
12	01	02 Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	277.8
12	02	03 Leigh 氏童年期腦脊髓病變	Leigh disease	330.8
12	03	04 MELAS 症候群	MELAS	758.89
12	04	05 MNGIE 症候群 粒線體性神經胃腸腦病變症候群	Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	277.9
101		06 丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency	271.8
		◎ A7 溶小體代謝異常		
02	02	A7 01 胱胺酸血症	Cystinosis	270.0
28		02 黏多醣症	Mucopolysaccharidoses	277.5

修正前分	分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
47		岩藻糖代謝異常 (儲積症)	Fucosidosis	271.8
63		涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	272.7
79		黏脂質症	Mucopolipidosis	272.7
102		神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	330.1
		◎ A8 膽固醇及脂質代謝異常 Cholesterol and Lipid metabolism		
46		A8 01 同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	272.0
67		02 家族性高乳糜微粒血症	Familial Hyperchylomicronemia	272.3
A9	03	03 豆固醇血症 〈植物性〉	Sitosterolemia	272.0
		◎A9 礦物離子缺陷		
6		A9 01 威爾森氏症	Wilson's disease	275.1
51		02 Menkes 症候群	Menkes syndrome	759.89
		03 鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency	277.8
		◎A10 過氧化體代謝異常代謝異常		
39		A10 01 Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	277.9
73		02 腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy	272.7
Z1	04	03 肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata	277.8
		◎A11 其他代謝異常		
03		A11 01 紫質症	Porphyria	277.1
26		02 Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	277.2
34		03 亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	270.0
92		04 碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiency glycoprotein syndrome	277.9
93		05 臭魚症	Trimethylaminuria	277.8
94		06 先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	272.6
137		07 腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous Xanthomatosis	272.7

修正前分			分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
				08	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	275.3
			B 腦部或神經系統病變				
04			B1	01	多發性硬化症	Multiple sclerosis	340
08				02	肌萎縮性側索硬化症	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	335.20
16				03	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	334.8
22				04	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	333.4
31				05	瑞特氏症候群	Rett syndrome	330.8
32				06	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	335.10
33				07	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	334.3
36				08	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	759.5
71				09	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA)	705.0
104				10	神經纖維瘤症候群第二型	Neurofibromatosis type II	237.72
105				11	Alexander 氏病	Alexander disease	331.89
108				12	僵體症候群	Stiffperson syndrome	333.91
127				13	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic paraplegia	334.1
130				14	Joubert 氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome	759.89
135				15	Pelizaeus-Merzbacher 氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher Disease	330.0
136				16	Charcot Maire Tooth 氏症(進行性神經性腓骨萎縮症)	Charcot Marie Tooth Disease	356.1
141				17	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy Disease	335.8
144				18	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial Amyloidotic Polyneuropathy	277.3 + 357.4
B1	18			19	Moebius 症候群	Moebius syndrome	352.6
				20	McLeod 症候群	McLeod syndrome	758.81

修正前分			分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
				21	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	330.0
			C 呼吸循環系統病變				
96			C1	01	特發性嬰兒動脈硬化症	Idiopathic Infantile Arterial Calcification	747.89
100				02	囊狀纖維化症	Cystic fibrosis	277.00
109				03	原發性肺動脈高壓	Primary PulmonaryHypertensionPPH	416.0
126				04	Holt-Oram 氏症候群	Holt-Oram Syndrome	759.89
140				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	359.3 + 426.89
146				06	遺傳性出血性血管擴張症	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia	448.0
				07	窒息性胸腔失養症	Asphyxiating thoracic dystrophy	756.4
			D 消化系統病變				
40			D1	01	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive intrahepatic cholestasis,PFIC	751.69
41				02	先天性膽酸合成障礙	Inborn errors of bile acid synthesis	277.9
117				03	α 1-抗胰蛋白酶缺乏症	α 1- Antitrypsin deficiency	277.6
131				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	750.5
D1	05			05	阿拉吉歐症候群	Alagille Syndrome	759.89
			E 腎臟泌尿系統病變				
27			E1	01	Lowe 氏症候群	Lowe syndrome	270.8
114				02	Bartter 氏症候群	Bartter's syndrome	255.1
E1	03			03	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease	753.14
			F 皮膚病變				
21			F1	01	遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa	757.39
24				02	層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)	Lchthyosis, lamellar recessive	757.1

修正前分	分類序號	中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
56		03 膠膜兒	Collodion baby	757.1
57		04 斑色魚鱗癬	Harlequin ichthyosis	757.1
58		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)	757.1
69		06 外胚層增生不良症	Ectodermal Dysplasias	757.31
103		07 Meleda 島病	Meleda disease	757.39
138		08 Darier 氏症（毛囊角化病）	Darier's disease	757.39
142		09 先天性角化不全症	Dyskeratosis Congenita	757.39
F1	10	10 皮膚過度角化症雅司病	Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Thost	757.39
F1	11	11 色素失調症	Incontinentia Pigmenti	757.33
F1	12	12 Netherton 症候群	Netherton Syndrome	757.1
		G 肌肉病變		
18		G1 01 裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy	359.1
49		02 Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline Rod Myopathy	359.0
77		03 Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	756.89
81		04 肌肉強直症	Myotonic dystrophy	359.2
113		05 面肩胛肱肌失養症	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	359.1
149		06 肌小管病變	Myotubular Myopathy	359.0
G1	07	07 貝克型肌肉失養症	Becker Muscular Dystrophy	359.1
		08 Freeman-Sheldon 氏症候群	Freeman-Sheldon syndrome	759.89
		09 肢帶型肌失養症，第 2A 型、第 2B 型、第 2D 型 註：102 年 2 月 21 日公告	Limb-girdle muscular dystrophy type 2A、2B、2D	359.1
		H 骨及軟骨病變		
14		H1 01 軟骨發育不全症	Achondroplasia	756.4
29		02 成骨不全症	Osteogenesis imperfecta	756.51

修正前分			分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
42				03	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	731.0
44				04	鎖骨顱骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	755.59
50				05	進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	728.11
88				06	裂手裂足症	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)	hand755.58 foot755.67
91				07	骨質石化症	Osteopetrosis	756.52
111				08	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia	756.4
H1	09			09	多發性骨骺發育不全症	Multiple Epiphyseal Dysplasia	756.56
			I 結締組織病變				
80			I1	01	先天結締組織異常第四型	Ehlers Danlos syndromeIV	756.83
			J 血液疾病				
35			J1	01	重型海洋性貧血	Thalassemia major	282.4
76				02	血小板無力症	Thrombasthenia	287.1
116				03	同基因合子蛋白質 C 缺乏症	Homozygous proetin C deficiency	273.3
Z1	05			04	陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria	283.2
			K 免疫疾病				
65			K1	01	原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	288.1
82				02	先天性高免疫球蛋白 E 症候群	Congenital Hyper IgE syndrome	288.1
122				03	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Bruton's agammaglobulinemia	279.04
123				04	Wiskott- Aldrich 氏症候群	Wiskott- Aldrich Syndrome	279.12
124				05	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency	279.2
125				06	補體成份 8 缺乏症	Complement Component 8 deficiency	279.8
128				07	IPEX 症候群	IPEX Syndrome	759.89 (279.8 , 569.89 , 259.8 ,

修正前分			分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
							758.89)
152				08	高免疫球蛋白 M 症候群	Hyper-IgM syndrome	279.05
				09	γ 干擾素受體 1 缺陷 註：102 年 2 月 21 日公告	Interferon γ receptor 1 deficiency	279.4
			L 內分泌疾病				
25			L1	01	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome	759.89
30				02	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	275.49
38				03	性連遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphatemic rickets	275.3
59				04	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron Dwarfism)	259.4
61				05	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	759.89
64				06	Alstrom 氏症候群	Alstrom Syndrome	759.2
66				07	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	251.1
72				08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome , DIDMOAD	277.9
74				09	McCune Albright 氏症候群	McCune Albright syndrome	756.59
90				10	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal	758.89
106				11	腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance	253.4
107				12	1 α -羥化酶缺乏症候群	1 α -hydroxylase deficiency	268.0
120				13	先天性腎上腺發育不全	Congenital adrenal hypoplasia	759.1
121				14	Kallmann 氏症候群	Kallmann syndrome	253.4
			M 先天畸形症候群				
13			M1	01	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	759.89
37				02	瓦登伯格氏症候群	Waardenburg syndrome	270.2
43				03	愛伯特氏症	Apert syndrome	755.55
60				04	Smith-Lemli-Opitz 氏症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	759.89
62				05	Larsen 氏症候群 (顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	755.8
70				06	Beckwith Wiedemann 氏症候群	Beckwith Wiedemann syndrome	759.89

修正前分			分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
75				07	Crouzon 氏症候群	Crouzon syndrome	756.0
78				08	Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	759.89
95				09	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	759.89
110				10	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	759.89
132				11	海勒曼-史德萊夫氏症候群	Hallerman-Streiff Syndrome	756.0
133				12	歌舞伎症候群	Kabuki syndrome	759.89
134				13	耳-齶-指(趾)症候群	Oto-Palato-Digital syndrome	759.89
139				14	Conradi-Hunermann 氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome	756.59
143				15	Treacher Collins 氏症候群	Treacher Collins Syndrome	756.0
145				16	Robinow 氏症候群	Robinow Syndrome	759.89
150				17	Pfeiffer 氏症候群	Pfeiffer syndrome	755.55
151				18	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration (PKAN)	277.9
153				19	指(趾)甲贅骨症候群	Nail-Patella Syndrome	756.89
N1	19			20	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome	759.89
				21	Peters-Plus 症候群	Peters-Plus syndrome	743.44
				22	Nager 症候群 註：102 年 2 月 21 日公告	Nager Syndrome	756.0
			N	染色體異常			
15			N1	01	Angelman 氏症候群	Angelman syndrome	759.89
45				02	DiGeorge's 症候群	DiGeorge's syndrome	279.11
53				03	Prader-Willi 氏症候群	Prader-Willi syndrome	759.81
68				04	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)	W A G R syndrome (Wilms' tumor-Aniridia-Genitourinary Anomalies-mental Retardation)	759.89
97				05	Miller Dieker 症候群	Miller Dieker syndrome	742.2
112				06	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome	759.89
129				07	威廉斯氏症候群	Williams Syndrome	759.89
				08	Von Hippel-Lindau 症候群	Von Hippel-Lindau disease	759.6

修正前分			分類序號		中文病名	英文病名(縮寫)	ICD-9-CM
			Z 其他未分類或不明原因				
17			Z1	01	Cockayne 氏症候群	Cockayne syndrome	759.89
23				02	早老症	Hutchinson Gilford progeria syndrome	259.8
55				03	髮-肝-腸症候群	Tricho-hepato-enteric syndrome	759.7
				04	Stargardt 's 氏症	Stargardt's disease	362.75