

一、醫院  
二、上院由公告

2022/2/11

# 臺北市府衛生局 函

105035

臺北市松山區光復北路66號

受文者：博仁綜合醫院

發文日期：中華民國111年2月8日

發文字號：北市衛健字第1113106859號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：附件1衛生福利部公告影本、附件2新增罕見疾病名單及修正對照表各1份

地址：110204臺北市信義區市府路1號東南區2樓

承辦人：劉至鈞

電話：1999(外縣市02-27208889)  
分機7112

傳真：02-87884560

電子信箱：justin325233@health.gov.tw

主旨：函轉衛生福利部(以下簡稱為衛福部)111年1月27日預告新增「Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病」及修正3項罕見疾病名稱，請查照。

說明：

- 一、依衛生福利部111年1月27日衛授國字第1110460200B號函辦理。
- 二、旨揭預告業經衛福部依行政程序法規定踐行公告程序，於111年1月27日以衛授國字第1110460200號公告，以廣泛周知，如有任何意見或修正建議，請陳述意見予衛生福利部國民健康署沙小姐（地址：臺北市大同區塔城街36號；電話：02-25220649；電子信箱：sarifa@hpa.gov.tw）。
- 三、檢附旨揭公告影本（附件1）及「新增罕見疾病名單及修正對照表」（附件2）各1份。

正本：長庚醫療財團法人台北長庚紀念醫院、國泰醫療財團法人國泰綜合醫院、臺北市立萬芳醫院一委託財團法人臺北醫學大學辦理、臺北市立關渡醫院一委託臺北榮民總醫院經營、醫療財團法人辜公亮基金會和信治癌中心醫院、臺北醫學大學附設醫院、新光醫療財團法人新光吳火獅紀念醫院、振興醫療財團法人振興醫院、基督復臨安息日會醫療財團法人臺安醫院、景美醫院、康寧醫療財團法人康寧醫院、國防醫學院三軍總醫院北投分院、國立臺灣大學醫學院附設醫院北護分院、中國醫藥大學附設醫院臺北分院、中心診所醫療財團法人中心綜合醫院、培靈醫院、博仁綜合醫院、中山醫療社團法人中山醫院、宏恩醫療財團法人宏恩綜合醫院、郵政醫院(委託中英醫療社團法人經營)、西園醫療社團法人西園醫院、財團法人台灣省私立仁濟院附設仁濟醫院、國立臺灣大學醫學院附設醫院癌醫中心分院

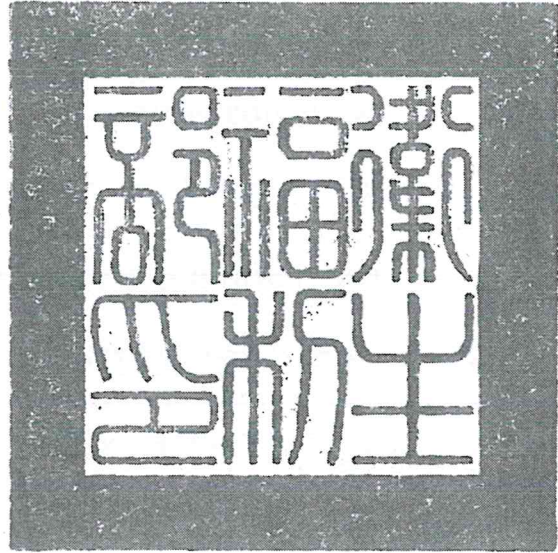
副本：

# 局長 黃世傑

本案依分層負責規定授權業務主管執行

## 衛生福利部 公告

發文日期：中華民國111年1月27日  
發文字號：衛授國字第1110460200號  
附件：罕見疾病名單1份



主旨：預告新增「Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病」1項為罕見疾病及修正「3-羥基-3-甲基戊二酸血症」等3項罕見疾病名稱。

依據：行政程序法第一百五十一條第二項準用第一百五十四條第一項。

### 公告事項：

一、修正機關：衛生福利部。

二、修正依據：罕見疾病防治及藥物法第三條第一項。

三、預告內容：

(一)增列「Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病」1項為罕見疾病（詳如附件）。

(二)修正「3-羥基-3-甲基戊二酸血症」等3項罕見疾病名稱



(詳如附件)。

(三)本公告內容另載於本部國民健康署網站(網址：[www.hpa.gov.tw](http://www.hpa.gov.tw))，罕見疾病主題專區，及國家發展委員會「公共政策網路參與平台-眾開講」網頁(<https://join.gov.tw/policies/>)。

四、對於本公告內容有任何意見或修正建議者，請於本公告刊登公報次日起60日內陳述意見或洽詢：

(一)承辦單位：衛生福利部國民健康署(婦幼健康組)

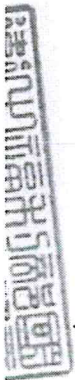
(二)地址：臺北市大同區塔城街36號

(三)電話：(02) 2522-0649，聯絡人：沙小姐

(四)傳真：(02) 2522-0629

(五)電子郵件：[sarifa@hpa.gov.tw](mailto:sarifa@hpa.gov.tw)

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 (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-methylglutaric 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