

# 財團法人罕見疾病基金會 函

100217

臺北市中正區中山南路5號

地址：10450台北市中山區長春路20號6樓

承辦人：詹媛媛

電話：(02)2521-0717 #181

電子信箱：ps32@tfrd.org.tw

受文者：如正副本行文單位

發文日期：中華民國115年6月9日

發文字號：罕病社字第1150750014號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：1、2026罕見疾病獎助學金申請公告

2、獎助學金海報

3、2026服務罕見疾病病類明細表

4、獎助學金籌備會議會議紀錄

主旨：檢送本會「2026罕見疾病獎助學金」申請公告、海報及本會服務罕見疾病病類明細表各一份，請協助張貼宣導，並請轉知貴單位所屬符合資格者踴躍報名，請查照。

說明：

一、為協助有心向學之罕見疾病病患，本會特辦理「2026罕見疾病獎助學金」，申請項目分為「奮發向上（清寒）助學金」、「成績優良獎學金」、「認真負責獎學金」、「傑出才藝獎學金」、「金榜題名獎學金」、「病友進修助學金」、「國際進修獎學金」、「罕病子女獎學金」、「罕病手足獎學金」、「友善扶持獎學金」等十個項目。

二、有關申請資格、各獎助項目內容請參閱申請公告或至本會網站<https://www.tfrd.org.tw>「獎助學金專區」查詢。

正本：教育部、臺中市政府教育局、臺北市政府教育局、新北市政府教育局、臺東縣政府教育處、臺南市政府教育局、宜蘭縣政府教育處、花蓮縣政府教育處、金門縣政府教育處、南投縣政府教育處、屏東縣政府教育處、苗栗縣政府教育處、桃園市政府教育局、連江縣政府教育處、高雄市政府教育局、基隆市政府教育處、雲林縣政府教育處、新竹市政府教育處、新竹縣政府教育局、嘉義市政府教育處、嘉義縣政府教育處、彰化縣政府教育處、澎湖縣政府教育處、臺北市立啟明學校、臺北市立臺北特殊教育學校、臺中市立啟明學校、臺中市私立惠明盲校、臺北市立文山特殊教育學校、新北市立新北特殊教育學校、國立臺東大學附屬特殊教育學校、臺中市立臺中特殊教育學校、國立彰化特殊教育學校、國立嘉義特殊教育



學校、國立新竹特殊教育學校、國立雲林特殊教育學校、國立基隆特殊教育學校、國立苗栗特殊教育學校、國立屏東特殊教育學校、國立南投特殊教育學校、國立花蓮特殊教育學校、國立宜蘭特殊教育學校、高雄市立仁武特殊教育學校、臺北市立啟聰學校、國立臺南大學附屬啟聰學校、臺中市立啟聰學校、國立臺南特殊教育學校、桃園市立桃園特殊教育學校、高雄市立高雄特殊教育學校、高雄市立成功特殊教育學校、國立和美實驗學校、國立台灣大學 學生心理輔導中心資源教室、國立台灣師範大學 特殊教育中心、國立政治大學 資源教室、國立清華大學 特殊教育中心、國立陽明交通大學 健康心理中心、國立成功大學 心理健康與諮商輔導組、台北醫學大學 學生輔導中心、中國醫藥大學資源教室、國立中山大學資源教室、國立中央大學 諮商中心、國立中興大學 健康及諮商中心、國立臺灣海洋大學 學生事務處生活輔導組、國立中正大學 諮商中心資源教室、中原大學 特殊教育中心、輔仁大學 特殊教育學生資源中心、國立台北教育大學 特殊教育中心、國立彰化師範大學 特殊教育中心、臺北市立大學 特殊教育中心、國立台北大學 資源教室、國立東華大學 心理諮商輔導中心資源教室、國立暨南國際大學 諮商輔導與職涯發展組、東海大學 健康暨諮商中心資源教室、東吳大學 健康暨諮商中心資源教室、逢甲大學 特殊教育資源中心、中山醫學大學學務處 身心健康中心、國立臺北護理健康大學 資源教室、國立臺中教育大學 特殊教育中心、國立高雄師範大學 資源教室、實踐大學 臺北校區學生事務處資源教室、罕見疾病醫療補助專案辦公室、中國文化大學學生諮商中心資源教室

副本：

執行長 陳冠如



財團法人罕見疾病基金會

## 2026 年第二十四屆罕見疾病獎助學金申請公告

主辦單位： 財團法人罕見疾病基金會

協辦單位： 社團法人台灣弱勢病患權益促進會

愛心單位：財團法人勇源教育發展基金會

財團法人晶豪科技教育基金會

財團法人台北市王陳靜文慈善基金會

### 一、宗旨

為鼓勵罕見疾病病友在學業、才藝、服務等方面能夠精進發展，並協助病友在學習的路上更加順遂，發揮自己的特長，或能以自身生命經驗幫助及啟發他人，進而達到自助而後人助的精神，因此特別設置本獎助學金。

### 二、申請資格及辦法

- (一)為本會服務罕見疾病病類之病友，並登記為本會螢火蟲家族會員者（罕見疾病病友得隨時申請入會）。今年共有十類獎項，一人限擇一類獎項申請。
- (二)若曾獲得基金會的獎助學金，需間隔兩年才可申請同一獎項，唯【奮發向上助學金】可隔一年及【金榜題名獎學金】可不受年限之限制。  
例如：曾於 113-114 年獲得【認真負責獎學金】等，今年不得申請該獎項；  
曾於 114 年獲得【奮發向上助學金】，今年不得申請該獎項。
- (三)文件提供不齊者，本會保有最後審查之權利。

### 三、十類獎項申請介紹

#### (一)奮發向上（清寒）助學金

- ◎ 資格：符合 115 年低/中低收入戶者，且 114 全學年度總成績達 70 分(含)/乙等以上之罕病病友，每戶以申請一位為限。申請者需為小學(含)以上學生。若此獎項超出錄取名額，則以首次申請者優先獲選。
- ◎ 名額：共計 25 名，每名可獲頒獎狀乙紙，助學金 10,000 元。
- ◎ 文件：獎學金申請表(A 版)、各鄉鎮市區公所核發之低/中低收入戶證明影本、114 全學年度總成績單。

## (二)成績優良獎學金

◎ 資格：學業成績表現優異之罕病病友。

\* 國小組：114 全學年度總成績平均 90 分(含)以上/優等。

\* 國中組：114 全學年度總成績平均 80 分(含)以上。

\* 高中(職)組：114 全學年度總成績平均 75 分(含)以上。

\* 大專組：114 全學年度總成績平均 80 分(含)以上。

\* 碩博組：114 全學年度總成績平均 80 分(含)以上。

\* 國外碩博組：114 全學年度總成績平均 80 分(含)以上。

◎ 名額：

\* 國小組：共計 50 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 6,000 元。

\* 國中組：共計 30 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 7,000 元。

\* 高中(職)組：共計 25 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 8,000 元。

\* 大專組：共計 15 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 10,000 元。

\* 碩博組：共計 10 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 10,000 元。

\* 國外碩博組：共計 3 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 15,000 元。

◎ 文件：獎學金申請表(A 版)、114 年全學年度總成績單、相關參考文件(如：獎狀)。

## (三)認真負責獎學金

◎ 資格：因疾病狀況影響學習成果，但卻樂於助人、認真向學、積極參與社會服務，並有具體優良事蹟之罕病病友。申請者需為小學(含)以上在學學生。曾經獲獎成績優良、金榜題名獎學金者不得申請此獎項，並以未得過此獎項者為優先獲選。

◎ 名額：共計 40 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 6,000 元。

◎ 文件：獎學金申請表(A 版)、相關參考文件(如：獎狀、志工服務證明等)。

## (四)傑出才藝獎學金

◎ 資格：具特殊才藝且 113~115 年獲得公開表揚之罕病病友(如：樂器演奏、繪畫創作、演說寫作、運動傑出等)，不限在學學生。不包含本會舉辦公開展演活動或相關課程之作品。

◎ 名額：共計 50 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 6,000 元。

◎ 文件：獎學金申請表(A 版)、個人才藝公開表揚作品及獎狀。

### (五) 金榜題名獎學金

- ◎ 資格：放榜期間為 114 年 9 月 1 日至 115 年 8 月 31 日，考上國內各大學、研究所、國家考試之罕病病友。
- ◎ 名額：共計 50 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 8,000 元。
- ◎ 文件：獎學金申請表(A 版)、考取學校之學生證/入學通知單/考試及格通知書正反面影本（擇一）。

### (六) 病友進修助學金

- ◎ 資格：於 114 年 1 月 1 日至 115 年 8 月 31 日期間，參加職業訓練或為了取得相關證照、升學及國家考試補習進修之罕病病友；或出國遊學及國際交換學生之罕病病友。
- ◎ 名額：
  - \* 職業訓練或取得相關證照、升學及國家考試補習進修之罕病病友，共計 10 名，每名可獲頒獎狀乙紙，助學金 6,000 元。
  - \* 出國遊學及國際交換學生之罕病病友，共計 3 名，每名可獲頒獎狀乙紙，助學金 12,000 元。
- ◎ 文件：
  - \* 獎助學金申請表(A 版)、申請人進修或研讀之政府辦理或立案進修單位相關證明文件之課程表或上課證及付款收據等（註明進修期間）；
  - \* 獎助學金申請表(A 版)、申請人出國遊學或國際交換學生者，請提供學生證或就學證明或成績單等且需註明遊學或國際交換學生期間。

### (七) 國際進修獎學金

- ◎ 資格：當年度考上國外大學、研究所以上學位之傑出罕病病友（不包含短期交換學生及短期遊學）。
- ◎ 名額：共計 2 名，每名可獲頒獎狀乙紙，每名獎學金 30,000 元。
- ◎ 文件：獎學金申請表(A 版)、學生證/入學通知單/考試及格通知書（擇一）。

### (八) 罕病子女獎學金

- ◎ 資格：罕病病友之子女(限非病友)學業成績表現優異，且須有具體協助病友事蹟者。凡 114 全學年度總成績平均：國小生達 90 分(含)以上/優等，國高中(職)生、

大專生、碩博士生達 80 分(含)以上即可申請。當年度一名病友以推薦一名子女申請為限。曾獲得此獎項者，不得重複申請。

◎ 名額：共計 20 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 5,000 元。

◎ 文件：獎學金申請表(B 版)、114 年全學年度總成績單、其他相關參考文件(如：獎狀)。

#### (九) 罕病手足獎學金

◎ 資格：罕病病友之手足(限非病友)學業成績表現優異，且須有具體協助病友事蹟者。凡 114 全學年度總成績平均：國小生達 90 分(含)以上/優等，國高中(職)生、大專生、碩博士生達 80 分(含)以上即可申請。當年度一名病友以推薦一名手足申請為限。曾獲得此獎項者，不得重複申請。

◎ 名額：共計 30 名，每名可獲頒獎狀乙紙，獎學金 5,000 元。

◎ 文件：獎學金申請表(B 版)、114 年全學年度總成績單、其他相關參考文件(如：獎狀)。

#### (十) 友善扶持獎學金

◎ 資格：罕病病友的同學、師長、同事、朋友及通用計程車司機等(親屬除外)，曾具體協助病友奮發向上，勇敢克服困難等事蹟，由病友負責推薦報名，如推薦申請者兩名(含)以上並獲錄取者，則由申請者均分獎金，不限在學學生。

◎ 名額：共計 25 名(組)，每名可獲頒獎狀乙紙，每名(組)獎學金 5,000 元。

◎ 文件：獎學金申請表(B 版)、其他相關參考文件。

### 四、申請日期

即日起開始接受申請至 115 年 8 月 14 日(五)截止收件。資料不齊者可先送件再行補件，補件時間至 115 年 8 月 28 日(五)為止，逾期恕不受理。(以郵戳為憑)

**※金榜題名獎學金之放榜日期若為 8/15~8/31 者，請務必於 8 月 14 日(五)前繳交「申請表」，並於收到相關證明文件後，儘速補件。**

### 五、申請程序

(一)於活動公告期間，請至本會網站([www.tfrd.org.tw](http://www.tfrd.org.tw))查詢相關辦法及下載申請表格。有任何問題，可洽詢本會病患服務組(02)2521-0717 詹專員分機 181、張社工分機

167。

(二)申請方式：

1、紙本申請：申請表（請自行至網站下載或來電索取）與各項證明文件及資料以 A4 格式提供。文件備妥後，請寄 104 台北市中山區長春路 20 號 6 樓「財團法人罕見疾病基金會病患服務組」收，並於信封右上角註明「申請 2026 罕見疾病獎助學金」字樣。

2、網路申請：請將申請資料，清楚拍照或掃描等電子申請文件 E-mail 至 [tfrdps@tfrd.org.tw](mailto:tfrdps@tfrd.org.tw) 或 LINE 至「獎助學金專屬 LINE 帳號」方式提供（如拍照請確保相關內容清楚），若是以 MAIL 方式寄送，信件主旨務必註明「申請獎項及申請人姓名」以避免遺漏。



**※請注意：請務必自行來電確認承辦人員是否已收件。**

**※請注意：推薦函仍須有推薦人簽名或蓋章，抑或是請推薦人本人直接將推薦函以電子檔方式 E-mail 給承辦人員以代替簽章。**

## 六、評審程序

(一)本會依申請人提供之各項證明文件進行初步查核。

(二)初步查核之後，將邀請學者專家、民間團體代表及社會公正人士共同組成評審委員會進行遴選。

## 七、頒獎

得獎評定後，將於本會網站、粉絲專頁及 LINE 群組進行得獎名單公告，不再另行紙本通知。頒獎典禮定於 11 月 21 日(六)舉辦。請務必加入本會社群平台，以接收最新消息。

## 八、注意事項

(一)申請書及相關文件恕不主動退還，需退還文件者請來電索取，申請人資料本會將予以嚴格保密。請詳填本會申請表及備妥相關證明文件，審查文件如查有填寫不實或缺件情形，將不受理申請。

(二)本會審查委員依書面資料進行審查，必要時請申請人配合本會之家訪或電訪審查。

(三)如符合資格之報名者過多，將由評審依獎助精神擇資格符合且未接受過獎助者為優先錄取。

(四)為方便後續撥款作業，請優先提供申請人「郵局」存簿帳號。

## 九、洽詢方式

財團法人罕見疾病基金會

網址：<https://www.tfrd.org.tw/>

電話：(02) 2521-0717 轉 181 詹媛媛專員

Mail：[tfrdps@tfrd.org.tw](mailto:tfrdps@tfrd.org.tw)

傳真：(02) 2567-3560

地址：104 台北市中山區長春路 20 號 6 樓



獎助學金專屬 LINE 帳號：<https://lin.ee/Lia4WnB>

(可即時線上通訊或傳照片等)



2026

# 罕見疾病獎助學金 申請公告

主辦單位：財團法人罕見疾病基金會  
 協辦單位：社團法人台灣弱勢病患權益促進會  
 愛心單位：財團法人勇源教育發展基金會  
 財團法人晶豪科技教育基金會  
 財團法人台北市王陳靜文慈善基金會

## 宗旨

為鼓勵罕見疾病病友在學業、才藝、服務等方面能夠精進發展，並協助病友在學習的路上更加順遂，發揮自己的特長，或能以自身生命經驗幫助及啟發他人，進而達到自助而後人助的精神，因此特別設置本獎助學金。

## 申請資格

為本會服務罕見疾病病類之病友，並登記為本會螢火蟲家族會員者（罕見疾病病友得隨時申請入會）。

## 申請日期

即日起開始接受申請至**115年8月14日(五)**截止收件。  
 資料不齊者補件時間至**115年8月28日(五)**為止，逾期恕不受理。（以郵戳為憑）

## 各項獎助學金資格及名額

### （一）奮發向上（清寒）助學金

領有各鄉、鎮、市、區公所核發之低/中低收入戶證明影本，且114全學年度總成績達70分(含)/乙等以上者，每戶以申請一位為限。申請者需為小學(含)以上學生。  
 共計25名，助學金10,000元。

### （二）成績優良獎學金

- 114全學年度學業成績表現優異之罕見病友。
- \* 國小組：總成績平均90分(含)以上/優等。  
共計50名，獎學金6,000元
  - \* 國中組：總成績平均80分(含)以上。  
共計30名，獎學金7,000元。
  - \* 高中(職)組：總成績平均75分(含)以上。  
共計25名，獎學金8,000元。
  - \* 大專組：總成績平均80分(含)以上。  
共計15名，獎學金10,000元。
  - \* 碩博組：總成績平均80分(含)以上。  
共計10名，獎學金10,000元。
  - \* 國外碩博組：總成績平均80分(含)以上。  
共計3名，獎學金15,000元。

### （三）認真負責獎學金

因疾病狀況影響學習成果，但卻樂於助人、認真向學、積極參與社會服務，並有具體優良事蹟之罕見病友。申請者需為小學(含)以上學生。  
 共計40名，獎學金6,000元。

註：曾經獲得成績優良獎學金及金榜題名獎學金者不得申請此獎項。並以未得過此獎項者為優先獲選。

### （四）傑出才藝獎學金

具特殊才藝且113~115年獲得公開表揚之罕見病友（如：樂器演奏、繪畫創作、演說寫作、運動傑出等），不限在學學生。  
 共計50名，獎學金6,000元。

註：不包含本會舉辦公開展演活動或相關課程之作品。

### （五）金榜題名獎學金

放榜期間為114年9月1日至115年8月31日考上國內各大學、研究所、國家考試之罕見病友。  
 共計50名，獎學金8,000元。

### （六）病友進修助學金

於114年1月1日至115年8月31日期間，參加職業訓練或為了取得相關證照、升學及國家考試補習之進修者，或出國遊學及國際交換學生之罕見病友。不限在學學生。

- \* 職業訓練或取得相關證照、升學及國家考試補習之進修者，共計10名，助學金6,000元。
- \* 出國遊學及國際交換學生者，共計3名，助學金12,000元。

### （七）國際進修獎學金

當年度考上國外大學以上學位之傑出罕見病友（不包含短期交換學生及短期遊學）。  
 共計2名，獎學金30,000元。

### （八）罕病子女獎學金

罕見病友之子女(限非病友)學業成績表現優異，且須有具體協助病友事蹟者。凡114全學年度總成績平均國小生達90分(含)以上/優等，國高中(職)生、大專生、碩博士生達80分(含)以上即可申請。一名病友以推薦一名子女申請為限。曾獲得此獎項者，不得重複申請。  
 共計20名，獎學金5,000元。

### （九）罕病手足獎學金

罕見病友之手足(限非病友)學業成績表現優異，且須有具體協助病友事蹟者。凡114全學年度總成績平均國小生達90分(含)以上/優等，國高中(職)生、大專生、碩博士生達80分(含)以上即可申請。一名病友以推薦一名手足申請為限。曾獲得此獎項者，不得重複申請。  
 共計30名，獎學金5,000元。

### （十）友善扶持獎學金

罕見病友之同學、師長、同事、朋友及通用計程車司機等(親屬除外)，曾具體協助病友奮發向上，勇敢克服困難等事蹟，由病友負責推薦報名，如推薦申請者兩名(含)以上並獲錄取者，則由申請者均分獎金，不限在學學生。  
 共計25名(組)，每名(組)獎學金5,000元。

## 洽詢方式

財團法人罕見疾病基金會網址：<https://www.tfrd.org.tw/>  
 電話：(02) 2521-0717轉181 詹媛媛專員  
 Mail：tfrdps@tfrd.org.tw  
 傳真：(02) 2567-3560  
 地址：104台北市中山區長春路20號6樓  
 獎助學金專屬LINE帳號：<https://lin.ee/Lia4WnB>  
 或搜尋ID：@114lgbwp（可即時線上通訊或傳照片等）





罕見疾病基金會服務罕見疾病病類明細表（2026獎學金專用）

| 01、胺基酸/有機酸代謝異常 |                              |                                                  |      |                         |                                                                            |
|----------------|------------------------------|--------------------------------------------------|------|-------------------------|----------------------------------------------------------------------------|
| 0101           | 苯酮尿症                         | Phenylketouria(PKU)                              | 0113 | 異戊酸血症                   | Isovaleric academia (IVA)                                                  |
| 0102           | 高胱氨酸血症                       | Homocystinuria                                   | 0114 | 丙酸血症                    | Propionic acidemia (PA)                                                    |
| 0103           | 遺傳性高酪氨酸血症                    | Hereditary tyrosinemia                           | 0115 | 戊二酸尿症，第一、二型             | Glutaric aciduria type I, II                                               |
| 0104           | 高甲硫氨酸血症                      | Methionine adenosyltransferase deficiency (MET)  | 0116 | 3-羥基-3-甲基戊二酸血症（白胺酸代謝異常） | 3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia                                       |
| 0105           | 楓糖尿症                         | Maple syrup urine disease (MSUD)                 | 0117 | 三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症        | 3-Methylcrotony-CoA carboxylase deficiency                                 |
| 0106           | 非酮性高甘氨酸血症                    | Nonketotic hyperglycinemia                       | 0118 | 多發性羧化酶缺乏症               | Multiple carboxylase deficiency                                            |
| 0107           | 胱氨酸血症                        | Cystinosis                                       | 0119 | 高脯氨酸血症                  | Hyperprolinemia                                                            |
| 0108           | 苯酮尿症- 四氫基喋呤缺乏症               | Phenylketonuria- Tetrahydrobiopterin deficiency  | 0120 | 芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症        | Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency                             |
| 0110           | 高離胺酸血症                       | Hyperlysinemia                                   | 0121 | 甲基丙二酸血症併高胱氨酸血症(Cb1 C型)  | Cobalamin C Defect (Methylmalonic Aciduria and Homocystinuria, Cb1C type ) |
| 0111           | 組胺酸血症                        | Histidinemia                                     | 0122 | 黑尿症                     | Alkaptonuria                                                               |
| 0112           | 甲基丙二酸血症                      | Methylmalonic acidemia (MMA)                     | 0123 | 原發性高草酸鹽尿症               | Primary Hyperoxaluria                                                      |
| 02、尿素循環代謝異常    |                              |                                                  |      |                         |                                                                            |
| 0201           | 瓜胺酸血症                        | Citrullinemia                                    | 0204 | 其他未分類之先天性尿素循環代謝障礙       | Other Congenital Urea Cycle Disorders                                      |
| 0202           | 鳥胺酸-α-酮基轉移酶缺乏症               | Ornithine transcarbamylase deficiency            | 0205 | 高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症候群    | Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome                |
| 0203           | 乙醯穀胺酸合成酶缺乏症                  | Nitroacetylglutamate synthetase deficiency (NAG) | 0206 | 精胺丁二酸酵素缺乏症              | Argininosuccinic Aciduria                                                  |
| 03、其他代謝異常      |                              |                                                  |      |                         |                                                                            |
| 0301           | 肝醣儲積症，第一型～第四型                | Glycogen storage disease (type I~type IV)        | 0323 | 三甲基胺尿症                  | Trimethylaminuria                                                          |
| 0302           | 黏多糖症，第一型～第六型                 | Mucopolysaccharidoses(type I ~ type VI)          | 0324 | 先天性全身脂質營養不良症            | Congenital generalized Lipodystrophy                                       |
| 0303           | 高雪氏症                         | Gaucher's disease                                | 0325 | 中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症            | Medium-chain acyl1-coenzyme Adehydrogenase deficiency (MCAD)               |
| 0304           | Fabry 氏症（法布瑞氏症）              | Fabry Disease                                    | 0326 | 丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症              | Pyruvate dehydrogenase deficiency                                          |
| 0305           | Niemann-Pick氏症，鞘髓磷脂儲積症，尼曼匹克症 | Niemann-Pick Disease (NP)                        | 0327 | 腦髓性黃瘤症                  | Cerebrotendinous Xanthomatosis                                             |
| 0306           | 短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症                  | Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency    | 0328 | 腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷            | Glut(Glucose Transport) 1 Deficiency Syndrome                              |
| 0307           | 腎上腺腦白質失養症                    | Adrenoleukodystrophy (ALD)                       | 0329 | 肢近端型點狀軟骨發育不良            | Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata (RCDP)                                |
| 0308           | 脂肪酸氧化作用缺陷                    | Fatty acid oxidation defect                      | 0330 | 豆固醇血症                   | Sitosterolemia                                                             |
| 0309           | 亞硫酸鹽氧化酶缺乏                    | Sulfite oxidase deficiency                       | 0331 | 鉍輔酶缺乏症                  | Molybdenum cofactor deficiency                                             |
| 0310           | 遺傳性果糖不耐症，果酸尿症                | Fructose intolerance, hereditary                 | 0332 | 低磷酸酯酶症                  | Hypophosphatasia                                                           |
| 0311           | 岩藻糖代謝異常（儲積症）                 | Fucosidosis                                      | 0333 | 球細胞腦白質失養症               | Globoid Cell Leukodystrophy                                                |
| 0312           | 原發性肉鹼缺乏症                     | Carnitine deficiency syndrome, primary           | 0334 | 巴氏症候群                   | Barth Syndrome                                                             |
| 0313           | MLD症候群                       | Metachromatic Leukodystrophy ( MLD )             | 0335 | Beta硫解酶缺乏症              | Beta- Ketothiolase Deficiency                                              |
| 0314           | 粒線體缺陷                        | Mitochondrial defect                             | 0336 | 嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症・伍爾曼氏症    | ( Infantile form Lysosomal Acid Lipase Deficiency (Wolman Disease) )       |
| 0315           | 紫質症                          | porphyria                                        | 0337 | 多發性硫酸酯酶缺乏症              | Multiple Sulfatase Deficiency                                              |

|      |                        |                                                       |      |                      |                                           |
|------|------------------------|-------------------------------------------------------|------|----------------------|-------------------------------------------|
| 0316 | 威爾森氏症                  | Wilson's disease                                      | 0338 | 生物素酶缺乏症              | Biotinidase Deficiency                    |
| 0317 | 先天性高乳酸血症               | Congenital hyperlactic acidemia                       | 0339 | 雷伯氏遺傳性視神經病變          | Leber hereditary optic neuropathy (LHON)  |
| 0318 | 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症      | Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy   |      |                      |                                           |
| 0319 | 半乳糖血症                  | Galactosemia                                          | 0341 | 大腦肌酸缺乏症              | Cerebral Creatine Deficiency              |
| 0320 | 黏脂質症                   | Mucopolidosis                                         | 0342 | 硫胺素(維生素B1)代謝功能障礙症候群  | Thiamine Metabolism Dysfunction Syndromes |
| 0321 | 其他未分類之代謝異常疾病           |                                                       | 0343 | Shwachman-Diamond症候群 | Shwachman-Diamond Syndrome                |
| 0322 | 碳水化合物缺乏醣蛋白症候群<br>(CDG) | Carbohydrate-deficiencyglycoprotein syndrome<br>(CDG) |      |                      |                                           |

#### 04、心肺功能失調

|      |                                         |                                                                    |      |                                           |                                                   |
|------|-----------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|------|-------------------------------------------|---------------------------------------------------|
| 0401 | 原發性肺血鐵質沉積症                              | Primary Pulmonary hemosiderosis                                    | 0406 | Holt-Oram氏症候群                             | Holt-Oram Syndrome                                |
| 0402 | 特發性或遺傳性肺動脈高壓<br>Hypertension (PAH、HPAH) | Idiopathic or Heritable Pulmonary Arterial Hypertension (PAH、HPAH) | 0407 | Andersen氏症候群(心節律障礙週期性<br>麻痺症候群；鉀離子通道病變疾病) | Andersen's syndrome                               |
| 0403 | Alstrom氏症候群                             | Alstrom Syndrome                                                   | 0408 | 蓄息性胸腔失養症                                  | Asphyxiating thoracic dystrophy                   |
| 0404 | 特發性嬰兒動脈硬化                               | Idiopathic Infantile Arterial Calcification                        | 0409 | 先天性中樞性換氣不足症候群                             | Congenital Central Hypoventilation Syndrome(CCHS) |
| 0405 | 囊狀纖維化                                   | Cystic fibrosis                                                    |      |                                           |                                                   |

#### 05、消化系統失調

|      |               |                                             |      |                                |                                                                                     |
|------|---------------|---------------------------------------------|------|--------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|
| 0501 | 進行性家族性肝內膽汁滯留症 | Progressive intrahepatic cholestasis (PFIC) | 0503 | 先天性Cajal氏間質細胞增生合併腸道神經<br>元發育異常 | Congenital Interstitial Cell of Cajal Hyperplasia with<br>Neuronal Intestinal Dyspl |
| 0502 | 先天性膽酸合成障礙     | Inborn errors of bile acid synthesis        | 0504 | 阿拉吉歐症候群                        | Alagille Syndrome                                                                   |

#### 06、泌尿系統失調

|      |              |                                   |      |               |                                               |
|------|--------------|-----------------------------------|------|---------------|-----------------------------------------------|
| 0601 | 腎因型尿崩症       | Nephrogenic Diabetes Insipidus    | 0605 | 體染色體隱性多囊性腎臟疾病 | Autosomal recessive polycystic kidney disease |
| 0602 | 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 | X-linked hypophosphatemic rickets | 0606 | Barter氏症候群    | Barter's syndrome                             |
| 0603 | Lowe氏症候群     | Lowe syndrome                     | 0607 | Gitelman氏症候群  | Gitelman syndrome                             |
| 0604 | 家族性低血鉀症      | Hypokalemia, familial             | 0608 | 亞伯氏症候群        | Alport Syndrome                               |

#### 07、腦部或神經病變

|      |                |                                                                            |      |                                       |                                                                                 |
|------|----------------|----------------------------------------------------------------------------|------|---------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|
| 0701 | 毛毛樣腦血管疾病       | Moya moya disease                                                          | 0726 | Joubert氏症候群(家族性小腦蚓部發育<br>不全)          | Joubert syndrome                                                                |
| 0702 | 胼胝體發育不全症       | Agensis of corpus callosum                                                 | 0727 | Pelizaues-Merzbacher氏症(雙性兒童<br>型腦硬化症) | Pelizaues-Merzbacher Disease                                                    |
| 0703 | 脊髓小腦退化性動作協調障礙  | Spinocerebellar ataxia(SCA)                                                | 0728 | 甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)                     | Kennedy Disease                                                                 |
| 0704 | 亨丁頓氏舞蹈症        | Huntington disease (Huntington's chorea)                                   | 0729 | 家族性澱粉樣多發性神經病變                         | Familial Amyloidotic Polynuropathy (FAP)                                        |
| 0705 | 結節性硬化症         | Tuberous sclerosis (TSC)                                                   | 0730 | 泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病                       | Pantothenate Kinase Associated<br>Neurodegeneration(PKAN)                       |
| 0706 | 多發性硬化症/泛視神經脊髓炎 | Multiple sclerosis (MS)/Neuromyelitis Optica<br>Spectrum Disorders (NMOSD) | 0731 | Moebius症候群                            | Moebius Syndrome                                                                |
| 0707 | Zellweger氏症候群  | Zellweger syndrome                                                         | 0732 | McLeod症候群                             | McLeod Syndrome                                                                 |
| 0708 | 雷特氏症           | Rett syndrome                                                              | 0733 | Aicardi-Goutieres症候群                  | Aicardi-Goutieres Syndrome                                                      |
| 0709 | 脊髓性肌肉萎縮症       | Spinal muscular atrophy(SMA)                                               | 0734 | 普洛提斯症候群                               | Proteus Syndrome                                                                |
| 0710 | Menkes氏症候群     | Menkes disease                                                             | 0735 | MECP2 綜合症候群                           | Methyl CpG binding Protein 2 Duplication Syndrom,<br>MECP2 Duplication Syndrome |

|         |                           |                                                                             |      |                        |                                                                    |
|---------|---------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|------|------------------------|--------------------------------------------------------------------|
| 0711    | 肌萎縮性側索硬化症(漸凍人)            | Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)                                         | 0736 | 腦肋小頭症候群                | Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome                                  |
| 0712    | 夏柯-馬利-杜斯氏症                | Charcot Marie Tooth Disease, CMT (Hereditary Motor Sensory Neuropathy)      | 0737 | Dravet 症候群             | Dravet Syndrome (DS)                                               |
| 0713    | GM1/GM2神經節苷脂儲積症           | GM1/GM2 gangliosidosis                                                      | 0738 | 腦白質消失症                 | Vanishing White Matter Disease                                     |
| 0714    | Lesch-Nyhan氏症候群           | Lesch-Nyhan syndrome                                                        | 0739 | 低髓鞘腦白質失養症              | Hypomyelinating Leukodystrophy (HLD)                               |
| 0715    | 共濟失調微血管擴張症候群              | Ataxia telangiectasia                                                       | 0740 | 磷脂質脂解酶A2關聯之神經退化性疾病     | Phospholipase A2-associated neurodegeneration (PLAN)               |
| 0716    | 涎酸酵素缺乏症                   | Sialidosis                                                                  | 0741 | 皮特-霍普金斯症候群             | Pitt-Hopkins Syndrome                                              |
| 0717    | 先天性痛不敏感症合併無汗症             | Congenital insensitivity to pain with anhidrosis(CIPA)                      | 0742 | CDKL5缺乏症               | CDKL5 Deficiency Disorder                                          |
| 0718    | 下視丘功能障礙症候群                | Hypothalamic dysfunction syndrome                                           | 0743 | FOXG1症候群               | FOXG1 Syndrome                                                     |
| 0719    | Miller Dieker症候群          | Miller Dieker syndrome                                                      | 0744 | Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病     | Beta-Propeller Protein- Associated Neurodegeneration (BPAN)        |
| 0720    | 神經元蠟樣脂褐質儲積症               | Neuronal ceroid lipofuscinosis                                              | 0745 | 嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺         | Infantile-Onset Ascending Hereditary Spastic Paralysis (IAHSP)     |
| 0721    | Alexander氏病               | Alexander disease                                                           | 0746 | α地中海貧血合併連鎖智力障礙症候群      | Alpha-ThalassemiaX-Linked Intellectual Disability Syndrome         |
| 0722    | 僵體症候群                     | Stiffperson syndrome                                                        | 0747 | Schaaf-Yang症候群         | Schaaf-Yang syndrome                                               |
| 0723    | 酪胺酸經化酶缺乏症                 | Tyrosine hydroxylase deficiency                                             | 0748 | TBCD基因突變造成之早發性神經退化性腦病變 | TBCD gene associated neurodegenerative encephalopathy              |
| 0724    | Wolfram氏症候群               | Wolfram syndrome · DIDMOAD                                                  | 0749 | Basilicata-Akhtar症候群   | Basilicata-Akhtar syndrome                                         |
| 0725    | 遺傳性痙攣性下身麻痺                | Hereditary spastic Paraplegia (HSP)                                         | 0750 | 舞蹈症-棘紅細胞增多症            | Chorea-acanthocytosis                                              |
| 08、皮膚病變 |                           |                                                                             |      |                        |                                                                    |
| 0801    | 遺傳性表皮分解性水皰症(水泡龍)          | Hereditary epidermolysis bullosa (EB)                                       | 0809 | 嬰兒型全身性玻璃樣變性            | Infantile systemic hyalinosis                                      |
| 0802    | 層狀魚鱗癬(自體隱性遺傳型)            | Ichthyosis, lamellar recessive                                              | 0810 | Meleda 島病              | Meleda disease                                                     |
| 0803    | 外胚層增生不良症                  | Ectodermal Dysplasias                                                       | 0811 | Darier氏病(毛囊角化症)        | Darier's disease                                                   |
| 0804    | 膠膜兒                       | Collodion baby                                                              | 0812 | 先天性角化不全症               | Dyskeratosis Congenita                                             |
| 0805    | 斑色魚鱗癬                     | Harlequin ichthyosis                                                        | 0813 | 皮膚過度角化症雅司病             | Diffuse Non-epidermolytic Palmoplantar Keratoderma type Unna-Thost |
| 0806    | 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 | 0814 | Netherton症候群           | Netherton Syndrome                                                 |
| 0807    | 色素失調症                     | Incontinentia pigmenti                                                      | 0815 | 先天性巨大型黑色素痣             | Giant Congenital Melanocytic Nevus (GCMN)                          |
| 0808    | 眼睛皮膚白化症                   | Oculocutaneous albinism                                                     |      |                        |                                                                    |
| 09、肌肉病變 |                           |                                                                             |      |                        |                                                                    |
| 0901    | 遺傳性細胞漿內體肌病變(石膏寶寶)         | Hereditary cytoplasmic body myopathy                                        | 0910 | 貝克型肌肉失養症               | Becker Muscular Dystrophy (BMD)                                    |
| 0902    | 裴馨氏肌肉萎縮症                  | Duchenne muscular dystrophy (DMD)                                           | 0911 | Freeman-Sheldon氏症候群    | Freeman-Sheldon syndrome                                           |
| 0903    | 中心軸空肌病(肌中央軸空病)            | Central Core Disease ( Central Core Myopathy )                              | 0912 | 肢帶型肌失養症                | Limb-girdle muscular Dystrophy                                     |
| 0904    | Nemaline線狀肌肉病變            | Nemaline Rod Myopathy                                                       | 0913 | 先天性肌失養症                | Congenital Muscular Dystrophy                                      |
| 0905    | Schwartz Jampel氏症候群       | Schwartz Jampel syndrome                                                    | 0914 | 多微小軸空肌病                | Multiminicore Disease                                              |
| 0906    | 肌肉強直症                     | Myotonic dystrophy                                                          | 0915 | Emery-Dreifuss肌失養症     | Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD)                           |
| 0907    | 其他型肌肉萎縮症                  |                                                                             | 0916 | GNE遠端肌病變               | GNE Myopathy                                                       |
| 0908    | 肌小管病變                     | Myotubular myopathy                                                         | 0917 | 史托摩根症候群                | Stormorken Syndrome                                                |
| 0909    | 面肩胛肱肌失養症                  | Facioscapulohumeral muscular dystrophy                                      |      |                        |                                                                    |

## 10、骨頭病變

|      |                                   |                                             |      |                       |                                            |
|------|-----------------------------------|---------------------------------------------|------|-----------------------|--------------------------------------------|
| 1001 | 成骨不全症(玻璃娃娃)                       | Osteogenesis imperfecta (OI)                | 1009 | 裂手裂足症                 | Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM) |
| 1002 | 軟骨發育不全症 (JVI) (人兒)                | Achondroplasia                              | 1010 | 假性軟骨發育不全              | Pseudoachondroplastic dysplasia            |
| 1003 | 骨質石化症 (大理石寶寶)                     | Osteopetrosis                               | 1011 | Conradi-Hunermann氏症候群 | Conradi-Hunermann syndrome                 |
| 1004 | 進行性骨化性肌炎                          | Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) | 1012 | 多發性骨骺發育不全症            | Multiple Epiphyseal Dysplasia              |
| 1005 | 原發性變形性骨炎                          | Primary Paget disease                       | 1013 | 次軟骨發育不全症              | Hypochondroplasia                          |
| 1006 | 鎖骨腫骨發育異常                          | Cleidocranial dysplasia (CCD)               | 1014 | 先天頸椎病變                | Klippel-Feil Syndrome                      |
| 1007 | McCune Albright氏症候群 (纖維性骨炎<br>養症) | McCune Albright syndrome                    | 1015 | 顱骨幹骺端發育不良             | Craniometaphyseal Dysplasia                |
| 1008 | 骨骼發育異常                            | Spondyloepiphyseal Dysplasia (SED)          |      |                       |                                            |

## 11、結締組織病變

|      |                   |                           |      |                 |                           |
|------|-------------------|---------------------------|------|-----------------|---------------------------|
| 1101 | 馬凡氏症 (蜘蛛人症)       | Marfan syndrome           | 1104 | 畢耳氏症候群          | Beals Syndrome            |
| 1102 | 瓦登伯格氏症候群 (藍眼珠)    | Waardenburg syndrome      | 1105 | Loeys-Dietz 症候群 | Loeys-Dietz syndrome(LDS) |
| 1103 | 先天結締組織異常第四型 (鬆皮症) | Ehlers Danlos syndrome IV |      |                 |                           |

## 12、造血功能異常

|      |                      |                                           |      |                |                                                |
|------|----------------------|-------------------------------------------|------|----------------|------------------------------------------------|
| 1202 | 重型海洋性貧血              | Thalassemia major                         | 1207 | 先天性純紅血球再生障礙性貧血 | Diamond Blackfan Anemia (DBA)                  |
| 1203 | 血小板無力症               | Thrombasthenia                            | 1208 | 非典型性尿毒溶血症候群    | Atypical Hemolytic Uremic Syndrome (aHUS)      |
| 1204 | 同基因合子蛋白質C缺乏症         | Homozygous proetin C deficiency           | 1209 | 蛋白質S缺乏症        | Protein S Deficiency                           |
| 1205 | $\alpha 1$ -抗胰蛋白酶缺乏症 | $\alpha 1$ - Antitrypsin deficiency       | 1210 | 先天性血栓性血小板低下紫斑症 | Congenital Thrombotic Thrombocytopenic Purpura |
| 1206 | 陣發性夜間血紅素尿症           | Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) |      |                |                                                |

## 13、免疫疾病

|      |                     |                                       |      |                   |                                           |
|------|---------------------|---------------------------------------|------|-------------------|-------------------------------------------|
| 1301 | 布魯頓氏低免疫球蛋白血症        | Bruton's agammaglobulinemia           | 1306 | 補體成份8缺乏症          | Complement Component 8 deficiency         |
| 1302 | 原發性慢性肉芽腫病           | Chronic primary granulomatous disease | 1307 | IPEX症候群           | IPEX Syndrome                             |
| 1303 | 先天性高免疫球蛋白E症候群       | Congenital Hyper IgE syndrome         | 1308 | 高免疫球蛋白M症候群        | Hyper-IgM Syndrome                        |
| 1304 | Wiskott-Aldrich氏症候群 | Wiskott-Aldrich Syndrome              | 1309 | $\gamma$ 干擾素受體1缺陷 | Interferon $\gamma$ receptor 1 deficiency |
| 1305 | 嚴重複合型免疫缺乏症          | Severe combined immunodeficiency      | 1310 | 遺傳性血管性水腫          | Hereditary Angioedema (HAE)               |

## 14、內分泌疾病

|      |                  |                                          |      |                                       |                                                                                     |
|------|------------------|------------------------------------------|------|---------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|
| 1401 | 先天性腎上腺發育不全       | Congenital adrenal hypoplasia            | 1408 | 威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智<br>能障礙症候群 (WAGR症候群) | WAGR Syndrome(Wilms' tumor-Aniridia-<br>Genitourinary Anomalies-mental Retardation) |
| 1402 | 假性副甲狀腺低能症        | Pseudohypoparathyroidism                 | 1409 | 腎上腺皮促素抗性                              | ACTH resistance                                                                     |
| 1403 | 同合子家族性高膽固醇血症     | Homozygous familial hypercholesterolemia | 1410 | 第一型遺傳性維生素D依賴型佝僂症                      | 25-Hydroxyvitamin D1-Alpha-Hydroxylase<br>Deficiency                                |
| 1404 | 家族性高乳糜微粒血症       | Familial hyperchylomicronemia            | 1411 | Kallmann氏症候群                          | Kallmann syndrome                                                                   |
| 1405 | 肢端肥大症 (大肢症)      | Acromegaly                               | 1412 | 永久性新生兒糖尿病                             | Permanent Neonatal Diabetes Mellitus                                                |
| 1406 | Laron氏侏儒症候群      | Laron syndrome (Laron dwarfism)          | 1413 | MIRAGE 症候群                            | MIRAGE Syndrome                                                                     |
| 1407 | Kenny-Caffey氏症候群 | Kenny-Caffey syndrome                    |      |                                       |                                                                                     |

## 15、不正常細胞增生瘤

|      |             |                           |      |                        |                                |
|------|-------------|---------------------------|------|------------------------|--------------------------------|
| 1501 | 神經纖維瘤症候群第二型 | Neurofibromatosis Type II | 1505 | Beckwith Wiedemann氏症候群 | Beckwith Wiedemann syndrome    |
| 1503 | 視網膜母細胞瘤     | Retinoblastoma            | 1506 | 淋巴血管平滑肌肉增生症            | Lymphangi leiomyomatosis (LAM) |

| 1504         | 神經母細胞瘤                       | Neuroblastoma                                        | 1507 | Von Hippel-Lindau症候群・達希伯-林道症候群 | Von Hippel-Lindau Disease (VHL)           |
|--------------|------------------------------|------------------------------------------------------|------|--------------------------------|-------------------------------------------|
| 16、外觀異常      |                              |                                                      |      |                                |                                           |
| 1601         | 愛伯特氏症                        | Apert syndrome                                       | 1619 | 耳-顴-指(趾)症候群                    | Oto-Palato-Digital syndrome               |
| 1602         | Crouzon氏症候群                  | Crouzon Syndrome                                     | 1620 | Robinow氏症候群                    | Robinow Syndrome                          |
| 1603         | 羅素-西弗氏症                      | Russell-Silver syndrome                              | 1621 | Pfeiffer氏症候群                   | Pfeiffer Syndrome                         |
| 1604         | Cornelia de Lange氏症候群・狄蘭氏症候群 | Cornelia de Lange syndrome                           | 1622 | 指(趾)甲顴骨症候群                     | Nail-Patella Syndrome                     |
| 1605         | X脆折症                         | Fragile X syndrome                                   | 1623 | CFC症候群                         | Cardiofaciocutaneous Syndrome             |
| 1606         | CHARGE症候群                    | CHARGE Syndrome                                      | 1624 | Peters-Plus症候群                 | Peters-Plus Syndrome                      |
| 1607         | Aarskog-Scott氏症候群            | Aarskog-Scott syndrome                               | 1625 | Nager症候群                       | Nager Syndrome                            |
| 1608         | Smith-Lemli-Opitz症候群         | Smith-Lemli-Opitz syndrome                           | 1626 | Coffin-Siris 症候群               | Coffin-Siris syndrome                     |
| 1609         | Bardet-Biedl氏症候群             | Bardet-Biedl syndrome                                | 1627 | 懷特-薩頓症候群                       | White-Sutton Syndrome                     |
| 1610         | Larsen氏症候群(顎裂-先天性脫臼症候群)      | Larsen syndrome                                      | 1628 | Ayme-Gripp症候群                  | Ayme-Gripp syndrome                       |
| 1611         | 皮爾羅賓氏症                       | Pierre Robin Syndrome                                | 1629 | Coffin-Lowry症候群                | Coffin-Lowry Syndrome                     |
| 1612         | Treacher Collins氏症候群         | Treacher Collins syndrome                            | 1630 | Myhre症候群                       | Myhre Syndrome                            |
| 1613         | 多發性翼狀腫症候群                    | Multiple pterygium syndrome                          | 1631 | 森森布倫納症候群                       | Sensenbrenner Syndrome                    |
| 1614         | 努南氏症                         | Noonan syndrome                                      | 1632 | 克片-魯賓斯基症候群                     | Keppen - Lubinsky syndrome                |
| 1615         | 克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症(小黑人症)           | Costello Syndrome                                    | 1633 | Galloway-Mowat 症候群             | Galloway-Mowat syndrome                   |
| 1616         | Fraser 氏症候群                  | Fraser syndrome                                      | 1634 | Pierpont 症候群                   | Pierpont syndrome                         |
| 1617         | 先天性家族性臉口狹小症                  | Blepharophimosis-Ptoxis-Epicanthus Inversus Syndrome | 1635 | Wiedemann-Steiner症候群           | Wiedemann-Steiner syndrome                |
| 1618         | Kabuki症候群                    | Kabuki Syndrome                                      |      |                                |                                           |
| 17、染色體異常     |                              |                                                      |      |                                |                                           |
| 1701         | Prader-Willi氏症候群(小胖威利)       | Prader-Willi syndrome (PWS)                          | 1707 | Branchio-Oto-Renal 症候群         | Branchio-Oto-Renal Syndrome, BOR Syndrome |
| 1702         | Angelman氏症候群(快樂玩偶)           | Angelman syndrome (AS)                               | 1708 | Kleefstra 症候群                  | Kleefstra Syndrome                        |
| 1703         | 威廉斯氏症                        | Williams Syndrome                                    | 1709 | 沃夫-賀許宏氏症候群                     | Wolf-Hirschhorn Syndrome (WHS)            |
| 1704         | DiGeorge's症候群(狄喬治氏症)         | DiGeorge's Syndrome                                  | 1710 | Phelan-McDermid 症候群            | Phelan-McDermid syndrome                  |
| 1706         | Rubinstein-Taybi氏症候群         | Rubinstein-Taybi syndrome                            |      |                                |                                           |
| 18、其他分類或不明原因 |                              |                                                      |      |                                |                                           |
| 1801         | 早老症                          | Hutchinson Gilford progeria syndrome                 | 1809 | 先天性靜脈畸形肥大症候群                   | Klippel-Trenaunay syndrome                |
| 1802         | Cockayne氏症候群・柯凱因氏症候群         | Cockayne syndrome                                    | 1810 | 遺傳性出血性血管擴張症                    | Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia     |
| 1803         | 海勒曼-史德萊夫氏症候群                 | Hallermann-Streiff syndrome                          | 1811 | Stargardt's 氏症                 | Stargardt's disease                       |
| 1804         | 髮-肝-腸症候群                     | Tricho-hepato-enteric syndrome                       | 1812 | 先天性無虹膜                         | Aniridia                                  |
| 1805         | 先天性水痘症候群                     | Congenital Varicella Syndrome                        | 1813 | Kohlmeier-Degos 綜合症            | Kohlmeier-Degos Disease                   |
| 1806         | 成人型早老症                       | Werner Syndrome                                      | 1814 | 隱匿性黃斑部失養症                      | Occult Macular Dystrophy (OMD)            |
| 1808         | 短指發育不良及性別顛倒                  | Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal     | 1815 | 萊伯氏先天性黑矇症                      | Leber Congenital Amaurosis (LCA)          |

\* 本表為本會自行分類，皆為目前基金會服務之所有罕見疾病之疾病種類共290種・獎助學金申請者請參考本表所列之病類(更新日期115年3月)

