

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	硫酸素(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	碳水化合物缺乏缺乏糖蛋白症候群	Carbohydrate-deficiencyglycoprotein syndrome			
04、心肺功能失調					
0401	原發性肺血鐵質沉積症	Primary Pulmonary hemosiderosis	0406	Holt-Ooram氏症候群	Holt-Ooram Syndrome
0402	特發性或遺傳性肺動脈高壓	Idiopathic or Heritable Ppulmonary Arterial Hypertension (IPAH、HPAH)	0407	Andersen氏症候群(心節律障礙週期性麻痺症候群；鉀離子通道病變疾病)	Andersen's syndrome
0403	Alstrom氏症候群	Alstrom Syndrome	0408	窒息性胸腔失養症	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元發育異常	Congenital Interstitial Cell of Cajal Hyperplasia with 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	腎因型尿管症	X-linked nephrogenicdiabetes insipidus	0605	自體隱性遺傳多囊性腎疾病	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 sydrone	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	毛樣腦血管疾病	Moya moya disease	0725	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic Paraplegia(HSP)
0702	胼胝體發育不全症	Agenesis of corpus callosum	0726	Joubert氏症候群(家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome
0703	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia(SCA)	0727	Pelizaeus-Merzbacher氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher Disease
0704	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱Huntington's chorea)	0728	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy Disease
0705	結節性硬化症	Tuberous sclerosis(TSC)	0729	家族性黑粉樣多發性神經病變	Familial Amyloidotic Polyneuropathy(FAP)
0706	多發性硬化症/泛視神經脊髓炎	Multiple sclerosis(MS)/Neuromyelitis Optica Spectrum Disorders/ NMOSD)	0730	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration(PKAN)
0707	Zellweger氏症候群	Zellweger syndrome	0731	Moebius症候群	Moebius Syndrome
0708	雷特氏症	Rett syndrome	0732	McLeod症候群	McLeod Syndrome
0709	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy(SMA)	0733	Alcardi-Goutieres症候群	Alcardi-Goutieres Syndrome
0710	Menkes氏症候群	Menkes disease	0734	普洛提斯症候群	Proteus Syndrome
0711	肌萎縮性側索硬化症(漸凍人)	Amiotrophic lateral sclerosis (ALS)	0735	MECP2綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 Duplication Syndrom
0712	夏柯-馬利-杜斯氏症(Charcot-Marie-Tooth Disease(CMT)	0736	腦肋小領症候群	Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome
0713	GM1/GM2神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	0737	Dravet症候群	Dravet Syndrome
0714	Lesch-Nyhan氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	0738	腦白質消失症	Vanishing White Matter Disease
0715	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	0739	低髓鞘腦白質失養症	Hypomyelinating Leukodystrophy(HILD)

0716	凝酸酵素缺乏症	Sialidosis	0740	磷脂質脂解酶A2關聯之神經退化性疾病	Phospholipase A2-associated neurodegeneration(PLAN)
0717	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis(CIPA)	0741	皮特-霍普金斯症候群	Pitt-Hopkins Syndrome
0718	下視丘功能障礙症候群	Hypothalamic dysfunction syndrome	0742	CDKL5缺乏症	CDKL5 Deficiency Disorder
0719	Miller Dieker症候群	Miller Dieker syndrome	0743	FOXG1症候群	FOXG1 Syndrome
0720	神經元纖維脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	0744	Beta螺旋狀蛋白關聯之神經退化疾病	Beta-Propeller Protein- Associated Neurodegeneration
0721	Alexander氏病	Alexander disease	0745	嬰兒型上行性遺傳性痙攣性麻痺	Infantile-Onset Ascending Hereditary Spastic Paralysis(IAHSP)
0722	僵體症候群	Stiffperson syndrome	0746	α地中海貧血合併連鎖智力障礙症候群	Alpha-ThalassemiaX-Linked Intellectual Disability Syndrome
0723	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency	0747	Schaaf-Yang症候群	Schaaf-Yang syndrome
0724	Wolfram氏症候群	Wolfram syndrome · DIDMOAD			

08、皮膚病變

0801	遺傳性表皮分解性水皰症	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	先天性巨大黑色色素痣	Giant Congenital Melanocytic Nevus(GCMN)
0808	眼睛皮膚白化症	Oculocutaneous albinism			

09、肌肉病變

0901	遺傳性細胞膜內體肌病變(石膏質質)	Hereditary cytoplasmic body myopathy	0910	貝克型肌肉失養症	Becker Muscular Dystrophy(BMD)
0902	裘馨氏肌肉萎縮症	Duchenne muscular dystrophy (DMD)	0911	Freemann-Sheldon氏症候群	Freemann-Sheldon syndrome
0903	肌中央軸空病	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(小兒人兒)	Achondroplasia	1010	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia
1003	骨質石化症(大理石質質)	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	多發性骨斷發育不全症	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	鎖骨顛骨發育異常	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 養症)	McCune Albright syndrome	1015	顱骨幹骺端發育不良	Cranio metaphyseal 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	1103	先天結締組織異常第四型(鬆皮症)	Ehlers Danlos syndrome IV
1102	瓦登伯格氏症候群(藍眼珠)	Waardenburg syndrome	1104	畢耳氏症候群	Beals Syndrome
12、造血功能異常					
1202	重型海洋性貧血	Thalassemia major	1206	陣發性夜間血紅素尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria(PNH)
1203	血小板無力症	Thrombasthenia	1207	先天性純紅血球再生障礙性貧血	Diamond Blackfan Anemia(DBA)
1204	同基因合子蛋白質C缺乏症	Homozygous proetin C deficiency	1208	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome(aHUS)
1205	α 1-抗胰蛋白酶缺乏症	α 1- Antitrypsin deficiency	1209	蛋白質S缺乏症	Protein S Deficiency
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	γ 干擾素受體1缺陷	Interferon γ 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(非增生症)	Congenital adrenal hypoplasia	1408	威爾姆氏腫瘤、無虹膜、性器異常、智 能障礙症候群(WAGR症候群)	WAGR Syndrome(Wilms' tumor-Aniridia- 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 Deficiency
1404	家族性高乳糜微紅血症	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	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	1617	先天性家族性嘴角狹小症	Blepharophimosis-Phosis-Epicanthus Inversus Syndrome
1602	Crouzon氏症候群	Crouzon Syndrome	1618	歌舞伎症候群	Kabuki make-up syndrome
1603	羅素-西弗氏症	Russell-Silver syndrome	1619	耳-顴-指 (趾) 症候群	Oto-Palato-Digital syndrome
1604	Cornelia de Lange氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	1620	Robinow氏症候群	Robinow Syndrome
1605	X脆折症	Fragile X syndrome	1621	Pfeiffer氏症候群	Pfeiffer Syndrome
1606	CHARGE症候群	CHARGE Syndrome	1622	指 (趾) 甲發育症候群	Nail-Patella Syndrome
1607	Aarskog-Scott氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	1623	CFC症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome

1608	Smith-Lemli-Opitz症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	1624	Peter-Plus症候群	Peter-Plus Syndrome
1609	Bardet-Biedl氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	1625	Nager症候群	Nager Syndrome
1610	Larsen氏症候群(頸裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	1626	Coffin-Siris 症候群	Coffin-Siris syndrome
1611	皮爾羅賓氏症	Pierre Robin Syndrome	1627	懷特-薩頓症候群	White-Sutton Syndrome
1612	Treacher Collins氏症候群	Treacher Collins syndrome	1628	Ayme-Gripp症候群	Ayme-Gripp syndrome
1613	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	1629	Coffin-Lowry症候群	Coffin-Lowry Syndrome
1614	努南氏症	Noonan syndrome	1630	Myhre症候群	Myhre Syndrome
1615	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症(小黑人症)	Costello Syndrome	1631	森森布倫鎮症候群	Sensenbrenner Syndrome
1616	Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	1632	克片 - 魯賓斯基症候群	Keppen - Lubinsky syndrome

17、染色體異常

1701	Prader-Willi氏症候群(小胖威利、好吃寶)	Prader-Willi syndrome(PWS)	1706	Rubinstein-Taybi氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome
1702	Angelman氏症候群(快樂玩偶)	Angelman syndrome(AS)	1707	Branchio-Oto-Renal 症候群	Branchio-Oto-Renal Syndrome
1703	威廉斯氏症	Williams Syndrome	1708	Kleefstra 症候群	Kleefstra Syndrome
1704	DiGeorge's症候群(狄喬治氏症)	DiGeorge's disease			

18、其他分類或不明原因

1801	早老症	Hutchinson Gilford progeria syndrome	1809	先天性靜脈畸形骨肥大症候群	Klippel-Trenaunay syndrome
1802	Cockayne氏(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280種，獎助學金申請者請參考本表所列之病類(更新日期112年5月)