罕見疾病基金會服務罕見疾病病類明細表（2025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	高胱胺酸血症	Homocystinuria	0114	丙酸血症	Propionic acidemia (PA)
0103	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia	0115	戊二酸尿症，第一、二型	Glutaric aciduria type I, II
0104	高甲硫胺酸血症	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	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	0118	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency
0107	胱胺酸血症	Cystinosis	0119	高脯胺酸血症	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胺酸血症(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	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Omithine transcarbamylase deficiency	0205	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症症候群	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	黏多醣症，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 acy1-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，鞘醣磷脂儲積症，尼曼匹克症	Niemann-Pick Disease (NP)	0327	腦腱性黃瘤症	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	鉬輔酶缺乏症	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	多發性硫酸脂酶缺乏症	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	0340	轉醛醇酶缺乏症	Transaldolase deficiency
0319	半乳糖血症	Galactosemia	0341	大腦肌酸缺乏症	Cerebral Creatine Deficiency
0320	黏脂質症	Mucolipidosis	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	碳水化合缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiencyglycoprotein syndrome (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	Idiopathic or Heritable Ppulmonary Arterial Hypertension (IPAH、HPAH)	0407	Andersen 氏症候群(心節律障礙暨週期性麻痺症候群；鉀離子通道病變疾病)	Andersen's syndrome
0403	Alstrom氏症候群	Alsrtom 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 Hyperplasis with Neuronal Intestinal Dyspl
0502	先天性膽酸合成障礙	Inbon 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	Bartter氏症候群	Bartter's syndrome
0603	Lowe氏症候群	Lowe sydrome	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不全)	Joubert syndrome
0702	胼胝體發育不全症	Agenesis of corpus callosum	0727	Pelizaeus-Merzbacher氏症 (慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-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 Polyneuropathy (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 Neurodegeneration(PKAN)
0706	多發性硬化症/泛視神經脊髓炎	Multiple sclerosis (MS) /Neuromyelitis Optica 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, MECP2 Duplication Syndrome

0711	肌萎縮性側索硬化症(漸凍人)	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	0736	腦肋小頜症候群	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	酪胺酸羥化酶缺乏症	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 encephalopath
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 (泡泡龍)	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 Erythoderma, 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	裘馨氏肌肉萎縮症	Duchenne muscular dystrophy (DMD)	0911	Freemam-Sheldon氏症候群	Freemam-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 (小小人兒)	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	鎖骨顱骨發育異常	Cleidocranial dysplasia (CCD)	1014	先天頸椎病變	Klippel-Feil Syndrome
1007	McCune Albright氏症候群 (纖維性骨失養症)	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	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	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	α1-抗胰蛋白酶缺乏症	α1- 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	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	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	Lymphangioleiomyomatosis (LAM)
1504	神經母細胞瘤	Neuroblastoma	1507	Von Hippel-Lindau症候群，逢希伯-林道症候群	Von Hippel-Lindau Disease (VHL)

16、外觀異常					
1601	愛伯特氏症	Apert syndrome	1618	Kabuki症候群	Kabuki Syndrome
1602	Crouzon氏症候群	Crouzon Syndrome	1619	耳-齶-指（趾）症候群	Oto-Palato-Digital syndrome
1603	羅素-西弗氏症	Russell-Silver syndrome	1620	Robinow氏症候群	Robinow Syndrome
1604	Cornelia de Lange氏症候群，狄蘭氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	1621	Pfeiffer氏症候群	Pfeiffer Syndrome
1605	X 脆折症	Fragile X syndrome	1622	指（趾）甲髕骨症候群	Nail-Patella Syndrome
1606	CHARGE症候群	CHARGE Syndrome	1623	CFC症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome
1607	Aarskog-Scott氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	1624	Peters-Plus症候群	Peters-Plus Syndrome
1608	Smith-Lemli-Opitz症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	1625	Nager症候群	Nager Syndrome
1609	Bardet-Biedl氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	1626	Coffin-Siris 症候群	Coffin-Siris syndrome
1610	Larsen氏症候群(顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	1627	懷特-薩頓症候群	White-Sutton Syndrome
1611	皮爾羅賓氏症	Pierre Robin Syndrome	1628	Ayme-Gripp症候群	Ayme-Gripp syndrome
1612	Treacher Collins氏症候群	Treacher Collins syndrome	1629	Coffin-Lowry症候群	Coffin-Lowry Syndrome
1613	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	1630	Myhre症候群	Myhre Syndrome
1614	努南氏症	Noonan syndrome	1631	森森布倫納症候群	Sensenbrenner Syndrome
1615	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症 (小黑人症)	Costello Syndrome	1632	克片 - 魯賓斯基症候群	Keppen - Lubinsky syndrome
1616	Fraser 氏症候群	Fraser syndrome	1633	Galloway-Mowat 症候群	Galloway-Mowat syndrome
1617	先天性家族性瞼口狹小症	Blepharophimosis-Ptosis-Epicanthus Inversus 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	先天性靜脈畸形骨肥大症候群	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286種，獎助學金申請者請參考本表所列之病類(更新日期114年5月)