



財團法人罕見疾病基金會

2019 罕見疾病獎助學金申請公告

一、宗旨

為鼓勵罕見疾病病患在學業、才藝、服務等方面能夠精進發展，協助他們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

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）。今年共有九類獎項，一人限擇一類獎項申請，若曾於民國 106 年或 107 年獲獎助學金獎勵者，本次不得重覆申請同一獎項，但可申請其他獎項。【金榜題名獎學金】不再此規定範圍內。

※初次申請者務必檢附診斷證明書。

（一）奮發向上（清寒）助學金

◎ 資格：領有各鄉、鎮、市、區公所核發之低/中低收入戶證明影本，且全學年度總成績達 70 分以上者，每戶以申請一位為限。申請者需為小學以上學生(含)。

◎ 名額：共計 40 名，每名可獲頒獎狀一紙，助學金 10,000 元。

◎ 具備文件：

- 1、獎學金申請表(A 版)。
- 2、申請者自傳。
- 3、推薦函一份（學校師長或相關人員,不得為親屬）。
- 4、學生證正反面影本（小學以下免附）。
- 5、生活照片一張（僅供獎助學金手冊之用）。
- 6、各鄉、鎮、市、區公所核發之低/中低收入戶證明影本。
- 7、107 全學年度總成績單正本(或上下兩學期之成績單正本)。
（若成績為等第者，請提早於學期結束前向學校申請原始分數之成績）
- 8、匯款帳號存摺影本(限申請者本人，並以郵局存簿為優先)。

※文件提供不全者，本會保有最後審查之權利。

註：若此獎項申請人數超出預計名額，則以第一次申請此獎項者優先獲選。

（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：107 全學年度總成績平均 90 分以上。
- * 國中組：107 全學年度總成績平均 80 分以上。
- * 高中(職)組：107 全學年度總成績平均 75 分以上。
- * 大專組：107 全學年度總成績平均 80 分以上。
- * 碩博組：107 全學年度總成績平均 80 分以上。

◎ 名額：

- * 國小組：共計 35 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 5,000 元。
- * 國中組：共計 30 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 6,000 元。
- * 高中(職)組：共計 30 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 6,000 元。
- * 大專組：共計 30 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 7,000 元。
- * 碩博組：共計 10 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 8,000 元。

◎ 具備文件：

- 1、獎學金申請表(A版)。
 - 2、申請者自傳。
 - 3、推薦函一份(學校師長或相關人員,不得為親屬)。
 - 4、學生證正反面影本(小學免附)。
 - 5、生活照片一張(僅供獎助學金手冊之用)。
 - 6、107 全學年度總成績單正本(或上下兩學期之成績單正本)。
(若成績為等第者,請提早於學期結束前向學校申請原始分數之成績)
 - 7、相關參考文件(如:獎狀)。
 - 8、匯款帳號存摺影本(限申請者本人,並以郵局存簿為優先)。
- ※文件提供不全者,本會保有最後審查之權利。

(三) 認真負責獎學金

- ◎ 資格：礙於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。申請者需為小學以上學生(含)。

- ◎ 名額：共計 35 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 5,000 元。

註：成績優良獎學金曾經獲獎者不得申請此獎項。並以未得過此獎項者為優先獲選。

◎ 具備文件：

- 1、獎學金申請表(A版)。
 - 2、申請者自傳。
 - 3、推薦函一份(學校師長或相關人員推薦,不得為親屬推薦,需記載認真向學、熱心助人或參與社會服務之具體優良事蹟,如有相關證明獲獎狀,例:志工服務證明,請一併提供。)。
 - 4、學生證正反面影本(小學以下免附)。
 - 5、生活照片一張(僅供獎助學金手冊之用)。
 - 6、匯款帳號存摺影本(限申請者本人,並以郵局存簿為優先)。
- ※文件提供不全者,本會保有最後審查之權利。

(四) 傑出才藝獎學金

- ◎ 資格：具特殊才藝之罕病病友(如:樂器演奏、繪畫創作、演說寫作、運動傑出等)，不限在學學生。

- ◎ 名額：共計 30 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 5,000 元。

◎ 具備文件：

- 1、獎學金申請表(A版)。
- 2、申請者自傳。
- 3、推薦函一份(學校師長或相關人員,不得為親屬)。

- 4、生活照片一張（僅供獎助學金手冊之用）。
- 5、個人才藝作品（如：繪畫作品至少提供一幅8開實體作品、影音光碟等）。
- 6、相關文件（如有代表參與比賽或公開表演之證明或獎狀等，請一併提供，將作為評選之重要參考）。
- 7、匯款帳號存摺影本（限申請者本人，並以郵局存簿為優先）。
- ※文件提供不全者，本會保有最後審查之權利。

（五）病友進修助學金

- ◎ 資格：於107年1月1日至108年8月31日期間，職業訓練或取得相關證照、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者。
- ◎ 名額：
 - * 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5名，每名可獲頒獎狀一紙，助學金5,000元。
 - * 出國遊學及國際交換學生者，共計5名，每名可獲頒獎狀一紙，助學金8,000元。
- ◎ 具備文件：
 - 1、獎助學金申請表(A版)。
 - 2、申請者自傳。
 - 3、推薦函一份（學校師長或相關人員，不得為親屬）。
 - 4、生活照片一張（僅供獎助學金手冊之用）。
 - 5、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、上課證及付款收據等，並請註明進修期間。申請人出國遊學或國際交換學生者，請提供學生證、就學證明、成績單等，並請註明遊學或國際交換學生期間。
 - 6、匯款帳號存摺影本（限申請者本人，並以郵局存簿為優先）。
 - ※文件提供不全者，本會保有最後審查之權利。

（六）金榜題名獎學金

- ◎ 資格：於107年9月1日至108年8月31日考上各大學、研究所、國家考試、專業技術考試（乙級以上）之罕病病友。
- ◎ 名額：共計30名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金8,000元。
- ◎ 具備文件：
 - 1、獎學金申請表(A版)。
 - 2、申請者自傳。
 - 3、生活照片一張（僅供獎助學金手冊之用）。
 - 4、學生證、入學通知單、考試及格通知書、證照正反面影本（擇一）。
 - 5、匯款帳號存摺影本（限申請者本人，並以郵局存簿為優先）。
 - ※文件提供不全者，本會保有最後審查之權利。

（七）罕病子女獎學金

- ◎ 資格：罕病病友之子女學業成績表現優異者。凡107全學年度總成績平均國小生達90分以上，國高中(職)生、大專生、碩博士生達80分以上即可申請。一名病友以推薦一名子女申請為限。
- ◎ 名額：共計30名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金5,000元。

◎ 具備文件：

- 1、獎學金申請表(B版)。
 - 2、申請者自傳。
 - 3、推薦函一份(學校師長或相關人員,不得為親屬)。
 - 4、107全學年度總成績單正本(或上下兩學期之成績單正本)。
(若成績為等第者,請提早於學期結束前向學校申請原始之分數成績)
 - 5、學生證正反面影本(小學免附)。
 - 6、生活照片一張(申請人與罕病父母之合照,僅供獎助學金手冊之用)。
 - 7、其他相關參考文件(如:獎狀)。
 - 8、匯款帳號存摺影本(限申請者本人,並以郵局存簿為優先)。
- ※文件提供不全者,本會保有最後審查之權利。

(八) 友善扶持獎學金

◎ 資格：罕病病友的同學、師長、同事、朋友等(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 20 名(組)，每名可獲頒獎狀一紙，每名(組)獎學金 5,000 元。

◎ 具備文件：

- 1、獎學金申請表(B版)。
 - 2、推薦函兩封(罕病病友推薦及其他師長同學朋友推薦,並詳述具體事蹟,例:協助病友)。
 - 3、生活照片一張(申請人與罕病病友之合照,僅供獎助學金手冊之用)。
 - 4、其他相關參考文件。
 - 5、匯款帳號存摺影本(限申請者本人,並以郵局存簿為優先)。
- ※文件提供不全者,本會保有最後審查之權利。

註：此獎項之「申請者」為受推薦的同學、師長、同事、朋友等，非病友本人或親屬。並需於推薦函上詳述幫助病友之具體事蹟。

(九) 國際進修獎學金

◎ 資格：至國外攻讀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 3 名，每名可獲頒獎狀一紙，每名獎學金 30,000 元。

◎ 具備文件：

- 1、獎學金申請表(A版)。
 - 2、申請者自傳。
 - 3、推薦函一份(學校師長或相關人員,不得為親屬)。
 - 4、學生證正反面影本(小學免附)。
 - 5、生活照片一張(僅供獎助學金手冊之用)。
 - 6、107全學年度總成績單正本(或上下兩學期之成績單正本)。
(若成績為等第者,請提早於學期結束前向學校申請原始分數之成績)
 - 7、相關參考文件(如:獎狀)。
 - 8、匯款帳號存摺影本(限申請者本人,並以郵局存簿為優先)。
- ※文件提供不全者,本會保有最後審查之權利。

三、申請日期

即日起開始接受申請至 108 年 8 月 15 日(四)截止收件。資料不齊者可先送件再行補件，補件時間至 108 年 8 月 30 日(五)為止，逾期恕不受理。(以郵戳為憑)

四、申請程序

- (一)於活動公告期間，可向本會病患服務組張社工洽詢（分機 167），或至本會網站（www.tfrd.org.tw）查詢相關辦法及下載申請表格。
- (二)申請者各項證明文件及資料以 A4 格式提供。文件備妥後，請寄「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 2019 罕見疾病獎助學金」字樣。

五、評審程序

- (一)由本會就申請人提供之各項證明文件進行初步查核。
- (二)預計 9 月中旬邀請學者專家、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。

六、頒獎

得獎評定後，將於本會會訊、網站及電子報進行公告，並於 108 年 11 月 9 日進行公開頒獎儀式。

七、注意事項

- (一)申請書及相關文件恕不主動退還，需退還文件者請於資料表上勾選或來電索取，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較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「郵局」存簿帳號。

八、洽詢方式

財團法人罕見疾病基金會

網址：<http://www.tfrd.org.tw/>

電話：(02) 2521-0717 轉 167 張毓宸社工師

Mail：ps02@tfrd.org.tw

傳真：(02) 2567-3560

地址：104 台北市中山區長春路 20 號 6 樓

罕見疾病基金會服務罕見疾病病類明細表（2019 獎學金專用）

01、胺基酸/有機酸代謝異常					
0101	苯酮尿症	Phenylketouria(PKU)	0112	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia (MMA)
0102	高胱氨酸血症	Homocystinuria	0113	異戊酸血症	Isovaleric acidemia (IVA)
0103	遺傳性高酪氨酸血症	Hereditary tyrosinemia	0114	丙酸血症	Propionic acidemia (PA)
0104	高甲硫氨酸血症	Methionine adenosyltransferase deficiency ,MET	0115	戊二酸血症，第一、二型	Glutaric aciduria type I, II
0105	楓糖尿症	Maple syrup urine disease (MSUD)	0116	白胺酸代謝異常	3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia
0106	非酮性高甘氨酸血症	Nonketotic hyperglycinemia	0117	三甲基巴豆醯輔酶 A 梭化酵素缺乏症	3-Methylcrotony-CoA carboxylase deficiency
0107	胱氨酸症	Cystinosis	0118	多發性羧化酶缺乏症 (生物素酵素缺乏症)	Multiple carboxylase deficiency
0108	苯酮尿症-四氫基喋呤缺乏症	(Phenylketonuria)-(Tetrahydrobiopterin deficiency)	0119	高脯氨酸血症	Hyperprolinemia
0110	高離氨酸血症	Hyperlysinemia	0120	芳香族 L-胺基酸類脫胺基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency
0111	組氨酸血症	Histidinemia	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)
02、尿素循環代謝異常					
0201	瓜氨酸血症	Citrullinemia	0204	精胺丁二酸酵素缺乏症	Argininosuccinic aciduria
0202	鳥氨酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	0205	高鳥氨酸血症-高安血症-高瓜氨酸血症候群	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 (type I~type IV)	Glycogen storage disease (type I~type IV)	0320	黏脂質症	Mucopolipidosis
0302	黏多糖症 (type I ~ type VI)	Mucopolysaccharidoses(type I ~ type VI)	0321	(其他未分類之代謝異常疾病)	
0303	高雪氏症	Gaucher's disease	0322	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	Carbohydrate-deficiencyglycoprotein syndrome
0304	Fabry 氏症 (法布瑞氏症)	Fabry Disease	0323	臭魚症	Trimethylaminuria
0305	尼曼匹克症	Niemann-Pick Disease	0324	先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized Lipodystrophy
0306	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	0325	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acyl l-coenzyme Adehydrogenase deficiency (MCAD)
0307	腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy (ALD)	0326	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency
0308	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect	0327	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous Xanthomatosis
0309	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency	0328	腦血管屏障障礙葡萄糖輸送缺陷	Glut(Glucose Transport) 1 Deficiency Syndrome
0310	遺傳性果糖不耐症,果酸尿症	Fructose intolerance, hereditary	0329	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata (RCDP)
0311	岩藻糖代謝異常 (儲積症)	Fucosidosis	0330	豆腐腦血症	Sitosterolemia
0312	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	0331	鉍輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency
0313	MLD 症候群	Metachromatic Leukodystrophy (MLD)	0332	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia
0314	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	0333	球細胞腦白質失養症	Globoid Cell Leukodystrophy
0315	紫質症	porphyria	0334	巴氏症候群	Barth Syndrome

0316	威爾森氏症	Wilson's disease	0335	Beta 硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase Deficiency
0317	先天性高乳酸血症	Congenital hyperlactic acidemia	0336	嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症	Infantile form Lysosomal Acid Lipase Deficiency
0318	持續性幼兒型胰島素過度分泌 低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy	0337	多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple Sulfatase Deficiency
0319	半乳糖血症	Galactosemia	0338	生物素酶缺乏症	Biotinidase Deficiency
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	原發性肺動脈高壓症	Primary Pulmonary Hypertension, PPH	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	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
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	
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 nephrogenic diabetes insipidus	0604	家族性低血鉀症	Hypokalemia, familial
0602	性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	X-linked hypophosphatemic rickets	0605	自體隱性遺傳多囊性腎疾病	Autosomal recessive polycystic kidney disease
0603	Lowe 氏症候群	Lowe syndrome	0606	Barter 氏症候群	Barter's syndrome
07、腦部或神經病變					
0701	毛毛樣腦血管疾病	Moya moya disease	0720	神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis
0702	胼胝體發育不全症	Agenesis of corpus callosum	0721	Alexander 氏病	Alexander disease
0703	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	0722	僵體症候群	Stiffperson syndrome
0704	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	0723	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency
0705	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	0724	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome , DIDMOAD
0706	多發性硬化症	Multiple sclerosis	0725	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic Paraplegia
0707	Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	0726	Joubert 氏症候群（家族性小腦蚓部發育不全）	Joubert syndrome
0708	瑞特氏症候群	Reti syndrome	0727	Pelizaues-Merzbacher 氏症（慢性兒童型腦硬化症）	Pelizaues-Merzbacher Disease
0709	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	0728	甘迺迪氏症（脊髓延髓性肌肉萎縮症）	Kennedy Disease
0710	Menkes 氏症候群	Menkes disease	0729	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial Amyloidotic Polyneuropathy
0711	肌萎縮性側索硬化症(漸凍人)	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	0730	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration , PKAN
0712	Charcot-Marie-Tooth 氏症	Charcot-Marie-Tooth Disease	0731	Moebius 症候群	Moebius Syndrome

0713	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	0732	McLeod 症候群	McLeod Syndrome
0714	Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	0733	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres Syndrome
0715	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	0734	普洛提斯症候群	Proteus Syndrome
0716	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	0735	MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 Duplication Syndrom
0717	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis	0736	腦肋小頰症候群	Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome
0718	下視丘功能障礙症候群	Hypothalamic dysfunction syndrome	0737	Dravet 症候群	Dravet Syndrome
0719	Müller Dieker 症候群	Müller Dieker syndrome	0738	腦白質消失症	Vanishing White Matter Disease
08、皮膚病變					
0801	遺傳性表皮分解性水泡症	Hereditary epidermolysis bullosa	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	Bullous Congenital ichthyosisform erythroderma	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
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	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	肌中央軸空病	Central core myopathy	0912	肢帶型肌失養症(第 2A 型、第 2B 型、第 2D 型)	Limb-girdle muscular dystrophy(type 2A、2B、2D)
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
0907	其他型肌肉萎縮症		0916	GNF 遠端肌病變	GNF 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	1008	骨骼發育異常	Spondyloepiphyseal Dysplasia(SED)
1002	軟骨發育不全症(小人兒)	Achondroplasia	1009	裂手裂足症	Split-hand/ Split-foot malformation (SHFM)
1003	骨質石化症(大理石寶寶)	Osteopetrosis	1010	假性軟骨發育不全	Pseudoachondroplastic dysplasia
1004	進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	1011	Conradi-Hunermann 氏症候群	Conradi-Hunermann syndrome

1005	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	1012	多發性骨骺發育不全症	Multiple Epiphyseal Dysplasia
1006	鎖骨顛骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	1013	次軟骨發育不全症	Hypochondroplasia
1007	McCune Albright 氏症候群(纖維性骨炎失養症)	McCune Albright syndrome	1014	先天頸椎病變	Klippel-Feil Syndrome
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	Ehlers Danlos syndrome IV
1102	瓦登伯格氏症候群(藍眼珠)	Wardenburg 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
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
1204	同基因合子蛋白質 C 缺乏症	Homozygous proctin C deficiency	1208	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome
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
14、內分泌疾病					
1401	先天性腎上腺發育不全 (非增生症)	Congenital adrenal hypoplasia	1407	Kenny-Caffey 氏症候群	Kenny-Caffey syndrome
1402	假性副甲狀腺低能症	Pseudohypoparathyroidism	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)
1403	同合子家族性高膽固醇血症	Homozygous familial hypercholesterolemia	1409	腎上腺皮促素抗性	ACTH resistance
1404	家族性高乳糜微粒血症	Familial hyperchylomicronemia	1410	1 α -羥化酶缺乏症候群	1 α -hydroxylase deficiency
1405	肢端肥大症 (大肢症)	Acromegaly	1411	Kallmann 氏症候群	Kallmann syndrome
1406	Laron 氏侏儒症候群	Laron syndrome (Laron dwarfism)	1412	永久性新生兒糖尿病	Permanent Neonatal Diabetes Mellitus
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	逢希伯-林道症候群	Von Hippel-Lindau (VHL)
16、外觀異常					
1601	愛伯特氏症	Apert syndrome	1615	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症(小人症)	Costello Syndrome
1602	Crouzon 氏症候群	Crouzon Syndrome	1616	Fraser 氏症	Fraser syndrome

1603	羅素-西弗氏症	Russell-Silver syndrome	1617	先天性家族性臉口狹小症	Blepharophimosis-Ptosis-Epicanthus Inversus Syndrome
1604	Cornelia de Lange 氏症候群	Cornelia de Lange syndrome	1618	歌舞伎症候群	Kabuki make-up syndrome
1605	X 脆折症	Fragile X syndrome	1619	耳-鰐-指 (趾) 症候群	Oto-Palato-Digital syndrome
1606	CHARGE 聯合畸形	CHARGE association	1620	Robinow 氏症候群	Robinow Syndrome
1607	Aarskog-Scott 氏症候群	Aarskog-Scott syndrome	1621	Pfeiffer 氏症候群	Pfeiffer Syndrome
1608	Smith-Lemli-Opitz 症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	1622	指 (趾) 甲贅肉症候群	Nail-Patella Syndrome
1609	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	1623	CFC 症候群	Cardiofaciocutaneous Syndrome
1610	Larsen 氏症候群 (顎裂-先天性脫位症候群)	Larsen syndrome	1624	Peter-Plus 症候群	Peter-Plus Syndrome
1611	皮爾羅賓氏症	Pierre Robin Syndrome	1625	Nager 症候群	Nager Syndrome
1612	崔卻-柯林斯氏症候群	Treacher Collins syndrome	1626	Coffin-Siris 症候群	Coffin-Siris syndrome
1613	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	1627	懷特-薩頓症候群	White-Sutton Syndrome
1614	努南氏症	Noonan syndrome			
17、染色體異常					
1701	Prader-Willi 氏症候群 (小胖威利、好吃寶寶)	Prader-Willi syndrome	1706	Rubinstein-Taybi 氏症候群	Rubinstein-Taybi syndrome
1702	Angelman 氏症候群(快樂玩偶)	Angelman syndrome	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	先天性靜脈脈畸形肥大症候群	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	髮一肝一腸症候群	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
1808	短指發育不良及性別顛倒	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal			

* 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 256 種)，由於涵蓋一些目前政府尚未公告或在審查中卻急需協助之罕病，所以本會之分類名單原則上會比衛福部公告 (目前截至 2019 年 2 月共 223 種) 的罕病種類還多，未來將視實際需要不定期進行更新。

