罕見疾病基金會服務罕見疾病病類明細表（2020 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	戊二酸血症，第一、二型	Glutaric aciduria type I, II
0104	高甲硫胺酸血症	Methionine adenosyltransferase deficiency ,MET	0116	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 梭化酵素缺乏症	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 (生物素酵素缺乏症)	Multiple carboxylase deficiency
0107	胱胺酸症	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	高離氨基酸血症	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)			
02、尿素循環代謝異常					
0201	瓜胺酸血症	Citrullinemia	0204	精胺丁二酸酵素缺乏症	Argininosuccinic aciduria
0202	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Omithine transcarbamylase deficiency	0205	高鳥胺酸血症-高安血症-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 (type I~type IV)	Glycogen storage disease (type I~type IV)	0320	黏脂質症	Mucolipidosis
0302	黏多醣症 (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-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	豆固醇血症	Sitosterolemia
0312	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary	0331	鉬輔酶缺乏症	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 Hypertensio,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	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
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	X-linked nephrogenicdiabetes 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 sydrome	0606	Bartter 氏症候群	Bartter'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	亨汀頓氏舞蹈症	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	Rett syndrome	0727	Pelizaeus-Merzbacher 氏症(慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-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	腦肋小頜症候群	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	Miller Dieker 症候群	Miller 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皰症	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 ichthyosiform erythoderma	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	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	1008	骨骼發育異常	Spondyloepiphyseal Dysplasia(SED)
1002	軟骨發育不全症(小小人兒)	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	鎖骨顱骨發育異常	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)	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
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 proetin C deficiency	1208	非典型性尿毒溶血症候群	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome
1205	α1-抗胰蛋白酶缺乏症	α1- 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	1α-羥化酶缺乏症候群	1α-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	Lymphangioleiomyomatosis(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(小黑人症)	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	先天性家族性瞼口狹小症	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-齶-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）甲髕骨症候群	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
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 257 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 2020 年 4 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。