正 本

檔　　號：
保存年限：

財團法人罕見疾病基金會　函

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

100217
臺北市中正區中山南路5號

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

裝

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：

訂

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。

線

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。

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)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 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
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病病友。
* 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病病友。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。
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、國家考試之罕病病友。
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病病友。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病病友（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。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。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。
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)
0102	高胱胺酸血症	Homocystinuria
0103	遺傳性高酪胺酸血症	Hereditary tyrosinemia
0104	高甲硫胺酸血症	Methionine adenosyltransferase deficiency (MET)
0105	楓糖尿症	Maple syrup urine disease (MSUD)
0106	非酮性高甘胺酸血症	Nonketotic hyperglycinemia
0107	胱胺酸血症	Cystinosis
0108	苯酮尿症- 四氫基喋呤缺乏症	Phenylketonuria-Tetrahydrobiopterin deficiency
0110	高離胺酸血症	Hyperlysinemia
0111	組胺酸血症	Histidinemia
0112	甲基丙二酸血症	Methylmalonic acidemia (MMA)
0113	異戊酸血症	Isovaleric academia (IVA)
0114	丙酸血症	Propionic acidemia (PA)
0115	戊二酸尿症，第一、二型	Glutaric aciduria type I, II
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
0117	三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症	3-Methylcrotony-CoA carboxylase deficiency
0118	多發性羧化酶缺乏症	Multiple carboxylase deficiency
0119	高脯胺酸血症	Hyperprolinemia
0120	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency
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)
0122	黑尿症	Alkaptonuria
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
0202	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Omithine transcarbamylase deficiency
0203	乙醯穀胺酸合成酶缺乏症	Nitroacetylglutamate synthetase deficiency (NAG)
0204	其他未分類之先天性尿素循環代謝障礙	Other Congenital Urea Cycle Disorders
0205	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症候群	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome
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)
0302	黏多醣症，第一型～第六型	Mucopolysaccharidoses(type I ~ type VI)
0303	高雪氏症	Gaucher's disease
0304	Fabry 氏症（法布瑞氏症）	Fabry Disease
0305	Niemann-Pick氏症，鞘髓磷脂儲積症，尼曼匹克症	Niemann-Pick Disease (NP)
0306	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
0307	腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy (ALD)
0308	脂肪酸氧化作用缺陷	Fatty acid oxidation defect
0309	亞硫酸鹽氧化酶缺乏	Sulfite oxidase deficiency
0310	遺傳性果糖不耐症, 果酸尿症	Fructose intolerance, hereditary
0311	岩藻糖代謝異常（儲積症）	Fucosidosis
0312	原發性肉鹼缺乏症	Carnitine deficiency syndrome, primary
0313	MLD症候群	Metachromatic Leukodystrophy（MLD）
0314	粒線體缺陷	Mitochondrial defect
0315	紫質症	porphyria
0323	三甲基胺尿症	Trimethylaminuria
0324	先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized Lipodystrophy
0325	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	Medium-chain acy1-coenzyme Adehydrogenase deficiency (MCAD)
0326	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	Pyruvate dehydrogenase deficiency
0327	腦腱性黃瘤症	Cerebrotendinous Xanthomatosis
0328	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	Glut(Glucose Transport) 1 Deficiency Syndrome
0329	肢近端型點狀軟骨發育不良	Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata (RCDP)
0330	豆固醇血症	Sitosterolemia
0331	鉬輔酶缺乏症	Molybdenum cofactor deficiency
0332	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia
0333	球細胞腦白質失養症	Globoid Cell Leukodystrophy
0334	巴氏症候群	Barth Syndrome
0335	Beta硫解酶缺乏症	Beta-Ketothiolase Deficiency
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))
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	腦肋小頷症候群	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	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	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	1619	耳-齶-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）甲髕骨症候群	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-先天性脫位症候群)	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	多發性翼狀膜症候群	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	先天性家族性瞼口狹小症	Blepharophimosis-Ptosis-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)