



2023 年第二十一屆罕見疾病獎助學金申請公告

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 111 年獲得【認真負責獎學金】，需於 114 年才可再度申請同一獎項；

曾於 111 年獲得【奮發向上助學金】，可於 113 年再次申請同一獎項。

(三)注意事項：

- 1、初次申請者務必檢附疾病診斷證明書。
- 2、文件提供不全者，本會保有最後審查之權利。

三、申請獎項說明如下：

(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 111 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。

◎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、111 全學年度總成績單正本(或上下兩學期之成績單正本)。
- 8、匯款帳號存摺影本(限申請者本人，並以郵局存簿為優先)。

註 1：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。

註 2：111 年獲得此獎項者，本年度不得申請本獎項。

(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：111 全學年度總成績平均 90 分(含)以上/優等。

*國中組：111 全學年度總成績平均 80 分(含)以上。

*高中(職)組：111 全學年度總成績平均 75 分(含)以上。

*大專組：111 全學年度總成績平均 80 分(含)以上。

*碩博組：111 全學年度總成績平均 80 分(含)以上。

◎名額：

*國小組：共計 35 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 6,000 元。

*國中組：共計 30 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 7,000 元。

*高中(職)組：共計 30 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 8,000 元。

*大專組：共計 40 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 10,000 元。

*碩博組：共計 10 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 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(小學免附)。

5、生活照片一張(僅供獎助學金手冊之用)。

6、111 全學年度總成績單正本(或上下兩學期之成績單正本)。

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)。

(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(含)以上學生。

◎名額：共計 40 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 6,000 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推薦,不得為親屬,內容需記載認真向學、熱心助人或參與社會服務之具體優良事蹟,如有相關證明或獎狀,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)。

註：曾經獲獎成績優良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

- ◎資格：具特殊才藝且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。
- ◎名額：共計 45 名，每名可獲頒獎狀一紙，獎學金 6,000 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（參與國內外比賽或公開表演之證明或獎狀等，並以近2年資料為主）。
 - 7、匯款帳號存摺影本(限申請者本人，並以郵局存簿為優先)。

(五)病友進修助學金

- ◎資格：於 111 年 1 月 1 日至 112 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進修之罕病病友，或出國遊學及國際交換學生之罕病病友。
- ◎名額：
 - *職業訓練或取得相關證照、升學及國家考試補習進修之罕病病友，共計 10 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之罕病病友，共計 5 名，每名可獲頒獎狀一紙，助學金 15,000 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)。

(六)金榜題名獎學金

- ◎資格：放榜期間為 111 年 9 月 1 日至 112 年 8 月 31 日，考上國內外各大學、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 45 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）。

註：若於 8/15~8/31 期間放榜，請先於截止日前繳交「申請表」，後續文件請儘速補件。

(七) 罕病子女獎學金

- ◎資格：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 111 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，自 112 年起，不得重複申請。
- ◎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、111 全學年度總成績單正本（或上下兩學期之成績單正本）。
 - 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)。

(八) 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 35 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：協助病友上下課移動等）。
 - 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)。

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、學生證正反面影本或就學證明。
 - 5、生活照片一張（僅供獎助學金手冊之用）。
 - 6、111 全學年度總成績單正本(或上下兩學期之成績單正本)。
 - 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)。

註：同一學程(碩士、博士)曾經獲獎者，不可重複申請本獎項。

(十) 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 111 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，自 112 年起，不得重複申請。
- ◎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、111 全學年度總成績單正本(或上下兩學期之成績單正本)。
 - 5、學生證正反面影本（小學免附）。
 - 6、生活照片一張（申請人與罕病病友之合照，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)。

四、申請日期

- (一)即日起開始接受申請至 112 年 8 月 15 日(二)截止收件。資料不齊者可先送件再行補件，補件時間至 112 年 8 月 31 日(四)為止，逾期恕不受理。(以郵戳為憑)
- (二)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 15 日(二)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張社工(02-25210717 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「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 2023 罕見疾病獎助學金」字樣。

2、網路申請：請將相關申請資料，清楚拍照或掃描等電子申請文件以 MAIL 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：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

(一)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，還請務必加入相關社群平台，以接收最新消息。

(二)頒獎典禮訂於 112 年 11 月 25 日(六)於台北福華飯店(地址：台北市大安區仁愛路三段 160 號)舉辦。

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。

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 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



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)



罕見疾病基金會服務罕見疾病類明細表 (2023獎學金專用)

01、胺基酸/有機酸代謝異常	
0101	苯酮尿症 Phenylketouria(PKU)
0102	高胱氨酸血症 Homocystinuria
0103	遺傳性高酪氨酸血症 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	非酮性高甘氨酸血症 Nonketotic hyperglycinemia
0107	胱氨酸症 Cystinosis
0108	苯酮尿症-四氫基喋呤缺乏症 Phenylketonuria- Tetrahydrobiopterin deficiency
0109	高離胺基酸血症 Hyperlysinemia
0110	組胺酸血症 Histidinemia
0111	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
0202	鳥胺酸甲硫基轉移酶缺乏症 Omithine transcarbamylase deficiency
0203	乙醯胺酸合成酶缺乏症 Nitroacetylglutamate synthetase deficiency (NAG)
03、其他代謝異常	
0301	肝醣儲積症 (type I~type IV) Glycogen storage disease (type I~type IV)
0302	黏多糖症 (type I ~ type VI) 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	尼曼匹克症 Niemann-Pick Disease
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	亞硫胺氧化酶缺乏 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
0316	威爾森氏症 Wilson's disease
0317	先天性高乳酸血症 Congenital hyperlactic acidemia
0318	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy
0113	異戊酸血症 Isovaleric acidemia (IVA)
0114	丙酸血症 Propionic acidemia (PA)
0115	戊二酸血症, 第一、二型 Glutaric aciduria type I, II
0116	白胺酸代謝異常 3-Hydroxy-3-methyl- glutaric acidemia
0117	三甲基巴豆醯輔酶A核化酵素缺乏症 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-胺基酸類胺基酶缺乏症 Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency
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, CblC type)
0122	黑尿症 Alkaptonuria
0123	原發性高草酸鹽尿症 Primary Hyperoxaluria
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-高安血症-高瓜胺酸血症 Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome
0206	精胺丁二酸酵素缺乏症 Argininosuccinic Aciduria
0323	三甲基胺尿症 Trimethylaminuria
0324	先天性全身脂肪營養不良症 Congenital generalized Lipodystrophy
0325	中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 Medium-chain acyl-coenzyme Adehydrogenase deficiency (MCAD)
0326	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症 Pyruvate dehydrogenase deficiency
0327	腦腫性黃瘤症 Cerebrotendinous Xanthomatosis
0328	腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷 Glut(Glucose Transport) I 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	鉅輔酶缺乏症 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硫醇酶缺乏症 Beta-Ketothiolase Deficiency
0336	嬰兒型溶酶體酸性脂肪酶缺乏症 Infantile form Lysosomal Acid Lipase Deficiency
0337	多發性硫酸酯酶缺乏症 Multiple Sulfatase Deficiency
0338	生物素酶缺乏症 Biotinidase Deficiency
0339	雷伯氏遺傳性視神經病變 Leber hereditary optic neuropathy
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	Mucopolipidosis	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	碳水化合物缺乏醣蛋白症候群	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-Oram氏症候群	Holt-Oram Syndrome
0402	特發性或遺傳性肺動脈高壓	Idiopathic or Heritable Pulmonary Arterial Hypertension (IPAH、HPAH)	0407	Andersen 氏症候群(心律障礙週期性癱瘓症候群；鉀離子通道病變疾病)	Andersen's syndrome
0403	Alstrom 氏症候群	Alstrom Syndrome	0408	室急性胸腔失養症	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(PHC)	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 syndrome	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	毛毛癱腦血管疾病	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(慢性兒童型癱瘓化症)	Pelizaeus-Merzbacher Disease
0704	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱Huntington's chorea)	0728	甘迺迺氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy Disease
0705	結節性硬化症	Tuberous sclerosis(TSC)	0729	家族性黏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	泛視靈激轉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)	Amyotrophic 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	腦肋小頸症候群	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(HLD)

0716	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	0740	磷脂質脂酶A2相關之神經退化性疾病	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	神經元蠟樣脂質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis	0744	Beta螺旋狀蛋白相關之神經退化疾病	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-ThalassaemiaX-Linked Intellectual Disability Syndrome
0723	酪胺酸羧化酶缺乏症	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	鱗狀魚鱗癬(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 Erythroderma, 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	Freeman-Sheldon氏症候群	Freeman-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	Myotubular myopathy	0916	GENE遠端肌病變	GENE 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	Hypochoondroplasia
1006	鎖骨發育異常	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 骨瘤)	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	血小版無力症	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	Y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、腎 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	淋巴血管平滑肌肉瘤增生症	Lymphangioliomyomatosis(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	髮伯特氏症	Apert syndrome	1617	先天性家族性臉口狹小症	Blepharophimosis-Prosis-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-髒-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)甲膈骨症候群	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-先天性腕位症候群)	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	森森布倫納症候群	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	Campomeelic 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)