

0310	遺傳性果糖不耐症, 果糖尿症	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	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 疏解酶缺乏症	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	持續性幼年型胰島素過度分泌 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, PFJC	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 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	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	0719	Miller Dieker 症候群	Miller Dieker syndrome
0702	肝胚體發育不全症	Agenesis of corpus callosum	0720	神經元蠟樣脂褐質儲積症	Neuronal ceroid lipofuscinosis
0703	脊髓小腦退化性動作協調障礙	Spinocerebellar ataxia	0721	Alexander 氏病	Alexander disease
0704	亨汀頓氏舞蹈症	Huntington disease(又稱 Huntington's chorea)	0722	僵體症候群	Stiffperson syndrome
0705	結節性硬化症	Tuberous sclerosis	0723	酪胺酸羥化酶缺乏症	Tyrosine hydroxylase deficiency
0706	多發性硬化症	Multiple sclerosis	0724	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome · DIDMOAD
0707	Zellweger 氏症候群	Zellweger syndrome	0725	遺傳性痙攣性下身麻痺	Hereditary spastic Paraplegia
0708	瑞特氏症候群	Rett syndrome	0726	Joubert 氏症候群 (家族性小腦蚓部發育不全)	Joubert syndrome
0709	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	0727	Pelizaeus-Merzbacher 氏症 (慢性兒童型腦硬化症)	Pelizaeus-Merzbacher Disease
0710	Menkes 氏症候群	Menkes disease	0728	甘迺迪氏症 (脊髓延髓性肌肉萎縮症)	Kennedy Disease
0711	肌萎縮性側索硬化症(漸凍人)	Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)	0729	家族性澱粉樣多發性神經病變	Familial Amyloidotic Polyneuropathy
0712	Charcot-Marie-Tooth 氏症	Charcot-Marie-Tooth Disease	0730	泛酸鹽激酶關聯之神經退化性疾病	Pantothenate Kinase Associated Neurodegeneration · PKAN
0713	GM1/GM2 神經節苷脂儲積症	GM1/GM2 gangliosidosis	0731	Moebius 症候群	Moebius Syndrome
0714	Lesch-Nyhan 氏症候群	Lesch-Nyhan syndrome	0732	McLeod 症候群	McLeod Syndrome
0715	共濟失調微血管擴張症候群	Ataxia telangiectasia	0733	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres Syndrome
0716	涎酸酵素缺乏症	Sialidosis	0734	普洛提斯症候群	Proteus Syndrome
0717	先天性痛不敏感症合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis	0735	MECP2 綜合症候群	Methyl CpG binding protein 2 Duplication Syndrom
0718	下視丘功能障礙症候群	Hypothalamic dysfunction syndrome	0736	腦肋小領症候群	Cerebro-Costo-Mandibular Syndrome

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 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	0908	肌小管病變
0902	裴馨氏肌肉萎縮症	Duchenne muscular dystrophy (DMD)	0909	面肩胛肱肌失養症
0903	肌中央軸空病	Central core myopathy	0910	貝克型肌肉失養症
0904	Nemaline 線狀肌肉病變	Nemaline Rod Myopathy	0911	Freeman-Sheldon 氏症候群
0905	Schwartz Jampel 氏症候群	Schwartz Jampel syndrome	0912	肢帶型肌失養症(第 2A 型、第 2B 型、第 2D 型)
0906	肌肉強直症	Myotonic dystrophy	0913	先天性肌失養症
0907	其他型肌肉萎縮症		0914	多微小軸空肌病
10、骨頭病變				
1001	成骨不全症(玻璃娃娃)	Osteogenesis imperfecta	1008	骨骼發育異常
1002	軟骨發育不全症(小人兒)	Achondroplasia	1009	裂手裂足症
1003	骨質石化症(大理石寶寶)	Osteopetrosis	1010	假性軟骨發育不全
1004	進行性骨化性肌炎	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	1011	Conradi-Hunermann 氏症候群
1005	原發性變形性骨炎	Primary Paget disease	1012	多發性骨脂發育不全症
1006	鎖骨顛骨發育異常	Cleidocranial dysplasia	1013	次軟骨發育不全症
1007	McCune Albright 氏症候群(纖維性骨失養症)	McCune Albright syndrome	1014	先天頸椎病變
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
1102	瓦登伯格氏症候群(藍眼珠)	Waardenburg syndrome	1104	畢耳氏症候群
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
1203	血小板無力症	Thrombasthenia	1207	先天性純紅血球再生障礙性貧血
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
1205	α 1-抗胰蛋白酶缺乏症	α 1-Antitrypsin deficiency	1209	蛋白質 S 缺乏症
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
1302	原發性慢性肉芽腫病	Chronic primary granulomatous disease	1307	IPEx 症候群
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
1304	Wiskott-Aldrich 氏症候群	Wiskott-Aldrich Syndrome	1309	γ 干擾素受體 1 缺陷
1305	嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency		

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 (W A G R 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	淋巴血管平滑肌肉肉增生症	Lymphangiomyomatosis(LAM)
1504	神經母細胞瘤	Neuroblastoma	1507	達希伯-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-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)甲贅骨症候群	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-先天性腕位症候群)	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、好吃實寶)	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	先天性靜脈畸形胛大症候群	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 249 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 2017 年 4 月共 216 種）的罕病種類還多，未來將視實際需要不定期進行更新。