

1603	羅素-西弗氏症	Russell-Silver syndrome	1619	耳-鸚-指(趾)症候群	Oto-Palato-Digital syndrome
1604	Cornelia de Lange氏症候群·狄蘭氏症候群	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)甲發育症候群	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	Peters-Plus症候群	Peters-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-先天性脫位症候群)	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
<b>17、染色體異常</b>					
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-賈許宏氏症候群	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			
<b>18、其他分類或不明原因</b>					
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283種，獎助學金申請者請參考本表所列之病類(更新日期113年2月)