

【獎學金的得獎病類】共 70 種／305 名

疾病名稱	人數	疾病名稱	人數
苯酮尿症	12	Nemaline 線狀肌肉病變	1
高甲硫胺酸血症	1	其他型肌肉萎縮症	9
楓糖尿症	1	肌小管病變	1
戊二酸血症	2	面肩胛肱肌失養症	2
白胺酸代謝異常	1	成骨不全症	25
肝醣儲積症	10	軟骨發育不全症	20
黏多醣症	6	骨質石化症	1
高雪氏症	5	進行性骨化性肌炎	1
原發性肉鹼缺乏症	1	鎖骨顛骨發育異常	1
粒線體缺陷	9	馬凡氏症	7
威爾森氏症	12	瓦登伯格氏症候群	5
持續性幼兒型胰島素過度分泌 低血糖症	1	先天結締組織異常	2
中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	1	再生不良性貧血	1
原發性肺動脈高壓症	3	重型海洋性貧血	12
囊狀纖維化	1	血小板無力症	1
進行性家族性肝內膽汁滯留症	1	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	2
性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	2	原發性慢性肉芽腫病	1
多囊腎病	2	Wiskott-Aldrich 氏症候群	1
Bartter 氏症候群	2	先天性腎上腺發育不全	2
毛毛樣腦血管疾病	1	神經纖維瘤症候群	4
脊髓小腦退化性動作協調障礙	11	視網膜母細胞瘤	3
亨汀頓舞蹈症	1	神經母細胞瘤	1
結節性硬化症	5	愛伯特氏症	1
多發性硬化症	10	克魯松氏症	1
瑞特氏症候群	1	羅素-西弗氏症	3
脊髓性肌肉萎縮症	39	Cornelia de Lange 氏症候群	1
肌萎縮性側索硬化症	3	X 脆折症	1
Charcot-Marie-Tooth 氏症	1	Bardet-Biedl 氏症候群	2
涎酸酵素缺乏症	1	Treacher Collins 氏症候群	1
遺傳性痙攣性下身麻痺	4	努南氏症	1
遺傳性表皮分解性水泡症	6	指(趾)甲鱗骨症候群	1
外胚層增生不良症	3	Prader-Willi 氏症候群	7
水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症	2	Angelman 氏症候群	1
裘馨氏肌肉萎縮症	13	威廉斯氏症	4
其他染異	2	先天性靜脈畸形骨肥大症候群	2