

附件四 得獎病類統計

| 病類編號 | 疾病名稱 | 得獎人數 |
|------|-------------------|------|
| 1 | 苯銅尿症 | 6 |
| 2 | 高甲硫胺酸血症 | 2 |
| 3 | 楓糖尿症 | 1 |
| 4 | 白胺酸代謝異常 | 1 |
| 5 | 肝醣儲積症 | 4 |
| 6 | 黏多糖症 | 6 |
| 7 | 腎上腺腦白質失養症 | 4 |
| 8 | 粒線體缺陷 | 3 |
| 9 | 紫質症 | 1 |
| 10 | 威爾森氏症 | 6 |
| 11 | 原發性肺動脈高壓 | 1 |
| 12 | Alstrom 氏症候群 | 1 |
| 13 | 性聯遺傳型低磷鹽酸性佝僂症 | 1 |
| 14 | 羅氏症 | 2 |
| 15 | Moyamoya | 3 |
| 16 | 結節硬化症 | 3 |
| 17 | 多發性硬化症 | 4 |
| 18 | 脊髓性肌肉萎縮症 | 23 |
| 19 | Miller Dieker 症候群 | 1 |
| 20 | 遺傳性痙攣性下身麻痺 | 1 |
| 21 | 遺傳性表皮分解性水泡症 | 8 |
| 22 | 層狀魚鱗癬 | 1 |
| 23 | 外胚層增生不良症 | 2 |
| 24 | 裘馨氏肌肉萎縮症 | 13 |
| 25 | 線狀體肌肉病變 | 2 |
| 26 | 肌肉強直症 | 1 |
| 27 | 其他型肌肉萎縮 | 6 |
| 28 | 成骨不全症 | 15 |
| 29 | 軟骨發育不全症 | 18 |
| 30 | 骨質石化症 | 1 |
| 31 | 馬凡氏症 | 4 |
| 32 | 瓦登柏格氏症候群 | 3 |
| 33 | Ehlers-Danlos 氏症 | 3 |
| 34 | 再生性不良貧血 | 5 |

| | | |
|----|------------------|-----|
| 35 | 地中海型貧血 | 20 |
| 36 | 血小板無力症 | 1 |
| 37 | Laron 氏侏儒症候群 | 1 |
| 38 | Kallman Syndrome | 1 |
| 39 | 神經纖維瘤 | 3 |
| 40 | 視網膜母細胞瘤 | 1 |
| 41 | 神經母細胞瘤 | 3 |
| 42 | CHARGE 症候群 | 1 |
| 43 | Larsen 氏症候群 | 1 |
| 44 | 崔卻-柯林斯氏症候群 | 1 |
| 45 | 歌舞妓臉譜症候群 | 1 |
| 46 | 普瑞德-威力氏症候群 | 2 |
| 47 | 威廉氏症 | 1 |
| 48 | 魯賓氏症候群 | 1 |
| | 總計 | 194 |