

## 帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

| No | 疾病名稱                |
|----|---------------------|
| 1  | 第三型17-β-羥基類固醇脫氫酶缺乏症 |
| 2  | 三甲基巴豆醯輔酶A竣化酵素缺乏症    |
| 3  | 三甲基巴豆醯輔酶A竣化酵素缺乏症    |
| 4  | 無β脂蛋白血症             |
| 5  | 醯輔酶A去氫酶9缺乏症         |
| 6  | 軟骨生成不全症候群-1B型       |
|    | 畸型發育不良-II型          |
|    | 畸型發育不良              |
|    | 多發性骨骺發育不全症          |
| 7  | 色彩感應失能症             |
| 8  | 色彩感應失能症第二型          |
| 9  | 先天性腎上腺增生症-X染色體遺傳    |
| 10 | 先天性腎上腺功能不全伴46XY性別逆轉 |
| 11 | 艾卡迪-古提埃症候群2型        |
| 12 | α1-抗胰蛋白酶缺乏症(AAT缺乏症) |
| 13 | 甲型海洋性貧血             |
| 14 | 甲型海洋性貧血             |
| 15 | 艾柏症候群-COL4A3型       |
| 16 | 艾柏症候群-COL4A4型       |
| 17 | 艾柏症候群-COL4A5型       |
| 18 | 安德曼綜合症              |
| 19 | 精胺酸缺乏症              |
| 20 | 精胺丁二酸酵素缺乏症          |
| 21 | 天門冬醯胺葡萄糖胺尿症         |
| 22 | 共濟失調微血管擴張性症候群       |
| 23 | 缺鐵運蛋白血症             |
| 24 | 自體免疫多腺體症候群I型        |
| 25 | 體染色體隱性羊毛狀頭髮/毛髮稀疏症   |

| No      | 疾病名稱                           |
|---------|--------------------------------|
| 107     | 異戊酸血症                          |
| 108     | Joubert氏症候群-2型                 |
| 109     | 茹貝爾氏症候群3型                      |
| 110     | Bardet-Biedl氏症候群-14型           |
| 111     | Krabbe氏症(球細胞腦白質失養症)            |
| 112     | L1症候群                          |
| 113     | 萊伯氏先天性黑矇症-5型                   |
| 114     | 萊伯氏先天性黑矇症-8型                   |
|         | 色素性視網膜炎-12型                    |
| 115     | Leigh症候群-complex IV (COX) 酵素缺乏 |
| 116     | 肢帶型肌肉失養症-2A型                   |
| 117     | 肢帶型肌肉失養症-2B型                   |
| 118     | 肢帶型肌肉失養症-2D型                   |
| 119     | 肢帶型肌肉失養症-2E型                   |
| 120     | 脂質先天性腎上腺發育不全                   |
| 121     | 發育性癲癇腦病1型                      |
|         | 水腦症伴異常生殖器                      |
|         | X連鎖智力發育障礙29型                   |
|         | X連鎖腦溝裂不全症2型                    |
|         | 帕廷頓氏症候群                        |
| 普羅德氏症候群 |                                |
| 122     | 三功能蛋白缺乏症及長鏈3-羥醯輔酶A脫氫酶缺乏症       |
| 123     | Lysunyruc 蛋白質耐受不良症             |
| 124     | 楓糖尿症-Ia型                       |
| 125     | 楓糖尿症-Ib型                       |
| 126     | 楓糖尿症-II型                       |
| 127     | 中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症                   |
| 128     | 巨腦性腦白質病伴有皮層下囊腫第一型              |

## 帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

| No | 疾病名稱                 |
|----|----------------------|
| 26 | Bardet-Biedl氏症候群-1型  |
| 27 | Bardet-Biedl氏症候群-10型 |
| 28 | Bardet-Biedl氏症候群-12型 |
| 29 | Bardet-Biedl氏症候群-2型  |
| 30 | 巨大血小板症候群-A1型         |
| 31 | 鐮刀型紅血球症              |
|    | 乙型海洋性貧血              |
| 32 | Beta硫解酶缺乏症           |
| 33 | 先天性膽酸合成缺陷症3型         |
|    | 痙攣性截癱5A型·常染色體隱性      |
| 34 | 物素酵素缺乏症              |
| 35 | 布隆氏症候群               |
| 36 | 卡那凡氏症                |
| 37 | 肉鹼結合酵素缺乏症第一型         |
| 38 | 肉鹼結合酵素缺乏症第二型         |
| 39 | 軟骨頭髮發育不全             |
|    | 幹骨后端的軟骨生成            |
|    | 骨骼發育異常症候群            |
| 40 | 腦髓性黃瘤症               |
| 41 | 進行性神經性腓骨萎縮症-4D型      |
| 42 | Citrin缺乏症            |
| 43 | 瓜胺酸血症                |
| 44 | COACH症候群2型           |
|    | 茹貝爾氏症候群9型            |
|    | 梅克爾氏症候群6型            |
|    | 色素性視網膜炎93型           |
| 45 | B型柯凱因氏症候群            |
| 46 | 下垂體激素缺失症-3型          |

| No  | 疾病名稱                   |
|-----|------------------------|
| 129 | 異染性白質退化症               |
| 130 | 甲基丙二酸血症-cb1A型          |
| 131 | 甲基丙二酸血症-cb1B型          |
| 132 | 甲基丙二酸血症-mut型           |
| 133 | 甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症- cb1C型  |
| 134 | 原發性小頭症1型·常染色體隱性        |
| 135 | 小眼症                    |
| 136 | 核型線粒體複合體IV缺陷症2型        |
|     | 近視6型                   |
| 137 | 黏脂症第二型和第三型-alpha/beta  |
| 138 | 黏脂症第四型                 |
| 139 | 黏多醣症-1型(賀勒氏症)          |
| 140 | 黏多醣症-2型(韓特氏症)          |
| 141 | 黏多醣症-3C型(聖菲利柏氏症)       |
| 142 | 黏多醣症-4B型(莫奎歐氏症)        |
| 143 | 黏多醣症-6型(馬洛托 - 拉米氏症)    |
| 144 | 肌肉失養症-LAMA2型           |
| 145 | 肌肉失養症糖基化功能缺陷-FKRP型     |
| 146 | 肌肉失養症糖基化功能缺陷-FKTN型     |
| 147 | 肌肉失養症糖基化功能缺陷-網膜色素變性76型 |
| 148 | 顯性先天性肌強直症              |
|     | 隱性先天性肌強直症              |
|     | 輕型肌強直症                 |
| 149 | 線狀體肌肉病變                |
| 150 | 先天性腎病症候群-1型            |
| 151 | 先天性腎病症候群-2型            |
| 152 | 神經元蠟樣脂褐質沉著疾病-CLN3型     |
| 153 | 神經元蠟樣脂褐質沉著疾病-CLN5型     |

## 帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

| No | 疾病名稱                     |
|----|--------------------------|
| 47 | 下垂體激素缺失症-2型              |
| 48 | X連鎖錐桿細胞退化症1型             |
|    | X連鎖黃斑部退化症(萎縮型)           |
|    | 色素性視網膜炎3型                |
|    | X連鎖色素性視網膜炎伴或不伴耳聾及鼻腔呼吸道感染 |
| 49 | 先天性腎上腺增生症-11b羥化酶缺失症      |
| 50 | 先天性腎上腺增生症-17a羥化酶缺失症      |
| 51 | 先天性腎上腺增生症-21羥化酶缺失症       |
| 52 | 先天性無巨型細胞性血小板缺乏症          |
| 53 | 先天性醣基化疾病-1b型             |
| 54 | 先天性醣基化疾病-1a型             |
| 55 | 先天性肌無力症候群-CHRNE型         |
| 56 | 克果納傑氏症候群                 |
| 57 | 囊狀纖維化                    |
| 58 | 胱氨酸血症                    |
| 59 | D-雙功能蛋白缺乏症               |
| 60 | 二氫硫辛醯胺脫氫酶(E3)缺乏症         |
| 61 | 唐奈-巴羅氏症候群                |
| 62 | 裘馨氏肌肉失養症                 |
| 63 | 表皮分解性水皰症                 |
| 64 | Ehlers-Danlos症候群(鬆皮症)    |
|    | 膀胱輸尿管逆流8型                |
| 65 | 埃利偉氏症候群-EVC2型            |
| 66 | 埃利偉氏症候群-EVC型             |
| 67 | 網膜色素變性-37型               |
| 68 | 變異性紅斑角皮症第一型              |
|    | 感覺神經性聽損                  |
| 69 | 法布瑞氏症                    |

| No  | 疾病名稱              |
|-----|-------------------|
| 154 | 尼曼匹克症-A/B型        |
| 155 | 尼曼匹克症-C1型         |
| 156 | 尼曼匹克症-C2型         |
| 157 | Nijmegen斷裂症候群     |
| 158 | 非症候群型遺傳性聽障-GJB2型  |
| 159 | 非症候群型遺傳性聽障-GJB6型  |
| 160 | 眼睛皮膚白化症第一型        |
| 161 | 眼睛皮膚白化症第二型        |
| 162 | 歐門氏症候群-RAG1型      |
| 163 | 歐匹茲GBBB症候群        |
| 164 | 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症     |
| 165 | 手掌足底角化症·永島型       |
| 166 | 慢性兒童型腦硬化症 [註1]    |
|     | 遺傳性痙攣性下身麻痺第二型[註1] |
| 167 | Pendred 氏症候群      |
| 168 | 苯酮尿症(苯丙胺酸羥基化酶缺乏症) |
| 169 | 隱性多囊性腎疾病-PKHD1型   |
| 170 | 橋腦小腦發育不全-6型       |
| 171 | 原發性肉鹼缺乏症          |
| 172 | 原發性纖毛運動障礙-DNAH5型  |
| 173 | 原發先天性青光眼          |
| 174 | 原發性高草酸鹽尿症-1型      |
| 175 | 原發性高草酸鹽尿症-3型      |
| 176 | 漸進性外眼肌麻痺          |
| 177 | 進行性家族性肝內膽汁滯留症     |
| 178 | 丙酸血症-PCCA型        |
| 179 | 丙酸血症-PCCB型        |
| 180 | 假性膽鹼酯酶缺乏症         |

## 帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

| No | 疾病名稱                                     |
|----|--|
| 70 | 血友病B型                                    |
| 71 | 家族性自律神經失調症候群                             |
| 72 | 家族性高膽固醇血症-LDLRAP1型                       |
| 73 | 家族性胰島素過多症-ABCC8型                         |
| 74 | 家族性地中海熱病                                 |
| 75 | Fanconi氏貧血C型                             |
| 76 | X染色體脆折症                                  |
| 77 | 弗雷澤氏症候群第3型                               |
| 78 | 弗里德里希氏共濟失調症<br>伴有保留反射的弗里德里希氏共濟失調症        |
| 79 | 半乳糖激酶缺乏症                                 |
| 80 | 半乳糖血症                                    |
| 81 | 高雪氏症                                     |
| 82 | Gitelman氏症候群                             |
| 83 | 葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酵素缺乏症<br>(蠶豆症)                |
| 84 | 戊二酸尿症-I型                                 |
| 85 | 戊二酸尿症-II型                                |
| 86 | 非酮性高甘胺酸血症-GLDC型                          |
| 87 | 肝醣儲積症Ia型                                 |
| 88 | 肝醣儲積症第1b型                                |
| 89 | 龐貝氏症(肝醣儲積症第二型)                           |
| 90 | 肝醣儲積症第三型                                 |
| 91 | 肝醣儲積症第四型                                 |
| 92 | 肝醣儲積症第五型                                 |
| 93 | 再生障礙性貧血<br>家族性噬血性淋巴組織細胞增生症2型<br>非霍奇金氏淋巴瘤 |

| No  | 疾病名稱  |
|-----|---|
| 181 | 彈性纖維假黃瘤<br>Arterial calcification, generalized, of infancy, 2 |
| 182 | 腎小管發育不全   |
| 183 | 視網膜色素變性-25型   |
| 184 | 視網膜色素變性-26型   |
| 185 | 視網膜色素變性-59型   |
| 186 | 肢近端型點狀軟骨發育不良第一型   |
| 187 | Sandoff症 (成年型GM2神經節甘脂儲積症)                                     |
| 188 | 神崎氏症<br>辛德勒氏症I型<br>辛德勒氏症III型                                  |
| 189 | 感覺神經性聽損   |
| 190 | 歐門氏症候群-RAG2型  |
| 191 | 隱性遺傳嚴重免疫缺陷  |
| 192 | 短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症   |
| 193 | 短肋胸腔發育不全症第3型  |
| 194 | 植物固醇血症2型  |
| 195 | Smith-Lemli-Opitz症候群  |
| 196 | 脊髓性肌肉萎縮症  |
| 197 | 脊髓小腦性共濟失調症·常染色體隱性第10型   |
| 198 | 肺部表面活性劑代謝異常症3型  |
| 199 | 戴薩克斯症   |
| 200 | 硫胺素代謝功能異常症候群2型  |
| 201 | 甲狀腺激素生成障礙症2A型   |
| 202 | 光敏性毛髮缺硫性失養症<br>著色性乾皮症D型                                       |
| 203 | 三甲胺尿症   |
| 204 | 高酪胺酸血症-1型   |

## 帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

| No  | 疾病名稱                   |
|-----|------------------------|
| 94  | 血友病A型                  |
| 95  | 遺傳性果糖不耐症               |
| 96  | 血色素沉積症第1型              |
| 97  | 血色素沉積症第2型              |
| 98  | Hermansky-Pudlak症候群-1型 |
| 99  | Hermansky-Pudlak症候群-3型 |
| 100 | 高胱氨酸尿症                 |
| 101 | 先天性水腦症1型               |
| 102 | 高免疫球蛋白D症候群             |
|     | 甲羥戊酸尿症                 |
|     | 多發性毛孔角化症3型             |
| 103 | 少汗性外胚層發育不良症            |
| 104 | 低磷酸酯酶症                 |
| 105 | 家族性妊娠期甲狀腺功能亢進症         |
|     | 非自體免疫性甲狀腺功能亢進症         |
|     | 先天性非甲狀腺腫型甲狀腺功能低下症1型    |
|     | 體細胞高功能甲狀腺腺瘤            |
|     | 體細胞甲狀腺毒症伴隨的甲狀腺癌        |
| 106 | X連鎖智力發育障礙109型          |

| No  | 疾病名稱               |
|-----|--------------------|
| 205 | 高酪胺酸血症-2型          |
| 206 | 非症候群型遺傳性聽障-MYO7A型  |
|     | 尤塞氏綜合症1B型          |
| 207 | 非症候群型遺傳性聽障-PCDH15型 |
|     | 尤塞氏綜合症1F型          |
| 208 | 尤塞氏綜合症-2A型         |
| 209 | 尤塞氏綜合症-3A型         |
| 210 | 極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症      |
| 211 | 第一型遺傳性維生素D依賴型佝僂症   |
| 212 | 瓦德伯格氏症候群4A型        |
| 213 | 威爾森氏症              |
| 214 | 著色性乾皮症-A型          |
| 215 | 著色性乾皮症-C型          |
| 216 | 性聯遺傳腎上腺腦白質失養症      |
| 217 | 肌酸缺乏症候群            |
| 218 | 性聯遺傳視網膜裂損症/視覺黃斑症   |
| 219 | 性聯遺傳嚴重複合型免疫缺乏症     |
| 220 | 柴爾維格氏症候群-PEX1型     |

美 基 生 技