

### 孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
1	3-氫基-3-甲基戊二酸血症	3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency	HMGCL	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
2	Beta 硫解酶缺乏症	3-Ketothiolase deficiency	ACAT1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
3	三甲基巴豆醯輔酶 A 梭化酶缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase 1 deficiency (3-MCC deficiency)	MCCC1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/95
4	三甲基巴豆醯輔酶 A 梭化酶缺乏症	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase 2 deficiency (3-MCC deficiency)	MCCC2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/95
5	無β脂蛋白血症	Abetalipoproteinemia	MTTP	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
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	Achondrogenesis, type IB; Atelosteogenesis II; Diastrophic dysplasia; Multiple epiphyseal dysplasia	SLC26A2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
7	色彩感應失能症	Achromatopsia	CNGB3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/87
8	腸道內鋅吸收不良症	Acrodermatitis enteropathica	SLC39A4	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
9	醯輔酶 A 去氫酶 9 缺乏症	Acyl-CoA dehydrogenase-9 (ACAD9) Deficiency	ACAD9	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
10	腺嘌呤脫氨酶缺乏症	Adenosine deaminase deficiency	ADA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
11	Aicardi-Goutieres 症候群	Aicardi-Goutieres syndrome	SAMHD1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
12	黑尿症	Alkaptonuria	HGD	體染色體隱性遺傳	全人種	1/250
13	甘露糖症	Alpha-mannosidosis	MAN2B1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/354
14	甲型海洋性貧血	Alpha thalassemia	HBA1/ HBA2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/20
					東亞	1/8
					南亞/印度	1/5
15	艾柏症候群-COL4A3型	Alport syndrome, COL4A3-related	COL4A3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/267
16	艾柏症候群-COL4A4型	Alport syndrome, COL4A4-related	COL4A4	體染色體隱性遺傳	全人種	1/267
17	Alstrom 氏症候群	Alstrom syndrome	ALMS1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
18	軟骨頭髮發育不全; 幹骨后端的軟骨生成; 骨骺發育異常症候群	Anauxetic dysplasia; Cartilage-hair hypoplasia; Metaphyseal dysplasia without hypotrichosis	RMRP	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
19	安德曼綜合症	Andermann syndrome	SLC12A6	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
20	精胺酸酶缺乏症	Arginase deficiency	ARG1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/296
21	精胺丁二酸酶缺乏症	Argininosuccinate lyase deficiency	ASL	體染色體隱性遺傳	全人種	1/132
22	芳香環轉化酶缺乏症	Aromatase deficiency	CYP19A1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
23	遠端關節攣縮, 智能障礙及癲癇症候群	Arthrogyposis, mental retardation, and seizures	SLC35A3	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
24	天門冬醯胺合成酶缺乏症	Asparagine synthetase deficiency	ASNS	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
25	天門冬醯胺葡萄糖胺尿症	Aspartylglucosaminuria	AGA	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
26	維他命 E 缺乏共濟失調症	Ataxia with isolated vitamin E deficiency	TTPA	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
27	共濟失調微血管擴張性症候群	Ataxia-telangiectasia	ATM	體染色體隱性遺傳	全人種	1/100
28	自體免疫多腺體症候群 I 型	Autoimmune polyendocrinopathy syndrome type I	AIRE	體染色體隱性遺傳	全人種	1/150
29	體染色體隱性遺傳痙攣性共濟失調症	Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay	SACS	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
30	Bardet-Biedl 氏症候群-14 型	Bardet-Biedl syndrome 14; Joubert syndrome 5; Leber congenital amaurosis 10; Meckel syndrome 4; Senior-Loken syndrome 6; CEP290-related disorders	CEP290	體染色體隱性遺傳	全人種	1/190
31	Bardet-Biedl 氏症候群-2 型	Bardet-Biedl syndrome 2; Retinitis Pigmentosa 74	BBS2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/621
32	Bardet-Biedl 氏症候群-1 型	Bardet-Biedl syndrome type 1	BBS1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/367
33	Bardet-Biedl 氏症候群-10 型	Bardet-Biedl syndrome type 10	BBS10	體染色體隱性遺傳	全人種	1/395

### 孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
34	Bardet-Biedl 氏症候群-12 型	Bardet-Biedl syndrome type 12	BBS12	體染色體隱性遺傳	全人種	1/791
35	第二型裸淋巴細胞綜合症	Bare lymphocyte syndrome, type II	CIITA	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
36	Bartter 氏症候群	Bartter syndrome	BSND	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
37	巨大血小板症候群-A1型	Bernard-Soulier syndrome type A1	GP1BA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
38	巨大血小板症候群-C 型	Bernard-Soulier syndrome type C	GP9	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
39	雙側額頂多小腦迴畸形症	Bilateral frontoparietal polymicrogyria	ADGRG1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
40	生物素酵素缺乏症	Biotinidase deficiency	BTD	體染色體隱性遺傳	全人種	1/124
41	Björnstad 症候群; Gracile 症候群; 粒線體 Complex III 缺乏症	Björnstad syndrome; GRACILE syndrome; Mitochondrial complex III deficiency	BCS1L	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
42	布隆氏症候群	Bloom syndrome	BLM	體染色體隱性遺傳	全人種	1/800
43	卡那凡氏症	Canavan disease	ASPA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/300
44	甲氧先磷酸合成酶缺乏症	Carbamoylphosphate synthetase I deficiency	CPS1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/570
45	肉鹼結合酶缺乏症第一型	Carnitine palmitoyltransferase IA deficiency	CPT1A	體染色體隱性遺傳	全人種	1/354
46	肉鹼結合酶缺乏症第二型	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency	CPT2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
47	肉鹼轉位酶缺乏症	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	SLC25A20	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
48	Carpenter 症候群	Carpenter syndrome	RAB23	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
49	兒茶酚胺敏感性多形性室性心博過速 (CPVT)-CASQ2 型	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia, CASQ2-related	CASQ2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
50	兒茶酚胺敏感性多形性室性心博過速 (CPVT)-TRDN 型	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia, TRDN-related	TRDN	體染色體隱性遺傳	全人種	1/354
51	腦髓性黃瘤症	Cerebrotendinous xanthomatosis	CYP27A1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
52	進行性神經性腓骨萎縮症-4B1 型	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4B1	MTMR2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
53	進行性神經性腓骨萎縮症-4D 型	Charcot-Marie-Tooth disease, type 4D	NDRG1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/22
54	進行性神經性腓骨萎縮症-GDAP1 型	Charcot-Marie-Tooth disease, uGDAP1-related	GDAP1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/152
55	進行性神經性腓骨萎縮症-SH3TC2 型	Charcot-Marie-Tooth disease, SH3TC2-related	SH3TC2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/69
56	Chediak-Higashi 症候群	Chediak-Higashi syndrome	LYST	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
57	幼兒嚴重視網膜失養症-AIPL1 型	Childhood-onset severe retinal dystrophy, AIPL1-related	AIPL1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/409
58	舞蹈棘狀紅血球症	Choreoacanthocytosis	VPS13A	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
59	慢性肉芽腫病	Chronic granulomatous disease	CYBA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
60	Citrin 缺乏症	Citrin deficiency	SLC25A13	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
61	瓜胺酸血症	Citrullinemia	ASS1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/119
					東亞	1/132
62	A 型柯凱因氏症候群	Cockayne syndrome type A	ERCC8	體染色體隱性遺傳	全人種	1/822
63	B 型柯凱因氏症候群	Cockayne syndrome type B; DeSanctis-Cacchione syndrome	ERCC6	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
					日本	1/74
64	柯恩綜合症	Cohen syndrome	VPS13B	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
65	丙二酸及甲基丙二酸血症	Combined malonic and methylmalonic aciduria	ACSF3	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
66	氧化磷酸化缺乏症-GFM1 型	Combined oxidative phosphorylation deficiency, GFM1-related	GFM1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
67	氧化磷酸化缺乏症-TSFM 型	Combined oxidative phosphorylation deficiency, TSFM-related	TSFM	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
68	下垂體激素缺乏症-2 型	Combined pituitary hormone deficiency 2	PROP1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/45

**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
69	下垂體激素缺乏症-3型	Combined pituitary hormone deficiency 3	LHX3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/45
70	先天性腎上腺增生症-11b 羥化酶缺乏症	Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency	CYP11B1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
71	先天性腎上腺增生症-17a 羥化酶缺乏症	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency	CYP17A1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
72	先天性腎上腺增生症-21 羥化酶缺乏症	Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency	CYP21A2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/61
73	先天性腎上腺增生症-3b 羥化酶缺乏症	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 2 deficiency	HSD3B2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
74	先天性無巨型細胞性血小板缺乏症	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia	MPL	體染色體隱性遺傳	全人種	1/102
75	先天性糖基化疾病-1a型	Congenital disorder of glycosylation type 1a	PMM2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
76	先天性糖基化疾病-1b型	Congenital disorder of glycosylation type 1b	MPI	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
77	先天性糖基化疾病-1c型	Congenital disorder of glycosylation type 1c	ALG6	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
78	永久性新生兒糖尿病	Congenital hyperinsulinism; Permanent neonatal diabetes mellitus	KCNJ11	體染色體隱性遺傳	全人種	1/423
79	先天性甲狀腺低功能症-DUOX2型	Congenital hypothyroidism, DUOX2-related	DUOX2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/366
80	先天性甲狀腺低功能症-DUOX2型	Congenital hypothyroidism, DUOX2-related	DUOX2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
81	先天性甲狀腺低功能症-TSHB型	Congenital hypothyroidism, TSHB-related	TSHB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
82	先天性魚鱗癬狀紅皮症	Congenital ichthyosis	TGM1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
83	先天性痛覺不敏感合併無汗症	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis	NTRK1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
84	先天性肌無力症候群-CHRNE型	Congenital myasthenic syndrome, CHRNE-related	CHRNE	體染色體隱性遺傳	全人種	1/408
85	先天性肌無力症候群-RAPSN型	Congenital myasthenic syndrome, RAPSN-related; Fetal akinesia deformation sequence	RAPSN	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
86	先天性腎病候群-1型	Congenital nephrotic syndrome, type 1	NPHS1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/289
87	先天性腎病候群-2型	Congenital nephrotic syndrome, type 2	NPHS2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/289
88	先天性分泌性氯化物腹瀉	Congenital secretory chloride diarrhea	SLC26A3	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
89	眼角膜內皮細胞失養症	Corneal endothelial dystrophy	SLC4A11	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
90	皮質酮甲基氧化酶缺乏症	Corticosterone methyl oxidase deficiency	CYP11B2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
91	Costeff 症候群	Costeff syndrome	OPA3	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
92	克果納傑氏症候群	Crigler-Najjar syndrome	UGT1A1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
93	囊狀纖維化	Cystic fibrosis	CFTR	體染色體隱性遺傳	全人種 東亞	1/32 1/94
94	胱胺酸血症	Cystinosis	CTNS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
95	D-雙功能蛋白缺乏症	D-bifunctional protein deficiency	HSD17B4	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
96	二氫硫辛醯胺脫氫酶(E3)缺乏症	Dihydroliipoamide dehydrogenase deficiency	DLD	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
97	二氫嘔啉脫氫酶缺乏症	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency	DPYD	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
98	先天性角化不全症-5型	Dyskeratosis congenita type 5	RTEL1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
99	糖基化功能缺陷肌肉失養症-POMT1型	Dystroglycanopathy, POMT1-related	POMT1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/290
100	表皮分解性水皰症	Dystrophic epidermolysis bullosa	COL7A1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/196
101	膠原蛋白變育異常埃勒斯-當洛二氏症候群	Ehlers-Danlos syndrome, Dermatosparaxis type VIIC	ADAMTS2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
102	埃勒斯-當洛二氏症候群伴隨脊柱後凸- PLOD1型	Ehlers-Danlos syndrome with kyphoscoliosis, PLOD1-related	PLOD1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/159

**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
103	埃利偉氏症候群-EVC型	Ellis-van Creveld syndrome, EVC-related; Weyers acrofacial dysostosis, EVC-related	EVC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/142
104	埃利偉氏症候群-EVC2型	Ellis-van Creveld syndrome, EVC2-related; Weyers acrofacial dysostosis, EVC2-related	EVC2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/240
105	網膜色素變性-37型	Enhanced S-cone syndrome; Retinitis pigmentosa 37	NR2E3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/209
106	乙基丙二酸腦病變	Ethylmalonic encephalopathy	ETHE1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
107	第十一凝血因子缺乏症	Factor XI deficiency	F11	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
108	家族性自主神經功能異常	Familial dysautonomia	ELP1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/300
109	家族性胰島素過多症-ABCC8型	Familial hyperinsulinism, ABCC8-related	ABCC8	體染色體隱性遺傳	全人種	1/112
110	家族性地中海熱病	Familial Mediterranean fever	MEFV	體染色體隱性遺傳	全人種	1/20
111	Fanconi 氏貧血 A 型	Fanconi anemia group A	FANCA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/239
112	Fanconi 氏貧血 C 型	Fanconi anemia group C	FANCC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/535
113	Fanconi 氏貧血 G 型	Fanconi anemia group G	FANCG	體染色體隱性遺傳	全人種	1/632
114	延胡索酸缺乏症	Fumarase deficiency	FH	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
115	半乳糖激酶缺乏症	Galactokinase deficiency	GALK1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/110
116	半乳糖異構酶缺乏症	Galactose epimerase deficiency	GALE	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
117	半乳糖血症	Galactosemia	GALT	體染色體隱性遺傳	全人種	1/110
118	高雪氏症	Gaucher disease	GBA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/77
119	Gitelman 氏症候群	Gitelman syndrome	SLC12A3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/100
120	谷氨酸甲酰亞胺基轉移酶缺乏症	Glutamate formiminotransferase deficiency	FTCD	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
121	戊二酸尿症-IIA 型	Glutaric aciduria IIA	ETF A	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
122	戊二酸尿症-IIB 型	Glutaric aciduria IIB	ETF B	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
123	戊二酸尿症-IIC 型	Glutaric aciduria IIC	ETF DH	體染色體隱性遺傳	全人種 東亞	1/250 1/74
124	戊二酸尿症-I 型	Glutaric aciduria, type I	GCDH	體染色體隱性遺傳	全人種	1/87
125	非酮性高甘氨酸血症-AMT 型	Glycine encephalopathy, AMT-related	AMT	體染色體隱性遺傳	全人種	1/373
126	非酮性高甘氨酸血症-GLDC 型	Glycine encephalopathy, GLDC-related	GLDC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/193
127	肝糖儲積症第四型	Glycogen storage disease IV	GBE1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/387
128	肝糖儲積症第三型	Glycogen storage disease type III	AGL	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
129	肝糖儲積症第五型	Glycogen storage disease type V	PYGM	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
130	肝糖儲積症第七型	Glycogen storage disease VII	PFKM	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
131	肝糖儲積症第 1A 型	Glycogen Storage disease, type 1a	G6PC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/177
132	肝糖儲積症第 1b 型	Glycogen storage disease, type 1b	SLC37A4	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
133	胍基乙酸鹽甲基轉移酶缺乏症	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency	GAMT	體染色體隱性遺傳	全人種	1/371
134	鳥氨酸酮酸轉胺酶缺乏症	Gyrate atrophy of choroid and retina	OAT	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
135	哈納氏病	Hartnup disorder	SLC6A19	體染色體隱性遺傳	全人種	1/87
136	血鐵沉積症-2A 型	Hemochromatosis, type 2A	HJV	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500

**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
137	血鐵沉積症-3 型	Hemochromatosis, type 3	TFR2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
138	肝腦病變型粒線體DNA 耗竭症候群-MPV17 型	Hepatocerebral mitochondrial DNA depletion syndrome, MPV17-related	MPV17	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
139	遺傳性葉酸吸收不良	Hereditary folate malabsorption	SLC46A1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
140	遺傳性果糖不耐症	Hereditary fructose intolerance	ALDOB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/122
141	Hermansky-Pudlak 症候群-1 型	Hermansky-Pudlak syndrome 1	HPS1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/354
142	Hermansky-Pudlak 症候群-3 型	Hermansky-Pudlak syndrome 3	HPS3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/354
143	多發性羧化酶缺乏症	Holocarboxylase synthetase deficiency	HLCS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
144	高胱氨酸尿症	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency	CBS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
145	高胱氨酸尿症-巨母紅血球性貧血-cobalamin E 型	Homocystinuria-megaloblastic anemia, cobalamin E type	MTRR	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
146	Hydrolethalus 症候群	Hydrolethalus syndrome	HYLS1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
147	高免疫球蛋白血症 D 症候群; 甲羧戊酸激酶缺乏症	Hyperimmunoglobulinemia D syndrome; Mevalonate kinase deficiency	MVK	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
148	腺苷激酶缺乏引起高甲硫氨酸血症	Hypermethioninemia due to adenosine kinase deficiency	ADK	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
149	高甲硫氨酸伴隨 S-腺苷半胱氨酸水解酶缺乏症	Hypermethioninemia due to deficiency of S-adenosylhomocysteine hydrolase	AHCY	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
150	高鳥氨酸-高血氨-高瓜氨酸綜合症候群(HHH症候群)	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinemia syndrome (Triple H syndrome)	SLC25A15	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
151	高脯氨酸血症第二型	Hyperprolinemia type II	ALDH4A1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
152	性腺功能低下症-GNRHR 型	Hypogonadotropic hypogonadism, GNRHR-related	GNRHR	體染色體隱性遺傳	全人種	1/347
153	Treacher Collins 氏症候群-POLR1C 型	Hypomyelinating leukodystrophy, POLR1C-related ; Treacher Collins syndrome - POLR1C-related	POLR1C	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
154	低磷酸酯酶症	Hypophosphatasia	ALPL	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
155	包涵體肌肉病變	Inclusion body myopathy type 2 (Nonaka myopathy)	GNE	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
156	新生兒神經軸發育不良	Infantile neuroaxonal dystrophy	PLA2G6	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
157	異戊酸血症	Isovaleric acidemia	IVD	體染色體隱性遺傳	全人種 東亞	1/167 1/407
158	Joubert 氏症候群-2 型	Joubert syndrome 2; Meckel syndrome 2	TMEM216	體染色體隱性遺傳	全人種	1/141
159	Joubert 氏症候群-28 型	Joubert syndrome 28; Meckel syndrome 1; Bardet-Biedl syndrome 13	MKS1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/260
160	Joubert 氏症候群-4 型	Joubert syndrome 4; Senior-Løken syndrome 1; Nephronophthisis	NPHP1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/480
161	Joubert 氏症候群-AHI-1 型	Joubert syndrome, AHI-1 related	AHI1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/448
162	Joubert 氏症候群-ARL13B 型	Joubert syndrome, ARL13B related	ARL13B	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
163	接合型表皮溶解水皰症-LAMA3 型	Junctional epidermolysis bullosa, LAMA3-related; Laryngo-onycho-cutaneous syndrome	LAMA3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/781
164	接合型表皮溶解水皰症-LAMB3 型	Junctional epidermolysis bullosa, LAMB3-related	LAMB3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/781
165	接合型表皮溶解水皰症-LAMC2 型	Junctional epidermolysis bullosa, LAMC2-related	LAMC2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/781
166	Krabbe 氏症(球細胞腦白質失養症)	Krabbe disease	GALC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
167	萊伯氏先天性黑矇症-2 型; 色素性視網膜炎-20 型	Leber congenital amaurosis 2; Retinitis pigmentosa 20	RPE65	體染色體隱性遺傳	全人種	1/228
168	萊伯氏先天性黑矇症-5 型	Leber congenital amaurosis 5	LCA5	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
169	萊伯氏先天性黑矇症-8 型; 色素性視網膜炎-12 型	Leber congenital amaurosis 8; Retinitis pigmentosa 12	CRB1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/104
170	萊伯氏先天性黑矇症-13 型	Leber congenital amaurosis type 13	RDH12	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500

**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
171	Leigh 症候群-SURF1型; 進行性神經性腓骨萎縮症-SURF1 型	Leigh syndrome, SURF1-related ; Charcot-Marie-Tooth disease, SURF1-related	SURF1	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
172	Leigh 症候群-complex IV (COX) 酶缺乏	Leigh syndrome with Complex IV deficiency	LRPPRC	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/447
173	致死先天性攣縮綜合症	Lethal congenital contracture syndrome 1	GLE1	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
174	腦白質病伴隨白質消失症	Leukoencephalopathy with vanishing white matter	EIF2B5	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
175	肢帶型肌肉失養症-2A型	Limb-girdle muscular dystrophy type 2A	CAPN3	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
176	肢帶型肌肉失養症-2B型	Limb-girdle muscular dystrophy type 2B	DYSF	體染色體隱性 遺傳	全人種 日本	<1/500 1/332
177	肢帶型肌肉失養症-2C型	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2C	SGCG	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/381
178	肢帶型肌肉失養症-2D型	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2D	SGCA	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
179	肢帶型肌肉失養症-2E型	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2E	SGCB	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/500
180	肢帶型肌肉失養症-2F型	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2F	SGCD	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
181	肢帶型肌肉失養症-2H型; Bardet-Biedl 氏症候群-11型	Limb-girdle muscular dystrophy, type 2H; Bardet-Biedl syndrome 11	TRIM32	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
182	脂質先天性腎上腺發育不全	Lipoid congenital adrenal hyperplasia	STAR	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
183	急性新生兒肝衰竭	Liver failure, acute infantile	TRMU	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
184	三功能蛋白缺乏症及長鏈 3-羥醯輔酶A 脫氫酶缺乏症	Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiency; Trifunctional protein deficiency	HADHA	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
185	Lysunyruc 蛋白質耐受不良症	Lysinuric protein intolerance	SLC7A7	體染色體隱性 遺傳	全人種 日本	<1/500 1/119
186	溶酶體酸性脂肪酶缺乏症	Lysosomal acid lipase deficiency	LIPA	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
187	黃斑角膜營養不良症-CHST6 型	Macular corneal dystrophy, CHST6-related	CHST6	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/79
188	楓糖尿症-Ia 型	Maple syrup urine disease type Ia	BCKDHA	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/321
189	楓糖尿症-Ib 型	Maple syrup urine disease type Ib	BCKDHB	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/364
190	楓糖尿症-II 型	Maple syrup urine disease, type II	DBT	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/481
191	Meckel 症候群; Joubert 氏症候群	Meckel syndrome 5; Joubert syndrome 7; COACH syndrome	RPGRIP1L	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/259
192	中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency	ACADM	體染色體隱性 遺傳	全人種 東亞	1/69 1/198
193	巨腦性腦白質病伴有皮層下囊腫第一型	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts	MLC1	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
194	異染性白質退化症	Metachromatic leukodystrophy	ARSA	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/100
195	saposin-b 缺乏引發異染性白質退化症	Metachromatic leukodystrophy due to saposin-b deficiency	PSAP	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
196	甲基丙二酸血症-MUT 型	Methylmalonic acidemia, MUT-related	MUT	體染色體隱性 遺傳	全人種 東亞	1/195 1/53
197	甲基丙二酸血症併高胱氨酸血症 -cb1C 型	Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cb1C type	MMACHC	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/134
198	甲基丙二酸血症併高胱氨酸血症 -cb1D 型	Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cb1D type	MMADHC	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
199	甲基丙二酸血症併高胱氨酸血症 -cb1F 型	Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cb1F type	LMBRD1	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
200	甲基丙二酸血症併高胱氨酸血症 -cb1J 型	Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cb1J type	ABCD4	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
201	甲基丙二酸血症-cb1A 型	Methylmalonic aciduria, cb1A type	MMAA	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/301
202	甲基丙二酸血症-cb1B 型	Methylmalonic aciduria, cb1B type	MMAB	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/435
203	甲基丙二酸單醣輔酶 A 異構酶缺乏症	Methylmalonyl-CoA epimerase deficiency	MCEE	體染色體隱性 遺傳	全人種	<1/500
204	小眼症	Microphthalmia, isolated 3	RAX	體染色體隱性 遺傳	全人種	1/289

**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
205	小眼症	Microphthalmia with or without coloboma	VSX2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/91
206	粒線體 Complex I 缺乏症 (Leigh 症候群)-NDUFAF5 型	Mitochondrial complex I deficiency (Leigh syndrome), NDUFAF5-related	NDUFAF5	體染色體隱性遺傳	全人種	1/447
207	粒線體 Complex I 缺乏症 (Leigh 症候群)-NDUFAF6 型	Mitochondrial complex I deficiency (Leigh syndrome), NDUFAF6-related	NDUFAF6	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
208	粒線體病變合併纖粒幼紅細胞性貧血	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia 1	PUS1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
209	MNGIE 症候群粒線體性神經胃腸腦病變症候群	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy (MNGIE) disease	TYMP	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
210	黏脂症第二型和第三型 -alpha/beta	Mucopolipidosis III alpha/beta; Mucopolipidosis II alpha/beta	GNPTAB	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
211	黏脂症第三型 -gamma	Mucopolipidosis III gamma	GNPTG	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
212	黏脂症第四型	Mucopolipidosis IV	MCOLN1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/300
213	黏多糖症-3A 型 (聖菲利柏氏症)	Mucopolysaccharidosis IIIA (Sanfilippo syndrome A)	SGSH	體染色體隱性遺傳	全人種	1/454
214	黏多糖症-3D 型 (聖菲利柏氏症)	Mucopolysaccharidosis IIID (Sanfilippo syndrome D)	GNS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
215	黏多糖症-4A 型 (莫奎歐氏症)	Mucopolysaccharidosis IVA (Morquio syndrome A)	GALNS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
216	黏多糖症-3B 型 (聖菲利柏氏症)	Mucopolysaccharidosis type IIIB (Sanfilippo syndrome B)	NAGLU	體染色體隱性遺傳	全人種 東亞	<1/500 1/298
217	黏多糖症-3C 型 (聖菲利柏氏症)	Mucopolysaccharidosis type IIIC (Sanfilippo syndrome C)	HGSNAT	體染色體隱性遺傳	全人種	1/434
218	GLB1 相關疾病： -黏多糖症-4B 型 (莫奎歐氏症) -神經節苷脂儲積症	GLB1-related disorder： - Mucopolysaccharidosis type IVB (Morquio syndrome B) - GM1 gangliosidosis	GLB1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/134
219	黏多糖症-9 型	Mucopolysaccharidosis type IX	HYAL1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
220	黏多糖症-6 型 (馬洛托-拉米氏症)	Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome)	ARSB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/250
221	黏多糖症-7 型	Mucopolysaccharidosis type VII	GUSB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/250
222	黏多糖症-1 型 (賀勒氏症)	Mucopolysaccharidosis, type I (Hurler syndrome)	IDUA	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
223	多發性翼狀膜症候群	Multiple pterygium syndrome	CHRNA3	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
224	多發性硫酸脂酶缺乏症	Multiple sulfatase deficiency	SUMF1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
225	肌肉失養症糖基化功能缺陷 -FKRP 型	Muscular dystrophy - dystroglycanopathy, FKRP-related	FKRP	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
226	肌肉失養症糖基化功能缺陷 -FKTN 型	Muscular dystrophy - dystroglycanopathy, FKTN-related; Fukuyama congenital muscular dystrophy	FKTN	體染色體隱性遺傳	全人種 日本	<1/500 1/82
227	肌肉失養症糖基化功能缺陷 -POMT2 型	Muscular dystrophy - dystroglycanopathy, POMT2-related	POMT2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/371
228	肌肉失養症糖基化功能缺陷 -網膜色素變性 76 型	Muscular dystrophy - dystroglycanopathy; Retinitis pigmentosa 76	POMGNT1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/462
229	肌肉失養症 -LAMA2 型	Muscular dystrophy, LAMA2-related	LAMA2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
230	N-乙酰穀胺合成酶缺乏症	N-acetylglutamate synthase deficiency	NAGS	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
231	線狀肌肉病變	Nemaline myopathy	NEB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/112
232	腎性尿崩症	Nephrogenic diabetes insipidus	AQP2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
233	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病 -CLN3 型	Neuronal ceroid lipofuscinosis, CLN3-related	CLN3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/230
234	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病 -CLN5 型	Neuronal ceroid lipofuscinosis, CLN5-related	CLN5	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
235	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病 -CLN6 型	Neuronal ceroid lipofuscinosis, CLN6-related	CLN6	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
236	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病 -CLN8 型	Neuronal ceroid lipofuscinosis, CLN8-related	CLN8	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
237	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病 -MFSD8 型	Neuronal ceroid lipofuscinosis, MFSD8-related	MFSD8	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500

**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
238	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病 -PPT1 型	Neuronal ceroid lipofuscinosis, PPT1-related	PPT1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/368
239	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病 -TPP1 型	Neuronal ceroid lipofuscinosis, TPP1-related	TPP1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/252
240	尼曼匹克症-A/B 型	Niemann-Pick disease, type A/B	SMPD1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/250
241	尼曼匹克症-C1 型	Niemann-Pick disease, type C1	NPC1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/194
242	尼曼匹克症-C2 型	Niemann-Pick disease, type C2	NPC2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/194
243	Nijmegen 斷裂症候群	Nijmegen breakage syndrome	NBN	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
244	非症候群型遺傳性聽障 -MYO7A 型; 尤塞氏綜合症 1B 型	Non-syndromic hearing loss, MYO7A-related; Usher syndrome, type 1B	MYO7A	體染色體隱性遺傳/雙基因遺傳	全人種 東亞	1/206 1/62
245	非症候群型遺傳性聽障 -OTOF 型	Nonsyndromic hearing loss, OTOF-related	OTOF	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
246	非症候群型遺傳性聽障 -PCDH15 型; 尤塞氏綜合症 1F 型	Non-syndromic hearing loss, PCDH15-related; Usher syndrome, type 1F	PCDH15	體染色體隱性遺傳/雙基因遺傳	全人種	1/395
247	非症候群型遺傳性聽障 -USH1C 型; 尤塞氏綜合症 1C 型	Non-syndromic hearing loss, USH1C-related; Usher syndrome, type 1C	USH1C	體染色體隱性遺傳/雙基因遺傳	全人種	1/353
248	非症候群型遺傳性聽障 -GJB2 型	Nonsyndromic hearing loss, GJB2-related	GJB2	體染色體隱性遺傳/雙基因遺傳	全人種 南亞/印度	1/42 1/148
249	非症候群型遺傳性聽障 -GJB6 型	Nonsyndromic hearing loss, GJB6-related	GJB6	體染色體隱性遺傳/雙基因遺傳	全人種	1/423
250	非症候群型遺傳性聽障 -LOXHD1 型	Nonsyndromic hearing loss, LOXHD1-related	LOXHD1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
251	歐門氏症候群-RAG1 型	Omenn syndrome, RAG1-related	RAG1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/137
252	歐門氏症候群-RAG2 型	Omenn syndrome, RAG2-related	RAG2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/137
253	成骨不全症第八型	Osteogenesis imperfecta, type VIII	P3H1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
254	骨質石化症-TCIRG1 型	Osteopetrosis, TCIRG1-related	TCIRG1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/250
255	泛酸鹽激活酵素關聯之神經退化性疾	Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	PANK2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/289
256	Pendred 氏症候群	Pendred syndrome	SLC26A4	體染色體隱性遺傳	全人種 東亞	1/80 1/74
257	過氧化物酶酰基輔酶 A 氧化酶缺乏症	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency	ACOX1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
258	苯酮尿症(苯丙胺酸羧基化酶缺乏症)	Phenylalanine hydroxylase deficiency (Phenylketonuria)	PAH	體染色體隱性遺傳	全人種 東南亞	1/93 1/59
259	磷酸脫氫酶缺乏症	Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency	PHGDH	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
260	隱性多囊性腎疾病 -PKHD1 型	Polycystic kidney disease, PKHD1-related	PKHD1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/70
261	龐貝氏症(肝糖儲積症第二型)	Pompe disease	GAA	體染色體隱性遺傳	全人種 東亞	1/100 1/112
262	橋腦小腦發育不全-1A 型	Pontocerebellar hypoplasia type 1A	VRK1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
263	橋腦小腦發育不全-1B 型	Pontocerebellar hypoplasia type 1B	EXOSC3	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
264	橋腦小腦發育不全-6 型	Pontocerebellar hypoplasia type 6	RARS2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
265	橋腦小腦發育不全-2D 型	Pontocerebellar hypoplasia, type 2D	SEPSECS	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
266	產後進展性小頭畸形伴隨癲癇及腦萎縮	Postnatal progressive microcephaly with seizures and brain atrophy	MED17	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
267	原發性纖毛運動障礙 -DNAH5 型	Primary ciliary dyskinesia, DNAH5-related	DNAH5	體染色體隱性遺傳	全人種	1/142
268	原發性纖毛運動障礙 -DNAI1 型	Primary ciliary dyskinesia, DNAI1-related	DNAI1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/230
269	原發性纖毛運動障礙 -DNAI2 型	Primary ciliary dyskinesia, DNAI2-related	DNAI2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/447
270	原發性纖毛運動障礙 -DNALI 型	Primary ciliary dyskinesia, DNALI1-related	DNALI1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
271	原發性纖毛運動障礙 -14 型	Primary ciliary dyskinesia, type 14	CCDC39	體染色體隱性遺傳	全人種	1/211
272	原發性纖毛運動障礙 -17 型	Primary ciliary dyskinesia, type 17	CCDC103	體染色體隱性遺傳	全人種	1/316



**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
273	原發性纖毛運動障礙-30 型	Primary ciliary dyskinesia, type 30	CCDC151	體染色體隱性遺傳	全人種	1/365
274	原發先天性青光眼	Primary congenital glaucoma	CYP1B1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/50
275	原發性高草酸鹽尿症-1型	Primary hyperoxaluria type 1	AGXT	體染色體隱性遺傳	全人種	1/120
276	原發性高草酸鹽尿症-2型	Primary Hyperoxaluria type II	GRHPR	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
277	原發性高草酸鹽尿症-3型	Primary hyperoxaluria type III	HOGA1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/184
278	漸進性外眼肌麻痺	Progressive external ophthalmoplegia; Alpers-Huttenlocher syndrome; Ataxia neuropathy spectrum; Myocerebrohepatopathy syndrome ; POLG-related disorder	POLG	體染色體隱性遺傳	全人種	1/113
279	進行性家族性肝內膽汁滯留症	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis	ABCB11	體染色體隱性遺傳	全人種	1/112
280	丙酸血症-PCCA 型	Propionic acidemia, PCCA-related	PCCA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
281	丙酸血症-PCCB 型	Propionic acidemia, PCCB-related	PCCB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
282	緻密性成骨不全症	Pycnodysostosis	CTSK	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
283	丙酮酸羧化酶缺乏症	Pyruvate carboxylase deficiency	PC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/250
284	丙酮酸鹽脫氫酶 E1-beta 缺乏症	Pyruvate dehydrogenase E1-beta deficiency	PDHB	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
285	腎小管酸中毒伴隨耳聾	Renal tubular acidosis with deafness	ATP6V1B1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
286	視網膜色素變性-25 型	Retinitis pigmentosa 25	EYS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/66
287	視網膜色素變性-26 型	Retinitis pigmentosa 26	CERKL	體染色體隱性遺傳	全人種	1/148
288	視網膜色素變性-28 型	Retinitis pigmentosa 28	FAM161A	體染色體隱性遺傳	全人種	1/296
289	視網膜色素變性-59 型	Retinitis pigmentosa 59	DHDDS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/296
290	網膜色素變性-CNGA1 型	Retinitis pigmentosa, CNGA1-related	CNGA1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/210
291	網膜色素變性-CNGB1 型	Retinitis pigmentosa, CNGB1-related	CNGB1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/296
292	網膜色素變性-IDH3B 型	Retinitis pigmentosa, IDH3B-related	IDH3B	體染色體隱性遺傳	全人種	1/296
293	網膜色素變性-PDE6A 型	Retinitis pigmentosa, PDE6A-related	PDE6A	體染色體隱性遺傳	全人種	1/133
294	肢近端型點狀軟骨發育不良第一型	Rhizomelic chondrodysplasia punctata, type 1	PEX7	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
295	肢近端型點狀軟骨發育不良第三型	Rhizomelic chondrodysplasia punctata, type 3	AGPS	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
296	Roberts 症候群	Roberts syndrome	ESCO2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
297	Sandoff 症 (成年型 GM2 神經節甘脂儲積症)	Sandhoff disease	HEXB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/600
298	Schimke 免疫-骨發育不良	Schimke immunosseous dysplasia	SMARCAL1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
299	Schopf-Schulz-Passarge 症候群	Schopf-Schulz-Passarge syndrome; Odontoonychodermal dysplasia	WNT10A	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
300	Segawa 症候群(瀨川氏病)	Segawa syndrome	TH	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
301	嚴重複合型免疫缺乏症-JAK3 型	Severe combined immunodeficiency, JAK3-related	JAK3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/299
302	嚴重複合型免疫缺乏症伴隨離子輻射	Severe combined immunodeficiency with sensitivity to ionizing radiation	DCLRE1C	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
303	嚴重先天性中性粒細胞減少症-HAX1 型	Severe Congenital Neutropenia, HAX1-related	HAX1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
304	嚴重先天性中性粒細胞減少症-VPS45 型	Severe congenital neutropenia, VPS45-related	VPS45	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
305	短支鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	Short branched chain acyl-CoA dehydrogenase (SBCAD) deficiency	ACADSB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/368
306	短鏈脂醯去氫酶缺乏症	Short-chain acyl-coA dehydrogenase (SCAD) Deficiency	ACADS	體染色體隱性遺傳	全人種 南亞/印度	1/85 1/51

**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
307	唾液酸儲存症	Sialic acid storage disorder	SLC17A5	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
308	鐮刀型紅血球症;乙型海洋性貧血;血紅素 C 疾病	Sickle cell disease; Beta thalassemia; hemoglobin C disease	HBB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/158
					東亞	1/50
					南亞/印度	1/25
309	Sjögren-Larsson 症候群	Sjögren-Larsson syndrome	ALDH3A2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/250
310	Smith-Lemli-Opitz 症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	DHCR7	體染色體隱性遺傳	全人種	1/30
311	痙攣性下身麻痺-15 型	Spastic paraplegia 15	ZFYVE26	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
312	痙攣性下身麻痺-49 型	Spastic paraplegia 49	TECPR2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
313	痙攣性下身麻痺第七型	Spastic paraplegia type7	SPG7	體染色體隱性遺傳	全人種	1/159
314	SPG11 型神經肌肉疾病	SPG11-related Neuromuscular Disorders	SPG11	體染色體隱性遺傳	全人種	1/159
315	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	SMN1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/54
					東亞	1/59
316	脊椎肋骨發育不全	Spondylocostal dysostosis	MESP2	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
317	鋼鐵症候群	Steel syndrome	COL27A1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
318	Stuve-Wiedemann 症候群	Stuve-Wiedemann syndrome	LIFR	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
319	原發性肉鹼缺乏症	Systemic primary carnitine deficiency	SLC22A5	體染色體隱性遺傳	全人種	1/129
					東亞	1/77
					南亞/印度	1/51
320	戴薩克斯症	Tay-Sachs disease	HEXA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/300
321	四氫葉啶缺乏症	Tetrahydrobiopterin deficiency	PTS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/354
322	四氫葉啶缺乏症-PCBD1 型	Tetrahydrobiopterin deficiency, PCBD1-related	PCBD1	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
323	四氫葉啶缺乏症-QPDR 型	Tetrahydrobiopterin deficiency, QPDR-related	QPDR	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
324	甲狀腺素合成不足-IYD 型	Thyroid dysshormonogenesis, IYD-related	IYD	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
325	甲狀腺素合成異常-SLC5A5 型	Thyroid dysshormonogenesis, SLC5A5-related	SLC5A5	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
326	甲狀腺素合成異常-TG 型	Thyroid dysshormonogenesis, TG-related	TG	體染色體隱性遺傳	全人種	1/241
327	甲狀腺素合成異常-TPO 型	Thyroid dysshormonogenesis, TPO-related	TPO	體染色體隱性遺傳	全人種	1/373
328	髮-肝-腸症候群	Trichohepatoenteric syndrome	TTC37	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
329	高酪胺酸血症-1 型	Tyrosinemia, type I	FAH	體染色體隱性遺傳	全人種	1/99
					南亞/印度	1/172
330	高酪胺酸血症-2 型	Tyrosinemia, type II	TAT	體染色體隱性遺傳	全人種	1/250
331	尤塞氏綜合症-1D 型	Usher syndrome, type 1D	CDH23	體染色體隱性遺傳/雙基因遺傳	全人種	1/285
332	尤塞氏綜合症-1G 型	Usher syndrome, type 1G	USH1G	體染色體隱性遺傳	全人種	1/434
333	尤塞氏綜合症-2A 型	Usher syndrome, type 2A	USH2A	體染色體隱性遺傳	全人種	1/126
334	尤塞氏綜合症-2D 型	Usher syndrome, type 2D	WHRN	體染色體隱性遺傳	全人種	1/282
335	尤塞氏綜合症-3A 型	Usher syndrome, type 3A	CLRN1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
336	極長鏈脂肪酸 A 去氫酶缺乏症	Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency	ACADVL	體染色體隱性遺傳	全人種	1/118
					南亞/印度	1/73
337	威爾森氏症	Wilson disease	ATP7B	體染色體隱性遺傳	全人種	1/87
338	Wolcott-Rallison 症候群	Wolcott-Rallison syndrome	EIF2AK3	體染色體隱性遺傳	全人種	<1/500
339	着色性乾皮症-A 型	Xeroderma pigmentosum, group A	XPA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
					日本	1/74

**孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢**

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
340	著色性乾皮症-C 型	Xeroderma pigmentosum, group C	XPC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
341	柴爾維格氏症候群-PEX1 型	Zellweger syndrome, PEX1-related	PEX1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/147
342	柴爾維格氏症候群-PEX10 型	Zellweger syndrome, PEX10-related	PEX10	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
					日本	1/354
343	柴爾維格氏症候群-PEX12 型	Zellweger syndrome, PEX12-related	PEX12	體染色體隱性遺傳	全人種	1/373
344	柴爾維格氏症候群-PEX2 型	Zellweger syndrome, PEX2-related	PEX2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
345	柴爾維格氏症候群-PEX6 型	Zellweger syndrome, PEX6-related	PEX6	體染色體隱性遺傳	全人種	1/280
346	性聯遺傳腎上腺腦白質失養症	Adrenoleukodystrophy, X-linked†	ABCD1	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/21,000
347	Allan - Herndon - Dudley 症候群	Allan-Herndon-Dudley syndrome	SLC16A2	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/500
348	甲型海洋性貧血-性聯遺傳智力障礙症候群	Alpha thalassemia X-linked intellectual disability syndrome†	ATRX	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/250,000
349	艾柏症候群-COL4A5 型	Alport syndrome, COL4A5-related†	COL4A5	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/139
350	Arts 症候群; Rosenberg-Chutorian 症候群; PRPS1 基因相關症候群	Arts syndrome; Rosenberg-Chutorian syndrome; Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity; Non-syndromic hearing loss, PRPS1-related†	PRPS1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/250,000
351	性聯遺傳進行性神經性腓骨萎縮症-1 型	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked type 1†	GJB1	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/667
352	性聯遺傳點狀軟骨發育不良一型	Chondrodysplasia punctata type 1, X-linked†	ARSE	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/250,000
353	脈絡膜缺乏症	Choroideremia†	CHM	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/25,000
354	性聯遺傳慢性肉芽腫病	Chronic granulomatous disease, X-linked†	CYBB	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/149,254
355	先天性腎上腺增生症-X 染色體遺傳	Congenital adrenal hypoplasia, X-linked†	NR0B1	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/6,250
356	肌酸缺乏症候群	Creatine deficiency syndrome†	SLC6A8	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/3,434
357	Lowe 氏症候群	Dent disease 2; Lowe syndrome†	OCRL	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/250,000
358	裘馨氏肌肉失養症	Duchenne muscular dystrophy†	DMD	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/2,350
359	肌失養症	Emery-Dreifuss muscular dystrophy†	EMD	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/81,967
360	法布瑞氏症	Fabry disease†	GLA	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/25,000
361	X 染色體脆折症	Fragile X syndrome†	FMR1	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/151
362	葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酶缺乏症(蠶豆症)	Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency†	G6PD	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/7
363	血友病 A 型	Hemophilia A†	F8	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/3,250
364	血友病 B 型	Hemophilia B†	F9	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/15,000
365	XHIM syndrome	Hyper IgM syndrome, X-linked†	CD40LG	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/50,000
366	汗性外胚層增生不良症	Hypohidrotic ectodermal dysplasia†	EDA	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/14,167
367	性聯遺傳視網膜裂損症/視覺黃斑症	Juvenile retinoschisis, X-linked†	RS1	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/2,500
368	LI 症候群	LI syndrome†	LICAM	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/15,000
369	性聯遺傳平腦症	Lissencephaly, X-linked†	DCX	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/42,500
370	Lujan-Fryns 症候群-UPF3B 型	Lujan-Fryns syndrome, UPF3B-related	UPF3B	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
371	Lujan-Fryns 症候群-ZDHHC9 型	Lujan-Fryns syndrome, ZDHHC9-related	ZDHHC9	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
372	Menkes 氏症候群	Menkes disease†	ATP7A	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/50,000
373	黏多糖症-2 型(韓特氏症)	Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome)†	IDS	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/50,000

### 孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
374	性聯遺傳肌小管病變	Myotubular myopathy, X-linked†	MTM1	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/25,000
375	諾里氏病	Norrie disease	NDP	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
376	鳥胺酸氮甲羰基轉移酶缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency†	OTC	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/7,000
377	磷酸甘油酸激酶 1 缺乏症	Phosphoglycerate kinase 1 deficiency	PGK1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
378	丙酮酸鹽脫氫酶E1-alpha 缺乏症	Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency†	PDHA1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/250,000
379	Renpenning 症候群	Renpenning syndrome	PQBP1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/500
380	性聯遺傳嚴重複合型免疫缺乏症	Severe combined immunodeficiency, X-linked†	IL2RG	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/25,000
381	Wiskott-Aldrich 氏症候群；性聯遺傳血小板缺乏症；低嗜嚴重先天性中性球症-WAS 型	Wiskott-Aldrich syndrome; Thrombocytopenia, X-linked; Severe Congenital Neutropenia, WAS-related†	WAS	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/125,000
382	性聯遺傳性 Aarskog Scott 症候群	X-linked Aarskog-Scott syndrome	FGD1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
383	性聯遺傳癲癇伴隨多樣性學習障礙	X-linked epilepsy with variable learning disabilities	SYN1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
384	性聯遺傳性聽障-POU3F4 型	X-linked hearing loss, POU3F4-related	POU3F4	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
385	性聯遺傳智能障礙伴隨小腦發育不全及面部異常	X-linked intellectual disability with cerebellar hypoplasia and distinctive facial appearance	OPHN1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
386	性聯遺傳智能障礙-AP1S2 型	X-linked intellectual disability, AP1S2-related	AP1S2	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/500
387	性聯遺傳智能障礙-ARX 型	X-linked intellectual disability, ARX-related	ARX	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
388	性聯遺傳智能障礙-BRWD3 型	X-linked intellectual disability, BRWD3-related	BRWD3	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
389	性聯遺傳智能障礙-CUL4B 型	X-linked intellectual disability, CUL4B-related	CUL4B	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
390	性聯遺傳智能障礙-DLG3 型	X-linked intellectual disability, DLG3-related	DLG3	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
391	性聯遺傳智能障礙-FTSJ1 型	X-linked intellectual disability, FTSJ1-related	FTSJ1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
392	性聯遺傳智能障礙-IL1RAPL1 型	X-linked intellectual disability, IL1RAPL1-related	IL1RAPL1	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
393	性聯遺傳智能障礙-KDM5C 型	X-linked intellectual disability, KDM5C-related	KDM5C	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
394	性聯遺傳智能障礙-PAK3 型	X-linked intellectual disability, PAK3-related	PAK3	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
395	性聯遺傳智能障礙-Siderius 型	X-linked intellectual disability, Siderius type	PHF8	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
396	性聯遺傳智能障礙-THOC2 型	X-linked intellectual disability, THOC2-related	THOC2	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
397	性聯遺傳智能障礙-ZNF711 型	X-linked intellectual disability, ZNF711-related	ZNF711	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
398	性聯遺傳眼睛白化症第一型-GPR143 型	X-linked Ocular albinism, GPR143-related	GPR143	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/25,000
399	性聯遺傳性網膜色素變性-RP2 型	X-linked Retinitis pigmentosa, RP2-related	RP2	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/4,000
400	性聯遺傳性網膜色素變性-RPGR 型	X-linked Retinitis pigmentosa, RPGR-related	RPGR	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/3,000
401	肺表面張力素代謝障礙	Surfactant metabolism dysfunction, pulmonary 3	ABCA3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/116
402	X 染色體脆折症-AFF2 型	Fragile XE syndrome	AFF2	X 染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
403	脊髓小腦退化性動作協調障礙-10 型	Spinocerebellar ataxia 10	ANO10	體染色體隱性遺傳	全人種	1/93
404	Joubert 氏症候群-9 型	Joubert syndrome 9	CC2D2A	體染色體隱性遺傳	全人種	1/201
405	先天性水腦症-1 型	Congenital hydrocephalus 1	CCDC88C	體染色體隱性遺傳	全人種	1/137
406	體染色體隱性遺傳先天性肌強直症	Autosomal recessive congenital myotonia	CLCN1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/176
407	先天性腎上腺機能不全症	Congenital adrenal insufficiency	CYP11A1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/114

### 孕知因-全球版多疾病帶因者篩檢

項目	疾病名稱(中文)*	疾病名稱(英文)	基因	遺傳模式	種族	帶因率
408	維生素D依賴性佝僂病-1型	Vitamin D-dependent rickets, type 1	CYP27B1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/181
409	窒息性胸腔失養症合併或不合併多指症-3型	Short-rib thoracic dysplasia 3 with or without polydactyly	DYNC2H1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/68
410	着色性乾皮症-D型	Xeroderma pigmentosum, group D	ERCC2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/65
411	三甲基胺尿症-	Trimethylaminuria	FMO3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/139
412	弗裏德賴希共濟失調症	Friedreich ataxia	FXN	體染色體隱性遺傳	全人種	1/80
413	Fraser氏症候群	Fraser syndrome	GRIP1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/84
414	Donnai-Barrow症候群	Donnai-Barrow syndrome	LRP2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/214
415	隱性遺傳性原發性小腦症-1型	Primary microcephaly 1, recessive	MCPH1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/147
416	Opitz GBBB症候群-1型	Opitz GBBB syndrome, type 1	MID1	X染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
417	Schindler氏症	Schindler disease types 1 and 3	NAGA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/94
418	眼睛皮膚白化症-2型	Oculocutaneous albinism, type II	OCA2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/76
419	遺傳性痙攣性下身麻痺-2型/慢性兒童型腦硬化症	Spastic paraplegia type 2/ Pelizaeus-Merzbacher disease	PLP1	X染色體性聯遺傳	全人種	<1/50,000
420	家族性噬血球形淋巴組織球增生症-2型	Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial, 2	PRF1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/149
421	Aicardi Goutieres症候群-2型	Aicardi Goutieres syndrome 2	RNASEH2B	體染色體隱性遺傳	全人種	1/217
422	粒線體Complex IV缺乏症	Mitochondrial complex IV deficiency	SCO2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/150
423	雷夫蘇姆氏病症/生物素反應性基底核疾病	Refsum disease/ Biotin-responsive basal ganglia disease	SLC19A3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/109
424	先天性無運鐵蛋白症	Atransferrinemia	TF	體染色體隱性遺傳	全人種	1/116
425	類先天性結締組織異常-tenascin X缺乏型	Ehlers-Danlos-like syndrome due to tenascin X deficiency	TNXB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/28
426	眼睛皮膚白化症-1型/眼睛皮膚白化症-1A型與1B型	Oculocutaneous albinism, type I/ Oculocutaneous albinism types 1A and 1B	TYR	體染色體隱性遺傳	全人種	1/20
427	假性膽鹼酯酶缺乏症	Butyrylcholinesterase deficiency	BCHE	體染色體隱性遺傳	全人種	1/28
428	凝血酶原相關血栓病	Prothrombin-related conditions	F2	體染色體隱性遺傳	全人種	1/33
429	第五凝血因子突變血栓症	Factor V deficiency	F5	體染色體隱性遺傳	全人種	1/36
430	血鐵沉積症	Hereditary Hemochromatosis	HFE	體染色體隱性遺傳	全人種	1/10
431	家族性高膽固醇血症	Familial Hypercholesterolemia	LDLRAP1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/8
432	家族性高乳糜微粒血症	Familial lipoprotein lipase deficiency	LPL	體染色體隱性遺傳	全人種	1/500
433	葉酸代謝基因異常	Homocystinuria, MTHFR-related	MTHFR	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
434	$\alpha$ 1-抗胰蛋白酶缺乏症	Alpha-1 antitrypsin deficiency	SERPINA1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/33

†男性帶因篩檢不會檢測性聯遺傳疾病

\*中文疾病名稱以衛生福利部國民健康署遺傳疾病諮詢網頁、財團法人罕病基金會及罕見疾病一點通命名為主

AR: 體染色體隱性遺傳; XL: X染色體隱性遺傳; Digenic: 雙基因遺傳 ([1]基因之間會互相影響遺傳致病機率; [2]基因之間會互相影響遺傳致病機

此份資料參考原廠2019.07 Beacon Expanded Carrier Supplemental Table