

孕知因-精選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	醣輔酶 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
2	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
3	精胺酸酶缺乏症	Arginase deficiency	ARG1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/296
4	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
5	生物素酵素缺乏症	Biotinidase deficiency	BTD	體染色體隱性遺傳	全人種	1/124
6	布隆氏症候群	Bloom syndrome	BLM	體染色體隱性遺傳	全人種	1/800
7	卡那凡氏症	Canavan disease	ASPA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/300
8	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
9	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
10	瓜胺酸血症	Citrullinemia	ASS1	體染色體隱性遺傳	全人種	1/119
					東亞	1/132
11	先天性腎上腺增生症-17 α 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
12	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
13	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
14	囊狀纖維化	Cystic fibrosis	CFTR	體染色體隱性遺傳	全人種	1/32
					東亞	1/94
15	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
16	Fanconi 氏貧血 C 型	Fanconi anemia group C	FANCC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/535
17	半乳糖血症	Galactosemia	GALT	體染色體隱性遺傳	全人種	1/110
18	高雪氏症	Gaucher disease	GBA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/77
19	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
20	肝醣儲積症第 1A 型	Glycogen Storage disease, type 1a	G6PC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/177
21	高胱胺酸尿症	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency	CBS	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
22	異戊酸血症	Isovaleric acidemia	IVD	體染色體隱性遺傳	全人種	1/167
					東亞	1/407
23	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
24	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
25	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
26	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	1/69
					東亞	1/198
27	異染性白質退化症	Metachromatic leukodystrophy	ARSA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/100
28	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	1/195
					東亞	1/53
29	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症-cb1C 型	Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cb1C type	MMACHC	體染色體隱性遺傳	全人種	1/134
30	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
31	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
32	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
33	神經元蠟樣脂褐質沉着疾病-CLN3 型	Neuronal ceroid lipofuscinosis, CLN3-related	CLN3	體染色體隱性遺傳	全人種	1/230
34	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
35	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	1/42
					南亞/印度	1/148

孕知因-精選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
36	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
37	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
38	苯酮尿症(苯丙胺酸羥基化酶缺乏症)	Phenylalanine hydroxylase deficiency (Phenylketonuria)	PAH	體染色體隱性遺傳	全人種 東南亞	1/93 1/59
39	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
40	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
41	丙酸血症-PCCA 型	Propionic acidemia, PCCA-related	PCCA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
42	丙酸血症-PCCB 型	Propionic acidemia, PCCB-related	PCCB	體染色體隱性遺傳	全人種	1/224
43	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
44	短鏈脂肪酰去氫酶缺乏症	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
45	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 東亞 南亞/印度	1/158 1/50 1/25
46	Smith-Lemli-Opitz 症候群	Smith-Lemli-Opitz syndrome	DHCR7	體染色體隱性遺傳	全人種	1/30
47	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal muscular atrophy	SMN1	體染色體隱性遺傳	全人種 東亞	1/54 1/59
48	原發性肉鹼缺乏症	Systemic primary carnitine deficiency	SLC22A5	體染色體隱性遺傳	全人種 東亞 南亞/印度	1/129 1/77 1/51
49	戴薩克斯症	Tay-Sachs disease	HEXA	體染色體隱性遺傳	全人種	1/300
50	高酪胺酸血症-1 型	Tyrosinemia, type I	FAH	體染色體隱性遺傳	全人種 南亞/印度	1/99 1/172
51	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
52	極長鏈醯輔酶 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 南亞/印度	1/118 1/73
53	威爾森氏症	Wilson disease	ATP7B	體染色體隱性遺傳	全人種	1/87
54	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
55	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
56	法布瑞氏症	Fabry disease†	GLA	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/25,000
57	X 染色體脆折症	Fragile X syndrome†	FMR1	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/151
58	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
59	血友病 A 型	Hemophilia A†	F8	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/3,250
60	血友病 B 型	Hemophilia B†	F9	X 染色體性聯遺傳	全人種	1/15,000
61	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

†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

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