

產前遺傳病基因檢測  
疾病及基因列表

序號	疾病中文名	疾病英文名	基因
1	苯丙酮尿症	Phenylketonuria	<i>PAH</i>
2	四氫生物喋呤缺乏症	Tetrahydrobiopterin (BH4)-deficient hyperphenylalaninemia (HPA)	<i>PTS</i>
3	酪氨酸血症 I 型	Tyrosinemia Type I	<i>FAH</i>
4	楓糖尿病 1A 型	Maple Syrup Urine Disease Type 1A	<i>BCKDHA</i>
5	楓糖尿病 1B 型	Maple Syrup Urine Disease Type 1B	<i>BCKDHB</i>
6	楓糖尿病 3 型	Maple Syrup Urine Disease Type 3	<i>DLD</i>
7	甲基丙二酸血症 Mut 型	MUT-Related Methylmalonic Acidemia	<i>MUT</i>
8	甲基丙二酸血症 cbIA 型	MMAA-Related Methylmalonic Acidemia	<i>MMAA</i>
9	甲基丙二酸血症 cbIB 型	MMAB-Related Methylmalonic Acidemia	<i>MMAB</i>
10	甲基丙二酸血症伴同型半胱氨酸血症 cbIC 型	Methylmalonic Aciduria and Homocystinuria CbIC type	<i>MMACHC</i>
11	甲基丙二酸血症伴同型半胱氨酸血症 cbID 型	Methylmalonic Aciduria and Homocystinuria CbID type	<i>MMADHC</i>
12	甲基丙二酸單醯輔酶 A 異構酶缺乏症	MCEE-Related Methylmalonic Acidemia	<i>MCEE</i>
13	戊二酸血症 I 型	Glutaric Acidemia I	<i>GCDH</i>
14	糖原累積病 Ia 型	Glycogen Storage Disease Type Ia	<i>G6PC</i>
15	糖原累積病 Ib 型	Glycogen Storage Disease Type Ib/Ic	<i>SLC37A4</i>
16	糖原累積病 II 型	Glycogen Storage Disease Type II	<i>GAA</i>
17	半乳糖血症	Galactosemia	<i>GALT</i>
18	黏多糖貯積症 IIIA 型	Mucopolysaccharidosis Type IIIA	<i>SGSH</i>
19	黏多糖貯積症 IIIB 型	MPS type IIIB	<i>NAGLU</i>
20	Niemann-Pick 病 A 型	Niemann-Pick Disease Type A/B	<i>SMPD1</i>
21	Niemann-Pick 病 B 型	Niemann-Pick Disease Type A/B	<i>SMPD1</i>
22	Niemann-Pick 病 C1 型	Niemann-Pick Disease Type C1	<i>NPC1</i>
23	Niemann-Pick 病 C2 型	Niemann-Pick Disease Type C2	<i>NPC2</i>
24	Fabry 病	Fabry Disease	<i>GLA</i>
25	異染性腦白質營養不良	Metachromatic Leukodystrophy due to Arylsulfatase A	<i>ARSA</i>
26	Smith-Lemli-Opitz 綜合征	Smith-Lemli-Opitz syndrome	<i>DHCR7</i>



27	中鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency,Medium-Chain	<i>ACADM</i>
28	極長鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency,Very Long-Chain	<i>ACADVL</i>
29	短鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency,Short-Chain	<i>ACADS</i>
30	天冬氨酸葡萄糖胺尿症	Aspartylglucosaminuria	<i>AGA</i>
31	高鳥氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸尿症	Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome	<i>SLC25A15</i>
32	α-甘露糖苷貯積症	Alpha-Mannosidosis	<i>MAN2B1</i>
33	遺傳性果糖不耐受症	Hereditary Fructose Intolerance	<i>ALDOB</i>
34	Tay-Sachs 病	Tay-Sachs Disease	<i>HEXA</i>
35	進行性假肥大性肌營養不良	Duchenne Muscular Dystrophy	<i>DMD</i>
36	脊髓性肌肉萎縮症	Spinal Muscular Atrophy	<i>SMN1</i>
37	肝豆狀核變性	Wilson Disease	<i>ATP7B</i>
38	X 連鎖中央核肌病	X-Linked Centronuclear Myopathy	<i>MTM1</i>
39	神經元蠟樣脂褐質沉積症 1 型	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 1	<i>PPT1</i>
40	神經元蠟樣脂褐質沉積症 2 型	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 2	<i>TPP1</i>
41	神經元蠟樣脂褐質沉積症 3 型	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 3	<i>CLN3</i>
42	神經元蠟樣脂褐質沉積症 4A 型	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 4A	<i>CLN6</i>
43	神經元蠟樣脂褐質沉積症 5 型	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 5	<i>CLN5</i>
44	神經元蠟樣脂褐質沉積症 6 型	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 6	<i>CLN6</i>
45	神經元蠟樣脂褐質沉積症 7 型	Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 7	<i>MFSD8</i>
46	Joubert 綜合征 2 型	Joubert Syndrome 2	<i>TMEM216</i>
47	Joubert 綜合征 3 型	Joubert Syndrome 3	<i>AHI1</i>
48	Joubert 綜合征 5 型	Joubert Syndrome 5	<i>CEP290</i>
49	Joubert 綜合征 6 型	Joubert Syndrome 6	<i>TMEM67</i>
50	Joubert 綜合征 9 型	Joubert Syndrome 9	<i>CC2D2A</i>
51	遺傳性運動和感覺神經病變伴胼胝體發育不全	Hereditary Motor and Sensory Neuropathy with Agenesis of the Corpus Callosum	<i>SLC12A6</i>
52	常染色體隱性遺傳沙勒瓦薩格奈痲攣性共濟失調	Autosomal Recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay	<i>SACS</i>
53	家族性自主神經失調	Familial Dysautonomia	<i>IKBKAP</i>
54	眼皮膚白化病 1 型	Oculocutaneous Albinism Type 1	<i>TYR</i>
55	眼皮膚白化病 2 型	Oculocutaneous Albinism Type 2	<i>OCA2</i>



56	眼皮膚白化病 3 型	Oculocutaneous Albinism Type 3	<i>TYRP1</i>
57	眼皮膚白化病 4 型	Oculocutaneous Albinism Type 4	<i>SLC45A2</i>
58	眼皮膚白化病 6 型	Oculocutaneous Albinism Type 6	<i>SLC24A5</i>
59	眼皮膚白化病 7 型	Oculocutaneous Albinism Type 7	<i>C10orf11</i>
60	X 連鎖遺傳眼白化病	X-Linked Ocular Albinism	<i>GPR143</i>
61	Hermansky-Pudlak 綜合症 1 型	Hermansky-Pudlak Syndrome 1	<i>HPS1</i>
62	Hermansky-Pudlak 綜合症 3 型	Hermansky-Pudlak Syndrome 3	<i>HPS3</i>
63	α-地中海貧血	Alpha-thalassemia	<i>HBA1, HBA2</i>
64	β-地中海貧血	Beta-thalassemia	<i>HBB</i>
65	乙型血友病	Hemophilia B	<i>F9</i>
66	Fanconi 貧血·互補群 A	Fanconi anemia, complementation group A	<i>FANCA</i>
67	Fanconi 貧血·互補群 C	Fanconi anemia, complementation group C	<i>FANCC</i>
68	鎌狀細胞性貧血症	Sickle Cell Anemia	<i>HBB</i>
69	常染色體隱性耳聾 1A 型	Autosomal Recessive Deafness 1A	<i>GJB2</i>
70	常染色體隱性耳聾 4 型	Autosomal Recessive Deafness 4, with Enlarged Vestibular Aqueduct	<i>SLC26A4</i>
71	常染色體隱性耳聾 23 型	Autosomal Recessive Deafness 23	<i>PCDH15</i>
72	常染色體隱性耳聾 4 型	Usher Syndrome Type 1F	<i>PCDH15</i>
73	常染色體隱性耳聾 4 型	Usher Syndrome Type 3A	<i>CLRN1</i>
74	家族性噬血細胞性淋巴組織細胞增多症 2 型	Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial, 2	<i>PRF1</i>
75	家族性噬血細胞性淋巴組織細胞增多症 3 型	Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial, 3	<i>UNC13D</i>
76	家族性噬血細胞性淋巴組織細胞增多症 4 型	Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial, 4	<i>STX11</i>
77	家族性噬血細胞性淋巴組織細胞增多症 5 型	Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial, 5	<i>STXBP2</i>
78	X 連鎖重症聯合免疫缺陷	X-Linked Severe Combined Immunodeficiency	<i>IL2RG</i>
79	X 連鎖先天性腎上腺發育不全	X-Linked Adrenal Hypoplasia Congenita	<i>NROB1</i>
80	雄激素不敏感綜合症	Androgen Insensitivity Syndrome	<i>AR</i>
81	聯合性垂體激素缺乏症 2 型	Combined pituitary hormone deficiency 2	<i>PROP1</i>
82	常染色體隱性多囊腎病	Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease	<i>PKHD1</i>
83	腎病綜合症 1 型	Nephrotic syndrome, type 1	<i>NPHS1</i>
84	腎消耗病 11 型	Nephronophthisis 11	<i>TMEM67</i>



85	腎病型胱氨酸症	Nephropathic Cystinosis	<i>CTNS</i>
86	進行性家族性肝內膽汁淤積 2 型	Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis: Type 2	<i>ABCB11</i>
87	囊性纖維化	Cystic Fibrosis	<i>CFTR</i>
88	Meckel 綜合征 2 型	Meckel Syndrome 2	<i>TMEM216</i>
89	Meckel 綜合征 3 型	Meckel Syndrome 3	<i>TMEM67</i>
90	Meckel 綜合征 4 型	Meckel Syndrome 4	<i>CEP290</i>
91	CC2D2A 相關性 COACH 綜合征	CC2D2A-Related COACH Syndrome	<i>CC2D2A</i>
92	TMEM67 相關性 COACH 綜合征	TMEM67-Related COACH Syndrome	<i>TMEM67</i>
93	Bloom 綜合征	Bloom syndrome	<i>BLM</i>
94	Bjornstad 綜合征	Bjornstad Syndrome	<i>BCS1L</i>
95	GRACILE 綜合征	GRACILE Syndrome	<i>BCS1L</i>
96	Sjogren-Larsson 綜合征	Sjogren-Larsson syndrome	<i>ALDH3A2</i>
97	線粒體複合物 3 缺乏症核 1 型	Mitochondrial Complex III Deficiency Nuclear Type 1	<i>BCS1L</i>
98	X 連鎖少汗性外胚層發育不良	X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia	<i>EDA</i>
99	Canavan 病	Canavan Disease	<i>ASPA</i>
100	Ellis-van Creveld 綜合征	Ellis-van Creveld Syndrome	<i>EVC2</i>
101	脆性 X 綜合症	Fragile X Syndrome	<i>FMR1</i>

