



單基因遺傳病檢測 (170+種)

價錢：HK\$8,800

- ✓ 檢測 **173** 種遺傳疾病，**160+** 個基因。
- ✓ 適合孕婦、計劃懷孕的人士或夫婦。
- ✓ 有遺傳家族病史的人士或夫婦。
- ✓ 準備進行人工輔助生殖的夫婦。
- ✓ 近親婚姻的夫婦。
- ✓ 只需要抽血。(孕婦只需要 5mL 外周血)
- ✓ 報告需要大約 4-5 星期。
- ✓ 準確度高達 99%。
- ✓ 使用次世代測序 (NGS) 結合常規方法。



甚麼是單基因遺傳病？

單基因遺傳病是指單個基因發生突變所引起的遺傳病，全球已經發現**超過 10,000 多種**的單基因遺傳病。大多數單基因遺傳病會導致**畸形、殘廢、甚至死亡**。

隱性遺傳病患兒雙親往往沒有任何症狀，常規產檢中亦無法檢出異常，直到生後出現病症才得以發現。

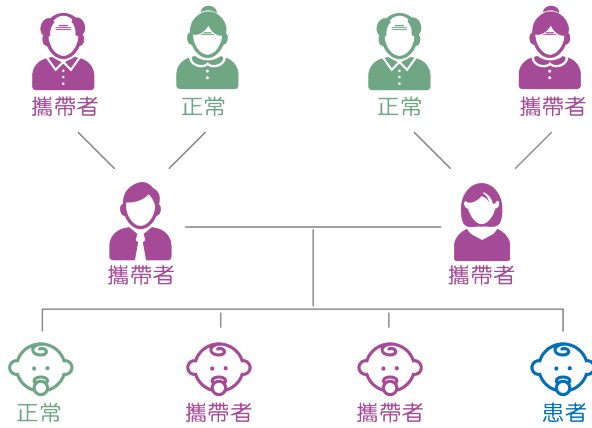
研究數據顯示，**平均每個人身上攜帶 2.8 個隱性遺傳病基因**。雖然單一遺傳病的發病率看似不高，但整體遺傳病的綜合發病率高達 1% 以上，其風險遠高於大眾熟知的唐氏綜合症（香港發病率約 1/700）。

由於隱性遺傳病基因**攜帶者通常沒有任何症狀**，如果**父母雙方都有隱性遺傳病基因**，則有**75% 的機率遺傳給下一代**。若是不幸地夫婦雙方檢測結果都是**同一種遺傳病基因的攜帶者**，**誕生重症患兒的機率則是 25%**。透過早期的遺傳病基因檢測，計劃生育的夫婦或孕初期的準媽媽能及早掌握風險，為寶寶的健康成長做最好的預備與選擇。



檢測的意義

- ✓ 檢測出夫婦雙方是否為單基因遺傳病的攜帶者，提示生育風險。
- ✓ 結合遺傳諮詢和產前檢查，有效避免嚴重遺傳病的發生。



陽性結果

表示受檢查者攜帶了一個或多個致病突變。這種情況下，需要對受檢者的配偶進行檢測。如果夫婦雙方在同一個基因上都攜帶了致病突變，他們生育患兒的風險將顯著升高。有關家庭可尋求遺傳輔導及基因治療。

陰性結果

表示受檢查者未有攜帶檢測的相關疾病的致病突變。

但不排除在檢測範圍以外存在其他致病突變的可能(很低)，或受檢者後代會因為新發突變 (De Novo) 而患病。

為何選擇基研單基因遺傳病檢測？

「基研單基因遺傳病檢測 170+ 種」能夠篩查 **173 種**由 **11,000 個以上**的突變基因引起的**遺傳性疾病**，相比於單一個遺傳病的檢測，「基研單基因遺傳病檢測 170+ 種」更加經濟及全面。

為何早期檢測是非常重要的？

有家族病史的人士：

1. 風險評估和管理：

對於有家族病史的人來說，進行單基因遺傳病檢測有助於早期發現基因疾病，及評估個人患某些遺傳疾病的風險，使其能夠根據需要進行生活方式調整或進行預防性篩查。

2. 家庭計劃：

對於計劃擴大家庭的人來說，了解自身的遺傳風險可以影響他們的生育決策，並促使他們考慮其他選擇，例如代孕或是遺傳輔助技術。

想生育的夫婦：

1. 遺傳風險輔助：

對於計劃懷孕的夫婦來說，早期檢測可以篩查任何可能性的遺傳疾病風險，使他們能夠做出知情的選擇。

2. 生育決策支持：

檢測結果可以為夫婦提供關於懷孕的風險和選項的信息，使他們能夠共同決定最適合他們的生育計劃，從而減少未來可能的遺傳疾病風險。



此檢測包含常見遺傳性疾病及簡介：

| | | | |
|---|---|---------------|---|
| 1 | 甲型地中海貧血 Alpha-thalassemia | HBA1, HBA2 | <ul style="list-style-type: none"> 由 HBA1 / HBA2 基因異常引起。 屬於遺傳性血紅蛋白疾病。 因 α- 珠蛋白生成減少，影響血紅蛋白形成。 導致紅血球攜氧能力下降，引致貧血。 輕者可無明顯症狀。 重症可於胎兒期已出現嚴重併發症。 |
| 2 | 乙型地中海貧血 Beta-thalassemia | HBB | <ul style="list-style-type: none"> 由 HBB 基因異常引起。 屬於遺傳性血紅蛋白疾病。 因 β- 珠蛋白合成不足，導致貧血。 病情分為輕型至重型，嚴重程度不一。 常見症狀包括面色蒼白、疲倦、發育較慢。 嚴重患者可能需要定期輸血。 |
| 3 | 蠶豆症 Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, G6PD | G6PD | <ul style="list-style-type: none"> 由 G6PD 基因異常引起 (X 連鎖遺傳)。 為紅血球保護酵素缺乏症。 多數患者平時無症狀。 接觸藥物、食物或感染可引發急性溶血。 常見症狀：黃疸、深色尿、疲倦、貧血。 香港常見 (男嬰約 4-5%)。 |
| 4 | 脊髓性肌肉萎縮症 Spinal Muscular Atrophy, SMA | SMN1 | <ul style="list-style-type: none"> 由 SMN1 基因異常引起 (常染色體隱性遺傳)。 屬於遺傳性神經肌肉疾病。 運動神經元逐漸退化，導致肌肉無力及萎縮。 動作發展遲緩 (坐、行能力受影響)。 嚴重者可影響吞嚥及呼吸功能。 可於嬰兒至成人發病。 |
| 5 | 杜興氏肌肉萎縮症 Duchenne Muscular Dystrophy, DMD | DMD | <ul style="list-style-type: none"> 由 DMD 基因突變引起 (X 連鎖遺傳)。 主要影響男童，為常見兒童肌肉疾病。 屬進行性肌肉萎縮，肌肉逐漸變弱。 幼年出現走路困難、易跌倒、運動能力差。 後期可影響心臟及呼吸功能。 |
| 6 | 脆性 X 綜合症 Fragile X Syndrome | FMR1 | <ul style="list-style-type: none"> 由 FMR1 基因異常引起 (X 連鎖遺傳)。 為常見遺傳性智能障礙。 影響腦部發展。 可出現學習困難、語言發展遲緩、專注力不足。 部分患者有自閉症特徵。 男性症狀較嚴重。 |
| 7 | 囊性纖維化 Cystic Fibrosis | CFTR | <ul style="list-style-type: none"> 由 CFTR 基因異常引起 (常染色體隱性遺傳)。 屬於影響多個器官的遺傳性疾病。 因細胞鹽分及水分運輸異常，導致分泌物變得濃稠。 主要影響肺部、胰臟及消化系統。 患者容易有反覆肺部感染、咳嗽、營養吸收不良。 屬於需要長期管理的慢性遺傳病。 |



此檢測包含常見遺傳性疾病及簡介：

| | | | |
|----|--|---------------------------|---|
| 8 | 苯丙酮尿症 Phenylketonuria, PKU | PAH | <ul style="list-style-type: none"> 由 PAH 基因異常引起（常染色體隱性遺傳）。 屬於先天性代謝疾病。 身體無法正常分解 苯丙氨酸，導致其在體內累積。 若未及早發現及控制，可能影響 腦部發育及智力。 初生嬰兒早期未必有明顯症狀。 通常需要 特殊飲食控制。 |
| 9 | 多囊性腎病變 Polycystic Kidney Disease | PKHD1 | <ul style="list-style-type: none"> 由 PKHD1 基因異常引起的類型（常染色體隱性遺傳）。 屬於影響腎臟及肝臟的遺傳性疾病。 腎臟形成多個囊腫並腫大。 可影響 腎功能，嚴重者可導致腎衰竭。 常同時影響 肝臟。 多於嬰兒期或兒童期發病。 |
| 10 | 乙型血友病 Hemophilia B | F9 | <ul style="list-style-type: none"> 由 F9 基因異常引起（X 連鎖隱性遺傳）。 第 IX 凝血因子缺乏 → 凝血功能異常。 患者容易出現 出血及止血困難、瘀傷、關節出血。 嚴重者可有 自發性出血。 屬於遺傳性凝血功能障礙疾病。 男性較常發病。 |
| 11 | 遺傳性耳聾 Hereditary Hearing Loss and Deafness | GJB2 SLC26A4 | <ul style="list-style-type: none"> 常見與 GJB2 / SLC26A4 基因異常有關（常染色體隱性遺傳）。 為常見遺傳性聽力喪失原因之一。 會導致 先天性或早發性聽力受損。 聽力損失程度可由輕微至嚴重不等。 可影響語言發展 部分患者可能伴隨：前庭導水管擴大或甲狀腺問題。 早期發現有助及早安排聽力及語言訓練。 |
| 12 | 楓糖尿病 Maple Syrup Urine Disease, MSUD | BCKDHA, BCKDHB, DBT | <ul style="list-style-type: none"> 由 BCKDHA / BCKDHB / DBT 基因異常引起（常染色體隱性遺傳）。 身體無法正常分解支鏈胺基酸，導致其在體內累積並產生毒性。 初生嬰兒可出現 餵食困難、嗜睡、嘔吐、抽搐。 尿液或體味可帶有類似 楓糖甜味。 嚴重可影響腦部甚至致命 屬於需及早診斷及控制飲食的代謝病。 |
| 13 | 糖原累積病 (龐貝氏症) Glycogen Storage Disease (Pompe Disease) | GAA | <ul style="list-style-type: none"> 由 GAA 基因異常引起（常染色體隱性遺傳）。 屬於溶酶體儲積症。 影響肌肉及心臟。 可出現 肌肉無力、發育遲緩、呼吸困難。 嬰兒型病情通常較嚴重。 |
| 14 | 威爾遜氏病 (肝豆狀核變性) Wilson Disease | ATP7B | <ul style="list-style-type: none"> 由 ATP7B 基因異常引起（常染色體隱性遺傳）。 身體無法正常代謝及排出銅。 導致銅在 肝臟、腦部、眼睛等器官積聚。 可引起 肝功能異常、神經症狀、情緒或精神問題。 嚴重可導致器官損害。 |



173 Type Monogenic Diseases List
173 種單基因遺傳病列表

| | 遺傳疾病 | Diseases | 基因 |
|----|--------------------------|--|------------|
| 1 | 威爾遜氏病 (肝豆狀核變性) | Wilson Disease | ATP7B |
| 2 | 原發性肉碱缺乏症 | Primary Carnitine Deficiency | SLC22A5 |
| 3 | 苯丙酮尿症 | Phenylketonuria | PAH |
| 4 | 四氫生物蝶呤缺乏症 A 型 | Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient, A | PTS |
| 5 | 甲基丙二酸血症 Mut 型 | MUT-Related Methylmalonic Acidemia | MMUT |
| 6 | 甲基丙二酸血症 cblA 型 | MMAA-Related Methylmalonic Acidemia | MMAA |
| 7 | 甲基丙二酸血症 cblB 型 | MMAB-Related Methylmalonic Acidemia | MMAB |
| 8 | 甲基丙二酸血症伴同型半胱氨酸血症 cblC 型 | Methylmalonic Aciduria and Homocystinuria, cblC Type | MMACHC |
| 9 | 甲基丙二酸血症伴同型半胱氨酸血症 cblD 型 | Methylmalonic Aciduria and Homocystinuria, cblD Type | MMADHC |
| 10 | 同型半胱氨酸尿症伴巨幼細胞貧血 cblE 型 | Homocystinuria-megaloblastic anemia, cblE Type | MTRR |
| 11 | 高胱氨酸尿症伴巨幼紅細胞貧血 cblG 型 | Homocystinuria-Megaloblastic Anemia cblG Type | MTR |
| 12 | 甲基丙二酸單醯輔酶 A 差向異構酶缺乏症 | MCEE-Related Methylmalonic Acidemia | MCEE |
| 13 | 胱硫醚 β 合成酶缺乏性高胱氨酸尿症 | Homocystinuria Due to Cystathionine Beta-Synthase Deficiency | CBS |
| 14 | 戊二酸血症 I 型 | Glutaric Acidemia I | GCDH |
| 15 | 戊二酸血症 IIA 型 | Glutaric Acidemia IIA | ETFA |
| 16 | 戊二酸血症 IIB 型 | Glutaric Acidemia IIB | ETFB |
| 17 | 戊二酸血症 IIC 型 | Glutaric Acidemia IIC | ETFDH |
| 18 | 中鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症 | Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, Medium-Chain | ACADM |
| 19 | 短鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症 | Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, Short-Chain | ACADS |
| 20 | 極長鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症 | Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, Very Long-Chain | ACADVL |
| 21 | 3- 甲基巴豆醯輔酶素羧化酵素缺乏症 第 1 型 | 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase 1 Deficiency | MCCC1 |
| 22 | 3- 甲基巴豆醯輔酶素羧化酵素缺乏症 第 2 型 | 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase 2 Deficiency | MCCC2 |
| 23 | 瓜氨酸血症 1 型 | Citrullinemia | ASS1 |
| 24 | 異戊酸血症 | Isovaleric Acidemia | IVD |
| 25 | 丙酸血症 | Propionicacidemia | PCCA, PCCB |
| 26 | 糖原累積病 Ia 型 | Glycogen Storage Disease Type Ia | G6PC |
| 27 | 糖原累積病 Ib 型 | Glycogen Storage Disease Type Ib | SLC37A4 |



173 Type Monogenic Diseases List
173 種單基因遺傳病列表

| | 遺傳疾病 | Diseases | 基因 |
|----|-------------------------------|---|-----------|
| 28 | 糖原累積病 Ic 型 | Glycogen Storage Disease Type Ic | SLC37A4 |
| 29 | 糖原累積病 II 型 | Glycogen Storage Disease Type II | GAA |
| 30 | 糖原累積病 IV 型 | Glycogen Storage Disease Type IV | GBE1 |
| 31 | Niemann-Pick 病 A 型 | Niemann-Pick Disease Type A | SMPD1 |
| 32 | Niemann-Pick 病 B 型 | Niemann-Pick Disease Type B | SMPD1 |
| 33 | Niemann-Pick 病 C1 型 | Niemann-Pick Disease Type C1 | NPC1 |
| 34 | Niemann-Pick 病 C2 型 | Niemann-Pick Disease Type C2 | NPC2 |
| 35 | 楓糖尿病 1A 型 | Maple Syrup Urine Disease Type 1A | BCKDHA |
| 36 | 楓糖尿病 1B 型 | Maple Syrup Urine Disease Type 1B | BCKDHB |
| 37 | 楓糖尿病 2 型 | Maple Syrup Urine Disease Type 2 | DBT |
| 38 | 楓糖尿病 3 型 | Maple Syrup Urine Disease Type 3 | DLD |
| 39 | 黏多醣貯積症第一型 | Hurler Syndrome | IDUA |
| 40 | 賀勒 - 施艾氏症 | Hurler-Scheie Syndrome | IDUA |
| 41 | 黏多醣貯積症第 V 型 | Mucopolysaccharidosis Type V | IDUA |
| 42 | 黏多醣貯積症 II 型 | Mucopolysaccharidosis II | IDS |
| 43 | 黏多醣貯積症 IIIA 型 | Mucopolysaccharidosis Type IIIA | SGSH |
| 44 | 黏多醣貯積症 IIIB 型 | Mucopolysaccharidosis Type IIIB | NAGLU |
| 45 | 黏多醣貯積症 IIIC 型 | Mucopolysaccharidosis Type IIIC | HGSNAT |
| 46 | 黏多醣貯積症 IIID 型 | Mucopolysaccharidosis Type IIID | GNS |
| 47 | 黏多醣貯積症 IVA 型 | Mucopolysaccharidosis Type IVA | GALNS |
| 48 | 黏多醣貯積症 IVB 型 | Mucopolysaccharidosis Type IVB | GLB1 |
| 49 | 黏多醣貯積症 VI 型 | Mucopolysaccharidosis Type VI | ARSB |
| 50 | 酪氨酸血症 1 型 | Tyrosinemia Type 1 | FAH |
| 51 | 法布瑞氏症 | Fabry Disease | GLA |
| 52 | 生物素酶缺乏症 | Biotinidase Deficiency | BTD |
| 53 | 全羧化酶合成酶缺乏症 | Holocarboxylase Synthetase Deficiency | HLCS |
| 54 | 高鳥胺酸血症 - 高氨血症 - 高瓜胺酸血症症候群 | Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome | SLC25A15 |
| 55 | 羰基磷酸合成酶 1 缺乏症 | Carbamoylphosphate Synthetase I Deficiency | CPS1 |
| 56 | 鳥氨酸羰基轉移酶缺乏症 | Ornithine Transcarbamylase Deficiency | OTC |
| 57 | 精氨酸琥珀酸尿症 | Argininosuccinic Aciduria | ASL |
| 58 | 甘氨酸腦病 | Glycine Encephalopathy | AMT, GLDC |
| 59 | 3- 羥基 -3- 甲基戊二醯輔酶 A 合成酶 2 缺乏症 | 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Synthase 2 Deficiency | HMGCS2 |
| 60 | 先天性糖基化病 1a 型 | Congenital Disorders of Glycosylation Ia | PMM2 |



173 Type Monogenic Diseases List
173 種單基因遺傳病列表

| | 遺傳疾病 | Diseases | 基因 |
|----|-----------------------|---|--------------|
| 61 | 過氧化物酶體生物合成障礙 1A 型 | Peroxisome Biogenesis Disorder 1A (Zellweger) | PEX1 |
| 62 | 球細胞腦白質失養症 | Krabbe Disease | GALC |
| 63 | 家族性高胰島素血症 2 型 | Familial Hyperinsulinemic Hypoglycemia 2 | KCNJ11 |
| 64 | 家族性高胰島素血症 4 型 | Familial Hyperinsulinemic Hypoglycemia 4 | HADH |
| 65 | 嬰兒型低磷酸酯酶症 | Hypophosphatasia, infantile | ALPL |
| 66 | 兒童型低磷酸酯酶症 | Hypophosphatasia, childhood | ALPL |
| 67 | 異染性腦白質營養不良 | Metachromatic Leukodystrophy due to Arylsulfatase A | ARSA |
| 68 | 半乳糖血症 | Galactosemia | GALT |
| 69 | α-甘露糖苷貯積症 | Alpha-Mannosidosis | MAN2B1 |
| 70 | β-酮硫酶缺乏症 | Beta-Ketothiolase Deficiency | ACAT1 |
| 71 | 腺苷脫氨酶缺乏症 | Adenosine Deaminase Deficiency | ADA |
| 72 | 穀固醇血症 | Sitosterolemia | ABCG5, ABCG8 |
| 73 | 鉬輔因子缺乏症 A 型 | Molybdenum Cofactor Deficiency A | MOCS1 |
| 74 | 遺傳性果糖不耐受症 | Hereditary Fructose Intolerance | ALDOB |
| 75 | 戴薩克斯症 | Tay-Sachs Disease | HEXA |
| 76 | Smith-Lemli-Opitz 症候群 | Smith-Lemli-Opitz syndrome | DHCR7 |
| 77 | 杜興氏肌肉萎縮症 | Duchenne Muscular Dystrophy | DMD |
| 78 | 脊髓性肌肉萎縮症 | Spinal Muscular Atrophy | SMN1 |
| 79 | 茹貝爾症候群 2 型 | Joubert Syndrome 2 | TMEM216 |
| 80 | 茹貝爾症候群 3 型 | Joubert Syndrome 3 | AHI1 |
| 81 | 茹貝爾症候群 5 型 | Joubert Syndrome 5 | CEP290 |
| 82 | 茹貝爾症候群 6 型 | Joubert Syndrome 6 | TMEM67 |
| 83 | 茹貝爾症候群 9 型 | Joubert Syndrome 9 | CC2D2A |
| 84 | 茹貝爾症候群 17 型 | Joubert Syndrome 17 | CPLANE1 |
| 85 | X 連鎖中央核肌病 | X-Linked Centronuclear Myopathy | MTM1 |
| 86 | 神經元蠟樣脂褐質沉積症 1 型 | Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 1 | PPT1 |
| 87 | 神經元蠟樣脂褐質沉積症 2 型 | Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 2 | TPP1 |
| 88 | 神經元蠟樣脂褐質沉積症 3 型 | Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 3 | CLN3 |
| 89 | 神經元蠟樣脂褐質沉積症 4A 型 | Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 4A | CLN6 |
| 90 | 神經元蠟樣脂褐質沉積症 5 型 | Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 5 | CLN5 |
| 91 | 神經元蠟樣脂褐質沉積症 6 型 | Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 6 | CLN6 |
| 92 | 神經元蠟樣脂褐質沉積症 7 型 | Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses 7 | MFSD8 |
| 93 | 肢帶型肌營養不良 2A 型 | Limb-Girdle Muscular Dystrophy Type 2A | CAPN3 |
| 94 | 肢帶型肌營養不良 2B 型 | Limb-Girdle Muscular Dystrophy Type 2B | DYSF |



| 173 Type Monogenic Diseases List 173 種單基因遺傳病列表 | | | |
|---|---------------------------|--|-----------|
| | 遺傳疾病 | Diseases | 基因 |
| 95 | 肢帶型肌營養不良 2C 型 | Limb-Girdle Muscular Dystrophy Type 2C | SGCG |
| 96 | 肢帶型肌營養不良 2D 型 | Limb-Girdle Muscular Dystrophy Type 2D | SGCA |
| 97 | 巨腦性腦白質營養不良伴皮質下囊腫 1 型 | Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts 1 | MLC1 |
| 98 | 卡納萬病 | Canavan Disease | ASPA |
| 99 | 常染色體隱性骨硬化症 1 型 | Autosomal Recessive Osteopetrosis 1 | TCIRG1 |
| 100 | 眼睛皮膚白化症 1 型 | Oculocutaneous Albinism Type 1 | TYR |
| 101 | 眼睛皮膚白化症 2 型 | Oculocutaneous Albinism Type 2 | OCA2 |
| 102 | 眼睛皮膚白化症 3 型 | Oculocutaneous Albinism Type 3 | TYRP1 |
| 103 | 眼睛皮膚白化症 4 型 | Oculocutaneous Albinism Type 4 | SLC45A2 |
| 104 | 眼睛皮膚白化症 6 型 | Oculocutaneous Albinism Type 6 | SLC24A5 |
| 105 | 眼睛皮膚白化症 7 型 | Oculocutaneous Albinism Type 7 | LRMDA |
| 106 | X 連鎖遺傳眼白化病 | X-Linked Ocular Albinism | GPR143 |
| 107 | Hermansky-Pudlak 綜合症 1 型 | Hermansky-Pudlak Syndrome 1 | HPS1 |
| 108 | Hermansky-Pudlak 綜合症 3 型 | Hermansky-Pudlak Syndrome 3 | HPS3 |
| 109 | 常染色體隱性遺傳性魚鱗病 1 型 | Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis 1 | TGM1 |
| 110 | 常染色體隱性遺傳性魚鱗病 4A 型 | Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis 4A | ABCA12 |
| 111 | 常染色體隱性遺傳性魚鱗病 4B 型 | Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis 4B | ABCA12 |
| 112 | 迂迴性線狀魚鱗病 | Netherton Syndrome | SPINK5 |
| 113 | Sjögren-Larsson 綜合症 | Sjögren-Larsson Syndrome | ALDH3A2 |
| 114 | 接合性表皮溶解水皰症 (LAMA3 相關) | LAMA3-Related Junctional Epidermolysis Bullosa | LAMA3 |
| 115 | 接合性表皮溶解水皰症 (LAMB3 相關) | LAMB3-Related Junctional Epidermolysis Bullosa | LAMB3 |
| 116 | 接合性表皮溶解水皰症 (LAMC2 相關) | LAMC2-Related Junctional Epidermolysis Bullosa | LAMC2 |
| 117 | 非 Herlitz 型交界型大疱性表皮鬆解症 | Non-Herlitz type Junctional Epidermolysis Bullosa | COL17A1 |
| 118 | 營養不良性大疱性表皮鬆解症 (COL7A1 相關) | Autosomal Recessive Epidermolysis Bullosa | COL7A1 |
| 119 | 凝血因子 IX 缺乏症 (乙型血友病) | Dystrophica | F9 |
| 120 | 甲型地中海貧血 | Hemophilia B | HBA1,HBA2 |
| 121 | β- 地中海貧血 | Alpha-thalassemia | HBB |
| 122 | 鐮狀細胞性貧血症 | Beta-thalassemia | HBB |
| 123 | 範可尼貧血互補群 A | Sickle Cell Anemia | FANCA |
| 124 | 範可尼貧血互補群 C | Fanconi anemia, Complementation group A | FANCA |



| 173 Type Monogenic Diseases List 173 種單基因遺傳病列表 | | | |
|---|-----------------------------|--|----------------|
| | 遺傳疾病 | Diseases | 基因 |
| 125 | 範可尼貧血互補群 D2 | Fanconi anemia, Complementation group D2 | FANCD2 |
| 126 | 範可尼貧血互補群 G | Fanconi anemia, Complementation group G | FANCG |
| 127 | 範可尼貧血互補群 I | Fanconi Anemia, Complementation Group I | FANCI |
| 128 | 範可尼貧血互補群 2 | Hemophagocytic lymphohistiocytosis, Familial, 2 | PRF1 |
| 129 | 範可尼貧血互補群 3 | Hemophagocytic lymphohistiocytosis, Familial, 3 | UNC13D |
| 130 | 範可尼貧血互補群 4 | Hemophagocytic lymphohistiocytosis, Familial, 4 | STX11 |
| 131 | 範可尼貧血互補群 5 | Hemophagocytic lymphohistiocytosis, Familial, 5 | STXBP2 |
| 132 | Omenn 綜合症 | Omenn Syndrome | RAG1, RAG2 |
| 133 | 常染色體隱性重型聯合免疫缺陷症，B 細胞陰性 | Severe combined Immunodeficiency, B cell-negative | RAG1, RAG2 |
| 134 | X 連鎖重症聯合免疫缺陷 | X-Linked Severe Combined Immunodeficiency | IL2RG |
| 135 | X 連鎖先天性腎上腺發育不全 | X-Linked Adrenal Hypoplasia Congenita | NR0B1 |
| 136 | 進行性家族性肝內膽汁滯留症 2 型 | Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis 2 | ABCB11 |
| 137 | 進行性家族性肝內膽汁滯留症 3 型 | Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis 3 | ABCB4 |
| 138 | 進行性家族性肝內膽汁滯留症 4 型 | Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis 4 | TJP2 |
| 139 | 亞伯氏綜合症 (COL4A3 相關) | Alport Syndrome 2, Autosomal Recessive | COL4A3, COL4A4 |
| 140 | 腎病綜合症 (NPHS1 相關) | Nephrotic Syndrome, Type 1 | NPHS1 |
| 141 | 腎單位腎癆 3 型 | Nephronophthisis 3 | NPHP3 |
| 142 | 腎單位腎癆 11 型 | Nephronophthisis 11 | TMEM67 |
| 143 | 腎病型胱氨酸症 | Nephropathic Cystinosis | CTNS |
| 144 | 囊性纖維化 | Cystic Fibrosis | CFTR |
| 145 | 常染色體隱性耳聾 1A 型 | Autosomal Recessive Deafness 1A | GJB2 |
| 146 | 常染色體隱性耳聾 4 型 | Autosomal Recessive Deafness 4, with Enlarged Vestibular Aqueduct | SLC26A4 |
| 147 | 沃夫然症候群 | Wolfram Syndrome 1 | WFS1 |
| 148 | Ellis-van Creveld 綜合症 | Ellis-van Creveld Syndrome | EVC,EVC2 |
| 149 | 骨質疏鬆症 - 假神經膠質瘤綜合症 | Osteoporosis-pseudoglioma Syndrome | LRP5 |
| 150 | 免疫缺陷 - 著絲粒不穩定 - 面部異常綜合症 1 型 | Immunodeficiency-centromeric Instability-facial Anomalies Syndrome 1 | DNMT3B |



173 Type Monogenic Diseases List
173 種單基因遺傳病列表

| | 遺傳疾病 | Diseases | 基因 |
|-----|-----------------------|--|-------------------|
| 151 | Meckel 綜合症 2 型 | Meckel Syndrome 2 | TMEM216 |
| 152 | Meckel 綜合症 3 型 | Meckel Syndrome 3 | TMEM67 |
| 153 | Meckel 綜合症 4 型 | Meckel Syndrome 4 | CEP290 |
| 154 | X 連鎖少汗性外胚層發育不良 | X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia | EDA |
| 155 | COACH 綜合症 | COACH Syndrome | TMEM67, CC2D2A |
| 156 | 杆狀體肌病 2 型 | Nemaline Myopathy 2 | NEB |
| 157 | 天冬氨酸葡萄糖胺尿症 | Aspartylglucosaminuria | AGA |
| 158 | 多囊性腎病變 (PKHD1 相關) | Polycystic Kidney Disease | PKHD1 |
| 159 | 家族性自律神經失調症候群 | Familial Dysautonomia | ELP1 |
| 160 | 酪胺酸羥化酶缺乏症 | Tyrosine Hydroxylase Deficiency | TH |
| 161 | 共濟失調性毛細血管擴張症 | Ataxia-telangiectasia | ATM |
| 162 | α 1 抗胰蛋白酶缺乏症 | Alpha-1 Antitrypsin Deficiency | SERPINA1 |
| 163 | 遺傳性痙攣癱瘓 11 型 | Spastic Paraplegia 11, Autosomal Recessive | SPG11 |
| 164 | 布盧姆綜合症 | Bloom Syndrome | BLM |
| 165 | 家族性地中海熱 | Familial Mediterranean Fever | MEFV |
| 166 | 吉特曼症候群 | Gitelman Syndrome | SLC12A3 |
| 167 | 半乳糖激酶缺乏症 | Galactokinase Deficiency | GALK1 |
| 168 | 粘脂質貯積症 4 型 | Mucopolidosis IV | MCOLN1 |
| 169 | 葡萄糖六磷酸去氫酶缺乏症 (蠶豆症) | Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency | G6PD |
| 170 | 精氨酸酶缺乏症 | Argininemia | ARG1 |
| 171 | 長鏈 3- 羥醯輔酶 A 脫氫酶缺乏症 | Long-Chain 3-Hydroxyacyl-Coa Dehydrogenase Deficiency | HADHA |
| 172 | 三功能蛋白缺乏症 | Trifunctional Protein Deficiency | HADHA, HADHB |
| 173 | 脆性 X 綜合症 | Fragile X Syndrome | FMR1 |