SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	類別	v1.0	v2.0	v3.0
1	Blood Disorders 血液疾病	●	●	●
2	Muscular Diseases 肌肉疾病	●	●	●
3	Intellectual Disability 智力障礙	●	●	●
4	Endocrine Diseases 內分泌	●	●	●
5	Metabolic Disorders 代謝疾病		●	●
6	Central Nervous System Diseases 中樞神經疾病		●	●
7	Kidney Diseases 腎臟		●	●
8	Immunodeficiency Disorders 免疫缺陷疾病		●	●
9	Hearing Loss 聽損		●	●
10	Connective Tissue Disease 結締組織			●
11	Skin Diseases 皮膚			●
12	Congenital Heart Defect 先天性心臟缺損			●
13	Multi Symptom Disorders 多症狀			●
14	Vision Loss 視力喪失			●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
1	α-thalassemia 甲型海洋性貧血	HBA1 HBA2	血液	●	●	●
2	β-thalassemia 乙型海洋性貧血	HBB		●	●	●
3	Sickle cell anemia, sickle-cell disorders 鐮刀型貧血/鐮刀型紅血球疾病			●	●	●
4	Spinal muscular atrophy, SMA 脊髓性肌肉萎縮症	SMN1 SMN2	肌肉	●	●	●
5	Fragile x syndrome, FXS X 染色體脆折症	FMR1	智能障礙	●	●	●
6	Cystic fibrosis, CF 囊腫纖維症	CFTR	內分泌	●	●	●
7	Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MCAD deficiency 中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症	ACADM	代謝		●	●
8	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, VLCAD deficiency 長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	ACADVL			●	●
9	Citrullinemia, type I, CTLN1 瓜胺酸血症第一型	ASS1			●	●
10	Wilson disease, WND 威爾森氏症	ATP7B			●	●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder		基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
11	Maple syrup urine disease, MSUD 楓糖尿症		BCKDHA BCKDHB DBT	代謝		●	●
12	Homocystinuria (HCU) due to cystathionine beta-synthase deficiency 高胱胺酸尿症		CBS			●	●
13	Carnitine palmitoyltransferase I deficiency, CPT I 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏第一型		CPT1A			●	●
14	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency, CPT II 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏第二型		CPT2			●	●
15	Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH 先天性腎上腺增生症	11-beta-hydroxylase deficiency 11-β-羥化酶缺乏引起	CYP11B1			●	●
16		17-alpha-hydroxylase deficiency 17-α-羥化酶缺乏	CYP17A1			●	●
17		21 hydroxylase deficiency 21-羥化酶缺乏	CYP21A2			●	●
18		3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 2 deficiency 3-β-羥基類固醇脫氫酶缺乏	HSD3B2			●	●
19	Congenital Hypothyroidism, CHT 甲狀腺激素生成障礙	Thyroid dyshormonogenesis 6, TDH6　第 6 型	DUOX2			●	●
20		Thyroid dyshormonogenesis 5, TDH5　第 5 型	DUOXA2			●	●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
21	Congenital Hypothyroidism, CHT 甲狀腺激素生成障礙 Thyroid dyshormonogenesis 4, TDH4　第 4 型	IYD	代謝		●	●
22	Thyroid dyshormonogenesis 1, TDH1　第 1 型	SLC5A5			●	●
23	Thyroid dyshormonogenesis 3, TDH3　第 3 型	TG			●	●
24	Thyroid dyshormonogenesis 2A, TDH2A　第 2A 型	TPO			●	●
25	Congenital nongoitrous hypothyroidism-1, CHNG1 先天性甲狀腺機能低下症第 1 型	TSHR			●	●
26	Glutaric acidemia 2, GA2 戊二酸血症第二型	ETFA ETFB ETFDH			●	●
27	Anemia, nonspherocytic hemolytic, due to G6PD deficiency G6PD 缺乏症 (蠶豆症)	G6PD			●	●
28	Glycogen storage disease II (Pompe Disease), GSD2 肝醣儲積症第二型(龐貝氏症)	GAA			●	●
29	Galactosemia, GAL 半乳糖血症	GALT			●	●
30	Gaucher disease 高雪氏症	GBA			●	●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder		基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
31	Glutaricaciduria, type I, GA1 戊二酸血症第一型		GCDH	代謝		●	●
32	Fabry disease 法布瑞氏症		GLA			●	●
33	Holocarboxylase Synthetase Deficiency, HCSD 多發性羧化酶缺乏症		HLCS			●	●
34	3-hydroxy-3-methylglutaryl CoA lyase deficiency, HMGCLD 3-羥基-3-甲基戊二酸尿症		HMGCL			●	●
35	Mucopolysaccharidosis, type I (Hurler syndrome), MPS1 黏多醣症第一型 (賀勒氏症)		IDUA			●	●
36	Isovaleric acidemia, IVA 異戊酸血症		IVD			●	●
37	Methylmalonic aciduria, 甲基丙二酸血症	cb1A type cb1A 型	MMAA			●	●
38		cb1B type cb1B 型	MMAB			●	●
39		MAHCC type cb1C 型	MMACHC			●	●
40		mut(0) type mut(0) 型	MUT			●	●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder		基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
41	Phenylketonuria, PKU 苯酮尿症		PAH	代謝		●	●
42	Propionic acidemia 丙酸血症	PCCA-related PCCA 基因相關	PCCA			●	●
43		PCCB-related PCCB 基因相關	PCCB			●	●
44	Primary Carnitine Deficiency, PCD 原發性肉鹼缺乏症		SLC22A5			●	●
45	Citrullinemia type II, CTLN2 瓜胺酸血症第二型		SLC25A13			●	●
46	Hemophilia A　血友病 A 型		F8	血液		●	●
47	Hemophilia B　血友病 B 型		F9			●	●
48	Muscular dystrophy, duchenne type, DMD 裘馨氏肌肉萎縮症		DMD	肌肉		●	●
49	Muscular dystrophy, becker type, BMD 貝克氏肌肉萎縮症					●	●
50	Adrenoleukodystrophy, ALD 腎上腺腦白質失養症		ABCD1	中樞神經		●	●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
51	Autosomal recessive polycystic kidney disease, ARPKD 胎兒型染色體隱性多囊性腎臟病	PKHD1	腎臟		●	●
52	Severe combined immunodeficiency, IL2RG-related (X-linked) 性聯遺傳遺傳嚴重免疫缺陷	IL2RG	免疫		●	●
53	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損	GJB2 SLC26A4	聽損		●	●
54	Fanconi anemia, complementation group A, FANCA 范可尼氏貧血症 A 型	FANCA	血液			●
55	Fanconi anemia, complementation group C, FANCC 范可尼氏貧血症 C 型	FANCC				●
56	Bernard-Soulier syndrome type A1 伯納德 - 蘇里爾症候群第 A1 型	GP1BA				●
57	Bernard-Soulier syndrome type C 伯納德 - 蘇里爾症候群第 C 型	GP9				●
58	Severe congenital neutropenia, SCN 先天性白血球減少症	HAX1				●
59	Hemochromatosis type 1, HFE1 血鐵沉積症（血色素沉著病）第 1 型	HFE				●
60	Hemochromatosis type 2A, HFE2A 血鐵沉積症（血色素沉著病）第 2A 型	HFE2				●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
61	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia, CAMT 先天性巨核細胞缺乏血小板低下症	MPL	血液			●
62	Hemochromatosis type 3, HFE3 血鐵沉積症（血色素沉著病）第 3 型	TFR2				●
63	Limb-girdle muscular dystrophy type 2A, LGMD2A 肢帶型肌肉失養症第 2A 型	CAPN3	肌肉			●
64	Congenital myasthenic syndrome 10, CMS10 肌無力症候群第 10 型	DOK7				●
65	Limb-girdle muscular dystrophy type 2B, LGMD2B 肢帶型肌肉失養症第 2B 型	DYSF				●
66	Emery-Dreifuss muscular dystrophy, EDMD 埃勒斯-當洛斯症候群	EMD				●
67	Limb-girdle muscular dystrophy type 2I, LGMD2I 肢帶型肌肉失養症第 2I 型	FKRP				●
68	Walker-Warburg syndrome, WWS Walker-Warburg 症候群	FKTN				●
69	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked dominant 1, CMTX1 性聯遺傳進行性腓骨肌萎縮症	GJB1				●
70	Nonaka myopathy, NM Nonaka 肌病變	GNE				●

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
71	Lethal congenital contracture syndrome 1, LCCS1 致死先天性攣縮症候群第 1 型	GLE1	肌肉			●
72	Congenital muscular dystrophy 先天性肌肉失養症	LAMA2				●
73	Limb-girdle muscular dystrophy type 23, LGMDR23 肢帶型肌肉失養症第 23 型	LAMA2				●
74	Myotubular myopathy, X-linked, MTMX 性聯遺傳肌小管病變	MTM1				●
75	Charcot-Marie-Tooth disease type 4D, CMT4D 進行性腓骨肌萎縮症第 4D 型	NDRG1				●
76	Nemaline myopathy 2, NEM2 線狀體肌肉病變第 2 型	NEB				●
77	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1, RCDP1 肢近端型點狀軟骨發育不良第 1 型	PEX7				●
78	Muscular dystrophy-dystroglycanopathy (congenital with brain and eye anomalies), MDDGA3 先天性肌肉失養症伴隨醣基化功能缺陷（先天性腦眼異常）	POMGNT1				●
79	Charcot-Marie-Tooth disease type 5, CMTX5 進行性腓骨肌萎縮症第 5 型	PRPS1				●
80	Limb-girdle muscular dystrophy type 2D, LGMD2D 肢帶型肌肉失養症第 2D 型	SGCA				●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
81	Limb-girdle muscular dystrophy type 2E, LGMD2E 肢帶型肌肉失養症第 2E 型	SGCB	肌肉			●
82	Muscular dystrophy, limb-girdle, autosomal recessive 10, LGMDR10 肢帶型肌肉失養症第 10 型	TTN				●
83	Choreoacanthocytosis, CHAC 舞蹈症-棘狀紅細胞增多症	VPS13A				●
84	Mental retardation-hypotonic facies syndrome, X-linked, MRXHF 性聯遺傳-智能發展遲緩合併肌肉低張力及臉部畸形症候群	ATRX	智力障礙			●
85	Alpha-thalassemia/mental retardation syndrome, ATRX 甲型海洋性貧血/智能發展遲緩症候群					●
86	Cerebral creatine deficiency syndrome 3 , CCDS3 先天性腦部肌酸缺乏症候群第 3 型	GATM				●
87	Achalasia-addisonianism-alacrima syndrome (Triple A syndrome) Triple A 症候群	AAAS	內分泌			●
88	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2, PFIC2 進行性家族性肝內膽汁滯留症第 2 型	ABCB11				●
89	Benign recurrent intrahepatic cholestasis type 2, BRIC2					●
90	Familial hyperinsulinism, FHI 家族性胰島素過多症	ABCC8				●

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
91	Neonatal diabetes mellitus, NDM 新生兒糖尿病	ABCC8	內分泌			●
92	Corticosterone methyloxidase deficiency 皮質酮甲基氧化酶缺乏症	CYP11B2				●
93	Hypohidrotic ectodermal dysplasia, HED 少汗性外胚層發育不良症	EDAR				●
94	Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 2, HHF2 遺傳性胰島素過度分泌低血糖症第 2 型	KCNJ11				●
95	Norum disease 膽固醇酯缺乏病	LCAT				●
96	Pituitary hormone deficiency, combined, 3, CPHD3 結合性腦下垂體賀爾蒙缺失第 3 型	LHX3				●
97	Hyperlipoproteinemia type 1 高脂蛋白血症第 1 型	LPL				●
98	Abetalipoproteinemia, ABL 無β脂蛋白血症	MTTP				●
99	Congenital adrenal hypoplasia, AHC 先天性腎上腺發育不良	NR0B1				●
100	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis, CIPA 先天性痛不敏感症合併無汗症	NTRK1				●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
101	Pituitary hormone deficiency combined, 2, CPHD2 結合性腦下垂體賀爾蒙缺失第 2 型	PROP1	內分泌			●
102	Alpha-1 antitrypsin deficiency, A1ATD α1-抗胰蛋白酶缺乏症	SERPINA1				●
103	Diarrhea 1, secretory chloride, congenital, DIAR1 先天性分泌性氯化物腹瀉	SLC26A3				●
104	Congenital lipoid adrenal hyperplasia, LCAH 先天性脂肪性腎上腺皮質增生症	STAR				●
105	Crigler-Najjar syndrome type 1 克果納傑氏症第 1 型	UGT1A1				●
106	Crigler-Najjar syndrome type 2 克果納傑氏症第 2 型					●
107	Gilbert syndrome 吉伯特氏症候群					●
108	Bilirubin, serum level of, quantitative trait locus 1, BILIQTL1 血清膽紅素數量性狀基因座第 1 型					●
109	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, SCAD deficiency 短鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症	ACADS	代謝			●
110	Beta-ketothiolase deficiency β-酮硫解酶缺乏症	ACAT1				●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
111	Combined malonic and methylmalonic aciduria, CMAMMA 丙二酸及甲基丙二酸綜合酸血症	ACSF3	代謝			●
112	Adenosine deaminase deficiency 腺苷脫氨酶缺乏症	ADA				●
113	Aspartylglucosaminuria, AGU 天冬氨酰葡萄糖胺尿症	AGA				●
114	Glycogen storage disease type 3, GSD3 肝醣儲積症第 3 型	AGL				●
115	Primary hyperoxaluria type 1, HP1 原發性高草酸尿症第 1 型	AGXT				●
116	Sjögren-Larsson syndrome, SLS 鳩拉二氏症候群	ALDH3A2				●
117	Hereditary fructose intolerance, HFI 遺傳性果糖不耐症	ALDOB				●
118	Congenital disorder of glycosylation type 1C, CDG1C 先天糖基化疾病第 1C 型	ALG6				●
119	Glycine encephalopathy, GCE 甘氨酸腦病	AMT GLDC				●
120	MEDNIK syndrome MEDNIK 症候群	AP1S1				●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
121	Argininemia, ARG 精胺酸血症	ARG1	代謝			●
122	Mucopolysaccharidosis type 6 (Maroteaux-Lamy syndrome), MPS6 黏多醣症第 6 型（馬洛托-拉米氏症）	ARSB				●
123	Argininosuccinic aciduria, ASA 精胺丁二酸酵素缺乏症	ASL				●
124	Asparagine synthetase deficiency, ASNSD 天門冬醯胺合成缺乏症	ASNS				●
125	Pseudocholinesterase deficiency 假性膽鹼酯酶缺乏症	BCHE				●
126	Biotinidase deficiency, BD 生物素酶缺乏症	BTD				●
127	CLN3-related neuronal ceroid lipofuscinosis CLN3 相關-神經元蠟樣脂褐質儲積症	CLN3				●
128	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 5, CLN5 神經元蠟樣脂褐質儲積症第 5 型	CLN5				●
129	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 6A, CLN6A 神經元蠟樣脂褐質儲積症第 6A 型	CLN6				●
130	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 6B, CLN4B 神經元蠟樣脂褐質儲積症第 6B 型					●

SOFIVA GENOMICS

疾病及基因列表
List of Genes & Disorders

慧智帶因篩檢
SOFIVA Carrier Scan

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
131	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 8, CLN8 神經元蠟樣脂褐質儲積症第 8 型	CLN8	代謝			●
132	Carbamoylphosphate synthetase 1 deficiency, CPS1 deficiency 氨甲醯磷酸合成酶缺失症第 1 型	CPS1				●
133	Cystinosis, CTNS 胱胺酸症	CTNS				●
134	Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency, DLD Deficiency 二氫硫辛醯胺脫氫酶缺乏症	DLD				●
135	Ethylmalonic encephalopathy, EE 乙基丙二酸腦病變	ETHE1				●
136	Tyrosinemia type 1, TYRSN1 酪胺酸血症第 1 型	FAH				●
137	Fumarase deficiency, FMRD 延胡索酸酶缺乏症	FH				●
138	Glycogen storage disease type 1A, GSD1A 肝醣儲積症第 1 型	G6PC				●
139	Glycogen storage disease type 4, GSD4 肝醣儲積症第 4 型	GBE1				●
140	Polyglucosan body disease, adult form, APBD 成人型葡萄糖多聚體病					●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
141	GM1-gangliosidosis type 1 GM1 神經節苷脂儲積症第 1 型	GLB1	代謝			●
142	GM1-gangliosidosis type 2 GM1 神經節苷脂儲積症第 2 型					●
143	GM1-gangliosidosis type 3 GM1 神經節苷脂儲積症第 3 型					●
144	Mucopolysaccharidosis type 4, MPS4 黏多醣症第 4 型					●
145	Mucolipidosis type 2 alpha/beta 黏脂質症第 2 型	GNPTAB				●
146	Mucolipidosis type 3 alpha/beta 黏脂質症第 3 型					●
147	Primary hyperoxaluria type 2, HP2 原發性高草酸尿症第 2 型	GRHPR				●
148	Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency, LCHAD 長鏈 3-羥酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	HADHA				●
149	Mitochondrial trifunctional protein deficiency, MTPD 粒線體三功能蛋白缺乏症					●
150	Alkaptonuria, AKU 黑尿症	HGD				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
151	Mucopolysaccharidosis type 3C (Sanfilippo syndrome) , MPS3C 黏多醣症第 3C 型（聖菲利柏氏症）	HGSNAT	代謝			●
152	17-beta hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency, 17-β-HSD3 deficiency 17-β-羥基類固醇脫氫酶缺乏症第 3 型	HSD17B3				●
153	Mucopolysaccharidosis type 2 (Hunter syndrome), MPS2 黏多醣症第 2 型（韓特氏症）	IDS				●
154	Lysosomal acid lipase deficiency, LAL-D 溶酶體酸性脂肪酶缺乏症	LIPA				●
155	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase 1 deficiency, MCC1D 3-甲基巴豆醯輔酵素羧化酵素缺乏症第 1 型	MCCC1				●
156	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase 2 deficiency, MCC2D 3-甲基巴豆醯輔酵素羧化酵素缺乏症第 2 型	MCCC2				●
157	Mucolipidosis 4, ML4 黏脂質症第 4 型	MCOLN1				●
158	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 7, CLN7 神經元蠟樣脂褐質儲積症第 7 型	MFSD8				●
159	Niemann-Pick disease type C1, NPC1 尼曼匹克症 C1 型	NPC1				●
160	Niemann-Pick disease type C2, NPC2 尼曼匹克症 C2 型	NPC2				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
161	Ornithine transcarbamylase deficiency, OTC deficiency 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	OTC				●
162	Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency, PDHAD 丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症 E1-alpha 型	PDHA1				●
163	Pyruvate dehydrogenase E1-beta deficiency, PDHBD 丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症 E1-beta 型	PDHB				●
164	Prolidase deficiency 脯氨酸肽酶缺乏症	PEPD				●
165	Glycogen storage disease type 7, GSD7 肝醣儲積症第 7 型	PFKM	代謝			●
166	Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency, PHGDHD 磷酸甘油酸脫氫酶缺乏症	PHGDH				●
167	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 1, CLN1 神經元蠟樣脂褐質儲積症第 1 型	PPT1				●
168	Glycogen storage disease type 5 (McArdle disease), GSD5 肝醣儲積症第 5 型（麥卡德爾症）	PYGM				●
169	Gitelman syndrome, GTLMNS 吉特曼症候群	SLC12A3				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
170	Andermann syndrome Andermann 症候群	SLC12A6				●
171	Hyperammonemia, hyperornithinemia, homocitrullinuria syndrome, HHHS 高鳥胺酸-高氨血-高瓜胺酸血症候群	SLC25A15	代謝			●
172	Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency, CACTD 醯基肉鹼轉位酶缺乏症	SLC25A20				●
173	Glycogen storage disease 1B, GSD1B 肝醣儲積症第 1B 型	SLC37A4				●
174	Glycogen storage disease 1C, GSD1C 肝醣儲積症第 1C 型					●
175	Niemann-Pick disease type A, NPA 尼曼匹克症 A 型	SMPD1				●
176	Niemann-Pick disease type B, NPB 尼曼匹克症 B 型					●
177	Multiple sulfatase deficiency, MSD 多發性硫酸脂酶缺乏症	SUMF1				●
178	Tyrosinemia type 2, TYRSN2 酪胺酸血症第 2 型	TAT				●
179	Ceroid lipofuscinosis, neuronal, 2, CLN2 神經元蠟樣脂褐質儲積症第 2 型	TPP1				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
180	Bilateral frontoparietal polymicrogyria, BFPP 雙側額頂葉多小腦迴症	ADGRG1	中樞神經			●
181	Metachromatic leukodystrophy, MLD 異染性腦白質退化症	ARSA	中樞神經			●
182	Canavan disease 卡納萬病（海綿狀腦白質營養不良症）	ASPA				●
183	Krabbe disease Krabbe 氏症（球細胞腦白質失養症）	GALC				●
184	Galactokinase deficiency, GALK 半乳糖激酶缺乏症	GALK1				●
185	Sandhoff disease 山德霍夫症	HEXB				●
186	Familial dysautonomia, FD 家族性自主神經失調症	IKBKAP				●
187	Rett syndrome, RTT 雷特氏症	MECP2				●
188	Severe neonatal encephalopathy 嚴重新生兒腦病變					●
189	Autism susceptibility, X-linked 3, AUTSX3 性聯遺傳易感性自閉症第 3 型					●

190	Mental retardation, X-linked, syndromic 13, MRXS13 性聯遺傳智能發展遲緩症候群第 13 型					●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
191	Leukoencephalopathy with subcortical cysts 腦白質病伴隨皮層下囊腫	MLC1	中樞神經			●
192	Neu-Laxova syndrome 1, NLS1 Neu-Laxova 症候群	PHGDH				●
193	Pelizaeus-merzbacher disease, PMD 慢性兒童型腦硬化症 <註 1>	PLP1				●
194	Spastic paraplegia 2, X-linked, SPG2 性聯遺傳痙攣性下身麻痺第 2 型 <註 1>					●
195	Salla disease, SD 唾液酸貯積症	SLC17A5				●
196	Sialic acid storage disorder, infantile, ISSD 唾液酸貯積症嬰兒型					●
197	Amish infantile epilepsy syndrome Amish 嬰兒癲癇症候群	ST3GAL5				●
198	Spinocerebellar ataxia, autosomal recessive 7, SCAR7 體染色體隱性遺傳脊髓小腦萎縮症第 7 型	TPP1				●
199	Aicardi-Goutieres syndrome type 1, AGS1 Aicardi-Goutieres 症候群第 1 型	TREX1				●

200	Pontocerebellar hypoplasia type 1A, PCH1A 小腦發育不全症第 1A 型	VRK1				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
201	Spastic paraplegia 15, autosomal recessive, SPG15 體染色體隱性遺傳痙攣性下半身麻痺第 15 型	ZFYVE26	中樞神經			●
202	Bartter syndrome type 4 Bartter 氏症候群第 4 型	BSND	腎臟			●
203	Nephrotic syndrome type 1, NPHS1 腎病症候群	NPHS1				●
204	Steroid-resistant nephrotic syndrome 類固醇抗藥性腎病症候群	NPHS2				●
205	Autoimmune polyglandular syndrome type 1 自體免疫多腺體症候群第 1 型	AIRE	免疫			●
206	Chronic granulomatous disease, autosomal recessive, CYBA Deficiency 體染色體隱性遺傳慢性肉芽腫疾病	CYBA				●
207	Chronic granulomatous disease, X-linked, CGDX 性聯遺傳慢性肉芽腫疾病	CYBB				●
208	Immunodeficiency 34, mycobacteriosis, X-linked, IMD34 性聯遺傳免疫缺失疾病第 34 型，分枝桿菌感染症					●
209	Omenn syndrome 歐門氏症候群	DCLRE1C				●

210	Severe combined immunodeficiency, autosomal recessive, T cell-negative, B cell-positive, NK cell-negative 體染色體隱性遺傳嚴重複合型免疫缺乏症	JAK3				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
211	Immunodeficiency due to defect in MAPBP-interacting protein MAPBP 相互作用蛋白缺陷之免疫缺乏症	LAMTOR2	免疫			●
212	Severe combined immunodeficiency, autosomal recessive, T cell-negative, B Cell-positive, NK Cell-negative 體染色體隱性遺傳嚴重複合型免疫缺乏症	RAG1				●
213	Combined cellular and humoral immune defects with granulomas 細胞與體液免疫缺失症（伴隨肉芽腫）					●
214	Alpha/beta T-cell lymphopenia with gamma/delta T-cell expansion, severe cytomegalovirus infection, and autoimmunity					●
215	Usher syndrome type 1D, USH1D 尤塞氏症候群第 1D 型	CDH23	聽損			●
216	Deafness, autosomal recessive 12, DFNB12 體染色體隱性遺傳聽損第 12 型					●
217	Usher syndrome type 3A, USH3A 尤塞氏症候群第 3A 型	CLRN1				●
53	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損	OTOF MTRNR1 GJB3				●

218	Deafness, autosomal recessive 1B, DFNB1B 體染色體隱性遺傳聽損第 1B 型	GJB6				●
218	Deafness, autosomal dominant 3B, DFNA3B 體染色體顯性遺傳聽損第 3B 型					●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
219	Usher syndrome type 1B, USH1B 尤塞氏症候群第 1B 型	MYO7A	聽損			●
220	Deafness, autosomal recessive 2, DFNB2 體染色體隱性遺傳聽損第 2 型					●
221	Usher syndrome type 1F, USH1F 尤塞氏症候群第 1F 型	PCDH15				●
222	Deafness, X-linked 1, DFNX1 性聯遺傳聽損第 1 型	PRPS1				●
223	Usher syndrome type 1C, USH1C 尤塞氏症候群第 1C 型	USH1C				●
224	Deafness, autosomal recessive 18A, DFNB18A 體染色體隱性遺傳聽損第 18A 型					●
225	Ehlers Danlos syndrome type 7C, EDS7C 膠原蛋白發育異常（埃勒斯-當洛斯症候群）	ADAMTS2	結締組織			●
226	Chondrodysplasia punctata, X-linked recessive, CDPX1 性聯隱性遺傳-點狀軟骨發育不良	ARSE				●

227	Desbuquois dysplasia type 1, DBQD1 Desbuquois 氏發育不全症第 1 型	CANT1				●
228	Epiphyseal dysplasia, multiple, 7, EDM7 多發性骨骼發育不全症第 7 型					●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
229	Pycnodysostosis 緻密性成骨不全症	CTSK	結締組織			●
230	Vitamin D hydroxylation-deficient rickets type 1B, VDDR1B 維生素 D 缺乏型侏儒症第 1B 型	CYP2R1				●
231	Vitamin D-dependent rickets type 1, VDDR1 遺傳性維生素 D 依賴型佝僂症第 1 型	CYP27B1				●
232	Hyperphosphatemic familial tumoral calcinosis, HFTC1 高磷血症家族性腫瘤性鈣質沉著症	GALNT3				●
233	Du Pan syndrome, DUPANS 杜潘症候群	GDF5				●
234	Chondrodysplasia, Grebe type 軟骨發育不良症, Grebe 型					●
235	Stuve-Wiedemann syndrome, STWS Stuve-Wiedemann 症候群	LIFR				●
236	Geroderma osteodysplastica 老年樣皮膚營養不良及骨發育不良	SCYL1BP1				●

237	Achondrogenesis 1b, ACG1B 軟骨生成不全第 1b 型	SLC26A2				●
238	Atelosteogenesis type 2, AO2 骨骼發育不全第 2 型					●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
239	Epiphyseal dysplasia, multiple, 4, EDM4 多發性骨骼發育不全第 4 型	SLC26A2	結締組織			●
240	Diastrophic dysplasia, DTD 畸型發育不良					●
241	Osteopetrosis, autosomal recessive 1, OPTB1 體染色體隱性遺傳骨質石化症第 1 型	TCIRG1				●
242	Dystrophic epidermolysis bullosa, autosomal recessive, RDEB 體染色體隱性遺傳表皮溶解水皰症	COL7A1	皮膚			●
243	UV-sensitive syndrome 1, UVSS1 UV 敏感症候群第 1 型	ERCC6				●
244	UV-sensitive syndrome 2, UVSS2 UV 敏感症候群第 2 型	ERCC8				●
245	Erythrokeratodermia variabilis et progressiva 1, EKVP1 變異性紅斑角皮症第 1 型	GJB3				●
246	Junctional epidermolysis bullosa, Herlitz type Herlitx 型表皮分解水皰症	LAMB3				●

247	Junctional epidermolysis bullosa, Non-Herlitz type 非 Herlitx 型表皮分解水皰症					●
248	Autosomal recessive woolly hair/hypotrichosis 體染色體隱性遺傳羊毛狀頭髮/毛髮稀疏症	LIPH				●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
249	Oculocutaneous albinism type 2, OCA2 眼睛皮膚白化症第 2 型	OCA2	皮膚			●
250	Tumoral calcinosis, normophosphatemic, NFTC 腫瘤性鈣質沉著症	SAMD9				●
251	Acrodermatitis enteropathica, AEZ 腸病變性肢端皮膚炎	SLC39A4				●
252	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 1, ARCI1 體染色體隱性遺傳魚鱗癬第 1 型	TGM1				●
253	Oculocutaneous albinism type 1, OCA1 眼睛皮膚白化症第 1 型	TYR				●
254	Xeroderma pigmentosum, XP 著色性乾皮症	XPC				●
255	Generalized arterial calcification of infancy type 2, GACI2	ABCC6	心臟			●
256	Early onset myopathy with fatal cardiomyopathy, EOMFC 早發性肌肉病變合併心肌病	TTN				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
257	Pseudoxanthoma elasticum, PXE 彈性纖維假黃瘤	ABCC6	多症狀			●
258	Mitochondrial complex 1 deficiency nuclear type 20, MC1DN20 粒線體複合物 I 缺乏症第 20 型	ACAD9				●
259	Alstrom syndrome, ALMS 阿爾斯特倫症候群	ALMS1	多症狀			●
260	Hypophosphatasia, HPP 低磷酸酯酶症	ALPL				●
261	Ataxia-telangiectasia, AT 共濟失調微血管擴張症候群	ATM				●
262	Bardet-Biedl syndrome type 1, BBS1 巴德-畢德氏症候群第 1 型	BBS1				●
263	Bardet-Biedl syndrome type 10, BBS10 巴德-畢德氏症候群第 10 型	BBS10				●
264	Bardet-Biedl syndrome type 12, BBS12 巴德-畢德氏症候群第 12 型	BBS12				●
265	Bardet-Biedl syndrome type 2, BBS2 巴德-畢德氏症候群第 2 型	BBS2				●
266	Retinitis pigmentosa 74, RP74 視網膜色素病變第 74 型					●

267	GRACILE syndrome GRACILE 症候群	BCS1L				●
268	Bjornstad syndrome, BJS Bjornstad 氏症候群					●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
269	Mitochondrial complex 3 deficiency nuclear type 1, MC3DN1 粒線體複合物 3 缺乏症第 1 型	BCS1L	多症狀			●
270	Joubert syndrome 5, JBTS5 Joubert 氏症候群第 5 型（家族性小腦蚓部發育不全）	CEP290				●
271	Meckel syndrome 4, MKS4 梅克爾症候群第 4 型					●
272	Senior-Loken syndrome 6, SLSN6 家族腎視網膜營養不良第 6 型					●
273	Bare lymphocyte syndrome type 2, complementation group A, BLS2 裸淋巴球症候群第 2 型 A 組	CIITA				●
274	Alport syndrome type 3, ATS3 亞伯氏症候群第 3 型	COL4A3				●
275	Alport syndrome type 2, ATS2 亞伯氏症候群第 2 型	COL4A4				●
276	Alport syndrome, X-linked, ATS 性聯遺傳亞伯氏症候群	COL4A5				●

277	Cerebrotendinous xanthomatosis, CTX 腦腱性黃瘤症	CYP27A1				●
278	Smith-Lemli-Opitz syndrome, SLOS Smith-Lemli-Opitz 症候群	DHCR7				●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
279	Dyskeratosis congenita, X-linked, DKCX 性聯遺傳先天性角化不全症	DKC1	多症狀			●
280	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency, DPD Deficiency 二氫嘧啶脫氫酶缺乏症	DPYD				●
281	Lethal congenital contracture syndrome 2, LCCS2 致死先天性攣縮症候群第 2 型	ERBB3				●
282	Cerebrooculofacioskeletal syndrome 1, COFS1 大腦-眼眶-臉部-骨骼異常症候群第 1 型	ERCC6				●
283	Cockayne syndrome type B, CSB 柯凱因氏症候群第 B 型					●
284	De Sanctis-Cacchione syndrome 德-桑克蒂斯-凱基奧內症候群					●
285	Cockayne syndrome type A, CSA 柯凱因氏症候群第 A 型	ERCC8				●
286	Cerebral creatine deficiency syndrome 2 , CCDS2 先天性腦部肌酸缺乏症候群第 2 型	GAMT				●

287	Combined oxidative phosphorylation deficiency 1, COXPD1 結合性氧化磷酸化缺乏症第 1 型	GFM1				●
288	Tay-Sachs disease, TSD 戴薩克斯症（家族性黑矇癡呆症）	HEXA				●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
289	GM2 gangliosidosis GM2 神經節苷脂儲積症	HEXA	多症狀			●
290	Beta-hexosaminidase A pseudodeficiency β-氨基糖苷酶 A 假性缺陷					●
291	Hermansky-Pudlak syndrome type 3, HPS3 Hermansky-Pudlak 氏症候群第 3 型	HPS3				●
292	D-bifunctional protein deficiency D 型雙功能蛋白缺乏症	HSD17B4				●
293	Perrault syndrome 1, PRLTS1 Perrault 氏症候群第 1 型					●
294	Leigh syndrome, French-Canadian type, LSFC 法國-加拿大型亞急性壞死性腦脊髓病	LRPPRC				●
295	Chediak-Higashi syndrome, CHS Chediak-Higashi 症候群	LYST				●
296	Alpha-mannosidosis α型甘露糖症	MAN2B1				●

297	Familial Mediterranean fever, FMF 家族性地中海熱	MEFV				●
298	Congenital disorder of glycosylation type 1B, CDG1B 先天性醣基化障礙第 1B 型	MPI				●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
299	Mitochondrial DNA depletion syndrome 6 (Hepatocerebral type), MTDPS6 粒線體 DNA 缺乏症候群第 6 型（肝腦病變型）	MPV17				●
300	Ataxia-telangiectasia-like disorder 1, ATLD1 類共濟失調性微血管擴張症	MRE11A				●
301	Nijmegen breakage syndrome, NBS 奈梅亨破損症候群	NBN				●
302	Mitochondrial complex 4 deficiency 粒線體複合物 4 缺乏症	PET100	多症狀			●
303	Peroxisome biogenesis disorder type 6 過氧化體生合成症第 6 型	PEX10				●
304	Peroxisome biogenesis disorder type 3 過氧化體生合成症第 3 型	PEX12				●
305	Peroxisome biogenesis disorder type 5 過氧化體生合成症第 5 型	PEX2				●
306	Peroxisome biogenesis disorder type 4A (Zellweger), PBD4A 過氧化體生合成症第 4A 型（趙韋格氏症）	PEX6				●

307	Heimler syndrome 2, HMLR2 Heimler 症候群第 2 型					●
308	Peroxisome biogenesis disorder type 9B, PBD9B 過氧化體生合成症第 9B 型	PEX7				●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
309	Congenital disorder of glycosylation type 1A, CDG1A 先天性醣基化障礙第 1A 型	PMM2	多症狀			●
310	Arts syndrome, ARTS 藝術症候群	PRPS1				●
311	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia 粒線體肌病變和鐵粒幼紅細胞性貧血	PUS1				●
312	Carpenter syndrome 1, CRPT1 卡本特氏症候群第 1 型	RAB23				●
313	Bloom syndrome, BLM 布盧姆症候群	RECQL3 (BLM)				●
314	Aicardi-Goutieres syndrome type 3, AGS3 Aicardi-Goutieres 症候群第 3 型	RNASEH2C				●
315	Horizontal gaze palsy with progressive scoliosis, HGPPS 水平凝視麻痺併漸進性脊柱側彎	ROBO3				●
316	Spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay, SACS 痙攣性共濟失調症（查爾瓦克斯-薩格奈型）	SACS				●

317	Aicardi-Goutieres syndrome type 5, AGS5 Aicardi-Goutieres 症候群第 5 型	SAMHD1				●
318	Shwachman-Diamond syndrome, SDS 史黛氏症	SBDS				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
319	Arthrogryposis, mental retardation and seizures, AMRS 關節彎曲,智能發展遲緩及癲癇發作	SLC35A3	多症狀			●
320	Corneal dystrophy and perceptive deafness syndrome, CDPD 角膜失養症和感音性失聰症	SLC4A11				●
321	X-linked creatine deficiency 性聯遺傳肌酸缺乏症	SLC6A8				●
322	Joubert syndrome 2, JBTS2 Joubert 氏症候群第 2 型（家族性小腦蚓部發育不全）	TMEM216				●
323	Mulibrey nanism 侏儒症合併肌肉、肝、腦、眼異常	TRIM37				●
324	Combined oxidative phosphorylation deficiency 3, COXPD3 結合性氧化磷酸化缺乏症第 3 型	TSFM				●
325	Ataxia with vitamin E deficiency, AVED 共濟失調合併維生素 E 缺乏症	TTPA				●
326	Cohen syndrome, COH1 科恩症候群	VPS13B				●

327	Choroideremia, CHM 脈絡膜缺失症	CHM	視力			●
328	Achromatopsia 2, ACHM2 色彩感應失能症第 2 型	CNGA3				●

序號	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
329	Achromatopsia 3, ACHM3 色彩感應失能症第 3 型	CNGB3	視力			●
330	Primary congenital glaucoma, PCG 原發性嬰幼兒型青光眼	CYP1B1				●
331	Retinitis pigmentosa 59, RP59 視網膜色素病變第 59 型	DHDDS				●
332	Nonarteritic anterior ischemic optic neuropathy, NAION 非動脈炎性前部缺血性視神經病變	GP1BA				●
333	Leber congenital amaurosis type 5, LCA5 萊伯氏先天性黑矇症第 5 型	LCA5				●
334	Macular dystrophy with central cone involvement, CCMD 黃斑部中央錐體失養症	MFSD8				●
335	Enhanced S-cone syndrome, ESCS 增強型 S-圓錐症候群	NR2E3				●
336	Retinitis pigmentosa 37, RP37 視網膜色素病變第 37 型					●

337	3-methylglutaconic aciduria type 3, MGCA3 3-甲基戊二酸血症第 3 型	OPA3				●
338	Retinitis pigmentosa 76, RP76 視網膜色素病變第 76 型	POMGNT1				●
序號	**單基因疾病 Single Gene Disorder**	**基因 Gene**	**類別 Category**	**v1.0**	**v2.0**	**v3.0**
339	Leber congenital amaurosis 13, LCA13 萊伯氏先天性黑矇症第 13 型	RDH12	視力			●
340	Retinoschisis 1, X-linked, RS1 性聯遺傳視網膜裂損症	RS1				●
341	Dyskeratosis congenita, autosomal recessive 5, DKCB5 體染色體隱性遺傳先天性角化不全症第 5 型	RTEL1				●