

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	類別	v1.0	v2.0	v3.0
1	Drug Hypersensitivity Reaction 藥物過敏反應	●	●	●
2	Hearing Loss 聽損	●	●	●
3	Central Nervous System Disease 中樞神經系統疾病	●	●	●
4	Metabolic Disorders 代謝疾病		●	●
5	Blood Disorders 血液疾病		●	●
6	Multi Symptom Disorders 多症狀疾病		●	●
7	Immunodeficiency Disorders 免疫缺陷疾病			●
8	Pediatric Cancers 小兒癌症			●
9	Epilepsy 癲癇			●
10	Muscular Diseases 肌肉疾病			●
11	Vision Loss 視力喪失			●
12	Congenital Heart Defect 先天性心臟缺損			●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
1	Aminoglycoside 氨基糖苷類抗生素	MTRNR1	Drug Hypersensitivity Reaction 藥物過敏反應			
2	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損	CMV GJB2 GJB3 OTOF SLC26A4	Hearing Loss 聽損			
3	Congenital Central Hypoventilation Syndrome,CCHS 先天中樞性換氣不足症	PHOX2B	Central Nervous System Disease 中樞神經系統疾病			
4	Allopurinol 安樂普利諾	HLA-B*5801	Drug Hypersensitivity Reaction 藥物過敏反應			
5	Carbamazepine 卡馬西平	HLA-A*3101 HLA-B*1502				
6	Dapsone 達普頌	HLA-B*13:01				
7	Halothane 氟烷	CACNA1S RYR1				
8	Isoflurane 異氟醚					
9	Suxamethonium 琥珀膽鹼					

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
10	Warfarin 華法林	CYP2C9 VKORC1	Drug Hypersensitivity Reaction 藥物過敏反應		●	●
11	ABCD syndrome ABCD 症候群	EDNRB			●	●
12	Waardenburg syndrome type 4A 瓦登伯革氏症候群第 4A 型				●	●
13	Branchiootic syndrome type 1 Branchiootic 症候群第 1 型	EYA1			●	●
14	Branchiootorenal syndrome type 1 Branchiootorenal 症候群第 1 型				●	●
15	Branchiootic syndrome type 3 Branchiootic 症候群第 3 型	SIX1	Hearing Loss 聽損		●	●
2	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損				●	●
16	Branchiootorenal syndrome type 2 Branchiootorenal 症候群第 2 型	SIX5			●	●
17	COMMAD syndrome COMMAD 症候群	MITF			●	●
18	Tietz syndrome Tietz 症候群				●	●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
19	Waardenburg syndrome type 2A 瓦登伯革氏症候群第 2A 型	MITF	Hearing Loss 聽損			
20	Waardenburg syndrome/ocular albinism, digenic 雙基因型之瓦登伯革氏症候群/眼睛白化症					
21	Craniofacial-deafness-hand syndrome 顱面聾手綜合症	PAX3				
22	Waardenburg syndrome type 1 瓦登伯革氏症候群第 1 型					
23	Waardenburg syndrome type 3 瓦登伯革氏症候群第 3 型					
24	Jervell and Lange-Nielsen syndrome type 2 Jervell & Lange-Nielsen 氏症候群第 2 型	KCNE1				
25	Oculodentodigital dysplasia 眼齒指發育不全	GJA1				
26	PCWH syndrome PCWH 症候群	SOX10				
27	Waardenburg syndrome type 2E 瓦登伯革氏症候群第 2E 型					

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
28	Waardenburg syndrome type 4C 瓦登伯革氏症候群第 4C 型	SOX10			●	●
2	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損	AIFM1	Hearing Loss 聽損			
		DIAPH3				
		FOXI1				
		GJB4				
		GJB6			●	●
		MYO15A				
		PJVK				
		POU3F4				
		POU4F3				
2	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損				●	●
29	SeSAME syndrome SeSAME 症候群	KCNJ10			●	●
30	Waardenburg syndrome type 2D 瓦登伯革氏症候群第 2D 型	SNAI2			●	●
31	Waardenburg syndrome type 4B 瓦登伯革氏症候群第 4B 型	EDN3			●	●
32	X-linked Charcot-Marie-Tooth disease 性聯遺傳進行性腓骨肌萎縮症	GJB1			●	●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
33	3-Hydroxy-3-methylglutaryl CoA lyase deficiency, HMG 3-羥基-3-甲基戊二酸尿症	HMGCL	Metabolic Disorders 代謝疾病		●	●
34	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase 1 deficiency 3-甲基巴豆醯輔素羧化酵素缺乏症第 1 型	MCCC1			●	●
35	3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase 2 deficiency 3-甲基巴豆醯輔素羧化酵素缺乏症第 2 型	MCCC2			●	●
36	Anemia, nonspherocytic hemolytic, due to G6PD deficiency G6PD 缺乏症 (蠶豆症)	G6PD			●	●
37	Biotinidase deficiency, BD 生物素酶缺乏症	BTB			●	●
38	Carnitine palmitoyltransferase deficiency type 1, CPT I 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 1 型	CPT1A			●	●
39	Carnitine palmitoyltransferase deficiency type 2, CPT II 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 2 型	CPT2			●	●
40	Citrullinemia type 1, CIT I 瓜胺酸血症第 1 型	ASS1			●	●
41	Citrullinemia type 2, CIT II 瓜胺酸血症第 2 型	SLC25A13			●	●
42	Congenital adrenal hyperplasia due to 21 hydroxylase deficiency, CAH 21-羥化酶缺乏之先天性腎上腺增生症	CYP21A2			●	●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
43	Congenital nongoitrous hypothyroidism-1 先天性甲狀腺機能低下症第 1 型	TSHR	Metabolic Disorders 代謝疾病		●	●
44	Congenital nongoitrous hypothyroidism-2 先天性甲狀腺機能低下症第 2 型	PAX8			●	●
45	Congenital nongoitrous hypothyroidism-4 先天性甲狀腺機能低下症第 4 型	TSHB			●	●
46	Congenital nongoitrous hypothyroidism-5 先天性甲狀腺機能低下症第 5 型	NKX2-5			●	●
47	Congenital nongoitrous hypothyroidism-6 先天性甲狀腺機能低下症第 6 型	THRA			●	●
48	Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency 二氫硫辛醯胺脫氫酶缺乏症	DLD			●	●
49	Galactosemia, GAL 半乳糖血症	GALT			●	●
50	Glutaricaciduria type 1, GA I 戊二酸血症第 1 型	GCDH			●	●
51	Holocarboxylase synthetase deficiency, HCSD 全羧化酶合成酶缺乏	HLCS			●	●
52	Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency, HCU 高胱氨酸尿症	CBS			●	●
53	Isovaleric acidemia, IVA 異戊酸血症	IVD			●	●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
54	Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency, LCHAD 長鏈 3-羧基醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	HADHA	Metabolic Disorders 代謝疾病		●	●
		BCKDHA				
55	Maple syrup urine disease, MSUD 楓糖尿症	BCKDHB			●	●
		DBT				
56	Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MCAD 中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症	ACADM			●	●
		MMAA				
57	Methylmalonic academia, MMA 甲基丙二酸血症	MMAB			●	●
		MUT				
58	Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MADD 戊二酸血症第 2 型	ETFA				
		ETFB			●	●
		ETFDH				
59	Phenylketonuria, PKU 苯酮尿症	PAH			●	●
60	Primary carnitine deficiency, PCD 原發性肉鹼缺乏症	SLC22A5			●	●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
61	Propionic academia, PA 丙酸血症	PCCA	Metabolic Disorders 代謝疾病		●	●
		PCCB				
62	Thyroid dyshormonogenesis type 6 甲狀腺激素生成障礙第 6 型	DUOX2			●	●
63	Trifunctional protein deficiency, MTPD 三功能蛋白缺乏症	HADHB			●	●
64	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, VLCAD 極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	ACADVL			●	●
65	Beta-thalassemia 乙型海洋性貧血	HBB	Blood Disorders 血液疾病		●	●
66	Sickle cell anemia 鐮刀型貧血					
67	Familial transient neonatal hyperbilirubinemia 家族性暫時性新生兒高膽紅素血症	UGT1A1	Multi Symptom Disorders 多症狀疾病		●	●
2	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損	CDH23	Hearing Loss 聽損			
		TECTA				
		TMIE				●
		TMPSR3				
		TPRN				
		TRIOBP				

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
2	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損	USH1C	Hearing Loss 聽損			
68	Usher syndrome type 1C 尤塞氏綜合症第 1C 型					
2	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損	WHRN				
69	Usher syndrome type 2D 尤塞氏綜合症第 2D 型					
70	Usher syndrome type 1G 尤塞氏綜合症第 1G 型	USH1G				
71	Usher syndrome type 2A 尤塞氏綜合症第 2A 型	USH2A				
72	17-Beta hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency 17-β-羥基類固醇脫氫酶缺乏症第 3 型	HSD17B3	Metabolic Disorders 代謝疾病			
73	2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency 2-甲基丁醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	ACADSB				
74	3-Methylglutaconyl-CoA hydratase deficiency 3-甲基戊烯二醯輔酶A水和酶缺乏症	AUH				
75	Adrenoleukodystrophy, ALD 腎上腺腦白質失養症	ABCD1				

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
76	Alpha-methylacetoacetic aciduria (Mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency) 粒線體乙醯輔酶 A 硫解酶缺乏症	ACAT1	Metabolic Disorders 代謝疾病			●
77	Argininemia, ARG 精胺酸血症	ARG1				●
78	Argininosuccinic aciduria 精胺丁二酸酵素缺乏症	ASL				●
79	Carbamoylphosphate synthetase 1 deficiency 氨甲醯磷酸合成酶缺乏症第 1 型	CPS1				●
80	Carnitine acylcarnitine translocase deficiency, CACTD 肉鹼穿透障礙	SLC25A20				●
81	Congenital adrenal hyperplasia due to 17-alpha-hydroxylase deficiency 17- α -羥化酶缺乏引起之先天性腎上腺增生	CYP17A1				●
82	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 2 deficiency 3- β -羥基類固醇脫氫酶缺乏引起之先天性腎上腺增生第 2 型	HSD3B2				●
83	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia 先天巨核細胞缺乏血小板低下症	MPL				●
84	Ethylmalonic encephalopathy, EE 乙基丙二酸腦病變	ETHE1				●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
85	Fabry disease 法布瑞氏症	GLA	Metabolic Disorders 代謝疾病			
86	Familial hypercholesterolemia 家族性高膽固醇血症	LDLR				
87	Familial hyperinsulinism 家族性胰島素過多症	ABCC8				
88	Neonatal diabetes 新生兒糖尿病					
89	Familial lipoprotein lipase deficiency, LPL 家族性脂蛋白酵素功能不良症	LPL				
90	Galactokinase deficiency 半乳糖激酶缺乏症	GALK1				
91	Gaucher disease 高雪氏症	GBA				
92	Glycine encephalopathy, GCE (Nonketotic Hyperglycemia, NKHG) 甘氨酸腦病(非酮性高甘胺酸血症)	AMT GCSH GLDC				
93	Glycine N-methyltransferase deficiency 甘氨酸 N-甲基轉移酶缺乏症	GNMT				
94	Glycogen storage disease type 1A, GSD1A 肝醣儲積症第 1 型	G6PC				
95	Glycogen storage disease type 2, GSD II (Pompe Disease) 肝醣儲積症第 2 型 (龐貝氏症)	GAA				

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
96	Gyrate atrophy of choroid and retina, HOGA (Hyperornithinemia with gyrate atrophy) 高鳥胺酸血症伴隨脈絡膜及視網膜渦旋狀萎縮	OAT	Metabolic Disorders 代謝疾病			●
97	Hyperammonemia, Hyperornithinemia, Homocitrullinuria Syndrome, HHH ^S 高鳥氨酸-高血氨-高瓜胺酸綜合症候群	SLC25A15				●
98	Hypermethioninemia with S- adenosylhomocysteine hydrolase deficiency 高甲硫胺酸血症伴隨 S-腺苷-L-高半胺酸水解酵素 缺乏症	AHCY				●
99	Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient, Type A A 型四氫基喋呤缺乏之高苯丙胺酸血症	PTS				●
100	Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient, Type B B 型四氫基喋呤缺乏之高苯丙胺酸血症	GCH1				●
101	Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient, Type C C 型四氫基喋呤缺乏之高苯丙胺酸血症	QDPR				●
102	Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient, Type D D 型四氫基喋呤缺乏之高苯丙胺酸血症	PCBD1				●
103	Hypophosphatasia 低磷酸酯酶症	ALPL				●
104	Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, IDBB 異丁醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	ACAD8				●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
105	Malonyl-CoA decarboxylase deficiency 丙二醯輔酶 A 脫羧酶缺乏症	MLYCD	Metabolic Disorders 代謝疾病			●
106	Maternal vitamin B12 deficiency (Methylmalonic aciduria and homocystinuria cblC type) 甲基丙二酸血症缺乏維生素 B12	MMACHC PRDX1				●
107	Menkes syndrome 緬克斯症候群	ATP7A				●
108	Methionine adenosyltransferase I/III deficiency 甲硫胺酸腺苷轉移酶 I/III 缺乏症	MAT1A				●
109	Mucopolysaccharidosis type 1, MPS I (Hurler syndrome) 黏多醣症第 1 型(賀勒氏症)	IDUA				●
110	Mucopolysaccharidosis type 2 (Hunter syndrome), MPS II 黏多醣症第 2 型(韓特氏症)	IDS				●
111	Mucopolysaccharidosis type 3C (Sanfilippo Syndrome), MPS 3C 黏多醣症第 3C 型(聖菲利柏氏症)	HGSNAT				●
112	Mucopolysaccharidosis type 6 (Maroteaux-Lamy syndrome), MPS VI 黏多醣症第 6 型(馬洛托-拉米氏症)	ARSB				●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
113	Niemann-Pick disease type A 尼曼匹克症 A 型	SMPD1	Metabolic Disorders 代謝疾病			●
114	Niemann-Pick disease type B 尼曼匹克症 B 型					●
115	Niemann-Pick disease type C1 尼曼匹克氏症 C1 型	NPC1				●
116	Ornithine transcarbamylase deficiency, OTC 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	OTC				●
117	Permanent neonatal diabetes mellitus 永久性新生兒糖尿病	KCNJ11				●
118	Pyruvate carboxylase deficiency, PC 丙酮酸羧化酶缺乏症	PC				●
119	Short chain hydroxy acyl-CoA dehydrogenase deficiency, SCHAD 短鏈羧基醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症	HADH				●
120	Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, SCAD 短鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症	ACADS				●
121	Tyrosine hydroxylase deficiency (Segawa syndrome) 酪胺酸羧化酶缺乏症 (瀨川氏症)	TH				●
122	Tyrosinemia Type 1, TYRSN1 酪胺酸血症第 1 型	FAH				●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
123	Tyrosinemia Type 2, TYRSN2 酪胺酸血症第 2 型	TAT	Metabolic Disorders 代謝疾病			●
124	Tyrosinemia Type 3, TYRSN3 酪胺酸血症第 3 型	HPD				●
125	Vitamin D-dependent rickets 維生素 D 依賴型佝僂病	VDR				●
126	Wilson disease 威爾森氏症	ATP7B				●
127	Cyclic neutropenia 週期性嗜中性白血球減少症	ELANE	Blood Disorders 血液疾病			●
128	Severe congenital neutropenia (Neutropenia, severe congenital) 嚴重型先天性白血球減少症					●
129	Hereditary hemorrhagic telangiectasia 遺傳性出血性之血管擴張症	ACVRL1 SMAD4				●
130	Hereditary spherocytosis type 1 遺傳性球形紅血球增多症第 1 型	ANK1				●
131	Hereditary spherocytosis type 2 遺傳性球形紅血球增多症第 2 型	SPTB				●
132	Hereditary spherocytosis type 3 遺傳性球形紅血球增多症第 3 型	SPTA1				●

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
133	Hereditary spherocytosis type 4 遺傳性球形紅血球增多症第 4 型	SLC4A1	Blood Disorders 血液疾病			
134	Hereditary spherocytosis type 5 遺傳性球形紅血球增多症第 5 型	EPB42				
135	Achondroplasia 軟骨發育不全症	FGFR3				
136	Hypochondroplasia 次軟骨發育不全症					
137	Alagille syndrome 阿拉吉歐症	JAG1	Multi Symptom Disorders 多症狀疾病			
138	Alport syndrome 亞伯氏症候群	COL4A3				
		COL4A4				
		COL4A5				
139	Apert syndrome 愛伯特氏症	FGFR2				
140	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis 先天性痛不敏感症合併無汗症	NTRK1				
141	Cystic fibrosis 囊腫纖維症	CFTR				
142	Familial Mediterranean fever 家族性地中海熱	MEFV				
143	Protein C deficiency 蛋白質 C 缺乏症	PROC				

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
144	Thrombophilia due to protein S deficiency 蛋白質 S 缺乏症	PROS1	Multi Symptom Disorders 多症狀疾病			●
145	Ataxia telangiectasia 共濟失調微血管擴張症候群	ATM				●
146	Bare lymphocyte syndrome type 2 裸淋巴症候群第 2 型	CIITA				●
147	Bruton's Agammaglobulinemia (X-linked hypogammaglobulinemia) 布魯頓氏低免疫球蛋白症	BTK				●
148	Cartilage-hair hypoplasia 軟骨毛髮發育不全	RMRP				●
149	Hyper IgE syndrome type 1 高免疫球蛋白 E 症候群第 1 型	STAT3	Immunodeficiency Disorders 免疫缺陷疾病			●
150	Nijmegen breakage syndrome 奈梅亨破損症候群	NBN				●
151	Severe combined immunodeficiency, SCID 嚴重複合型免疫缺乏症	ADA				●
		IL2RG				
		IL7R				
		JAK3				
		PTPRC				
		ZAP70				

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
152	X-linked hyper IgM syndrome 性聯遺傳高免疫球蛋白 M 症候群	CD40LG	Immunodeficiency Disorders 免疫缺陷疾病			
153	Fraiser syndrome Fraiser 症候群	WT1				
154	Li-Fraumeni syndrome 李-佛美尼症候群	TP53				
155	Multiple endocrine neoplasia type 1 多發性內分泌腫瘤第 1 型	MEN1				
156	Neurofibromatosis type 1 神經纖維瘤第 1 型	NF1				
157	Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin syndrome) 基底細胞痣癌症候群(戈林症候群)	PTCH1	Pediatric Cancers 小兒癌症			
158	Peutz-Jeghers syndrome 珀茨-傑格斯症候群(黑斑息肉肉症候群)	STK11				
159	Retinoblastoma 視網膜母細胞瘤	RB1				
160	Von Hippel-Lindau syndrome 逢希伯-林道症候群(視網膜小腦脊髓血管瘤症)	VHL				
161	Benign familial infantile epilepsy 良性家族性嬰兒癲癇症	PRRT2		Epilepsy 癲癇		
162	Familial paroxysmal kinesigenic dyskinesia 陣發性動作手足舞蹈徐動症					

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
161	Benign familial infantile epilepsy 良性家族性嬰兒癲癇症	SCN2A	Epilepsy 癲癇			
		SCN8A				
		KCNQ2				
		KCNQ3				
163	Early infantile epileptic encephalopathy 早期嬰兒癲癇性腦病	KCNT1				
164	Nocturnal frontal lobe epilepsy 夜間額葉癲癇					
165	Glucose transport type 1 deficiency syndrome 腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷	SLC2A1				
166	Pyridoxine-dependent epilepsy 吡哆醇依賴性癲癇	ALDH7A1				
167	Pyridoxamine 5'-phosphate oxidase deficiency 吡哆胺五端磷酸氧化酶缺乏	PNPO				
168	Severe myoclonic epilepsy in infancy 嚴重嬰兒肌跳躍癲癇	SCN1A				
169	Tuberous sclerosis complex 結節性硬化症	TSC1				
		TSC2				
170	Becker Muscular Dystrophy, BMD 貝克氏肌肉萎縮症	DMD	Muscular Diseases 肌肉疾病			
171	Duchenne muscular dystrophy, DMD 裘馨氏肌肉萎縮症					

疾病及基因列表

List of Genes & Disorders

慧智新生兒基因檢測

SOFIVA Baby Scan

序號	疾病/藥物 Disorder/Medicine	基因 Gene	類別 Category	v1.0	v2.0	v3.0
172	Spinal muscular atrophy, SMA 脊髓性肌肉萎縮症	SMN1	Muscular Diseases 肌肉疾病			●
173	Aniridia 無虹膜症	PAX6				●
174	Ocular albinism type 1 眼睛白化症第 1 型	GPR143				●
175	Oculocutaneous albinism type 1, OCA1 眼睛皮膚白化症第 1 型	TYR				●
176	Oculocutaneous albinism type 2, OCA2 眼睛皮膚白化症第 2 型	OCA2	Vision Loss 視力喪失			●
177	Oculocutaneous albinism type 4, OCA4 眼睛皮膚白化症第 4 型	SLC45A2				●
178	Optic atrophy type 1 視神經萎縮症第 1 型	OPA1				●
179	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia 心律失常性右心室發育不全	TMEM43				●
180	Barth syndrome 巴氏症候群	TAZ				●
181	Danon disease 溶酶體儲積症	LAMP2				●
182	Heterotaxy 臟器異位症候群	ZIC3				●
183	Marfan syndrome 馬凡氏症候群	FBN1	Congenital Heart Defect 先天性心臟缺損			●