

序號 No.	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	種族 Ethnicity	發生率 Frequency	帶因率 Carrier Rate	類別 Category
1	α -thalassemia 甲型海洋性貧血	HBA1 HBA2	台灣	1/2500-1/1600	4-5/100	血液
2	β -thalassemia 乙型海洋性貧血	HBB	台灣	1/10,000-40,000	1-2/100	
3	Sickle cell anemia, sickle-cell disorders 鎌刀型貧血/鎌刀型紅血球疾病		全人種	1,000,000	1/500	
4	Spinal muscular atrophy, SMA 脊髓性肌肉萎縮症	SMN1 SMN2	全人種	1/10,000	1/50	肌肉
5	Fragile x syndrome, FXS X 染色體脆折症	FMR1	全人種	女: 1/2,500-8,000 男: 1/4,000-5,000	女: 1/250	智能障礙
6	Cystic fibrosis, CF 囊腫纖維症	CFTR	美裔 非裔 亞裔	1/2,500-3,500 1/17,000 1/31,000	1/26-30 1/66 1/89	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	全人種	1/17,000 - 1/263,500	1/66-1/257	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	全人種	1/40,000 - 1/120,000	1/100-1/ 174	
9	Citrullinemia, type I, CTLN1 瓜胺酸血症第一型	ASS1	全人種	1/57,000	1/120	
10	Wilson disease, WND 威爾森氏症	ATP7B	全人種	1 /30,000	1/87	
11	Maple syrup urine disease, MSUD 楓糖尿症	BCKDHA BCKDHB DBT	全人種	1/250,000	1/250	
12	Homocystinuria (HCU) due to cystathionine beta-synthase deficiency 高胱胺酸尿症	CBS	全人種	1/200,000 - 1/335,000	1/235-1/290	代謝
13	Carnitine palmitoyltransferase I deficiency, CPT I 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏第一型	CPT1A	全人種	1/1,000,000	1/500	
14	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency, CPT II 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏第二型	CPT2	全人種	1/1,000,000	1/500	
15	11-beta-hydroxylase deficiency 11- β -羥化酶缺乏引起	CYP11B1	全人種	1/100,000-200,000	1/159-224	
16	Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH 先天性腎上腺增生症	17-alpha-hydroxylase deficiency 17- α -羥化酶缺乏	CYP17A1	全人種	1/1,000,000	1/500
17		21 hydroxylase deficiency 21-羥化酶缺乏	CYP21A2	全人種	1/15,000	1/62
18		3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase 2 deficiency 3- β -羥基類固醇脫氫酶缺乏	HSD3B2	全人種	1/1,000,000	1/500
19		Thyroid dysmorphogenesis 6, TDH6 第 6 型	DUOX2	台灣	1/20,000-1/26,666	1/70-1/82
20	甲狀腺激素生成障礙	Thyroid dysmorphogenesis 5, TDH5 第 5 型	DUOXA2	台灣	1/20,000-1/26,666	1/70-1/82

序號 No.	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	種族 Ethnicity	發生率 Frequency	帶因率 Carrier Rate	類別 Category	
21	Congenital Hypothyroidism, CHT 甲狀腺激素生成障礙	Thyroid dysmorphogenesis 4, TDH4 第 4 型	IYD	台灣	1/20,000-1/26,666	1/70-1/82	
22		Thyroid dysmorphogenesis 1, TDH1 第 1 型	SLC5A5	台灣	1/20,000-1/26,666	1/70-1/82	
23		Thyroid dysmorphogenesis 3, TDH3 第 3 型	TG	台灣	1/20,000-1/26,666	1/70-1/82	
24		Thyroid dysmorphogenesis 2A, TDH2A 第 2A 型	TPO	台灣	1/20,000-1/26,666	1/70-1/82	
25	Congenital nongoitrous hypothyroidism-1, CHNG1 先天性甲狀腺機能低下症第 1 型		TSHR	台灣	1/3,500-1/4,700	1/30-1/34	
26	Glutaric acidemia 2, GA2 戊二酸血症第二型		ETFA ETFB ETFDH	台灣	1/212,000,000 1/1,324,960,000 1/518,400	1/7280 1/18200 1/390	
27	Anemia, nonspherocytic hemolytic, due to G6PD deficiency G6PD 缺乏症 (蠶豆症)		G6PD	台灣	3/100	1/50	
28	Glycogen storage disease II (Pompe Disease), GSD2 肝醣儲積症第二型(龐貝氏症)		GAA	全人種	1/40,000	1/100	
29	Galactosemia, GAL 半乳糖血症		GALT	全人種	1/33,000-62,000	1/91-125	
30	Gaucher disease 高雪氏症		GBA	全人種	1/50,000-100,000	1/112-159	代謝
31	Glutaricaciduria, type I, GA1 戊二酸血症第一型		GCDH	全人種	1/111,000	1/167	
32	Fabry disease 法布瑞氏症		GLA	全人種	1/40,000-60,000	1/100-123	
33	Holocarboxylase Synthetase Deficiency, HCS 多發性羧化酶缺乏症		HLCS	全人種	1/81,000	1/143	
34	3-hydroxy-3-methylglutaryl CoA lyase deficiency, HMGCLD 3-羥基-3-甲基戊二酸血症		HMGCL	全人種	1/1,000,000	1/500	
35	Mucopolysaccharidosis, type I (Hurler syndrome), MPS1 黏多糖症第一型 (賀勒氏症)		IDUA	全人種	嚴重型:1/100,000 輕微型:1/500,000	嚴重型:1/159 輕微型:1/354	
36	Isovaleric acidemia, IVA 異戊酸血症		IVD	全人種	1/250,000	1/250	
37	Methylmalonic aciduria, 甲基丙二酸血症	cb1A type cb1A 型	MMAA	全人種	1/250,000-440,000	1/250-333	
38		cb1B type cb1B 型	MMAB	全人種	1/250,000-440,000	1/250-333	
39		MAHCC type cb1C 型	MMACHC	全人種	1/250,000	1/250	
40		mut(0) type mut(0) 型	MUT	全人種	1/250,000-440,000	1/250-333	
41	Phenylketonuria, PKU 苯酮血症		PAH	全人種	1/10,000-15,000	1/50-62	

序號 No.	單基因疾病 Single Gene Disorder	基因 Gene	種族 Ethnicity	發生率 Frequency	帶因率 Carrier Rate	類別 Category
42	Propionic acidemia PCCA-related PCCA 基因相關	PCCA	全人種	1/100,000	1/159	代謝
43	丙酸血症 PCCB-related PCCB 基因相關	PCCB	全人種	1/100,000	1/159	
44	Primary Carnitine Deficiency, PCD 原發性肉鹼缺乏症	SLC22A5	全人種	1/40,000	1/100	
45	Citrullinemia type II, CTLN2 瓜胺酸血症第二型	SLC25A13	全人種	1/100,000- 1/230,000	1/159-1/240	
46	Hemophilia A 血友病 A 型	F8	全人種	1/ 4,000-5,000	1/2000-2500	血液
47	Hemophilia B 血友病 B 型	F9	全人種	1/20,000	1/10,000	
48	Muscular dystrophy, duchenne type, DMD 裘馨氏肌肉萎縮症	DMD	全人種	1/3,300-5,200	1/29-36	肌肉
49	Muscular dystrophy, becker type, BMD 貝克氏肌肉萎縮症		全人種			
50	Adrenoleukodystrophy, ALD 腎上腺腦白質失養症	ABCD1	全人種	1/20,000-50,000	1/10,000- 25,000	中樞神經
51	Autosomal recessive polycystic kidney disease, ARPKD 胎兒型染色體隱性多囊性腎臟病	PKHD1	全人種	1/10,000-40,000	1/50-100	腎臟
52	Severe combined immunodeficiency, IL2RG-related (X-linked) 性聯遺傳遺傳嚴重免疫缺陷	IL2RG	全人種	1/50,000-100,000	1/25,000- 50,000	免疫
53	Sensorineural hearing loss 感覺神經性聽損	GJB2	全人種 台灣	1/3,300-4300 1/156	1/29-33 1/6.25	聽損
		SLC26A4	全人種	1/3,300-10,000	1/29-50	