

疾病類型	基因	單基因疾病名稱(英文)	單基因疾病名稱(中文)	v3.0 (SOFIVA)	PRO (Baylor)
Craniosynostosis Syndromes 顱縫早閉症候群	FGFR2	Pfeiffer Syndrome Type 1/2/3	Pfeiffer 症候群第一/二/三型	⊙	●
		Apert Syndrome	亞伯氏症候群	⊙	●
		Crouzon Syndrome	克魯松氏症候群	⊙	●
		Antley-Bixler Syndrome without Genital Anomalies or Disordered Steroidogenesis	Antley-Bixler 症候群 (無生殖器型或類固醇生成障礙)		●
		Jackson-Weiss Syndrome	Jackson-Weiss 症候群		●
Skeletal Disorders 骨骼異常疾病	FGFR3	Achondroplasia	軟骨發育不全(侏儒症)	⊙	●
		Crouzon Syndrome With Acanthosis Nigricans	克魯松氏症候群合併黑色素棘皮症	⊙	●
		Hypochondroplasia	次軟骨發育不全症	⊙	●
		Muenke Syndrome	Muenke 氏症候群	⊙	●
		Thanatophoric Dysplasia, Type I	致死性畸胎侏儒症第一型	⊙	●
		Thanatophoric Dysplasia, Type II	致死性畸胎侏儒症第二型	⊙	●
		CATSHL Syndrome	彎指巨身聽障症候群		●
	COL1A1	Ehlers-Danlos Syndrome, Classic	Ehlers-Danlos 症候群		●
		Ehlers-Danlos Syndrome, Type VIIA	Ehlers-Danlos 症候群		●
		Osteogenesis Imperfecta, Type I	成骨不全症第一型		●
		Osteogenesis Imperfecta, Type II	成骨不全症第二型		●
	COL1A2	Osteogenesis Imperfecta, Type III	成骨不全症第三型		●
		Osteogenesis Imperfecta, Type IV	成骨不全症第四型		●
		Ehlers-Danlos Syndrome, Cardiac Valvular Form	Ehlers-Danlos 症候群		●
		Ehlers-Danlos Syndrome, Type VIIB	Ehlers-Danlos 症候群		●
COL1A2	Osteogenesis Imperfecta, Type II	成骨不全症第二型		●	
	Osteogenesis Imperfecta, Type III	成骨不全症第三型		●	
	Osteogenesis Imperfecta, Type IV	成骨不全症第四型		●	
					●
Noonan Spectrum Disorders 努南氏症候群	BRAF	Cardiofaciocutaneous Syndrome 1	Cardiofaciocutaneous 症候群第一型		●
	MAP2K1	Cardiofaciocutaneous Syndrome 3	Cardiofaciocutaneous 症候群第三型		●
	MAP2K2	Cardiofaciocutaneous Syndrome 4	Cardiofaciocutaneous 症候群第四型		●
	HRAS	Costello Syndrome/Noonan Syndrome	克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症/努南氏症候群		●
	PTPN11	Noonan Syndrome 1/LEOPARD Syndrome/Cancers	努南氏症候群第一型/LEOPARD 症候群/癌症		●
	SOS1	Noonan Syndrome 4	努南氏症候群第四型		●
	RAF1	Noonan Syndrome 5/LEOPARD Syndrome 2	努南氏症候群第五型/LEOPARD 症候群第二型		●
	NRAS	Noonan Syndrome 6/Cancers	努南氏症候群第六型/癌症		●
	RIT1	Noonan Syndrome 8	努南氏症候群第八型		●
	SOS2	Noonan Syndrome 9	努南氏症候群第九型		●
	SHOC2	Noonan Syndrome-Like Disorder with Loose Anagen Hair	類努南氏症候群合併生長期毛髮鬆動症		●
	CBL	Noonan Syndrome-Like Disorder with or without Juvenile Myelomonocytic Leukemia (NSLL)	類努南氏症候群伴隨或不伴隨幼年型骨髓單核細胞白血病		●
	KRAS	Noonan Syndrome/Cancers	努南氏症候群/癌症		●
Syndromic Disorders 多系統症候群	JAG1	Alagille Syndrome	阿拉吉歐症候群		●
	CHD7	CHARGE Syndrome	CHARGE 症候群		●
	NIPBL	Cornelia de Lange Syndrome 1	Cornelia de Lange 氏症候群 (狄蘭氏症候群)		●
	SMC1A	Cornelia de Lange Syndrome 2	Cornelia de Lange 氏症候群 (狄蘭氏症候群)		●
	SMC3	Cornelia de Lange Syndrome 3	Cornelia de Lange 氏症候群 (狄蘭氏症候群)		●
	RAD21	Cornelia de Lange Syndrome 4	Cornelia de Lange 氏症候群 (狄蘭氏症候群)		●
	HDAC8	Cornelia de Lange Syndrome 5	Cornelia de Lange 氏症候群 (狄蘭氏症候群)		●
	CDKL5	Epileptic Encephalopathy, Early Infantile, 2	嬰兒早期癲癇性腦病變第二型		●
	SYNGAP1	Intellectual Disability	智力障礙		●
	MECP2	Rett Syndrome	雷特氏症		●
	NSD1	Sotos Syndrome 1	Sotos 症候群第一型		●
	TSC1	Tuberous Sclerosis 1	結節性硬化症第一型		●
	TSC2	Tuberous Sclerosis 2	結節性硬化症第二型		●