帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

No	疾病名稱
1	半乳糖血症
2	海洋性貧血-甲型HBA1
3	海洋性貧血-甲型HBA2
4	海洋性貧血-乙型鐮刀型紅血球症
5	先天性腎上腺增生症-11b羥化酶缺失症
6	先天性腎上腺增生症-21羥化酶缺失症
7	血友病A型
8	血友病B型
9	肝醣儲積症Ia型
10	法布瑞氏症
11	肢帶型肌肉失養症-2A型
12	肢帶型肌肉失養症-2B型
13	非症候群型遺傳性聽障-GJB2型
14	威爾森氏症
15	苯酮尿症(苯丙胺酸羥基化酶缺乏症)
16	家族性高膽固醇血症-LDLRAP1型
17	脊髓性肌肉萎縮症-SMN1
18	脊髓性肌肉萎縮症-SMN2
19	高雪氏症
20	軟骨生成不全症候群-1B型
	畸型發育不良
	畸型發育不良-II型
	多發性骨骺發育不全症
21	感覺神經性聽損
22	楓糖尿症-Ia型
23	楓糖尿症-Ib型
24	楓糖尿症-II型
25	葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酵素缺乏症(蠶豆症)
26	裘馨氏肌肉失養症
27	隱性多囊性腎疾病-PKHD1型
28	黏多醣症-1型(賀勒氏症)
29	黏多醣症-2型(韓特氏症)

No	疾病名稱
30	黏多醣症-6型(馬洛托 - 拉米氏症)
31	龐貝氏症(肝糖儲積症第二型)
32	囊狀纖維化
33	Pendred氏症候群
34	X染色體脆折症
35	二氫硫辛醯胺脫氫酶(E3)缺乏症
36	三功能蛋白缺乏症及長鏈3-羥醯輔酶A脫氫酶缺乏症
37	三甲胺尿症
38	三甲基巴豆醯輔酶A梭化酵素缺乏症
39	三甲基巴豆醯輔酶A梭化酵素缺乏症
40	下垂體激素缺失症-2型
41	下垂體激素缺失症-3型
42	小眼症
43	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症
44	天門冬醯胺葡萄糖胺尿症
45	少汗性外胚層發育不良症
46	尤塞氏綜合症-2A型
47	尤塞氏綜合症-3A型
48	手掌足底角化症，永島型
49	丙酸血症-PCCA型
50	丙酸血症-PCCB型
51	半乳糖激酶缺乏症
52	卡那凡氏症
53	尼曼匹克症-A/B型
54	尼曼匹克症-C1型
55	尼曼匹克症-C2型
56	巨大血小板症候群-A1型
57	巨腦性腦白質病伴有皮層下囊腫第一型
58	布隆氏症候群
59	弗里德里希氏共濟失調症 伴有保留反射的弗里德里希氏共濟失調症
60	弗雷澤氏症候群第3型

帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

No	疾病名稱
61	戊二酸尿症-IIC型
62	戊二酸尿症-I型
63	瓜胺酸血症
64	瓦德伯格氏症候群4A型
65	甲狀腺激素生成障礙症2A型
66	甲基丙二酸血症-cb1A型
67	甲基丙二酸血症-cb1B型
68	甲基丙二酸血症-mut型
69	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症-cb1C型
70	先天性水腦症1型
71	先天性肌無力症候群-CHRNE型
72	先天性無巨型細胞性血小板缺乏症
73	先天性腎上腺功能不全伴46XY性別逆轉
74	先天性腎上腺增生症-17a羥化酶缺失症
75	先天性腎上腺增生症-X染色體遺傳
76	先天性腎病症候群-1型
77	先天性腎病症候群-2型
78	先天性膽酸合成缺陷症3型
	痙攣性截癱5A型，常染色體隱性
79	先天性醣基化疾病-1a型
80	先天性醣基化疾病-1b型
81	光敏性毛髮缺硫性失養症;著色性乾皮症D型
82	共濟失調微血管擴張性症候群
83	再生障礙性貧血
	家族性噬血性淋巴組織細胞增生症2型
	非霍奇金氏淋巴瘤
84	安德曼综合症
85	肉鹼結合酵素缺乏症第一型
86	肉鹼結合酵素缺乏症第二型
87	肌肉失養症-LAMA2型
88	肌肉失養症醣基化功能缺陷-FKRP型
89	肌肉失養症醣基化功能缺陷-FKTN型

No	疾病名稱
90	肌肉失養症醣基化功能缺陷-網膜色素變性76型
91	肌酸缺乏症候群
92	自體免疫多腺體症候群I型
93	色彩感應失能症
94	色彩感應失能症第二型
95	艾卡迪-古提埃症候群2型
96	艾柏症候群-COL4A3型
97	艾柏症候群-COL4A4型
98	艾柏症候群-COL4A5型
99	血色素沉積症第1型
100	血色素沉積症第2型
101	低磷酸酯酶症
102	克果納傑氏症候群
103	肝醣儲積症第1b型
104	肝醣儲積症第三型
105	肝醣儲積症第五型
106	肝醣儲積症第四型
107	性聯遺傳腎上腺腦白質失養症
108	性聯遺傳視網膜裂損症/視覺黃斑症
109	性聯遺傳嚴重複合型免疫缺乏症
110	物素酵素缺乏症
111	肢近端型點狀軟骨發育不良第一型
112	肢帶型肌肉失養症-2D型
113	肢帶型肌肉失養症-2E型
115	表皮分解性水皰症
116	非症候群型遺傳性聽障-GJB6型
117	非症候群型遺傳性聽障-MYO7A型
	尤塞氏綜合症1B型
118	非症候群型遺傳性聽障-PCDH15型
	尤塞氏綜合症1F型
119	非酮性高甘胺酸血症-GLDC型
120	原發先天性青光眼

帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

No	疾病名稱
121	原發性小頭症1型，常染色體隱性
122	原發性肉鹼缺乏症
123	原發性高草酸鹽尿症-1型
124	原發性高草酸鹽尿症-3型
125	原發性纖毛運動障礙-DNAH5型
126	唐奈-巴羅氏症候群
127	埃利偉氏症候群-EVC2型
128	埃利偉氏症候群-EVC型
129	家族性地中海熱病
130	家族性妊娠期甲狀腺功能亢進症
	非自體免疫性甲狀腺功能亢進症
	先天性非甲狀腺腫型甲狀腺功能低下症1型
	體細胞高功能甲狀腺腺瘤
	體細胞甲狀腺毒症伴隨的甲狀腺癌
131	家族性自律神經失調症候群
132	家族性胰島素過多症-ABCC8型
133	柴爾維格氏症候群-PEX1型
134	核型線粒體複合體IV缺陷症2型
	近視6型
135	神崎氏症
	辛德勒氏症I型; 辛德勒氏症III型
136	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病-CLN3型
137	神經元蠟樣脂褐質沉著疾病-CLN5型
138	缺鐵運蛋白血症
139	胱胺酸血症
140	脂質先天性腎上腺發育不全
141	脊髓小腦性共濟失調症，常染色體隱性第10型
142	茹貝爾氏症候群3型
143	高免疫球蛋白D症候群
	甲羥戊酸尿症
	多發性毛孔角化症3型
144	高胱胺酸尿症

No	疾病名稱
145	高酪胺酸血症-1型
146	高酪胺酸血症-2型
147	假性膽鹼酯酶缺乏症
148	異戊酸血症
149	異染性白質退化症
150	眼睛皮膚白化症第一型
151	眼睛皮膚白化症第二型
152	硫胺素代謝功能異常症候群2型
153	第一型遺傳性維生素D依賴型佝僂症
154	第三型17-β-羥基類固醇脫氫酶缺乏症
155	軟骨頭髮發育不全
	幹骨后端的軟骨生成;骨骼發育異常症候群
156	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症
157	植物固醇血症2型
158	無β脂蛋白血症
159	發育性癲癇腦病1型;水腦症伴異常生殖器;普羅德氏症候群
	X連鎖智力發育障礙29型;X連鎖腦溝裂不全症2型;帕廷頓氏症候群
160	短肋胸腔發育不全症第3型
161	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症
162	腎小管發育不全
163	萊伯氏先天性黑矇症-5型
164	萊伯氏先天性黑矇症-8型;色素性視網膜炎-12型
165	著色性乾皮症-A型
166	著色性乾皮症-C型
167	視網膜色素變性-25型
168	視網膜色素變性-26型
169	視網膜色素變性-59型
170	進行性家族性肝內膽汁滯留症
171	進行性神經性腓骨萎縮症-4D型
172	極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症
173	腦腱性黃瘤症
174	慢性兒童型腦硬化症;遺傳性痙攣性下身麻痺第二型

帶因者檢測 - 221種隱性遺傳疾病列表

No	疾病名稱
175	漸進性外眼肌麻痺
176	精胺丁二酸酵素缺乏症
177	精胺酸缺乏症
178	網膜色素變性-37型
179	彈性纖維假黃瘤
180	歐匹茲GBBB症候群
181	歐門氏症候群-RAG1型
182	歐門氏症候群-RAG2型
183	線狀體肌肉病變
184	橋腦小腦發育不全-6型
185	遺傳性果糖不耐症
186	戴薩克斯症
187	隱性遺傳嚴重免疫缺陷
188	黏多醣症-3C型(聖菲利柏氏症)
189	黏多醣症-4B型(莫奎歐氏症)
190	黏脂症第二型和第三型-alpha/beta
191	黏脂症第四型
192	醯輔酶A去氫酶9缺乏症
193	變異性紅斑角皮症第一型
	感覺神經性聽損
194	顯性先天性肌強直症
	隱性先天性肌強直症
	輕型肌強直症
195	體染色體隱性羊毛狀頭髮/毛髮稀疏症
196	Bardet-Biedl氏症候群-10型
197	Bardet-Biedl氏症候群-12型
198	Bardet-Biedl氏症候群-1型
199	Bardet-Biedl氏症候群-2型
200	Beta硫解酶缺乏症

No	疾病名稱
201	B型柯凱因氏症候群
202	Citrin缺乏症
203	COACH症候群2型
	茹貝爾氏症候群9型
	梅克爾氏症候群6型
	色素性視網膜炎93型
204	D-雙功能蛋白缺乏症
205	Ehlers-Danlos症候群(鬆皮症)
	膀胱輸尿管逆流8型
206	Fanconi氏貧血C型
207	Gitelman氏症候群
208	Hermansky-Pudlak症候群-1型
209	Hermansky-Pudlak症候群-3型
210	Joubert氏症候群-2型
211	Joubert氏症候群-5型
212	Krabbe氏症(球細胞腦白質失養症)
213	L1症候群
214	Leigh症候群-complexIV(COX)酵素缺乏
215	Lysunyruc蛋白質耐受不良症
216	Nijmegen斷裂症候群
217	Sandoff症(成年型GM2神經節甘脂儲積症)
218	Smith-Lemli-Opitz症候群
219	X連鎖智力發育障礙109型
220	X連鎖錐桿細胞退化症1型
	X連鎖黃斑部退化症(萎縮型)
	色素性視網膜炎3型
	X連鎖色素性視網膜炎伴或不伴耳聾及鼻腔呼吸道感染
221	α1-抗胰蛋白酶缺乏症(AAT缺乏症)