

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
1	α-地中海型貧血 Alpha-thalassemia	<i>HBA1/HBA2</i>	AR	1/30-1/50	●	●
2	β-地中海型貧血 Beta-thalassemia	<i>HBB</i>	AR	< 1/300	●	●
3	甲型血友病 Hemophilia A	<i>F8</i>	XR	<8/100	●	●
4	乙型血友病 Hemophilia B	<i>F9</i>	XR	<3/1000	●	●
5	遺傳性耳聾 Autosomal Recessive Deafness	<i>GJB2</i>	AR	<4/100	●	●
6	遺傳性耳聾/彭德雷德氏症候群 Autosomal Recessive Deafness/Pendred Syndrome	<i>SLC26A4</i>	AR	<1/50	●	●
7	脊髓性肌肉萎縮症 Spinal Muscular Atrophy	<i>SMN1</i>	AR	1/35-1/50	●	●
8	裘馨氏肌肉萎縮症 Duchenne Muscular Dystrophy	<i>DMD</i>	XR	<1/1500	●	●
9	苯酮尿症 Phenylketonuria	<i>PAH</i>	AR	<2/100	●	●
10	威爾森氏症 Wilson Disease	<i>ATP7B</i>	AR	<2/100	●	●

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
11	龐貝氏症 Glycogen Storage Disease Type II	<i>GAA</i>	AR	<2/100	●	●
12	囊腫性纖維化 Cystic Fibrosis	<i>CFTR</i>	AR	<4/100	●	●
13	半乳糖血症 Galactosemia	<i>GALT</i>	AR	<6/1000	●	●
14	X 染色體脆折症 Fragile X Syndrome	<i>FMRI</i>	XR	<1/250	●	●
15	范可尼氏貧血症 A 型 Fanconi anemia, complementation group A	<i>FANCA</i>	AR	<6/1000	-	●
16	范可尼氏貧血症 C 型 Fanconi anemia, complementation group C	<i>FANCC</i>	AR	<2/1000	-	●
17	鐮刀型貧血症 Sickle Cell Anemia	<i>HBB</i>	AR	<3/100	-	●
18	X 連鎖嚴重複合型免疫不全症 X Linked Severe Combined Immunodeficiency	<i>IL2RG</i>	XR	<2/1000000	-	●
19	家族性噬血球形淋巴組織球增生症 2 型 Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial Type 2	<i>PRF1</i>	AR	<5/1000	-	●
20	家族性噬血球形淋巴組織球增生症 3 型 Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial Type 3	<i>UNC13D</i>	AR	<6/1000	-	●

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
21	家族性噬血球性淋巴組織球增生症 4 型 Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial Type 4	<i>STX11</i>	AR	<3/1000	-	●
22	家族性噬血球性淋巴組織球增生症 5 型 Hemophagocytic lymphohistiocytosis, familial Type 5	<i>STXBP2</i>	AR	<2/1000	-	●
23	中鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症 Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, Medium-Chain	<i>ACADM</i>	AR	<2/100	-	●
24	極長鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症 Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, Very Long-Chain	<i>ACADVL</i>	AR	<6/1000	-	●
25	短鏈醯基輔酶 A 脫氫酶缺乏症 Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency, Short-Chain	<i>ACADS</i>	AR	<7/1000	-	●
26	α-甘露糖儲積症 Alpha-Mannosidosis	<i>MAN2B1</i>	AR	<2/1000	-	●
27	海綿狀腦白質營養不良症 Canavan Disease	<i>ASPA</i>	AR	<4/1000	-	●
28	法布瑞氏症 Fabry Disease	<i>GLA</i>	XR	<8/10000	-	●
29	戊二酸血症第 1 型 Glutaricacidemia Type 1	<i>GCDH</i>	AR	<5/1000	-	●
30	肝醣儲積症第 1A 型 Glycogen Storage Disease Type Ia	<i>G6PC</i>	AR	<3/1000	-	●

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
31	肝醣儲積症第 1B/1C 型 Glycogen Storage Disease Type 1b/1c	<i>SLC37A4</i>	AR	<2/1000	-	●
32	遺傳性果糖不耐症 Hereditary Fructose Intolerance	<i>ALDOB</i>	AR	<9/1000	-	●
33	Hermansky-Pudlak 綜合症第 1 型 Hermansky Pudlak Syndrome Type 1	<i>HPS1</i>	AR	<10/10000	-	●
34	Hermansky-Pudlak 綜合症第 3 型 Hermansky Pudlak Syndrome Type 3	<i>HPS3</i>	AR	<5/10000	-	●
35	高鳥胺酸血症-高氨血症-高瓜胺酸血症候群 Hyperornithinemia-Hyperammonemia-Homocitrullinuria Syndrome	<i>SLC25A15</i>	AR	<2/1000	-	●
36	楓糖尿症第 1A 型 Maple Syrup Urine Disease Type 1A	<i>BCKDHA</i>	AR	<2/1000	-	●
37	楓糖尿症第 1B 型 Maple Syrup Urine Disease Type 1B	<i>BCKDHB</i>	AR	<3/1000	-	●
38	楓糖尿症第 2 型 Maple syrup urine disease, type II	<i>DBT</i>	AR	<1/100000	-	●
39	楓糖尿症第 3 型 Maple Syrup Urine Disease Type 3	<i>DLD</i>	AR	<2/1000	-	●
40	甲基丙二酸血症 MCEE 型 MCEE-Related Methylmalonic Acidemia	<i>MCEE</i>	AR	<6/10000	-	●

## 添好孕-單基因遺傳病基因檢測

### 【檢測項目列表】

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
41	異染性腦白質退化症 Metachromatic Leukodystrophy due to Arylsulfatase A	<i>ARSA</i>	AR	<6/1000	-	●
42	甲基丙二酸血症 Cbl A 型 MMAA-Related Methylmalonic Acidemia	<i>MMAA</i>	AR	<10/10000	-	●
43	甲基丙二酸血症 Cbl B 型 MMAB-Related Methylmalonic Acidemia	<i>MMAB</i>	AR	<2/1000	-	●
44	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症 Cbl C 型 Methylmalonic Aciduria and Homocystinuria CblC type	<i>MMACHC</i>	AR	<6/1000	-	●
45	甲基丙二酸血症併高胱胺酸血症 Cbl D 型 Methylmalonic Aciduria and Homocystinuria CblD type	<i>MMADHC</i>	AR	<3/10000	-	●
46	甲基丙二酸血症 mut 型 MUT-Related Methylmalonic Acidemia	<i>MUT</i>	AR	<5/1000	-	●
47	黏多醣儲積症第 3A 型 Mucopolysaccharidosis Type 3A	<i>SGSH</i>	AR	<3/1000	-	●
48	黏多醣儲積症第 3B 型 Mucopolysaccharidosis Type 3B	<i>NAGLU</i>	AR	<3/1000	-	●
49	腎病型胱胺酸症 Nephropathic Cystinosis	<i>CTNS</i>	AR	<2/1000	-	●
50	神經元蠟樣脂褐質儲積症第 1 型 Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Type 1	<i>PPT1</i>	AR	<4/1000	-	●

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
51	神經元蠟樣脂褐質儲積症第 2 型 Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Type 2	<i>TPP1</i>	AR	<3/1000	-	●
52	神經元蠟樣脂褐質儲積症第 3 型 Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Type 3	<i>CLN3</i>	AR	<5/10000	-	●
53	神經元蠟樣脂褐質儲積症第 4A 型 Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Type 4A	<i>CLN6</i>	AR	<2/1000	-	●
54	神經元蠟樣脂褐質儲積症第 5 型 Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Type 5	<i>CLN5</i>	AR	<10/10000	-	●
55	神經元蠟樣脂褐質儲積症第 6 型 Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Type 6	<i>CLN6</i>	AR	<2/1000	-	●
56	神經元蠟樣脂褐質儲積症第 7 型 Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Type 7	<i>MFSD8</i>	AR	<4/10000	-	●
57	尼曼匹克症 A 型 Niemann-Pick Disease Type A	<i>SMPD1</i>	AR	<7/1000	-	●
58	尼曼匹克症 B 型 Niemann-Pick Disease Type B	<i>SMPD1</i>	AR	<7/1000	-	●
59	尼曼匹克症 C1 型 Niemann-Pick Disease Type C1	<i>NPC1</i>	AR	<3/1000	-	●
60	尼曼匹克症 C2 型 Niemann-Pick Disease Type C2	<i>NPC2</i>	AR	<7/10000	-	●

## 添好孕-單基因遺傳病基因檢測

### 【檢測項目列表】

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
61	眼睛皮膚白化症第 1 型 Oculocutaneous Albinism Type 1	<i>TYR</i>	AR	<2/100	-	●
62	眼睛皮膚白化症第 2 型 Oculocutaneous Albinism Type 2	<i>OCA2</i>	AR	<2/100	-	●
63	眼睛皮膚白化症第 3 型 Oculocutaneous Albinism Type 3	<i>TYRP1</i>	AR	<3/1000	-	●
64	眼睛皮膚白化症第 4 型 Oculocutaneous Albinism Type 4	<i>SLC45A2</i>	AR	<2/1000	-	●
65	眼睛皮膚白化症第 6 型 Oculocutaneous Albinism Type 6	<i>SLC24A5</i>	AR	<2/1000	-	●
66	眼睛皮膚白化症第 7 型 Oculocutaneous Albinism Type 7	<i>C10orf11</i>	AR	<3/10000	-	●
67	進行性家族性肝內膽汁滯留症第 2 型 Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis Type 2	<i>ABCB11</i>	AR	<3/1000	-	●
68	家族性黑矇癡呆症 Tay-Sachs Disease	<i>HEXA</i>	AR	<5/1000	-	●
69	BH4 缺乏型高苯丙胺酸血症 Tetrahydrobiopterin (BH4)-deficient PTS hyperphenylalaninemia (HPA)	<i>PTS</i>	AR	<2/1000	-	●
70	酪胺酸血症第 1 型 Tyrosinemia Type 1	<i>FAH</i>	AR	<3/1000	-	●

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
71	X 連鎖先天性腎上腺發育不良症 X-Linked Adrenal Hypoplasia Congenita	<i>NROB1</i>	XR	<9/10000000	-	●
72	X 連鎖遺傳眼睛白化症 X Linked Ocular Albinism	<i>GPR143</i>	XR	<4/10000000	-	●
73	X 連鎖中央核肌肉病變 X-Linked Centronuclear Myopathy	<i>MTM1</i>	XR	<2/100000	-	●
74	腎病症候群第 1 型 Nephrotic syndrome Type 1	<i>NPHS1</i>	AR	<10/1000	-	●
75	CC2D2A 相關 COACH 症候群 CC2D2A-Related COACH syndrome	<i>CC2D2A</i>	AR	<6/1000	-	●
76	埃利偉氏症候群 Ellis-van Creveld Syndrome	<i>EVC2</i>	AR	<2/1000	-	●
77	家族性小腦蚓部發育不全症第 2 型 Joubert Syndrome Type 2	<i>TMEM216</i>	AR	<7/10000	-	●
78	家族性小腦蚓部發育不全症第 3 型 Joubert Syndrome Type 3	<i>AHI1</i>	AR	<2/1000	-	●
79	家族性小腦蚓部發育不全症第 5 型 Joubert Syndrome Type 5	<i>CEP290</i>	AR	<4/1000	-	●
80	家族性小腦蚓部發育不全症第 6 型 Joubert Syndrome Type 6	<i>TMEM67</i>	AR	<3/1000	-	●



編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
81	家族性小腦蚓部發育不全症第 9 型 Joubert Syndrome Type 9	<i>CC2D2A</i>	AR	<3/1000	-	●
82	Meckel 症候群第 2 型 Meckel Syndrome Type 2	<i>TMEM216</i>	AR	<7/10000	-	●
83	Meckel 症候群第 3 型 Meckel Syndrome Type 3	<i>TMEM67</i>	AR	<3/1000	-	●
84	Meckel 症候群第 4 型 Meckel Syndrome Type 4	<i>CEP290</i>	AR	<4/1000	-	●
85	Smith-Lemli-Opitz 症候群 Smith-Lemli-Opitz syndrome	<i>DHCR7</i>	AR	<2/100	-	●
86	Sjogren-Larsson 症候群 Sjögren-Larsson syndrome	<i>ALDH3A2</i>	AR	<2/10000	-	●
87	TMEM67 相關 COACH 症候群 TMEM67-Related COACH syndrome	<i>TMEM67</i>	AR	<6/1000	-	●
88	X 連鎖少汗性外胚層發育不良症 X Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia	<i>EDA</i>	XR	<8/100000	-	●
89	原發性肉鹼缺乏症 Carnitine deficiency, systemic primary	<i>SLC22A5</i>	AR	< 1/33000 ( 母親 )	-	●
90	高胱胺酸尿症併巨母紅血球性貧血(Cb1E 型) Homocystinuria-megaloblastic Anemia Cb1E type	<i>MTRR</i>	AR	<1/4000000	-	●

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
91	高胱胺酸尿症併巨母紅血球性貧血(Cb1G 型) Homocystinuria-Megaloblastic Anemia Cb1G type	<i>MTR</i>	AR	<1/4000000	-	●
92	高胱胺酸尿症 (CBS 缺乏) Homocystinuria due to CBS deficiency	<i>CBS</i>	AR	<1/500000	-	●
93	戊二酸血症第IIA 型 Glutaric acidemia IIA	<i>ETFA</i>	AR	<1/10000	-	●
94	戊二酸血症第IIB 型 Glutaric acidemia IIB	<i>ETFB</i>	AR	<1/10000	-	●
95	戊二酸血症第IIC 型 Glutaric acidemia IIC	<i>ETFDH</i>	AR	<1/10000	-	●
96	3-甲基巴豆醯輔酵素羧化酵素 1 缺乏症 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase1 deficiency	<i>MCCC1</i>	AR	<1/11000	-	●
97	3-甲基巴豆醯輔酵素羧化酵素 2 缺乏症 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase 2 deficiency	<i>MCCC2</i>	AR	<1/11000	-	●
98	瓜胺酸血症 Citrullinemia	<i>ASS1</i>	AR	<1/14000	-	●
99	甲基丙二酸血症 Isovaleric Acidemia	<i>IVD</i>	AR	<1/50000	-	●
100	丙酸血症 Propionic Acidemia	<i>PCCA,PCCB</i>	AR	<1/100000	-	●

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
101	肝醣儲積症第 4 型 Glycogen Storage Disease type IV	<i>GBE1</i>	AR	<1/10000	-	●
102	黏多醣症 1h/s 型 Mucopolysaccharidosis 1h/s	<i>IDUA</i>	AR	<1/50000	-	●
103	黏多醣症 1h 型 Mucopolysaccharidosis 1h	<i>IDUA</i>	AR	<1/50000	-	●
104	黏多醣症 1s 型 Mucopolysaccharidosis 1s	<i>IDUA</i>	AR	<1/50000	-	●
105	黏多醣症 II 型 Mucopolysaccharidosis II	<i>IDS</i>	XR	<1/50000	-	●
106	黏多醣症 IIIC 型 ( 聖菲利柏氏症 ) Mucopolysaccharidosis type IIIC (Sanfilippo C)	<i>HGSNAT</i>	AR	<1/50000	-	●
107	黏多醣症 IIID 型 Mucopolysaccharidosis type IIID	<i>GNS</i>	AR	<1/50000	-	●
108	黏多醣症 IVA 型 Mucopolysaccharidosis IVA	<i>GALNS</i>	AR	<1/50000	-	●
109	黏多醣症 IVB 型 ( Morquio 氏症 ) Mucopolysaccharidosis type IVB (Morquio)	<i>GLB1</i>	AR	<1/50000	-	●
110	黏多醣症 VI 型 ( Maroteaux-Lamy 氏症 ) Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy)	<i>ARSB</i>	AR	<1/50000	-	●

## 添好孕-單基因遺傳病基因檢測

### 【檢測項目列表】

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
111	生物素酶缺乏症 Biotinidase deficiency	<i>BTD</i>	AR	<1/60000	-	●
112	羧化全酶合成酶缺乏症 Holocarboxylase synthetase deficiency	<i>HLCS</i>	AR	<1/10000	-	●
113	氨甲醯磷酸合成酶缺乏症 Carbamoylphosphate synthetase I deficiency	<i>CPS1</i>	AR	<1/300000	-	●
114	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 Ornithine transcarbamylase deficiency	<i>OTC</i>	XR	<1/50000	-	●
115	精胺丁二酸酵素缺乏症 Argininosuccinic aciduria	<i>ASL</i>	AR	1<50000	-	●
116	甘氨酸腦病 Glycine encephalopathy	<i>AMT · GLDC</i>	AR	-	-	●
117	羧甲基戊二酸單醯輔酶 A 還原酶 2 缺乏症 HMG-CoA synthase-2 deficiency	<i>HMGCS2</i>	AR	-	-	●
118	先天性糖基化反應異常 第 1a 型 Congenital disorder of glycosylation, type 1a	<i>PMM2</i>	AR	<1/20000	-	●
119	Zellweger 氏症候群 Peroxisome biogenesis disorder 1A (Zellweger)	<i>PEX1</i>	AR	<1/50000	-	●
120	Krabbe 氏症(球細胞腦白質失養症) Krabbe disease	<i>GALC</i>	AR	<1/100000	-	●

## 添好孕-單基因遺傳病基因檢測

### 【檢測項目列表】

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
121	家族遺傳性高胰島素低血糖症 第 1 型 Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 1	<i>ABCC8</i>	AR/AD	<1/50000	-	●
122	家族遺傳性高胰島素低血糖症 第 2 型 Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 2	<i>KCNJ11</i>	AR	<1/50000	-	●
123	家族遺傳性高胰島素低血糖症 第 4 型 Hyperinsulinemic hypoglycemia, familial, 4	<i>HADH</i>	AR	<1/50000	-	●
124	低磷酸酯酶症 幼兒型 Hypophosphatasia, childhood	<i>ALPL</i>	AR	<1/100000	-	●
125	低磷酸酯酶症 嬰兒型 Hypophosphatasia, infantile	<i>ALPL</i>	AR	<1/100000	-	●
126	Beta 硫解酶缺乏症 Beta-Ketothiolase Deficiency	<i>ACAT1</i>	AR	<1/100000	-	●
127	嚴重複合型免疫缺乏症 (ADA 缺乏型) Adenosine deaminase deficiency, partial; Severe combined immunodeficiency due to ADA deficiency	<i>ADA</i>	AR	1/50000~ 1/75000	-	●
128	豆固醇血症 Sitosterolemia	<i>ABCG5 · ABCG8</i>	AR	-	-	●
129	鉬輔酶缺乏症 Molybdenum cofactor deficiency A	<i>MOCS1</i>	AR	-	-	●
130	家族性小腦蚓部發育不全症第 17 型 Joubert syndrome 17	<i>C5orf42</i> ( <i>CPLANE1</i> )	AR	-	-	●

## 添好孕-單基因遺傳病基因檢測 【檢測項目列表】

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
131	肢帶型肌失養症 2A 型 Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2A	<i>CAPN3</i>	AR	-	-	●
132	肢帶型肌失養症 2B 型 Limb-Girdle Muscular Dystrophy type 2B	<i>DYSF</i>	AR	-	-	●
133	肢帶型肌失養症 2C 型 Limb-Girdle Muscular Dystrophy type 2C	<i>SGCG</i>	AR	-	-	●
134	肢帶型肌失養症 2D 型 Limb-Girdle Muscular Dystrophy type 2D	<i>SGCA</i>	AR	-	-	●
135	巨腦性腦白質病伴有皮層下囊腫第 1 型 Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts 1	<i>MLC1</i>	AR	-	-	●
136	體染色體隱性骨質石化症 Osteopetrosis, Autosomal Recessive 1; OPTB1	<i>TCIRG1</i>	AR	-	-	●
137	體染色體隱性先天性魚鱗癬 第 1 型 Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 1	<i>TGM1</i>	AR	-	-	●
138	體染色體隱性先天性魚鱗癬 第 4A 型 Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 4A	<i>ABCA12</i>	AR	-	-	●
139	體染色體隱性先天性魚鱗癬 第 4B 型 Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 4B	<i>ABCA12</i>	AR	-	-	●
140	Netherton 症候群 Netherton syndrome	<i>SPINK5</i>	AR	<1/200000	-	●

## 添好孕-單基因遺傳病基因檢測 【檢測項目列表】

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
141	LAMA3 關聯交界表皮溶解水皰症 LAMA3-Related Junctional Epidermolysis Bullosa	<i>LAMA3</i>	AR	-	-	●
142	LAMB3 關聯交界表皮溶解水皰症 LAMB3-Related Junctional Epidermolysis Bullosa	<i>LAMB3</i>	AR	-	-	●
143	LAMC2 關聯交界表皮溶解水皰症 LAMC2-Related Junctional Epidermolysis Bullosa	<i>LAMC2</i>	AR	-	-	●
144	COL17A1 關聯交界表皮溶解水皰症 COL17A1-Related Junctional Epidermolysis Bullosa	<i>COL17A1</i>	AR	-	-	●
145	失養型表皮溶解水皰症 Dystrophic Epidermolysis Bullosa	<i>COL7A1</i>	AR	<1/50000	-	●
146	范可尼氏貧血 D2 型 Fanconi anemia, complementation group D2	<i>FANCD2</i>	AR	-	-	●
147	范可尼氏貧血 G 型 Fanconi anemia, complementation group G	<i>FANCG</i>	AR	-	-	●
148	范可尼氏貧血 I 型 Fanconi anemia, complementation group I	<i>FANCI</i>	AR	-	-	●
149	歐門氏症候群 Omenn syndrome	<i>RAG1 · RAG2</i>	AR	-	-	●
150	嚴重複合型免疫缺乏症 (B 細胞缺乏型) Severe combined immunodeficiency, B cell-negative	<i>RAG1 · RAG2</i>	AR	-	-	●

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
151	進行性家族性肝內膽汁滯留症 第 3 型 Cholestasis, progressive familial intrahepatic 3	<i>ABCB4</i>	AR	<1/10000	-	●
152	進行性家族性肝內膽汁滯留症 第 4 型 Cholestasis, progressive familial intrahepatic 4	<i>TJP2</i>	AR	<1/10000	-	●
153	亞伯氏症候群第 2 型 Alport syndrome II, autosomal recessive	<i>COL4A3</i> · <i>COL4A4</i>	AR	<1/1000000	-	●
154	腎消耗病第 3 型 Nephronophthisis 3; NPHP3	<i>NPHP3</i>	AR	-	-	●
155	Wolfram 氏症候群 第 1 型 Wolfram syndrome 1	<i>WFS1</i>	AR	<1/500000	-	●
156	骨質疏鬆-假性神經膠質細胞瘤症候群 Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	<i>LRP5</i>	AR	1<1000000~ 1/2000000	-	●
157	免疫缺失性中節不穩定面部異常症候群 Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome 1	<i>DNMT3B</i>	AR	-	-	●
158	線狀肌肉病變第 2 型 Nemaline Myopathy 2	<i>NEB</i>	AR	<2/1000	-	●
159	天門冬胺醣葡萄糖胺尿症 Aspartylglucosaminuria	<i>AGA</i>	AR	<4/10000	-	●
160	多囊性腎臟病 Polycystic Kidney Disease	<i>PKHD1</i>	AR	<2/1000	-	●



編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
161	家族性自律神經失調症 Familial Dysautonomia	<i>IKBKAP</i>	AR	<2/100000	-	●
162	酪胺酸羥化酶缺乏症 Tyrosine Hydroxylase Deficiency	<i>TH</i>	AR	<3/1000	-	●
163	共濟失調微血管擴張症候群 Ataxia-telangiectasia	<i>ATM</i>	AR	<3/1000	-	●
164	α-1 抗胰蛋白酶缺乏症 Alpha-1 antitrypsin Deficiency	<i>SERPINA1</i>	AR	<2/1000	-	●
165	痙攣性下身麻痺第 11 型 Spastic paraplegia Type 11	<i>SPG11</i>	AR	<2/1000	-	●
166	布隆氏症候群 Bloom Syndrome	<i>BLM</i>	AR	<7/10000	-	●
167	家族性地中海熱 Familial Mediterranean Fever	<i>MEFV</i>	AR	<4/1000	-	●
168	吉特曼症候群 Gitelman Syndrome	<i>SLC12A3</i>	AR	<4/1000	-	●
169	半乳糖激酶缺乏症 Galactokinase deficiency	<i>GALK1</i>	AR	<2/10000	-	●
170	黏脂質症第 5 型 Mucopolipidosis Type 5	<i>MCOLN1</i>	AR	<2/100000	-	●

## 添好孕-單基因遺傳病基因檢測

### 【檢測項目列表】

編號	疾病名稱	基因	遺傳模式	帶因率	檢測規格	
					添好孕 (14 項)	添好孕 PLUS (171 項)
171	葡萄糖-6-磷酸鹽脫氫酶缺乏症 Glucose-6-phosphate Dehydrogenase Deficiency	<i>G6PD</i>	XR/XD	<4/100	-	●