

## CytoOneArray® 可檢測疾病資訊索引

Disease name	疾病名稱	Cytoband	OMIM
<b>A</b>			
Adrenal hypoplasia, congenital (AHC)	先天性腎上腺發育不良症	Xp21.2	300200
Adrenoleukodystrophy (ALD)	腎上腺腦白質失養症	Xq28	300100
Agammaglobulinemia, X-linked 1 (XLA)	布魯頓氏低免疫球蛋白血症	Xq22.1	300755
Alagille syndrome 1 (ALGS1)	阿拉吉歐症候群	20p12.2	118450
Albinism, oculocutaneous, type II (OCA2)	白化症 第2型	15q12-q13.1	203200
Alpha thalassemia/mental retardation syndrome, Chromosome 16-related	甲型海洋性貧血併智力遲緩症	16p13.3	141750
Alport syndrome, X-linked (ATS)	亞伯氏症候群	Xq22.3	301050
Alzheimer disease 1, familial (AD1)	家族性阿茲海默症	21q21.3	104300
Androgen insensitivity syndrome (AIS)	雄性激素不敏感症候群	Xq12	300068
Angelman syndrome (AS)	天使症候群; Angelman 氏症候群	15q11.2-q13.1	105830
Aniridia (AN)	無虹膜症	11p13	106210
Asperger syndrome, X-linked, susceptibility to, 1 (ASPGX1)	X性聯遺傳亞斯伯格症候群	Xq13.1	300494
Autism (ACMG possible region)	自閉症 (ACMG報告區域)	2q37.1	
Autism (ACMG possible region)	自閉症 (ACMG報告區域)	13q14.2	
Autism (ACMG possible region)	自閉症 (ACMG報告區域)	18q21.1	
Autism (contain A2BP1 gene)	自閉症 (A2BP1 基因缺陷)	16p13.3	
Autism (contain ANKRD11 gene)	自閉症 (ANKRD11 基因缺陷)	16q24.3	
Autism (contain CDH8 gene)	自閉症 (CDH8 基因缺陷)	16q21	
Autism (contain CNTNAP1 gene)	自閉症 (CNTNAP1 基因缺陷)	17q21.2-q21.31	
Autism (contain DLGAP2 gene)	自閉症 (DLGAP2 基因缺陷)	8p23.3	
Autism (contain DPP10 gene)	自閉症 (DPP10 基因缺陷)	2q14.1	
Autism (contain DPP6 gene)	自閉症 (DPP6 基因缺陷)	7q36.2	
Autism (contain NLGN1 gene)	自閉症 (NLGN1 基因缺陷)	3q26.31	
Autism (contain PCDH9 gene)	自閉症 (PCDH9 基因缺陷)	13q21.32	
Autism susceptibility 15 (AUTS15)	自閉症 (AUTS15)	7q35-q36.1	612100
Autism susceptibility 16 (AUTS16)	自閉症 (AUTS16)	3q24	613410
Autism susceptibility 17 (AUTS17)	自閉症 (AUTS17)	11q13.3-q13.4	613436
Autism susceptibility 6 (AUTS6)	自閉症 (AUTS6)	17q11.2	609378
Autism susceptibility, X-linked 2 (AUTSX2)	X性聯遺傳自閉症 (X性聯遺傳 第2型)	Xp22.32-p22.31	300495
Autism, susceptibility to, X-linked 3 (AUTSX3)	X性聯遺傳自閉症 (X性聯遺傳 第3型)	Xq28	300496
Axenfeld-Rieger syndrome, type 1 (RIEG1)	Axenfeld-Rieger 氏症候群 第1型	4q25	180500
Axenfeld-Rieger syndrome, type 3 (RIEG3)	Axenfeld-Rieger 氏症候群 第3型	6p25.3	602482
<b>B</b>			
Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome (BRRS)	Bannayan-Riley-Ruvalcaba 氏症候群	10q23.2-q23.31	153480
Bartter syndrome, antenatal, type 2	Bartter 氏症候群 第2型	11q24.3	241200
Basal cell nevus syndrome (BCNS)	基底細胞母斑症候群	9q22.32	109400
Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS)	Beckwith-Wiedemann 氏症候群	11p15.5-p15.4	130650
Blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus (BPES)	先天性家族性瞼口狹小症	3q22.3-q23	110100
Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome (BFLS)	Borjeson-Forssman-Lehmann 症候群	Xq26.2	301900
Brachydactyly, type C (BDC)	短指(趾)症	20q11.22	113100
Brachydactyly-mental retardation syndrome (BDMR)	短指併智能遲緩症候群	2q37.3	600430
Branchiootorenal syndrome 1 (BOR1)	鰓耳腎症候群	8q13.2-q13.3	113650
Buschke-Ollendorff syndrome (BOS)	Buschke-Ollendorff 氏症候群	12q14.2-q14.3	166700
<b>C</b>			
Campomelic dysplasia (CMPD)	彎肢發育不良症	17q24.3	114290
Cardiomyopathy, dilated, 1J (CMD1J)	擴張型心肌症 第1J型	6q23.2	605362
Cat eye syndrome (CES)	貓眼症候群	22q11.1-q11.21	115470
Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT1A)	腓骨肌萎縮症 第1A型	17p12	118220
CHARGE syndrome	CHARGE 症候群	8q12.1-q12.2	214800
Chondrodysplasia punctata 1, X-linked recessive (CDPX1)	X性聯遺傳點狀軟骨發育不良	Xp22.33	302950
Chondrodysplasia, Grebe type	軟骨發育不良症, Grebe 型	20q11.22	200700
Choroideremia (CHM)	脈絡膜缺失症	Xq21.2	303100
Chromosome 1p36 deletion syndrome	1p36 缺失症候群	1p36.33	607872
Chromosome 1q21.1 deletion syndrome, 1.35-Mb	1q21.1 缺失症候群	1q21.1-q21.2	612474
Chromosome 1q21.1 duplication syndrome	1q21.1 擴增症候群	1q21.1-q21.2	612475
Chromosome 1q24.3 microdeletion	1q24.3 缺失	1q24.3-q25.1	
Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome	1q41-q42 缺失症候群	1q41-q42.11	612530
Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome	2p16.1-p15 缺失症候群	2p16.1-p15	612513
Chromosome 2p21 duplication	2p21 擴增	2p21	
Chromosome 2p25.3 duplication/ deletion	2q25.3 擴增/缺失	2p25.3	
Chromosome 2q13 microdeletion /microduplication	2q13 擴增/缺失	2q13	
Chromosome 2q24.3 deletion	2q24.3 缺失	2q24.3	
Chromosome 3pter-p25 deletion syndrome	3pter-p25 缺失症候群	3p26.3-p26.1	613792
Chromosome 3q29 microdeletion syndrome	3q29 缺失症候群	3q29	609425
Chromosome 4p16.1 duplication	4p16.1 擴增	4p16.1	
Chromosome 4q21 deletion syndrome	4q21 缺失症候群	4q21.21-q21.22	613509
Chromosome 6p22 deletion	6p22 缺失	6p22.3	
Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome	6pter-p24 缺失症候群	6p25.3	612582
Chromosome 7q31.2 microdeletion/microduplication	7q31.2 擴增/缺失	7q31.2	
Chromosome 8p22-p23.1 duplication	8p22-p23.1 擴增	8p23.1-p22	

Chromosome 8q11 duplication	8q11 擴增	8q11.23	
Chromosome 8q21 microdeletion	8q21 缺失	8q21.13	
Chromosome 9p deletion syndrome	9p 缺失症候群	9p22.3	158170
Chromosome 10q23 deletion syndrome	10q23 缺失症候群	10q23.1-q23.31	612242
Chromosome 10q26 deletion syndrome	10q26 缺失症候群	10q26.3	609625
Chromosome 12p13 microdeletion	12p13 缺失	12p13.31	
Chromosome 12q24.21-q24.23 microduplication	12q24.21-q24.23 擴增	12q24.21-q24.23	
Chromosome 13q12 microduplication	13q12 擴增	13q12.11	
Chromosome 13q33-q34 microdeletion	13q33-34 缺失	13q33.3-q34	
Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome	14q11-22 缺失症候群	14q11.2	613457
Chromosome 14q32.2 microdeletion	14q32.2 缺失	14q32.2	608149
Chromosome 15q11-q13 duplication syndrome	15q11-13 擴增症候群	15q11.2-q13.1	608636
Chromosome 15q13.3 microdeletion syndrome	15q13.3 缺失症候群	15q13.3	612001
Chromosome 15q21 microdeletion syndrome	15q21 缺失症候群	15q21.1-q21.2	
Chromosome 15q24 deletion syndrome	15q24 缺失症候群	15q24.1-q24.2	613406
Chromosome 15q25 deletion syndrome	15q25 缺失症候群	15q25.2-q25.3	614294
Chromosome 15q26-qter deletion syndrome	15q26-qter 缺失症候群	15q26.3	612626
Chromosome 16p11.2 deletion syndrome, 593kb	16p11.2 缺失症候群, 593Kb	16p11.2	611913
Chromosome 16p11.2 duplication syndrome	16p11.2 擴增症候群	16p11.2	614671
Chromosome 16p11.2 microdeletion	16p11.2 缺失	16p11.2	
Chromosome 16p12.1 microdeletion	16p12.1 缺失	16p12.2	136570
Chromosome 16p13.1 microdeletion/ microduplication	16p13.1 擴增/缺失	16p13.11	
Chromosome 16p13.3 deletion syndrome	16p13.3 缺失症候群	16p13.3	610543
Chromosome 16p13.3 duplication syndrome	16p13.3 擴增症候群	16p13.3	613458
Chromosome 18p deletion syndrome	18p 缺失症候群	18p11.32-p11.31	146390
Chromosome 18p deletion syndrome	18p 缺失症候群	18p11.23-p11.22	146390
Chromosome 18q deletion syndrome	18q 缺失症候群	18q22.3-q23	601808
Chromosome 21q21 deletion	21q21 缺失	21q21	
Chromosome 22q11.2 microduplication syndrome	22q11.2 擴增症候群	22q11.21	608363
Chromosome Xp11.3 deletion syndrome	Xp11.3 缺失症候群	Xp11.3	300578
Chromosome Xp22 deletion syndrome	Xp22 缺失症候群	Xp22.11	300830
Chronic granulomatous disease, X-linked (CGD)	X性聯遺傳慢性肉芽腫病	Xp11.4	306400
Cleft palate, isolated (CPI)	單純性顎裂併智能遲緩	2q33.1-q33.3	119540
Cleidocranial dysplasia (CCD)	鎖骨顱骨發育不良症	6p21.1	119600
Coffin-Lowry syndrome (CLS)	Coffin-Lowry 症候群	Xp22.12	303600
Cornelia de Lange syndrome 1 (CDLS1)	Cornelia de Lange 氏症候群 第1型	5p13.2	122470
Cornelia de Lange syndrome 2 (CDLS2)	Cornelia de Lange 氏症候群 第2型	Xp11.22	300590
Cortical dysplasia-focal epilepsy syndrome	皮質發育不良併局部癲癇症候群	7q35-q36.1	610042
Cowden syndrome 1 (CWS1)	Cowden 氏症候群	10q23.2-q23.31	158350
Craniofacial dysostosis with short stature	顱顏骨發育不良併身材矮小症	11p15.2-p15.1	218350
Craniofrontonasal syndrome (CFNS)	顱額鼻發育缺失症候群	Xq13.1	304110
Craniosynostosis, type 2 (CRS2)	顱縫過早癒合症 第2型	5q35.2	604757
Cri-du-Chat syndrome	貓哭症候群	5p15.31-p15.2	123450
Currarino syndrome	Currarino 氏症候群	7q36.3	176450
Cystinosis, Nephropathic (CTNS)	胱胺酸症, 腎病變型	17p13.2	219800
<b>D</b>			
Dandy-Walker syndrome (DWS)	Dandy-Walker 氏症候群	3q24	220200
Danon disease	Danon 氏症	Xq24	300257
Deafness, autosomal dominant 10 (DFNA10)	體染色體顯性遺傳耳聾 第10型	6q23.2	601316
Diaphragmatic hernia 2 (DIH2)	先天性橫膈膜疝氣 第2型	8p23.1	222400
Diaphragmatic hernia 3 (DIH3)	橫膈膜疝氣 第3型	8q23.1	610187
Diaphragmatic hernia, congenital	先天性橫膈膜疝氣	15q26.1-q26.3	142340
DiGeorge syndrome (DGS)	DiGeorg 氏症候群	22q11.21	188400
DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome complex-2	DiGeorg 氏症候群 第2型	10p14-p13	601362
DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome complex-2	DiGeorg 氏症候群 第2型	10p12.31	601362
Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency	二氫嘧啶去氫酶缺乏症	1p21.3	274270
Down syndrome	唐氏症	21q22.12-q22.2	190685
Duane-radial ray syndrome (DRRS)	杜恩氏橈骨異常症候群	20q13.2	607323
Dygve-Melchior-Clausen disease (DMC)	Dygve-Melchior-Clausen 氏症候群	18q21.1	223800
<b>E</b>			
Epilepsy, childhood absence, susceptibility to, 5 (ECA5)	幼年型失神性癲癇症 第5型	15q12	612269
Epilepsy, X-linked, with variable learning disabilities and behavior	X性聯遺傳癲癇併學習與行為障礙症	Xp11.23	300491
Epileptic encephalopathy, early infantile, 1 (EIEE1)	嬰兒癲癇性腦病變 第1型	Xp22.13-p22.12	308350
Epileptic encephalopathy, early infantile, 1 (EIEE1)	嬰兒癲癇性腦病變 第1型	Xp21.3	308350
Epileptic encephalopathy, early infantile, 3 (EIEE3)	嬰兒癲癇性腦病變 第3型	11p15.5-p15.4	609304
Epileptic encephalopathy, early infantile, 4 (EIEE4)	嬰兒癲癇性腦病變 第4型	9q34.11	612164
Epileptic encephalopathy, early infantile, 6 (EIEE6)	嬰兒癲癇性腦病變 第6型	2q24.3	607208
Epileptic encephalopathy, early infantile, 8 (EIEE8)	嬰兒癲癇性腦病變 第8型	Xq11.1-q11.2	300607
Epileptic encephalopathy, early infantile, 9 (EIEE9)	嬰兒癲癇性腦病變 第9型	Xq22.1	300088
<b>F</b>			
Fabry disease	法布瑞氏症	Xq22.1	301500
Familial adenomatous polyposis 1 (FAP1)	家族性大腸癌肉症 第1型	5q22.1-q22.3	175100
Feingold syndrome 1 (FGLDS1)	Feingold 症候群 第1型	2p24.3-p24.2	164280

Focal dermal hypoplasia (FDH)	侷限性真皮發育不全症	Xp11.23	305600
Forebrain defects	前腦缺陷症	3p21.31-p21.2	187395
Fragile X mental retardation syndrome	X染色體脆折症	Xq27.3	300624
<b>G</b>			
Glycerol kinase deficiency	高甘油血症	Xp21.2	307030
Greig cephalopolysyndactyly syndrome (GCPS)	Greig 症候群	7p14.1-p13	175700
<b>H</b>			
Hemophilia A (HEMA)	血友病A型	Xq28	306700
Hemophilia B (HEMB)	B型血友病	Xq27.1	306900
Heterotaxy, visceral, 1, X-linked (HTX1)	X性聯遺傳臟器異位症 第1型	Xq26.3	306955
Hirschsprung disease, susceptibility to, 1 (HSCR1)	先天性巨大結腸症 第1型	10q11.21	142623
Hirschsprung disease, susceptibility to, 2 (HSCR2)	先天性巨大結腸症 第2型	13q22.3	600155
Holoprosencephaly 1 (HPE1)	前腦發育畸形症 第1型	21q22.3	236100
Holoprosencephaly 2 (HPE2)	前腦發育畸形症 第2型	2p21	157170
Holoprosencephaly 3 (HPE3)	前腦發育畸形症 第3型	7q36.3	142945
Holoprosencephaly 4 (HPE4)	前腦發育畸形症 第4型	18p11.31	142946
Holoprosencephaly 5 (HPE5)	前腦發育畸形症 第5型	13q32.3-q33.1	609637
Holoprosencephaly 6 (HPE6)	前腦發育畸形症 第6型	2q37.2-q37.3	605934
Holoprosencephaly 7 (HPE7)	前腦發育畸形症 第7型	9q22.32	610828
Holoprosencephaly 9 (HPE9)	前腦發育畸形症 第9型	2q14.2	610829
Holt-Oram syndrome (HOS)	Holt-Oram 症候群	12q24.21	142900
Hypoparathyroidism, sensorineural deafness, and renal disease (HDR)	HDR症候群 / Barakat症候群	10p14	146255
Hypophosphatemic rickets, X-linked dominant (XLHR)	X性聯遺傳低磷酸佝僂症	Xp22.11	307800
Hypotonia-cystinuria syndrome	低張力併胱氨酸尿症候群	2p21	606407
<b>I</b>			
Ichthyosis, X-linked (XLI)	魚鱗癬	Xp22.31	308100
Incontinentia pigmenti (IP)	色素失調症	Xq28	308300
Iridogoniodysgenesis, type 1 (IRID1)	虹膜前房角發育不良症 第1型	6p25.3	601631
<b>J</b>			
Jacobsen syndrome (JBS)	Jacobsen 症候群	11q24.1-q24.3	147791
Joubert syndrome 3 (JBTS3)	Joubert症候群 第3型	6q23.3	608629
Joubert syndrome 4 (JBTS4)	Joubert 症候群 第4型	2q13	609583
Juvenile polyposis syndrome (JPS)	幼年型息肉症候群	18q21.2	174900
<b>K</b>			
Kabuki syndrome 1 (KABUK1)	歌舞伎臉症 第1型	12q13.11-q13.12	147920
Kabuki syndrome 2 (KABUK2)	歌舞伎臉症 第2型	Xp11.3	300867
Kallmann syndrome 1 (KAL1)	Kallmann 氏症候群	Xp22.31	308700
Kleefstra syndrome	Kleefstra 氏症候群	9q34.3	610253
Koolen-De Vries syndrome (KDVS)	Koolen-De Vries 症候群	17q21.2-q21.31	610443
<b>L</b>			
L1 syndrome	L1 症候群	Xq28	
Leigh syndrome (LS)	Leigh 氏症候群	11q13.2	256000
Leigh syndrome, X-linked	X性聯遺傳 Leigh 氏症候群	Xp22.12	308930
Leri-Weill dyschondrosteosis (LWD)	Leri-Weill 氏軟骨骨化不良症	Xp22.33	127300
Lesch-Nyhan syndrome (LNS)	Lesch-Nyhan 氏症候群	Xq26.2-q26.3	300322
Leukodystrophy, demyelinating, adult onset, autosomal dominant	晚發型腦白質退化症	5q23.2	169500
Lissencephaly 1 (LIS1)	平腦症 第1型	17p13.3	607432
Lissencephaly 2 (LIS2)	平腦症 第2型	7q22.1	257320
Lissencephaly, X-linked, 1 (LISX1)	X性聯遺傳平腦症 第1型	Xq23	300067
Lissencephaly, X-linked, 2 (LISX2)	X性聯遺傳平腦症 第2型	Xp21.3	300215
Loeys-Dietz syndrome 1 (LDS1)	Loeys-Dietz 氏症候群 第1型	9q22.33	609192
Loeys-Dietz syndrome 2 (LDS2)	Loeys-Dietz 氏症候群 第2型	3p24.1-p23	610168
Lowe oculocerebrorenal syndrome (OCRL)	Lowe 氏症候群	Xq25-q26.1	309000
Lubs X-linked mental retardation syndrome (MRXSL)	X性聯遺傳智能遲緩症候群, Lubs 型	Xq28	300260
Lymphoproliferative syndrome, X-linked, 1 (XLP1)	X性聯遺傳淋巴增生症候群	Xq25	308240
<b>M</b>			
Macrocephaly/autism syndrome	大頭症併自閉症候群	10q23.2-q23.31	605309
Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type	下頰面骨發育不全症, Guion-Almeida型	17q21.31	610536
Marfan syndrome (MFS)	馬凡氏症候群 / 蜘蛛人症	15q21.1	154700
Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome	大頭症合併多小腦迴畸形、多指與水腦症候群	1q43-q44	603387
Mental Retardation (contain MYT1L gene)	智能遲緩 (MYT1L 基因缺陷)	2p25.3	
Mental retardation and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia (MICPCH)	智能遲緩與小頭症併橋腦、小腦發育不全	Xp11.4	300749
Mental retardation with language impairment and autistic features	語言障礙與自閉症傾向型智能遲緩	3p13	613670
Mental retardation, autosomal dominant 1 (MRD1)	體染色體顯性遺傳智能遲緩 第1型	2q23.1	156200
Mental retardation, autosomal dominant 12 (MRD12)	體染色體顯性遺傳智能遲緩 第12型	6q25.3	614562
Mental retardation, autosomal dominant 22 (MRD22)	體染色體顯性遺傳智能遲緩 第22型	1q43-q44	612337
Mental retardation, X-linked 19 (MRX19)	X性聯遺傳智能遲緩 (19型)	Xp22.12	300844
Mental retardation, X-linked 21 (MRX21)	X性聯遺傳智能遲緩 (21型)	Xp21.3-p21.2	300143
Mental retardation, X-linked 30 (MRX30)	X性聯遺傳智能遲緩 (30型)	Xq23	300558
Mental retardation, X-linked 41 (MRX41)	X性聯遺傳智能遲緩 (41型)	Xq28	300849
Mental retardation, X-linked 45 (MRX45)	X性聯遺傳智能遲緩 (45型)	Xp11.23	300498
Mental retardation, X-linked 58 (MRX58)	X性聯遺傳智能遲緩 (58型)	xp11.4	300210
Mental retardation, X-linked 63 (MRX63)	X性聯遺傳智能遲緩 (63型)	Xq23	300387

Mental retardation, X-linked 89 (MRX89)	X性聯遺傳智能遲緩 (89型)	Xp11.23	300848
Mental retardation, X-linked 9 (MRX9)	X性聯遺傳智能遲緩 (9型)	Xp11.23	309549
Mental retardation, X-linked 90 (MRX90)	X性聯遺傳智能遲緩 (90型)	Xq13.1	300850
Mental retardation, X-linked 94 (MRXSX)	X性聯遺傳智能遲緩 (94型)	Xq25	300699
Mental retardation, X-linked syndromic, Fried type (MRXSF)	X性聯遺傳智能遲緩 (Fried 型)	Xp22.2	300630
Mental retardation, X-linked, associated with fragile site FRAXE	X性聯遺傳智能遲緩 (FRAXE 型)	Xq28	309548
Mental retardation, X-linked, syndromic 15 (Cabezas type) (MRXSC)	X性聯遺傳智能遲緩症候群 (15型), Cabezas 型	Xq24	300354
Mental retardation, X-linked, syndromic, Claes-Jensen type (MRXSJ)	X性聯遺傳智能遲緩 (Claes-Jensen 型)	Xp11.22	300534
Mental retardation, X-linked, with cerebellar hypoplasia and distinctive facial appearance	X性聯遺傳智能遲緩併小腦發育不全與面部畸形	Xq12-q13.1	300486
Mental retardation, X-linked, with or without seizures, ARX-related	X性聯遺傳智能遲緩 (ARX 基因缺陷)	Xp21.3	300419
Mental retardation, X-linked, with panhypopituitarism	X性聯遺傳智能遲緩併泛腦下垂體功能低下症	Xq27.1	300123
Mental retardation-hypotonic facies syndrome, X-linked, 1 (MRXHF1)	X性聯遺傳智能遲緩併低張力臉症候群	Xq21.1	309580
Metachondromatosis (METCDS)	混合性軟骨瘤病	12q24.13	156250
Metachromatic leukodystrophy (MLD)	異染性白質退化症	22q13.33	250100
Micophthalmia, syndromic 7 (MCOPS7)	小眼畸形症候群 第7型	Xp22.2	309801
Micophthalmia, syndromic 2 (MCOPS2)	小眼畸形症候群 第2型	Xp11.4	300166
Micophthalmia, syndromic 3 (MCOPS3)	小眼畸形症候群 第3型	3q26.33	206900
Micophthalmia, syndromic 5 (MCOPS5)	小眼畸形症候群 第5型	14q22.2-14q23.1	610125
Micophthalmia, syndromic 6 (MCOPS6)	小眼畸形症候群 第6型	14q22.2	607932
Microvascular complications of diabetes 1 (MVCD1)	糖尿病微血管併發症 第1型	6p21.1	603933
Miller-Dieker lissencephaly syndrome (MDLS)	Miller-Dieker 氏症候群	17p13.3	247200
Mohr-Tranebjaerg syndrome (MTS)	Mohr-Tranebjaerg 氏症候群	Xq22.1	304700
Mowat-Wilson syndrome (MOWS)	Mowat-Wilson 氏症候群	2q22.3	235730
Mucopolysaccharidosis type II (MPS2)	黏多糖症 第2型	Xq28	309900
Muscular dystrophy, Duchenne type (DMD)	裘馨氏肌肉萎縮症	Xp21.2-p21.1	310200
Myoclonic dystonia	肌陣攣性肌張力不全症	7q21.3	159900
Myotubular myopathy, X-linked (CNMX)	X性聯遺傳肌小管肌肉病變	Xq28	310400
<b>N</b>			
Nablu mask-like facial syndrome (NMLFS)	納布盧斯面具臉症候群	8q22.1	608156
Nail-patella syndrome (NPS)	指(趾)甲髌骨症候群	9q33.3	161200
Nance-Horan syndrome (NHS)	Nance-Horan 氏症候群	Xp22.13	302350
Nephronophthisis 1 (NPHP1)	遺傳性腎臟結核病 第1型	2q13	256100
Neurofibromatosis, type 1 (NF1)	神經纖維瘤症 第1型	17q11.2	162200
Neurofibromatosis, type II (NF2)	神經纖維瘤症 第2型	22q12.2	101000
Neuropathy, Hereditary, with liability to pressure palsies (HNPP)	遺傳性壓力易感性神經病變	17p12	162500
Noonan syndrome 1 (NS1)	Noonan 氏症候群 第1型	12q24.13-q24.21	163950
Noonan syndrome 4 (NS4)	Noonan 氏症候群 第4型	2p22.1	610733
Norrie disease (ND)	諾里氏症	Xp11.3	310600
Nystagmus, infantile periodic alternating, X-linked (NYS1)	X性聯遺傳幼兒週期交替性眼球震顫	Xq26.2	310700
<b>O</b>			
Obesity, severe	肥胖症	6q16.1-q16.3	601665
Occipital horn syndrome (OHS)	枕骨角症候群	Xq21.1	304150
Opitz GBBB syndrome, X-linked	X性聯遺傳 Opitz GBBB 症候群	Xp22.2	300000
Ornithine transcarbamylase deficiency	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Xp11.4	311250
Orofaciodigital syndrome I (OFD1)	口面指(趾)症候群	Xp22.2	311200
Osteogenesis imperfecta, type II (OI2)	成骨不全症 第2型	7q21.3	166210
Osteogenesis imperfecta, type IV	成骨不全症 第4型	17q21.33	166220
Otofaciocervical syndrome 1 (OFC1)	耳面長頸症候群	8q13.2-q13.3	166780
<b>P</b>			
Pallister-Hall syndrome (PHS)	Pallister-Hall 症候群	7p14.1	146510
Pallister-Killian syndrome (PKS)	Pallister-Killian 氏症候群	12p13.31-p13.2	601803
Parietal foramina 1 (PFM)	頂骨孔症 第1型	5q35.2	168500
PCWH syndrome (PCWH)	PCWH 症候群	22q13.1	609136
Pelizaeus-Merzbacher disease (PMD)	Pelizaeus-Merzbacher 氏症	Xq22.1-q22.2	312080
Phelan-McDermid syndrome	22q13.3 缺失症候群	22q13.33	606232
Pitt-Hopkins syndrome (PTHS)	Pitt-Hopkins 症候群	18q21.2	610954
Pituitary hormone deficiency, combined, 4 (CPHD4)	垂體激素缺乏症	1q25.2-q25.3	262700
Polycystic kidney disease 1 (PKD1)	成年型多囊性腎症 第1型	16p13.3	173900
Polycystic kidney disease 2 (PKD2)	多囊性腎病變 第2型	4q22.1	613095
Potocki-Lupski syndrome (PTLS)	Potocki-Lupski 氏症候群 (17p11.2 擴增症候群)	17p11.2	610883
Potocki-Shaffer syndrome (PSS)	Potocki-Shaffer 氏症候群	11p11.2	601224
Prader-Willi syndrome (PWS)	Prader-Willi 氏症候群 (小胖威利症候群)	15q11.2-q13.1	176270
Pulmonary hypertension, primary, 1 (PPH1)	原發性肺動脈高壓症 第1型	2q33.1-q33.2	178600
Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency (PDHAD)	丙酮酸鹽脫氫酵素 E1-alpha 缺乏症	Xp22.12	312170
<b>R</b>			
Recombinant chromosome 8 syndrome	第8號染色體重組症候群	8p23.3-p23.2	179613
Recombinant chromosome 8 syndrome	第8號染色體重組症候群	8q22.3-q24.3	179613
Renal cysts and diabetes syndrome (RCAD)	腎囊腫與糖尿病症候群	17q12	137920
Retinitis pigmentosa 2 (RP2)	色素性視網膜炎 第2型	Xp11.23	312600
Retinoblastoma (RB1)	視網膜母細胞瘤	13q14.2	180200
Retinoschisis 1, X-linked, juvenile (RS1)	X性聯遺傳視網膜裂損症	Xp22.13	312700
Rett syndrome (RTT)	蕾特氏症候群	Xq28	312750



Rett syndrome, congenital variant	先天性變異型蕾特氏症	14q12	613454
Rubinstein-Taybi syndrome 1 (RSTS1)	Rubinstein-Taybi 氏症候群	16p13.3	180849
<b>S</b>			
Saethre-Chotzen syndrome (SCS)	Saethre-Chotzen 氏症候群	7p21.1	101400
Schizophrenia (contain ASTN2 gene)	精神分裂症 (ASTN2 基因缺陷)	9q33.1	
Schizophrenia (contain SELENBP1 gene)	精神分裂症 (SELENBP1 基因缺陷)	1q21.3	
Schizophrenia (contain ZNF804A gene)	精神分裂症 (ZNF804A 基因缺陷)	2q32.1	
Schizophrenia 17 (SCZD17)	精神分裂症 第17型	2p16.3	614332
Schizophrenia 9 (SCZD9)	精神分裂症 第9型	1q42.2	604906
Seizures, benign familial neonatal, 1, and/or myokymia, included	良性新生兒家族性癲癇併肌纖維顫搐	20q13.33	121200
Sex reversal 1, 46,XX (SRXX1)	46,XX 性別倒轉 第1型 (XX男性)	Yp11.31	400045
Sex reversal 1, 46,XY (SRXY1)	46,XY 性徵倒轉 第1型 (XY女性)	Yp11.31	400044
Sex reversal 2, 46,XY (SRXY2)	46,XY 性徵倒轉 第2型	Xp21.2	300018
Sex reversal 3, 46,XY (SRXY3)	46,XY 性徵倒轉 第3型	9q33.3	612965
Sex reversal 4, 46,XY (SRXY4)	46,XY 性徵倒轉 第4型	9p24.3	154230
Simpson-Golabi-Behmel syndrome, type 1 (SGBS1)	Simpson-Golabi-Behmel 症候群 第1型	Xq26.2	312870
Smith-Lemli-Opitz syndrome (SLOS)	史密斯-藍利-歐比司症候群	11q13.4	270400
Smith-Magenis syndrome (SMS)	史密斯-馬吉利氏症候群	17p11.2	182290
Sotos syndrome 1 (SOTOS1)	Sotos 症候群 第1型	5q35.2-q35.3	117550
Speech-language disorder 1 (SPCH1)	語言發展遲緩症 第1型	7q31.1	602081
Spermatogenic failure, Y-linked, 1 (SPGFY1)	Y染色體不孕症 第1型	Yq11.21	400042
Spermatogenic failure, Y-linked, 2 (SPGFY2)	Y染色體不孕症 第2型	Yq11.222-q11.2	415000
Split hand/foot malformation 4 (SHFM4)	裂手裂足症 第4型	3q28	605289
Split-hand/foot malformation 5 (SHFM5)	裂手裂足症 第5型	2q31.1	606708
Split-hand/split-foot malformation 1 (SHFM1)	裂手裂足症 第1型	7q21.3	183600
Split-hand/split-foot malformation 3 (SHFM3)	裂手裂足症 第3型	10q24.31-q24.32	246560
Stickler syndrome, type I (STL1)	Stickler 症候群 第1型	12q13.11	108300
Stickler syndrome, type II (STL2)	Stickler 症候群 第2型	1p21.1	604841
Synpolydactyly 1 (SPD1)	併指多指症 第1型	2q31.1	186000
<b>T</b>			
Thrombocytopenia, Paris-Trousseau type (TCPT)	血小板缺乏症, Paris-Trousseau 型	11q23	188025
Thrombocytopenia-absent radius syndrome (TAR)	低血小板併無桡骨症候群	1p21.1	274000
Toe syndactyly, telecanthus, and anogenital and renal malformations (STAR syndrome)	STAR 症候群	Xq28	300707
Tooth agenesis, selective 3 (STHAG3)	選擇性牙齒發育不全症 第3型	14q13.3	604625
Townes-Brocks syndrome (TBS)	Townes-Brocks 症候群	16q12.1	107480
Treacher-Collins syndrome 1 (TCS1)	Treacher-Collins 氏症候群 第1型	5q32	154500
Trichorhinophalangeal syndrome, type I (TRPS1)	毛髮鼻指症候群 第1型	8q23.3	190350
Trichorhinophalangeal syndrome, type II (TRPS2)	毛髮鼻指症候群 第2型	8q23.3-q24.11	150230
Tuberous sclerosis 1 (TSC1)	結核性硬化症 第1型	9q34.13	191100
Tuberous sclerosis 2 (TSC2)	結核性硬化症 第2型	16p13.3	613254
<b>U</b>			
Ulnar-mammary syndrome (UMS)	尺骨-乳腺發育不良症候群	12q24.21	181450
<b>V</b>			
van der Woude syndrome 1 (VWS1)	van der Woude 症候群 第1型	1q32.2	119300
Velocardiofacial syndrome (VCFS)	顎心顱顏症候群	22q11.21	192430
von Hippel-Lindau syndrome (VHL)	von Hippel-Lindau 症候群	3p25.3	193300
<b>W</b>			
Waardenburg syndrome, type 1 (WS1)	Waardenburg 症候群 第1型	2q36.1	193500
Waardenburg syndrome, type 2A (WS2A)	Waardenburg 症候群 第2A型	3p13	193510
Waardenburg syndrome, type 2E (WS2E)	Waardenburg 症候群 第2E型	22q13.1	611584
Waardenburg syndrome, type 4C (WS4C)	Waardenburg 症候群 第4C型	22q13.1	613266
Williams-Beuren region duplication syndrome	7q11.23 擴增症候群	7q11.23	609757
Williams-Beuren syndrome (WBS)	威廉斯氏症候群	7q11.23	194050
Wilms tumor 1 (WT1)	Wilms 腫瘤	11p13	194070
Wilms tumor, aniridia, genitourinary anomalies and mental retardation syndrome (WAGR)	WAGR 症候群	11p13	194072
Wilms tumor, aniridia, genitourinary anomalies, mental retardation, and obesity syndrome (WAGRO)	WAGRO 症候群	11p14.1	612469
Witkop syndrome	Witkop 症候群	4p16.2-p16.1	189500
Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS)	Wolf-Hirschhorn 症候群	4p16.3	194190
<b>X</b>			
X-inactivation, familial skewed, 1 (SXII)	家族性X染色體不表現偏斜症	Xq13.2	300087
X-linked mental retardation (Contain ELK1 gene)	X性聯遺傳智能遲緩 (ELK1 基因缺陷)	Xp11.23	
X-linked mental retardation (Contain VCX3A gene)	X性聯遺傳智能遲緩 (VCX3A 基因缺陷)	Xp22.31	
<b>Monosomy/Trisomy</b>			
Patau syndrome	巴陶氏症	Trisomy 13	
Edwards syndrome	愛德華氏症	Trisomy 18	
Down syndrome	唐氏症	Trisomy 21	
Turner syndrome	透納氏症	45, X	
Klinefelter syndrome	柯林菲特氏症	47, XXY	
Triple X syndrome	三倍X染色體症候群	47, XXX	
47, YYY syndrome	47, YYY 症候群	47, YYY	