

伴性遺傳疾病一覽表⁵³

1. Addison 病 (並有腦硬化)
2. 腎上腺白質營養不良
3. 腎上腺發育不良
4. 血球蛋白血病 (Bruton 型)
5. 血球蛋白血病 (瑞士型)
6. 眼部白化病
7. 白化病—耳聾綜合症
8. Aldrich 綜合症
9. Alport 綜合症
10. 釉質生長不全 (成熟低下型)
11. 釉質生長不全 (發育不良型)
12. 遺傳性低色數性貧血
13. 血管角質瘤 (Fabry 病)
14. 先天性白內障
15. 小腦共濟失調
16. 擴散性腦硬化
17. Charcot-Marie-Tooth 腓骨肌萎縮症
18. 無脈絡膜症
19. 脈絡膜視網膜變質
20. Coffin-Lowry 綜合症
21. 色盲 (綠系列型)
22. 色盲 (紅系列型)
23. 腎原性尿崩症
24. 尿崩症 (神經垂體型)
25. 先天性角化不良
26. 外胚層發育不全 (無汗型)
27. Ehlers-Danlos 綜合病 (第 V 類型)
28. 面生殖發育不全 (Aarskog 綜合症)
29. 局灶性皮膚發育不良 (與 X 染色體有關連的顯性，對男性而言可致死)
30. 葡糖 6 磷酸脫氫酶缺乏
31. 糖原貯積症 (第 VIII 類型)
32. 性腺發育不全 (XY 女性類型)
33. 慢性肉芽腫病
34. 血友病 A
35. 血友病 B
36. 腦積水 (中腦水管狹窄)
37. 低磷酸血性佝僂病
38. 魚鱗癬 (steriod sulphatase 缺乏)
39. 色素失節症 (與 X 染色體有關連的顯性，對男性而言可致死)
40. Kallmann 綜合症
41. Spinulosa 毛囊角化病
42. Lesch-Nyhan 綜合症 (次黃嘌呤—鳥嘌呤—磷酸核糖轉移酶缺乏)
43. Lowe (眼腦腎) 綜合症
44. 視網膜黃斑營養不良
45. Menkes 綜合症
46. 智力遲緩 (FMRI 型)
47. 智力遲緩 (FRAXE 型)
48. 智力遲緩 (MRXI 型)
49. 小眼症 (並有多種畸型) (Lenz 綜合症)
50. 黏多糖貯積病 II (Hunter 綜合症)
51. 肌營養不良 (Becker 型)
52. 肌營養不良 (Duchenne 型)
53. 肌營養不良 (Emery-Dreifuss 型)
54. 肌小管肌病
55. 先天性靜止性夜盲症
56. Norrie's 病 (假性神經膠質瘤)
57. 眼球震顫 (眼球運動的或抽動的)
58. 鳥氨酸胺甲酰轉移酶缺陷症 (高氨血症第 I 類型)
59. 口—面—指 (趾) 綜合症 (第 I 類型) (與 X 染色體有關連的顯性，對男性而言可致死)
60. 感覺性聾症 (並有共濟失調和喪失視力)
61. 感覺性聾症 (DNFZ 型)
62. 磷酸甘油酸激酶缺乏
63. 磷酸核糖焦磷酸合成酶缺乏
64. Reifenstein 綜合症
65. 視網膜色素變性
66. 視網膜裂
67. 痙攣性麻痺
68. 脊椎肌萎縮
69. 遲發性脊椎骨骺發育不全
70. 睪丸女性化綜合症
71. 遺傳性血小板減少症
72. 甲狀腺素—結合球蛋白缺乏或變種
73. Xg 血型系統

⁵³ 條例附表 2