

伴性遺傳疾病一覽表<sup>52</sup>

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

<sup>52</sup> 條例附表 2