

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Adrenal hypoplasia, congenital / 先天性腎上腺發育不全	Xp21.2	300200
Adrenoleukodystrophy / 腎上腺腦白質失養症	Xq28	300100
Agammaglobulinemia, X-linked 1 / X- 連鎖無丙種球蛋白血症	Xq22.1	300755
Alagille syndrome 1 / 阿拉吉歐症候群第一型	20p12.2	118450
Alpha-thalassemia (隱性) / 甲型地中海貧血	16p13.3	604131
Alpha-thalassemia / mental retardation syndrome, chromosome 16-related α 型海洋性貧血 / 智能發展遲緩, 與 16 號染色體有關	16p13.3	141750
Alpha-thalassemia/mental retardation syndrome, X-linked α 型海洋性貧血 / 智能發展遲緩, X- 性聯遺傳	Xq21.1	301040
Alport syndrome, X-linked / 亞伯氏症候群, X- 性聯遺傳	Xq22.3	301050
Alveolar capillary dysplasia with misalignment of pulmonary veins / 肺泡毛細血管發育不良伴肺靜脈錯位	16q24.1	265380
Alzheimer disease 1, familial / 家族性阿茲海默症第一型	21q21.3	104300
Androgen insensitivity syndrome / 雄激素不敏感症候群 🧑	Xq12	300068
Angelman syndrome / 天使症候群	15q11.2, 15q12	105830
Aniridia / 先天性虹膜缺	11p13	106210
Anterior segment dysgenesis 3 / 眼前節發育不全第三型	6p25.3	601631
Aortic aneurysm, familial thoracic 7 / 家族性胸主動脈瘤第七型	3q21.1	613780
Aplasia of lacrimal and salivary glands / 淚腺和唾液腺發育不全	5p12	180920
Asperger syndrome, X-linked, susceptibility to, 1 / 亞斯伯格症候群, X- 性聯遺傳, 易感, 第一型	Xq13.1	300494
Atrial septal defect 2 / 心房中膈缺損第二型 ❤️	8p23.1	607941
Atrial septal defect 4 / 心房中膈缺損第四型 ❤️	7p14.2	611363
Au-Kline syndrome / Au-Kline 症候群	9q21.32	616580
Autism Spectrum Disorder (includes ANK2) / 自閉症譜系障礙 (包括 ANK2)	4q25-q26	-
Autism Spectrum Disorder (includes CASZ1) / 自閉症譜系障礙 (包括 CASZ1)	1p36.22	-
Autism Spectrum Disorder (includes CDC42BPB) / 自閉症譜系障礙 (包括 CDC42BPB)	14q32.32	-
Autism Spectrum Disorder (includes CDH8) / 自閉症譜系障礙 (包括 CDH8)	16q21	-
Autism Spectrum Disorder (includes CNTN4) / 自閉症譜系障礙 (包括 CNTN4)	3p26.3-p26.2	-
Autism Spectrum Disorder (includes CUL3) / 自閉症譜系障礙 (包括 CUL3)	2q36.2	-
Autism Spectrum Disorder (includes DLGAP2) / 自閉症譜系障礙 (包括 DLGAP2)	8p23.3	-
Autism Spectrum Disorder (includes DSCAM) / 自閉症譜系障礙 (包括 DSCAM)	21q22.2	-
Autism Spectrum Disorder (includes KDM5B) / 自閉症譜系障礙 (包括 KDM5B)	1q32.1	-
Autism Spectrum Disorder (includes NLGN1) / 自閉症譜系障礙 (包括 NLGN1)	3q26.31	-
Autism Spectrum Disorder (includes PCDH9) / 自閉症譜系障礙 (包括 PCDH9)	13q21.32	-
Autism Spectrum Disorder (includes PHF2) / 自閉症譜系障礙 (包括 PHF2)	9q22.31	-
Autism Spectrum Disorder (includes RFX1) / 自閉症譜系障礙 (包括 RFX1)	16p13.3	-
Autism Spectrum Disorder (includes TCF7L2) / 自閉症譜系障礙 (包括 TCF7L2)	10q25.2-q25.3	-
Autism Spectrum Disorder (includes UBN2) / 自閉症譜系障礙 (包括 UBN2)	7q34	-
Autism susceptibility 15 / 自閉症易感性第十五型	7q35-q36	612100
Autism susceptibility 16 / 自閉症易感性第十六型	3q24	613410
Autism susceptibility 17 / 自閉症易感性第十七型	11q13.2-q13.4	613436
Autism susceptibility 6 / 自閉症易感性第六型	17q11.2	609378
Autism susceptibility, X-linked 2 / 自閉症易感性, X- 性聯遺傳第二型	Xp22.32-p22.31	300495
Autism, susceptibility to, X-linked 4 / 自閉症易感性, X- 性聯遺傳第四型	Xp22.11	300830
Axenfeld-Rieger syndrome, type 1 / Axenfeld-Rieger 症候群第一型 🧑🌟	4q25	180500
Axenfeld-Rieger syndrome, type 3 / Axenfeld-Rieger 症候群第三型 ❤️	6p25.3	602482
Basal cell nevus syndrome / 基底細胞痣症候群	9q22.32	109400
Beckwith-Wiedemann syndrome / Beckwith-Wiedemann 氏症候群	11p15.4	130650

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus / 先天性家族性眼口狹小症	3q22.3	110100
Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome / Borjeson-Forssman-Lehmann 症候群	Xq26.2	301900
Brachydactyly, type C / 短指症, C 型	20q11.22	113100
Brachydactyly-syndactyly syndrome / 短指 - 併指症候群	2q31.1	610713
Brain malformations with or without urinary tract defects / 腦畸形合併或無尿路缺陷	1p31.3	613735
Branchiootorenal syndrome 1 / 腮耳腎發育不良症候群	8q13.3	113650
Breast-ovarian cancer, familial, 2 / 乳癌暨卵巢癌症候群, 家族性, 第二型	13q13.1	612555
Buschke-Ollendorff syndrome / Buschke-Ollendorff 症候群	12q14.3	166700
Campomelic dysplasia / 短指發育不良 ❤️👄🧑	17q24.3	114290
Capillary malformation-arteriovenous malformation 1	5q14.3	608354
Cardiofaciocutaneous syndrome 4	19p13.3	615280
Cardiomyopathy (includes DSP) / 心肌症 (包括 DSP) ❤️	6p24.3	-
Cardiomyopathy, dilated, 1A / 心肌病, 擴張性, 第 1A 型 ❤️	1q22	115200
Cardiomyopathy, dilated, 1J / 心肌病, 擴張性, 第 1J 型 ❤️	6q23.2	605362
Cardiomyopathy, dilated, 3B / 心肌病, 擴張性, 第 3B 型 ❤️	Xp21.2	302045
Cardiomyopathy, familial restrictive, 1 / 心肌病, 家族性限制性, 第一型 ❤️	19q13.42	115210
Cardiomyopathy, hypertrophic, 4 / 心肌症, 肥厚性, 第四型 ❤️	11p11.2	115197
Cat eye syndrome / 貓眼症候群 ❤️🧑🌟	22q11.1-q11.21	115470
Cerebellar ataxia, nonprogressive, with mental retardation / 小腦共濟失調, 非進行性, 併有智力低下	1p36.31-p36.23	614756
Cerebral creatine deficiency syndrome 1 / 先天性腦部肌酸缺乏症候群第一型	Xq28	300352
Charcot-Marie-Tooth disease type 1A / 恰克 - 馬利 - 杜斯氏症第 1A 型	17p12	118220
CHARGE syndrome / CHARGE 症候群 ❤️🧑	8q12.1, 8q12.2	214800
Chondrodysplasia punctata 1, X-linked recessive / 點狀軟骨發育不良第一型, X- 性聯隱性遺傳	Xp22.33	302950
Choroideremia / 無脈絡膜	Xq21.2	303100
Chromosome 10q11.2 deletion / 10q11.2 缺失	10q11.22-q11.23	-
Chromosome 10q11.2 duplication / 10q11.2 擴增	10q11.22-q11.23	-
Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome / 10q22.3-q23.2 缺失症候群	10q22.3-q23.2	612242
Chromosome 10q22.3-q23.2 duplication / 10q22.3-q23.2 擴增	10q22.3-q23.2	-
Chromosome 10q26 deletion syndrome / 10q26 缺失症候群 ❤️👉🧑	10q26.3	609625
Chromosome 11p13 duplication / 11p13 擴增	11p13	-
Chromosome 13q12.11 microduplication / 13q12.11 微擴增	13q12.11	-
Chromosome 13q33q34 microdeletion / 13q33q34 微缺失	13q33.3	-
Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome / 14q11-q22 缺失症候群 ❤️	14q11.2	613457
Chromosome 14q11.2 deletion (includes CHD8 and SUPT16H) / 14q11.2 缺失 (包括 CHD8 和 SUPT16H)	14q11.2	-
Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome / 14q11-q22 缺失症候群	14q11.2	613457
Chromosome 15q11.2 deletion (includes NIPA1) / 15q11.2 缺失 (包括 NIPA1)	15q11.2	-
Chromosome 15q11-q13 duplication syndrome / 15q11-q13 擴增症候群	15q11	608636
Chromosome 15q13.3 deletion (includes CHRNA7 and OTUD7A) / 15q13.3 缺失 (包括 CHRNA7 和 OTUD7A)	15q13.3	-
Chromosome 15q13.3 duplication (includes TRPM1) / 15q13.3 擴增 (包括 TRPM1)	15q13.3	-
Chromosome 15q13.3 microdeletion syndrome / 15q13.3 微缺失症候群	15q13.3	612001
Chromosome 15q24 duplication (includes SIN3A) / 15q24 擴增 (包括 SIN3A)	15q24.1-q24.2	-
Chromosome 15q25 deletion syndrome / 15q25 缺失症候群	15q25.2	614294
Chromosome 15q25 deletion syndrome (distal) / 15q25 缺失症候群 (遠端)	15q25.2-q25.3	-
Chromosome 15q26-qter deletion syndrome / 15q26-qter 缺失症候群 ❤️🧑🧑	15q26.3	612626
Chromosome 16p11.2 deletion syndrome, 220 kb / 16p11.2 缺失症候群, 220 kb	16p11.2	613444

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Chromosome 16p11.2 deletion syndrome, 593 kb / 16p11.2 缺失症候群, 593 kb ❤️	16p11.2	611913
Chromosome 16p11.2 duplication (includes SH2B1) / 16p11.2 擴增 (包括 SH2B1)	16p11.2	-
Chromosome 16p11.2 duplication syndrome / 16p11.2 擴增症候群	16p11.2	614671
Chromosome 16p12.2 deletion (includes EEF2K, CDR2) / 16p12.2 缺失 (包括 EEF2K, CDR2)	16p12.2	-
Chromosome 16p13.11 deletion (includes MYH11) / 16p13.11 缺失 (包括 MYH11)	16p13.11	-
Chromosome 16p13.11 duplication (includes MYH11) / 16p13.11 擴增 (包括 MYH11)	16p13.11	-
Chromosome 16p13.3 deletion syndrome / 16p13.3 缺失症候群 ❤️	16p13.3	610543
Chromosome 16p13.3 duplication (includes CREBBP) / 16p13.3 擴增 (包括 CREBBP)	16p13.3	-
Chromosome 17p13.3, centromeric, duplication syndrome / 17p13.3, 著絲粒, 擴增症候群	17p13.3	613215
Chromosome 17p13.3, telomeric, duplication syndrome / 17p13.3, 端粒, 擴增症候群	17p13.3	612576
Chromosome 17q11.2 deletion syndrome, 1.4 Mb / 17q11.2 缺失症候群, 1.4 Mb	17q11.2	613675
Chromosome 17q12 deletion syndrome / 17q12 缺失症候群	17q12	614527
Chromosome 17q12 duplication syndrome / 17q12 擴增症候群	17q12	614526
Chromosome 17q21.31 duplication (includes KANSL1) / 17q21.31 擴增 (包括 KANSL1)	17q21.31	-
Chromosome 17q23.1-q23.2 deletion syndrome / 17q23.1-q23.2 缺失症候群	17q23.1-q23.2	613355
Chromosome 17q23.1q23.2 duplication (includes TBX2, TBX4) / 17q23.1q23.2 擴增 (包括 TBX2, TBX4)	17q23.1-q23.2	-
Chromosome 18p deletion syndrome / 18p 缺失症候群 ❤️ 👤	18p11.23	146390
Chromosome 18p deletion syndrome / 18p 缺失症候群	18p11.31	146390
Chromosome 18q deletion syndrome / 18q 缺失症候群 ❤️ 👄 🐾 👤 👤	18q23	601808
Chromosome 1p36 deletion syndrome / 1p36 缺失症候群 ❤️ 👤	1p36	607872
Chromosome 1p36 terminal duplication (includes GABRD) / 1p36 末端擴增 (包括 GABRD)	1p36.33	-
Chromosome 1q21.1 deletion syndrome-1.35Mb / 1q21.1 缺失症候群, 1.35 Mb ❤️	1q21.1	612474
Chromosome 1q21.1 deletion syndrome-200kb / 1q21.1 缺失症候群, 200 kb	1q21.1	274000
Chromosome 1q21.1 duplication syndrome / 1q21.1 擴增症候群	1q21.1	612475
Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome / 1q41-q42 缺失症候群 👄 👤	1q41-q42	612530
Chromosome 1q43 microdeletion (includes CHRM3) / 1q43 微缺失 (包括 CHRM3)	1q43	-
Chromosome 22q11.2 deletion (distal type II, E-F) / 22q11.2 缺失 (遠端 II 型, E-F)	22q11.22-q11.23	-
Chromosome 22q11.2 deletion (includes CRKL) / 22q11.2 缺失 (包括 CRKL)	22q11.21	-
Chromosome 22q11.2 deletion syndrome, distal / 22q11.2 缺失症候群, 遠端	22q11.21-q11.22	611867
Chromosome 22q11.2 duplication (distal type I, D-E/F) / 22q11.2 擴增 (遠端 I 型, D-E / F)	22q11.21-q11.22	-
Chromosome 22q11.2 duplication (distal type II, E-F) / 22q11.2 擴增 (遠端 II 型, E-F)	22q11.21-q11.22	-
Chromosome 22q11.2 duplication (includes CRKL) / 22q11.2 擴增 (包括 CRKL)	22q11.21	-
Chromosome 22q11.2 microduplication syndrome / 22q11.2 擴增症候群 ❤️	22q11.2	608363
Chromosome 2p15p16.1 duplication / 2p15p16.1 擴增	2p16.1-p15	-
Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome / 2p16.1-p15 缺失症候群 ❤️ 👤	2p15	612513
Chromosome 2p16.3 deletion syndrome / 2p16.3 缺失症候群	2p16.3	614332
Chromosome 2p24.3 duplication (includes MYCN-DDX1) / 2p24.3 擴增 (包括 MYCN-DDX1)	2p24.3	-
Chromosome 2q11.2 deletion (includes ARID5A, LMAN2L) / 2q11.2 缺失 (包括 ARID5A, LMAN2L)	2q11.2	-
Chromosome 2q11.2 duplication (includes ARID5A, LMAN2L) / 2q11.2 擴增 (包括 ARID5A, LMAN2L)	2q11.2	-
Chromosome 2q13 microdeletion (includes BCL2L11) / 2q13 微缺失 (包括 BCL2L11)	2q13	-
Chromosome 2q13 microduplication (includes BCL2L11) / 2q13 微擴增 (包括 BCL2L11)	2q13	-
Chromosome 2q21.1deletion (includes ARHGEF4, GPR148) / 2q21.1 缺失 (包括 ARHGEF4, GPR148)	2q21.1	-
Chromosome 2q23.1 duplication (includes MBD5) / 2q23.1 擴增 (包括 MBD5)	2q23.1	-
Chromosome 2q24.2 deletion (includes SLC4A10) / 2q24.2 缺失 (包括 SLC4A10)	2q24.2	-
Chromosome 2q24.3 deletion (includes SCN2A) / 2q24.3 缺失 (包括 SCN2A)	2q24.3	-

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Chromosome 2q37 deletion syndrome / 2q37 缺失症候群	2q37.3	600430
Chromosome 3pter-p25 deletion syndrome / 3pter-p25 缺失症候群 ❤️ 👤	3p25	613792
Chromosome 3q13.31 deletion syndrome / 3q13.31 缺失症候群	3q13.31	615433
Chromosome 3q26.32 duplication (includes TBL1XR1) / 3q26.32 擴增 (包括 TBL1XR1)	3q26.32	-
Chromosome 3q29 microdeletion syndrome / 3q29 微缺失症候群	3q29	609425
Chromosome 3q29 microduplication syndrome / 3q29 微擴增症候群	3q29	611936
Chromosome 46,XX sex reversal 1 / 46, XX 性別逆轉第一型	Yp11.31	400045
Chromosome 46,XY sex reversal 1 / 46, XY 性別逆轉第一型	Yp11.31	400044
Chromosome 46,XY sex reversal 2 / 46, XY 性別逆轉第二型	Xp21.2	300018
Chromosome 46,XY sex reversal 3 / 46, XY 性別逆轉第三型	9q33.3	612965
Chromosome 46,XY sex reversal 4 / 46, XY 性別逆轉第四型	9p24.3	154230
Chromosome 47, XYY syndrome / 47, XYY 症候群	47, XYY	-
Chromosome 4p16.1 duplication / 4p16.1 擴增	4p16.1	-
Chromosome 4p16.3 duplication / 4p16.3 擴增	4p16.3	-
Chromosome 4q21 deletion syndrome / 4q21 缺失症候群	4q21	613509
Chromosome 5p15 terminal duplication / 5p15 末端擴增	5p15.33-p15.2	-
Chromosome 5q14.3 duplication (includes MEF2C) / 5q14.3 擴增 (包括 MEF2C)	5q14.3	-
Chromosome 5q35 duplication (includes NSD1) / 5q35 擴增 (包括 NSD1)	5q35.2-q35.3	-
Chromosome 5q35.1 duplication (includes FBXW11) / 5q35.1 擴增 (包括 FBXW11)	5q35.1	-
Chromosome 6p22 deletion / 6p22 缺失	6p22.3	-
Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome / 6pter-p24 缺失症候群 ❤️	6pter-p24	612582
Chromosome 6q26-q27 deletion / 6q26-q27 缺失	6q27	-
Chromosome 7q11.23 distal deletion (includes HIP1, YWHAG) / 7q11.23 遠端缺失 (包括 HIP1, YWHAG)	7q11.23	-
Chromosome 7q11.23 distal duplication (includes HIP1, YWHAG) / 7q11.23 遠端擴增 (包括 HIP1, YWHAG)	7q11.23	-
Chromosome 8p23.1 deletion (includes GATA4) / 8p23.1 缺失 (包括 GATA4)	8p23.1	-
Chromosome 8p23.1 duplication (includes GATA4) / 8p23.1 擴增 (包括 GATA4)	8p23.1	-
Chromosome 8q11 duplication / 8q11 擴增	8q11	-
Chromosome 9p deletion syndrome / 9p 缺失症候群 ❤️	9p22.3	158170
Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome / Xp11.23-p11.22 擴增症候群	Xp11.22-p11.23	300801
Chromosome Xp11.3 deletion syndrome / Xp11.3 缺失症候群	Xp11.3	300578
Chromosome Xq28 duplication syndrome / Xq28 擴增症候群	Xq28	300815
Chronic granulomatous disease, X-linked / 慢性肉芽腫病, X- 性聯遺傳	Xp11.4	306400
Chung-Jansen syndrome / Chung-Jansen 症候群	6q14.1	617991
Cleft palate, cardiac defects, and mental retardation / 顎裂, 心臟缺陷和智力低下 ❤️ 👄	15q14	600987
Cleft palate, isolated / 顎裂, 單純性 👄	2q33.1	119540
Cleidocranial dysplasia / 鎖骨顛骨發育不良	6p21.1	119600
Coffin-Lowry syndrome / Coffin-Lowry 症候群 ❤️ 👤	Xp22.12	303600
Coffin-Siris syndrome 1 / Coffin-Siris 症候群第一型 ❤️	6q25.3	135900
Coffin-Siris syndrome 6 / Coffin-Siris 症候群第六型	12q12	617808
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes CNTN6) / 複雜神經發育障礙 (包括 CNTN6)	3p26.3	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes CSMD1) / 複雜神經發育障礙 (包括 CSMD1)	8p23.2	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes DIP2A) / 複雜神經發育障礙 (包括 DIP2A)	21q22.3	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes DLG2) / 複雜神經發育障礙 (包括 DLG2)	11q14.1	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes ELAVL2) / 複雜神經發育障礙 (包括 ELAVL2)	9p21.3	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes GPHN) / 複雜神經發育障礙 (包括 GPHN)	14q23.3	-

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes HIVEP3) / 複雜神經發育障礙 (包括 HIVEP3)	1p34.2	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes ITSN1) / 複雜神經發育障礙 (包括 ITSN1)	21q22.11	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes MYH10) / 複雜神經發育障礙 (包括 MYH10)	17p13.1	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes NBEA) / 複雜神經發育障礙 (包括 NBEA)	13q13.3	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes NEDD9) / 複雜神經發育障礙 (包括 NEDD9)	6p24.2	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes RALGAPB) / 複雜神經發育障礙 (包括 RALGAPB)	20q11.23	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes RB1CC1) / 複雜神經發育障礙 (包括 RB1CC1)	8q11.23	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes SHANK1) / 複雜神經發育障礙 (包括 SHANK1)	19q13.33	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes SPEN) / 複雜神經發育障礙 (包括 SPEN)	1p36.21-p36.13	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes TNRC6B) / 複雜神經發育障礙 (包括 TNRC6B)	22q13.1	-
Complex Neurodevelopmental Disorder (includes YTHDC1) / 複雜神經發育障礙 (包括 YTHDC1)	4q13.2	-
Congenital heart defects and ectodermal dysplasia / 先天性心臟病及外胚層增生不良症	14q12	617364
Congenital heart defects, nonsyndromic, 2 / 先天性心臟病, 非典型, 第二型	6q25.1	614980
Conotruncal anomaly face syndrome / 心臟錐幹畸形顏面症候群	22q11.2	217095
Cornelia de Lange syndrome 1 / 狄蘭氏症候群第一型 ❤️ 👤	5p13.2	122470
Cornelia de Lange syndrome 2 / 狄蘭氏症候群第二型 ❤️ 👤	Xp11.22	300590
Cornelia de Lange syndrome 5 / 狄蘭氏症候群第五型	Xq13.1	300882
Cowden syndrome 1 / 考登氏症候群第一型	10q23.31	158350
Craniofacial dysostosis with short stature / 顱面部發育不良併身材矮小	11p15.2	218350
Craniofrontonasal syndrome / 顱額鼻症候群	Xq13.1	304110
Craniosynostosis 2 / 顱縫早閉第二型	5q35.2	604757
Craniosynostosis 4 / 顱縫早閉第四型	19q13.2	600775
Cri-du-chat syndrome / 貓哭症 ❤️	5p15.32-p15.31	123450
Currarino syndrome / Currarino 症候群 🌟	7q36.3	176450
Cystinosis, Nephropathic (AR) / 胱胺酸症, 腎病變型 (常染色體隱性)	17p13.2	219800
Dandy-Walker syndrome / Dandy-Walker 症候群 🧠	3q22-q24	220200
Danon disease / 溶酶體儲積症 ❤️	Xq24	300257
Deafness, autosomal dominant 10 / 耳聾, 常染色體顯性遺傳第十型	6q23.2	601316
Deafness, autosomal recessive 22 / 耳聾, 常染色體隱性遺傳第二十二型	16p12.2	607039
Dent disease / 登特病	Xp11.23-p11.22	300008
Desanto-Shinawi syndrome / Desanto-Shinawi 症候群	10p12.1	616708
Developmental delay with variable intellectual impairment and behavioral abnormalities / 發育遲緩伴隨可變性智力障礙和行為異常	22q13.2	618430
Diabetes mellitus, transient neonatal, 1 / 糖尿病, 暫時性新生兒, 第一型	6q24	601410
Diamond-Blackfan anemia 1 / 戴布氏貧血第一型	19q13.2	105650
Diaphragmatic hernia 3 / 橫膈膜疝氣第三型 ❤️	8q23.1	610187
Diaphragmatic hernia, congenital / 橫膈膜疝氣, 先天性 ❤️	15q26.1	142340
Diaphyseal medullary stenosis with malignant fibrous histiocytoma / 骨髓狹窄伴惡性纖維組織細胞瘤	9p21.3	112250
Dias-Logan syndrome / Dias-Logan 症候群	2p16.1	617101
DiGeorge syndrome / 迪喬治症候群 ❤️ 👤	22q11.2	188400
DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome complex-2 / 迪喬治症候群複合顎-心-臉症狀群第二型 ❤️ 👤	10p12.31	601362
DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome complex-2 / 迪喬治症候群複合顎-心-臉症狀群第二型 ❤️ 👤	10p14-p13	601362

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency (AR) / 二氫嘧啶脫氫酶缺乏症 (常染色體隱性)	1p21.3	274270
Down syndrome / 唐氏症	21q22.12, 21q22.2	190685
Duane-radial ray syndrome / 杜恩氏症候群 ❤️ 👤	20q13.2	607323
Dystonia 28, childhood-onset / 肌張力障礙第二十八型, 兒童型	19q13.12	617284
Dystonia-11, myoclonic / 肌張力障礙第十一型, 肌陣攣	7q21.3	159900
Ectodermal dysplasia 1, hypohidrotic, X-linked / 外胚層發育不良症第一型, 無汗, X- 性聯遺傳	Xq13.1	305100
Edwards syndrome / 愛德華氏症候群	Trisomy 18	-
Ehlers-Danlos syndrome, classic type, 1 / Ehlers-Danlos 症候群 (鬆皮症), 典型, 第一型	9q34.3	130000
Ehlers-Danlos syndrome, vascular type / Ehlers-Danlos 症候群 (鬆皮症), 血管型	2q32.2	130050
Epilepsy (includes GABRG2) / 癲癇 (包括 GABRG2)	5q34	-
Epilepsy, childhood absence, susceptibility to, 5 / 癲癇, 兒童失神性, 易感, 第五型 💋	15q12	612269
Epilepsy, focal, with speech disorder and with or without mental retardation / 癲癇, 局部性, 伴隨語言障礙, 有或無智力障礙	16p13.2	245570
Epilepsy, X-linked, with variable learning disabilities and behavior disorders / 癲癇, X- 性聯遺傳, 伴隨可變性學習能力及行為異常	Xp11.23	300491
Epileptic encephalopathy, early infantile, 1 / 癲癇性腦病變, 嬰兒早期, 第一型	Xp22.13	308350
Epileptic encephalopathy, early infantile, 19 / 癲癇性腦病變, 嬰兒早期, 第十九型	5q34	137160
Epileptic encephalopathy, early infantile, 2 / 癲癇性腦病變, 嬰兒早期, 第二型	Xp22.13	300672
Epileptic encephalopathy, early infantile, 4 / 癲癇性腦病變, 嬰兒早期, 第四型	9q34.11	612164
Epileptic encephalopathy, early infantile, 6 / 癲癇性腦病變, 嬰兒早期, 第六型	2q24.3	607208
Epileptic encephalopathy, early infantile, 8 / 癲癇性腦病變, 嬰兒早期, 第八型	Xq11.1-q11.2	300607
Epileptic encephalopathy, early infantile, 9 / 癲癇性腦病變, 嬰兒早期, 第九型	Xq22.1	300088
Episodic ataxia, type 2 / 陣發性運動失調症, 第二型	19p13.2	108500
Exostoses, multiple, type 1 / 骨生疣, 多發性, 第一型	8q24.11	133700
Fabry disease / 法布瑞氏症	Xq22.1	301500
Familial adenomatous polyposis 1 / 家族性腺瘤性息肉症	5q22.2	175100
Feingold syndrome 1 / Feingold 症候群第一型	2p24.3-p24.2	164280
Focal dermal hypoplasia / 侷限性真皮發育不良	Xp11.23	305600
Forebrain defects / 前腦缺損	3p21.31	187395
Fragile X syndrome / X 染色體脆折症	Xq27.3	300624
GLUT1 deficiency syndrome 1, infantile onset, severe / 腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷第一型, 嬰兒期, 重症	1p34.2	606777
GLUT1 deficiency syndrome 2, childhood onset / 腦血管屏障葡萄糖輸送缺陷第二型, 兒童期	1p34.2	612126
Glycerol kinase deficiency / 甘油激酶缺乏症	Xp21.2	307030
Greig cephalopolysyndactyly syndrome / Greig 頭多指症候群	7p14.1,7p13	175700
Helsmoortel-van der Aa syndrome / Helsmoortel-van der Aa 症候群	20q13.13	615873
Hemophilia A / 血友病 A 型	Xq28	306700
Hemophilia B / 血友病 B 型	Xq27.1	306900
Heterotaxy, visceral, 1, X-linked / 異位症, 內臟, 第一型, X- 性聯遺傳	Xq26.3	306955
Heterotaxy, visceral, 5 / 異位症, 內臟, 第五型	10q22.1	270100
Hirschsprung disease, susceptibility to, 1 / 先天性巨結腸病, 易感性, 第一型	10q11.21	142623
Hirschsprung disease, susceptibility to, 2 / 先天性巨結腸病, 易感性, 第二型	13q22.3	600155
Holoprosencephaly 1 / 全前腦畸形第一型	21q22.3	236100
Holoprosencephaly 2 / 全前腦畸形第二型	2p21	157170
Holoprosencephaly 3 / 全前腦畸形第三型	7q36.3	142945
Holoprosencephaly 4 / 全前腦畸形第四型	18p11.31	142946
Holoprosencephaly 5 / 全前腦畸形第五型	13q32.3	609637
Holoprosencephaly 7 / 全前腦畸形第七型 💋 👤	9q22.32	610828

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Holoprosencephaly 9 / 全前腦畸形第九型 💋	2q14.2	610829
Holt-Oram syndrome / Holt-Oram 症候群 ❤️	12q24.21	142900
Hypogonadotropic hypogonadism 1 with or without anosmia (Kallmann syndrome 1) / 性腺激素與性腺功能低下症第一型, 有或無嗅覺缺失 (Kallmann 氏症候群)	Xp22.31	308700
Hypogonadotropic hypogonadism 16 with or without anosmia / 性腺激素與性腺功能低下症第十六型, 有或無嗅覺缺失	7q21.11	614897
Hypogonadotropic hypogonadism 2 with or without anosmia / 性腺激素與性腺功能低下症第二型, 有或無嗅覺缺失	8p11.23-p11.22	147950
Hypoparathyroidism, sensorineural deafness, and renal disease / 副甲狀腺功能低下症, 神經性聽障, 及腎臟病	10p14	146255
Hypophosphatemic rickets, X-linked dominant / 低磷酸鹽佝僂症, X- 性聯遺傳	Xp22.11	307800
Hypotonia-cystinuria syndrome (AR) / 肌張力低下 - 胱氨酸尿症 (常染色體隱性)	2p21	606407
Ichthyosis, X-linked / 魚鱗癬, X- 性聯遺傳	Xp22.31	308100
Incontinentia pigmenti / 色素失調症	Xq28	308300
Insulin-like growth factor I, resistance to / 類胰島素生長因子 1, 阻抗性	15q26.3	270450
Intellectual developmental disorder with autism and speech delay / 智力發育障礙伴隨自閉症及語言障礙	2q24.2	606053
Intellectual disability (includes CTNND2) / 智力障礙 (包括 CTNND2)	5p15.2	-
Jacobsen syndrome / 雅各布森症候群 ❤️	11q24.1	147791
Joubert syndrome 4 (AR) / Joubert 症候群第四型 (常染色體隱性)	2q13	609583
Juvenile polyposis syndrome / 年輕型多發息肉症候群	18q21.2	174900
Kabuki syndrome 1 / 歌舞伎症候群第一型 ❤️💋👤	12q13.12	147920
Kabuki syndrome 2 / 歌舞伎症候群第二型 ❤️💋👤	Xp11.3	300867
Kagami-Ogata syndrome / Kagami-Ogata 症候群	14q32	608149
KBG syndrome / KBG 症候群	16q24.3	148050
Kleefstra syndrome / Kleefstra 症候群 ❤️	9q34.3	610253
Klinefelter syndrome / 柯林菲特氏症	47, XXY	-
Koolen-De Vries syndrome / Koolen-De Vries 症候群 ❤️💋	17q21.31	610443
LADD syndrome / LADD 症候群	5p12	149730
Lamb-Shaffer syndrome / Lamb-Shaffer 症候群	12p12.1	616803
Left ventricular noncompaction 10 / 左心室未緻密化第十型	11p11.2	615396
Legius syndrome / Legius 症候群	15q14	611431
Leri-Weill dyschondrosteosis / Leri-Weill 軟骨骨生成障礙 🧑	Xp22.33	127300
Lesch-Nyhan syndrome / Lesch-Nyhan 氏症候群	Xq26.2-q26.3	300322
Leukodystrophy, adult-onset, autosomal dominant / 腦白質退化症, 成人型, 常染色體顯性遺傳	5q23.2	169500
Linear skin defects with multiple congenital anomalies 1 / 線性皮膚缺損伴隨多發性先天性異常第一型	Xp22.2	309801
Lissencephaly 1 / 平腦症第一型	17p13.3	607432
Lissencephaly, X-linked 2 / 平腦症, X- 性聯遺傳第二型	Xp22.13	300215
Lissencephaly, X-linked, 1 / 平腦症, X- 性聯遺傳第一型	Xq23	300067
Loeys-Dietz syndrome 1 / Loeys-Dietz 症候群第一型 ❤️💋	9q22.33	609192
Loeys-Dietz syndrome 2 / Loeys-Dietz 症候群第二型 ❤️💋	3p24.1	610168
Loeys-Dietz syndrome 3 / Loeys-Dietz 症候群第三型	15q22.33	613795
Long QT syndrome 2 / 長 QT 症候群第二型	7q36.1	613688
Lowe oculocerebrorenal syndrome / Lowe 氏症候群 🧑	Xq25-q26.1	309000
Lubs X-linked mental retardation syndrome / Lubs X 性聯遺傳智力障礙症候群	Xq28	300260
Lymphedema-distichiasis syndrome / 淋巴水腫 - 雙行睫症候群	16q24.1	153400
Lymphoproliferative syndrome, X-linked, 1 / 淋巴增生症候群, X 性聯遺傳, 第一型	Xq25	308240
Macrocephaly/autism syndrome / 大頭畸形 / 自閉症	10q23.31	605309

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Mandibulofacial dysostosis, Guion-Almeida type / 下顎顏面成骨不全, Guion-Almeida 型 ❤️👤👂	17q21.31	610536
Marfan syndrome / 馬凡氏症候群	15q21.1	154700
Megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrome 2 / 巨腦 - 多小腦回畸形 - 多指畸形 - 腦積水症候群	1q34-q44	615937
Melorheostosis, isolated / 肢骨紋狀肥大, 單純性	12q14.3	155950
Menkes disease / Menkes 氏症候群	Xq21.1	309400
Mental retardation and distinctive facial features with or without cardiac defects / 智能發展遲緩及獨特面部特徵伴隨有或無心臟病	12q24.21	616789
Mental retardation and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia / 智能發展遲緩及小頭畸形伴隨橋腦小腦發育不全	Xp11.4	300749
Mental retardation with language impairment and autistic features / 智能發展遲緩伴隨語言障礙和自閉症	3p13	613670
Mental retardation, autosomal dominant 1 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第一型 🧑	2q23.1	156200
Mental retardation, autosomal dominant 18 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第十八型	1q21.3	615074
Mental retardation, autosomal dominant 20 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第二十型	5q14.3	613443
Mental retardation, autosomal dominant 21 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第二十一型	16q22.1	615502
Mental retardation, autosomal dominant 22 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第二十二型 🧑	1q42-q44	612337
Mental retardation, autosomal dominant 23 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第二十三型	3p25.3	615761
Mental retardation, autosomal dominant 26 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第二十六型	7q11.22	615834
Mental retardation, autosomal dominant 29 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第二十九型	18q12.3	616078
Mental retardation, autosomal dominant 30 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第三十型	10p15.3	616083
Mental retardation, autosomal dominant 31 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第三十一型	5q31.2	616158
Mental retardation, autosomal dominant 32 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第三十二型	8p11.21	616268
Mental retardation, autosomal dominant 33 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第三十三型	7q36.2	616311
Mental retardation, autosomal dominant 39 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第三十九型	2p25.3	616521
Mental retardation, autosomal dominant 41 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第四十一型	3q26.32	616944
Nablus mask-like facial syndrome / Nablus 類面具面部症候群 Mental retardation, autosomal dominant 42 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第四十二型	1p36.33	616973
Mental retardation, autosomal dominant 43 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第四十三型	6q24.2	616977
Mental retardation, autosomal dominant 44 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第四十四型	5p15.2	617061
Mental retardation, autosomal dominant 49 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第四十九型	2q36.3	617752
Mental retardation, autosomal dominant 5 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第五型	6p21.32	612621
Mental retardation, autosomal dominant 50 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第五十型	4q31.1	617787
Mental retardation, autosomal dominant 52 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第五十二型	1q22	617796
Mental retardation, autosomal dominant 6 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第六型	12p13.1	613970
Mental retardation, autosomal dominant 7 / 智能發展遲緩, 常染色體顯性遺傳第七型	21q22.13	614104
Mental retardation, X-linked (includes NXF5) / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳 (包括 NXF5)	Xq22.1	-
Mental retardation, X-linked 19 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第十九型 ❤️🧑	Xp22.12	300844
Mental retardation, X-linked 21 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第二十一型	Xp21.3-p21.2	300143
Mental retardation, X-linked 30 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第三十型	Xq23	300558
Mental retardation, X-linked 41 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第四十一型	Xq28	300849
Mental retardation, X-linked 45 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第四十五型	Xp11.23	300498
Mental retardation, X-linked 58 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第五十八型	xp11.4	300210
Mental retardation, X-linked 63 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第六十三型	Xq23	300387
Mental retardation, X-linked 89 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第八十九型	Xp11.23	300848
Mental retardation, X-linked 9 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第九型	Xp11.23	309549
Mental retardation, X-linked 90 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第九十型	Xq13.1	300850
Mental retardation, X-linked 93 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第九十三型	Xq21.1	300659
Mental retardation, X-linked 94 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第九十四型 🧑	Xq25	300699

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Mental retardation, X-linked 99 / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳第九十九型	Xp11.4	300919
Mental retardation, X-linked syndromic, Nascimento-type / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳症候群, Nascimento 型	Xq24	300860
Mental retardation, X-linked, associated with fragile site FRAXE / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳, 與 X 脆折位置相關	Xq28	309548
Mental retardation, X-linked, syndromic 15 (Cabezas type) / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳症候群, Cabezas 型	Xq24	300354
Mental retardation, X-linked, syndromic, Claes-Jensen type / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳症候群, Claes-Jensen 型	Xp11.22	300534
Mental retardation, X-linked, with cerebellar hypoplasia and distinctive facial appearance / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳, 伴隨小腦發育不全及獨特面部表情	Xq12	300486
Mental retardation, X-linked, with or without seizures, ARX-related / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳, 有或無伴隨癲癇, ARX 相關	Xp21.3	300419
Mental retardation, X-linked, with panhypopituitarism / 智能發展遲緩, X 性聯遺傳, 伴隨泛腦垂體功能不足	Xq27.1	300123
Mental retardation-hypotonic facies syndrome, X-linked, 1 / 智能發展遲緩合併肌肉低張力及臉部畸形症候群, X 性聯遺傳, 第一型	Xq21.1	309580
Metachondromatosis / 混合性軟骨瘤	12q24.13	156250
Microphthalmia syndromic 3 / 小眼畸形症候群第三型	3q26.33	206900
Microphthalmia, syndromic 2 / 小眼畸形症候群第二型	Xp11.4	300166
Microphthalmia, syndromic 5 / 小眼畸形症候群第五型	14q22-14q23	610125
Microphthalmia, syndromic 6 / 小眼畸形症候群第六型	14q22.2	607932
Microvascular complications of diabetes 1 / 糖尿病小血管併發症第一型	6p21.1	603933
Miller-Dieker lissencephaly syndrome / Miller-Dieker 平腦症候群	17p13.3	247200
Mitral valve prolapse 2 / 二尖瓣脫垂第二型	11p15.4	607829
Mohr-Tranebjaerg syndrome / Mohr-Tranebjaerg 症候群	Xq22.1	304700
Mowat-Wilson syndrome / Mowat-Wilson 症候群	2q22.3	235730
Mucopolysaccharidosis type II / 黏多糖症第二型	Xq28	309900
Multiple self-healing squamous epithelioma, susceptibility to / 多發性自愈鱗狀上皮瘤, 易感性	9q22.33	132800
Muscular dystrophy, Becker type / 貝克氏肌肉萎縮症	Xp21.2	300376
Muscular dystrophy, Duchenne type / 裘馨氏肌肉萎縮症	Xp21.1-p21.2	310200
Myotubular myopathy, X-linked / 肌小管病變, X 性聯遺傳	Xq28	310400
Nabius mask-like facial syndrome / Nabius 類面具面部症候群	8q22.1	608156
Nail-patella syndrome / 指甲鱗骨症候群	9q33.3	161200
Nance-Horan syndrome / Nance-Horan 症候群	Xp22.13	302350
Nephrolithiasis, type I / 腎結石第一型	Xp11.23-p11.22	310468
Nephronophthisis 1 (AR) / 腎消耗病第一型 (常染色體隱性)	2q13	256100
Neurodevelopmental disorder with coarse facies and mild distal skeletal abnormalities / 神經發育障礙伴隨粗面相及輕度遠端骨骼異常	17p13.1	618505
Neurofibromatosis, type I / 神經纖維瘤第一型	17q11.2	162200
Neurofibromatosis, type II / 神經纖維瘤第二型	22q12.2	101000
Neuropathy, Hereditary, with liability to pressure palsies / 遺傳性壓迫易感性神經病變	17p12	162500
NF1 Microduplication Syndrome / NF1 微擴增症候群	17q11.2	613675
Noonan syndrome 1 / 努南氏症候群第一型	12q24.13	163950
Noonan syndrome 4 / 努南氏症候群第四型	2p22.1	610733
Norrie disease / 諾里氏病	Xp11.3	310600
Nystagmus 1, congenital, X-linked / 眼球震顫第一型, 先天性, X 性聯遺傳	Xq26.2	310700
Obesity, severe / 肥胖, 重症	6q16.3	601665
Occipital horn syndrome / 枕骨角症候群	Xq21.1	304150
Opitz GBBB syndrome, type I / Opitz GBBB 症候群第一型	Xp22.2	300000

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Ornithine transcarbamylase deficiency / 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Xp11.4	311250
Orofaciodigital syndrome I / 口 - 顏面 - 指症候群第一型	Xp22.2	311200
Osteogenesis imperfecta type IV / 成骨不全症第四型	17q21.33	166220
Otofaciocervical syndrome / 耳 - 顏面 - 頸症候群	8q13.3	166780
Pallister-Hall syndrome / Pallister-Hall 症候群	7p14.1	146510
Pallister-Killian syndrome / Pallister-Killian 症候群	12p13.31	601803
Paragangliomas 4 / 副神經節瘤第四型	1p36.13	115310
Parietal foramina 1 / 頂孔第一型	5q35.2	168500
Parietal foramina with cleidocranial dysplasia / 頂孔伴隨顱骨發育不良	5q35.2	168550
Patau syndrome / 巴陶氏症候群	Trisomy 13	-
Pelizaeus-Merzbacher disease / Pelizaeus-Merzbacher 氏症	Xq22.2	312080
Periventricular nodular heterotopia 6 / 腦室旁節結異位第六型	6q27	615544
Pettigrew syndrome / Pettigrew 症候群	Xp22.2	304340
Phelan-McDermid syndrome / 22q13 缺失症候群	22q13.3	606232
Pitt-Hopkins syndrome / Pitt-Hopkins 症候群	18q21.2	610954
Pituitary hormone deficiency, combined, 4 / 垂體激素缺乏症, 合併型, 第四型	1q25.2	262700
Pituitary hormone deficiency, combined, 6 / 垂體激素缺乏症, 合併型, 第六型	14q22-14q23	613986
Platelet disorder, familial, with associated myeloid malignancy / 血小板異常, 家族性, 伴有惡性骨髓腫瘤	21q22.12	601399
Polycystic kidney disease 1 / 多囊性腎病變第一型	16p13.3	173900
Polycystic kidney disease 2 / 多囊性腎病變第二型	4q22.1	613095
Potocki-Lupski syndrome / Potocki-Lupski 症候群	17p11.2	610883
Potocki-Shaffer syndrome / Potocki-Shaffer 症候群	11p11.2	601224
Prader-Willi syndrome / 小胖威利症	15q11.2	176270
Proximal 1q21.1 duplication / 1q21.1 擴增, 遠端	1q21.1	-
Pseudohypoadosteronism type I, autosomal dominant / 假性低醛固酮症第一型, 常染色體顯性	4q31.23	177735
Pulmonary hypertension, primary, 1 / 原發性肺動脈高壓第一型	2q33.1	178600
Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency / 丙酮酸鹽脫氫酶 E1-alpha 缺乏症	Xp22.12	312170
Rahman syndrome / Rahman 症候群	6p22.2	617537
Recombinant chromosome 8 syndrome / 八號染色體重組症候群	8p23.3-p23.2	179613
Recombinant chromosome 8 syndrome / 八號染色體重組症候群	8p23.3-p23.2	179613
Renal cysts and diabetes syndrome / 腎囊腫及糖尿病症候群	17q12	137920
Retinitis pigmentosa 2 / 色素性視網膜炎第二型	Xp11.23	312600
Retinoblastoma / 視網膜母細胞瘤	13q14.13	180200
Retinoschisis 1, X-linked, juvenile / 視網膜裂損症, X 性聯遺傳, 年輕型	Xp22.13	312700
Rett syndrome / 雷特氏症	Xq28	312750
Rett syndrome, congenital variant / 雷特氏症, 先天性變異	14q12	613454
Rhabdoid tumor predisposition syndrome 1 / 類橫紋肌瘤易感症候群第一型	22q11.23	609322
Rhabdoid tumor predisposition syndrome 2 / 類橫紋肌瘤易感症候群第二型	19p13.2	613325
Rubinstein-Taybi syndrome 1 / Rubinstein-Taybi 氏症候群	16p13.3	180849
Saethre-Chotzen syndrome / Saethre-Chotzen 症候群	7p21.1	101400
SBBYSS syndrome / SBBYSS 症候群	10q22.2	603736
Schizencephaly / 裂腦畸型	2p21	269160
Schizencephaly / 裂腦畸型	10q26.11	269160
Schizophrenia (includes ASTN2) / 思覺失調症 (包括 ASTN2)	9q33.1	-
Schizophrenia (includes EHMT1) / 思覺失調症 (包括 EHMT1)	9q34.3	-

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Schizophrenia (includes SELENBP1) / 思覺失調症 (包括 SELENBP1)	1q21.1	-
Schizophrenia (includes SETD1A) / 思覺失調症 (包括 SETD1A)	16p11.2	-
Schizophrenia (includes TAF13) / 思覺失調症 (包括 TAF13)	1p13.3	-
Schizophrenia 9 / 思覺失調症第九型	1q42.2	604906
Schwannomatosis-1 / 神經鞘瘤第一型	1q42.2	604906
Seizures, benign neonatal, 1 / 癲癇, 新生兒良性, 第一型	22q11.23	162091
Short stature, idiopathic familial / 身材矮小, 特發家族性	20q13.33	121200
Simpson-Golabi-Behmel syndrome, type 1 / Simpson-Golabi-Behmel 症候群第一型 ❤️👄🧠🐾👤	Xp22.33	300582
Smith-Magenis syndrome / Smith-Magenis 症候群 ❤️👤	Xq26.2	312870
Sotos syndrome 1 / Sotos 症候群第一型 ❤️	17p11.2	182290
Spastic paraplegia 2, X-linked / 痙攣性下身麻痺第二型, X 性聯遺傳	5q35.2-q35.3	117550
Speech-language disorder-1 / 言語障礙第一型	Xq22.2	312920
Spermatogenic failure, Y-linked, 1 / 造精障礙, Y 性聯遺傳, 第一型	7q31.1	602081
Spermatogenic failure, Y-linked, 2 / 造精障礙, Y 性聯遺傳, 第二型	Yq11.21	400042
Split hand/foot malformation 4 / 裂手裂足症第四型	Yq11.222-q11.23	415000
Split-hand/foot malformation 3, gene duplication syndrome / 裂手裂足症第三型, 基因擴增症候群	3q28	605289
Split-hand/foot malformation 5 / 裂手裂足症第五型	10q24.31	246560
Split-hand/split-foot malformation 1 / 裂手裂足症第一型	2q31.1	606708
Stickler syndrome, type I / Stickler 症候群第一型 ❤️👄	7q21.2-q21.3	183600
Stickler syndrome, type II / Stickler 症候群第二型 👄	12q13.11	108300
Syndactyly, type V / 併指畸形第五型	1p21.1	604841
Synpolydactyly 1 / 多指畸形第一型 👉👉	2q31.1	186000
Tetralogy of Fallot / 法洛四聯症	22q11.2	187500
Tetralogy of Fallot (includes NKX2-5) / 法洛四聯症 (包括 NKX2-5)	5q35.1	187500
Thrombocytopenia, Paris-Trousseau type / 血小板減少症, Paris-Trousseau 型 ❤️	11q23	188025
Toe syndactyly, telecanthus, and anogenital and renal malformations (STAR syndrome) / STAR 症候群 🌟	Xq28	300707
Tooth agenesis, selective 3 / 牙齒發育不全, 選擇性, 第三型	14q13.3	604625
Townes-Brocks syndrome / Townes-Brocks 症候群	16q12.1	107480
Treacher Collins syndrome 1 / Treacher Collins 症候群第一型 👤👂🌟	5q32	154500
Trichorhinophalangeal syndrome type II / 毛髮鼻指骨症候群第二型 👉	8q24.11	150230
Trichorhinophalangeal syndrome, type I / 毛髮鼻指骨症候群第一型 👤	8q23.3	190350
Triple X syndrome / 三條 X 染色體症候群	47, XXX	-
Tuberous sclerosis 1 / 結節性硬化症第一型	9q34.13	191100
Tuberous sclerosis 2 / 結節性硬化症第二型	16p13.3	613254
Turner syndrome / 透納氏症候群	45, X	-
Ulnar-mammary syndrome / 尺骨乳腺症候群 ❤️🌟	12q24.21	181450
van der Woude syndrome 1 / van der Woude 症候群第一型 👄	1q32.2	119300
Velocardiofacial syndrome / 顎-心-臉症狀群 ❤️👄👤	22q11.2	192430
von Hippel-Lindau syndrome / von Hippel-Lindau 症候群	3p25.3	193300
Waardenburg syndrome, type 1 / Waardenburg 症候群第一型 ❤️👄	2q36.1	193500
Waardenburg syndrome, type 2A / Waardenburg 症候群 2A 型 ❤️👄	3p14-13	193510
Waardenburg syndrome, type 2E / Waardenburg 症候群 2E 型	22q13.1	611584
Waardenburg syndrome, type 4C / Waardenburg 症候群 4C 型	22q13.1	613266
WAGRO syndrome / WAGRO 症候群	11p14.1	612469
Weiss-Kruszka syndrome / Weiss-Kruszka 症候群	9q31.2	618619

病症名稱	染色體區帶	OMIM
White-Sutton syndrome / White-Sutton 症候群	1q21.1	616364
Wieacker-Wolff syndrome / Wieacker-Wolff 症候群	Xq11.2	314580
Williams-Beuren region duplication syndrome / Williams-Beuren 區域擴增症候群	7q11.23	609757
Williams-Beuren syndrome / 威廉氏症候群	7q11.23	194050
Wilms tumor 1 / 威爾姆氏腫瘤第一型	11p13	194070
Wilms tumor, aniridia, genitourinary anomalies and mental retardation syndrome / WAGR 症候群	11p13	194072
Witkop syndrome / Witkop 症候群	4p16.2-p16.1	189500
Witteveen-Kolk syndrome / Witteveen-Kolk 症候群	15q24.1-q24.2	613406
Wolf-Hirschhorn syndrome / 沃夫-賀許宏氏症候群 ❤️👄🐾👤	4p16.3	194190
Xia-Gibbs syndrome / Xia-Gibbs 症候群	1p36.11-p35.3	615829
X-inactivation, familial skewed, 1 / X 染色體失活, 家族性偏態, 第一型	Xq13.2	300087
Xp11.22 duplication (includes HUWE1) / Xp11.22 擴增 (包含 HUWE1)	Xp11.22	309590
Xq13.1 duplication (includes EFNB1) / Xq13.1 擴增 (包括 EFNB1)	Xq13.1	-
Xq28 deletion (includes RAB39B) / Xq28 缺失 (包括 RAB39B)	Xq28	-
Xq28 duplication (includes GDI1) / Xq28 擴增 (包括 GDI1)	Xq28	-
ZTTK syndrome / ZTTK 症候群	21q22.11	617140
46,XX sex reversal 1 / 46, XX 性別逆轉第一型	Yp11.31	400045
46,XY sex reversal 1 / 46, XY 性別逆轉第二型	Yp11.31	400044
46,XY sex reversal 2 / 46, XY 性別逆轉第三型	Xp21.2	300018
46,XY sex reversal 3 / 46, XY 性別逆轉第四型	9q33.3	612965
46,XY sex reversal 4 / 46, XY 性別逆轉第五型	9p24.3	154230

病症名稱	非整倍體	OMIM
Patau syndrome / 巴陶氏症候群	Trisomy 13	-
Edwards syndrome / 愛德華氏症候群	Trisomy 18	-
Down syndrome / 唐氏症	21q22.12, 21q22.2	190685
Turner syndrome / 透納氏症候群	45, X	-
Klinefelter syndrome / 柯林菲特氏症	47, XXY	-
Triple X syndrome / 三條X染色體症候群	47, XXX	-
47, XYY syndrome / 47, XYY 症候群	47, XYY	-

染色體次端粒區域											
1p	36.33	5p	15.33	9p	24.3	13q	34	19p	13.3		
1q	44	5q	35.3	9q	34.3	14q	32.33	19q	13.43		
2p	25.3	6p	25.3	10p	15.3	15q	26.3	20p	13		
2q	37.3	6q	27	10q	26.3	16p	13.3	20q	13.33		
3p	26.3	7p	22.3	11p	15.5	16q	24.3	21q	22.3		
3q	29	7q	36.3	11q	25	17p	13.3	22q	13.33		
4p	16.3	8p	23.3	12p	13.33	17q	25.3	Xp	22.33		
4q	35.2	8q	24.3	12q	24.33	18p	11.32	Xq	28		
						18q	23				

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Alpha thalassemia/mental retardation syndrome / 甲型海洋性貧血併智力遲緩症	16p13.3	141750
Angelman syndrome (AS) / 天使症候群	15q11.2	105830
Axenfeld-Rieger syndrome, type 3 (RIEG3) / Axenfeld-Rieger 氏症候群 第3型 ❤️	6p25.3	602482
Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT1A) / 腓骨肌萎縮症 第1A型	17p12	118220
Chromosome 1p36 deletion syndrome / 1p36 缺失症候群 ❤️ 👤	1p36	607872
Chromosome 1q21.1 deletion syndrome, 1.35Mb / 1q21.1 缺失症候群, 1.35Mb ❤️	1q21.1	612474
Chromosome 1q21.1 duplication syndrome / 1q21.1 擴增症候群	1q21.1	612475
Chromosome 1q24.3 microdeletion / 1q24.3 缺失症候群	1q24.3	-
*Chromosome 1p36 terminal region (includes GABRD) / 1p36 擴增症候群	1p36	-
*Chromosome 1q43-q44 deletion syndrome / 1q43-q44 缺失症候群	1q43-q44	-
*Chromosome 2p15p16.1 duplication / 2p15p16.1 擴增症候群	2p15p16.1	-
Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome / 2p16.1-p15 缺失症候群 ❤️ 👤	2p16.1-p15	612513
*Chromosome 2p16.3 deletion syndrome / 2p16.3 缺失症候群	2p16.3	-
Chromosome 2q13 microdeletion syndrome / 2q13 缺失症候群	2q13	-
Chromosome 2q13 microduplication syndrome / 2q13 擴增症候群	2q13	-
*Chromosome 2q37 microduplication syndrome / 2q37 擴增症候群	2q37	-
Chromosome 3pter-p25 deletion syndrome / 3pter-p25 缺失症候群 ❤️ 👤	3pter-p25	613792
*Chromosome 3q13.31 deletion syndrome / 3q13.31 缺失症候群	3q13.31	-
Chromosome 3q29 microdeletion syndrome / 3q29 缺失症候群	3q29	609425
*Chromosome 3q29 microduplication syndrome / 3q29 擴增症候群	3q29	609425
Chromosome 4p16.1 duplication syndrome / 4p16.1 擴增症候群	4p16.1	-
*Chromosome 4q deletions from 4q31 and beyond / 4q31-qter 區域缺失 🗑️ 👤	4q deletions	-
*Chromosome 6q26-q27 deletion syndrome / 6q26-q27 缺失症候群	6q26-q27	-
*Chromosome 8p23.1 deletion syndrome / 8p23.1 缺失症候群 👤	8p23.1	-
*Chromosome 8p23.1 duplication syndrome / 8p23.1 擴增症候群 🗑️	8p23.1	-
*Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome / 10q23 缺失症候群	10q22.3-q23.2	-
Chromosome 10q26 deletion syndrome / 10q26 缺失症候群 ❤️ 👤 👉	10q26	609625
Chromosome 15q11-q13 duplication syndrome / 15q11-13 擴增症候群	15q11-q13	608636
Chromosome 15q13.3 microdeletion syndrome / 15q13.3 缺失症候群	15q13.3	612001
Chromosome 15q24 deletion syndrome / 15q24 缺失症候群 👤 👤	15q24	613406
*Chromosome 15q24 recurrent duplication (LCR15q24A to D)(includes STRA6 and CSPG4)	15q24	-
Chromosome 15q25 deletion syndrome (distal) / 15q25 缺失症候群	15q25	614294
Chromosome 15q26-qter deletion syndrome / 15q26-qter 缺失症候群 ❤️ 🗑️ 👤 👤	15q26-qter	612626
Chromosome 16p11.2 deletion syndrome, 220kb / 16p11.2 缺失症候群, 220kb	16p11.2	613444
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 16p13.11 microdeletion / 16p13.11 缺失症候群 ❤️	16p13.11	-
Chromosome 16p13.11 microduplication / 16p13.11 擴增症候群 ❤️	16p13.11	-
*Chromosome 17q11.2 deletion syndrome, 1.4Mb / 17q11.2 缺失症候群, 1.4Mb	17q11.2	-
*Chromosome 17q12 deletion syndrome / 17q12 缺失症候群	17q12	-
*Chromosome 17q12 duplication syndrome / 17q12 擴增症候群 🗑️	17q12	-
*Chromosome 17p13.3 duplication syndrome / 17p13.3 擴增症候群	17p13.3	613215
*Chromosome 17p13.3, telomeric, duplication syndrome / 17p13.3, 端粒, 擴增症候群	17p13.3	612576
Chromosome 18p deletion syndrome / 18p 缺失症候群	18p deletion	146390
Chromosome 18q deletion syndrome / 18q 缺失症候群 ❤️ 🗑️ 🗑️ 👤 👤 👉	18q deletion	146390
Chromosome 22q11.2 microduplication syndrome / 22q11.2 擴增症候群 ❤️	22q11.2	608363
*Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome / Xp11.23-p11.22 擴增症候群	Xp11.23-p11.22	300801
*Chromosome Xq28 duplication syndrome / Xq28 擴增症候群	Xq28 duplication	300815
Cri-du-chat syndrome / 貓哭症候群 ❤️	5p15.32-p15.31	123450
DiGeorge syndrome / Velocardiofacial syndrome (含TBX1) 狄喬治症候群/顎心臉症狀群	22q11.2	192430
Down syndrome (Trisomy 21) / 唐氏症候群 ❤️	21q22.12, 21q22.2	190685

病症名稱	染色體區帶	OMIM
Edward syndrome (Trisomy 18) / 愛德華氏症候群	Trisomy 18	-
Holoprosencephaly 4 (含TGIF1) / 前腦發育畸形症 第4型 🗑️	18p11.31	142946
Ichthyosis, X-linked / 魚鱗癬	Xp22.31	308100
Jacobsen syndrome / 賈可森症候群	11q25	147791
Kleefstra syndrome 1 (chromosome 9q34.3 deletion syndrome) / Kleefstra 氏症候群 ❤️	9q34.3	610253
Klinefelter's Syndrome (47,XXY) / 克氏症候群	47,XXY	-
Koolen-De Vries syndrome / Koolen-De Vries 症候群 ❤️ 🗑️	17q21.31	610443
*Lamb-Shaffer syndrome / Lamb-Shaffer 症候群	12p12.1	616803
Mental retardation, autosomal dominant 39 / 智能遲緩 (MYT1L 基因缺陷)	2p25.3	-
Miller-Dieker lissencephaly syndrome (MDLS) / Miller-Dieker 氏症候群 ❤️ 🗑️	17p13.3	247200
Neuropathy, Hereditary, with liability to pressure palsies (HNPP) / 遺傳性壓力易感性神經病變	17p12	162500
Neurofibromatosis, type 1 (NF1) Microduplication Syndrome / 神經纖維瘤症 第一型 👤	17q11.2	162200
Pallister-Killian syndrome (PKS) / Pallister-Killian 氏症候群 ❤️ 🗑️ 👤	12p13.31	601803
Patau syndrome (Trisomy 13) / 帕陶氏症候群	Trisomy 13	-
Phelan-McDermid syndrome (PMS) / 22q13.3 缺失症候群	22q13.33	606232
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 / 小胖威利症候群	15q11.2	176270
*Proximal 1q21.1 duplication syndrome / 1q21.1 近端重複症候群 👤	Proximal 1q21.1	-
Recombinant chromosome 8 syndrome / 第8號染色體重組症候群	recombinant chromosome 8	179613
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	117550
Split-hand/foot malformation 3, gene duplication syndrome / 裂手裂足症 第3型	10q24.32	246560
Triple X syndrome (47, XXX syndrome/Trisomy X) / 三X症候群	47, XXX	-
*Trisomy 9p syndrome / 三染色體9p 症候群	9p23-p22.3	-
Turner syndrome (Typical 45 X) / 特納症	45 X	-
Williams-Beuren region duplication syndrome (includes ELN) / 7q11.23 擴增症候群	7q11.23	609757
Williams-Beuren syndrome (WBS) (includes ELN) / 威廉斯氏症候群	7q11.23	194050
Wilms tumor, aniridia, genitourinary anomalies and mental retardation syndrome (WAGR) / WAGR 症候群 👤	11p13	194072
Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS) / Wolf-Hirschhorn 症候群 ❤️ 🗑️ 🗑️ 👤	4p16.3	194190
46,XY, Sex reversal 4 (Chromosome 9p24.3 deletion syndrome) / 46,XY 性徵倒轉 第4型	9p24.3	154230
47, XYY syndrome (super-man syndrome) / XYY 症候群	47, XYY	-