

染色體(微小)缺失/擴增與非整倍體之疾病列表

Diseases of Chromosome (Micro-) Deletion/Duplication & Aneuploidy



1號染色體相關疾病

- 1p31.3缺失 Chromosome 1p31.3 Deletion
- 1p36缺失症候群 Chromosome 1p36 Deletion Syndrome
- 1q21.1微小缺失 Chromosome 1q21.1 Microdeletion
- Fryns氏症候群 Fryns Syndrome (FRNS)
- 唇顎裂症候群 van der Woude Syndrome (VWS)



2號染色體相關疾病

- 短指(趾)智力障礙症候群 Brachydactyly-Mental Retardation Syndrome (BDMR)
- 2p15-p16.1微小缺失 Chromosome 2p15-p16.1 Microdeletion
- 2q33.1缺失症候群 Chromosome 2q33.1 Deletion Syndrome
- 2q37缺失症候群 Chromosome 2q37 Deletion Syndrome
- Feingold氏症候群第一型 Feingold syndrome 1 (FGLDS1)
- Glass氏症候群 Glass Syndrome (GLASS)
- 前腦發育畸形症第二型 Holoprosencephaly 2 (HPE2)
- 前腦發育畸形症第六型 Holoprosencephaly 6 (HPE6)
- Mowat-Wilson氏症候群 Mowat-Wilson Syndrome (MOWS)
- 嬰兒重度肌陣攣癲癇 Severe Myoclonic Epilepsy in Infancy
- 裂手裂足症第五型 Split-Hand/Foot Malformation 5 (SHFM5)
- 多指症 Synpolydactyly (SPD)



3號染色體相關疾病

- 先天性低血鈣症 Autosomal Dominant Hypocalcemia-1(HYPOC1)
- 先天性瞼口狹小症 Blepharophimosis, Epicanthus Inversus, and Ptosis (BPES)
- 3q29缺失症候群 Chromosome 3q29 Deletion Syndrome
- 3q29擴增症候群 Chromosome 3q29 Duplication Syndrome
- Dandy-Walker氏症候群 Dandy-Walker Syndrome (DWS)
- 小眼畸形症候群第三型 Microphthalmia Syndromic 3 (MCOPS3)
- 裂手裂足症第四型 Split-Hand/Foot Malformation 4 (SHFM4)
- 瓦登伯革氏症候群第2A型 Waardenburg Syndrome Type IIA (WS2A)



4號染色體相關疾病

- Axenfeld-Rieger氏症第一型 Axenfeld-Rieger Syndrome Type 1 (RIEG1)
- 沃夫-賀許宏氏症 Wolf-Hirschhorn Syndrome (WHS)



5號染色體相關疾病

- 先天性心房中膈缺損 Atrial Septal Defect (ASD)
- 狄蘭吉氏症候群第一型 Cornelia de Lange Syndrome 1 (CDLS1)
- 貓哭症候群 Cri-du-chat Syndrome
- 遺傳性大腸息肉症第一型 Familial Adenomatous Polyposis-1 (FAP1)
- 前腦發育畸形合併軸前多指症 Holoprosencephaly & Preaxial Polydactyly Syndrome



6號染色體相關疾病

- 6p25.3微小缺失 Chromosome 6p25.3 Microdeletion

- 鎖骨顱骨發育不全 Cleidocranial Dysplasia (CCD)
- Joubert氏症候群第三型 Joubert Syndrome 3 (JBTS3)
- 糖尿病微血管併發症 Microvascular Complications of Diabetes (MVCD)
- 類小胖威力症候群 Prader-Willi-like Syndrome



7號染色體相關疾病

- 泛自閉症障礙 Autistic Spectrum Disorder susceptibility
- 7q11.23擴增症候群 Chromosome 7q11.23 Duplication Syndrome
- Currarino氏症候群 Currarino Syndrome
- 囊腫性纖維化 Cystic Fibrosis (CF)
- Greig症候群 Greig Cephalopolysyndactyly Syndrome (GCPS)
- 前腦發育畸形症第三型 Holoprosencephaly 3 (HPE3)
- 先天性肌肉強直症 Myotonia Congenita (MC)
- 成骨不全症(玻璃娃娃)第二型 Osteogenesis Imperfecta Type 2
- 成骨不全症(玻璃娃娃)第三型 Osteogenesis Imperfecta Type 3
- 成骨不全症(玻璃娃娃)第四型 Osteogenesis Imperfecta Type 4
- Saethre-Chotzen氏症候群 Saethre-Chotzen Syndrome (SCS)
- 言語障礙 Speech-Language Disorder
- 威廉氏症候群 Williams-Beuren Syndrome (WBS)



8號染色體相關疾病

- CHARGE聯合畸形症候群 CHARGE Syndrome
- 8p23.1缺失症候群 Chromosome 8p23.1 Deletion Syndrome
- Joubert氏症候群第三型 Joubert Syndrome 3 (JBTS3)
- 糖尿病微血管併發症 Microvascular Complications of Diabetes (MVCD)
- 類小胖威力症候群 Prader-Willi-like Syndrome

- 毛髮鼻指(趾)症候群第二型

Trichorhinophalangeal Syndrome Type II (TRPS2)



9號染色體相關疾病

- 46XY性別反轉第四型 46XY, Sex Reversal 4 (SRXY4)
- 基底細胞母斑症候群 Basal Cell Nevus Syndrome (BCNS)
- 9p缺失症候群 Chromosome 9p Deletion Syndrome
- 9q22.32-q22.33微小缺失 Chromosome 9q22.32-q22.33 Microdeletion
- 前腦發育畸形症第七型 Holoprosencephaly 7 (HPE7)
- Kleefstra氏症候群 Kleefstra syndrome
- 指(趾)甲髖骨症候群 Nail-Patella Syndrome (NPS)



10號染色體相關疾病

- 10q22.3-q23.31微小缺失 Chromosome 10q22.3-q23.31 Microdeletion
- Cowden氏症候群 Cowden Syndrome
- 狄喬治顎心臉複合症第二型 DiGeorge Syndrome/Velocardiofacial Syndrome Complex-2 (DGS2)
- HDR症候群 Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness, and Renal Disease (HDR)
- 裂腦畸型 Schizencephaly
- 裂手裂足症第三型 Split-Hand/Foot Malformation 3 (SHFM3)



11號染色體相關疾病

- 先天性虹膜缺損 Aniridia
- Beckwith-Wiedemann氏症 Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS)
- 乙型海洋性貧血 Beta-Thalassemia

- Jacobsen氏症候群 Jacobsen Syndrome (JBS)
- Potocki-Shaffer氏症候群 Potocki-Shaffer Syndrome
- WAGR症候群 WAGR Syndrome
- 威爾姆氏腫瘤第一型 Wilms Tumor 1 (WT1)



12號染色體相關疾病

- 12q14微小缺失症候群 Chromosome 12q14 Microdeletion Syndrome
- 12q24.21-q24.23微小擴增 Chromosome 12q24.21-q24.23 Microduplication
- Holt-Oram氏症候群 Holt-Oram Syndrome (HOS)
- Joubert氏症候群第五型 Joubert Syndrome 5 (JBTS5)
- Pallister-Killian氏症候群 Pallister-Killian Syndrome (PKS)
- Ulnar-Mammary氏症候群 Ulnar-Mammary Syndrome (UMS)



13號染色體相關疾病

- 前腦發育畸形症第五型 Holoprosencephaly 5 (HPE5)
- 視網膜母細胞瘤 Retinoblastoma



14號染色體相關疾病

- 前腦發育畸形症第八型 Holoprosencephaly 8 (HPE8)
- 小眼畸形 Microphthalmia



15號染色體相關疾病

- 天使症候群 Angelman - 70%
- 泛自閉症障礙 Autistic Spectrum Disorder susceptibility

- 15q24.1-q24.3微小缺失 Chromosome 14q22-q23 Microdeletion
- 先天性橫膈膜疝氣第一型 Congenital Diaphragmatic Hernia 1 (DIH1)
- 馬凡氏症候群 Marfan Syndrome (MFS)
- 眼皮膚白化症第二型 Oculocutaneous Albinism Type 2 (OCA2)
- 小胖威利症候群 Prader-Willi Syndrome (PWS) - 70%



16號染色體相關疾病

- 甲型海洋性貧血 Alpha-Thalassemia
- 泛自閉症障礙 Autistic Spectrum Disorder susceptibility
- 16p11.2-p12.2微小缺失/擴增 Chromosome 16p11.2-p12.2 Microdeletion/Microduplication
- 16p13.1微小缺失/擴增 Chromosome 16p13.1 Microdeletion/Microduplication
- Rubinstein-Taybi氏症候群 Rubinstein-Taybi Syndrome
- Rubinstein-Taybi氏症第一型 Rubinstein-Taybi Syndrome 1 (RSTS1)
- Townes-Brocks氏症候群 Townes-Brocks Syndrome (TBS)



17號染色體相關疾病

- 17q21.3復發性微小缺失症候群 Chromosome 17q21.3 Recurrent Microdeletion Syndrome
- 平腦症第一型 Lissencephaly 1 (LIS1)
- Miller-Dieker氏症候群 Miller-Dieker lissencephaly syndrome (MDLS)
- 神經纖維瘤第一型 Neurofibromatosis Type 1 (NF1)
- 成骨不全症(玻璃娃娃)第一型 Osteogenesis Imperfecta Type 1
- 腎囊腫與糖尿病症候群 Renal Cysts and Diabetes Syndrome (RCAD)
- 史密斯-馬吉利氏症候群 Smith-Magenis Syndrome (SMS)



18號染色體相關疾病

- 前腦發育畸形症第四型 Holoprosencephaly 4 (HPE4)



20號染色體相關疾病

- 阿拉吉歐症候群 Alagille Syndrome
- 杜恩氏症候群 Duane-Radial Ray Syndrome (DRRS)



21號染色體相關疾病

- 唐氏症致病主要區域 Down Syndrome Critical Region (DSCR)
- 前腦發育畸形症第一型 Holoprosencephaly 1 (HPE1)



22號染色體相關疾病

- 泛自閉症障礙 Autistic Spectrum Disorder susceptibility
- 貓眼症候群 Cat Eye Syndrome (CES)
- 22q11.2擴增症候群 Chromosome 22q11.2 Duplication Syndrome
- 22q13缺失症候群 Chromosome 22q13 Deletion Syndrome
- 狄喬治症候群 DiGeorge Syndrome (DGS)
- 神經纖維瘤第二型 Neurofibromatosis Type 2 (NF2)
- 顎心臉症候群 Velocardiofacial Syndrome (VCSF)



性染色體相關疾病

- 46XY性別反轉第二型 46XY, Sex Reversal 2 (SRXY2)
- 先天性腎上腺發育不良 Adrenal Hypoplasia Congenital (AHC)
- 貝克氏肌肉萎縮症 Becker Muscular Dystrop (BMD)

● Xp11.3缺失症候群	Chromosome Xp11.3 Deletion Syndrome
● 早發幼兒癲癇性腦病變第二型	Early Infantile Epileptic Encephalopathy 2 (EIEE2)
● FG症候群第五型	FG Syndrome 5 (FG5)
● X染色體脆折症	Fragile X Mental Retardation Syndrome
● 甘油激酶缺乏症	Glycerol Kinase Deficiency
● 卡勒曼症候群第一型	Kallmann syndrome 1 (KAL1)
● 軟骨骨生成障礙	Leri-Weill dyschondrosteosis (LWD)
● Lowe氏症候群	Lowe Oculocerebrorenal Syndrome (OCRL)
● 小眼畸形症候群第七型	Microphthalmia Syndromic 7 (MCOPS7)
● Opitz GBBB症候群第一型	Opitz GBBB syndrome Type 1 (GBBB1)
● 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	Ornithine Transcarbamylase Deficiency
● Pelizaeus-Merzbacher氏症	Pelizaeus-Merzbacher Disease (PMD)
● 雷特氏症	Rett Syndrome (RTT)
● 低丙型血球蛋白血症	X-Linked Agammaglobulinemia (XLA)
● X性聯遺傳平腦症第一型	X-Linked Lissencephaly 1 (LISX1)
● 淋巴細胞增生症候群第一型	X-Linked Lymphoproliferative Syndrome 1 (XLP1)
● 智能障礙第21型	X-Linked Mental Retardation 21 (MRX21)



染色體數目異常相關疾病

● 全染色體之非整倍體	Aneuploidy for All 24 Chromosomes
例如：唐氏症	Down Syndrome (Trisomy21)
愛德華氏症	Edward Syndrome (Trisomy 18)
巴陶氏症	Patau Syndrome (Trisomy 13)
透納氏症	Turner Syndrome (45X)
三染色體X症候群	Triple X Syndrome (47,XXX)
柯林菲特氏症	Klinefelter Syndrome (47,XXY)



端粒區域 (Telomere)

- 41個染色體端粒特定區域 All 41 Unique Subtelomeric Regions



著絲粒區域 (Centromere)

- 43個染色體著絲粒特定區域 All 43 Unique Pericentromeric Regions



造成遺傳疾病的原因眾多，染色體基因晶片僅能針對規格技術內偵測遺傳疾病之片段進行分析，報告結果未測得異常僅代表受檢者或受檢胎兒染擁有較低的染色體異常風險。點突變及染色體平衡性轉位等無法由晶片偵測，因此染色體基因晶片無法取代其他傳統染色體分析。

DNA Microarray Technology

