HeredScreen Carrier Disease List

	Disease	相關疾病
1	3-hydroxy-3-methylglutarayl-CoA (HMG-CoA) lyase deficiency	3-羥基-3-甲基戊二酰輔酶A（HMG-CoA）裂解酶缺乏症
2	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC) deficiency (MCC1-related)	3-甲基巴豆酰輔酶A羧化酶（3-MCC）缺乏症（與MCCC1相關）
3	3-methylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC) deficiency (MCC2-related)	3-甲基巴豆酰輔酶A羧化酶（3-MCC）缺乏症（與MCCC2相關）
4	ABCC8-related disorders	ABCC8 相關疾病
5	Abetalipoproteinemia	脂蛋白血症
6	ACAD9 deficiency	ACAD9 缺乏
7	Achromatopsia (CNGB3-related)	色盲症（CNGB3 相關）
8	Acrodermatitis enteropathica	腸炎性肩皮炎
9	Adenosine deaminase deficiency	腺苷脱氨酶缺乏症
10	Aicardi-Goutieres syndrome (SAMHD1-related)	心律失常綜合症（SAMHD1 相關）
11	Aldosterone synthase deficiency	醛固酮合酶缺乏症
12	Alkaptonuria	鹼性蛋白尿
13	Alpha-1 antitrypsin deficiency	Alpha-1抗胰蛋白酶缺乏症
14	Alpha-mannosidosis	甘露聚醣
15	Alpha-thalassemia	甲型地貧
16	Alpha-thalassemia X-linked intellectual disability syndrome	甲型地貧X連鎖性智力障礙綜合症
17	Alport Syndrome (COL4A3-related)	Alport 綜合症（與COL4A3相關）
18	Alport Syndrome (COL4A4-related)	Alport 綜合症（與COL4A4相關）
19	Alport Syndrome, X-linked (COL4A5-related)	X連鎖 Alport 綜合症（與COL4A5相關）
20	Alström syndrome	Alström 綜合症
21	Andermann syndrome	安德曼綜合症
22	Arginase deficiency	精氨酸酶缺乏症
23	Argininosuccinic aciduria	精氨酸琥珀酸尿症
24	Aromatase deficiency	芳香酶缺乏症
25	Asparagine synthetase deficiency	天冬酰胺合成酶缺乏症
26	Aspartylglucosaminuria	天冬氨酰葡糖尿
27	Ataxia with vitamin E deficiency	缺乏維生素E的共濟失調
28	Ataxia-telangiectasia	共濟失調毛細血管擴張
29	Autoimmune polyendocrinopathy with candidiasis and ectodermal dysplasia	自身免疫性多內分泌病伴念珠菌病和外胚層發育不良
30	Autosomal recessive deafness 77	常染色體隱性遺傳性耳聾77（DFNB77）
31	Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS)	Charlevoix-Saguenay（ARSACS）的常染色體隱性痙攣性共濟失調
32	Bardet-Biedl syndrome (BBS10-related)	Bardet-Biedl 綜合症（與BBS10 相關）
33	Bardet-Biedl syndrome (BBS12-related)	Bardet-Biedl 綜合症（與BBS12 相關）
34	Bartter syndrome type 4A	Bardet-Biedl 綜合症（與BBS1 相關）
35	BBS1-related disorders	Bardet-Biedl 綜合症（與BBS2 相關）
36	BBS2-related disorders	IV型Bartter綜合症（與BSND 相關）
37	Bernard-Soulier syndrome (GP1BA-related)	Bernard-Soulier綜合症（與GP1BA相關）
38	Bernard-Soulier syndrome (GP9-related)	Bernard-Soulier綜合症（與GP9 相關）
39	Beta-ketothiolase deficiency	β-酮硫解酶缺乏症
40	Biotinidase deficiency	生物素酶缺乏症
41	Bloom syndrome	布盧姆綜合症
42	Canavan disease	卡那萬病
43	Carbamoylphosphate synthetase I deficiency	氨甲酰磷酸合成酶I缺乏症
44	Carnitine palmitoyltransferase I deficiency	肉鹼棕櫚酰轉移酶I缺乏症
45	Carnitine palmitoyltransferase II deficiency	肉鹼棕櫚酰轉移酶II缺乏症
46	Carpenter syndrome (RAB23-related)	木匠綜合症（與RAB23 相關）
47	Cartilage-hair hypoplasia-anauxetic dysplasia spectrum disorders	軟骨-頭髮發育不全-血管發育異常增生譜障礙
48	Cerebrotendinous xanthomatosis	腦性黃瘤病
49	CFTR-related disorders (including cystic fibrosis)	囊性纖維化/ CFTR 相關疾病
50	Charcot-Marie-Tooth disease (NDRG1-related)	Charcot-Marie-Tooth 病（與NDRG1相關）
51	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked (GJB1-related)	X連鎖性Charcot-Marie-Tooth 病（與GJB1 相關）
52	Chorea-acanthocytosis	膽囊吞噬
53	Choroideremia	脈絡膜炎
54	Chronic granulomatous disease (CYBA-related)	慢性肉芽腫病（與CYBA 相關）
55	Chronic granulomatous disease (CYBB-related)	慢性肉芽腫病（與CYBB 相關）
56	Citrin deficiency	檸檬酸缺乏症
57	Citrullinemia type 1	1型瓜氨酸血症
58	Cockayne syndrome type A	庫卡因綜合症A型
59	Cockayne syndrome type B	B型庫卡因綜合症
60	Cohen syndrome	科恩綜合症
61	Combined malonic and methylmalonic aciduria (ACSF3-related)	合併丙二酸和甲基丙二酸尿症（ACSF3 相關）
62	Combined oxidative phosphorylation deficiency (GFM1-related)	聯合氧化磷酸化缺陷（與GFM1相關）
63	Combined oxidative phosphorylation deficiency (TSFM-related)	聯合氧化磷酸化缺乏症（與TSFM 相關）
64	Combined pituitary hormone deficiency (LHX3-related)	合併垂體激素缺乏症（與LHX3 相關）
65	Combined pituitary hormone deficiency (PROP1-related)	合併垂體激素缺乏症（與PROP1相關）
66	Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase-deficiency	11-β-羥化酶缺乏症引致先天性腎上腺增生
67	Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency	21-羥化酶缺乏症引致先天性腎上腺增生
68	Congenital adrenal hyperplasia due to 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase type II deficiency	II型3-β-羥類固醇脱氫酶缺乏症引致先天性腎上腺增生
69	Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia	先天性巨核細胞血小板減少症
70	Congenital disorder of glycosylation (ALG6-related)	先天性糖基化疾病（與ALG6 相關）
71	Congenital disorder of glycosylation (MPI-related)	先天性糖基化疾病（與MPI相關）
72	Congenital disorder of glycosylation (PMM2-related)	先天性糖基化疾病（與PMM2相關）

73	Congenital ichthyosis (TGM1-related)	先天性魚鱗病（TGM1相關）
74	Congenital insensitivity to pain with anhidrosis	先天性對無汗症疼痛不敏感
75	Congenital myasthenic syndrome (CHRNE-related)	先天性肌無力綜合症（與CHRNE 相關）
76	Corneal dystrophy and perceptive deafness	角膜營養不良和知覺性耳聾
77	CYP17A1-related disorders	CYP17A1 相關疾病
78	Cystinosis	膀胱炎
79	DHDDS-related disorders	DHDDS 相關疾病
80	Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency (DLD)	二氫脂酰胺脱氫酶缺乏症（DLD）
81	DMD-related dystrophinopathy	DMD相關的肌營養不良症
82	Dysferlinopathy	鐵蛋白障礙
83	Dystrophic epidermolysis bullosa (COL7A1-related)	營養不良性大皰性表皮鬆解症（與COL7A1 相關）
84	Ehlers-Danlos syndrome, dermatosparaxis type	Ehlers-Danlos 綜合症，皮膚稀疏型
85	Ellis-van Creveld syndrome (EVC2-related)	Ellis-van Creveld 綜合症（與EVC2 相關）
86	Ellis-van Creveld syndrome (EVC-related)	Ellis-van Creveld 綜合症（與EVC 相關）
87	Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EMD-related)	Emery-Dreifuss 肌營養不良症（與EMD相關）
88	Enhanced S-cone syndrome/ retinitis pigmentosa 37	增強型S- 錐體綜合症/色素性視網膜炎37
89	Ethylmalonic encephalopathy	丙二酸腦病
90	Fabry disease	法布里病
91	Factor IX deficiency (Hemophilia B)	IX因子缺乏症（乙型血友病）
92	Factor V Leiden thrombophilia	因子V萊頓血栓形成
93	Factor XI deficiency (Hemophilia C)	XI因子缺乏症（C型血友病）
94	Familial dysautonomia	家族性自主神經障礙
95	Familial hypercholesterolemia (LDLRAP1-related)	家族性高膽固醇血症（LDLRAP1 相關）
96	Familial hypercholesterolemia (LDLR-related)	家族性高膽固醇血症（與LDLR 相關）
97	Familial mediterranean fever	家族性地中海熱
98	Fanconi anemia type A	範可尼貧血A型
99	Fanconi anemia type C	範可尼貧血C型
100	Fanconi anemia type G	範可尼貧血G型
101	FKRP-related disorders	FKRP 相關疾病
102	FKTN-related disorders	FKTN 相關疾病
103	Fragile X syndrome	脆性X綜合症
104	Fumarate hydratase deficiency	富馬酸鹽水合酶缺乏症
105	Galactokinase deficiency galactosemia	半乳糖激酶缺乏症半乳糖血症
106	Galactosemia (GALT-related)	半乳糖血症（與GALT 相關）
107	Gaucher disease	高雪氏病
108	Gitelman syndrome (SLC12A3-related)	吉特曼綜合症（SLC12A3 相關）
109	GJB2-related DFNB1 nonsyndromic hearing loss and deafness	GJB2 相關的DFNB1非綜合症性聽力損失和耳聾
110	GLE1-related disorders	GLE1- 相關疾病
111	Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency	6- 磷酸葡萄糖脱氫酶（G6PD ）缺乏症
112	Glutaric acidemia type I	I型戊二酸血症
113	Glutaric acidemia type IIA	IIA型戊二酸血症（與ETFA 相關）
114	Glutaric acidemia type IIC	IIC型戊二酸血症（與ETFDH 相關）
115	Glycine encephalopathy (AMT-related)	甘氨酸腦病（與AMT相關）
116	Glycine encephalopathy (GLDC-related)	甘氨酸腦病（與GLDC 相關）
117	Glycogen storage disease type Ia	糖原貯積病Ia型
118	Glycogen storage disease type Ib	糖原貯積病Ib型
119	Glycogen storage disease type II (Pompe disease)	糖原貯積病II型（龐貝病）
120	Glycogen storage disease type IV/ adult polyglucosan body disease	糖原貯積病IV型/成人聚葡聚醣體病
121	Glycogen storage disease type V	糖原貯積病V型
122	Glycogen storage disease type III	糖原貯積病III型
123	Glycogen storage disease type VII	糖原貯積病VII型
124	GRACILE syndrome/ BCS1L-related disorders	粒細胞綜合症/與BCS1L 相關的疾病
125	Guanidinoacetate methyltransferase deficiency	胍基乙酸甲酯甲基轉移酶缺乏症
126	HBB-related hemoglobinopathies	與HBB 相關的血紅蛋白病
127	Hereditary fructose intolerance	遺傳性果糖不耐受
128	Hereditary hemochromatosis (HFE-related)	遺傳性血色素沉著病（與HFE 相關）
129	Hereditary hemochromatosis type 2 (HJV-related)	遺傳性血色素沉著病（與HJV 相關）
130	Hereditary hemochromatosis type 3	TFR2 相關疾病
131	Hermansky-Pudlak syndrome type 1	1型Hermansky-Pudlak 綜合症（與HPS1 相關）
132	Hermansky-Pudlak syndrome type 3	3型Hermansky-Pudlak 綜合症（與HPS3 相關）
133	Holocarboxylase synthetase deficiency	整體羧化酶合成酶缺乏症
134	Homocystinuria due to CBS deficiency	同型半胱氨酸尿症（與CBS 相關）
135	Homocystinuria due to MTHFR deficiency	由於MTHFR 缺乏引起的同型半胱氨酸尿症
136	Homocystinuria, cobalamin E type	同型半胱氨酸尿症，鈷胺素E型
137	HSD17B4-related disorders	HSD17B4 相關疾病
138	Hydrolethalus syndrome type 1	1型水hal綜合症
139	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria (HHH) syndrome	高蛋白血症-高氨血症-尿蛋白尿症（HHH）綜合症
140	Hypohidrotic ectodermal dysplasia (EDA-related)	低濕性外胚層發育不良（EDA相關）
141	Hypophosphatasia	低磷症
142	Inclusion body myopathy 2	包涵體肌病2
143	Isovaleric acidemia	異戊酸血症
144	Joubert syndrome 2/ TMEM216-related disorders	Joubert綜合症2 / TMEM216 相關疾病
145	Junctional epidermolysis bullosa (LAMB3-related)	大結節表皮鬆解術（與LAMA3 相關）
146	Junctional epidermolysis bullosa (LAMC2-related)	交界性表皮鬆解大皰（LAMC2 相關）
147	KCNJ11-related disorders	KCNJ11- 相關疾病
148	Krabbe disease	克拉伯病

149	LAMA2-related muscular dystrophy	LAMA2 相關性肌營養不良
150	LAMA3-related disorders	LAMA3- 相關疾病
151	Leber congenital amaurosis 10/ CEP290-related disorders	萊伯先天性黑ama病10 / CEP290 相關疾病
152	Leber congenital amaurosis 13	萊伯先天性黑ur病13
153	Leber congenital amaurosis 5	萊伯先天性黑ur病5
154	Leber congenital amaurosis 8/ CRB1-related disorders	萊伯先天性黑度8 / CRB1 相關疾病
155	Leigh syndrome, French Canadian type	利氏症候群，法屬加拿大型
156	Leukoencephalopathy with vanishing white matter (EIF2B5-related)	白質消失的白質腦病（與EIF2B5 相關）
157	Limb-girdle muscular dystrophy type 2A (calpainopathy)	肢帶型肌營養不良症2A型（鈣皮病）
158	Limb-girdle muscular dystrophy type 2C	肢帶型肌營養不良症2C 型
159	Limb-girdle muscular dystrophy type 2D	肢帶型肌營養不良症2D型
160	Limb-girdle muscular dystrophy type 2E	肢帶型肌營養不良症2E型
161	Lipoid congenital adrenal hyperplasia	類脂性先天性腎上腺增生（與STAR 相關）
162	Lipoprotein lipase deficiency	脂蛋白脂肪酶缺乏症
163	Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiency	長鏈3- 羥酰基輔酶A脫氫酶（LCHAD）缺乏
164	Lysinuric protein intolerance	賴氨酸尿蛋白不耐受
165	Lysosomal acid lipase deficiency	溶酶體酸性脂肪酶缺乏症
166	Major histocompatibility complex class II deficiency (CIITA-related)	嚴重的組織相容性複雜 II 類缺陷（與CIITA相關）
167	Maple syrup urine disease (MSUD) type 1A	楓糖尿病（MSUD）1A 型
168	Maple syrup urine disease (MSUD) type 1B	楓糖尿病（MSUD）1B 型
169	Maple syrup urine disease (MSUD) type 2	楓糖尿病（MSUD）2 型
170	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency	中鏈酰基輔酶A脫氫酶（MCAD）缺乏
171	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts type 1	皮質下囊腫1型大腦白質腦病
172	Menkes disease/ ATP7A-related disorders	Menkes疾病/與ATP7A 相關的疾病
173	Metachromatic leukodystrophy (ARSA-related)	異色性白細胞營養不良（與ARSA 相關）
174	Methylmalonic acidemia (MMAA-related)	甲基丙二酸血症（與MMAA相關）
175	Methylmalonic acidemia (MMAB-related)	甲基丙二酸血症（與MMAB相關）
176	Methylmalonic acidemia (MUT-related)	甲基丙二酸血症（與MUT 相關）
177	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, cobalamin C type	甲基丙二酸血症伴高胱氨酸尿症，鈷胺素C型
178	Methylmalonic acidemia with homocystinuria, cobalamin D type	甲基丙二酸血症伴高胱氨酸尿症，鈷胺素D型
179	Microphthalmia /clinical anophthalmia (VSX2-related)	小眼科/臨床無眼症（VSX2 相關）
180	Mitochondrial complex I deficiency/ Leigh syndrome (NDUFAF5-related)	線粒體複合體I缺乏/ Leigh綜合症（與NDUFAF5 有關）
181	Mitochondrial complex I deficiency/ Leigh syndrome (NDUFS6- related)	線粒體複合物I缺乏/ Leigh綜合症（與NDUFS6 相關）
182	Mitochondrial myopathy and sideroblastic anemia 1	線粒體肌病和鐵粒幼細胞貧血1
183	Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy (MNGIE) disease	線粒體神經胃腸道腦病（MNGIE）
184	Mitochondrial DNA depletion syndrome (MPV17-related)	線粒體DNA耗竭綜合症（與MPV17相關）
185	MKS1-related disorders	MKS1 相關疾病
186	Mucolipidosis type II/III (GNPTAB-related)	II / III 型血脂異常（與GNPTAB相關）
187	Mucolipidosis type IV	IV型脂血症
188	Mucolipidosis type III (GNPTG-related)	III型粘膜脂溢性病（與GNPTG相關）
189	Mucopolysaccharidosis type I	I 型粘多醣貯積病
190	Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome)	II 型粘多醣貯積病（亨特綜合症）
191	Mucopolysaccharidosis type IX	IX 型黏多醣貯積病
192	Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome)	VI型黏多醣貯積症（Maroteaux-Lamy 綜合症）
193	Mucopolysaccharidosis type IIIA (Sanfilippo A syndrome)	黏多醣貯積病 III A型（Sanfilippo A 綜合症）
194	Mucopolysaccharidosis type IIIB (Sanfilippo B syndrome)	黏多醣貯積病 III B型（Sanfilippo B 綜合症）
195	Mucopolysaccharidosis type IIIC (Sanfilippo C syndrome)/ retinitis pigmentosa 73	黏多醣貯積病 III C型（Sanfilippo C 綜合症）/ 色素性視網膜炎 73
196	Mucopolysaccharidosis type IIID (Sanfilippo D syndrome)	黏多醣貯積病 III D型（Sanfilippo D 綜合症）
197	Mucopolysaccharidosis type IVB (Morquio B syndrome)/ GM1 gangliosidosis	粘多醣貯積症型IVB（Morquio B 綜合症）/ GM1 神經節病
198	Multiple sulfatase deficiency	多種硫酸酯酶缺乏症
199	N-Acetylglutamate synthase deficiency	N- 乙酰谷氨酸合酶缺乏症
200	Nemaline myopathy 2	腎上腺肌病2
201	Nephrogenic diabetes insipidus (AQP2-related)	腎性尿崩症（與AQP2 相關）
202	Nephrotic syndrome/ congenital Finnish nephrosis (NPHS1-related)	腎病綜合症/芬蘭先天性腎病（與NPHS1 相關）
203	Nephrotic syndrome/steroid-resistant nephrotic syndrome (NPHS2-related)	腎病綜合症/類固醇耐藥性腎病綜合症（NPHS2 相關）
204	Neuronal ceroid lipofuscinosis (TPP1-related)	神經元類脂脂褐變（與TPP1 相關）
205	Neuronal ceroid-lipofuscinosis (CLN3-related)	神經元類脂褐藻病（CLN3 相關）
206	Neuronal ceroid-lipofuscinosis (CLN5-related)	神經元類脂褐藻病（CLN5 相關）
207	Neuronal ceroid-lipofuscinosis (CLN6-related)	神經元類脂褐藻病（CLN6 相關）
208	Neuronal ceroid-lipofuscinosis (MFSD8-related)	神經元類脂褐藻病（MFSD8 相關）
209	Neuronal ceroid-lipofuscinosis (PPT1-related)	神經元類脂褐藻病（PPT1 相關）
210	Neuronal ceroid-lipofuscinosis/ Northern epilepsy (CLN8-related)	神經元類脂褐藻病/北部癲癇（與CLN8 相關）
211	Niemann-Pick disease type A/B	尼曼-匹克病A / B型
212	Niemann-Pick disease type C (NPC1-related)	尼曼-皮克病C型（與NPC1 相關）
213	Niemann-Pick disease type C (NPC2-related)	尼曼-皮克病C型（與NPC2 相關）
214	Nijmegen breakage syndrome	奈梅亨破裂綜合症
215	OPA3-related conditions	OPA3- 相關疾病
216	Ornithine aminotransferase deficiency	鳥氨酸氨基轉移酶缺乏症
217	Ornithine transcarbamylase (OTC) deficiency	鳥氨酸轉氨甲酰酶（OTC）缺乏症
218	Osteopetrosis (TCIRG1-related)	骨質疏鬆症（TCIRG1 相關）
219	Pendred syndrome	垂體綜合症
220	Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency	過氧化物酶體酰基輔酶A氧化酶缺乏症
221	Phenylalanine hydroxylase deficiency (including Phenylketonuria (PKU))	苯丙氨酸羥化酶缺乏症（包括苯丙酮尿症（PKU））
222	Phosphoglycerate dehydrogenase deficiency/ Neu-Laxova syndrome type 1	磷酸甘油酸脫氫酶缺乏症/新拉克索綜合症
223	Polycystic kidney disease (PKHD1-related)	多囊腎（PKHD1 相關）
224	Polymicrogyria (ADGRG1-related)	多小腦迴畸型（ADGRG1 相關）

225	POMGNT1-related disorders	POMGNT1 相關疾病
226	Pontocerebellar hypoplasia (RARS2-related)	小腦發育不全（與RARS2相關）
227	Pontocerebellar hypoplasia (SEPSECS-related)	小腦發育不全（與SEPSECS相關）
228	Postnatal progressive microcephaly with seizures and brain atrophy/ Infantile cerebral and cerebellar atrophy (MED17-related)	產後進行性小頭畸形伴癲癇發作和腦萎縮/小兒腦小腦萎縮（與MED17相關）
229	Primary carnitine deficiency	原發性肉鹼缺乏症
230	Primary Ciliary Dyskinesia (DNAH5-related)	原發性睫狀運動障礙（與DNAH5 相關）
231	Primary Ciliary Dyskinesia (DNAI1-related)	原發性睫狀運動障礙（DNAI1相關）
232	Primary Ciliary Dyskinesia (DNAI2-related)	原發性睫狀運動障礙（DNAI2 相關）
233	Primary hyperoxaluria type 1	原發性高草酸尿症1型
234	Primary hyperoxaluria type 2	原發性高草酸尿症2型
235	Primary hyperoxaluria type 3	原發性高草酸尿症3型
236	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2	2型進行性家族性肝內膽汁淤積
237	Propionic acidemia (PCCA-related)	丙酸血症（與PCCA 相關）
238	Propionic acidemia (PCCB-related)	丙酸血症（與PCCB 相關）
239	Prothrombin-related thrombophilia	凝血酶原相關血栓形成
240	PRPS1-related disorders	PRPS1- 相關疾病
241	PSAP-related disorders	PSAP 相關疾病
242	Pycnodysostosis	股骨關節固定
243	Pyruvate carboxylase deficiency	丙酮酸羧化酶缺乏症
244	Pyruvate dehydrogenase complex deficiency (PDHA1-related)	丙酮酸脱氫酶缺乏症（PDHA1相關）
245	Pyruvate dehydrogenase complex deficiency (PDHB-related)	丙酮酸脱氫酶缺乏症（PDHB 相關）
246	RAPSN-related disorders	RAPSN 相關疾病
247	Renal tubular acidosis with deafness (ATP6V1B1-related)	腎小管性酸中毒合併耳聾（ATP6V1B1 相關）
248	Retinitis pigmentosa 25	色素性視網膜炎25
249	Retinitis pigmentosa 26	色素性視網膜炎26
250	Retinitis Pigmentosa 28	色素性視網膜炎28
251	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1/ Refsum disease (PEX7-related)	1型根狀軟骨發育不良/ Refsum病（與PEX7 相關）
252	Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 3	3型根莖軟骨發育不良
253	Roberts syndrome	羅伯茨綜合症
254	RPE65-related disorders	RPE65- 相關疾病
255	RPGRIP1L-related disorders	RPGRIP1L 相關疾病
256	RTEL-1-related disorders	RTEL-1 相關疾病
257	Sandhoff disease	桑霍夫病
258	Schimke immuno-osseous dysplasia	Schimke免疫性骨發育不良
259	Severe combined immune deficiency (DCLRE1C-related)	嚴重的聯合免疫缺陷（與DCLRE1C 相關）
260	Severe combined immunodeficiency (RAG2-related)	嚴重的聯合免疫缺陷/ Omenn綜合症（RAG2 相關）
261	Severe congenital neutropenia due to VPS45-deficiency	嚴重的先天性中性粒細胞減少症（與VPS45 相關）
262	Severe congenital neutropenia type 3	嗜中性白血球缺乏症 3型
263	Sialic acid storage disorders	唾液酸貯積症
264	Sjögren-Larsson syndrome	Sjögren-Larsson 綜合症
265	SLC26A2-related disorders	SLC26A2 相關疾病
266	SLC35A3-related disorders	SLC35A3 相關疾病
267	Smith-Lemli-Opitz syndrome	Smith-Lemli-Opitz 綜合症
268	Spastic paraplegia type 15	痙攣性截癱15型
269	Spastic paraplegia type 49	痙攣性截癱49 型
270	Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮
271	Spondylothoracic dysostosis	胸腰椎發育不全
272	Steel Syndrome	鋼症候群
273	Stüve-Wiedemann syndrome	史蒂夫-維德曼綜合症
274	Tay-Sachs disease/ hexosaminidase A deficiency	Tay-Sachs 病/己糖胺酶A缺乏症
275	Tetrahydrobiopterin deficiency (PTS-related)	四氫生物蝶呤缺乏症（PTS 相關）
276	Transient infantile liver failure	暫時性嬰兒肝衰竭（與TRMU 相關）
277	Tyrosine hydroxylase deficiency	酪氨酸羥化酶缺乏症
278	Tyrosinemia type I	I 型酪氨酸血症
279	Tyrosinemia type II	II 型酪氨酸血症
280	Usher syndrome type IB/ MYO7A-related disorders	IB型/ MYO7A 型Usher綜合症相關疾病
281	Usher syndrome type IC/ USH1C-related disorders	IC型/ USH1C 相關的Usher綜合症相關疾病
282	Usher syndrome type ID	Usher綜合症類型ID
283	Usher syndrome type IF/ PCDH15-related disorders	厄舍氏綜合症IF / PCDH15 型相關疾病
284	Usher syndrome type IIA/ USH2A-related disorders	II型/ USH2A 型Usher綜合症相關疾病
285	Usher syndrome type IIIA	亞瑟氏綜合症III A型
286	Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency	超長鏈酰基輔酶A脱氫酶（VLCAD）缺乏
287	VRK1-related disorders	VRK1- 相關疾病
288	Wilson disease	威爾遜病
289	WNT10A-related disorders	WNT10A - 相關疾病
290	Xeroderma pigmentosum complementation group A	色素乾皮補充組A
291	Xeroderma pigmentosum complementation group C	色素乾皮補充組C
292	X-linked adrenoleukodystrophy	X連鎖腎上腺白質營養不良
293	X-linked creatine transporter deficiency	X連鎖肌酸轉運蛋白缺乏症
294	X-linked juvenile retinoschisis	X連鎖青少年視網膜裂變
295	X-linked myotubular myopathy	X連鎖肌管肌病
296	X-linked severe combined immunodeficiency (X-SCID)	X連鎖嚴重合併免疫缺陷病（X-SCID）
297	Zellweger spectrum disorder (PEX10-related)	Zellweger頻譜障礙（與PEX10 相關）
298	Zellweger spectrum disorder (PEX12-related)	Zellweger頻譜障礙（與PEX12 相關）
299	Zellweger spectrum disorder (PEX1-related)	Zellweger頻譜障礙（與PEX1 相關）
300	Zellweger spectrum disorder (PEX2-related)	Zellweger頻譜障礙（與PEX2 相關）
301	Zellweger spectrum disorder (PEX6-related)	Zellweger頻譜障礙（與PEX6 相關）