

經由自然生育顯有生育異常子女之虞之重大遺傳性疾病項目

- 一、 染色體轉位。
- 二、 性聯遺傳疾病，如裘馨氏肌肉失養症 (Duchenne muscular dystrophy)、X 染色體脆折症 (fragile X syndrome)、血友病 (hemophilia)、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 (Ornithine transcarbamylase deficiency)、嚴重複合型免疫缺乏症 (severe combined immunodeficiency) 等。
- 三、 體染色體顯性遺傳疾病，如軟骨發育不全症 (achondroplasia)、恰克-馬利-杜斯氏症 (Charcot-Marie-Tooth disease)、亨丁頓舞蹈症 (Huntington's disease)、強直性肌肉失養症 (myotonic dystrophy)、神經纖維瘤 (neurofibromatosis)、成骨不全症 (osteogenesis imperfecta)、多囊性腎臟病 (polycystic kidney disease)、視網膜母細胞瘤 (retinoblastoma)、脊髓性小腦萎縮症 (spinocerebellar ataxia)、結節性硬化症 (tuberous sclerosis complex) 等。
- 四、 體染色體隱性遺傳疾病，如巴德-畢德氏症候群 (Bardet-Biedl syndrome)、先天性全身脂肪失養症 (congenital generalized lipodystrophy)、囊狀纖維化 (cystic fibrosis)、單純性表皮溶解水皰症 (epidermolysis bullosa simplex)、麥克爾格魯伯症候群 (Meckle-Gruber syndrome)、鐮刀型紅血球疾病 (sickle cell disease)、脊髓性肌肉萎縮症 (spinal muscular atrophy)、海洋性貧血 (thalassemia)、威爾森氏症 (Wilson's disease) 等。
- 五、 其他會導致嚴重健康問題之遺傳疾病。