

慧智新生兒基因篩檢 v3.0：210 個基因

OTOF、GJB3、GJB2、SLC26A4、12S rRNA、PHOX2B、AIFM1、PJKV、DIAPH3、FOXI1、GJB4、GJB6、MYO15A、POU3F4、POU4F3、EDN3、EDNRB、EYA1、GJA1、GJB1、KCNJ10、MITF、PAX3、SIX1、SIX5、SNAI2、SOX10、KCNE1、GALT、CYP21A2、PAH、BCKDHA、BCKDHB、DBT、GCDH、MMAB、MUT、MMAA、ACADM、BTD、CBS、IVD、DUOX2、ACADVL、DLD、HADHA、HMGCL、HADHB、HLCS、MCCC1、MCCC2、PCCA、PCCB、SLC22A5、TSHR、PAX8、TSHB、NKX2-5、THRA、G6PD、ASS1、SLC25A13、CPT1A、CPT2、ETFDH、ETFA、ETFB、HBB、UGT1A1、RYR1、CACNA1S、CYP2C9、VKORC1、HLA-A*3101、HLA-B*1502、HLA-B*5801、HLA-B*13:01、GLA、GBA、ATP7B、GAA、IDS、MPL、ABCC8、G6PC、HGSNAT、ARSB、IDUA、SMPD1、NPC1、CYP17A1、HSD17B3、HSD3B2、PRRT2、SCN2A、SCN8A、KCNQ2、KCNQ3、SCN1A、KCNT1、ALDH7A1、ELANE、HAX1、PTCH1、TAZ、GALK1、ACAT1、ASL、SMN1、SMN2、SLC25A20、HADH、ACADS、ETHE1、ACADSB、AUH、MMACHC、PRDX1、MLYCD、TYR、OCA2、SLC45A2、GPR143、STAT3、BTK、ACVRL1、SMAD4、VHL、NF1、PAX6、JAG1、FGFR2、ACAD8、ARG1、PC、CPS1、OTC、SLC25A15、OAT、AHCY、GNMT、MAT1A、GCH1、PCBD1、PTS、QDPR、FAH、TAT、HPD、AMT、GLDC、GCSH、ABCD1、SLC2A1、RB1、STK11、TMEM43、FBN1、ZIC3、LAMP2、CDH23、TECTA、TMIE、TMPRSS3、TPRN、TRIOBP、USH1G、USH1C、USH2A、WHRN、TH、VDR、CD40LG、CIITA、COL4A3、COL4A4、COL4A5、NTRK1、MEFV、WT1、PNPO、TSC1、TSC2、PROS1、PROC、ATM、NBN、RMRP、ANK1、EPB42、SLC4A1、SPTA1、SPTB、LDLR、ALPL、LPL、ATP7A、IL7R、ZAP70、JAK3、PTPRC、ADA、IL2RG、KCNJ11、OPA1、CFTR、DMD、MEN1、TP53、FGFR3