



Examples of Heart Diseases, Syndromic and Neurological Disorders Screened



心臟病
肥厚性心肌病
肺動脈高壓
兒茶酚胺多形性心室心動過速
長QT綜合症
短QT綜合症
致心律失常性右室心肌病

擴張性心肌病
胸主動脈瘤與胸主動脈剝離與
疾病
突發心臟驟停
遺傳性出血性毛細血管擴張症
家族性高膽固醇血症及遺傳性
高血壓與高膽固醇



綜合性疾病
杜興氏肌肉營養不良症
肢帶型肌肉萎縮症
先天性進行性肌肉萎縮症
神經肌肉疾病

努南氏症候群
克斯提洛氏彈性蛋白缺陷
CFC綜合症
多發性雀斑綜合徵
神經纖維瘤病



神經性疾病
早發性阿茲海默症
柏金遜症
癡呆症

額顳認知障礙症
遺傳朊病毒病
肌萎縮性脊髓側索硬化症



一般心臟疾病
心肌梗塞/ 心臟病
缺血性中風

Examples of Cancer Types

Cancers

癌症類型例子	甲狀腺癌	腦癌 Brain
乳癌	中樞神經及周邊神經系統	惡性肉瘤 Sarcoma
卵巢癌	黑色素瘤 Melanoma	神經內分泌腫瘤 Neuroendocrine
大腸癌	腎癌 I	白血病
肺癌	尿道癌	骨髓增生異常綜合症
前列腺癌	副神經節瘤	Myelodysplastic Syndrome
子宮頸癌	嗜鉻細胞瘤 Pheochromocytoma	
胃癌		
胰臟癌		

Examples of Specific Cancers

特別癌症例子	族性血小板病變	基底細胞癌癌症候群 (或稱戈林症候群)
共濟失調微血管擴張症候群	GATA2缺乏	奈梅康破裂綜合症
布盧姆綜合徵	遺傳性乳腺癌和卵巢癌綜合症	缺牙大腸癌綜合症
卡尼綜合徵	遺傳性瀰漫型胃癌	副神經節瘤-嗜鉻細胞瘤
克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症	遺傳性肺癌	佩爾曼綜合症
多發性缺陷瘤症候群	遺傳性乳突狀腎細胞癌	Peutz-Jeghers綜合症
DICER1綜合症	副神經節瘤-嗜鉻細胞瘤綜合症	視網膜母細胞瘤
先天性角化不良	幼年型癟肉病	橫紋樣瘤易感綜合症
家族性急性骨髓性白血病綜合症	Li-Fraumeni症候群	辛普森綜合症
家族性結直腸癌肉綜合症	連氏綜合症 (或稱遺傳性非癟肉結直腸癌綜合症)	結節性硬化症
胃腸道基質瘤	I型多發性內分泌腫瘤	希佩爾-林道綜合症
神經母細胞腫瘤	II型多發性內分泌腫瘤	維爾納綜合症
具有骨髓惡性腫瘤傾向的家		腎母細胞瘤相關病症