

本院基因醫學部生化遺傳檢驗室-次世代定序相關之檢驗項目為使目標區域和數據分析更符合臨床檢驗需求，即日起，新增 Roche HyperExome 建庫方式及次世代定序數據分析使用之人類染色體版本 GRCh38，影響醫令詳如附表，敬請查照。

1. 新增 Roche HyperExome 建庫方式：

X0241	次世代定序骨骼關節疾病相關基因變異檢測
X0242	次世代定序代謝性疾病相關基因變異檢測
X0243	次世代定序神經肌肉疾病相關基因變異檢測
X0247	次世代定序兒童心臟疾病相關基因變異檢測
X0251	次世代定序腎臟疾病相關基因變異檢測
X0259	次世代定序特發性身材矮小疾病相關基因變異檢測
X0261	次世代定序健康相關重要基因變異檢測
X0262	次世代定序全外顯子定序檢測-單基因遺傳疾病
X0264	次世代定序快速一家三口全外顯子檢測-單基因遺傳疾病

2. 新增次世代定序數據分析使用之人類染色體版本為 GRCh38：

X0241	次世代定序骨骼關節疾病相關基因變異檢測
X0242	次世代定序代謝性疾病相關基因變異檢測
X0243	次世代定序神經肌肉疾病相關基因變異檢測
X0247	次世代定序兒童心臟疾病相關基因變異檢測
X0251	次世代定序腎臟疾病相關基因變異檢測
X0259	次世代定序特發性身材矮小疾病相關基因變異檢測
X0260	次世代定序新生兒代謝異常相關基因變異檢測
X0261	次世代定序健康相關重要基因變異檢測
X0262	次世代定序全外顯子定序檢測-單基因遺傳疾病
X0264	次世代定序快速一家三口全外顯子檢測-單基因遺傳疾病
X0256	目標基因次世代定序變異判讀-遺傳性疾病基礎分析
X0257	全外顯子次世代定序變異判讀-遺傳性疾病基礎分析
X0258	全基因體次世代定序追加判讀-體藥物基因體學、HLA 基因型、及多基因危險性分析
X0263	次世代定序全基因體定序檢測-遺傳疾病
X0265	次世代定序肺部疾病套組囊狀纖維化基因變異檢測
X0266	次世代定序威爾森氏症基因變異檢測