

# 基因醫學部生化遺傳檢驗室採檢手冊

2022.02.23 版

本院醫令代碼	醫令英文名稱	醫令中文名稱	檢體種類	檢體容器	檢體量 (c.c.)	檢體傳送溫度	檢體傳送時效	檢驗方法	生物參考區間	適應症	自費價格 (元)	檢驗報告時間
		各項細胞酵素活性檢查	Heparin 血	綠頭管	10	常溫	24 小時內	生化	詳見報告單	各溶小體儲積症	目前衛福部優保補助	4 週
000X0182	Tripeptidyl peptidase 1 (TPP1) enzyme assay	TPP1 酵素檢查	Heparin 血	綠頭管	10	常溫	24 小時內	生化	詳見報告單	CLN2 disease	5000	4 週
000X0207	DNA Extraction	核酸製備	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	OD260/280:1.8~2.0	分生實驗前處理	500	4 週
000X0136	SCA1,2,3 Genetic test	脊髓小腦退化性動作協調障礙第 1/2/3 型	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	SCA1: ≤35 SCA2: ≤31 SCA3: ≤44	脊髓小腦退化性動作協調障礙第 1/2/3 型	2000	4 週
000X0137	DRPLA Genetic test	脊髓小腦退化性動作協調障礙 DRPLA 型	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	DRPLA: ≤35	脊髓小腦退化性動作協調障礙 DRPLA 型	1000	4 週
000X0138	SCA17 Genetic test	脊髓小腦退化性動作協調障礙 17 型	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	SCA17: ≤40	脊髓小腦退化性動作協調障礙 17 型	1000	4 週
000X0139	SCA6 Genetic test	脊髓小腦退化性動作協調障礙 6 型	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	SCA6: ≤18	脊髓小腦退化性動作協調障礙 6 型	1000	4 週
000X0140	Huntington Disease	亨丁頓舞蹈症	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	≤26	亨丁頓舞蹈症	2000	4 週
000X0147	Kennedy's Disease	甘迺迪氏症	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	≤36	甘迺迪氏症	1000	4 週
000X0155	MtDNA copy number quantification test	粒線體 DNA 拷貝數目分析	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	無	Mitochondrial DNA depletion syndrome	2500	4 週
000X0156	MtDNA nt3243A>G quantification test	粒線體 DNA nt3243 A>G 定量分析	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	>0.4% heteroplasmic level	MELAS (mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes)	2500	4 週
000X0055	AADC Deficiency	芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症基因分析	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	AADC 缺乏症	11500	4 週
000X0002	Test for inborn errors of metabolism	小兒遺傳疾病代謝檢查	血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內	生化	詳見報告單	代謝疾病串聯質譜儀分析	2000	2 週
12194B00	Tandem Mass Analysis of Metabolites	串聯質譜儀檢查	血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內	生化	詳見報告單	代謝疾病串聯質譜儀分析	650	2 週
12150B0D	Plasma Amino Acid Analysis	血漿氨基酸定量檢查	Heparin 全血	綠頭管	2	常溫	24 小時內	生化	詳見報告單	代謝疾病血中胺基酸	2600	4 週

										分析			
000X0175	Screening for Adrenoleukodystrophy	腎上腺腦白質失養症 (ALD)篩檢	血片	綠頭管	1	常溫			生化	詳見報告單	X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD), Zellweger Syndrome or peroxisomal disorders	240	4 週
000X0176	Screening for late-onset Pompe disease (>1 years old)	晚發型龐貝氏症篩檢(限 1 歲以上使用)	血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備血片,血片晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	Normal> 1.20 μmol/hr		Pompe disease	800	4 週
000X0177	Screening for Male Fabry disease (> 7 years old)	(限男性)法布瑞氏症篩檢 (限 7 歲以上使用)	血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備血片,血片晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	Normal > 1.5 μmol/hr		Fabry disease	800	4 週
000X0178	Urine Glc4 test	尿中葡萄糖四糖檢驗	尿液	無菌管	10	冷凍	7 天內送達	MS/MS method	6 個月以下:<12.9mmol/mol Cre 6 個月以上:<7.0 mmol/mol Cre		Pompe disease	2000	4 週
000X0179	Lyso-Gb3,LysoGL-1 and Lyso-SM test	Lyso-Gb3,Lyso GL-1,與 Lyso-SM 檢驗	血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備血片,晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	DBS Lyso-Gb3: N< 0.31 ng/mL DBS Lyso-GL1: N< 20 ng/mL DBS Lyso-SM: N< 80 ng/mL		Screening and follow-up of Fabry, Gaucher, and Niemann-Pick type A/B disease	1200	4 週
000X0180	Oxysterol test (R/O and follow-up of Niemann-Pick disease)	氧化膽固醇檢驗 (尼曼匹克症排除和追蹤)	血漿	綠頭管	3	常溫	24 小時內		生化	詳見報告單	Niemann-Pick disease	2000	4 週
000X0183	Screening for Gaucher disease and Niemann-Pick type A/B disease (>1 years old)	高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型 (限 1 歲以上使用)	血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備血片,血片晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	ABG:Normal> 1.80 μM/hr ASM:Normal > 0.50 μM/hr		Gaucher disease and Niemann-Pick type A/B disease	800	4 週
000X0186	Screening for MPS I disease (>1 years old)	黏多醣症第一型篩檢	血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備血片,血片晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	Normal> 1.32 μM/hr		MPS I disease	900	4 週
000X0187	Screening for MPS II disease (>1 years old)	黏多醣症第二型篩檢	血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備血片,血片晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	Normal> 4.45 μM/hr		MPS II disease	900	4 週

							天內送達					
000X0188	Urinary GAG disaccharides test	尿液黏多醣分型檢驗	尿液	無菌罐	10	冷凍	24 小時內	生化	詳見報告單	MPSs disease	2000	4 週
000X0215	Methylmalonic Acid	甲基丙二酸	血片	綠頭管	1	常溫		分生	N<1.0 uM	Methylmalonic acidemia or cobalamin (vitamin B12) deficiency	400	4 週
000X0219	Succinylacetone	琥珀醯丙酮	血片	綠頭管	1	常溫		分生	N<1.5 uM	tyrosinemia type 1	500	4 週
000X0239	Next Generation Sequencing for Mitochondrial DNA Variation Test	次世代定序粒線體 DNA 基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	>5% heteroplasmic level	粒線體 DNA 基因變異	25000	12 週
000X0241	Next Generation Sequencing – Bone and joint diseases associated genes variation test (OI, EDS, Marfanoid)	次世代定序骨骼關節疾病相關基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	骨骼關節疾病	30000	12 週
000X0242	Next Generation Sequencing – Metabolic diseases associated genes variation test (LSD, NCL, channopathy)	次世代定序代謝性疾病相關基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	代謝性疾病	30000	12 週
000X0243	Next Generation Sequencing – Neuromuscular diseases associated genes variation test (LGMD, CMT, FAOD)	次世代定序神經肌肉疾病相關基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	神經肌肉疾病	30000	12 週
000X0247	Next Generation Sequencing - Pediatric Cardiovascular disease (Channopathy, Cardiomyopathy, Pulmonary hypertension)	次世代定序兒童心臟疾病相關基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	兒童心臟疾病	30000	12 週
000X0251	Next Generation Sequencing - Renal disease (Hypokalemia,	次世代定序腎臟疾病相關基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	腎臟疾病	30000	12 週

	RTA)												
000X0256	Targeted NGS variant interpretation – basic genetic disease analysis	目標基因次世代定序變異判讀-遺傳性疾病基礎分析	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	判讀	判讀	3000	12 週
000X0257	Whole exome NGS variant interpretation – basic genetic disease analysis	全外顯子次世代定序變異判讀-遺傳性疾病基礎分析	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	判讀	判讀	5000	12 週
000X0258	Whole genome NGS additional interpretation – pharmacogenomics, HLA, polygenic risk analyses	全基因體次世代定序追加判讀-藥物基因體學、HLA 基因型、及多基因危險性分析	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	不適用	判讀	判讀	15000	12 週
000X0259	Next Generation Sequencing- Idiopathic short stature	次世代定序特發性身材矮小疾病相關基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	特發性身材矮小疾病		30000	12 週
000X0260	Next Generation Sequencing- Neonatal metabolic abnormal	次世代定序新生兒代謝異常相關基因變異檢測 (限衛福部補助專用)	EDTA 血 *血片	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	新生兒代謝異常		9000	3 週
000X0261	Next Generation Sequencing-health important gene panel (ACMG incidental findings gene、G6PD、HLA typing)	次世代定序健康相關重要基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	健檢		30000	12 週
000X0262	Next Generation Sequencing – Whole exome sequencing	次世代定序全外顯子定序檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病		30000	12 週
000X0263	Next Generation Sequencing – Whole genome sequencing	次世代定序全基因體定序檢測-遺傳疾病	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病		70000	12 週
000X0265	Next Generation Sequencing - pulmonary disease panel - cystic fibrosis	次世代定序肺部疾病套組囊狀纖維化基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	肺部疾病囊狀纖維化		15080	12 週
000X0266	Next Generation Sequencing - Wilson disease	次世代定序威爾森氏症基因變異檢測	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	威爾森氏症		7060	12 週
000X0269	Next Generation	次世代定序全外顯子定序	EDTA	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	肝臟疾病		30000	12 週

	Sequencing-Whole exome sequencing for liver diseases	檢測-肝臟疾病	血									
000X0270	Next Generation Sequencing-Whole exome sequencing for hereditary cancer	次世代定序全外顯子定序 檢測-遺傳性癌症	EDTA 血	紫頭管	1	常溫	48 小時內	分生	詳見報告單	遺傳性癌症	30000	12 週

\*次世代定序新生兒代謝異常相關基因變異檢測血片檢體，限衛福部補助之新生兒篩檢項目及特定代檢項目例如賽諾菲高疑陽篩檢專用

聯絡人分機:吳慧璿 71966