

基因醫學部生化遺傳/高通量定序檢驗室採檢手冊

2024.07.05 版

本院醫令代碼	醫令英文名稱	醫令中文名稱	檢體種類	原始容器	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
000X0271	DNA Extraction	核酸製備	EDTA 血	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	OD260/280:1.8~2.0	分生實驗前處理	500	4 週
000X0002	Test for inborn errors of metabolism	小兒遺傳疾病代謝檢查	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	72 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	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	72 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	血漿 Heparin 血	綠頭管	2	常溫	72 小時內	生化	詳見報告單	代謝疾病血中胺基酸分析	2600	4 週
000X0175	Screening for Adrenoleukodystrophy	腎上腺腦白質失養症(ALD)篩檢	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備血片，血片晾乾後 7 天內送達	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)	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備成濾紙血片，晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	GAA activity> 3µM/hr Inhibition<85%	Pompe disease	800	2 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)	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備成濾紙血片，晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	Normal > 1.2 µM/hr	Fabry disease	800	2 週
000X0178	Urine Glc4 test	尿中葡萄糖四醣檢驗	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	血漿 濾紙血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備成濾紙血片，晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	DBS: Lyso-Gb3: N< 0.8 ng/mL Lyso-GL1: N< 40	Screening and follow-up of Fabry, Gaucher, and Niemann-Pick type A/B disease	1200	4 週

									ng/mL Lyso-SM: N< 80 ng/mL Plasma: Lyso-Gb3: N< 0.8 ng/mL Lyso-GL1: N< 3ng/mL Lyso-SM: N< 8ng/mL			
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)	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備成濾紙血片，晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	ABG:Normal> 0.7µM/hr ASM:Normal >1.45µM/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	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備成濾紙血片，晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	Normal> 0.7 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	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備成濾紙血片，晾乾後 7 天內送達	MS/MS method	Normal> 4.45 µM/hr	MPS II disease	900	4 週
000X0188	Urinary GAG disaccharides test	尿液黏多醣分型檢驗	尿液尿片	無菌罐	10	冷凍	7 天內送達	生化	詳見報告單	MPSs disease	2000	4 週
000X0215	Methylmalonic Acid	甲基丙二酸	濾紙血片	綠頭管	1	常溫	24 小時內製備成濾紙血片，晾乾後 7 天內送達	分生	N<1.0µM/hr	Methylmalonic acidemia or cobalamin (vitamin B12) deficiency	400	4 週
000X0123	Genetic Analysis Level 1	基因分析 Level 1	EDTA 血濾紙血片 DNA	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病	1500	4 週
000X0124	Genetic Analysis Level 2	基因分析 Level 2	EDTA 血濾紙血片 DNA	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病	3000	4 週
000X0125	Genetic Analysis Level 3	基因分析 Level 3	EDTA 血濾紙血片 DNA	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病	8000	6 週
000X0126	Genetic Analysis Level 4	基因分析 Level 4	EDTA 血濾紙血片	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病	15000	12 週

			DNA									
000X0206	Genetic Analysis Level 5	基因分析 Level 5	EDTA 血 濾紙血片 DNA	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病	20000	12 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 濾紙血片 DNA	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	>5% heteroplasmic level	粒線體 DNA 基因變異	15000	6 週
000X0256	Targeted NGS variant interpretation – basic genetic disease analysis 僅收總院	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	判讀	判讀	3000	12 週
000X0257	Whole exome NGS variant interpretation – basic genetic disease analysis 僅收總院	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	判讀	判讀	5000	12 週
000X0258	Whole genome NGS additional interpretation – pharmacogenomics, HLA, polygenic risk analyses 僅收總院	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	判讀	判讀	15000	12 週
000X0262	Next Generation Sequencing – Whole exome sequencing	次世代定序全外顯子定序檢測	EDTA 血 濾紙血片 DNA	紫頭管	>1	常溫	72 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 濾紙血片 DNA	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病	50000	12 週
000X0264	Next Generation Sequencing – Rapid Trio whole exome sequencing 僅收總院	次世代定序快速一家三口全外顯子檢測-單基因遺傳疾病【Rapid Trio WES】	EDTA 血 濾紙血片 DNA	紫頭管	各>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	遺傳疾病	116,500	口頭 7 天，14 天只本報告
000X0266	Next Generation Sequencing - Wilson disease	次世代定序威爾森氏症基因變異檢測	EDTA 血 濾紙血片 DNA	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	威爾森氏症	8260	6 週
000D1118	Genetics screening for hearing impairment	聽損基因篩檢	EDTA 血 濾紙血片	紫頭管	>1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	遺傳性聽損	4000	6 週

	僅收總院及分院		DNA									
000X0254	Comprehensive cancer gene test(without fusion genes) 僅收總院及癌醫分院	全癌基因檢測	FFPE			常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	癌症基因檢測	58000	4 週
000PPPGA	基因分析 Level 2 : GBA1 基因定序		EDTA 血 濾紙血片 DNA	紫頭管	1	常溫	72 小時內	分生	詳見報告單	高雪氏症定序	9000	4 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

聯絡人分機:吳慧璿 274259