

基因醫學部生化遺傳檢驗室採檢手冊

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	<0.6	酵素活性異常，符合典型法布瑞氏症篩檢陽性。建議進行基因定序分析，並同時進行生物標記分析與再次酵素分析確認	800	2 週
									0.6~1.2	酵素活性異常，可能為白血球數過少或是帶有 IVS 4+919 G>A 突變點的非典型法布瑞氏症。		

										建議進行生物標記分析與基因定序分析與再次酵素活性分析		
									1.2~1.5	酵素活性為異常邊緣值，多數可能為白血球數過少，唯仍有約 8%個案帶有 IVS 4+919 G>A 突變點的非典型法布瑞氏症。臨床醫師如果強烈懷疑「法布瑞氏症」，建議進行生物標記分析與基因定序分析與再次酵素活性分析		
									>1.5	酵素活性無明顯異常		
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 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	Screening and follow-up of Fabry, Gaucher, and Niemann-Pick type A/B disease	1200	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)	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

聯絡人分機: (02)2312-3456 #271930 胡小姐