

基因分子診斷實驗室採檢手冊

2022/09/13更新

醫令碼	檢測名稱	英文名	檢體種類	檢體容器	檢體量	檢體傳送溫度	檢體保存溫度	檢體保存時限	生物參考區間	自費價格	檢驗報告時間
000X0224	單一已知基因變異位點檢測	Genetic Test of single known genetic variant	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	1,500	4週
000X0238	全新設計已知基因變異單一位點檢測	Brand New Designed Genetic Testing For An Untested Variant	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	2,840	4週
000X0227	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—胸部主動脈剝離症候群	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Large Range - TAAD	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0227	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—嗜鉻細胞瘤及副神經纖維瘤	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Large Range - PP	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0227	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—進行性家族性肝內膽汁滯留症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Large Range - PFIC	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0227	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—阿拉及歐症候群	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Large Range - Alagille syndrome	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0227	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—遺傳性視網膜失養症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Large Range - Hereditary retinal dystrophies (HRD)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0229	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—結節硬化症	NGS genetic test - Large range - Tuberous Sclerosis Complex (TSC)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	8週
000X0233	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—神經退化性疾病	NGS genetic test - Large range - Neurodegenerative Diseases (NDD)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0234	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—聽損 (220個基因)	NGS genetic test - Large range - Deafness (DF) (220 genes)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0236	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—多囊性腎病變	NGS genetic test - Large range - Polycystic Kidney Disease (PKD)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0237	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—黃疸	NGS genetic test - Large range - Jaundice	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	30,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—神經纖維瘤	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Middle Range - NF	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	15,080	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—遺傳性視網膜失養症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Middle Range - Hereditary retinal dystrophies (HRD)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	15,080	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—酵素缺乏所致之先天性甲狀腺低能症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Middle Range - Congenital hypothyroidism due to dysmorphogenesis (TD)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	15,080	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—聽損基因突變檢測 (30個基因)	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - Deafness (30 genes)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	7,060	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—家族性高膽固醇血症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - Familial Hypercholesterolemia	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	7,060	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—多發性內分泌腫瘤第一型基因檢測	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - MEN1	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	7,060	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—多發性內分泌腫瘤第二型基因檢測 / 甲狀腺髓質癌	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - MEN2 / MTC	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	7,060	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—偽副甲狀腺功能低下症基因檢測	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - PHP1a, PPHP	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	7,060	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—甲狀腺賀爾蒙抵抗症候群	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - Thyroid hormone resistance (THR)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	7,060	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—先天性腎上腺增生症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	7,060	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—惡性高熱症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - Malignant Hyperthermia (MH)	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4℃	4℃	3天	無	7,060	12週

000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍— 年輕型中風	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range - cSVD	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4°C	4°C	3天	無	7,060	12週
000X0250	次世代定序遺傳性癌症症候群基因檢驗	NGS for Hereditary Cancer Syndromes associated Gene Variant Test	全血/ FFPE	EDTA紫頭管*2 / 臘塊組織固定於玻片	3 ml *2 / 臘塊組織空白片(10µm) *10+ H&E染色片*1	4°C /室溫	4°C /室溫	3天 /不限	無	30,000	8週
000X0252	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍— 癲癇專用	NGS genetic test - Middle range - Epilepsy	全血	EDTA紫頭管*2	3 ml *2	4°C	4°C	3天	無	10,000	12週
000X0253	次世代定序癌症藥物基因檢驗	Next-generation sequencing for gene test of cancer medication	FFPE	臘塊組織固定於玻片	臘塊組織空白片(10µm) *10+ H&E染色片*1	室溫	室溫	不限	無	38,500	4週

連絡電話: (02)23123456轉 71910