基因分子診斷實驗室採檢手冊

2025/11/18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
000X0227	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—聽損 (217個基因)	NGS genetic test-Large range-Deafness (DF)(217 genes)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	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 (186個基因)	NGS genetic test-Large range-Hereditary retinal dystrophy (HRD)(186 genes)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	30,000	12週
000X0227	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	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	30,000	12週
000X0227	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍—多囊性肝病變	NGS genetic test-Large range-Polycystic liver disease (PLD)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	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	NGS genetic test-Large range-Pheochromocytoma & Paraganglioma (PP)	全血/FFPE	EDTA紫頭管*2/臘塊組織固定於玻片	3mL*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	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	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	30,000	8週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—癲癇	NGS genetic test-Middle range-Epilepsy	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	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 (23個基因)	NGS genetic test-Middle range-Hereditary retinal dystrophy (HRD)(23 genes)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—神經纖維瘤	NGS genetic test-Middle range-Neurofibromatosis (NF)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—原發性腎上腺巨結節增生症	NGS genetic test-Middle range-Primary macronadular adrenal hyperplasia (PMAH)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—紫質症	NGS genetic test-Middle range-Porphyria	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	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	NGS genetic test-Middle range-Congenital hypothyroidism due to dyshormonogenesis (TD)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—典型及非典型先天性腎上腺增生症	NGS genetic test-Middle range-Typical & Atypical Congenital Adrenal Hyperplasia (Typical & Atypical CAH)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—低血鉀	NGS genetic test-Middle range-Hypokalemia	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—家族性內分泌症候群	NGS genetic test-Middle range-Familial endocrine syndrome (FES)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—家族性醛固酮過多症	NGS genetic test-Middle range-Familial hyperaldosteronism (FHA)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—醛固酮分泌腺瘤	NGS genetic test-Middle range-Aldosterone-producing adenoma (APA)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—低磷酸鹽佝僂症 (9個基因)	NGS genetic test-Middle range-Hypophosphatemic rickets (9 genes)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—年輕人成年型糖尿病	NGS genetic test-Middle range-Maturity onset diabetes of the young (MODY)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—特發性低促性腺激素性腺功能低下症	NGS genetic test-Middle range-Hypogonadotropic hypogonadism (HH)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12週
000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—甲狀腺癌	NGS genetic test-Middle range-Thyroid gland (TC)	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	17,000	12週
000X0275	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍—藥物基因專用	NGS genetic test-Middle range-Pharmacogenomics (PG)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	17,000	12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	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	12,000	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 (*CYP21A2* gene)	NGS genetic test-Small range-CAH due to 21-hydroxylase deficiency (*CYP21A2* gene)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—年輕型中風	NGS genetic test-Small range-Cerebral small vessel disease (cSVD)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—聽損 (48個基因)	NGS genetic test-Small range-Deafness (DF)(48 genes)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	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	NGS genetic test-Small range-Familial Hypercholesterolemia (FH)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	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	NGS genetic test-Small range-Multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	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	NGS genetic test-Small range-Multiple endocrine neoplasia type 2 (MEN2)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—惡性高熱症	NGS genetic test-Small range-Malignant hyperthermia (MH)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—甲狀腺髓質癌	NGS genetic test-Small range-Medullary thyroid cancer (MTC)	全血/FFPE	EDTA紫頭管*2/臘塊組織固定於玻片	3mL*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	8,260	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	NGS genetic test-Small range-Pseudohypoparathyroidism (For PHP1a, PPHP)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—甲狀腺賀爾蒙阻抗症候群	NGS genetic test-Small range-Thyroid hormone resistance (THR)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—逢希伯-林道症候群	NGS genetic test-Small range-Von Hippel-Lindau disease (VHL)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—家族性低尿鈣高鈣血症	NGS genetic test-Small range-Familial hypocalciuric hypercalcemia (FHH)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	NGS genetic test-Small range-Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—沃夫然症候群	NGS genetic test-Small range-Wolfram syndrome (WS)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	12週
000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍—低磷酸鹽佝僂症 (*PHEX* gene)	NGS genetic test-Small range-Hyophosphatemic rickets (*PHEX* gene)	全血	EDTA紫頭管*2	3mL*2	4°C	4°C	3天	無	8,260	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	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	30,000	4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	2週

連絡電話：(02)23123456轉271910