

# 基因醫學部高通量定序檢驗室採檢手冊

2026.04.21 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 |
|----------|--------------------------|--------------|--------|-------|--------------------------------------------------------------------------|--------|--------|------|--------|------|----------|--------|
| 000X0123 | Genetic Analysis Level 1 | 基因分析 Level 1 | EDTA 血 | 紫頭管   | >1                                                                       | 常溫     | 72 小時內 | 分生   | 詳見報告單  | 遺傳疾病 | 1500     | 4 週    |
|          |                          |              | 濾紙血片   | 紫頭管   | 1                                                                        |        |        |      |        |      |          |        |
|          |                          |              | DNA    | 微量離心管 | 濃度≥10ng/uL<br>總量≥250ng<br>OD260/O<br>D280:1.8~2.0                        |        |        |      |        |      |          |        |
| 000X0124 | Genetic Analysis Level 2 | 基因分析 Level 2 | EDTA 血 | 紫頭管   | >1                                                                       | 常溫     | 72 小時內 | 分生   | 詳見報告單  | 遺傳疾病 | 3000     | 4 週    |
|          |                          |              | 濾紙血片   | 紫頭管   | 1                                                                        |        |        |      |        |      |          |        |
|          |                          |              | DNA    | 微量離心管 | 同 000X0123                                                               |        |        |      |        |      |          |        |
| 000X0125 | Genetic Analysis Level 3 | 基因分析 Level 3 | EDTA 血 | 紫頭管   | >1                                                                       | 常溫     | 72 小時內 | 分生   | 詳見報告單  | 遺傳疾病 | 8000     | 6 週    |
|          |                          |              | 濾紙血片   | 紫頭管   | 1                                                                        |        |        |      |        |      |          |        |
|          |                          |              | DNA    | 微量離心管 | DNA 濃度≥10ng/uL，總量≥500ng，OD260/O<br>D280 Ratio 介於1.8~2.0，OD260/O<br>D230≥ |        |        |      |        |      |          |        |

|          |                                                                                                     |                                        |        |       |               |     |        |     |                         |              |       |      |
|----------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|--------|-------|---------------|-----|--------|-----|-------------------------|--------------|-------|------|
|          |                                                                                                     |                                        |        |       | 1.6           |     |        |     |                         |              |       |      |
| 000X0126 | Genetic Analysis Level 4                                                                            | 基因分析 Level 4                           | EDTA 血 | 紫頭管   | >1            | 常溫  | 72 小時內 | 分生  | 詳見報告單                   | 遺傳疾病         | 15000 | 12 週 |
|          |                                                                                                     |                                        | 濾紙血片   | 紫頭管   | 1             |     |        |     |                         |              |       |      |
|          |                                                                                                     |                                        | DNA    | 微量離心管 | 同<br>000X0125 |     |        |     |                         |              |       |      |
| 000X0206 | Genetic Analysis Level 5                                                                            | 基因分析 Level 5                           | EDTA 血 | 紫頭管   | >1            | 常溫  | 72 小時內 | 分生  | 詳見報告單                   | 遺傳疾病         | 20000 | 12 週 |
|          |                                                                                                     |                                        | 濾紙血片   | 紫頭管   | 1             |     |        |     |                         |              |       |      |
|          |                                                                                                     |                                        | DNA    | 微量離心管 | 同<br>000X0125 |     |        |     |                         |              |       |      |
| 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  | 72 小時內 | 分生  | >5% heteroplasmic level | 粒線體 DNA 基因變異 | 15000 | 6 週  |
|          |                                                                                                     |                                        | 濾紙血片   | 紫頭管   | 1             |     |        |     |                         |              |       |      |
|          |                                                                                                     |                                        | DNA    | 微量離心管 | 同<br>000X0125 |     |        |     |                         |              |       |      |
| 000X0256 | Targeted NGS variant interpretation – basic genetic disease analysis<br>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                | FASTQ  | 不適用   | 詳見高通量定序檢驗室網站  | 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<br>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                | FASTQ  | 不適用   | 詳見高通量定序檢驗室網站  | 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<br>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 | FASTQ  | 不適用   | 詳見高通量定序檢驗室網站  | 不適用 | 不適用    | 不適用 | 判讀                      | 判讀           | 15000 | 12 週 |
| 000X0262 | Next Generation Sequencing – Whole exome sequencing<br>產前相關檢體僅收總院                                   | 次世代定序全外顯子定序檢測                          | EDTA 血 | 紫頭管   | >1            | 常溫  | 72 小時內 | 分生  | 詳見報告單                   | 遺傳疾病         | 30000 | 12 週 |
|          |                                                                                                     |                                        | 濾紙血片   | 紫頭管   | 1             |     |        |     |                         |              |       |      |
|          |                                                                                                     |                                        | DNA    | 微量離心管 | 同<br>000X0125 |     |        |     |                         |              |       |      |

|          |                                                                     |                                           |              |       |                                                                                                             |    |        |    |       |       |         |                 |
|----------|---------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|--------------|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|--------|----|-------|-------|---------|-----------------|
|          |                                                                     |                                           | 羊水           | 針筒    | >10                                                                                                         |    |        |    |       |       |         |                 |
|          |                                                                     |                                           | 臍帶血          | 紫頭管   | >1                                                                                                          |    |        |    |       |       |         |                 |
|          |                                                                     |                                           | 組織(絨毛膜等產前檢體) | 無菌容器  | 至少 25 mg，約小拇指大小。                                                                                            |    |        |    |       |       |         |                 |
| 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 | 72 小時內 | 分生 | 詳見報告單 | 遺傳疾病  | 50000   | 12 週            |
|          |                                                                     |                                           | DNA          | 微量離心管 | DNA 濃度 $\geq 60\text{ng/uL}$ ，總量 $\geq 1.5\text{ug}$ ，OD260/O D280 Ratio 介於 1.8~2.0，OD260/O D230 $\geq 1.6$ |    |        |    |       |       |         |                 |
| 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       | 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 天紙本報告 |
|          |                                                                     |                                           | 濾紙血片         | 紫頭管   | 1                                                                                                           |    |        |    |       |       |         |                 |
|          |                                                                     |                                           | DNA          | 微量離心管 | 同 000X0125                                                                                                  |    |        |    |       |       |         |                 |
| 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 | 72 小時內 | 分生 | 詳見報告單 | 威爾森氏症 | 8260    | 6 週             |
|          |                                                                     |                                           | 濾紙血片         | 紫頭管   | 1                                                                                                           |    |        |    |       |       |         |                 |
|          |                                                                     |                                           | DNA          | 微量離心管 | 同 000X0125                                                                                                  |    |        |    |       |       |         |                 |
| 000D1118 | Genetics screening for hearing impairment 僅收總院及分院                   | 聽損基因篩檢                                    | EDTA 血       | 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             |
|          |                                                                     |                                           | 濾紙血片         | 紫頭管   | 1                                                                                                           |    |        |    |       |       |         |                 |
|          |                                                                     |                                           | DNA          | 微量離心管 | 同 000X0125                                                                                                  |    |        |    |       |       |         |                 |

|          |                                                                   |        |        |       |               |    |        |    |       |        |       |     |
|----------|-------------------------------------------------------------------|--------|--------|-------|---------------|----|--------|----|-------|--------|-------|-----|
|          |                                                                   |        |        |       | 5             |    |        |    |       |        |       |     |
| 000X0254 | Comprehensive cancer gene test(without fusion genes)<br>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 | 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 |
|          |                                                                   |        | 濾紙血片   | 紫頭管   | 1             |    |        |    |       |        |       |     |
|          |                                                                   |        | DNA    | 微量離心管 | 同<br>000X0123 |    |        |    |       |        |       |     |

\*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: (02)2312-3456 #271930 胡小姐