

基因醫學部 臨床檢驗項目

版本更新日期:2025/03/12

健保有給付項目依『全民健康保險醫療費用支付標準』規定收費，未給付項目依本院自費醫療收費標準規定收費

(非健保身分之外國籍病友就醫收費標準,自 109 年 4 月 1 日起依本國籍無健保者再加乘 1.3 倍計算)

● 癌症相關基因檢測醫令適用條件，請參考連結

基因醫學部檢驗醫令項目表							
No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
1	000X0102	羊膜細胞培養，染色體分析	CELL CULTURE&CHROMOSOME ANALYSIS	6,500	-	彭嫺嫻 271909	細胞遺傳檢驗室
2	000X0105	絨毛膜細胞培養及染色體分析	VILLUS CELL CULTURE & CHROMOSOME ANALYSIS	6,000	-		
3	000X0213	血液染色體檢查	General chromosome	5,000	-		
4	000X0226	染色體晶片分析	Array CGH analysis	18,000	-	林孟慧 271916	分子遺傳檢驗室
5	000X0016	血緣鑑定	Paternity Test	8,000	2,000	黎淑芳 徐碧梅 翁翊珊 271914 271916	產前遺傳暨親緣 鑑定檢驗室
6	000X0201	家族遺傳檢查 (B)	Family Genetic Exam (B)	6,000	-		
7	000X0202	手足血緣鑑定	SIBLINGSHIP TEST	13,500	-		
8	000X0203	分子基因檢查	MOLECULAR GENETIC DIAGNOSIS	2,000	-		
9	000X0212	祖孫血緣鑑定	Grandparentage test	13,500	-		
10	000X0218	MSI 分子基因檢查	Microsatellite instability DNA analysis	11,000	-		
11	12187C0X	BMT STR 短片段重覆序列多型性 分析-骨髓移植前基因檢測	PreBMT-STR	4,500	-		
12	12187CYX	BMT STR 短片段重覆序列多型性 分析-骨髓移植後基因檢測	Post-BMT-STR	4,500	-		

No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
13	12187CZX	BMT STR 短片段重覆序列多型性分析-捐髓者基因檢測	Donor-BMT-STR	4,500	-	黎淑芳 徐碧梅 翁翊珊 271914 271916	產前遺傳暨親緣 鑑定檢驗室
14	000X0136	脊髓小腦退化性動作協調障礙第1、2、3型檢驗	Spinocerebellar Ataxia type I, II, III	2,000	500		
15	000X0137	脊髓小腦退化性動作協調障礙-齒狀紅核蒼白球肌萎縮症檢驗	Dentato-rubro-pallido-luysian atrophy	1000	500		
16	000X0138	脊髓小腦退化性動作協調障礙第17型檢驗	Spinocerebellar Ataxia type XVII	1,000	500		
17	000X0139	脊髓小腦退化性動作協調障礙第6型檢驗	Spinocerebellar Ataxia type VI	1000	500		
18	000X0140	亨丁頓氏舞蹈症	Huntington Disease	2,000	500		
19	000X0147	甘迺迪氏症基因檢查	Kennedy's Disease Genetic Test	1,000	500		
20	000C0426	X 染色體脆折症基因檢驗	Genetic test of Fragile X Syndrome	3,350	-		
21	000C0422	脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗	Spinal Muscular Atrophy (SMA) genetic test	3,000	-	楊千慧 271802	產前遺傳暨親緣 鑑定檢驗室
22	000X0162	甲型海洋性貧血基因檢測	α -thalassemia	3,500	-		
23	000X0200	乙型海洋性貧血基因檢測	β -thalassemia	3,500	-		
24	000X0153	嚴重複合型免疫缺乏症新生兒篩檢	SCID Newborn Screening	150	-	胡閔慧 271930	新生兒篩檢 中心
25	000X0157	生物素症新生兒篩檢	Neonatal Screening of Biotinidase Disease	100	-		
26	000X0175	腎上腺腦白質失養症(ALD)篩檢	Screening for Adrenoleukodystrophy	240	-		

No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
27	000X0181	新生兒篩檢–典型法布瑞氏症, 高雪氏症, 黏多醣症	Fabry, Gaucher, MPSs disease screening	800	-	胡閔慧 271930	新生兒篩檢中心
28	000X0184	新生兒裘馨氏肌肉失養症篩檢	Newborn Duchenne Muscular Dystrophy screening	350	-		
29	000X0185	半乳糖濃度	Galactose concentration	150	-		
30	000X0214	龐貝氏症篩檢	Screening for Pompe Disease	200	-		
31	000X0176	晚發型龐貝氏症篩檢(限 1 歲以上使用)	Screening for late-onset Pompe disease (>1 years old)	800	-	吳慧璿 274259	生化遺傳檢驗室
32	000X0177	(限男性)法布瑞氏症篩檢(限 7 歲以上使用)	(Male) Screening for Fabry disease (>7 years old)	800	-		
33	000X0178	尿中葡萄糖四醣檢驗	Urine Glc4 test	2,000	-		
34	000X0179	Lyso-Gb3, Lyso GL-1, 與 Lyso-SM 檢驗	Lyso-Gb3, LysoGL-1 and Lyso-SM test	1,200	-		
35	000X0183	高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型篩檢(限 1 歲以上使用)	Screening for Gaucher disease and Niemann-Pick type A/B disease (>1 years old)	800	-		
36	000X0186	黏多醣症第一型篩檢	Screening for MPS I disease (>1 years old)	900	-		
37	000X0187	黏多醣症第二型篩檢	Screening for MPS II disease (>1 years old)	900	-		
38	000X0188	尿液黏多醣分型檢驗	Urinary GAG disaccharides test	2,000	-		
39	000X0215	甲基丙二酸	Methylmalonic Acid	400	-		

No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
40	000X0002	小兒代謝遺傳疾病檢查	Test for inborn errors of metabolism	2,000	-	吳慧璿 274259	生化遺傳檢驗室 / 高通量定序檢驗室
41	000X0182	TPP1 酵素檢查	Tripeptidyl peptidase 1 (TPP1) enzyme assay	5,000	-		
42	000X0123	基因分析 Level1	Genetic Analysis Level 1	1,500	-		
43	000X0124	基因分析 Level2	Genetic Analysis Level 2	3,000	-		
44	000PPPGA	基因分析 Level 2:GBA1 基因定序	Genetic Analysis Level 2 : GBA1	9,000	-		
45	000X0125	基因分析 Level3	Genetic Analysis Level 3	8,000	-		
46	000X0126	基因分析 Level4	Genetic Analysis Level 4	15,000	-		
47	000X0206	基因分析 Level5	Genetic Analysis Level 5	20,000	-		
48	000X0271	核酸製備(送生化遺傳實驗室)	DNA Extration	500	-		
49	000X0239	次世代定序粒線體 DNA 基因變異檢測	Next Generation Sequencing for Mitochondrial DNA Variation Test	15,000	-		
50	000X0254	全癌基因檢測 (不含融合基因)	Comprehensive cancer gene test(without fusion genes)	58,000	-		
51	000X0256	目標基因次世代定序變異判讀-遺傳性疾病基礎分析	Targeted NGS variant interpretation – basic genetic disease analysis	3,000	-		
52	000X0257	全外顯子次世代定序變異判讀-遺傳性疾病基礎分析	Whole exome NGS variant interpretation – basic genetic disease analysis	5,000	-		

No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
53	000X0258	全基因體次世代定序追加判讀-體藥物基因體學、HLA 基因型、及多基因危險性分析	Whole genome NGS additional interpretation – pharmacogenomics, HLA, polygenic risk analyses	15,000	-	吳慧璿 274259	生化遺傳檢驗室 / 高通量定序檢驗室
54	000X0262	次世代定序全外顯子定序檢測-單基因遺傳疾病 【WES】	Next Generation Sequencing – Whole exome sequencing	30,000	-		
55	000X0263	次世代定序全基因體定序檢測-遺傳疾病 【WGS】	Next Generation Sequencing – Whole genome sequencing	50,000	-		
56	000X0264	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】	Next Generation Sequencing – Rapid Trio whole exome sequencing	116,500	-		
57	000X0266	次世代定序威爾森氏症基因變異檢測	Next Generation Sequencing - Wilson disease	8,260	-		
58	12150B0D	血漿胺基酸定量檢查	Plasma Amino Acid Analysis	2,600	-		
59	12194B00	代謝產物串聯質譜儀檢查(陽性追蹤使用)	Tandem Mass Analysis of Metabolites	650	-		
60	000X0272	次世代定序全外顯子定序檢測(羊水或其他妊娠組織)	Next Generation Sequencing – Whole exome sequencing (amniotic fluid or other gestational tissue)	30,000	-		

No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
61	09089B0D	尿液有機酸檢查(每次需加 CRE-09015C 予校正)	Urine Organic Acid analysis	2,340	-	吳宜真 288879	法醫學科/毒藥物 鑑定檢驗中心
62	000X0227	次世代定序疾病基因突變檢測—大範圍 (開立檢驗時，須於懷疑病類點選 欲檢測之適應症) ● 遺傳性視網膜失養症 (186 個 基因) ● 多囊性腎病變 ● 多囊性肝病變 ● 嗜鉻細胞瘤及副神經節瘤 ● 聽損(217 個基因) ● 結節硬化症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Large Range ● Hereditary retinal dystrophy (186 genes) ● Polycystic kidney disease (PKD) ● Polycystic liver disease (PLD) ● Pheochromocytoma & Paraganglioma (P&P) ● Deafness (DF) (217 genes) ● Tuberous Sclerosis Complex (TSC)	30,000	-	陳幼玫 范盛之 李昭萱 271910	基因分子 診斷實驗室
63	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)	30,000	-		
64	000X0238	全新設計已知基因變異單一位點 檢測 【自 2024 年 8 月 9 日始，停止執行】 若有需求請改開 000X0124 (基因分 析 Level2)，並詳述待檢測之基因 位點。	Brand New Designed Genetic Testing For An Untested Variant	2,840	-		

No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
65	000X0244	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍 (開立檢驗時，須於懷疑病類點選 欲檢測之適應症) - 癲癇 - 遺傳性視網膜失養症 (23 個基因) - 神經纖維瘤 - 原發性腎上腺巨結節增生症 - 紫質症 - 酵素缺乏所致之先天性甲狀腺低能症 - 典型及非典型先天性腎上腺增生症 - 低血鉀 - 家族性內分泌症候群 - 家族性醛固酮過多症 - 醛固酮分泌腺瘤 - 低磷酸鹽佝僂症(9 個基因) - 年輕人成年型糖尿病 - 特發性低促性腺激素性腺功能低下症	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Middle Range - Epilepsy - Hereditary retinal dystrophy (23 genes) - Neurofibromatosis (NF) - Primary macronadular adrenal hyperplasia (PMAH) - Porphyria - Thyroid dysmorphogenesis (TD) - Typical and Atypical CAH - Hypokalemia - Familial endocrine syndrome (FES) - Familial hyperaldosteronism - Aldosterone-producing adenoma (APA) - Hypophosphatemic rickets (XLH) (9 genes) - Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) - Hypogonadotropic hypogonadism (IHH)	17,000	-	陳幼玫 范盛之 李昭萱 271910	基因分子 診斷實驗室

No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
66	000X0245	次世代定序疾病基因突變檢測—小範圍 (開立檢驗時，須於懷疑病類點選 欲檢測之適應症) • 先天性腎上腺增生症 • 年輕型中風 • 聽損 (48 個基因) • 家族性高膽固醇血症 • 多發性內分泌腫瘤第一型 • 多發性內分泌腫瘤第二型 • 惡性高熱症 • 甲狀腺髓質癌 • 偽副甲狀腺功能低下症 • 甲狀腺賀爾蒙抵抗症候群 • 逢希伯-林道症候群 • 家族性低尿鈣高鈣血症 • 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 • 沃夫然症候群 • 低磷酸鹽佝僂症 (PHEX gene only)	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Small Range • CAH due to 21-hydroxylase deficiency • Cerebral small vessel disease (cSVD) • Deafness (48 genes) • Familial hypercholesterolemia (FH) • Multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1) • Multiple endocrine neoplasia type 2 (MEN2) • Malignant hyperthermia (MH) • Medullary thyroid cancer (MTC) • Pseudohypoparathyroidism (PHP1a, PPHP) • Thyroid hormone resistance (THR) • Von Hippel–Lindau disease (VHL) • Familial hypocalciuric hypercalcemia (FHH) • Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI) • Wolfram syndrome • Hypophosphatemic rickets (XLH) (PHEX gene only)	8,260	-	陳幼玫 范盛之 李昭萱 271910	基因分子 診斷實驗室
67	000X0250	次世代定序遺傳性癌症症候群基因檢驗 [次世代定序卵巢癌、攝護腺癌 (BRCA 與 HR)基因檢驗]	NGS for Hereditary Cancer Syndromes associated Gene Variant Test [NGS for ovarian and prostate cancer (BRCA and HR genes)]	30,000	-		

No.	醫令碼	中文名稱	英文名稱	價格	外加	聯絡人	單位
68	000X0252	次世代定序疾病基因突變檢測—中範圍 (癲癇專用)	Next-Generation Sequencing Genetic Test - Middle Range (for Epilepsy)	12,000	-	陳幼玫 范盛之 李昭萱 271910	基因分子 診斷實驗室
69	000X0253	次世代定序癌症藥物基因檢驗	Next-generation sequencing for gene test of cancer medication	38,500	-		
70	000X0267	次世代定序遺傳基因全表現子檢測 (MGD 實驗室) 【自 2024 年 8 月 9 日始，停止執行】 若有需求請改開 000X0262 ， 懷疑病類欄位點選 “Adult Endocrine” 在判讀關鍵字填寫疾病相關字詞。 *“Adult Endocrine”此選項是由陳沛隆醫師確認判讀及簽署報告，不限成人內分泌疾病皆可點選。	NGS genetic test-Germline WES (Lab of MGD)	30,000	-		
71	000X0268	次世代定序遺傳基因全基因組檢測 (MGD 實驗室) 【自 2024 年 8 月 9 日始，停止執行】	NGS genetic test-Germline WGS (Lab of MGD)	50,000	-		