2013 財團法人罕見疾病基金會國內罕見疾病遺傳檢驗補助同意書

您好，本會為加強對罕見疾病病友及家屬的照顧，並使得疾病可早期發現早期治療與預防，特針對罕見遺傳疾病基因診斷及酵素檢驗費用給予部分補助，補助期間由**102年1月1日起至103年2月28日止**。

一、補助對象：疑似罕見疾病患者，需進行確認診斷者，不適用於隱性遺傳之帶因者檢測。

二、檢驗費用：符合補助受檢者，罕見疾病基金會將補助**80%**檢驗費用，並將費用直接撥付給檢驗機構或醫療院所，其餘**20%**檢驗費用由病友自付，敬請參考下列繳款方式說明。

三、個案資料：

個案姓名	性別	出生日期	身份證號碼
	□男 □女	年 月 日	

病歷號碼	連絡電話	送檢日期
		年 月 日

四、送檢單位資料：

醫院名稱及醫事機構代號	科別	送檢醫師
報告郵寄地址－醫院地址（請填郵遞區號）		
□□□		
連絡電話	報告傳真號碼	

個案或法定代理人簽名:

日期： 年 月 日

檢驗項目	檢驗機構	檢驗之疾病名稱	檢驗項目
48(範例)	臺北市立聯合醫院	甲基丙二酸血症	MMAA/MMAB基因突變分析

病歷摘要 (由送檢單位負責填寫完整)

家族史 (由送檢單位負責填寫完整)

五、檢體需求表：(送檢前請與各實驗室連絡。)

檢驗機構	檢體需求	付費方式	聯絡窗口	寄件地址
台大醫院-胡務亮醫師實驗室	血液(EDTA採血管，3ml，室溫運送)	郵局匯票(抬頭請寫台大醫院)***不收現金**	臺大醫院基因醫學部: 聯絡電話 02-23123456 分機 71905 葉慧英小姐	(10041)台北市中正區 中山南路8號 臺大醫院 基因醫學部 兒童醫院大樓19樓19004室 傳真：02-23314518
台大醫院-陳慧玲醫師實驗室	紫頭管含抗凝劑(EDTA)：2~5ml，1管， 以室溫保存運送，24小時內送達，切勿冰凍。	郵局匯票(抬頭請寫台大醫院)***不收現金**	負責人：陳慧玲醫師 連絡人：趙倩沂小姐 電話:02-23123456 分機 71736	(10041)台北市中正區中山南路8號台大醫院 小兒腸胃科 兒童醫療大樓17樓17014室
慧智臨床基因醫學實驗室	血液(EDTA採血管，3ml，室溫運送)， 超過24小時者請以4℃冷藏保存運送。	銀行：合作金庫銀行公館分行006 帳號：5872-717-301388 戶名：慧智基因股份有限公司 **使用ATM轉帳後；傳真帳號後5碼和轉帳者資料傳真至(02)2368-0668，電話(02)2368-6606，確認入帳後將開立發票。	PCR組/連絡電話 02-2368-6606 郭佩雯小姐	100台北市中正區思源街18號 台大水源校區創新育成中心B棟504室
台北榮總	血液(EDTA採血管，以無菌方式採樣： 成人4ml；小孩2~4ml，冷藏運送)。	ATM轉帳：合作金庫 石牌分行，帳號：1427713000750，戶名：台北榮民總醫院作業基金405專戶，轉入後將『ATM存根』放大並傳真至02-2876-7181(請註明:謝小姐收)，以利核帳。	台北榮民總醫院：02-28712121 分機 8485 謝育萍 小姐。	11217台北市北投區石牌路2段201號 台北榮民總醫院 科技大樓8樓 遺傳諮詢中心實驗室 8002室
臺北市立聯合醫院	血液(Heparin採血管，以無菌方式採樣： 成人10ml；小孩2~5ml，室溫運送)。	現金支付，共_____元整。	臺北市立聯合醫院 教學研究部 臨床研究與教育訓練中心：02-2709-3600分機3808張瑩貞小姐	10341 台北市鄭州路145號 臺北市立聯合醫院 教學研究部臨床研究與教育訓練中心
柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室	血液(EDTA採血管2~3mL)，請搖勻， 48小時內可常溫運送。	ATM轉帳或匯款：台北富邦商業銀行(銀行代號：012) 城中分行 帳號：500-120-001119 戶名：基因飛躍科技股份有限公司 (匯款或轉帳後，請將單據寫上受檢者姓名，傳真至 02-33931077或來電告知，以利核帳。)	柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室： 聯絡電話 02-33931030 陳小姐。	100台北市中正區林森南路10-1號1樓 傳真：02-33931077
中山醫學大學附設紀念醫院	血液(EDTA採血管，以無菌方式採樣：成人3ml； 小孩2~5ml，**冷藏運送**)	現金支付，共_____元整。	中山醫學大學附設醫院 細胞暨分子遺傳實驗室： 04- 24739595分機38352或38353余如珊小姐。	40201台中市南區建國北路一段110號 中山醫學大學附設醫院 細胞暨分子遺傳實驗室
彰化基督教醫院	血液(EDTA採血管，3ml，48小時內可常溫運送)	□ 郵政劃撥：請至郵局劃撥 戶名:財團法人彰化基督教醫院 帳號：00131080 請於備註欄註明【患者姓名】及【遺傳代檢費】。請傳真郵政劃撥單至04-7249847。 □ ATM轉帳：請將款項轉入銀行代號：822中國信託商業銀行 帳號：078-5300-38927，轉入後將『ATM存根』放大並傳真至04-7249847，以利核帳。	財團法人彰基督教醫院遺傳諮詢中心， 聯絡電話 04-7238595 分機 7244 遺傳諮詢員：李小姐	500彰化市中華路176號三樓，彰基基因醫學部收。 聯絡電話 04-7238595 分機2331 。
高雄醫學大學附設紀念醫院	血液(EDTA採血管，以無菌方式採樣：20ml； 收檢時間：星期一~星期五 8:00AM~16:00PM； 例假日前一天不收件；室溫運送)。	匯款銀行：第一銀行三民分行(代號: 0077040) 帳號：70450145000 戶名：財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院，請將匯款單傳真至07-3234612，請註明『基因診斷實驗室收』以利核帳。	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院： 07-3121101分機7259 林晴雯小姐	807高雄市三民區自由一路100號 財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院 啟川大樓11樓 基因診斷實驗室 林晴雯小姐收
林口長庚紀念醫院-李文益醫師實驗室	血液(Heparin純綠頭採血管，以無菌方式採樣： 病患儘量不低於10ml，對照者(成人10ml)；室溫於48小時內送達；煩請抽血前務必與聯絡03-3281200分機8287施盈帆小姐或林怡伶小姐。	現金支付，共_____元整。	桃園縣林口長庚兒童醫療大樓 教學研究部 臨床研究與教育訓練中心：03-3281200分機8766 謝碧玲個管師。	33305桃園縣龜山鄉復興街5號 林口長庚兒童醫療大樓兒科辦公室12 L李文益醫師收
林口長庚-林如立醫師實驗室	□ 基因檢測：血液(EDTA採血管， 以無菌方式採樣：3~5ml，室溫運送)。 □ FISH：血液(Heparin採血管， 以無菌方式採樣：3~5ml，冷藏運送)。	現金支付，共_____元整。	桃園縣林口長庚醫院兒童醫療大樓 內分泌暨遺傳科：電話03-3281200分機8544 or 手機0968373937 吳明純遺傳諮詢師	33305桃園縣龜山鄉復興街5號 林口長庚兒童醫療大樓3K 新生兒篩檢中心 吳明純遺傳諮詢師收
林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	血液(EDTA採血管，3mL，室溫運送)	現金支付，共_____元整。	桃園縣林口長庚紀念醫院檢驗醫學科 分生組； 聯絡電話：03-3281200＃8360再轉360	33305桃園縣龜山鄉復興街5號 林口長庚醫院檢驗醫學科 林志遠先生
高雄長庚	紫頭EDTA採血管3ml，檢體寄送條件希望能 <15 ℃ (寄送盒內加一塊冰寶, 檢體避免直接接觸冰寶即可達成條件)。	郵局劃撥 戶名：長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院 帳號：04907823 請於備註欄註明【患者姓名】 及【遺傳代檢費用】。請傳真郵政劃撥單至：07-7333198 請註明【分子檢驗組】以利核帳。	長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院 檢驗醫學科分子檢驗組 收件人:趙采鈴 聯絡電話:07-7317123分機 2161	83301高雄市鳥松區大埤路123號 檢驗醫學科分子檢驗組 收件人:趙采鈴 聯絡電話:07-7317123分機 2161
衛生保健基金會	中段尿液 20c. c.，運送全程均需避光冷藏。 Heparin blood 5c.c.，且冷藏保存。	809萬泰銀行 東台北分行，帳號：009-53-81236-1-2，戶名：財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所(請於匯款後將「匯款單」或「ATM存根」黏貼於此，或放大傳真至02-8768-3949，確認入帳後開立收據)***不收現金**	財團法人中華民國衛生保健基金會， 電話：02-8768-1020分機35	聯合醫事檢驗所之全省收檢網協助處理，台北：(02)2704-9977，新竹：(03)533-0188，台中：(04)2313-5120，嘉義：(05)216-9955，高雄：(07)285-2328
中國醫藥大學附設醫院	血液，EDTA採血管， 3ml,室溫或冷藏運送。	現金支付，共_____元整。	檢驗醫學部分生組 04-22052121分機1202轉304	40447台中市北區育德路2號 第一醫療大樓2樓 檢驗醫學部 分生組
台北馬偕	□ 尿液檢體：10~20 ml， 需冷藏(短時間)或冷凍(長時間)保存。 □ EDTA 血液檢體：3~5 ml，需室溫保存。	現金支付，共_____元整。	馬偕紀念醫院醫學研究部生化遺傳組 聯絡人：莊志光副研究員 連絡電話:02-28094661 ext. 2348~50	25160新北市淡水區竹圍民生里民生路45號 綜合研究大樓605室

第一聯（白），請連同檢體一併提供給檢驗單位。

第二聯（粉），送檢單位留存。

第三聯（綠），病人留存。

六、檢驗之疾病與項目：(請醫師或遺傳諮詢師勾選，送檢前請與各實驗室聯絡。)

項次	檢驗機構	檢驗之疾病名稱	檢驗項目	工作週	自費價格	罕病基金會補助80%檢驗費用(台幣/人)	病患自付20%檢驗費用(台幣/人)
1	台大醫院-胡務亮醫師實驗室	芳香族L-胺基酸脱羧酵素缺乏症(Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency)	☐ AADC基因突變分析	4	12,000	9,600	2,400
2	台大醫院-陳慧玲醫師實驗室	瓜胺酸血症第2型(Citrullinemia type II)/新生兒肝內膽汁滯留性瓜胺酸血症(NICCD)	☐ SLC25A13基因突變熱點分析(exon6、9、16)	4	2,600	2,080	520
3		進行性家族性肝內膽汁滯留症	☐ FIC-1 基因常見突變點分析(exon7、9、15、17、23、25、26、27)	4	6,060	4,848	1,212
4			☐ BSEP基因常見突變點分析(exon7、9、10、11、13、14、21、23)	4	6,060	4,848	1,212
5			☐ MDR3基因常見突變點分析(exon6、9、17、22、26、28)	4	6,060	4,848	1,212
6			☐ FIC-1基因突變分析	8	16,960	13,568	3,392
7			☐ BSEP基因突變分析	8	16,960	13,568	3,392
8	慧智臨床基因醫學實驗室	成骨發育不全症(Osteogenesis imperfecta)	☐ COL1A1/COL1A2基因突變分析	8	15,000	12,000	3,000
9		軟骨發育不全症(Achondroplasia)	☐ FGFR3基因突變分析	2	8,000	6,400	1,600
10		馬凡氏症(Marfan syndrome)	☐ FBN1基因突變分析	12	15,000	12,000	3,000
11		貝克威斯-韋德曼氏症候群(Beckwith -Wiedemann syndrome)	☐ KCNQ1、H19基因突變分析	2	3,000	2,400	600
12		恰克-馬利-杜斯氏症(Charcot Marie Tooth Disease)	☐ PMP22 基因片段偵測	2	3,000	2,400	600
13			☐ PMP22、MPZ、GJB1基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
14		結節性硬化症(Tuberous sclerosis)	☐ TSC1/2基因突變分析	8	20,000	16,000	4,000
15		威廉斯氏症候群(Williama-Beuren syndrome)	☐ 7q11.23片段偵測	2	3,000	2,400	600
16		遺傳性水皰症(Epidermolysis bullosa simplex)	☐ KRT5基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
17		狄喬治氏症(DiGeorge syndrome)	☐ 22q11.2 片段偵測	2	3,000	2,400	600
18		色素沉積性視網膜發炎(Retinitis Pigmentosa)	☐ RP1、RHO、RDS基因突變分析	8	15,000	12,000	3,000
19		雷特氏症(Rett syndrome)	☐ MECP2基因突變分析	4	3,000	2,400	600
20		天使症候群(Angelman Syndrome)	☐ SNRPN基因突變分析	2	3,000	2,400	600
21		小胖威利症候群(Prader Willi Syndrome)	☐ SNRPN基因突變分析	2	3,000	2,400	600
22		逢希伯-林道症候群(Von Hippel-Lindau syndrome)	☐ VHL基因突變分析	4	3,000	2,400	600
23		肢帶型肌營養不良症(Limb-Girdle muscular)	☐ SGCA基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
24			☐ SGCB基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
25			☐ SGCD基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
26			☐ SGCG基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
27			☐ LMNA基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
28			☐ DYSF基因突變分析	8	20,000	16,000	4,000
29		慢性兒童腦硬化症(Pelizaeus-merzbacher Disease)	☐ PLP1基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
30		基因晶片		2	18,000	3,000	15,000
31	台北榮總	多發性羧化酶缺乏症(Biotinidase deficiency)	☐ Biotinidase基因突變分析	1	4,500	3,600	900
32		急性間歇性紫質症(Acute intermittent porphyria (AIP))	☐ HMBS基因突變分析	3	11,000	8,800	2,200
33		瓜胺酸血症第1型(Citrullinemia type I)	☐ ASS基因突變分析	3	13,000	10,400	2,600
34		瓜胺酸血症第2型(Citrullinemia type II)	☐ SLC25A13基因突變分析	3	13,000	10,400	2,600
35		短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症(Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	☐ SCAD基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
36		馬凡氏症(Marfan Syndrome)	☐ FBN1基因突變分析	8	25,000	20,000	5,000
37			☐ TGFBR2基因突變分析	3	9,000	7,200	1,800
38		高雪氏症(Gaucher disease)	☐ GBA基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
39		持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy)	☐ GLUD1基因突變分析	3	11,000	8,800	2,200
40		尼曼匹克症 A型(Niemann-Pick disease type A)	☐ SMPD1基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
41		尼曼匹克症C型(Niemann-Pick disease type C)	☐ NPC1基因突變分析	3	15,000	12,000	3,000
42		豆固醇血症(Sitosterolemia)	☐ ABCG5基因突變分析	3	11,000	8,800	2,200
43			☐ ABCG8基因突變分析	3	11,000	8,800	2,200
44		臭魚症(Trimethylaminuria)	☐ FMO3基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
45		原發性肉鹼缺乏症(Primary carnitine deficiency syndrome)	☐ OCTN2基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
46	臺北市立聯合醫院	甲基丙二酸血症(Methylmalonic Acidemia)	☐ Mutase活性分析	4	19,000	15,200	3,800
47			☐ MUT基因突變分析	4	8,700	6,960	1,740
48			☐ MMAA/MMAB基因突變分析	4	12,000	9,600	2,400
49			☐ SUCLA2基因突變分析	4	7,500	6,000	1,500
50			☐ MMACHC基因突變分析	4	3,400	2,720	680
51			☐ MMADHC基因突變分析	4	5,900	4,720	1,180
52			☐ LMBRD1基因突變分析	4	8,700	6,960	1,740
53		異戊酸血症(Isovaleric Acidemia)	☐ Isovaleryl-CoA dehydrogenase活性分析	4	19,000	15,200	3,800
54			☐ IVD基因突變分析	4	7,100	5,680	1,420
55		丙酸血症(Propionic Acidemia)	☐ Propionyl CoA carboxylase活性分析	4	18,000	14,400	3,600
56			☐ PCCA/PCCB基因突變分析	4	24,000	19,200	4,800
57		半乳糖血症(Galactosemia)	☐ GALT基因突變分析	4	7,500	6,000	1,500
58	柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室	腎上腺腦白質失養症(Adrenoleukodystrophy, ALD)	☐ ABCD1基因定序分析	2	10,000	8,000	2,000
59		X-性聯遺傳少汗性外胚層發育不良(X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia)	☐ ED1基因定序分析	2	10,000	8,000	2,000
60		高雪氏症(Gaucher's disease)	☐ GBA基因定序分析	2	10,000	8,000	2,000
61		Laron氏侏儒症候群(Laron syndrome)	☐ GHR基因定序分析	1	10,000	8,000	2,000
62		法布瑞氏症(Fabry's disease)	☐ IVS4+919位點偵測	1	2,000	1,600	400
63			☐ GLA基因定序分析	2	9,000	7,200	1,800
64			☐ 家族帶因者檢測	1	2,000	1,600	400
65		鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症(Ornithine transcarbamylase deficiency)	☐ OTC基因定序分析	1	8,000	6,400	1,600
66		龐貝氏症(Pompe's disease, Glycogen storage disease type II)	☐ GAA基因定序分析	2	15,000	12,000	3,000
67		肝醣儲積症Ia型(GSDIa)	☐ G6PC基因定序分析	1	5,000	4,000	1,000
68		萊希-尼亨症候群(Lesch-Nyhan syndrome)	☐ HPRT1基因定序分析	2	10,000	8,000	2,000
69		異染性白質退化(Metachromatic Leukodystrophy, MLD)	☐ ARSA基因定序分析	2	10,000	8,000	2,000
70	柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室	非酮性高甘胺酸血症(Nonketotic hyperglycinemia)	☐ AMT基因定序分析	2	5,000	4,000	1,000
71			☐ GLDC基因定序分析	2	25,000	20,000	5,000
72		努南氏症候群(Noonan syndrome)	☐ PTPN11基因定序分析	2	10,000	8,000	2,000
73		原發性肉鹼缺乏症(primary carnitine deficiency syndrome)	☐ SLC22A5基因定序分析	2	9,000	7,200	1,800
74		迪喬治症候群(DiGeorge Syndrome)	☐ 22q11.2 MLPA分析	1	3,000	2,400	600
75		威廉氏症候群(Williams-Beuren Syndrome,WBS)	☐ 7q11.23 MLPA分析	1	3,000	2,400	600
76		普瑞德威利症候群(Prader-Willi Syndrome, PWS)	☐15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	2,400	600
77		天使症候群(Angelman Syndrome, AS)	☐15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	2,400	600
78		基因晶片	☐ ISCA 8x60K晶片分析	2	16,000	3,000	13,000
79	中山醫學大學附設紀念醫院	肌強直症(Myotonic Dystrophy)	☐ Southern blot	4	4,000	3,200	800
80		Cornelia de Lange氏症候群(Cornelia de Lange syndrome)	☐ NIPBL基因突變分析	4	12,000	9,600	2,400
81		性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症(X-linked hypophosphatemic rickets)	☐ PHEX基因突變分析	4	6,000	4,800	1,200
82		Treacher Collins 症候群(Treacher Collins syndrome)	☐ TCOF1基因突變分析	4	9,000	7,200	1,800
83		Sotos syndrome	☐ NSD1基因突變分析	4	9,000	7,200	1,800
84	彰化基督教醫院	囊狀纖維化(Cystic Fibrosis；CF)	☐ CFTR基因突變分析	4	13,500	10,800	2,700
85		柯凱因氏症候群(Cockayne syndrome type A)	☐ ERCC8(CSA)基因突變分析	4	8,550	6,840	1,710
86		柯凱因氏症候群(Cockayne syndrome type B)	☐ ERCC6(CSB)基因突變分析	4	12,150	9,720	2,430
87		尼曼匹克症C型(Niemann-Pick type C disease)	☐ NPC1基因突變分析	4	13,500	10,800	2,700
88		Miller Dieker症候群(Miller Dieker syndrome)	☐ LIS1 基因 deletion分析	2	2,700	2,160	540
89			☐ LIS1 基因突變點位分析	4	5,400	4,320	1,080
90		威爾森氏症 (Wilson's disease)	☐ ATP7B基因突變分析	4	10,800	8,640	2,160
91		神經纖維瘤症第二型(Neurofibromatosis type 2)	☐ NF2基因突變分析	4	8,100	6,480	1,620
92		LOWE氏症候群(Lowe syndrome)	☐ OCRL基因突變點分析	4	16,200	12,960	3,240
93		基因晶片	☐ Cyto Scan基因晶片	4	20,000	3,000	17,000
94	高雄醫學大學附設紀念醫院	面肩胛肱肌失養症(Facioscapulohumeral muscular dystrophy)	☐ FSHD基因突變分析	8	10,000	8,000	2,000
95	林口長庚紀念醫院-李文益醫師實驗室	嚴重複合型免疫缺損(Severe combined T and B immunodeficiency)	☐ Thymidine T cell proliferation 功能分析	8	3,000	2,400	600
96			☐ IL2RG基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
97			☐ JAK3基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
98			☐ IL7Rα基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
99			☐ RAG1基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
100			☐ RAG2基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
101			☐ ADA基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
102			☐ ARTEMIS (DCLRE1C)基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
103		Wiskott-Aldrich syndrome	☐ WASP基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
104		高免疫球蛋白E症候群(Hyper IgE recurrent infection syndrome)	☐ STAT3基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
105			☐ DOCK8基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
106			☐ TYK2基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
107		高免疫球蛋白M症候群(Hyper IgM syndrome)	☐ CD40L基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
108			☐ AICDA基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
109			☐ CD40基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
110			☐ UNG基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
111		慢性肉芽腫(Chronic granulomatous syndrome)	☐ H2O2 production功能分析	8	2,000	1,600	400
112			☐ CYBB基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
113			☐ CYBA基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
114			☐ NCF1基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
115			☐ NCF2基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
116		淋巴增生症候群(Lymphoproliferative syndrome)	☐ SH2D1A (SAP) 基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
117			☐ XIAP基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
118		Bruton's agammaglobulinemia	☐ BTK基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
119		IPEX (Immunodeficiency, Polyendocrinopathy and Enteropathy, X-linked Syndrome)	☐ FOXP3基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
120		DiGeorgre syndrome	☐ TBX1基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
121	林口長庚-林如立醫師實驗室	第一型肝醣儲積症(GSD Ia)	☐ G6PC基因突變分析	6	4,500	3,600	900
122		鎖骨顱骨發育異常(Cleidocranial dysplasia(CCD))	☐ RUNX2基因突變分析	6	6,500	5,200	1,300
123		高雪氏症(Gaucher's disease)	☐ GBA 基因突變分析	6	14,000	11,200	2,800
124		歌舞伎症候群(Kabuki syndrome)	☐ MLL2 基因突變分析	10	22,000	17,600	4,400
125		愛伯特氏症(Apert syndrome)	☐ FGFR2 基因突變分析	4	2,000	1,600	400
126		DiGeorge's syndrome	☐ 22q11.2 deletion(FISH)	6	4,000	3,200	800
127		Sotos syndrome	☐ 5q35 NSD1 deletion(FISH)	6	4,000	3,200	800
128		龐貝氏症(Pompe's disease)	☐ GAA基因突變分析	8	15,000	12,000	3,000
129		法布瑞氏症 (Fabry's disease)	☐ IVS4+919位點偵測	3	2,000	1,600	400
130			☐ GLA基因突變分析	6	9,000	7,200	1,800
131			☐ 家族帶因者檢測	3	4,000	3,200	800
132	林口長庚檢驗醫學科	涎酸酵素缺乏症 (Sialidosis)	☐ Sialidosis (NEU1 exon3)	2	2,500	2,000	500
133			☐ Sialidosis (NEU1 exon1,2,4,5,6)	4	6,500	5,200	1,300
134	高雄長庚	狄蘭氏症候群(Cornelia de Lange syndrome)	☐ NIPBL/ SMC1A/ SMC3/ RAD21基因突變分析	4	40,000	32,000	8,000
135		阿拉吉歐症候群(Alagille syndrome)	☐ JAG1基因突變分析	3	15,000	12,000	3,000
136	衛生保健基金會	紫質症 (Porphyria)	☐ 尿液PBG/ALA定量分析、尿液Porphyrin HPLC分型分析、紅血球Porphobilinogen (PBGD) deaminase活性分析	0.4	2,500	2,000	500
137	中國醫藥大學附設醫院	威爾森氏症(Wilson's disease)	☐ ATP7B基因突變分析	8	12,000	9,600	2,400
138	台北馬偕	黏多醣症(Mucopolysaccharidosis)	☐ GAG quantitative analysis	2	650	520	130
139			☐ 2-Dimensional electrophoresis	2	1,200	960	240
140			☐ MPS I enzymatic assay (α-L-iduronidase)	2	1,950	1,560	390
141			☐ MPS II enzymatic assay (Iduronate-2-sulfatase)	2	2,550	2,040	510
142			☐ MPS VI enzymatic assay (Arysulphatase B)	2	1,600	1,280	320
143			☐ MPS IIIB enzymatic assay (α-N-acetylglucosaminidase)	2	1,850	1,480	370
144			☐ MPS IVA enzymatic assay (Galactose-6-sulfatase)	2	1,800	1,440	360