

長庚醫療財團法人基隆長庚紀念醫院

申請實驗室開發檢測項目清冊^{註1}

項次	檢測項目名稱 ^{註2}	檢測項目類別	認證實驗室名稱	認證實驗室所屬機構	檢測費用	計畫效期
1	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症 (Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency)之 AADC 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	30,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
2	生物素酶缺乏症 (Biotinidase deficiency) 之 BTM 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	30,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
3	原發性肉鹼缺乏症 (Carnitine deficiency syndrome, primary)之 SLC22A5 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	30,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
4	瓜胺酸血症第一型 (Citrullinemia type I)之 ASS1 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	30,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
5	瓜胺酸血症第二型 (Citrullinemia type II)之 SLC25A13 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	15,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
6	亨丁頓氏舞蹈症 (Huntington's disease)之基因診斷	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	2,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止

長庚醫療財團法人基隆長庚紀念醫院

申請實驗室開發檢測項目清冊^{註1}

項次	檢測項目名稱 ^{註2}	檢測項目類別	認證實驗室名稱	認證實驗室所屬機構	檢測費用	計畫效期
7	甘迺迪氏症 (Kenndy disease) 之 Expand tandem repeat (非點突變基因)之基因診斷	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	1,500 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
8	粒線體疾病之 A3243G、G3460A、A8344G、T8993G、T8993C、T10158C、T10191C、C11777A、G11778A、T12706C、G13513A、G14459A、T14484C、T14487C 等基因突變分析 Leigh disease 之 T14487C、G14459A、T10158C、T10191C、C11777A、T12706C、T8993C、T8993G 等基因突變分析 粒線體疾病之粒線體基因(mt DNA 4977 bp)缺失(deletion)分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	15,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
9	多發性羧化酶缺乏症 (Multiple carboxylase deficiency)之 HLCS 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	15,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止

長庚醫療財團法人基隆長庚紀念醫院

申請實驗室開發檢測項目清冊^{註1}

項次	檢測項目名稱 ^{註2}	檢測項目類別	認證實驗室名稱	認證實驗室所屬機構	檢測費用	計畫效期
10	龐貝氏症(Pompe disease)之 GAA 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	8,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
11	三羥基三甲基戊二酸尿症之 HMGCL 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	15,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
12	丙酸血症之 PCCA、PCCB 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	15,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
13	極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症之 ACADVL 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	30,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
14	戊二酸血症第 II 型之 ETFA、ETFB、ETFDH 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	15,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
15	肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 I 型	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部生化遺傳檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	15,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
16	X 染色體脆折症基因檢驗	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	3,350 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
17	脊髓小腦退化性動作協調障礙第 1、2、3 型檢驗 Spinocerebellar	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	2,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止

長庚醫療財團法人基隆長庚紀念醫院

申請實驗室開發檢測項目清冊^{註1}

項次	檢測項目名稱 ^{註2}	檢測項目類別	認證實驗室名稱	認證實驗室所屬機構	檢測費用	計畫效期
	Ataxia type I, II, III					
18	脊髓小腦退化性動作協調障礙第6型檢驗 Spinocerebellar Ataxia type VI	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	1,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
19	脊髓小腦退化性動作協調障礙第17型檢驗 Spinocerebellar Ataxia type XVII	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	1,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
20	脊髓小腦退化性動作協調障礙-齒狀紅核蒼白球萎縮症檢驗 Dentato-rubro-pallidoluysian atrophy	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	國立臺灣大學醫學院附設醫院	1,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
21	色素失調症-NEMO 基因突變分析	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院檢驗醫學部	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	9,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
22	先天性高免疫球蛋白 E 症候群-DOCK8	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院檢驗醫學部	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	9,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止
23	先天性高免疫球蛋白 E 症候群-STAT3	遺傳代謝與罕見疾病之基因檢測	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院檢驗醫學部	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	9,000 元	自 113 年 2 月 9 日起至 116 年 2 月 8 日止

長庚醫療財團法人基隆長庚紀念醫院

申請實驗室開發檢測項目清冊^{註1}

項次	檢測項目名稱 ^{註2}	檢測項目類別	認證實驗室名稱	認證實驗室所屬機構	檢測費用	計畫效期
24	臨床細胞遺傳學檢驗	產前及新生兒染色體與基因變異檢測	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院細胞遺傳實驗室	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	1.血液檢體 2,500 元 2.組織檢體 4,500 元 3.羊水檢體 6,000 元	自 113 年 2 月 9 日起 至 116 年 2 月 8 日止

註1：為醫療機構委託本部國民健康署審查通過之「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」執行「臨床細胞遺傳學檢驗」及「遺傳性及罕見疾病基因檢驗」，並提供民眾以自費方式檢測者。

註2：案件編號將另予核發。

以下空白