**臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室採檢須知**

1. 檢驗項目一覽表:

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 疾病名稱 | 檢驗項目 | 總價 | 國健補助 | 罕病基金會補助 |
| 龐貝氏症 (Pompe disease) | GAA | 15000 | v |  |
| 法布瑞氏症 (Fabry disease) | GLA | 5600 |  |  |
| 戊二酸血症第一型  (Glutaric aciduria type I, GA1) | GCDH | 9600 | v |  |
| 原發性肉鹼缺乏症 (Primary carnitine deficiency syndrome ) | SLC22A5 | 8000 | v |  |
| 苯酮尿症 (Phenylketouria, PKU) | PAH | 10400 | v |  |
| PTS | 4800 | v |  |
| QDPR | 5600 | v |  |
| GCH1 | 4800 | v |  |
| 半乳糖血症第1型  (Galactosemia type I) | GALT | 6400 | v |  |
| 半乳糖血症第2型  (Galactosemia type II) | GALK1 | 6400 | v |  |
| 高雪氏症(Gaucher disease) | GBA | 9600 | v |  |
| 異戊酸血症(Isovaleric acidemia, IVA) | IVD | 8800 | v |  |
| 楓糖尿症  (Maple Syrup Urine Disease, MSUD) | DBT | 8800 | v |  |
| 中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency) | ACADM | 9600 | v |  |
| 豆固醇血症 (Sitosterolemia) | ABCG5 | 10400 | v |  |
| ABCG8 | 10400 | v |  |
| 臭魚症(三甲基胺尿症) (Trimethylaminuria) | FMO3 | 7200 | v |  |
| 高胱胺酸尿症 (Homocystinuria) | CBS | 13600 | v |  |
| MTHFR 2 hot spots | 1600 |  |  |
| 甲基丙二酸血症  (Methylmalonic acidmia, MMA) | MUT | 10400 | v |  |
| MMACHC | 3200 |  |  |
| 3-甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症 (3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiency, 3MCC) | MCCC1 | 15200 |  | v |
| MCCC2 | 13600 |  | v |
| 瓜胺酸血症第1型  (Citrullinemia type I) | ASS1 | 12800 |  |  |
| 瓜胺酸血症第2型  (Citrullinemia type II) | SLC25A13 | 14400 |  |  |
| 軟骨發育不全症 (Acondroplasia) | Acondroplasia之FGFR3 hot spot | 1500 |  |  |
| 急性間歇性紫質症  (Acute intermittent porphyria, AIP) | HMBS | 11200 |  |  |
| 芳香族L-胺基酸類脫羧酶缺乏症 (Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency, AADC) | DDC | 11200 |  |  |
| 生物素酶缺乏症  (Biotinidase deficiency) | BTD | 3200 |  |  |
| 葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酵素缺乏症 (Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, G6PD) | G6PD | 10400 |  |  |
| 短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-chain acyl-CoA ehydrogenase deficiency) | ACADS | 8000 |  |  |
| 逢希伯-林道症候群  (Von Hippel-Lindau syndrome) | VHL | 2400 |  |  |
| 多發性羧化酶缺乏症  (Multiple carboxylase deficiency) | HLCS | 9600 |  |  |
| 多發性內分泌瘤病  (Multiple endocrine neoplasia) | MEN1 | 8000 |  |  |
| 尼曼匹克症 A型  (Niemann-Pick disease type A) | SMPD1 | 4800 |  |  |
| 尼曼匹克症C型  (Niemann-Pick disease type C) | NPC1 | 15000 |  |  |
| 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 (Ornithine transcarbamylase deficiency) | OTC | 8000 |  |  |
| 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy, PHHI) | GLUD1 | 10400 |  |  |

1. 送檢須知:

1、收件時間：星期一~五，9:30~16:00，送檢前請先與實驗室連絡確認。

2、檢體包裝：血液檢體放置於註明感染性標示之檢體放置塑膠袋中，依

儲存條件冷藏運送，運送中請留意倒置造成滲漏。

3、檢體種類:

3.1血液：全血3~5 ml (建議使用紫頭(EDTA)管)，採血管請搖晃均勻，避

免血液凝固，冷藏盡速宅配運送至實驗室。

3.2 DNA： DNA檢體總量至少需達1µg以上，且 OD260/OD280需介於1.7至

2.0 之間，OD260/OD230需>1.0。

3.3羊水細胞：羊水請培養至 1x105 ~ 1x106 細胞數後，以無菌之試管連同

培養液確實密封後常溫盡速宅配運送至實驗室。

3.4 請確實填寫檢體管標籤上之姓名與身分證字號或病歷號，以方便核對相

關資料。

4、檢體寄送方式: 請留意包裝妥當(建議使用密封容器、夾鏈袋、檢體袋)，

連同基因檢驗同意書暨申請單送直接寄至”台北市北投

區石牌路二段201號科技大樓8樓8002室”， 基因檢驗

同意書暨申請單請單獨放在夾鏈袋。須低溫保存之檢體請

依儲存條件冷藏送達。

5、表單填寫:

5.1基因檢驗同意書暨申請單請用正楷清楚填寫送檢單位、病人識別之必

要資料、採檢日期及檢驗項目，並請個案於**同意檢驗簽名欄位署名**。

5.2臺北榮總基因檢驗同意書暨申請單，搜尋北榮首頁 > 各單位 > 醫療單

位>遺傳諮詢中心>文件下載 (<https://goo.gl/tPogUa>)

5.3 生物資料庫剩餘檢體同意書，搜尋北榮首頁 > 各單位 > 醫療單位>

遺傳諮詢中心>文件下載

5.4 若所提供資料不齊全，則本實驗室先行對檢體進行收檢但不進行

後續檢驗，待補齊後始進行檢驗操作。

6、檢驗費用：

6.1各項基因檢驗費用全額列於檢驗項目一覽表內

6.2國健補助項目，個案檢驗若通過國健審查，依罕見疾病醫療補助辦法

規定，補助全額之80%，個案自付全額之20%。

6.3罕病基金會補助項目，個案檢驗若符合財團法人罕見疾病基金會補助

申請，依基金會遺傳基因檢驗補助辦法規定，補助全額之60%，個案

自付全額之40%。

6.4 特殊基因檢驗專案歡迎歡迎來信([ctr510@gmail.com](mailto:ctr510@gmail.com))或來電

02-28712121#8485詢問

7、檢體拒收準則：

7.1 檢體外漏。

7.2 未依要求狀態下運送。

7.3 檢體不足。

7.4 檢體嚴重溶血。

8、報告

8.1檢驗所需時間：依不同基因有不同分析所需時間，一般約6~8週。

8.2報告寄送：報告檔案以e-mail方式寄送，紙本報告以郵寄方式寄送，

請清楚填寫送檢單位聯絡方式。

三、檢驗方法與限制性:

1、此基因檢測係利用PCR方式將個案檢體放大基因片段，而PCR產物將以

Sanger sequence(直接定序)方式呈現個案之基因protein coding exons

序列及intron-exon交界的部分。以標準序列在NCBI網頁上以BLAST方

法比對定序結果，確認是否有點突變或小片段缺失及插入之位置。

2、此基因檢測並未檢測大部分intron內的突變

3、直接定序方式僅能檢測基因單點或小片段缺失，無法排除基因大片段缺

失，插入或倒轉所產生的突變，以及部分intron內的突變。

4、報告不會列出已知單一核苷酸多型性(single nucleotide polymorphism,

SNP)之基因改變，因SNP為正常個體間基因序列差異性。

四、付款方式

銀行：合作金庫銀行石牌分行(銀行代號006)

帳號：1427-713-000750

戶名：臺北榮民總醫院作業基金405專戶

* 匯款或ATM轉帳後，請將匯款單或ATM存根影本（註明個案姓名）傳真至：02-28735529，以利核帳。
* ATM轉帳者，請注意是否有約定轉帳之限制。