



# 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101年3月1日起至101年12月31日止。

- 一、補助對象：疑似罕見疾病患者，需進行確認診斷者。
- 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
	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女 <input type="checkbox"/> 不明	年 月 日	
病歷號碼	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)		
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		
連絡電話	報告傳真號碼	

#### 各機構帳號：

- 台北榮總**  
006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:游先生收),以利核帳。
- 基因飛躍生命科學實驗室**  
012台北富邦商業銀行 城中分行 帳號：500-120-001119  
戶名：基因飛躍科技股份有限公司,放大並傳真至：02-33931077 陳小姐收,以利核帳。
- 彰化基督教醫院**  
822中國信託商業銀行 帳號：078-5300-38927 戶名:財團法人彰化基督教醫院  
轉入後將『ATM存根』放大並傳真至04-7249847,以利核帳。
- 財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院**  
代號：0077040 第一銀行三民分行 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。
- 臺大醫院**  
胡務亮醫師實驗室 郵局匯票,抬頭:臺大醫院
- 非上述機構者,請將檢驗費隨檢體一併寄送。

#### 個案或法定代理人簽名：

日期： 年 月 日

#### 五、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，詳細聯絡資訊請參考背面。)

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-胺基酸脫羧酶缺乏症 (Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency)	<input type="checkbox"/> AADC基因突變分析	4	12,000	9,600	2,400
2	台北榮總	多發性羧化酶缺乏症 (Biotinidase deficiency)	<input type="checkbox"/> Biotinidase基因突變分析	1	4,500	3,600	900
3		急性間歇性紫質症 (Acute intermittent porphyria (AIP))	<input type="checkbox"/> HMBS基因突變分析	3	11,000	8,800	2,200
4		瓜胺酸血症第1型 (Citrullinemia type I)	<input type="checkbox"/> ASS基因突變分析	3	13,000	10,400	2,600
5		瓜胺酸血症第2型 (Citrullinemia type II)	<input type="checkbox"/> SLC25A13基因突變分析	3	13,000	10,400	2,600
6		法布瑞氏症 (Fabry disease)	<input type="checkbox"/> GLA基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
7		龐貝氏症 (Pompe disease)	<input type="checkbox"/> GAA基因突變分析	3	15,000	12,000	3,000
8		短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	<input type="checkbox"/> SCAD基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
9		馬凡氏症 (Marfan Syndrome)	<input type="checkbox"/> FBN1基因突變分析	5	14,000	11,200	2,800
10			<input type="checkbox"/> TGFBR2基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
11		高雪氏症 (Gaucher disease)	<input type="checkbox"/> GBA 基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
12		持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 (Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy)	<input type="checkbox"/> GLUD1 基因突變分析	3	11,000	8,800	2,200
13		尼曼匹克症A型 (Niemann-Pick disease type A)	<input type="checkbox"/> SMPD1基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
14		尼曼匹克症C型 (Niemann-Pick disease type C)	<input type="checkbox"/> NPC1 基因突變分析	3	15,000	12,000	3,000
15		豆固醇血症 (Sitosterolemia)	<input type="checkbox"/> ABCG5基因突變分析	3	11,000	8,800	2,200
16			<input type="checkbox"/> ABCG8基因突變分析	3	11,000	8,800	2,200
17		臭魚症 (Trimethylaminuria)	<input type="checkbox"/> FMO3基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
18		原發性肉鹼缺乏症 (Primary carnitine deficiency Syndrome)	<input type="checkbox"/> OCTN2基因突變分析	2	9,000	7,200	1,800
19		臺北市立聯合醫院	甲基丙二酸血症 (Methylmalonic Acidemia)	<input type="checkbox"/> Mutase活性分析	4	19,000	15,200
20	<input type="checkbox"/> MUT基因突變分析			4	8,700	6,960	1,740
21	<input type="checkbox"/> MMAA/MMAB基因突變分析			4	12,000	9,600	2,400
22	<input type="checkbox"/> SUCLA基因突變分析			4	7,500	6,000	1,500
23	<input type="checkbox"/> MMACHC基因突變分析			4	3,400	2,720	680
24	<input type="checkbox"/> MMADHC基因突變分析		4	5,900	4,720	1,180	
25	<input type="checkbox"/> LMBRD1基因突變分析		4	8,700	6,960	1,740	
26	異戊酸血症 (Isovaleric Acidemia)		<input type="checkbox"/> Isovaleryl-CoA dehydrogenase活性分析	4	19,000	15,200	3,800
27			<input type="checkbox"/> IVD基因突變分析	4	7,100	5,680	1,420
28	丙酸血症 (Propionic Acidemia)		<input type="checkbox"/> Propionyl CoA carboxylase 活性分析	4	18,000	14,400	3,600
29		<input type="checkbox"/> PCCA/PCCB基因突變分析	4	24,000	19,200	4,800	
30	紫質症 (Porphyria)	<input type="checkbox"/> 紅血球porphobilinogen deaminase(PBG) 酵素活性分析	4	1,400	1,120	280	
31	半乳糖血症 (Galactosemia)	<input type="checkbox"/> GALT基因突變分析	4	7,500	6,000	1,500	
32	腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)	<input type="checkbox"/> ABCD1基因突變分析	2	12,000	9,600	2,400	
33	X-性聯遺傳少汗性外胚層發育不良 (X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia)	<input type="checkbox"/> ED1 基因突變分析	2	10,000	8,000	2,000	
34	高雪氏症 (Gaucher's disease)	<input type="checkbox"/> GBA基因突變分析	2	10,000	8,000	2,000	
35	戊二酸血症第一型 (Glutamic Aciduria type I)	<input type="checkbox"/> GCDH基因突變分析	2	10,000	8,000	2,000	
36	Laron氏侏儒症候群 (Laron syndrome)	<input type="checkbox"/> GHR基因突變分析	1	10,000	8,000	2,000	
37	法布瑞氏症 (Fabry's disease)	<input type="checkbox"/> GLA基因突變分析	2	10,000	8,000	2,000	
38	鳥胺酸甲醯基轉移酶缺乏症 (Ornithine transcarbamylase deficiency)	<input type="checkbox"/> OTC基因突變分析	2	10,000	8,000	2,000	
39	龐貝氏症 (Pompe's disease, Glycogen storage disease type II)	<input type="checkbox"/> GAA基因突變分析	2	20,000	16,000	4,000	
40	肝糖儲積症Ia型 (GSDIa)	<input type="checkbox"/> G6PC基因突變分析	2	8,000	6,400	1,600	
41	萊希-尼亨症候群 (Lesch-Nyhan syndrome)	<input type="checkbox"/> HPRT1基因突變分析	2	10,000	8,000	2,000	
42	MLD症候群Metachromatic Leukodystrophy(MLD)	<input type="checkbox"/> ARSA基因突變分析	2	10,000	8,000	2,000	
43	非酮性高甘胺酸血症 (Nonketotic hyperglycinemia)	<input type="checkbox"/> AMT基因突變分析	2	5,000	4,000	1,000	
44		<input type="checkbox"/> GLDC基因突變分析	2	25,000	20,000	5,000	
45	努南氏症候群 (Noonan syndrome)	<input type="checkbox"/> PTPN11基因突變分析	3	10,000	8,000	2,000	
46	原發性肉鹼缺乏症 (primary carnitine deficiency syndrome)	<input type="checkbox"/> SLC22A5基因突變分析	2	10,000	8,000	2,000	

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)	
47	中山醫學大學附設紀念醫院	肌直直縮症 (Myotonic Dystrophy)	<input type="checkbox"/> Southern blot	4	4,000	3,200	800	
48		Cornelia de Lange氏症候群 (Cornelia de Lange syndrome)	<input type="checkbox"/> NIPBL基因突變分析	4	12,000	9,600	2,400	
49		性聯遺傳性低磷酸鹽血症 (X-linked hypophosphatemic rickets)	<input type="checkbox"/> PHEX基因突變分析	4	6,000	4,800	1,200	
50		Treacher Collins症候群 (Treacher Collins)	<input type="checkbox"/> TCOF1基因突變分析	4	9,000	7,200	1,800	
51	彰化基督教醫院	囊狀纖維化 (Cystic Fibrosis; CF)	<input type="checkbox"/> CFTR基因突變分析	4	15,000	12,000	3,000	
52		柯凱因氏症候群 (Cockayne syndrome type A)	<input type="checkbox"/> ERCC8(CSA)基因突變分析	4	9,500	7,600	1,900	
53		柯凱因氏症候群 (Cockayne syndrome type B)	<input type="checkbox"/> ERCC6(CSB)基因突變分析	4	13,500	10,800	2,700	
54		色素失調症 (Incontinentia Pigment)	<input type="checkbox"/> NEMO基因突變分析	4	9,000	7,200	1,800	
55		尼曼匹克症C型 (Niemann-Pick type C disease)	<input type="checkbox"/> NPC1基因突變分析	4	15,000	12,000	3,000	
56		Miller Dieker症候群 (Miller Dieker syndrome)	<input type="checkbox"/> LIS1基因deletion分析	2	3,000	2,400	600	
57			<input type="checkbox"/> LIS1基因突變點位分析	4	6,000	4,800	1,200	
58		威爾森氏症 (Wilson's disease)	<input type="checkbox"/> ATP7B基因突變分析	4	12,000	9,600	2,400	
59		神經纖維瘤症第二型 (Neurofibromatosis type 2)	<input type="checkbox"/> NF2基因突變分析	4	9,000	7,200	1,800	
60		高雄醫學大學附設紀念醫院	面肩胛肱肌失養症 (Facioscapulo-humeral muscular dystrophy)	<input type="checkbox"/> FSHD基因突變分析	8	8,000	6,400	1,600
61	林口長庚紀念醫院-李文益醫師實驗室	嚴重複合型免疫缺陷 (Severe combined T and B immunodeficiency)	<input type="checkbox"/> Thymidine T cell proliferation 功能分析	8	3,000	2,400	600	
62			<input type="checkbox"/> IL2RG基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800	
63			<input type="checkbox"/> JAK3基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800	
64			<input type="checkbox"/> IL7Rα基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800	
65			<input type="checkbox"/> RAG1基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800	
66			<input type="checkbox"/> RAG2基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800	
67			<input type="checkbox"/> ADA基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800	
68			<input type="checkbox"/> ARTEMIS(DCLRE1C) 基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800	
69			Wiskott-Aldrich syndrome	<input type="checkbox"/> WASP基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
70			高免球蛋白E症候群 (Hyper IgE recurrent infection syndromes)	<input type="checkbox"/> STAT3基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800
71	<input type="checkbox"/> DOCK8基因突變分析	8		9,000	7,200	1,800		
72	<input type="checkbox"/> TYK2基因突變分析	8		9,000	7,200	1,800		
73	高免球蛋白M症候群 (Hyper IgM syndromes)	<input type="checkbox"/> CD40L基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
74		<input type="checkbox"/> AICDA基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
75		<input type="checkbox"/> CD40基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
76		<input type="checkbox"/> UNG基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
77		<input type="checkbox"/> H2O2 production 功能分析	8	2,000	1,600	400		
78	慢性肉芽腫 (Chronic granulomatous syndrome)	<input type="checkbox"/> CYBB基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
79		<input type="checkbox"/> CYBA基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
80		<input type="checkbox"/> NCF1基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
81	淋巴增生症候群 (Lymphoproliferative syndrome)	<input type="checkbox"/> NCF2基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
82		<input type="checkbox"/> SH2D1A (SAP) 基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
83		<input type="checkbox"/> XIAP基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
84	色素失調症或生成不全 (Incontinentia Pigmenti)	<input type="checkbox"/> NEMO基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
85	外胚層生成不良或併發免疫缺陷 (Anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)	<input type="checkbox"/> NEMO基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
86	Bruton's agammaglobulinemia	<input type="checkbox"/> BTK基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
87	IPEX ( Immunodeficiency, Polyendocrinopathy and Enteropathy, X-linked Syndrome)	<input type="checkbox"/> FOXP3基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
88	DiGeorge syndrome	<input type="checkbox"/> TBX1基因突變分析	8	9,000	7,200	1,800		
89	第一型肝糖儲積症 (GSD Ia)	<input type="checkbox"/> G6PC基因突變分析	6	4,500	3,600	900		
90		鎖骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia(CCD))	<input type="checkbox"/> RUNX2基因突變分析	6	5,500	4,400	1,100	
91	林口長庚紀念醫院-林如立醫師實驗室	高雪氏症 (Gaucher's disease)	<input type="checkbox"/> GBA基因突變分析	6	14,000	11,200	2,800	
92		歌舞伎症候群	<input type="checkbox"/> MLL2基因突變分析	10	22,000	17,600	4,400	
93		愛伯特氏症 (Apert syndrome)	<input type="checkbox"/> FGFR2基因突變分析	4	2,000	1,600	400	
94		DiGeorge's syndrome	<input type="checkbox"/> 22q11.2 deletion(FISH)	6	4,000	3,200	800	
95		Sotos syndrome	<input type="checkbox"/> 5q35 NSD1 deletion(FISH)	6	4,000	3,200	800	

(第一聯白，請連同檢體一併提供給檢驗單位。)  
第一聯黃，病人留存。  
第二聯藍，送檢單位留存。)

## 各機構檢體聯絡窗口：

### 1. 台大醫院

寄件地址：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  
聯絡人：02-23123456 分機 71905 葉慧英小姐  
傳 真：02-23314518

### 2. 台北榮總

寄件地址：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  
聯絡人：02-28712121 轉8485 游宗啓  
傳 真：02-28767181

### 3. 臺北市立聯合醫院

寄件地址：10341台北市大同區鄭州路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  
聯絡人：02-2709-3600轉3808 范雅凌小姐

### 4. 柯滄銘婦產科(基因飛躍生命科學實驗室)

寄件地址：10050台北市中正區林森南路10-1號1樓  
聯絡人：02-33931030 陳小姐  
傳 真：02-33931077  
參考網址：[http://www.genephile.com.tw/obs/content/03\\_Gene\\_test.htm](http://www.genephile.com.tw/obs/content/03_Gene_test.htm)

### 5. 中山醫學大學附設紀念醫院

寄件地址：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  
聯絡人：04-2479-9595轉38352或38353 余如珊小姐

### 6. 彰化基督教醫院

寄件地址：50046彰化市中華路176號三樓  
聯絡人：04-7238595 ext7244 李小姐  
傳 真：04-7249847  
參考網址：[http://www2.cch.org.tw/cmgl/Lab\\_01.aspx?style=4](http://www2.cch.org.tw/cmgl/Lab_01.aspx?style=4)

### 7. 高雄醫學大學附設紀念醫院

寄件地址：80756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啓川大樓  
11樓基因診斷實驗室 林晴雯小姐收  
聯絡人：07-3121101轉7259 林晴雯小姐  
傳 真：07-3234612

### 8. 林口長庚紀念醫院-李文益醫師實驗室

寄件地址：33305桃園縣龜山鄉復興街5號  
林口長庚兒童醫學中心兒科辦公室12 L 李文益醫師收  
聯絡人：03-3281200轉8287 施盈帆小姐或林怡伶小姐

### 9. 林口長庚紀念醫院-林如立醫師實驗室

寄件地址：30035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  
聯絡人：吳明純遺傳諮詢師  
電話03-3281200轉8544 or 手機 0968373937

由於各檢驗機構所需之臨床資訊不同，送檢前請至  
本會網站「病友服務專區」之「醫療服務」中「國內遺傳檢驗」下載相關表格。