

林口 檢驗醫學科 檢驗通告

內容 主旨：林口院區檢驗醫學科自2019年6月起，兩項海洋性貧血自費項目因提高收費金額，檢驗代號由L72-672、L72-674 改為L72-672A及L72-674A，請查照。

說明：

1. L72-672 海洋性貧血基因型偵測(個人)與L72-674 海洋性貧血基因型偵測(胎兒)，因檢驗方法改變--乙型海洋性貧血原僅做國人常見的4種基因型，後利用基因定序進行完整的 $\beta$ 球蛋白基因分析，造成檢驗成本上升，已提報衛生局並經核定修改收費金額。
2. 海洋性貧血基因型偵測(個人)由3,500元提高為4,500元、項目代號改為L72-672A；海洋性貧血基因型偵測(胎兒)由3,500元提高為5,000元、項目代號改為L72-674A。
3. 本檢驗室通過國民健康署遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構認證，可進行海洋性貧血基因分型檢驗，符合補助資格者可申請補助，海洋性貧血基因型偵測(個人)-補助金額為2,000元、海洋性貧血基因型偵測(胎兒)-補助金額為5,000元，詳見採檢手冊(附件)，如有疑問請洽分子診斷組王美嘉組長，分機403-8362。

林口 檢驗醫學科 啟

附件 01. 附件一 [採檢手冊](#)

列印

長庚醫療財團法人 - 電子公告

網站內容為 長庚醫療財團法人 所有，請勿任意轉載，並遵守醫院各項相關規定使用

瀏覽人次 124

建檔日期	2009.11.13	更新日期	2019.05.31
檢驗項目	Thalassemia DNA Analysis	檢驗代號	L72-672A
中文名稱	海洋性貧血基因型偵測(個人)	檢驗方法	聚合酶鏈鎖反應(PCR)
檢體別 (中英文查詢)	Blood	檢驗方法	直接定序法
採檢容器	Blood:3 mL紫蓋採血管共兩管和一管5 mL金黃色蓋SST生化採血管	採檢容器圖片 (點選圖片可查詳細說明)	
檢體量	1.紫蓋採血管3 mL(最低檢體量:2.5 mL)-兩管 2.金黃色蓋SST生化採血管5 mL(最低檢體量:3 mL)-一管	參考值	Negative
送檢時間	24小時收檢	單位	
操作時間	W1~W5	健保編號	自費
報告核發時間	10個工作天	支付點數	
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成血色素比例失真，或非本體DNA之干擾影響實驗結果，受檢前6個月須無輸血紀錄或骨髓移植。	備註	1.若為其他族群之受檢者，請特別註明。 2.符合國民健康署補助資格者(懷孕且MCV<80 fL者)，需填寫「優生保健個案紀錄聯」，方可申請補助。
檢體儲存運送	血液檢體以室溫傳送；若無法當日送達，請保存於4℃	檢體拒收退件說明	微生物檢體 其他檢體
檢體適當處理後並密封 冷藏(4℃)穩定保存期限		檢體重複檢驗規定	重複檢驗相關規定
操作單位(組別)	分子檢驗組	連絡電話 (本科所有電話)	林口(403)8360轉360 台北(412)3654、3655 桃園(463)2051、2053
白話醫學(連)	內容	長庚醫訊 (檢驗相關報導)	<a href="#">海洋性貧血_9704</a> <a href="#">遺傳疾病之診療與諮詢_9706</a> <a href="#">遺傳罕見疾病診治照護的新境界_9706</a>
臨床意義	<p>1. 本檢驗針對海洋性貧血進行基因型檢測，海洋性貧血可分為甲型及乙型海洋性貧血，國人較常見甲型海洋性貧血。</p> <p>2. 國人甲型海洋性貧血中，以第一種(two gene deletion)佔93%，其中約有94%屬於東南亞型(SEA type)，6%屬於菲律賓型(FIL type)，其他常見的還有泰國型；第二種甲型海洋性貧血：3.7-deletion、4.2-deletion、Hb CS、Hb QS，相對於第一種較為少見，也較為輕微。本檢驗室以聚合酶鏈鎖反應(PCR)針對上述7種國人常見甲型海洋性貧血進行檢驗，但其它罕見的基因型不易被檢查出。</p> <p>3. 乙型海洋性貧血的基因變異主要是點突變(point mutation)，本檢驗室主要以DNA定序的方法檢查乙型海洋性貧血基因型，可檢測出99%的乙型海洋性貧血基因型，但仍有罕見的基因型不易被檢查出。</p> <p>4. 海洋性貧血為體染色體隱性遺傳，若夫妻同為甲型或乙型海洋性貧血帶因者時，胎兒會有1/4的機會罹患重型貧血，此時應建議胎兒做產前診斷。</p> <p>5. DNA重組、有輸血或骨髓移植記錄等其他因素，皆會導致診斷誤差。</p> <p>6. 本檢驗室通過國民健康署遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構認證，可進行海洋性貧血基因分型檢驗，符合補助資格者可申請補助，海洋性貧血基因型偵測(個人)補助金額為2,000元。</p>		

建檔日期	2009.11.13	更新日期	2019.05.31
檢驗項目	Thalassemia DNA Analysis for Fetus	檢驗代號	L72-674A
中文名稱	海洋性貧血基因型偵測(胎兒)	檢驗方法	聚合酶鏈鎖反應(PCR)
檢體別 (中英文查詢)	胎兒:絨毛, 臍帶血, 羊水	檢驗方法	直接定序法
採檢容器	臍帶血:紫蓋採血管 其餘檢體:無菌管	採檢容器圖片 (點選圖片可查詳細說明)	
檢體量	絨毛:>10根 羊水:>10 CC 臍帶血:>1mL	參考值	Negative
送檢時間	W1~W5, 08:30~16:30	單位	
操作時間	W1~W5	健保編號	自費
報告核發時間	臍帶血:10個工作日 絨毛:10個工作日 羊水:20個工作日	支付點數	
採檢前(時)注意事項	1.羊水檢体外觀應為黃色澄清, 如呈紅色則有母血污染, 嚴重污染時須重新送檢。 2.取絨毛檢體時亦應避免母體細胞污染。	備註	符合國民健康局補助之胎兒檢體(父母須為同型海洋性貧血帶因者), 送檢時須附上[產前遺傳診斷申請表], 若父母基因分型結果非來自本院, 需檢附符合國健署補助院所之海洋性貧血基因檢驗結果。
檢體儲存運送	1.絨毛、羊水檢體以室溫傳送並當日送達 2.臍帶血檢體以室溫傳送; 若無法當日送達, 請保存於4℃	檢體拒收退件說明	微生物檢體 其他檢體
檢體適當處理後並密封 冷藏(4℃)穩定保存期限		檢體重複檢驗規定	重複檢驗相關規定
操作單位(組別)	分子檢驗組	連絡電話 (本科所有電話)	林口(403)8360轉360 台北(412)3654、3655 桃園(463)2051、2053
白話醫學(連)	<a href="#">內容</a>	長庚醫訊 (檢驗相關報導)	<a href="#">海洋性貧血_9704</a> <a href="#">遺傳疾病之診療與諮詢_9706</a> <a href="#">遺傳罕見疾病診治照護的新境界_9706</a>
臨床意義	<p>1. 本檢驗針對海洋性貧血進行基因型檢測, 海洋性貧血可分為甲型及乙型海洋性貧血, 國人較常見甲型海洋性貧血。</p> <p>2. 國人甲型海洋性貧血中, 以第一種(two gene deletion)佔93%, 其中約有94%屬於東南亞型(SEA type), 6%屬於菲律賓型(FIL type), 其他常見的還有泰國型; 第二種甲型海洋性貧血: 3.7-deletion、4.2-deletion、Hb CS、Hb QS, 相對於第一種較為少見, 也較為輕微。本檢驗室以聚合酶鏈鎖反應(PCR)針對上述7種國人常見甲型海洋性貧血進行檢驗, 但其它罕見的基因型不易被檢查出。</p> <p>3. 乙型海洋性貧血的基因變異主要是點突變(point mutation), 本檢驗室主要以DNA定序的方法檢查乙型海洋性貧血基因型, 可檢測出99%的乙型海洋性貧血基因型, 但仍有罕見的基因型不易被檢查出。</p> <p>4. 海洋性貧血為體染色體隱性遺傳, 若夫妻同為甲型或乙型海洋性貧血帶因者時, 每次懷孕時其子女有1/4的機會為正常, 1/2的機會為帶因者, 另1/4的機會為重型海洋性貧血患者, 因此建議母親每次懷胎應做產前診斷。因為羊水檢體須經過培養後方能進行檢驗, 敬請提早送檢以方便臨床醫師判讀。</p> <p>5. 胎兒檢體主要是根據父母的基因型來做確認檢查, 所以必須有其雙親的診斷以供參考, 因此如果父母是在別的檢驗機構進行基因型檢測, 必需提供診斷結果影本給實驗室; 如果無法提供診斷結果資料, 父母需另外進行自身基因型檢驗。</p> <p>6. 母體細胞污染、DNA重組、有輸血或骨髓移植記錄等其他因素, 皆會導致診斷誤差。</p> <p>7. 本檢驗室通過國民健康署遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構認證, 可進行海洋性貧血基因分型檢驗, 符合補助資格者可申請補助, 海洋性貧血基因型偵測(胎兒)補助金額為5,000元。</p>		