

林口 檢驗醫學科 檢驗通告

內容 主旨：林口院區檢驗醫學科即日起接受符合國民健康署補助要件之胎兒，檢測L72-687 SMA及L72-652 Fragile X基因檢驗，請查照。

說明：

1. 本檢驗室近日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X染色體脆折症、脊髓性肌肉萎縮症基因檢測之相關補助，符合補助資格者可申請「產前遺傳診斷」補助：L72-652 X染色體脆折症基因檢測-4000元；L72-687脊髓性肌肉萎縮症基因檢測-2500元。
2. 符合申請要件：孕婦經診斷胎兒疑似基因疾病者。申請時請完整填寫「產前遺傳診斷個案紀錄聯」(附件一)，並檢附符合補助要件之基因型檢驗報告(在本院執行檢驗者不需檢附、非本院檢驗者需檢附檢驗報告)，缺一者恕不接受補助。
3. 其餘注意事項，詳見採檢手冊(附件二)，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 [產前遺傳診斷個案紀錄聯](#)
 02. 附件二 [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 100



產前遺傳診斷個案紀錄聯

自費案
 補助案

檢體編號

個案資料由孕婦或採檢院所填寫

第一聯

個	姓名		年齡	民國	年	月	日	足歲	個案國籍別			
	案	電 話	家：()								配偶國籍別	
公：()										身分證號碼 / 統一證號		
資	戶籍地址	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓
	通訊地址	<input type="checkbox"/> 同戶籍地址 <input type="checkbox"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓
料	產 科 史	懷孕次數 (包括此次)：		自然流產數：		人工流產數：		死產數：				
		新生兒異常數：		病名：								
		最後一次月經日期： 年 月 日始，月經週期： 天，規則： <input type="checkbox"/> 1. 是 <input type="checkbox"/> 2. 否 懷孕週數： 週(超音波)										
		家庭類別 <input type="checkbox"/> 一般 <input type="checkbox"/> 偏遠地區 <input type="checkbox"/> 低收入戶，證明文號：										
1. 本紀錄表之個人資料將會做為衛生單位政策評估或個案追蹤健康管理時使用，您是否同意？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 2. 您是否同意衛生人員進行後續電話訪視？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 個案簽名：_____												

檢體資料由採檢院所填寫

檢 體 資 料	採檢院所名稱		採檢醫師		病歷號碼	
	檢 體 類 別	<input type="checkbox"/> 1. 絨毛 <input type="checkbox"/> 2. 羊水 <input type="checkbox"/> 3. 臍血	抽取量	ml	檢體抽取時間	年 月 日 時 分
	檢 體 外 觀	<input type="checkbox"/> 1. 清澈 <input type="checkbox"/> 2. 混濁 <input type="checkbox"/> 3. 棕褐色 <input type="checkbox"/> 4. 血紅色				
適 應 症	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱適應症代碼表)				檢體送檢時間	年 月 日 時 分
其他(請註明_____)						

檢體收到時間	年 月 日 時 分	檢 驗 單 位		負 責 醫 師		監 督 醫 師		報 告 日 期	
--------	-----------	---------	--	---------	--	---------	--	---------	--

檢查項目： 1. 細胞遺傳學檢驗 2. 海洋性貧血基因檢驗 3. 脊髓性肌肉萎縮症 4. 脊髓小腦性共濟性失調
5. 染色體脆折症 6. 亨丁頓舞蹈症 7. 血友病 8. 裘馨氏肌肉萎縮症 9. 其他

檢 體 結 果	細胞遺傳學檢驗結果	海洋性貧血基因檢驗結果	上述其他檢驗
	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 正常變異型 _____ <input type="checkbox"/> 3. 異常 核型： _____ <input type="checkbox"/> 4. 培養失敗	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 是否為 Alpha+Beta thal <input type="checkbox"/> 否： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱清單) <input type="checkbox"/> 是： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ， <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 其他，請註明： _____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 基因型： _____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗

檢驗結果及異常個案追蹤結果由檢驗單位協助填寫

異 常 個 案 追 蹤 結 果	一、產前異常個案追蹤結果		
	1. 已做人工流產/引產 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點：_____，流產/引產物已做過確認 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點：_____，流產/引產物未做過確認 2. <input type="checkbox"/> 繼續懷孕 3. 其他 <input type="checkbox"/> 轉診：院(所)名稱： _____ <input type="checkbox"/> 其他： _____ (請敘明)		
二、遺傳諮詢服務			
1. <input type="checkbox"/> 轉介至遺傳諮詢中心，醫院名稱： _____ 2. <input type="checkbox"/> 由原採檢醫師： _____ 提供遺傳諮詢 3. <input type="checkbox"/> 其他： _____ (請敘明)			

註：1. 紀錄聯第一、二欄分別由個案或採檢醫院、診所填寫後，採檢院所自存第二聯，將第一聯送檢驗單位。
 2. 檢驗單位填妥檢驗及異常個案追蹤結果後，自存第一聯；並將補助個案之相關資料申報至健康署指定之網路申報及資料庫作業系統。
 3. 補助個案相關資料由檢驗單位上網登錄後，依個案戶籍地於規定期限(每月 25 日截止)上傳至衛生福利部國民健康署(非六都個案)、臺北市府衛生局、新北市政府衛生局、桃園市政府衛生局、臺中市政府衛生局、臺南市政府衛生局及高雄市政府衛生局，經審核無誤後撥款，異常個案資料由網路申報及資料庫作業系統自動分派予個案通訊地衛生局，轉轄區衛生所追蹤管理。

產前遺傳診斷個案紀錄聯

自費案
 補助案

檢體編號

個案資料由孕婦或採檢院所填寫

第二聯

個	姓名					年齡	民國 年 月 日生 足歲			個案國籍別			
	案	電話	家：() 公：() 手機：						配偶國籍別				
身分證號碼 /統一證號													
資	戶籍地址	<input type="text"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓	
	通訊地址	<input type="text"/>	同戶籍地址	<input type="text"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號
料	產科史	懷孕次數 (包括此次)：		自然流產數：		人工流產數：		死產數：					
		新生兒異常數：		病名：									
		最後一次月經日期： 年 月 日始，月經週期： 天，規則： <input type="checkbox"/> 1. 是 <input type="checkbox"/> 2. 否 懷孕週數： 週(超音波)											
家庭類別	<input type="checkbox"/> 一般 <input type="checkbox"/> 偏遠地區 <input type="checkbox"/> 低收入戶，證明文號：												
1. 本紀錄表之個人資料將會做為衛生單位政策評估或個案追蹤健康管理時使用，您是否同意？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 2. 您是否同意衛生人員進行後續電話訪視？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 個案簽名： _____													

檢體資料由採檢院所填寫

檢體資料	採檢院所名稱				採檢醫師			病歷號碼		
	檢體類別	<input type="checkbox"/> 1. 絨毛 <input type="checkbox"/> 2. 羊水 <input type="checkbox"/> 3. 臍血			抽取量	ml		檢體抽取時間	年 月 日 時 分	
	檢體外觀	<input type="checkbox"/> 1. 清澈 <input type="checkbox"/> 2. 混濁 <input type="checkbox"/> 3. 棕褐色 <input type="checkbox"/> 4. 血紅色					檢體送檢時間		年 月 日 時 分	
適應症	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱適應症代碼表) 其他(請註明 _____)									

檢體收到時間	年 月 日 時 分			檢驗單位			
負責醫師			監督醫師			報告日期	

檢查項目： 1. 細胞遺傳學檢驗 2. 海洋性貧血基因檢驗 3. 脊髓性肌肉萎縮症 4. 脊髓小腦性共濟性失調
 5. 染色體脆折症 6. 亨丁頓舞蹈症 7. 血友病 8. 裘馨氏肌肉萎縮症 9. 其他 _____

檢體結果	細胞遺傳學檢驗結果	海洋性貧血基因檢驗結果	上述其他檢驗
	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 正常變異型 _____ <input type="checkbox"/> 3. 異常 核型： _____ <input type="checkbox"/> 4. 培養失敗	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 是否為 Alpha+Beta thal <input type="checkbox"/> 否： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱清單) <input type="checkbox"/> 是： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ， <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 其他，請註明： _____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 基因型： _____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗

檢驗結果及異常個案追蹤結果由檢驗單位協助填寫

異常個案追蹤結果	一、產前異常個案追蹤結果 1. 已做人工流產/引產 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點： _____，流產/引產物已做過確認 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點： _____，流產/引產物未做過確認 2. <input type="checkbox"/> 繼續懷孕 3. 其他 <input type="checkbox"/> 轉診：院(所)名稱： _____ <input type="checkbox"/> 其他： _____ (請敘明)
	二、遺傳諮詢服務 1. <input type="checkbox"/> 轉介至遺傳諮詢中心，醫院名稱： _____ 2. <input type="checkbox"/> 由原採檢醫師： _____ 提供遺傳諮詢 3. <input type="checkbox"/> 其他： _____ (請敘明)

註：1. 紀錄聯第一、二欄分別由個案或採檢醫院、診所填妥後，採檢院所自存第二聯，將第一聯送檢驗單位。
 2. 檢驗單位填妥檢驗及異常個案追蹤結果後，自存第一聯；並將補助個案之相關資料申報至健康署指定之網路申報及資料庫作業系統。
 3. 補助個案相關資料由檢驗單位上網登錄後，依個案戶籍地於規定期限(每月25日截止)上傳至衛生福利部國民健康署(非六都個案)、臺北市衛生局、新北市政府衛生局、桃園市政府衛生局、臺中市政府衛生局、臺南市政府衛生局及高雄市政府衛生局，經審核無誤後撥款，異常個案資料由網路申報及資料庫作業系統自動分派予個案通訊地衛生局，轉轄區衛生所追蹤管理。

產前遺傳診斷適應症代碼表

代碼	英文適應症	中文適應症	備註
10	Advanced maternal age	高齡孕婦	
11	Abnormal maternal serum screening(second trimester)	孕婦血清檢查異常(妊娠次三個月)	
11-A	DS risk \geq 1:270	唐氏症風險 \geq 1:270	
11-B	DS risk $<$ 1:270	唐氏症風險 $<$ 1:270	*
11-C	Trisomy 18 risk increased, DS risk \geq 1:270	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
11-D	Others	其他	@
12	Abnormal maternal serum screening (first trimester)	異常的孕婦血清檢查(妊娠首三個月)	
12-A	DS risk \geq 1:270	唐氏症風險 \geq 1:270	
12-B	DS risk $<$ 1:270	唐氏症風險 $<$ 1:270	*
12-C	Trisomy 18 risk increased, DS risk \geq 1:270	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
12-D	Others	其他	@
13	Abnormal sonographic finding	異常超音波影像發現	
13-A	Increased nuchal Translucency in the first trimester	增加後頸厚度發生於首三個月	
13-B	Increased nuchal Thickness in the second trimester	增加後頸厚度發生於次三個月	
13-C	Short long bones	長骨短小	
13-D	Choroid plexus cyst	脈絡叢囊腫	
13-E	Echogenic intracardiac foci	心臟內高回音性病灶	
13-F	Heart defects	心臟缺陷	
13-G	G-I tract obstruction	腸胃道阻塞	
13-H	Echogenic bowel	高回音性腸道	
13-I	Pyelectasis	腎盂擴張	
13-J	Other urogenital tract anomalies	其他腎臟泌尿道異常	
13-K	Polyhydramnios	羊水過多	
13-L	Oligohydramnios	羊水過少	
13-M	Fetal growth restriction	胎兒生長限制	
13-N	Hydrops fetalis	水樣化胎兒(胎兒水腫)	
13-Z	Others	其他	@
14	Neural tube defect or elevated MS-AFP (MS-AFP $>$ 2.5 MoM)	神經管缺陷或高母血胎兒甲蛋白(MS-AFP)	
15	Parents with chromosome balanced rearrangements	父母親帶有染色體平衡性重編	
15-A	Balanced autosomal rearrangements	體染色體平衡性	
15-B	Imbalanced autosomal rearrangements	體染色體非平衡性	
15-C	Balanced SEX chromosome rearrangements	性染色體平衡性	
15-D	Imbalanced SEX chromosome rearrangements	性染色體非平衡性	
15-E	Others	其他	@
16	Abnormal family history	異常的家族病史	
16-A	Familial member with abnormal karyotype	家族成員帶有異常的核型	
16-B	Familial member with congenital anomalies	家族成員帶有先天性異常	
16-C	Familial member with mental retardation	家族成員帶有智能遲緩	
16-D	Familial member with unexplained fetal death	家族成員帶有不明原因的胎兒死亡	
16-E	Others	其他	@
17		本胎次有生育先天缺陷兒之可能性	
17-A	Thalassemia	海洋性貧血	
17-B	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
17-C	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調(小腦萎縮症)	

代碼	英文適應症	中文適應症	備註
17-D	Fragile X syndrome	X 染色體脆折症	
17-E	Huntington disease	亨丁頓舞蹈症	
17-F	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群 / 安裘曼氏症	*
17-G	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
17-H	Williams syndrome	威廉氏症	*
17-I	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
17-J	Hemophilia	血友病	
17-K	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
17-Z	Others	其他	*
18		曾生育過先天缺陷兒	
18-A	Abnormal karyotype	染色體異常	
18-B	Thalassemia α	甲型海洋性貧血	
18-C	Thalassemia β	乙型海洋性貧血	
18-D	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
18-E	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調 (小腦萎縮症)	
18-F	Fragile X syndrome	X 脆折症	
18-G	Huntington's disease	亨丁頓舞蹈症	
18-H	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群 / 安裘曼氏症	*
18-I	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
18-J	Williams syndrome	威廉氏症	*
18-K	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
18-L	Hemophilia	血友病	
18-M	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
18-Z	Others	其他	*
1A	Miscellaneous	雜項	*
1A-A	Parents' anxiety	父母親的焦慮	*
1A-B	Drug exposure	藥物	*
1A-C	Others	其他	*

*表示不補助

@表示其他項目中屬於可補助，但「未註明適應症則不補助」

海洋性貧血基因檢驗異常結果代碼表

代碼	異常結果	代碼	異常結果
2	IDA	3-3	HbH disease compound heterozygous α -thal 1,2 (α - / - -) 請註明: _____
3	Alpha thalassemia	3-4	hydrops fetalis homozygous α -thal 1 (- - / - -) 請註明: _____
3-1-1	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) - α 4.2	4	Beta thalassemia
3-1-2	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) - α 3.7	4-1	IVS-II-654(C→T)
3-1-3	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) QS	4-2	CD41/42(-TCTT)
3-1-4	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) CS	4-3	-28(A→G)
3-1-5	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) 其他: _____	4-4	CD17(A→T)
3-2-1-1	Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) SEA	4-5	CD27/28(+C)
3-2-1-2	Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) Thai	4-6	CD26(G→A)
3-2-1-3	Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) Fil	4-7	Beta major 請註明: _____
3-2-1-4	Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) 其他: _____	4-8	其他: _____
3-2-2	Alpha thal minor homozygous α -thal 2 (α - / α -) 請註明: _____		

產前遺傳診斷適應症代碼表

代碼	英文適應症	中文適應症	備註
10	Advanced maternal age	高齡孕婦	
11	Abnormal maternal serum screening(second trimester)	孕婦血清檢查異常(妊娠次三個月)	
11-A	DS risk \geq 1:270	唐氏症風險 \geq 1:270	
11-B	DS risk $<$ 1:270	唐氏症風險 $<$ 1:270	*
11-C	Trisomy 18 risk increased, DS risk \geq 1:270	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
11-D	Others	其他	@
12	Abnormal maternal serum screening (first trimester)	異常的孕婦血清檢查(妊娠首三個月)	
12-A	DS risk \geq 1:270	唐氏症風險 \geq 1:270	
12-B	DS risk $<$ 1:270	唐氏症風險 $<$ 1:270	*
12-C	Trisomy 18 risk increased, DS risk \geq 1:270	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
12-D	Others	其他	@
13	Abnormal sonographic finding	異常超音波影像發現	
13-A	Increased nuchal Translucency in the first trimester	增加後頸厚度發生於首三個月	
13-B	Increased nuchal Thickness in the second trimester	增加後頸厚度發生於次三個月	
13-C	Short long bones	長骨短小	
13-D	Choroid plexus cyst	脈絡叢囊腫	
13-E	Echogenic intracardiac foci	心臟內高回音性病灶	
13-F	Heart defects	心臟缺陷	
13-G	G-I tract obstruction	腸胃道阻塞	
13-H	Echogenic bowel	高回音性腸道	
13-I	Pyelectasis	腎盂擴張	
13-J	Other urogenital tract anomalies	其他腎臟泌尿道異常	
13-K	Polyhydramnios	羊水過多	
13-L	Oligohydramnios	羊水過少	
13-M	Fetal growth restriction	胎兒生長限制	
13-N	Hydrops fetalis	水樣化胎兒(胎兒水腫)	
13-Z	Others	其他	@
14	Neural tube defect or elevated MS-AFP (MS-AFP \geq 2.5 MoM)	神經管缺陷或高母血胎兒甲蛋白(MS-AFP)	
15	Parents with chromosome balanced rearrangements	父母親帶有染色體平衡性重編	
15-A	Balanced autosomal rearrangements	體染色體平衡性	
15-B	Imbalanced autosomal rearrangements	體染色體非平衡性	
15-C	Balanced SEX chromosome rearrangements	性染色體平衡性	
15-D	Imbalanced SEX chromosome rearrangements	性染色體非平衡性	
15-E	Others	其他	@
16	Abnormal family history	異常的家族病史	
16-A	Familial member with abnormal karyotype	家族成員帶有異常的核型	
16-B	Familial member with congenital anomalies	家族成員帶有先天性異常	
16-C	Familial member with mental retardation	家族成員帶有智能遲緩	
16-D	Familial member with unexplained fetal death	家族成員帶有不明原因的胎兒死亡	
16-E	Others	其他	@
17		本胎次有生育先天缺陷兒之可能性	
17-A	Thalassemia	海洋性貧血	
17-B	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
17-C	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調(小腦萎縮症)	
代碼	英文適應症	中文適應症	備註

	17-D	Fragile X syndrome	X 染色體脆折症	
	17-E	Huntington disease	亨丁頓舞蹈症	
	17-F	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群 / 安裘曼氏症	*
	17-G	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
	17-H	Williams syndrome	威廉氏症	*
	17-I	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
	17-J	Hemophilia	血友病	
	17-K	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
	17-Z	Others	其他	*
18			曾生育過先天缺陷兒	
	18-A	Abnormal karyotype	染色體異常	
	18-B	Thalassemia α	甲型海洋性貧血	
	18-C	Thalassemia β	乙型海洋性貧血	
	18-D	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
	18-E	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調 (小腦萎縮症)	
	18-F	Fragile X syndrome	X 脆折症	
	18-G	Huntington's disease	亨丁頓舞蹈症	
	18-H	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群 / 安裘曼氏症	*
	18-I	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
	18-J	Williams syndrome	威廉氏症	*
	18-K	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
	18-L	Hemophilia	血友病	
	18-M	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
	18-Z	Others	其他	*
1A		Miscellaneous	雜項	*
	1A-A	Parents' anxiety	父母親的焦慮	*
	1A-B	Drug exposure	藥物	*
	1A-C	Others	其他	*

*表示不補助

@表示其他項目中屬於可補助，但「未註明適應症則不補助」

海洋性貧血基因檢驗異常結果代碼表

代碼	異常結果	代碼	異常結果
2	IDA	3-3	HbH disease compound heterozygous α -thal 1,2 (α - / - -) 請註明: _____
3	Alpha thalassemia	3-4	hydrops fetalis homozygous α -thal 1 (- - / - -) 請註明: _____
3-1-1	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) - α 4.2	4	Beta thalassemia
3-1-2	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) - α 3.7	4-1	IVS-II-654(C→T)
3-1-3	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) QS	4-2	CD41/42(-TCTT)
3-1-4	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) CS	4-3	-28(A→G)
3-1-5	Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) 其他: _____	4-4	CD17(A→T)
3-2-1-1	Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) SEA	4-5	CD27/28(+C)
3-2-1-2	Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) Thai	4-6	CD26(G→A)
3-2-1-3	Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) Fil	4-7	Beta major 請註明: _____
3-2-1-4	Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) 其他: _____	4-8	其他: _____
3-2-2	Alpha thal minor homozygous α -thal 2 (α - / α -) 請註明: _____		

附件二 採檢手冊

L72-687

建檔日期	2007.01.04	更新日期	2019.06.13		
檢驗項目	SMA Mutation Dtection	檢驗代號	L72-687		
中文名稱	脊髓性肌肉萎縮症基因檢測				
檢體別 (中英文查詢)	Blood 胎兒檢體：羊水、絨毛	檢驗方法	MLPA		
採檢容器	血液、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	血液:3~5 mL(最低檢體量:2.5 mL) 絨毛:>10 根 羊水:>10 CC 臍帶血:>1mL	參考值	Negative		
送檢時間	24 小時收檢	單位			
操作時間	W2，上午	健保編號	自費		
報告核發時間	每週五當天下午核發	支付點數		自費檢驗	2500 元
採檢前(時)注意事項	為避免輸血造成非本體 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	符合國民健康局補助之胎兒檢體 (父母為脊髓性肌肉萎縮症基因帶因者)，送檢時須附上[產前遺傳診斷申請表]，若父母基因檢測結果非來自本院，需檢附父母雙方的脊髓性肌肉萎縮症基因檢驗結果。		
檢體儲存運送	1.血液檢體以室溫傳送；若無法當日送達，請保存於 4℃ 2.絨毛、羊水檢體以室溫傳送並當日送達	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)		長庚醫訊	遺傳疾病之診療與諮詢_9706		

臨床意義

1. 脊髓性肌肉萎縮症是一種體染色體隱性的遺傳病，患者肌肉發生漸進性退化，日漸喪失走路、爬行、吞嚥、呼吸等能力，嚴重者甚至需要依賴積極性支持性呼吸治療，仰賴呼吸器維生。
2. 脊髓性肌肉萎縮症的帶因者並無任何症狀，帶因率約為 3%，恰好都帶有隱性基因的男女，約有四分之一的機率產下脊髓性肌肉萎縮症寶寶。
3. 約有 95% 以上的脊髓性肌肉萎縮症是屬於 SMN1 exon 7 基因的缺失，因此仍有約 5% 的 SMA 患者為非 SMN1 缺失型，無法由本檢驗檢測出。
4. 本實驗室主要是應用 Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) 的原理來檢驗 SMN1 exon 7 基因缺失的情形。
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。
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，可進行胎兒檢體的脊髓性肌肉萎縮症基因檢測，符合補助資格者可申請全額補助，補助金額為 2,500 元，補助要件為父母為脊髓性肌肉萎縮症基因帶因者，或前幾胎有生產過脊髓性肌肉萎縮症患者時，所以胎兒檢體必須有其雙親的基因診斷報告做為申請補助的依據。如果基因型檢測是在別的檢驗機構進行，必需提供本院基因診斷結果影本；如果無法提供診斷結果資料，恕無法進行補助。

L72-652

檔日期	2016.08.22	更新日期	2019.06.13		
檢驗項目	Fragile X Gene Screening	檢驗代號	L72-652		
中文名稱	X 染色體脆折症基因檢測	檢驗方法	repeat-primer PCR		
檢體別 (中英文查詢)	血液 羊水		repeat-primer PCR		
採檢容器	血液:紫蓋採血管(含 K2EDTA 抗凝固劑) 羊水:無菌玻璃管	採檢容器圖片 (點選圖片可查詳細說明)			
檢體量	血液: 3~5 mL (最低檢體量:2.5 mL) 羊水:>10 CC	參考值	正常型 CGG 重複次數介於 5-44 次; 若具有 45-54 次重複者, 屬於中間型(Intermediate); 重複次數介於 55-200 次者, 屬於準突變型(Premutation); 重複次數大於 200 次者, 為完全突變型(Full Mutation)。		
送檢時間	24 小時收檢	單位	次		
操作時間	每週一	健保編號	自費		
報告核發時間	每週四核發	支付點數		自費檢驗	4000 元
採檢前(時)注意事項	1. 為避免輸血造成非本體 DNA 之干擾影響實驗結果, 須無骨髓移植、受檢前 6 個月無輸血紀錄。 2. 其他檢體送檢時, 請先與分生組連絡。	備註	母親為 X 染色體脆折症「準突變型」或「完全突變型」, 或前幾胎有生產過 X 染色體脆折症患者, 方符合國民健康局補助之胎兒檢體補助要件, 胎兒檢體送檢時須附上[產前遺傳診斷申請表], 若母親或生產過 X 染色體脆折症患者基因檢測結果非來自本院, 需檢附基因檢驗結果。		
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°C 羊水檢體以室溫傳送並當日送達	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°C)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)		長庚醫訊 (檢驗相關報導)			

臨床意義

1. X 染色體脆折症(Fragile X syndrome; FXS)是常見遺傳性智能發展的疾病，發生率僅次於唐氏症，此疾病屬於 X 染色體顯性遺傳性疾病，一般而言男性較女性更為嚴重。除了智能障礙外，其他可能的現象包括：情緒問題、語言遲緩、注意力不集中、過動、自閉、不善與人接觸等。

2. 依國外文獻報導，正常女性的準突變帶因率大約在兩百五十分之一，這些人大部分沒有臨床症狀，外觀與智能發展與正常人無異，必須透過基因檢查孕婦是否為準突變帶因者，才能預防生下 X 染色體脆折症患者。

3. FXS 致病的原因是 X 染色體上的 FMR1 基因出現三核?酸 CGG 重覆次數異常擴增所造成，異常擴增會造成 FMR1 基因發生甲基化，使 FMRP 蛋白質產量下降或無產物，FMRP 為重要的腦部及神經傳遞物質，缺乏時會呈現認知異常及影響女性生殖系統發展。美國醫學遺傳學會(ACMG)依據 FMR1 CGG 重複次數，定義出「正常型」、「中間型」、「準突變型」及「完全突變型」等四型。

4. 依據 ACMG guidelines(2001)的定義，正常型 FMR-1 基因之(CGG)重複次數介於 5-44 次；若具有 45-54 次重複者，屬於中間型(Intermediate)；重複次數介於 55-200 次者，屬於準突變型(Premutation)；當重複次數大於 200 次者，為完全突變型(Full Mutation)。

5. 「正常型」和「中間型」不會有臨床症狀，「準突變型」即所謂的帶因者，「完全突變型」則為脆折症患者。「準突變型」準突變型大部份沒有臨床症狀，約 17%準突變型的女性會發生 40 歲前早期停經(Primary ovarian insufficiency, POI)的情形，而男性及女性在 50 歲後有可能會有震顫及運動失調症(Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FXTAS)的情形，然而「準突變型」的子女可能發生 CGG 擴增次數增加，造成 X 染色體脆折症的現象，因此建議檢驗結果為「準突變型」者，需進行胎兒的產前診斷。

6. 本檢驗採用 repeat-primer PCR 方式，透過毛細管電泳分析 (capillary electrophoresis; CE)檢測出 CGG 重覆次數，CGG 擴增會造成 FMR1 基因甲基化，但仍有例外。本檢驗僅可確認 FMR1 基因是否有 CGG 擴增現象，無法確認 FMR1 基因是否發生甲基化。

7. 檢驗結果需配合臨床表徵及家族史

8. 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。

9. 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，可進行胎兒檢體的 X 染色體脆折症基因檢測，符合補助資格者可申請全額補助，補助金額為 4,000 元，補助要件為母親為 X 染色體脆折症「準突變型」或「完全突變型」，或前幾胎有生產過 X 染色體脆折症患者時，所以胎兒檢體必須有可供驗證的基因診斷報告做為申請補助的依據。如果基因型檢測是在別的檢驗機構進行，必需提供本院基因診斷結果影本；如果無法提供診斷結果資料，恕無法進行補助。