

## 罕見疾病國內確診檢驗項目及費用

中華民國 104 年 7 月 24 日部授國字 1040401614 號令發布修正

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助 80%計算)
1	軟骨發育不全症 (Achondroplasia) 之 FGFR3 基因突變分析	1,200 元 (1,500*80%)
2	急性間歇性紫質症 (Acute intermittent porphyria) 之 HMBS 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 8,960 元 (11,200*80%)
3	阿拉吉歐症候群 (Alagille syndrome) 之基因診斷	(1) 已知缺失 (deletion) 每項 1,200 元 (1,500*80%) (2) 單一分型之基因定序分析: 每項 12,000 元 (15,000*80%) (3) 全基因定序分析: 25,200 元 (31,500*80%)
4	愛伯特氏症 (Apert syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	(1) 好發點分析: 1,600 元 (2,000 元*80%) (2) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
5	芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症 (Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency) 之 AADC 基因突變分析	9,600 元 (12,000*80%)
6	體染色體隱性多囊性腎臟疾病 (Autosomal recessive polycystic kidney disease) 之基因診斷	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 產前遺傳診斷: 3,200 元 (4,000*80%)
7	Bartter's syndrome 之基因診斷	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 24,000 元 (30,000*80%)
8	Beckwith Wiedemann 氏症候群 (Beckwith Wiedemann syndrome) KCNQ1、H19 基因突變分析	(1) KCNQ1 基因甲基化程度分析: 4,800 元 (6,000*80%) (2) H19 基因甲基化程度分析: 4,800 元 (6,000*80%)
9	生物素酶缺乏症 (Biotinidase deficiency) 之 BTM 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 2,560 元 (3,200*80%)

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助 80%計算)
10	原發性肉鹼缺乏症 (Carnitine deficiency syndrome, primary) 之 SLC22A5 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 6,400 元 (8,000*80%)
11	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 CYBA 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
12	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 CYBB 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
13	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 NCF1 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
14	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 NCF2 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
15	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 H2O2 production 功能分析	1,600 元 (2,000*80%)
16	瓜胺酸血症第一型 (Citrullinemia type I) 之 ASS1 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 10,240 元 (12,800*80%)
17	瓜胺酸血症第二型 (Citrullinemia type II) 之 SLC25A13 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 11,520 元 (14,400*80%)
18	鎖骨顛骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia) 之 RUNX2 基因突變分析	(1) 單一點突變分析 : 1,600 元 (2,000*80%) (2) 全基因定序分析 : 5,200 元 (6,500*80%)
19	Cockayne 氏症候群 (Cockayne syndrome) 之 ERCC8 (CSA) 基因突變分析	(1) 已知突變型分析 : 2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析 : 7,600 元 (9,500*80%)

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助80%計算)
20	Cockayne 氏症候群(Cockayne syndrome) 之 ERCC6 (CSB) 基因突變分析	(1) 已知突變型分析:2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析:10,800 元 (13,500*80%)
21	先天性尿素循環代謝障礙 (Congenital urea cycle disorders) 之基因診斷	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
22	先天性高免疫球蛋白 E 症候群 (Congenital hyper IgE syndrome) 之 STAT3 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
23	先天性高免疫球蛋白 E 症候群 (Congenital hyper IgE syndrome) 之 DOCK8 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
24	Cornelia de Lange 氏症候群 (Cornelia de Lange syndrome) 之 NIPBL、SMC1A、SMC3、RAD21 基因突變點分析	32,000 元 (40,000 元*80%)
25	Crouzon 氏症候群 (Crouzon syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
26	囊狀纖維化症 (Cystic fibrosis) CFTR 基因突變分析	(1) 全基因定序分析: 12,000 元 (15,000*80%) (2) 已知突變型確認: 2,000 元 (2,500*80%)
27	DiGeorge's 症候群(DiGeorge's syndrome) 之 TBX1 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
28	DiGeorge's 症候群(DiGeorge's syndrome) 之 22q11.2 deletion 分析	3,480 元 (4,350*80%)
29	裘馨氏肌肉萎縮症 (Duchenne muscular dystrophy) 之基因診斷	(1)已知基因缺失/重複型/突變型分析:2,400 元 (3,000*80%) (2) 未知突變點全基因分析: 6,400 元 (8,000*80%) (3) 全基因定序分析: 36,000 元/患者 (45,000*80%) (4) 產前遺傳診斷: ■ 胎兒血液:1,600 元/人 (2,000*80%)

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助80%計算)
		<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 胎兒絨毛：2,400 元/人 (3,000*80%)</li> <li>■ 胎兒羊水：2,400 元/人 (3,000*80%)</li> </ul>
30	法布瑞症 (Fabry Disease) 之家族帶因者檢測	(1) IVS4+919 位點偵測：1,200 元 (1,500*80%) (2) 單一外子 (exon)：640 元 (800*80%) (3) GLA 基因定序分析：4,480 元 (5,600*80%)
31	脂肪酸氧化作用缺陷 (Fatty acid oxidation defect) 肉鹼結合酵素缺乏症第一型之基因檢驗	單一外子 (exon)：640 元 (800*80%)
32	半乳糖血症 (Galactosemia) 之基因診斷	單一外子 (exon)：640 元 (800*80%)
33	高雪氏症 (Gaucher's disease) 之 GBA 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon)：640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析：7,680 元 (9,600*80%)
34	戊二酸血症第一型 (Glutaric aciduria type I) 之基因診斷	單一外子 (exon)：640 元 (800*80%)
35	肝醣儲積症 Ia 型 (Glycogen storage disease type Ia) 之 G6PC 基因突變分析	(1) 單一點突變：1,600 元 (2,000*80%) (2) 全基因定序分析：3,600 元 (4,500*80%)
36	遺傳性僵直性癱瘓 (Hereditary spastic paraplegia) 之基因診斷	單一擴增子 (amplicon)：640 元 (800*80%)
37	高胱氨酸血症 (Homocystinuria) 之基因診斷	單一外子 (exon)：640 元 (800*80%)
38	亨丁頓舞蹈症 (Huntington's disease) 之基因診斷	(1) 成人：每型 1,600 元/人 (2,000*80%) (2) 產前遺傳診斷： <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 胎兒血液：3,600 元/人 (4,500*80%)</li> <li>■ 胎兒絨毛：3,600 元/人 (4,500*80%)</li> <li>■ 胎兒羊水：3,600 元/人 (4,500*80%)</li> </ul>
39	低磷酸酯酶症 (Hypophosphatasia) 之 ALPL 之基因突變分析	7,040 元 (8,800*80%)

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助80%計算)
40	色素失調症 (Incontinentia Pigmenti) 之基因診斷	(1) 單一缺失 (deletion) 偵測: 800 元 (1,000*80%) (2) 單一分型之基因定序: 8,000 元 (10,000*80%) (3) 產前診斷確診: 3,200 元 (4,000*80%)
41	異戊酸血症 (Isovaleric academia) 之基因診斷	單一外子 (exon): 640 元 (800*80%)
42	歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome) MLL2 基因突變分析	(1) 單點突變: 1,600 元 (2,000*80%) (2) 全基因定序分析: 17,600 元 (22,000*80%)
43	甘迺迪氏症 (Kennedy disease) 之基因診斷	(1) 單一點突變: 640 元 (800*80%) (2) 8 個位點基因分析: 1,200 元 (1,500*80%)
44	甘迺迪氏症 (Kenndy disease) 之 Expand tander reapeat (非點突變基因) 之基因診斷	1,200 元 (1,500*80%)
45	Leigh disease 之 T14487C、G14459A、T10158C、T10191C、C11777A、T12706C、T8993C、T8993G 等熱點 (hot spots) 之基因突變分析	單一位點: 640 元 (800*80%)
46	Lowe 氏症候群 (Lowe syndrome) 之 OCRL 基因突變分析	(1) 已知突變型確認: 2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析: 14,400 元 (18,000*80%)
47	楓糖尿症 (Maple syrup urine disease) 之基因診斷	單一外子 (exon): 640 元 (800*80%)
48	中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 (Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency) 之基因診斷	單一外子 (exon): 640 元 (800*80%)
49	甲基丙二酸血症 (Methylmalonic academia) 之基因診斷	單一外子 (exon): 640 元 (800*80%)
50	粒線體缺陷 (Mitochondrial defect) 之電	(1) 每 1 項 1,600 元 (2,000*80%)

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助80%計算)
	子傳遞鏈酵素活性檢測	(2) 5 項 8,000 元 (10,000*80%)
51	粒線體疾病之 A3243G、G3460A、A8344G、T8993G、T8993C、T10158C、T10191C、C11777A、G11778A、T12706C、G13513A、G14459A、T14484C、T14487C 等粒線體基因點突變分析	(1) 單一點突變：640 元 (800*80%) (2) 3 個位點組合分析：1,600 元 (2,000*80%) (3) 5 個位點組合分析：2,400 元 (3,000*80%)
52	粒線體疾病之粒線體基因 (mt DNA 4977 bp) 缺失 (deletion) 分析	單一缺失：640 元 (800*80%)
53	多發性羧化酶缺乏症 (Multiple carboxylase deficiency) 之 HLCS 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon)：640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析：7,680 元 (9,600*80%)
54	神經纖維瘤症候群第二型 (Neurofibromatosis type II) 之 NF2 基因突變分析	(1) 已知突變型確認：2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析：7,200 元 (9,000*80%) (3) MLPA 缺失/重複型分析：3,200 元 (4,000*80%)
55	Niemann-Pick 氏症 A 型 (Niemann-Pick disease type A) 之 SMPD1 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon)：640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析：3,840 元 (4,800*80%)
56	Niemann-Pick 氏症 C 型 (Niemann-Pick disease type C) 之 NPC1 基因突變分析	(1) 單一外子：640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析：12,000 元 (15,000*80%) (3) MLPA 缺失/重複型分析：3,200 元 (4,000*80%)
57	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 (Ornithine transcarbamylase deficiency) 之 OTC 基因定序分析	單一外子 (exon)：640 元 (800*80%)
58	成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) 已知突變位點之定序確認	2,000 元 (2,500*80%)

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助80%計算)
59	成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) COL1A1 基因全基因定序	20,280 元 (25,350*80%)
60	成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) COL1A2 基因全基因定序	22,360 元 (27,950*80%)
61	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 (Persistent hyperinsulinemic Hypoglycemia of Infancy (PHHI) 之 GLUD1 基因突變分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
62	Pfeiffer 氏症候群 (Pfeiffer syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
63	苯酮尿症 (Phenylketouria) 之基因診斷	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
64	龐貝氏症 (Pompe disease) 之 GAA 基因突變分析	(1) 單一點突變 : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 12,000 元 (15,000*80%)
65	紫質症 (Porphyria) 之 HMBS 基因突變分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
66	紫質症 (Porphyria) 1. 尿液 : PBG/ALA 定量分析 2. 尿液 : Porphyrin HPLC 分型分析 血球 : Porphobilinogen deaminase (PBGD) 活性分析	2,000 元 (2,500*80%)
67	進行性家族性肝內膽汁滯留症 (Progressive familial intrahepatic cholestasis) 之基因診斷	(1) 已知單一擴增子 (amplicon) : 2,080 元 (2,600*80%) (2) 單一分型之基因定序 : 每項 12,000 元 (15,000*80%) (3) 全套基因定序 : 36,000 元 (45,000*80%)
68	瑞特氏症候群 (Rett syndrome) FOXP1 基因突變分析	基因突變分析 : 3,200 元 (4,000*80%)

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助80%計算)
69	瑞特氏症候群 (Rett syndrome) MECP2基因檢驗	(1) 已知突變點分析 (家族成員) : 1,600元 (2,000*80%) (2) 已知突變點分析 (產前胎兒) : 4,000元 (5,000*80%) (3) MLPA 分析 : 2,400元 (3,000*80%) (4) 基因突變分析 : 3,200元 (4,000*80%)
70	瑞特氏症候群 (Rett syndrome) CDKL5基因檢驗	(1) 已知突變點分析 (家族成員) : 1,600元 (2,000*80%) (2) 已知突變點分析 (產前胎兒) : 4,000元 (5,000*80%) (3) MLPA 分析 : 2,400元 (3,000*80%) (4) 基因突變分析 : 16,000元 (20,000*80%)
71	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency) 之 ACADS 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 6,400元 (8,000*80%)
72	豆固醇血症 (Sitosterolemia) 之 ABCG5 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 8,320元 (10,400*80%)
73	豆固醇血症 (Sitosterolemia) 之 ABCG8 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 8,320元 (10,400*80%)
74	脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy) 之基因診斷	(1) 成人 : 1,600元/人 (2,000*80%) (2) 產前遺傳診斷 : ■ 胎兒血液 : 1,600元/人 (2,000*80%) ■ 胎兒絨毛 : 2,400元/人 (3,000*80%) ■ 胎兒羊水 : 2,400元/人 (3,000*80%)
75	脊髓小腦萎縮症 (Spinocerebellar ataxias) 之基因診斷	(1) 成人 : 每型 1,600元/人 (2,000*80%) (2) 產前遺傳診斷 : ■ 胎兒血液 : 3,600元/人 (4,500*80%) ■ 胎兒絨毛 : 3,600元/人 (4,500*80%) ■ 胎兒羊水 : 3,600元/人 (4,500*80%)



序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定，補助80%計算)
76	重型海洋性貧血 (Thalassemia major) 之基因診斷	(1) 成人：2,800 元/人 (3,500*80%) (2) 產前遺傳診斷： ■ 胎兒血液：1,600 元/人 (2,000*80%) ■ 胎兒絨毛：2,400 元/人 (3,000*80%) ■ 胎兒羊水：2,400 元/人 (3,000*80%)
77	臭魚症 (Trimethylaminuria) 之 FMO3 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon)：640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析：5,760 元 (7,200*80%)
78	結節性硬化症 (Tuberous sclerosis) 之基因診斷	基因定序分析：24,000 元 (30,000*80%)
79	酪胺酸羥化酶缺乏症 (Tyrosine hydroxylase deficiency) 之基因診斷	單一外子 (exon)：640 元 (800*80%)
80	威廉斯氏症候群 (Williams syndrome) 之 7q11.23 之基因診斷	3,480 元 (4,350*80%)
81	威爾森氏症 (Wilson's disease) 之基因診斷	(1) 已知突變型確認：2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析：9,600 元 (12,000*80%)
82	Wiskott- Aldrich 氏症候群 (Wiskott- Aldrich syndrome) 之 WASP 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
83	3-甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之 MCCC1 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon)：640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析：12,160 元 (15,200*80%)
84	3-甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之 MCCC2 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon)：640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析：10,880 元 (13,600*80%)

**備註：**

1. 本補助申請單位為診治公告罕見疾病之醫療機構，申請醫師需提出檢驗資料及相關佐證文件向中央主管機關委託單位申請，採逐案審查方式；檢驗補助項目將視執行狀況，逐年檢討並進行增刪。
2. 本補助之檢驗機構以通過中央主管機關資格審查之遺傳性及罕見疾病檢驗機構，或其他經「罕見疾病及藥物審議會」審議通過者為限，以維護確診檢驗品質。
3. 醫療機構依據「罕見疾病醫療補助辦法」或「優生保健措施減免或補助費用辦法」之規定，僅得擇一申請檢驗費補助，不得重複申領。