

## 罕見疾病國內檢驗服務方案檢驗簡易審核條件

\*「必要條件」為快速審核主要依據，請務必提供相關檢驗報告，「補充條件」則可視病人狀況提供相關資料（選擇性）。

項次	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定，政府補助 80% 計算)	是否適用簡易審核	送檢條件	說明
1	楓糖尿症 (MSUD) 之基因確診檢驗	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)	<input checked="" type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	必 (1) 串聯質譜儀檢查結果異常 (2) 完整胺基酸報告且 Plasma leucine, isoleucine and valine 異常升高 (3) 尿液中有機酸檢驗報告符合 MSUD 診斷  補 檢附臨床症狀: (1) 新生兒食慾不振、嘔吐、嗜睡、呼吸窘迫、黃疸、癲癇、意識不清、昏迷等 (2) 體味或尿可聞到焦糖的味道 (3) 生化檢驗 (包括血糖、血氣、動脈氣體分析、肝功能等)	
2	重型海洋性貧血 (Thalassemia major) 之基因確診檢驗	(1) 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%)	<input checked="" type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	必 (1) 胎兒之父或母曾經所為重型海洋性貧血 (Thalassemia major) 患者。 (2) 胎兒之父及母經基因檢查同型帶因者。  補 符合必要條件 (1) 或 (2) 者，附基因報告。	採優健措施減補用基 參生免助費辦法檢 對因減免對形
3	脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy) 之基因確診檢驗	(1) 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%)	<input checked="" type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	必 (1) 胎兒之父或母曾經所為脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy) 患者。 (2) 胎兒之父及母經基因檢查同型帶因者。  補 符合必要條件 (1) 或 (2) 者，附基因報告。	採優健措施減補用基 參生免助費辦法檢 對因減免對形

項次	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,政府補助 80%計算)	是否適用簡易審核	送檢條件	說明				
4	苯酮尿症 (Phenylketouria)之基因確診檢驗	單一外子(exon): 640元(800*80%)	■是 □否	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="914 344 983 792">必</td> <td data-bbox="983 344 1406 792">(1) 串聯質譜儀檢查結果異常 (2) 完整胺基酸報告且 Plasma phenylalanine 異常升高 (3) 尿液有機酸之檢驗報告符合 PKU 之診斷 (4) BH4 loading test 檢驗報告 (5) 尿液 Pterin 分析報告</td> </tr> <tr> <td data-bbox="914 792 983 999">補</td> <td data-bbox="983 792 1406 999">檢附臨床症狀:發展遲緩,肌肉張力異常、易感、併皮膚及毛髮的顏色變淡、頭圍較小、嘔吐、身體及尿液有霉臭味、濕疹、癲癇等。</td> </tr> </table>	必	(1) 串聯質譜儀檢查結果異常 (2) 完整胺基酸報告且 Plasma phenylalanine 異常升高 (3) 尿液有機酸之檢驗報告符合 PKU 之診斷 (4) BH4 loading test 檢驗報告 (5) 尿液 Pterin 分析報告	補	檢附臨床症狀:發展遲緩,肌肉張力異常、易感、併皮膚及毛髮的顏色變淡、頭圍較小、嘔吐、身體及尿液有霉臭味、濕疹、癲癇等。	
必	(1) 串聯質譜儀檢查結果異常 (2) 完整胺基酸報告且 Plasma phenylalanine 異常升高 (3) 尿液有機酸之檢驗報告符合 PKU 之診斷 (4) BH4 loading test 檢驗報告 (5) 尿液 Pterin 分析報告								
補	檢附臨床症狀:發展遲緩,肌肉張力異常、易感、併皮膚及毛髮的顏色變淡、頭圍較小、嘔吐、身體及尿液有霉臭味、濕疹、癲癇等。								
5	脊髓小腦共濟失調症 (Spinocerebellar Ataxias)之基因確診檢驗	(1) 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%)	■是 □否	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="914 999 983 1211">必</td> <td data-bbox="983 999 1406 1211">胎兒之父或母或其四親等內血親經基因確診為脊髓小腦共濟失調者。(附脊髓小腦共濟失調(SCA)患者或帶因者報告)</td> </tr> <tr> <td data-bbox="914 1211 983 1357">補</td> <td data-bbox="983 1211 1406 1357"></td> </tr> </table>	必	胎兒之父或母或其四親等內血親經基因確診為脊髓小腦共濟失調者。(附脊髓小腦共濟失調(SCA)患者或帶因者報告)	補		採優健減補措施或補助費用基檢對象情形。
必	胎兒之父或母或其四親等內血親經基因確診為脊髓小腦共濟失調者。(附脊髓小腦共濟失調(SCA)患者或帶因者報告)								
補									
6	亨丁頓舞蹈症 (Huntington's Disease)之基因確診檢驗	(1) 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%)	■是 □否	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="914 1357 983 1536">必</td> <td data-bbox="983 1357 1406 1536">胎兒之父或母或其四親等內血親經基因確診為亨丁頓舞蹈症(HD)患者或帶因者。(附亨丁頓舞蹈症(HD)基因報告)</td> </tr> <tr> <td data-bbox="914 1536 983 1693">補</td> <td data-bbox="983 1536 1406 1693"></td> </tr> </table>	必	胎兒之父或母或其四親等內血親經基因確診為亨丁頓舞蹈症(HD)患者或帶因者。(附亨丁頓舞蹈症(HD)基因報告)	補		採優健減補措施或補助費用基檢對象情形。
必	胎兒之父或母或其四親等內血親經基因確診為亨丁頓舞蹈症(HD)患者或帶因者。(附亨丁頓舞蹈症(HD)基因報告)								
補									
7	裘馨氏肌肉萎縮症 (Duchenne Muscular Dystrophy)之基因確診檢驗	(1) 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%)	■是 □否	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="914 1693 983 2051">必</td> <td data-bbox="983 1693 1406 2051">(1) 胎兒之母所生男孩經基因確診為裘馨氏肌肉萎縮症(DMD)患者。 或(2) 胎兒之母經基因檢查確診為DMD帶因者。 或(3) 胎兒之母四親等血親內男性經基因確診為DMD患者。</td> </tr> </table>	必	(1) 胎兒之母所生男孩經基因確診為裘馨氏肌肉萎縮症(DMD)患者。 或(2) 胎兒之母經基因檢查確診為DMD帶因者。 或(3) 胎兒之母四親等血親內男性經基因確診為DMD患者。	採優健減補措施或補助費用基檢對象情形。		
必	(1) 胎兒之母所生男孩經基因確診為裘馨氏肌肉萎縮症(DMD)患者。 或(2) 胎兒之母經基因檢查確診為DMD帶因者。 或(3) 胎兒之母四親等血親內男性經基因確診為DMD患者。								

項次	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,政府補助 80%計算)	是否適用簡易審核	送檢條件	說明
				補 符合必要條件(1)或(2)或(3)者,附基因報告。	
8	中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 (Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency) 之基因確診檢驗	單一外子(exon):640元 (800*80%)	■是 □否	必 (1) 串聯質譜儀檢查呈現 C6-carnitine, C8-carnitine, C10-carnitine 或 C10:1 上升。 (2) 尿液有機酸分析呈現雙羧基酸尿症 (Dicarboxylic aciduria) 及低酮體, 或尿液中有 hexanoylglycine 和 suberylglycine 出現。	患者可出現補充條件中的部分症狀。
				補 (1) 低血糖 (空腹或感染後)。 (2) 嗜睡或意識改變。 (3) 食慾差或嘔吐。 (4) 類猝死症狀, 或疑雷氏症 (Reye like syndrome), 或抽搐。 (5) 肝功能異常。 (6) 肝腫大。	
9	半乳糖血症 (Galactosemia) 之基因確診檢驗	單一外子(exon):640元 (800*80%)	■是 □否	必要條件 (1) 血片半乳糖及半乳糖-1-磷酸鹽複檢異常 (2) 半乳糖-1-磷酸尿醯轉移酵素或半乳糖激酵素的活性檢測報告 (3) 排除 NICCD 或因為肝功能不良或肝臟成熟較慢而造成暫時性半乳糖血症	
				補充條件 (1) 血液胺基酸的檢測報告 (2) 嚴重吐奶、嗜睡, 肝腫大、黃疸, 白內障等半乳糖血症的臨床表徵	
10	甲基丙二酸血症 (Methylmalonic academia) 之基因確診檢驗	單一外子 (exon) : 640元 (800*80%)	■是 □否	必要條件 (1) 串聯質譜儀 C3 升高 (2) 血漿胺基酸及尿液有機酸檢測符合甲基丙二酸血症的診斷 (3) 血中 Homocysteine 正常	

項次	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,政府補助 80%計算)	是否適用簡易審核	送檢條件	說明
				補充條件 (1) 代謝性酸血症、酮酸血症、高血氨、中球低下、昏迷、生長不良、張力低下、發展遲緩	
11	戊二酸血症第一型 (Glutaric Aciduria type I) 之基因確診檢驗	單一外子(exon):640元 (800*80%)	<input checked="" type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	必要條件 (1) 血片中戊二醯肉鹼 (Glutaryl carnitine ; C5DC ) 異常升高 (2) 尿液中相關有機酸 ( 3-Hydroxyglutaric acid , Glutaric acid , Ethylmalonic acid , 2-Methylbutyric acid , Isovaleric acid ) 異常升高 (3) MS/MS 分析血液相關肉鹼 (4) 血液中的胺基酸 補充條件 (1) 低血糖、高血氨、血液中轉氨酶升高以及代謝性酸中毒 (2) 頭形突出異常巨大、高上顎、餵食困難及情緒不穩	
12	高胱胺酸血症 (Homocystinuria) 之基因確診檢驗	單一外子 ( exon ) : 640元 (800*80%)	<input checked="" type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	必 (1) 血片中甲硫胺酸異常升高 (2) 甲硫胺酸 ( methionine ; Met )、高胱胺酸 ( homocysteine ; Hcy )、高半胱胺酸及複合雙硫化合物 ( Mix disulfide ) 等異常代謝產物堆積 (3) 尿液中大量的高胱胺酸堆積 補 (1) 智能不足、骨骼畸形、眼球水晶體脫位、心臟血管疾病及血栓等臨床症狀	

項次	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,政府補助 80%計算)	是否適用簡易審核	送檢條件	說明
13	異戊酸血症 (Isovaleric academia) 之基因確診檢驗	單一外子(exon):640元 (800*80%)	<input checked="" type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	<div style="display: flex; flex-direction: column;"> <div style="margin-bottom: 10px;"> <p>必</p> <p>(1) 串聯質譜儀 C5-acylcarnitine 異常升高</p> <p>(2) 尿液中相關代謝有機酸 ( Isovalerylglycine、Isovaleric Acid、3-Hydroxyisovaleric Acid ; 2-Methylbutyrylglycine ) 含量異常升高</p> <p>(3) 測定皮膚纖維母細胞或白血球中異戊醯輔酶 A 去氫酵素 ( Isovaleryl -CoA Dehydrogenase ) 的活性</p> </div> <div> <p>補</p> <p>(1) 高 anion gap 的代謝性酸中毒、高血氨症、低血糖、酮酸血症、高甘胺酸與血球過低</p> <p>(2) 嘔吐、嗜睡、脫水、低體溫、臭腳丫體味與抽筋</p> </div> </div>	