

**衛生福利部國民健康署審查通過之「遺傳性及罕見疾病檢驗機構」-遺傳性及罕見疾病基因檢驗名單**

(1060104 更新)

序號	醫院名稱	單位名稱	檢驗項目	住址	電話
1	國立台灣大學醫學院附設醫院	基因醫學部生化遺傳研究室	脊髓性小腦萎縮症	台北市中正區中山南路8號19樓	02-23123456-66702、71939
			亨丁頓舞蹈症		
2		基因醫學部基因分子診斷實驗室	粒線體疾病		
			甘迺迪氏症		
3		神經醫學中心神經基因實驗室	結節性硬化症	台北市北投區石牌路2段201號(中正樓16樓446室)	02-28712121-3178
			脊髓性小腦萎縮症		
4	台北榮民總醫院	兒醫部代謝及分子遺傳實驗室	亨丁頓舞蹈症	台北市北投區石牌路2段322號5樓511室	02-28712121-8485
			苯酮尿症(PKU)		
			高苯丙胺酸血症		
			半乳糖血症		
			中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症		
			戊二酸血症第一型		
			甲基丙二酸血症		
			高胱胺酸血症		
			異戊酸血症		
			楓糖尿症		
5	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	臨床病理科	龐貝氏症	桃園市龜山區公西里復興街5號	03-3281200-8364
			海洋性貧血		
6	柯滄銘婦產科診所	基因飛躍生命科學實驗室	海洋性貧血	台北市中正區林森南路10號1樓	02-33931030
			A型B型血友病		
			裘馨氏肌肉萎縮症		
			亨丁頓舞蹈症		
			脊髓性肌肉萎縮症		
			色素失調症		
			戊二酸血症第一型		
7	中國醫藥大學附設醫院	檢驗醫學部分子醫學組	海洋性貧血	台中市北區育德路2號	04-22052121-1202#304
			A型B型血友病		
8	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	基因醫學部	成骨不全症	彰化縣彰化市中華路176號3樓	04-7238595-2331
			脊髓性肌肉萎縮症		

9	國立成功大學醫學院附設醫院	婦產科分子遺傳室	海洋性貧血	台南市北區勝利路 138 號	06-2353535-3651
10	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院	檢驗醫學部基因診斷實驗室	海洋性貧血	高雄市三民區十全一路 100 號	07-3121101-7260
11	奇美醫療財團法人奇美醫院	分子病理科	X 染色體脆折症	台南市永康區中華路 901 號	06-2812811-52619
12	童綜合醫療社團法人童綜合醫院	醫學研究部	粒線體疾病之粒線體基因點突變偵測	台中市梧棲區台灣大道八段 699 號	04-26581919-4301
			Leigh disease 熱點之偵測		
			粒線體疾病之粒線體基因缺失偵測		
13	慧智醫事檢驗所	慧智醫事檢驗所	海洋性貧血	台北市中正區懷寧街 78 號 3 樓	02-23616388
			A 型 B 型血友病		
			裘馨氏肌肉萎縮症		
			脊髓性肌肉萎縮症		
14	佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院	兒科部	先天性腎上腺增生症	新北市新店區建國路 289 號	02-66289779-5783