

# 衛生福利部國民健康署

## 產前遺傳診斷偏遠地區採檢個案紀錄聯

(本補助經費由菸品健康福利捐支應)

|             |   |  |   |
|-------------|---|--|---|
| 姓名          |   | 身份證號/<br>統一編號  |   |
| 出生日期        | 民國 年 月 日生 足歲  | 原住民身份  | <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 |
| 婚姻狀況        | <input type="checkbox"/> 未婚 <input type="checkbox"/> 已婚 <input type="checkbox"/> 離婚   | 職業   |   |
| 電話          | 宅：( ) 公：( ) 手機：   |  |   |
| 教育程度        | <input type="checkbox"/> 1. 不識字或未接受正規教育 <input type="checkbox"/> 2. 國小 <input type="checkbox"/> 3. 國中或初中畢(肄)業<br><input type="checkbox"/> 4. 高中(職)畢(肄)業 <input type="checkbox"/> 5. 專科畢(肄)業 <input type="checkbox"/> 6. 大學畢(肄)業或以上  |  |   |
| 戶籍地址        | 縣 鄉鎮 村 街 段 弄 樓<br>市 市區 鄰 里 路 巷 號 之  |  |   |
| 轉介單位        |   | 填單日期   | 年 月 日   |
| 轉介人員        |   |  |   |
| 適<br>應<br>症 | <input type="checkbox"/> 高齡孕婦(34歲及以上)<br><input type="checkbox"/> 孕婦經診斷或證明有下列情形之一者：<br>(1)本人或配偶罹患遺傳性疾病。<br>(2)曾生育過異常兒。<br>(3)家族有遺傳性疾病。<br><input type="checkbox"/> 孕婦血清篩檢疑似染色體異常之危險機率大於二百七十分之一者。<br><input type="checkbox"/> 孕婦經超音波篩檢，胎兒有異常可能者。<br><input type="checkbox"/> 孕婦經診斷胎兒疑似基因疾病者。<br><div style="text-align: right;">(*細項請參閱適應症代碼表)</div> |  |   |
|             | <b>優生保健措施醫療資源不足地區(附表一)：適應症代碼</b> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/>   |  |   |
|             | <b>低收入戶個案：適應症代碼</b> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/>  |  |   |
|             | 檢附證件<br>(請勾選)   | <input type="checkbox"/> 低收入戶證明文件正本<br><input type="checkbox"/> 低收入戶證明文件影本(請加蓋與正本相符章戳) |   |

**粗框內由採檢之醫療院所填寫**

|      |                          |       |       |
|------|--------------------------|-------|-------|
| 檢驗單位 |                          | 送檢日期  | 年 月 日 |
|      | (需為經衛生署評核通過之遺傳性疾檢機構,附表二) |       |       |
| 採檢院所 |                          | 採檢醫師簽 |       |

附表 1：優生保健措施醫療資源不足地區之範圍

| 縣市別 | 區、鄉、鎮、縣轄市別   |
|-----|--|
| 宜蘭縣 | 大同鄉、南澳鄉  |
| 新北市 | 烏來區、貢寮區、雙溪區、平溪區、 <u>石碇區、坪林區</u>                          |
| 桃園縣 | 復興鄉  |
| 新竹縣 | 尖石鄉、五峰鄉、   |
| 苗栗縣 | 泰安鄉、 <u>南庄鄉、獅潭鄉</u>                                      |
| 臺中市 | 和平區  |
| 南投縣 | 信義鄉、仁愛鄉、 <u>中寮鄉</u>                                      |
| 嘉義縣 | 阿里山鄉、大埔鄉、 <u>番路鄉</u>                                     |
| 臺南市 | <u>楠西區、南化區、左鎮區、龍崎區</u>                                   |
| 高雄市 | 茂林區、桃源區、那瑪夏區、 <u>田寮區、六龜區、甲仙區</u>                         |
| 屏東縣 | 三地門鄉、霧台鄉、瑪家鄉、泰武鄉、<br>來義鄉、春日鄉、獅子鄉、牡丹鄉、琉球鄉、恆春鎮、車城鄉、滿洲鄉、枋山鄉 |
| 花蓮縣 | 秀林鄉、萬榮鄉、卓溪鄉、 <u>鳳林鎮、壽豐鄉、光復鄉、瑞穗鄉、富里鄉、豐濱鄉</u>              |
| 臺東縣 | 海端鄉、延平鄉、金峰鄉、達仁鄉、蘭嶼鄉、綠島鄉、 <u>長濱鄉、鹿野鄉、<br/>卑南鄉、大武鄉、東河鄉</u> |
| 澎湖縣 | 馬公市、湖西鄉、白沙鄉、西嶼鄉、望安鄉、七美鄉                                  |
| 金門縣 | 金沙鎮、烈嶼鄉、金湖鎮、烏坵鄉、金寧鄉、金城鎮                                  |
| 連江縣 | 南竿鄉、北竿鄉、莒光鄉、東引鄉  |

備註：103 年 11 月 3 日發布施行增列之醫療資源不足地區，為表內劃底線之 8 縣市共 24 鄉鎮區

衛生福利部國民健康署資格審查通過之臨床細胞遺傳學檢驗機構名單

103 年 11 月

| 縣市  | 單位名稱                                   | 住址                  | 主持人   | 住址                        |
|-----|--|---------------------|-------|---------------------------|
| 基隆市 | 長庚醫療財團法人<br>基隆長庚紀念醫院                   | 婦產科細胞遺傳實驗室          | 張舜智醫師 | 基隆市麥金路 222 號              |
| 臺北市 | 國立臺灣大學醫學<br>院附設醫院                      | 基因醫學部臨床細胞<br>遺傳學實驗室 | 曾麗慧醫師 | 臺北市中山南路 8 號 19<br>樓       |
| 臺北市 | 臺北榮民總醫院                                | 臨床細胞遺傳學實驗<br>室      | 張家銘醫師 | 臺北市北投區石牌路二段<br>201 號      |
| 臺北市 | 三軍總醫院                                  | 染色體檢驗中心             | 黃貴帥醫師 | 臺北市內湖區成功路二段<br>325 號      |
| 臺北市 | 臺北市聯合醫院婦<br>幼院區                        | 細胞遺傳實驗室             | 林陳立醫師 | 臺北市福州街 12 號               |
| 臺北市 | 國泰醫療財團法人<br>國泰綜合醫院                     | 產前遺傳診斷中心            | 蔡明松醫師 | 臺北市仁愛路四段 280 號            |
| 新北市 | 財團法人馬偕紀念<br>醫院淡水院區                     | 羊水研究室               | 陳持平醫師 | 新北市淡水區竹圍里民生<br>路 45 號     |
| 臺北市 | 長庚醫療財團法人<br>臺北長庚紀念醫院                   | 細胞遺傳實驗室             | 劉瑞德醫師 | 臺北市敦化北路 199 號             |
| 臺北市 | 繼承醫事檢驗所                                | 繼承醫事檢驗所             | 楊蘭平教授 | 臺北市信義路四段 233 號<br>9 樓-2   |
| 臺北市 | 基督復臨安息日會<br>醫療財團法人臺安<br>醫院             | 細胞遺傳實驗室             | 黃旭光醫師 | 臺北市八德路二段 424 號            |
| 臺北市 | 臺北市李婦產科診<br>所                          | 臨床細胞遺傳學實驗<br>室      | 李正義醫師 | 臺北市金山南路二段 31<br>巷 9 號 5 樓 |
| 臺北市 | 新光醫療財團法人<br>新光吳火獅紀念醫<br>院              | 細胞遺傳檢驗室             | 謝碧純醫師 | 臺北市士林區文昌路 95<br>號         |
| 臺北市 | 柯滄銘婦產科診所                               | 細胞遺傳實驗室             | 柯滄銘醫師 | 臺北市林森南路 10 號              |
| 臺北市 | 臺北市立萬芳醫院<br>--委託財團法人私<br>立臺北醫學大學辦<br>理 | 婦產部細胞遺傳室            | 林怡慧醫師 | 臺北市文山區興隆路 3 段<br>111 號    |
| 新北市 | 醫療財團法人徐元<br>智先生醫藥基金會<br>亞東紀念醫院         | 細胞遺傳實驗室             | 林顯明醫師 | 新北市板橋區南雅南路二<br>段 21 號     |
| 桃園縣 | 長庚醫療財團法人<br>林口長庚紀念醫院                   | 細胞遺傳實驗室             | 劉瑞德醫師 | 桃園縣龜山鄉公西村復興<br>街 5 號      |
| 臺中市 | 臺中榮民總醫院                                | 婦產部細胞遺傳檢<br>驗室      | 曾振志醫師 | 臺中市港路三段 160 號             |
| 臺中市 | 中山醫學大學附設<br>醫院                         | 細胞遺傳室               | 蘇本華醫師 | 臺中市南區建國北路一段<br>110 號      |
| 臺中市 | 中國醫藥大學附設<br>醫院                         | 基因醫學部細胞遺傳<br>實驗室    | 蔡輔仁醫師 | 臺中市北區育德路 2 號              |

|     |                  |              |       |                        |
|-----|------------------|--------------|-------|------------------------|
| 臺中市 | 基因飛躍醫事檢驗所        | 細胞遺傳室        | 李宣佑教授 | 臺中市西屯區市政路 386 號 7 樓之 7 |
| 彰化市 | 秀傳醫療社團法人秀傳紀念醫院   | 細胞遺傳室        | 潘以如醫師 | 彰化市中山路一段 542 號         |
| 彰化市 | 財團法人彰化基督教醫院      | 基因醫學部細胞遺傳組   | 陳明醫師  | 彰化市中華路 176 號           |
| 臺南市 | 成功大學醫學院附設醫院      | 病理部細胞遺傳室     | 郭保麟醫師 | 臺南市勝利路 138 號           |
| 臺南市 | 郭綜合醫院            | 細胞遺傳實驗室      | 關龍錦醫師 | 臺南市民生路二段 22 號          |
| 臺南市 | 奇美醫療財團法人奇美醫院     | 分子病理科遺傳組     | 曾慶誠醫師 | 臺南市永康區中華路 901 號        |
| 高雄市 | 高雄醫學大學附設中和紀念醫院   | 檢驗醫學部細胞遺傳實驗室 | 趙美琴醫師 | 高雄市自由一路 100 號          |
| 高雄市 | 長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院 | 婦產部羊水檢驗中心    | 許德耀醫師 | 高雄市鳥松區大埤路 123 號        |
| 高雄市 | 高雄榮民總醫院          | 羊水室          | 卓福男醫師 | 高雄市左營區大中一路 386 號       |
| 花蓮市 | 財團法人佛教慈濟綜合醫院     | 遺傳諮詢中心細胞遺傳組  | 方菊雄醫師 | 花蓮市中央路 3 段 707 號       |

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        |    |

| 代 碼  | 英文適應症                                     | 中文適應症              | 備註 |
|------|---|--------------------|----|
| 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) |    |
| 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 $\alpha$                      | 甲型海洋性貧血            |    |
| 18-C | Thalassemia $\beta$                       | 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 $\alpha$ -thal 1,2 ( $\alpha$ - / - -) 請註明：_____ |
| 3     | Alpha thalassemia   | 3-4 | hydrops fetalis homozygous $\alpha$ -thal 1 (- - / - -) 請註明：_____                  |
| 3-1-1 | Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) - $\alpha$ 4.2 | 4   | Beta thalassemia   |
| 3-1-2 | Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) - $\alpha$ 3.7 | 4-1 | IVS-II-654(C→T)  |
| 3-1-3 | Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) QS             | 4-2 | CD41/42(-TCTT)   |
| 3-1-4 | Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) CS             | 4-3 | -28(A→G)   |
| 3-1-5 | Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) 其他：_____       | 4-4 | CD17(A→T)  |

|         |   |     |                       |
|---------|---|-----|-----------------------|
| 3-2-1-1 | Alpha thal minor heterozygous<br>$\alpha$ -thal 1 ( $\alpha$ $\alpha$ /- -) SEA       | 4-5 | CD27/28(+C)           |
| 3-2-1-2 | Alpha thal minor heterozygous<br>$\alpha$ -thal 1 ( $\alpha$ $\alpha$ /- -) Thai      | 4-6 | CD26(G→A)             |
| 3-2-1-3 | Alpha thal minor heterozygous<br>$\alpha$ -thal 1 ( $\alpha$ $\alpha$ /- -) Fil       | 4-7 | Beta major 請註明： _____ |
| 3-2-1-4 | Alpha thal minor heterozygous<br>$\alpha$ -thal 1 ( $\alpha$ $\alpha$ /- -) 其他： _____ | 4-8 | 其他： _____             |
| 3-2-2   | Alpha thal minor homozygous<br>$\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ - / $\alpha$ -) 請註明： _____ |     |                       |