

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

中華民國 109 年 7 月 2 日更新

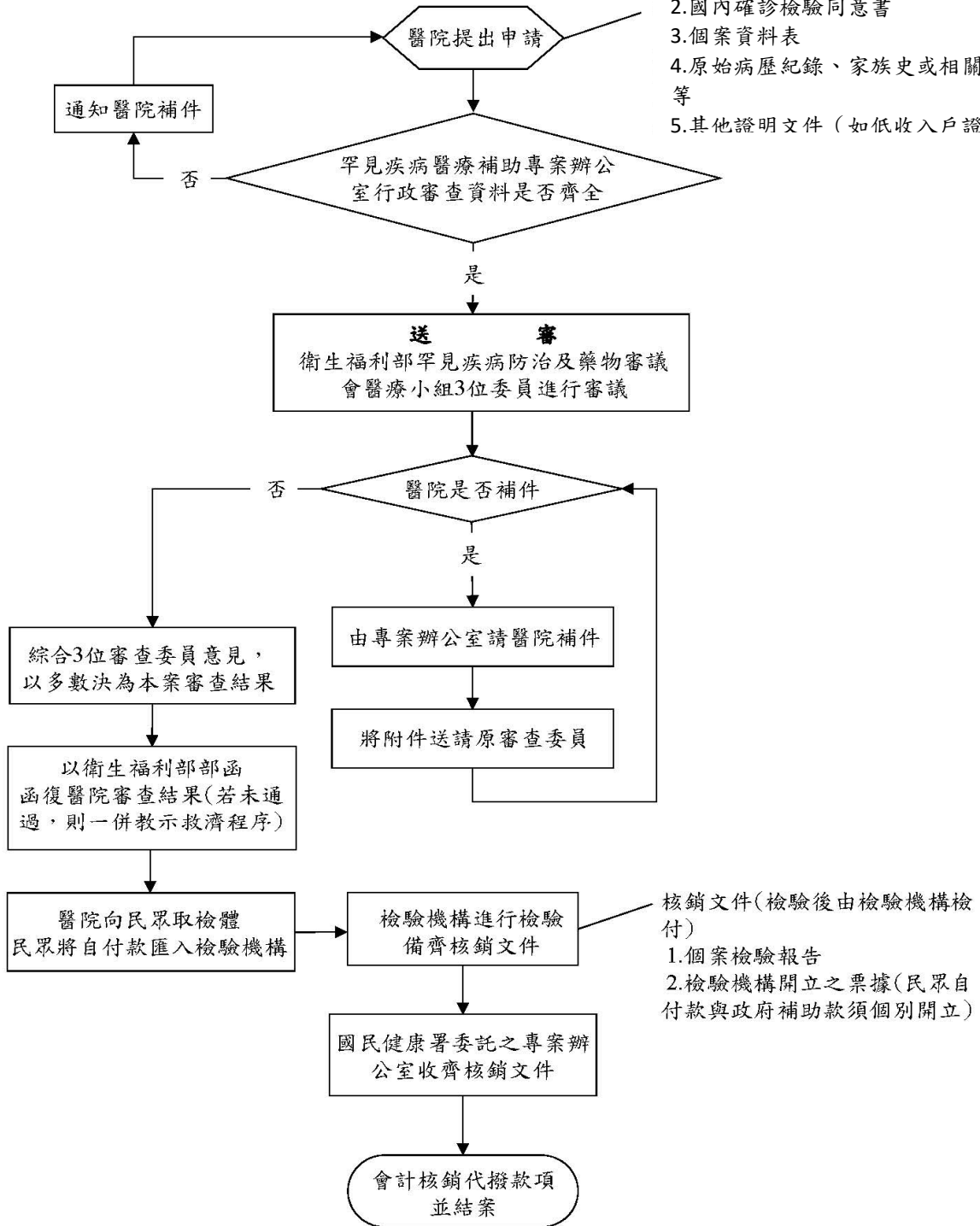
序號	醫院名稱	單位名稱	檢驗項目	住址	電話	聯絡人	電子郵件
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院	基因醫學部生化遺傳研究室	脊髓性小腦萎縮症	台北市中正區中山南路 8 號 19 樓	02-23123456-66702、71939	葉惠英	030405@ntuh.gov.tw
			亨丁頓舞蹈症				
			粒線體疾病				
			甘迺迪氏症				
			芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症				
			生物素酶缺乏症				
			原發性肉鹼缺乏症				
			瓜胺酸血症第一型				
			瓜胺酸血症第二型				
			多發性羧化酶缺乏症				
			龐貝氏症				
			三氫基三甲基戊二酸尿症				
			丙酸血症				
			肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第一型				
			肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第二型				
2		基因醫學部基因分子診斷實驗室	結節性硬化症		02-23123456-71910	李昭萱	genetics-core@ntuh.gov.tw
3		神經醫學中心神經基因實驗室	脊髓性小腦萎縮症	台北市北投區石牌路 2 段 201 號(中正樓 16 樓 439 室)	02-28712121-3300	盧怡君	yclu517@gmail.com
			亨丁頓舞蹈症				
4	臺北榮民總醫院	兒醫部代謝及分子遺傳實驗室	苯酮尿症(PKU)	台北市北投區石牌路 2 段 322 號 5 樓 511 室	02-28712121-8485	陳亞琪	ctr510@gmail.com
			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				
			龐貝氏症				
			三甲基胺尿症				
原發性肉鹼缺乏症							

5	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	檢驗醫學科	海洋性貧血	桃園市龜山區公西里復興街5號	03-3281200-8364	王美嘉	ottermika@cgmh.org.tw
			X 染色體脆折症				
			脊髓性肌肉萎縮症				
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	02-33931030-119	陳秀雅	genephile@gmail.com
			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	林彩秀	t3857@mail.cmuh.org.tw
8	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	基因醫學部	A 型 B 型血友病	彰化縣彰化市中華路176號3樓	04-7238595-2331	張舜評	70914@cch.org.tw
			成骨不全症				
			脊髓性肌肉萎縮症				
			威爾森氏症				
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	06-2353535-3661、3651	張家瑋	chiawei@mail.ncku.edu.tw
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-分子細胞病理及遺傳室	海洋性貧血	高雄市三民區自由路100號	07-3121101-7254、7255	張由俐 謝麗玲	d810195@kmu.edu.tw bonnie88163@gmail.com
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	臺南市永康區中華路901號	06-2812811-52619、52618	吳孟貞	540013@mail.chimei.org.tw
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	臺中市梧棲區臺灣大道八段699號	04-26581919-59041	陳怡蘋	T6706@ms.sltung.com.tw
			Leigh disease 熱點之偵測				
			粒線體疾病之粒線體基因缺失偵測				
13	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	莊淑樺	shchuanh@tzuchi.com.tw

罕見疾病國內確診檢驗補助流程圖

中華民國 105 年 12 月 28 日「罕見疾病及藥物審議會」第 44 次會議決議修正
 中華民國 106 年 6 月 22 日「罕見疾病及藥物審議會」第 46 次會議決議修正
 中華民國 107 年 12 月 21 日「罕見疾病及藥物審議會」第 52 次會議決議修正

- 國內外確診檢驗補助文件（醫院檢附）
1. 國內確診檢驗申請書
 2. 國內確診檢驗同意書
 3. 個案資料表
 4. 原始病歷紀錄、家族史或相關檢驗報告等
 5. 其他證明文件（如低收入戶證明等）



- 核銷文件(檢驗後由檢驗機構檢付)
1. 個案檢驗報告
 2. 檢驗機構開立之票據(民眾自付款與政府補助款須個別開立)

罕見疾病國內確診檢驗申請書

【本補助經費由菸品健康福利捐支應】

病人基本資料：

病人姓名：_____ 身份證號碼：_____

出生日期：____年____月____日（實足年齡：____歲____月）

身分別：一般 已歸化本國籍之新移民（原生國籍：_____） 原住民

家庭類別：一般；中低收入戶；低收入戶；

中、低收入戶核定日期：____年____月____日 核定文號：____字第____號

戶籍地址：_____

聯絡地址：同上；_____

聯絡電話：（ ）_____ 手機號碼：_____

疾病診斷(代碼)：_____ (是 否 為公告之罕見疾病)

國內確診檢驗資料：

擬送國內確診檢驗項目：_____

預估檢驗費用：新台幣_____（元）

檢體類別：血液 羊水 尿液 絨毛膜 尿片 血漿 血清 其他_____

(請說明)

送國內確診檢驗原因：_____ (請務必填寫)

擬送之檢驗機構：同申請醫院； _____

檢驗機構聯繫人員：_____

聯絡地址：_____

聯絡電話：（ ）_____ E-mail：_____

申請日期：____年____月____日

申請醫院：_____

申請檢驗單位聯絡人：_____, _____

申請檢驗單位聯絡電話：（ ）_____, （ ）_____ 醫

師簽章：_____

醫師聯絡電話：（ ）_____ 手機：（ ）_____

備註：

檢附 1. 病人同意書、2. 個案資料表、3. 個案原始病歷紀錄、4. 其他（如：中收入或低收入證明影本），連同此申請單，函寄國民健康署委託之專案管理團隊：罕見疾病醫療補助專案辦公室(10341)臺北市大同區長安西路 289 號 8 樓-1 (02)2545-9066 彙辦。

罕見疾病國內確診檢驗病人同意書

【本經費由菸品健康福利捐支應】

病人姓名：_____ 出生日期：_____

身分證編號：_____ 聯絡電話：_____

戶籍地址：_____

聯絡地址：同上 _____

家庭類別：一般;中低收入戶;低收入戶;

以下由醫療機構填寫：

目前就診醫院：_____ 病歷號碼：_____

國內檢驗機構：(請醫師填寫)_____

送國內確診檢驗項目：(請醫師填寫)_____

檢驗費用：新台幣_____元 (此為預估金額，繳費以實際發生費用為準)

申請政府補助檢驗費用：新台幣_____元 (由檢驗單位檢具檢驗結果報告及費用單據核銷)

病人自付金額：新台幣_____元

以下由病人或家屬填寫：

病人或家屬_____ (立同意書人)，經醫師詳細說明，已充分了解檢體送國內檢驗之必要及檢驗費用補助原則，並同意：

- 一、提供檢體委託檢驗，並自行負擔檢驗費用(含運費)之20%(政府補助80%)。如為中低收入戶或低收入戶則免部份負擔，政府全額補助。
- 二、於送出檢驗前，須先將自行負擔費用匯入檢驗機構，並將收據影本交由國民健康署委託之專案辦公室收執。
- 三、檢體於運送過程若發生無法預知或人力無法控制等因素，致檢驗失敗，同意不予追究責任並自負已繳費用之損失。

病人或家屬簽名：_____ 蓋章：_____

身分證號碼：_____ 與病人之關係:_____

中 華 民 國 _____ 年 _____ 月 _____ 日

個案資料表

(請以正楷書寫) 日期： 年 月 日

個案姓名		身分證字號	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>			
出生日期	民國 年 月 日 (年齡： 歲)	性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女		<input type="checkbox"/> 存 <input type="checkbox"/> 亡 死亡日期：(請加註) 年 月 日	
診斷日期	民國 年 月 日	病歷號碼				
個案聯絡電話	公 () _____		手 機 _____			
	宅 () _____					
戶籍所在地 址	縣 鄉 鎮 區 市 村	路 街 段 巷 弄 號 樓				
現住地址	縣 鄉 鎮 區 市 村	路 街 段 巷 弄 號 樓				
家族史						
主訴及症狀						
主要病徵						
主要檢驗結果						
診斷名稱	(中文)		ICD-10-CM 編碼			
	(英文)					
治療情形及建議						
診療醫院 (全銜)			診療醫院代碼			
診 斷 醫 師			聯絡電話 ()	分機		

註：1. 檢附個案與罕見疾病病程相關之原始病歷紀錄、檢驗及影像學等報告。
 2. 第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至國民健康署委託之罕見疾病醫療補助專案辦公室 (10341) 臺北市大同區長安西路 289 號 8 樓-1；電話：(02)2545-9066。

_____ 醫院 年 月 申請罕見疾病醫療補助彙總表

國內檢驗營養諮詢費依健保法依法未能給付之醫療補助

【本經費由菸品健康福利捐支應】

頁數：第 頁，共 頁；受理日期： 年 月 日；受理文號： 字第 號。

編號	姓名	診斷疾病名稱(英文)	申請補助金額
總 計			

本頁面之醫療費用申請補助總額： 佰 拾 萬 仟 佰 拾 元 整

上列病人經本院醫師診察確認或疑似為罕見疾病，經核對其身分證明文件確為其本人，且上列所填各項與使用之藥品與食品相同無訛。

填表人：(簽章) 負責醫師：(簽章) 單位主管：(簽章)

註：

- 各費用欄僅列申請數即可。
- 依據「罕見疾病醫療補助辦法」第二條規定：罕見疾病病人，因罕見疾病所產生之下列自行負擔之醫療有關費用，除已申請其他補助者外，得依本辦法申請補助：
 - (1) 對罕見疾病治療方式或遺傳諮詢建議，有重大影響之診斷費用。(2) 國內、外研究證實，具相當療效及安全性之治療、藥物及維持生命所需之特殊營養品費用。(3) 疑似罕見疾病確認診斷之檢驗費用。(4) 代謝性罕見疾病營養諮詢費。(5) 維持生命所需之居家醫療照護器材費用。
- 醫療費用之補助額度，以合於規定之費用實際發生數的 80%為限。下列費用得全額補助：(1) 低收入戶及中低收入戶病人之醫療費用。(2) 罕見遺傳疾病病人維持生命所需之緊急醫療有關之費用。
- 前項補助費用，由診療醫院於事實發生後或結帳後三個月內，向中央主管機關申請，並不得向病患預先收取。
- 診療醫院如有異常或偏高之情事，中央主管機關得會商相關醫學會核予刪減。經刪減之費用，診療醫院不得再向病患收取。
- 本申請單第一聯由診療醫院留存；第二聯函寄至衛生福利部國民健康署委託之罕見疾病醫療補助專案辦公室。