

衛生福利部國民健康署審查通過之「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」

-遺傳性及罕見疾病基因檢驗名單

(1101209 更新)

| 序號 | 醫院名稱 | 單位名稱 | 檢驗項目 | 住址 |
|-----------------|-------------------|----------------|------------------|---|
| 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 | 脊髓小腦退化性動作協調障礙 | 台北市中正區中山南路 8 號 19 樓 |
| | | | 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 | | | | |
| 極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 | | | | |
| 戊二酸血症第二型 | | | | |
| 2 | | 基因醫學部基因分子診斷實驗室 | 結節性硬化症 | |
| 3 | | 神經醫學中心神經基因實驗室 | 脊髓小腦退化性動作協調障礙 | 台北市北投區石牌路 2 段 201 號(中正樓 16 樓 439 室) |
| | | | 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 |
| | | | 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 | | | | |

| 序號 | 醫院名稱 | 單位名稱 | 檢驗項目 | 住址 |
|----|----------------------|------------------|--|---------------------|
| | | | 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 X 染色體脆折症 脊髓性肌肉萎縮症 | 桃園市龜山區公西里復興街 5 號 |
| 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 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 | 台北市中正區林森南路 10 號 1 樓 |
| 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 |
| 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 成骨不全症 脊髓性肌肉萎縮症 威爾森氏症 | 彰化縣彰化市中華路 176 號 3 樓 |
| 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 |
| 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 |
| 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 |
| 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 Leigh disease 熱點之偵測 粒線體疾病之粒線體基因缺失偵測 | 臺中市梧棲區臺灣大道八段 699 號 |
| 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 |