

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-基因檢驗類」名單

113.5.24 更新

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部生化遺傳檢驗室	龐貝氏症	台北市中正區中山南路 8 號 19 樓
		原發性肉鹼缺乏症	
		芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症	
		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	
		生物素酶缺乏症	
		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	
		三氫基三甲基戊二酸尿症	
		戊二酸血症第二型	
		丙酸血症	
		亨丁頓舞蹈症	
		脊髓性小腦退化性動作協調障礙	
		粒線體疾病	
		甘迺迪氏症	
2	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部基因分子診斷實驗室	結節性硬化症	台北市北投區石牌路 2 段 201 號(中正樓 16 樓 439 室)
3	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	脊髓性肌肉萎縮症	
		脊髓小腦退化性動作協調障礙	
		海洋性貧血	
		X 染色體脆折症	
		甘迺迪氏症	
		亨丁頓氏舞蹈症	
4	臺北榮民總醫院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	
5	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 542 致德樓 5 樓 511-1
		高苯丙胺酸血症	
		半乳糖血症	

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
		中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	室
		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	
		豆固醇血症	
		高雪氏症	
		生物素酶缺乏症 BTD	
		瓜胺酸血症第一型 ASS1	
		瓜胺酸血症第二型 SLC25A13	
		持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 GLUD1	
		多發性羧化酶缺乏症 HLCS	
		鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 OTC	
		3- 甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 MCCC1	
		3- 甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 MCCC2	
		同合子家族性高膽固醇血症 LDLR、APOB、PCSK9、LDLRAP-1、ABCG5、ABCG8	
		威爾森氏症 ATP7B	
6	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	桃園市龜山區公西村復興街 5 號
		X 染色體脆折症	
		脊髓性肌肉萎縮症	
		先天性高免疫球蛋白 E 症候群 STAT3	
		先天性高免疫球蛋白 E 症候群 DOCK8	
		色素失調症 NEMO	
7	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院兒童內分泌暨遺傳科	鎖骨顱骨發育異常 (CCD) RUNX2	桃園市龜山區公西村復興街 5 號兒童 K 棟 3 樓
		愛伯特氏症 (Apert syndrome) FGFR2	
		第一型肝醣儲積症 (GSD Ia) G6PC	
		歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome) MLL2	
		Fabry 氏症(法布瑞氏症)	

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
8	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	裘馨氏肌肉萎縮症	台北市中正區林森南路 10 號 1 樓
		A 型 B 型血友病	
		海洋性貧血	
		亨丁頓舞蹈症	
		脊髓性肌肉萎縮症	
		戊二酸血症第一型	
		色素失調症	
		龐貝氏症	
		Fabry 氏症(法布瑞氏症)	
		高雪氏症	
		脊髓小腦退化性動作協調障礙	
		甘迺迪氏症	
		狄喬治症候群	
		威廉斯氏症候群	
		X 染色體脆折症	
9	中國醫藥大學附設醫院 檢驗醫學部精準診斷組	海洋性貧血	台中市北區育德路 2 號
10	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
		成骨不全症	
		脊髓性肌肉萎縮症	
		威爾森氏症	
11	奇美醫療財團法人奇美醫院精準醫學中心分子病理科	X 染色體脆折症	臺南市永康區中華路 901 號
12	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室	海洋性貧血	高雄市三民區自由路 100 號

註：X 染色體脆折症、A 型 B 型血友病非現行公告之罕見疾病。