

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」

構」-遺傳性及罕見疾病基因檢驗類名單

(1121212更新)

序號	醫院名稱	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	
2		基因醫學部基因分子診斷實驗室	結節性硬化症	
3		產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	脊髓性肌肉萎縮症	
	重型海洋性貧血			
	X 染色體脆折症			
	甘迺迪氏症			
	亨丁頓氏舞蹈症			
		脊髓小腦退化性動作協調障礙		
4	臺北榮民總醫院	神經醫學中心神經基	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

		因實驗室	亨丁頓舞蹈症	號(中正樓 16 樓439 室)
5		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	
			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之 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 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

			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		兒童內分泌暨遺傳科	鎖骨顛骨發育異常 (CCD) RUNX2	
			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	
			法布瑞氏症	
8	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
			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	
			龐貝氏症	
			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	檢驗醫學部分子醫學組	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	財團法人私立高雄	檢驗醫學部-分子細胞	海洋性貧血	高雄市三民區自由路100號

	醫學大學附設中和 紀念醫院	病理及遺傳室		
12	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
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