

檔 號：

保存年限：

## 衛生福利部國民健康署 函

地址：10341臺北市大同區塔城街36號

傳 真：(02)25220629

聯絡人及電話：郭思含(02)25220646

電子郵件信箱：icekuo0608@hpa.gov.tw

受文者：中華民國醫師公會全國聯合會

發文日期：中華民國105年1月5日

發文字號：國健婦字第1040402464號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：送審資料自我檢核表、送審「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」資格審查項目表、「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」、「罕見疾病國內確診檢驗補助項目現已通過資格審查之檢驗機構家數」清單各1份(1040402464-1.pdf、1040402464-2.pdf、1040402464-3.pdf、1040402464-4.pdf)

主旨：為提高國內罕見疾病檢驗之可近性，惠請鼓勵轄內具檢驗罕見疾病能力之相關醫療或檢驗機構，得檢具相關應備文件，向本署申請「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」之資格審查，請依說明段辦理，請查照。

說明：

- 一、依據罕見疾病防治及藥物法第33條、104年7月24日部授國字1040401614號令及「遺傳性及罕見疾病檢驗機構資格審查要點」辦理。
- 二、為提升國內罕見疾病檢驗之品質，本署依據「遺傳性及罕見疾病檢驗機構資格審查要點」辦理上述檢驗機構之資格審查作業，目前通過本署資格審查之「遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗機構」計13家；另為提供罕見疾病檢驗能於國內進行檢驗及提升時效與服務品質，前經公告84項「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」在案。其中19項已由13家通過本署資格審查之遺傳性及罕見疾病基因檢驗機



構提供檢驗。惟，目前已另有6項罕見疾病檢驗項目(包括：臭魚症、成骨不全症、原發性肉鹼缺乏症、3-甲基巴豆鹼輔酶A羧化酵素缺乏症、法布瑞症及龐貝氏症)，國內已有診療醫院申請補助上述6項檢驗之需求，然目前具本署審查通過之遺傳性及罕見疾病基因檢驗機構，均尚無審查通過可具前開6項檢驗之檢驗資格。為確保國內罕見疾病檢驗項目品質，亟需徵詢具檢驗已公告「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」能力之機構前來申請資格審查。

三、為鼓勵具檢驗罕見疾病或其他遺傳疾病之能力之醫療機構申請旨揭檢驗項目之資格審查，惠請貴局函轉設有檢驗單位之醫院或診所或獨立設置之醫事檢驗機構，如為初次送審之機構，請依「遺傳性及罕見疾病檢驗機構資格審查要點」附表三規定(如附件1)，檢附相關應備審查資料至署憑辦；可於通過該檢驗項目之資格審查後，得依罕見疾病醫療補助辦法向本署申請「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」之檢驗補助或依據「優生保健措施減免或補助費用辦法」項目之遺傳性疾病檢驗費用之補助。

四、若為已通過本署依「遺傳性及罕見疾病檢驗機構資格審查要點」辦理資格審查之「遺傳性及罕見疾病基因檢驗機構」者，欲申請審查新增檢驗「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」之資格審查部分，為加速審查流程及全面性評估品質，請檢附下列表件及文獻，函文本署申請辦理新增檢驗項目資格之書面審查，併請將欲申請送審之「同一疾病之多項基因檢測項目」，合併送審。(送審資料自我檢核表，如附件1；送審「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」資格

審查項目表，如附件3)

- (一)檢驗方法原理
- (二)檢驗標準作業步驟
- (三)參考文獻出處
- (四)檢驗方法之適切性、準確度、靈敏度與專一性
- (五)針對異常個案後續配套之遺傳諮詢程序或作業流程
- (六)檢驗報告佐證，或申請機構之報告簽署人曾於SCI期刊發表有關該檢驗項目之文獻資料
- (七)送審之檢驗項目超過3項(或以上)者，請排優先順序(如附件3)

五、檢附「罕見疾病國內確診檢驗補助項目及費用」清單及該等84項檢驗項目現已通過資格審查之檢驗機構家數清單(如附件4及附件5)供參。

六、如有疑義，請洽本案聯絡人郭小姐，電話：02-25220646

正本：直轄市及各縣市政府衛生局

副本：中華民國人類遺傳學會、台灣周產期醫學會、台灣婦產科醫學會、台灣兒科醫學會、中華民國醫師公會全國聯合會、社團法人中華民國醫事檢驗師公會全國聯合會、國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部、臺北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室、臺北榮民總醫院兒醫部代謝及分子遺傳實驗室、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院臨床病理科、柯滄銘婦產科診所、中國醫藥大學附設醫院檢驗醫學部分子醫學組、彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院基因醫學部、國立成功大學醫學院附設醫院婦產科分子遺傳室、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實驗室、奇美醫療財團法人奇美醫院分子病理科、慧智醫事檢驗所、童綜合醫療社團法人童綜合醫院醫學研究部、臺北市立聯合醫院、罕見疾病醫療補助專案辦公室(均含附件)

電 2016/01/05  
交 15:57:18 章

## 申請新增檢驗「罕見疾病國內確診檢驗補助項目」之送審資料自我檢核表

序號	審查資料項目	是否符合/檢附	說明 (文獻資料份數及標註附件○)
1	檢驗方法原理	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
2	檢驗標準作業步驟	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
3	參考文獻出處	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
4	檢驗方法之適切性、準確度、靈敏度 與專一性	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
5	針對異常個案後續配套之遺傳諮詢程序或作業流程	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
6	檢驗報告佐證，或申請機構之報告簽署人曾於SCI期刊發表有關該檢驗項目之文獻資料	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	

## 備註

1. 如欲申請送審新增檢驗項目之資格審查為超過一項者，請逐項分別填列一張「送審資料自我檢核表」。
2. 如不敷使用，可自行影印。

衛生福利部國民健康署  
105年度申請送審「罕見疾病國內確診檢驗項目」資格審查項目表

申請審查優先順序	檢驗項目序號	罕見疾病國內確診檢驗項目	說明欄

**備註**

1. 排定優先順序臚列欲申請新增之檢驗項目，欄位不足可自行增加
2. 附表序號欄為104年7月24日部授國字1040401614號令所列之檢驗項目序號
3. 同一疾病之多項基因檢測項目得合併送審，如序號59-60(成骨不全症)之COL1A1及COL1A2，得合併為1項送審，並請將所送各個基因謄寫於上方「罕見疾病國內確診檢驗項目」欄位
4. 請於說明欄註明貴單位用以檢驗此項疾病之檢驗方法(或貴單位以此檢驗方法檢驗此項疾病之研究)是否發表於SCI期刊，並請列出期刊名稱及刊登日期
5. 如不敷使用，可自行影印。

## 罕見疾病國內確診檢驗補助項目及費用

中華民國 104 年 7 月 24 日部授國字 1040401614 號令發布修正

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助 80%計算)
1	軟骨發育不全症 (Achondroplasia) 之 FGFR3 基因突變分析	1,200 元 (1,500*80%)
2	急性間歇性紫質症 (Acute intermittent porphyria) 之 HMBS 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 8,960 元 (11,200*80%)
3	阿拉吉歐症候群 (Alagille syndrome) 之基因診斷	(1) 已知缺失 (deletion) 每項 1,200 元 (1,500*80%) (2) 單一分型之基因定序分析: 每項 12,000 元 (15,000*80%) (3) 全基因定序分析: 25,200 元 (31,500*80%)
4	愛伯特氏症 (Apert syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	(1) 好發點分析: 1,600 元 (2,000 元*80%) (2) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
5	芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症 (Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency) 之 AADC 基因突變分析	9,600 元 (12,000*80%)
6	體染色體隱性多囊性腎臟疾病 (Autosomal recessive polycystic kidney disease) 之基因診斷	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 產前遺傳診斷: 3,200 元 (4,000*80%)
7	Barter's syndrome 之基因診斷	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 24,000 元 (30,000*80%)
8	Beckwith Wiedemann 氏症候群 (Beckwith Wiedemann syndrome) KCNQ1、H19 基因突變分析	(1) KCNQ1 基因甲基化程度分析: 4,800 元 (6,000*80%) (2) H19 基因甲基化程度分析: 4,800 元 (6,000*80%)
9	生物素酶缺乏症 (Biotinidase deficiency) 之 BTB 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 2,560 元 (3,200*80%)

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定, 補助 80%計算)
10	原發性肉鹼缺乏症 (Carnitine deficiency syndrome, primary) 之 SLC22A5 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 6,400 元 (8,000*80%)
11	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 CYBA 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
12	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 CYBB 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
13	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 NCF1 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
14	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 NCF2 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
15	原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之 H2O2 production 功能分析	1,600 元 (2,000*80%)
16	瓜胺酸血症第一型 (Citrullinemia type I) 之 ASS1 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 10,240 元 (12,800*80%)
17	瓜胺酸血症第二型 (Citrullinemia type II) 之 SLC25A13 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 11,520 元 (14,400*80%)
18	鎖骨顛骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia) 之 RUNX2 基因突變分析	(1) 單一點突變分析: 1,600 元 (2,000*80%) (2) 全基因定序分析: 5,200 元 (6,500*80%)
19	Cockayne 氏症候群 (Cockayne syndrome) 之 ERCC8 (CSA) 基因突變分析	(1) 已知突變型分析: 2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析: 7,600 元 (9,500*80%)

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助 80%計算)
20	Cockayne 氏症候群(Cockayne syndrome) 之 ERCC6 (CSB) 基因突變分析	(1) 已知突變型分析: 2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析: 10,800 元 (13,500*80%)
21	先天性尿素循環代謝障礙 (Congenital urea cycle disorders) 之基因診斷	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
22	先天性高免疫球蛋白 E 症候群 (Congenital hyper IgE syndrome) 之 STAT3 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
23	先天性高免疫球蛋白 E 症候群 (Congenital hyper IgE syndrome) 之 DOCK8 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
24	Cornelia de Lange 氏症候群 (Cornelia de Lange syndrome) 之 NIPBL、SMC1A、 SMC3、RAD21 基因突變點分析	32,000 元 (40,000 元*80%)
25	Crouzon 氏症候群 (Crouzon syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
26	囊狀纖維化症 (Cystic fibrosis) CFTR 基 因突變分析	(1) 全基因定序分析: 12,000 元 (15,000*80%) (2) 已知突變型確認: 2,000 元 (2,500*80%)
27	DiGeorge's 症候群(DiGeorge's syndrome) 之 TBX1 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
28	DiGeorge's 症候群(DiGeorge's syndrome) 之 22q11.2 deletion 分析	3,480 元 (4,350*80%)
29	***** 裘馨氏肌肉萎縮症 (Duchenne muscular dystrophy) 之基因診斷	(1) 已知基因缺失/重複型/突變型分析: 2,400 元 (3,000*80%) (2) 未知突變點全基因分析: 6,400 元 (8,000*80%) (3) 全基因定序分析: 36,000 元/患者 (45,000*80%) (4) 產前遺傳診斷: ■ 胎兒血液: 1,600 元/人 (2,000*80%)



序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助80%計算)
		■ 胎兒絨毛:2,400元/人(3,000*80%) ■ 胎兒羊水:2,400元/人(3,000*80%)
30	法布瑞症 (Fabry Disease) 之家族帶因者檢測	(1) IVS4+919 位點偵測:1,200元 (1,500*80%) (2) 單一外子 (exon):640元(800*80%) (3) GLA 基因定序分析:4,480元 (5,600*80%)
31	脂肪酸氧化作用缺陷 (Fatty acid oxidation defect) 肉鹼結合酵素缺乏症第一型之基因檢驗	單一外子 (exon):640元(800*80%)
32	***** 半乳糖血症 (Galactosemia) 之基因診斷	單一外子 (exon):640元(800*80%)
33	高雪氏症 (Gaucher's disease) 之 GBA 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon):640元(800*80%) (2) 全基因定序分析:7,680元(9,600*80%)
34	***** 戊二酸血症第一型 (Glutaric aciduria type I) 之基因診斷	單一外子 (exon):640元(800*80%)
35	肝醣儲積症 Ia 型 (Glycogen storage disease type Ia) 之 G6PC 基因突變分析	(1) 單一點突變:1,600元(2,000*80%) (2) 全基因定序分析:3,600元(4,500*80%)
36	遺傳性僵直性癱瘓 (Hereditary spastic paraplegia) 之基因診斷	單一擴增子 (amplicon):640元(800*80%)
37	***** 高胱胺酸血症 (Homocystinuria) 之基因診斷	單一外子 (exon):640元(800*80%)
38	***** 亨丁頓舞蹈症 (Huntington's disease) 之基因診斷	(1) 成人:每型1,600元/人(2,000*80%) (2) 產前遺傳診斷: ■ 胎兒血液:3,600元/人(4,500*80%) ■ 胎兒絨毛:3,600元/人(4,500*80%) ■ 胎兒羊水:3,600元/人(4,500*80%)

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助 80%計算)
39	低磷酸酯酶症 (Hypophosphatasia) 之 ALPL 之基因突變分析	7,040 元 (8,800*80%)
40	***** 色素失調症 (Incontinentia Pigmenti) 之 基因診斷	(1) 單一缺失 (deletion) 偵測: 800 元 (1,000*80%) (2) 單一分型之基因定序: 8,000 元 (10,000*80%) (3) 產前診斷確診: 3,200 元 (4,000*80%)
41	***** 異戊酸血症 (Isovaleric academia) 之基 因診斷	單一外子 (exon): 640 元 (800*80%)
42	歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome) MLL2 基因突變分析	(1) 單點突變: 1,600 元 (2,000*80%) (2) 全基因定序分析: 17,600 元 (22,000*80 %)
43	***** 甘迺迪氏症 (Kennedy disease) 之基因診 斷	(1) 單一點突變: 640 元 (800*80%) (2) 8 個位點基因分析: 1,200 元 (1,500*80 %)
44	***** 甘迺迪氏症 (Kenndy disease) 之 Expand tander reapeat (非點突變基因) 之基因診 斷	1,200 元 (1,500*80%)
45	***** Leigh disease 之 T14487C、G14459A、 T10158C、T10191C、C11777A、 T12706C、T8993C、T8993G 等熱點 (hot spots) 之基因突變分析	單一位點: 640 元 (800*80%)
46	Lowe 氏症候群 (Lowe syndrome) 之 OCRL 基因突變分析	(1) 已知突變型確認: 2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析: 14,400 元 (18,000*80%)
47	***** 楓糖尿症 (Maple syrup urine disease) 之 基因診斷	單一外子 (exon): 640 元 (800*80%)

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助80%計算)
48	***** 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 (Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency) 之基因診斷	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
49	甲基丙二酸血症 (Methylmalonic academia) 之基因診斷	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
50	粒線體缺陷 (Mitochondrial defect) 之電子傳遞鏈酵素活性檢測	(1) 每 1 項 1,600 元 (2,000*80%) (2) 5 項 8,000 元 (10,000*80%)
51	***** 粒線體疾病之 A3243G、G3460A、A8344G、T8993G、T8993C、T10158C、T10191C、C11777A、G11778A、T12706C、G13513A、G14459A、T14484C、T14487C 等粒線體基因點突變分析	(1) 單一點突變 : 640 元 (800*80%) (2) 3 個位點組合分析 : 1,600 元 (2,000*80%) (3) 5 個位點組合分析 : 2,400 元 (3,000*80%)
52	***** 粒線體疾病之粒線體基因 (mt DNA 4977 bp) 缺失 (deletion) 分析	單一缺失 : 640 元 (800*80%)
53	多發性羧化酶缺乏症 (Multiple carboxylase deficiency) 之 HLCS 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 7,680 元 (9,600*80%)
54	神經纖維瘤症候群第二型 (Neurofibromatosis type II) 之 NF2 基因突變分析	(1) 已知突變型確認 : 2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析 : 7,200 元 (9,000*80%) (3) MLPA 缺失/重複型分析 : 3,200 元 (4,000*80%)
55	Niemann-Pick 氏症 A 型 (Niemann-Pick disease type A) 之 SMPD1 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 3,840 元 (4,800*80%)

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助 80%計算)
56	Niemann-Pick 氏症 C 型 (Niemann-Pick disease type C) 之 NPC1 基因突變分析	(1) 單一外子: 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 12,000 元 (15,000*80%) (3) MLPA 缺失/重複型分析: 3,200 元 (4,000*80%)
57	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 (Ornithine transcarbamylase deficiency) 之 OTC 基因定序分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
58	成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) 已知突變位點之定序確認	2,000 元 (2,500*80%)
59	成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) COL1A1 基因全基因定序	20,280 元 (25,350*80%)
60	成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) COL1A2 基因全基因定序	22,360 元 (27,950*80%)
61	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 (Persistent hyperinsulinemic Hypoglycemia of Infancy (PHHI) 之 GLUD1 基因突變分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
62	Pfeiffer 氏症候群 (Pfeiffer syndrome) 之 FGFR2 基因突變分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
63	***** 苯酮尿症 (Phenylketouria) 之基因診斷	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
64	龐貝氏症 (Pompe disease) 之 GAA 基因突變分析	(1) 單一點突變: 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 12,000 元 (15,000*80%)
65	紫質症 (Porphyria) 之 HMBS 基因突變分析	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定,補助 80%計算)
66	紫質症 (Porphyria) 1. 尿液: PBG/ALA 定量分析 2. 尿液: Porphyrin HPLC 分型分析 血球: Porphobilinogen deaminase(PBGD) 活性分析	2,000 元 (2,500*80%)
67	進行性家族性肝內膽汁滯留症 (Progressive familial intrahepatic cholestasis) 之基因診斷	(1) 已知單一擴增子 (amplicon): 2,080 元 (2,600*80%) (2) 單一分型之基因定序: 每項 12,000 元 (15,000*80%) (3) 全套基因定序: 36,000 元 (45,000*80 %)
68	瑞特氏症候群 (Rett syndrome) FOXP1 基 因突變分析	基因突變分析: 3,200 元 (4,000*80%)
69	瑞特氏症候群 (Rett syndrome) MECP2 基 因檢驗	(1) 已知突變點分析 (家族成員): 1,600 元 (2,000*80%) (2) 已知突變點分析 (產前胎兒): 4,000 元 (5,000*80%) (3) MLPA 分析: 2,400 元 (3,000*80%) (4) 基因突變分析: 3,200 元 (4,000*80%)
70	瑞特氏症候群 (Rett syndrome) CDKL5 基因檢驗	(1) 已知突變點分析 (家族成員): 1,600 元 (2,000*80%) (2) 已知突變點分析 (產前胎兒): 4,000 元 (5,000*80%) (3) MLPA 分析: 2,400 元 (3,000*80%) (4) 基因突變分析: 16,000 元 (20,000*80%)
71	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency) 之 ACADS 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon): 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 6,400 元 (8,000*80%)
72	豆固醇血症 (Sitosterolemia) 之 ABCG5 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon): 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 8,320 元 (10,400*80%)

序 號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定, 補助 80%計算)
73	豆固醇血症 (Sitosterolemia) 之 ABCG8 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 8,320 元 (10,400*80%)
74	***** 脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy) 之基因診斷	(1) 成人: 1,600 元/人 (2,000*80%) (2) 產前遺傳診斷: ■ 胎兒血液: 1,600 元/人 (2,000*80%) ■ 胎兒絨毛: 2,400 元/人 (3,000*80%) ■ 胎兒羊水: 2,400 元/人 (3,000*80%)
75	***** 脊髓小腦萎縮症 (Spinocerebellar ataxias) 之基因診斷	(1) 成人: 每型 1,600 元/人 (2,000*80%) (2) 產前遺傳診斷: ■ 胎兒血液: 3,600 元/人 (4,500*80%) ■ 胎兒絨毛: 3,600 元/人 (4,500*80%) ■ 胎兒羊水: 3,600 元/人 (4,500*80%)
76	***** 重型海洋性貧血 (Thalassemia major) 之基因診斷	(1) 成人: 2,800 元/人 (3,500*80%) (2) 產前遺傳診斷: ■ 胎兒血液: 1,600 元/人 (2,000*80%) ■ 胎兒絨毛: 2,400 元/人 (3,000*80%) ■ 胎兒羊水: 2,400 元/人 (3,000*80%)
77	臭魚症 (Trimethylaminuria) 之 FMO3 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析: 5,760 元 (7,200*80%)
78	***** 結節性硬化症 (Tuberous sclerosis) 之基因診斷	基因定序分析: 24,000 元 (30,000*80%)
79	酪胺酸羥化酶缺乏症 (Tyrosine hydroxylase deficiency) 之基因診斷	單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%)
80	威廉斯氏症候群 (Williams syndrome) 之 7q11.23 之基因診斷	3,480 元 (4,350*80%)
81	威爾森氏症 (Wilson's disease) 之基因診斷	(1) 已知突變型確認: 2,000 元 (2,500*80%) (2) 全基因定序分析: 9,600 元 (12,000*80%)

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療補助辦法規定，補助80%計算)
82	Wiskott- Aldrich 氏症候群 (Wiskott- Aldrich syndrome) 之 WASP 基因突變分析	7,200 元 (9,000*80%)
83	3-甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之 MCCC1 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 12,160 元 (15,200*80%)
84	3-甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之 MCCC2 基因突變分析	(1) 單一外子 (exon) : 640 元 (800*80%) (2) 全基因定序分析 : 10,880 元 (13,600*80%)

**備註：**

1. 本補助申請單位為診治公告罕見疾病之醫療機構，申請醫師需提出檢驗資料及相關佐證文件向中央主管機關委託單位申請，採逐案審查方式；檢驗補助項目將視執行狀況，逐年檢討並進行增刪。
2. 本補助之檢驗機構以通過中央主管機關資格審查之遺傳性及罕見疾病檢驗機構，或其他經「罕見疾病及藥物審議會」審議通過者為限，以維護確診檢驗品質。
3. 醫療機構依據「罕見疾病醫療補助辦法」或「優生保健措施減免或補助費用辦法」之規定，僅得擇一申請檢驗費補助，不得重複申領。
4. \*\*\*\*\*：目前已有檢驗單位通過資格審查之罕病檢驗項目，計 19 項。

罕見疾病國內確診檢驗補助項目現已通過資格審查之檢驗機構家數

檢驗項目	疾病名稱	罕病個案 通報人數	現已通過資格 審查之檢驗機 構家數
脊髓小腦萎縮症 (Spinocerebellar ataxias) 之基因診斷	脊髓小腦退化性動作 協調障礙	79	2
重型海洋性貧血 (Thalassemia major) 之基因診斷	重型海洋性貧血	51	6
結節性硬化症 (Tuberous sclerosis) 之基因診斷	結節性硬化症	44	1
威爾森氏症 (Wilson's disease) 之基因診斷	威爾森氏症	41	-
亨丁頓舞蹈症 (Huntington's disease) 之基因診斷	亨丁頓氏舞蹈症	38	3
法布瑞症 (Fabry Disease) 之家族帶因者檢測	Fabry 氏症	37	-
裘馨氏肌肉萎縮症 (Duchenne muscular dystrophy) 之基因診斷	裘馨氏肌肉萎縮症	33	2
粒線體缺陷(Mitochondrial defect)之電子傳遞鏈酵素活性檢測			-
粒線體疾病之A3243G、G3460A、A8344G、T8993G、T8993C、T10158C、T10191C、C11777A、G11778A、T12706C、G13513A、G14459A、T14484C、T14487C等粒線體基因點突變分析	粒線體缺陷	33	2
粒線體疾病之粒線體基因 (mt DNA 4977 bp) 缺失 (deletion) 分析			
脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy) 之基因診斷	脊髓性肌肉萎縮症	32	2
瑞特氏症候群 (Rett syndrome) FOXP1基因突變分析			-
瑞特氏症候群 (Rett syndrome) MECP2基因檢驗	瑞特氏症候群	28	-



瑞特氏症候群 (Rett syndrome) CDKL5基因檢驗			-
威廉斯氏症候群 (Williams syndrome) 之7q11.23之基因診斷	威廉斯氏症候群	27	-
軟骨發育不全症 (Achondroplasia) 之FGFR3基因突變分析	軟骨發育不全症	23	-
成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) 已知突變位點之定序確認	成骨不全症	22	-
成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) COL1A1基因全基因定序			-
成骨不全症 (Osteogenesis imperfecta) COL1A2基因全基因定序			-
原發性肉鹼缺乏症 (Carnitine deficiency syndrome, primary) 之SLC22A5基因突變分析	原發性肉鹼缺乏症	21	-
DiGeorge's症候群 (DiGeorge's syndrome) 之TBX1基因突變分析	DiGeorge's症候群	17	-
DiGeorge's症候群 (DiGeorge's syndrome) 之22q11.2 deletion 分析			-
肝醣儲積症Ia型 (Glycogen storage disease type Ia) 之G6PC基因突變分析	肝醣儲積症	17	-
龐貝氏症 (Pompe disease) 之GAA基因突變分析			-
瓜胺酸血症第一型 (Citrullinemia type I) 之ASS1基因突變分析	瓜胺酸血症	15	-
瓜胺酸血症第二型 (Citrullinemia type II) 之SLC25A13基因突變分析			-
急性間歇性紫質症 (Acute intermittent porphyria) 之HMBS基因突變分析	紫質症	14	-
紫質症 (Porphyria) 之HMBS基因突變分析			-
遺傳性僵直性癱瘓 (Hereditary spastic paraplegia) 之基因診斷	遺傳性痙攣性下身麻痺	14	-

裘馨氏肌肉萎縮症 (Duchenne muscular dystrophy) 之基因診斷	貝克型肌肉失養症	13	-
戊二酸血症第一型 (Glutaric aciduria type I) 之基因診斷	戊二酸血症, 第一型、第二型	12	2 (type I)
Cornelia de Lange氏症候群 (Cornelia de Lange syndrome) 之NIPBL、SMC1A、SMC3、RAD21基因突變點分析	Cornelia de Lange氏症候群	11	-
甘迺迪氏症 (Kennedy disease) 之基因診斷	甘迺迪氏症(脊髓延髓性肌肉萎縮症)	10	1
甘迺迪氏症 (Kennedy disease) 之Expand tander repeat (非點突變基因) 之基因診斷			
苯酮尿症 (Phenylketouria) 之基因診斷	苯酮尿症	10	1
Crouzon氏症候群 (Crouzon syndrome) 之FGFR2基因突變分析	Crouzon氏症候群	9	-
芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏症 (Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency) 之AADC基因突變分析	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症	8	-
3-甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之MCCC1基因突變分析	三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症	8	-
3-甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency) 之MCCC2基因突變分析			-
Beckwith Wiedemann氏症候群 (Beckwith Wiedemann syndrome) KCNQ1、H19基因突變分析	Beckwith Wiedemann氏症候群	7	-
色素失調症 (Incontinentia Pigmenti) 之基因診斷	色素失調症	7	1
甲基丙二酸血症 (Methylmalonic academia) 之基因診斷	甲基丙二酸血症	7	1
神經纖維瘤症候群第二型 (Neurofibromatosis type II) 之NF2基因突變分析	神經纖維瘤症候群第二型	6	-

持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 (Persistent hyperinsulinemic Hypoglycemia of Infancy (PHHI) 之GLUD1基因突變分析	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	6	-
Wiskott- Aldrich氏症候群 (Wiskott- Aldrich syndrome) 之WASP基因突變分析	Wiskott- Aldrich氏症候群	6	-
阿拉吉歐症候群 (Alagille syndrome) 之基因診斷	阿拉吉歐症候群	5	-
Bartter's syndrome之基因診斷	Bartter氏症候群	4	-
鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 (Ornithine transcarbamylase deficiency) 之OTC基因定序分析	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	4	-
先天性尿素循環代謝障礙 (Congenital urea cycle disorders) 之基因診斷	先天性尿素循環代謝障礙	3	-
Leigh disease之T14487C、G14459A、T10158C、T10191C、C11777A、T12706C、T8993C、T8993G等熱點 (hot spots) 之基因突變分析	Leigh氏童年期腦脊髓病變	3	1
豆固醇血症 (Sitosterolemia) 之ABCG5基因突變分析	豆固醇血症 (植物性)	3	-
豆固醇血症 (Sitosterolemia) 之ABCG8基因突變分析			-
愛伯特氏症 (Apert syndrome) 之FGFR2基因突變分析	愛伯特氏症	2	-
體染色體隱性多囊性腎臟疾病 (Autosomal recessive polycystic kidney disease) 之基因診斷	體染色體隱性多囊性腎臟疾病	2	-
生物素酶缺乏症 (Biotinidase deficiency) 之BTD基因突變分析	多發性羧化酶缺乏症	2	-
多發性羧化酶缺乏症 (Multiple carboxylase deficiency) 之HLCS基因突變分析			-
原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之CYBA基因突變分析			-
原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之CYBB基因突變分析			-

原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之NCF1基因突變分析	原發性慢性肉芽腫病	2	-
原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之NCF2基因突變分析			-
原發性慢性肉芽腫病 (Chronic primary granulomatous disease) 之H2O2 production 功能分析			-
異戊酸血症 (Isovaleric academia) 之基因診斷	異戊酸血症	2	1
歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome) MLL2基因突變分析	歌舞伎症候群	2	-
Lowe 氏症候群 (Lowe syndrome) 之OCRL 基因突變分析	Lowe 氏症候群	2	-
楓糖尿症 (Maple syrup urine disease) 之基因診斷	楓糖尿症	2	1
鎖骨顛骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia) 之RUNX2基因突變分析	鎖骨顛骨發育異常	1	-
Cockayne 氏症候群 (Cockayne syndrome) 之ERCC8 (CSA) 基因突變分析	Cockayne 氏症候群	1	-
Cockayne 氏症候群 (Cockayne syndrome) 之 ERCC6 (CSB) 基因突變分析			-
半乳糖血症 (Galactosemia) 之基因診斷	半乳糖血症	1	1
高雪氏症 (Gaucher's disease) 之GBA基因突變分析	高雪氏症	1	-
高胱胺酸血症 (Homocystinuria) 之基因診斷	高胱胺酸血症	1	1
進行性家族性肝內膽汁滯留症 (Progressive familial intrahepatic cholestasis) 之基因診斷	進行性家族性肝內膽汁滯留症	1	-
臭魚症 (Trimethylaminuria) 之FMO3基因突變分析	臭魚症	1	-

酪胺酸羥化酶缺乏症 (Tyrosine hydroxylase deficiency) 之基因診斷	酪胺酸羥化酶缺乏症	1	-
先天性高免疫球蛋白E症候群 (Congenital hyper IgE syndrome) 之STAT3基因突變分析	先天性高免疫球蛋白E症候群	0	-
先天性高免疫球蛋白E症候群 (Congenital hyper IgE syndrome) 之DOCK8基因突變分析			-
囊狀纖維化症 (Cystic fibrosis) CFTR基因突變分析	囊狀纖維化症	0	-
脂肪酸氧化作用缺陷 (Fatty acid oxidation defect) 肉鹼結合酵素缺乏症第一型之基因檢驗	脂肪酸氧化作用缺陷	0	-
低磷酸酯酶症 (Hypophosphatasia) 之ALPL之基因突變分析	低磷酸酯酶症	0	-
中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症 (Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency) 之基因診斷	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症	0	1
Niemann-Pick氏症A型 (Niemann-Pick disease type A) 之SMPD1基因突變分析	Niemann-Pick氏症， 鞘髓磷脂儲積症	0	-
Niemann-Pick氏症C型 (Niemann-Pick disease type C) 之NPC1基因突變分析			-
Pfeiffer氏症候群 (Pfeiffer syndrome) 之FGFR2基因突變分析	Pfeiffer氏症候群	0	-
短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency) 之ACADS基因突變分析	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症	0	-
總計案數		752	

統計時間103/1/1-104/7/31