

2020



財團法人罕見疾病基金會

國內罕見疾病遺傳檢驗補助同意書

您好，罕見疾病基金會(以下簡稱本會)為加強對罕見疾病病友及家屬的照顧，並使得疾病可早期發現早期治療與預防，特針對罕見遺傳疾病檢驗診斷費用給予部分補助，補助期間由**109年01月01日起至109年12月31日止**。

一、補助對象：疑似罕見疾病患者，需進行確認診斷者，每家庭補助一位為限，不接受非本國籍、帶因者檢測及產前檢體。

二、檢驗費用：符合補助受檢者，項目1~52項，本會補助60%檢驗費用，受檢者自付40%檢驗費用；項目53~61項，本會補助50%檢驗費用，受檢者自付50%檢驗費用，本會補助檢驗費用將直接撥付給檢驗機構或醫療院所。若符合低收入戶身份者，請於送檢前，先致電本會提出補助申請，本會資源有限請珍惜使用。

三、申請資料：**1.**疑似罕見疾病患者或家屬請填寫受檢者資料並簽名。
2.醫事人員請填寫受檢者之臨床症狀及家族史，並提供相關之臨床檢測結果。
3.檢驗報告結果將會由檢驗機構提供予本會，僅限於補助資料核對之用。

四、申請表格：

受檢者姓名	性別 ☐ 男 ☐ 女	病歷號碼	身份證字號	出生日期 ____年 ____月 ____日	聯絡電話
通訊地址（請填郵遞區號） ☐ ☐ ☐					
項次	檢驗機構	檢驗之疾病名稱	檢驗項目		
您好，依據財團法人法第 25 條第三項第二款 應主動公開：前一年度之接受補助、捐贈名單清冊及支付獎助、捐贈名單清冊，且僅公開其補助、捐贈者及受獎助、捐贈者之姓名或名稱及補（獎）助、捐贈金額。但補助、捐贈者或受獎助、捐贈者事先以書面表示反對，或公開將妨礙或嚴重影響財團法人運作，且經主管機關同意者，不公開之。 * 本人（即受檢者） ☐ 同意 ☐ 不同意 以受補助個案之名稱公開徵信，如未勾選者，視為同意。 * 本人（即受檢者）已經了解即將施行檢驗之內容及可能無法獲得所預期之檢驗結果， ☐ 同意 ☐ 不同意 配合送檢醫師安排進行採樣檢驗。（必填） 受檢者或法定代理人簽名： _____ 與受檢者關係： _____ 日期： ____年 ____月 ____日					
臨床症狀（必填）			家族史（必填）		
送檢醫療機構名稱		科別	送檢醫師	送檢日期 ____年 ____月 ____日	
檢驗報告郵寄地址 / 醫院地址（請填寫郵遞區號） ☐ ☐ ☐					
報告收件人		聯絡電話	報告傳真號碼或 E - Mail		

五、繳費資料及檢體需求：（送檢前請與各實驗室連絡，敬請留意各機構繳款方式。）

檢驗機構	檢 體 需 求	付 費 方 式	聯 絡 窗 口	寄 件 地 址
臺大醫院【胡務亮醫師實驗室】	血液(EDTA採血管，2ml，室溫運送)	銀行：合作金庫臺大分行(銀行代號 006) 帳號：1346-713-100100 戶名：臺大醫院作業基金401專戶 ☐ 請回傳『ATM轉帳單』、『個案姓名』及『代檢疾病項目』。 傳真：02-23314518並致電 02-23123456轉71939確認是否收到。	臺大醫院基因醫學部： 聯絡電話 02-23123456 分機 71939 吳兆斯先生	10041臺北市中正區中山南路8號 臺大醫院 基因醫學部 兒童醫院大樓19樓19004室
慧智臨床基因醫學實驗室	☐ 血液(EDTA採血管，3ml，室溫運送)，超過24小時者請以4℃冷藏保存運送。 ☐ 請加填寫慧智臨床基因醫學實驗室送檢表格，搜尋慧智基因>網站選單>其它>檔案下載>罕見疾病評估表/同意書>檢測同意書(單人中文版)(http://www.sofivagenomics.com.tw/zh-tw)。	銀行：合作金庫銀行古亭分行(銀行代號006) 帳號：5872-717-301388 戶名：慧智基因股份有限公司 傳真：(02)2382-6612 電話：(02)2382-6615 轉會計6935 ☐ 請於匯款後，傳真匯款單(臨櫃匯款)或帳號後五碼(ATM轉帳)，並註明轉帳者資料、聯絡電話及受檢測者之姓名、採檢院所。以方便會計對帳。	慧智臨床基因 醫學實驗室： 聯絡電話 02-23826615 分機 6904 歐小姐、分機 6907 江小姐	10043臺北市中正區寶慶路27號8樓 慧智基因 收
臺北榮總	☐ 血液(EDTA採血管)，以無菌方式採樣，3ml，冷藏運送。 ☐ 請加填臺北榮總基因檢驗同意書暨申請單，搜尋北榮首頁>各單位>醫療單位>遺傳諮詢中心>文件下載 (https://goo.gl/tPogUa)	銀行：合作金庫銀行石牌分行(銀行代號006) 帳號：1427-713-000750 戶名：臺北榮民總醫院作業基金405專戶 ☐ 匯款或ATM轉帳後，請將匯款單或ATM存根(註明個案姓名)以傳真：02-28735529 / e-mail: ctr510@gmail.com 或與檢體一同寄送予本實驗室，以利核帳。不收現金，ATM轉帳者，請注意是否有約定轉帳之限制。	臺北榮民總醫院：02-28712121 分機 8485 陳亞琪小姐	11217臺北市北投區石牌路2段201號 臺北榮民總醫院 科技大樓8樓 8002室 代謝及分子遺傳實驗室
柯滄銘婦產科／基因飛躍生命科學實驗室	血液(EDTA採血管，2～3 ml，請搖勻，48小時內可常溫運送)	ATM轉帳或匯款：臺灣銀行城中分行(銀行代號004) 帳號：045-001-120358 戶名：基因飛躍科技股份有限公司 (匯款或轉帳後，請將單據寫上受檢者姓名，傳真至02-33931077或與檢體一同寄送予本實驗室，以利核帳。)	柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室： 聯絡電話 02-33931030	10050臺北市中正區林森南路10-1號1樓 傳真：02-33931077
中山醫學大學附設紀念醫院	血液(EDTA採血管，以無菌方式採樣：成人3ml；小孩1~3ml，冷藏運送)	銀行：國泰世華銀行中台分行(銀行代號 013) 帳號：232-50-007821-7 戶名：中山醫學大學附設醫院 ☐ 請於匯款後傳真ATM轉帳收據或來電告知轉帳帳號後五碼及匯款人資訊。傳真：04-24714479	中山醫學大學附設醫院 細胞暨分子遺傳實驗室： 04- 24739595分機38352或38353 余如珊小姐	40201臺中市南區建國北路一段110號 中山醫學大學附設醫院 細胞暨分子遺傳實驗室
彰化基督教醫院	☐ 基因檢測：血液(EDTA採血管，3ml，48小時內可常溫運送) ☐ FISH檢測：血液(Heparin採血管，3ml，48小時內送達可常溫運送)	☐ 郵政劃撥：戶名:彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院 帳號：00131080 請於備註欄註明【患者姓名】及【遺傳代檢費】。請傳真郵政劃撥單至 04-7249847。 ☐ ATM轉帳：請將款項轉入銀行代號：822中國信託商業銀行 帳號：078-5300-38927，轉帳後將『存根聯』傳真至04-7249847，以利核帳。	彰化基督教醫院遺傳諮詢中心： 聯絡電話 04-7238595 分機 7244 遺傳諮詢師：李小姐	50046彰化市中華路176號三樓，彰基基因醫學部收。 聯絡電話 04-7238595 分機2331。
林口長庚紀念醫院【李文益醫師實驗室】	☐ 煩請抽血前，務必聯絡03-3281200分機7866梁綺柔小姐或康真禎小姐。 ☐ 血液(Heparin 純線頭採血管，以無菌方式採樣：病患儘量不低於10ml，對照者(成人10ml)；室溫於48小時內送達)	現金支付，共_____元整。	桃園市林口長庚兒童醫療大樓 教學研究部 臨床研究與教育訓練中心：03-3281200 分機 8766 謝碧玲個管師	33305桃園市龜山區復興街5號 林口長庚兒童醫療大樓L棟B1過敏氣喘衛教室 李文益醫師收
林口長庚紀念醫院【林如立醫師實驗室】	☐ 基因檢測：血液(EDTA採血管，以無菌方式採樣：3~5ml，室溫運送)	現金支付，共_____元整。	桃園市林口長庚醫院兒童醫療大樓 內分泌暨遺傳科：電話 03-3281200分機 8544 or 手機 0975-361222 吳明純遺傳諮詢師	33305桃園市龜山區復興街5號 林口長庚兒童醫療大樓3K新生兒篩檢中心 吳明純遺傳諮詢師收
中國醫藥大學附設醫院	血液(EDTA採血管，3ml，室溫或冷藏運送)	現金支付，共_____元整。	檢驗醫學部分生組 04-22052121 分機1202 轉 304 林彩秀小姐/張傑閔先生	40447臺中市北區育德路2號 第一醫療大樓2樓 檢驗醫學部 分生組
衛生保健基金會	☐ 煩請送檢前先行聯絡 ☐ 尿液：以集尿杯採樣10mL以上，冷藏避光運送。 ☐ 酵素活性檢測：Heparin採血管，5~10mL，冷藏運送。 ☐ 基因檢測：EDTA採血管，採集全血5-10mL，請自行以室溫宅配運送。	銀行：凱基銀行 營業部(銀行代號809) 帳號：009-53-81236-1-2 戶名：財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所 ☐ 請於匯款後將「匯款單」或「ATM存根」黏貼於此，或放大傳真至 02-8768-3949，確認入帳後開立收據*不收現金。	財團法人中華民國衛生保健基金會 電話：02-8768-1020 分機 35 范雅凌小姐	☐ 生化檢測：聯合醫事檢驗所全國收檢網協助運送，臺北：(02)2704-9977、桃園：(03)218-3853、新竹：(03)533-0188、臺中：(04)2313-5120、嘉義：(05)216-9955、高雄：(07)285-2328 *花蓮及台東地區請使用其他宅配系統 ☐ 基因檢測：11070台北市信義區東興路55號5樓 衛生保健基金會收
高雄醫學大學附設中和紀念醫院	血液(EDTA採血管，以無菌方式採樣：20mL)。	銀行：第一銀行 三民分行(銀行代號007) 帳號：70450145000 戶名：財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院 ☐ 匯款後請在單據寫上受檢者姓名，傳真至07-3213054，確認入帳後開立收據；並致電 07-3121101分機7260確認是否收到。	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院 電話：07-3121101分機7259或7260 黃意惠小姐	80756高雄市三民區自由一路100號 財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院 啟川大樓11樓基因診斷實驗室 黃意惠小姐收
臺大醫院【吳振吉醫師實驗室】	☐ 血液(EDTA採血管，3ml兩管，室溫運送) ☐ 請加填臺大醫院瓦登伯格氏症候群自費同意書(院外代檢)，搜尋臺大醫院基因分子診斷實驗室>流程與收費>跨院代檢>文件下載 (http://www.genetics-core.ntuh.tw/download.php)	銀行：合作金庫臺大分行(銀行代號 006) 帳號：1346-713-100100 戶名：臺大醫院作業基金401專戶 ☐ 請回傳『ATM轉帳單』、『個案姓名』及『代檢疾病項目』紙本，連同檢體及同意書寄送至臺大醫院-基因分子診斷實驗室。	臺大醫院-吳振吉醫師實驗室： 聯絡電話：0988-207313 駱明瑜小姐 臺大醫院-基因分子診斷實驗室： 聯絡電話：02-23123456 分機 71910 李昭萱小姐	10041臺北市中正區中山南路8號 臺大醫院 基因醫學部 兒童醫院大樓19樓 19010室 (臺大醫院-基因分子診斷實驗室)

1. 請將罕見疾病基金會補助同意書正本、檢體及病患自付費用(若付費方式為現金)寄送至欲送檢驗之實驗室，檢驗單位將持同意書正本向罕見疾病基金會請款。

2. 補助相關檢驗資訊、付款方式及 檢體需求請參閱【財團法人罕見疾病基金會】→服務專區/醫療服務/國內遺傳檢驗。

3. 財團法人罕見疾病基金會：聯絡電話 02-25210717*155 醫療服務組遺傳諮詢員 汪俐穎。

第一聯（白），請連同檢體一併提供給檢驗單位。

第二聯（黃），送檢單位留存。

第三聯（粉），病人留存。

六、2020年國內檢驗補助項目

項次	檢驗機構	檢驗之疾病名稱	檢驗項目	工作週	自費價格	罕病基金會補助 60% 檢驗費用 (臺幣/人)	病患自付 40% 檢驗費用 (臺幣/人)
1	臺大醫院-胡務亮醫師實驗室	芳香族L-胺基酸脫羧酵素缺乏症(Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency)	☐ AADC基因突變分析	4	12,000	7,200	4,800
2		粒線體腦病變合併乳酸中毒及類似腦梗塞病症	☐ MtDNA nt3243A>G (定量分析)	4	2,500	1,500	1,000
3	慧智臨床基因醫學實驗室	軟骨發育不全 (Achondroplasia)	☐ FGFR3基因突變分析	2	7,200	4,320	2,880
4		恰克-馬利-杜斯氏症 (Charcot Marie Tooth Disease)	☐ PMP22 基因片段偵測	2	4,000	2,400	1,600
5			☐ PMP22、MPZ、GJB1 基因突變分析	8	10,400	6,240	4,160
6		雷特氏症(Rett syndrome)	☐ MECP2 基因突變分析	4	6,400	3,840	2,560
7	☐ CDKL5基因突變分析		8	17,600	10,560	7,040	
8	臺北榮總-牛道明醫師實驗室	生物素酶缺乏症 (Biotinidase deficiency)	☐ BTD基因突變分析	3	3,200	1,920	1,280
9		多發性羧化酶缺乏症 (Multiple carboxylase deficiency)	☐ HLCS基因突變分析	4	9,600	5,760	3,840
10		瓜胺酸血症第1型 (Citrullinemia type I)	☐ ASS1基因突變分析	4	12,800	7,680	5,120
11		瓜胺酸血症第2型 (Citrullinemia type II)	☐ SLC25A13 基因突變分析	4	14,400	8,640	5,760
12		三甲基巴豆醯輔酶A羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotony-CoA Carboxylase Deficiency, 3-MCC Deficiency)	☐ MCCC1 基因突變分析	4	15,200	9,120	6,080
13			☐ MCCC2 基因突變分析	4	13,600	8,160	5,440
14	柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室	腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)	☐ ABCD1 基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
15		X-性聯遺傳少汗性外胚層發育不良(X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia)	☐ ED1基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
16		肝醣儲積症Ia型(GSDIa)	☐ G6PC基因突變分析	1	5,000	3,000	2,000
17		異染性白質退化症 (Metachromatic Leukodystrophy, MLD)	☐ ARSA基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
18		威廉氏症候群 (Williams-Beuren Syndrome, WBS)	☐ 7q11.23 MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
19		普瑞德威利症候群 (Prader-Willi Syndrome, PWS)	☐ 15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
20		天使症候群(Angelman Syndrome)	☐ 15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
21		Beckwith-Wiedemann 氏症候群(Beckwith-Wiedemann syndrome, BWS)	☐ 11p15.5 MS-MLPA 分析	1	3,000	1,800	1,200
22		羅素-西弗氏症 (Russell-Silver Syndrome)	☐ 11p15.5 MS-MLPA 分析	1	3,000	1,800	1,200
23		爪費症候群(Dravet Syndrome)	☐ SCN1A基因突變分析	3	20,000	12,000	8,000
24	肌強直症 (Myotonic Dystrophy)	☐ DM1: DMPK基因CTG重複次數 / DM2:CNBP基因CCTG重複次數分析	1	3,000	1,800	1,200	
25	中山醫學大學附設紀念醫院	肌強直症 (Myotonic Dystrophy)	☐ DMPK1 基因 Southern blot分析	4	4,000	2,400	1,600
26		Cornelia de Lange氏症候群(Cornelia de Lange syndrome)	☐ NIPBL基因突變分析	4	12,000	7,200	4,800
27		性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 (X-linked hypophosphatemic rickets)	☐ PHEX基因突變分析	4	6,000	3,600	2,400
28		Treacher Collins 症候群 (Treacher Collins syndrome)	☐ TCOF1 基因突變分析	4	9,000	5,400	3,600
29		CHARGE症候群 (CHARGE Syndrome)	☐ CHD7 基因突變分析	4	10,000	6,000	4,000
30	彰化基督教醫院	囊狀纖維化 (Cystic Fibrosis ; CF)	☐ CFTR基因突變分析	4	13,500	8,100	5,400
31		柯凱因氏症候群(Cockayne syndrome type A)	☐ ERCC8(CSA) 基因突變分析	4	8,550	5,130	3,420
32		柯凱因氏症候群(Cockayne syndrome type B)	☐ ERCC6(CSB) 基因突變分析	4	12,150	7,290	4,860
33		Miller Dieker症候群 (Miller Dieker syndrome)	☐ LIS1 基因 deletion分析(FISH)	2	3,150	1,890	1,260
34			☐ LIS1 基因 突變點位分析	4	5,400	3,240	2,160
35		威爾森氏症 (Wilson's disease)	☐ ATP7B基因突變分析	4	10,800	6,480	4,320
36		神經纖維瘤症第二型 (Neurofibromatosis type 2)	☐ NF2基因突變分析	4	8,100	4,860	3,240
37		LOWE氏症候群 (Lowe syndrome)	☐ OCRL基因突變點分析	4	16,200	9,720	6,480

項次	檢驗機構	檢驗之疾病名稱	檢驗項目	工作週	自費價格	罕病基金會補助 60% 檢驗費用 (臺幣/人)	病患自付 40% 檢驗費用 (臺幣/人)
38	林口長庚紀念醫院-李文益醫師實驗室	嚴重複合型免疫缺損 (Severe combined T and B immunodeficiency)	☐ Thymidine T cell proliferation 功能分析	10	3,000	1,800	1,200
39		Wiskott-Aldrich氏症候群	☐ WASP 基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
40		慢性肉芽腫 (Chronic granulomatous syndrome)	☐ H2O2 production 功能分析	10	2,000	1,200	800
41			☐ CYBB基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
42			☐ CYBA基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
43		布魯頓氏低免疫球蛋白血症(Bruton's agammaglobulinemia)	☐ BTK基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
44	高免疫球蛋白E症候群 (Hyper IgE recurrent infection syndrome)	☐ STAT3基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600	
45	林口長庚紀念醫院-林如立醫師實驗室	第一型肝醣儲積症(GSD Ia)	☐ G6PC基因突變分析	6	4,500	2,700	1,800
46		鎖骨顛骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia, CCD)	☐ RUNX2 基因突變分析	6	6,500	3,900	2,600
47		歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome)	☐ MLL2 基因突變分析	10	22,000	13,200	8,800
48		愛伯特氏症 (Apert syndrome)	☐ FGFR2 基因突變分析(p.252及p.253)	4	2,000	1,200	800
49	中國醫藥大學附設醫院	威爾森氏症 (Wilson's disease)	☐ ATP7B 基因突變分析	8	12,000	7,200	4,800
50	衛生保健基金會	紫質症(Porphyria)	☐ 尿液 PBG/ALA 定量分析，尿液 Porphyrin HPLC 分型分析，紅血球 Porphobilinogen (PBGD) deaminase 活性分析，血漿掃描分析	0.4	2,500	1,500	1,000
51			☐ AIP、HCP、VP 基因突變分析	4	8,000	4,800	3,200
52	高雄醫學大學附設醫院	面肩胛肱肌失養症 (Facioscapulohumeral muscular dystrophy)	☐ FSHD基因突變分析	10	20,000	12,000	8,000
項次	檢驗機構	檢驗之疾病名稱	檢驗項目	工作週	自費價格	罕病基金會補助50% 檢驗費用 (臺幣/人)	病患自付 50% 檢驗費用 (臺幣/人)
53	臺大醫院-胡務亮醫師實驗室	次世代定序－粒線體DNA基因變異檢測	RRNS,RRNL,ND1,ND2,ND3,ND4,ND4L,ND5,ND6,COX1,COX2,COX3,ATP6,ATP8,CYTB,TRNF,TRNV,TRNL1,TRNI,TRNQ,TRNM,TRNW,TRNA,TRNN,TRNC,TRNY,TRNS1,TRND,TRNK,TRNG,TRNR,TRNH,TRNS2,TRNL2,TRNE,TRNT,TRNP，37個基因次世代定序分析	12	25,000	12,500	12,500
54		次世代定序－代謝性疾病相關基因變異檢測	LSD, NCL, Peroxisome disorder, FAOD等相關疾病之103個基因之次世代基因定序(詳細基因項目請與實驗室聯繫)	12	30,000	15,000	15,000
55		次世代定序－神經肌肉疾病相關基因變異檢測	CMT, LGMD, DMD, CMD, FAOD, Rhabdomyolysis, Dystonia等相關疾病之227個基因之次世代基因定序(詳細基因項目請與實驗室聯繫)	12	30,000	15,000	15,000
56		次世代定序－骨骼關節疾病相關基因變異檢測	OI, EDS, Osteopetrosis, Marfan syndrome等相關疾病之67個基因之次世代基因定序(詳細基因項目請與實驗室聯繫)	12	30,000	15,000	15,000
57	臺大醫院-吳振吉醫師實驗室	瓦登伯格氏症候群 (Waardenburg Syndrome)	PAX3, MITF, SNAI2, EDNRB, SOX10, EDN3，6個基因次世代定序	12	30,000	15,000	15,000
58	台北榮總-牛道明醫師實驗室	同合子家族性高膽固醇血症 (Homozygous familial hypercholesterolemia)	ABCG5, ABCG8, APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9，6個基因次世代定序分析	8	6,700	3,350	3,350
59	柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室	努南氏症(N Noonan syndrome)	A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KIT, KITLG, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1，22個基因次世代定序分析	10	32,000	16,000	16,000
60	林口長庚紀念醫院-李文益醫師實驗室	嚴重複合型免疫缺損 (Severe combined T and B immunodeficiency)	ADA, AK2, CD247, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD8A, CORO1A, DCLRE1C, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LAT, LIG4, NHEJ1, PNP, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, ZAP70, CD40LG, ORAI1, STIM1, STAT5B, DOCK8, TBX1，29個基因次世代定序分析	12	32,000	16,000	16,000
61		非典型性尿毒溶血症候群 (Atypical hemolytic uremic syndrome)	C3, CD46(MCP), CD59, CFB, CFI, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, DGKE, THBD，13個基因次世代定序分析	12	32,000	16,000	16,000