

2022



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111年01月01日起至111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1~58項，本會補助60%檢驗費用，受檢者自付40%檢驗費用；項目59~64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	身份證字號
	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	
病歷號碼	出生日期	聯絡電話
	年 月 日	
通訊地址(請填郵遞區號)		
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		
<p>1.依據個人資料保護法第6條第一項第六款及第8條第二項第六款，本人(即受檢者)同意檢驗報告由檢驗單位分別提供予送檢醫師做診斷說明，以及本會做補助資料核對留存。</p> <p>2.依據財團法人法第25條第三項第二款，財團法人應主動公開：前一年度之接受補助、捐贈名單清冊及支付獎勵、捐贈名單清冊，且僅公開其補助、捐贈者及受獎勵、捐贈者之姓名或名稱及補(獎)助、捐贈金額。但補助、捐贈者或受獎勵、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。</p> <p>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，同意配合送檢醫師安排進行採樣檢驗；並且 <input type="checkbox"/>同意 <input type="checkbox"/>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。</p> <p>*上述內容皆已閱讀知悉。</p> <p>受檢者或法定代理人簽名：_____</p> <p>與受檢者關係：_____ 日期：_____年 月 日</p>		

項次	檢驗機構	檢驗之疾病名稱	檢驗項目
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)			
<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>			
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】	<input type="checkbox"/> 血液(EDTA採血管, >1ml, 室溫運送) <input type="checkbox"/> 請加填寫生化遺傳檢驗室委託送檢單 https://redcap.link/ntuhsdlab_form	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 <input type="checkbox"/> 請回傳「ATM轉帳單」、「個案姓名」及「代檢疾病項目」，email至 ntuhsdlab@gmail.com ，並請致電 02-23123456轉71941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	100226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
慧智基因醫學實驗室	<input type="checkbox"/> 血液(EDTA採血管, 3ml, 室溫運送), 超過24小時者請以4°C冷藏保存運送。 <input type="checkbox"/> 請加填寫慧智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 <input type="checkbox"/> 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、聯絡電話及受檢者之姓名、採檢院所。以便會計對帳。	慧智基因醫學實驗室： 聯絡電話 02-23826615 分機 6904 歐小姐、分機 6907 江小姐	100005臺北市中正區寶慶路27號8樓 慧智基因 收
臺北榮總	<input type="checkbox"/> 血液(EDTA採血管)，以無菌方式採樣，3ml，冷藏運送。 <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 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 或與檢體一同寄送至本實驗室，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	112201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或與檢體一同寄送至本實驗室，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	100008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：國泰世華銀行公益分行(銀行代號 013) 帳號：232-50-007821-7 戶名：中山醫學大學附設醫院 <input type="checkbox"/> 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	402367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	<input type="checkbox"/> 基因檢測： 血液(EDTA採血管, 3ml, 48小時內可常溫運送) <input type="checkbox"/> FISH檢測： 血液(Heparin採血管, 3ml, 48小時內送達可常溫運送)	<input type="checkbox"/> 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。 <input type="checkbox"/> 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	500006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】	<input type="checkbox"/> 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。 <input type="checkbox"/> 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	333423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】	<input type="checkbox"/> 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	333423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 或轉 229 張傑閔先生	404332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	<input type="checkbox"/> 煩請送檢前先行聯絡 <input type="checkbox"/> 尿液：以集尿杯採樣10mL以上，冷藏避光運送。 <input type="checkbox"/> 酵素活性檢測：Heparin採血管，5~10mL，冷藏運送。 <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 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	<input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 基因檢測：110403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：20 ml)	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 <input type="checkbox"/> 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： 07-3121101分機 7259或7260 黃意惠小姐	807377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

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)寄送於欲送檢驗之實驗室，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(粉)，送檢單位留存。

第三聯(藍)，病人留存。

六、2022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	慧智基因醫學實驗室	軟骨發育不全 (Achondroplasia)	<input type="checkbox"/> FGFR3基因常見好發點位突變分析	2	9,000	5,400	3,600
2		夏柯-馬利-杜斯氏症 (Charcot Marie Tooth Disease)	<input type="checkbox"/> PMP22 基因片段偵測	2	5,000	3,000	2,000
3		雷特氏症(Rett syndrome)	<input type="checkbox"/> MECP2 基因突變分析	4	11,000	6,600	4,400
4		原發性肺動脈高壓症第一型(Primary Pulmonary Hypertension type 1, PPH1)	<input type="checkbox"/> BMPR2基因定序及基因劑量分析	4	19,000	11,400	7,600
5	臺北榮總-牛道明醫師實驗室	三甲基巴豆醯輔酶A梭化酵素缺乏症 (3-Methylcrotony-CoA Carboxylase Deficiency, 3-MCC Deficiency)	<input type="checkbox"/> MCCC1 基因突變分析	4	15,200	9,120	6,080
6			<input type="checkbox"/> MCCC2 基因突變分析	4	13,600	8,160	5,440
7		達希伯-林道症候群 (Von Hippel-Lindau Disease, VHL)	<input type="checkbox"/> VHL基因突變分析	4	2,400	1,440	960
8	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)	<input type="checkbox"/> ABCD1 基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
9		X-性聯遺傳少汗性外胚層發育不良(X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia)	<input type="checkbox"/> ED1基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
10		肝醣儲積症Ia型(GSDIa)	<input type="checkbox"/> G6PC基因突變分析	1	5,000	3,000	2,000
11		異染性白質退化症 (Metachromatic Leukodystrophy, MLD)	<input type="checkbox"/> ARSA基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
12		威廉斯氏症候群 (Williams-Beuren Syndrome, WBS)	<input type="checkbox"/> 7q11.23 MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
13		Prader-Willi 氏症候群 (Prader-Willi Syndrome, PWS)	<input type="checkbox"/> 15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
14		Angelman 氏症候群 (Angelman Syndrome)	<input type="checkbox"/> 15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
15		Beckwith Wiedemann 氏症候群(Beckwith Wiedemann syndrome, BWS)	<input type="checkbox"/> 11p15.5 MS-MLPA 分析	1	3,000	1,800	1,200
16		羅素-西弗氏症 (Russell-Silver Syndrome)	<input type="checkbox"/> 11p15.5 MS-MLPA 分析	1	3,000	1,800	1,200
17		Dravet 症候群(Dravet Syndrome)	<input type="checkbox"/> SCN1A 基因突變分析	3	20,000	12,000	8,000
18	肌強直症 (Myotonic Dystrophy)	<input type="checkbox"/> 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	
19	遺傳性血管水腫 (Hereditary Angioedema, HAE)	<input type="checkbox"/> SERPING1 基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000	
20	中山醫學大學附設紀念醫院	肌強直症 (Myotonic Dystrophy)	<input type="checkbox"/> DMPK1 基因 Southern blot分析	4	4,000	2,400	1,600
21		Cornelia de Lange氏症候群(Cornelia de Lange syndrome)	<input type="checkbox"/> NIPBL 基因突變分析	4	12,000	7,200	4,800
22		性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 (X-linked hypophosphatemic rickets)	<input type="checkbox"/> PHEX 基因突變分析	4	6,000	3,600	2,400
23		Treacher Collins 症候群 (Treacher Collins syndrome)	<input type="checkbox"/> TCOF1 基因突變分析	4	9,000	5,400	3,600
24		CHARGE症候群 (CHARGE Syndrome)	<input type="checkbox"/> CHD7 基因突變分析	4	10,000	6,000	4,000
25		囊狀纖維化 (Cystic Fibrosis ; CF)	<input type="checkbox"/> CFTR基因突變分析	4	13,500	8,100	5,400
26	彰化基督教醫院	柯凱因氏症候群(Cockayne syndrome type A)	<input type="checkbox"/> ERCC8(CSA) 基因突變分析	4	8,550	5,130	3,420
27		柯凱因氏症候群(Cockayne syndrome type B)	<input type="checkbox"/> ERCC6(CSB) 基因突變分析	4	12,150	7,290	4,860
28		Miller Dieker症候群 (Miller Dieker syndrome)	<input type="checkbox"/> LIS1 基因 deletion分析(FISH)	2	3,150	1,890	1,260
29		<input type="checkbox"/> LIS1 基因 突變點位分析	4	5,400	3,240	2,160	
30	威爾森氏症 (Wilson's disease)	<input type="checkbox"/> ATP7B 基因突變分析	4	10,800	6,480	4,320	
31	神經纖維瘤症第二型 (Neurofibromatosis type 2)	<input type="checkbox"/> NF2基因突變分析	4	8,100	4,860	3,240	
32	LOWE氏症候群 (Lowe syndrome)	<input type="checkbox"/> OCRL基因 突變點分析	4	16,200	9,720	6,480	
33	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)	<input type="checkbox"/> Thymidine T cell proliferation 功能分析	10	3,000	1,800	1,200
34			<input type="checkbox"/> IL2RG 基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
35			<input type="checkbox"/> JAK3 基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
36			<input type="checkbox"/> IL7Ra基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600

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)
37	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)	<input type="checkbox"/> RAG1 基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
38			<input type="checkbox"/> RAG2 基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
39			<input type="checkbox"/> ADA基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
40			<input type="checkbox"/> ARTEMIS(DCLRE1C) 基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
41			Wiskott-Aldrich氏症候群	<input type="checkbox"/> WASP 基因突變分析	10	9,000	5,400
42		慢性肉芽腫 (Chronic granulomatous syndrome)	<input type="checkbox"/> H2O2 production 功能分析	10	2,000	1,200	800
43			<input type="checkbox"/> CYBB基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
44			<input type="checkbox"/> CYBA基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
45			<input type="checkbox"/> NCF1基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
46			<input type="checkbox"/> NCF2基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
47	布魯頓氏低免疫球蛋白血症(Bruton's agammaglobulinemia)	<input type="checkbox"/> BTK基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600	
48	高免疫球蛋白E症候群 (Hyper IgE recurrent infection syndrome)	<input type="checkbox"/> STAT3基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600	
49	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)	<input type="checkbox"/> G6PC基因突變分析	6	4,500	2,700	1,800
50		鎖骨顛骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia, CCD)	<input type="checkbox"/> RUNX2 基因突變分析	6	6,500	3,900	2,600
51		歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome)	<input type="checkbox"/> KMT2D 基因突變分析	10	22,000	13,200	8,800
52	愛伯特氏症 (Apert syndrome)	<input type="checkbox"/> FGFR2 基因突變分析(p.252及p.253)	4	2,000	1,200	800	
53	中國醫藥大學附設醫院	威爾森氏症 (Wilson's disease)	<input type="checkbox"/> ATP7B 基因突變分析	8	12,000	7,200	4,800
54		腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)	<input type="checkbox"/> ABCD1 基因突變分析	4	10,000	6,000	4,000
55		Dravet 症候群 (Dravet Syndrome)	<input type="checkbox"/> SCN1A 基因突變分析	4	20,000	12,000	8,000
56	衛生保健基金會	紫質症(Porphyrria) *建議：請先執行酵素活性分析，再執行基因突變分析。	<input type="checkbox"/> 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	9,000	5,400	3,600
57			<input type="checkbox"/> AIP、HCP、VP 基因突變分析	4	13,500	8,100	5,400
58	高雄醫學大學附設醫院	面肩胛肌失養症 (Facioscapulohumeral muscular dystrophy)	<input type="checkbox"/> 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)
59	臺大醫院-胡務亮醫師實驗室	次世代定序-威爾森氏症基因變異檢測	ATP7B	6	7,060	3,530	3,530
60		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	6	15,000	7,500	7,500
61		次世代定序-脂肪酸代謝及溶小體儲積症相關基因套組檢驗	SLC22A5, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, GALNS, GLB1, ARSB, TPP1, GLA, DDC · 17個基因次世代定序分析	6	15,000	7,500	7,500
62	臺大醫院-胡務亮醫師實驗室	次世代定序-甲基丙二酸血症與C5OH相關基因套組檢驗	BTD, HLCS, MCCC1, MCCC2, AUH, HMGCL, ACAT1, HSD17B10, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MUT, PCCA, PCCB · 15個基因次世代定序分析	6	15,000	7,500	7,500
63		次世代定序-尿素循環障礙疾病與龐貝氏症相關基因套組檢驗	CPSI, OTC, ASS1, ASL, ARG1, NAGS, ORNT1 (SLC25A15), SLC25A13, GAA, PC · 10個基因次世代定序分析	6	15,000	7,500	7,500
64	臺北榮總-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