

2023



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112年01月01日起至112年11月30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1~55項，本會補助60%檢驗費用，受檢者自付40%檢驗費用；項目56~58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其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"/> 請加填寫生遺傳室委託送檢單 https://redcap.link/ntuhsdiab_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"/> 匯款或ATM轉帳後，請e-mail回傳ATM轉帳單，個案姓名及代檢疾病項目，e-mail：ntuh.lsdlab@gmail.com。	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。以方便會計對帳。	慧智基因醫學實驗室： 聯絡電話 02-23826615 分機 6905 柯小姐、分機 6907 江小姐	100005臺北市中正區實業路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"/> 請加填寫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，2~3ml，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 細胞遺傳實驗室： 04-24739595分機38352 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。	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。	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
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 城東分行(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、2023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	15,120	9,072	6,048	
6			<input type="checkbox"/> MCCC2 基因突變分析	4	13,440	8,064	5,376	
7		逢希伯-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	彰化基督教醫院	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		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	5	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	

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)	
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	
37			<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	3,600
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	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	
54			<input type="checkbox"/> AIP、HCP、VP 基因突變分析	4	13,500	8,100	5,400	
55	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)	
56	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	8,260	4,130	4,130	
57			次世代定序-粒線體DNA基因變異檢測	6	15,000	7,500	7,500	
58	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	