

2022



財團法人罕見疾病基金會

## 疑似罕見疾病且困難診斷之全外顯子定序檢驗補助同意書

您好，財團法人罕見疾病基金會為了加強對罕見疾病病友之照顧，使得疾病可早期發現早期治療與預防，特針對無法鑑定之罕見遺傳疾病，提供全外顯子定序檢驗之補助，補助期間由中華民國 111 年 3 月 1 日起至 111 年 11 月 30 日止。

一、補助必要條件：**\*未符合條件者，本會保有拒絕檢驗補助之權利。\*每個家庭以補助一位為限。**

**\*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**

1. 受檢者必須由專業醫師評估後再安排送檢，不接受非本國籍、帶因者檢測及產前檢測。
2. 受檢者必須曾執行過細胞遺傳學檢測或基因檢測，但未有結果(需檢附相關資料備查)。

二、檢驗資訊：**\*送檢前，請先行聯繫欲送檢之檢驗單位確認剩餘補助名額及送檢需求。**

**\*請將本檢驗補助同意書正本、與檢體一併寄到檢驗單位。**

1. 以高通量定序技術執行檢測，由醫療專業人員進行結果分析判讀。
2. 全外顯子定序檢驗合作單位，如下供參：(三擇一)

勾選	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
檢驗單位	臺大醫院基因醫學部 生化遺傳實驗室	臺北榮民總醫院 代謝及分子遺傳實驗室	豐技生物科技股份有限公司
檢體需求	<input type="checkbox"/> 血液(EDTA 採血管, >1ml, 室溫運送) <input type="checkbox"/> 請加填生化遺傳檢驗室委託送檢單 <a href="https://redcap.link/ntuhlsdlab_form">https://redcap.link/ntuhlsdlab_form</a> 	<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	<input type="checkbox"/> >1mL 周邊血 (若個案抽血有困難，可改以 3 支口腔細胞刮棒代替) <input type="checkbox"/> 請加填豐技生物科技送檢表格(請掃描右方 QR code) 
報告回覆時間	8 週	8 週	WES 報告 6 週， Sanger 位點驗證報告 2 週
全外顯子定序檢驗自費價格	NT\$30,000	NT\$30,000	NT\$25,000
罕病基金會定額補助	NT\$15,000		
受檢者自付價格	NT\$15,000	NT\$15,000	NT\$10,000
繳費方式 匯款/ATM 轉帳	銀行：合作金庫銀行臺大分行 (銀行代號 006) 帳號：1346-713-100100 戶名：臺大醫院作業基金 401 專戶 *匯款或 ATM 轉帳後，請 email 回傳 ATM 轉帳單，個案姓名及代檢疾病項目，email： <a href="mailto:ntuh.lsdlab@gmail.com">ntuh.lsdlab@gmail.com</a>	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： <a href="mailto:ctr510@gmail.com">ctr510@gmail.com</a> 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。	銀行：台北富邦銀行大同分行 (代號：012) 帳號：380102-093477 戶名：醫療財團法人病理發展基金會台北病理中心 *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：02-23219527 / email： <a href="mailto:homyeu@fcbiotech.com.tw">homyeu@fcbiotech.com.tw</a> 或掃描 QR code 填寫表格回傳。 
寄件地址	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	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	100013 臺北市中正區紹興北街 5 號 5 樓之 1
聯絡窗口	02-2312-3456 分機 71939 吳兆斯先生	02-28712121 分機 8485 陳亞琪小姐	02-23519800 分機 29 0933854439 楊閔宇先生

三、受檢者申請表格：由受檢者或法定代理人填寫。

受檢者姓名	病歷號碼	身分證字號	性別	出生年月日
			<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	年 月 日
通訊地址				
法定代理人姓名		與受檢者關係	受檢者或法定代理人之聯絡電話	
<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)<u>同意</u>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助、捐贈名單清冊，且僅<u>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</u>。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)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，<u>同意配合</u>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：_____ 與受檢者關係：_____ 日期： 年 月 日</p>				

四、受檢者臨床資訊：由送檢單位填寫(必填)

曾經執行過之細胞遺傳學檢測或基因檢測		疑似疾病名稱		
<input type="checkbox"/> Karyotype ; <input type="checkbox"/> Array CGH 檢測結果：		受檢者之臨床症狀		
<input type="checkbox"/> 基因檢測，項目名稱： 檢測結果：				
受檢者之家係圖				
送檢醫院		科別	送檢醫師	送檢日期
				年 月 日
檢驗報告 回覆資訊	收件人	傳真號碼/E-mail		
	聯絡電話	郵寄地址		

1. 請將財團法人罕見疾病基金會疑似罕見疾病且困難診斷之全外顯子定序檢驗補助同意書正本及檢體寄送至欲送檢之檢驗單位，檢驗單位將持同意書正本向本會請款。

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