

2018



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基因診斷及酵素檢驗費用給予部分補助，補助期間由107年01月01日起至107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，不接受非臺灣籍、帶因者檢測及產前檢體。
- 二、檢驗費用：符合補助受檢者，本會將補助60%檢驗費用，並將費用直接撥付給檢驗機構或醫療院所，其餘40%檢驗費用由受檢者自付；若符合低收入戶身份者，可於送檢前填妥「國內罕見疾病遺傳檢驗 全額補助申請書」向本會提出全額補助申請，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	出生日期	身份證號碼
		<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	____年 ____月 ____日	
通訊地址(請填郵遞區號)				
□ □ □				
病歷號碼		送檢日期	連絡電話	
		____年 ____月 ____日		
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)	
醫院名稱及醫事機構代號		科別	送檢醫師	
報告郵寄地址 - 醫院地址(請填郵遞區號)				
□ □ □				
報告收件人		連絡電話	報告傳真號碼或 E-Mail	

受檢者或法定代理人簽名：_____ 日期：_____年 ____月 ____日

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 <input type="checkbox"/> 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	<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：合作金庫銀行中港分行(銀行代號006) 帳號：5872-717-301388 戶名：慧智基因股份有限公司 <input type="checkbox"/> 使用ATM轉帳後，傳真帳號後5碼和轉帳者資料傳真至 02-2368-0668，電話 02-2368-6006，確認入帳後將開立發票。	慧智臨床基因 醫學實驗室： 聯絡電話 02-23686606	10087臺北市中正區思源街18號 B樓504室
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/1PogUa)	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。	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	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 <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。	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)	<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：請將款項匯入銀行代號：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 遺傳諮詢員：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】	<input type="checkbox"/> 煩請抽血前務必聯絡 03-3281200 分機8287 梁綺柔小姐及傅士航先生。 <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。	33305桃園市龜山區復興街5號 林口長庚兒童醫療大樓兒科辦公室12 L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) <input type="checkbox"/> FISH：血液(Heparin採血管，以無菌方式採樣：3~5ml，冷藏運送，星期三不收件)	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/張傑開先生	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	<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"/> Heparin採血管，以無菌方式採樣：5~10ml，冷藏運送。	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取現金	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	聯合醫事檢驗所之全省收檢網協助處理， 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
臺大醫院【吳振吉醫師實驗室】	<input type="checkbox"/> 血液(EDTA採血管, 3ml兩管, 室溫運送) <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 請回傳「ATM轉帳單」、「個案姓名」及「代檢疾病項目」。 傳真：02-23813690並致電 0988-207313確認是否收到。	臺大醫院基因醫學部： 聯絡電話 0988-207313林逸馨小姐， 02-23123456 分機 71910 許育華小姐	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

- 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(藍)，送檢單位留存。

第三聯(黃)，病人留存。

六、2018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)	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-胺基酸脫羧酶缺乏症(Aromatic L-amino Acid Decarboxylase Deficiency)	<input type="checkbox"/> AADC基因突變分析	4	12,000	7,200	4,800	43	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	8	3,000	1,800	1,200		
2		粒線體腦病變合併乳酸中毒及類似腦梗塞病症	<input type="checkbox"/> MtDNA nt3243A>G (定量分析)	4	2,500	1,500	1,000	44			<input type="checkbox"/> IL2RG基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600		
3	慧智臨床基因醫學實驗室	貝克威斯-韋德曼氏症候群 (Beckwith-Wiedemann syndrome)	<input type="checkbox"/> KCNQ1、H19 基因突變分析	2	4,000	2,400	1,600	45			<input type="checkbox"/> JAK3基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600		
4		恰克-馬利-杜斯氏症 (Charcot Marie Tooth Disease)	<input type="checkbox"/> PMP22 基因片段偵測	2	4,000	2,400	1,600	46			<input type="checkbox"/> IL7Rα基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600		
5				<input type="checkbox"/> PMP22、MPZ、GJB1 基因突變分析	8	10,400	6,240	4,160			47	<input type="checkbox"/> RAG1基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600	
6		威廉斯氏症候群(Williams-Beuren syndrome)	<input type="checkbox"/> 7q11.23片段偵測	2	4,000	2,400	1,600	48			<input type="checkbox"/> RAG2基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600		
7				<input type="checkbox"/> MECP2 基因突變分析	4	6,400	3,840	2,560			49	<input type="checkbox"/> ADA基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600	
8		雷特氏症(Rett syndrome)	<input type="checkbox"/> CDKL5基因突變分析	8	17,600	10,560	7,040	50			<input type="checkbox"/> ARTEMIS(DCLRE1C) 基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600		
9				<input type="checkbox"/> SNRPN 基因突變分析	2	4,000	2,400	1,600			51	Wiskott-Aldrich氏症候群	<input type="checkbox"/> WASP 基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600
10		天使症候群 (Angelman Syndrome)	<input type="checkbox"/> SNRPN 基因突變分析	2	4,000	2,400	1,600	52			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	8	9,000	5,400	3,600	
11		小群威利症候群 (Prader Willi Syndrome)	<input type="checkbox"/> SNRPN 基因突變分析	2	4,000	2,400	1,600	53				<input type="checkbox"/> DOCK8 基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600	
12				<input type="checkbox"/> PLP1基因突變及基因片段分析(MLPA)	4	8,000	4,800	3,200	54		<input type="checkbox"/> TYK2基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600		
13		臺北榮總-牛道明醫師實驗室	生物素酶缺乏症 (Biotinidase deficiency)	<input type="checkbox"/> BTD基因突變分析	3	4,500	2,700	1,800	55	慢性肉芽腫 (Chronic granulomatous syndrome)	<input type="checkbox"/> H2O2 production 功能分析	8	2,000	1,200	800		
14	多發性羧化酶缺乏症 (Multiple carboxylase deficiency)		<input type="checkbox"/> HLCS基因突變分析	4	10,000	6,000	4,000	56	<input type="checkbox"/> CYBB基因突變分析		8	9,000	5,400	3,600			
15	瓜胺酸血症第1型 (Citrullinemia type I)		<input type="checkbox"/> ASS1基因突變分析	4	13,000	7,800	5,200	57	<input type="checkbox"/> CYBA基因突變分析		8	9,000	5,400	3,600			
16	瓜胺酸血症第2型 (Citrullinemia type II)		<input type="checkbox"/> SLC25A13 基因突變分析	4	13,000	7,800	5,200	58	<input type="checkbox"/> NCF1基因突變分析		8	9,000	5,400	3,600			
17	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy)		<input type="checkbox"/> GLUD1 基因突變分析	4	11,000	6,600	4,400	59	<input type="checkbox"/> NCF2基因突變分析		8	9,000	5,400	3,600			
18	三甲基巴豆醯輔酶A羧化酶缺乏症 (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	60	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	8	9,000	5,400	3,600		
19	逢希伯-林道症候群 (Von Hippel-Lindau Disease, VHL)		<input type="checkbox"/> MCCC2 基因突變分析	4	13,600	8,160	5,440	61	IPEX 症候群 (IPEX syndrome)		<input type="checkbox"/> FOXP3或STAT1 基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600		
20	腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD)		<input type="checkbox"/> VHL 基因突變分析	4	2,400	1,440	960	62	γ 干擾素受體1缺陷 (Interferon receptor deficiency)		<input type="checkbox"/> IFNGR1 基因突變分析	8	9,000	5,400	3,600		
21	X-性聯遺傳少汗性外胚層發育不良(X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia)		<input type="checkbox"/> ABCD1 基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000	63	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		
22	鳥胺酸甲醯基轉移酶缺乏症(Ornithine transcarbamylase deficiency)		<input type="checkbox"/> ED1基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000	64	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		
23	柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室		肝醣儲積症Ia型(GSDIa)	<input type="checkbox"/> OTC基因突變分析	2	8,000	4,800	3,200	65		歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome)	<input type="checkbox"/> MLL2 基因突變分析	10	22,000	13,200	8,800	
24		異染性白質退化症 (Metachromatic Leukodystrophy, MLD)	<input type="checkbox"/> G6PC基因突變分析	1	5,000	3,000	2,000	66	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			
25		非酮性高甘胺酸血症 (Nonketotic hyperglycinemia)	<input type="checkbox"/> ARSA基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000	67	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			
26			<input type="checkbox"/> AMT基因突變分析	2	5,000	3,000	2,000	68	衛生保健基金會	<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	2,500	1,500	1,000			
27		原發性肉鹼缺乏症 (primary carnitine deficiency syndrome)	<input type="checkbox"/> GLDC基因突變分析	2	25,000	15,000	10,000		檢驗機構	檢驗之疾病名稱	檢驗項目	工作週	自費價格	罕病基金會定額補助 (臺幣/人)	病患自付 (臺幣/人)		
28		威廉斯症候群 (Williams-Beuren Syndrome, WBS)	<input type="checkbox"/> SLC22A5 基因突變分析	2	9,000	5,400	3,600	69	柯滄銘婦產科/基因飛躍生命科學實驗室	努南氏症 (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	8,000	24,000		
29		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	70			肢帶型肌失養症 (Limb-girdle muscular dystrophy)	ANO5, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKBP, FKTN, FLNC, GAA, GMPBB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP, 45個基因次世代定序分析	10	38,000	8,000	30,000	
30		肌強直症 (Myotonic Dystrophy)	<input type="checkbox"/> DMPK1 基因 Southern blot分析	4	4,000	2,400	1,600	71	遺傳性痙攣性下身麻痺 (Hereditary Spastic Paraplegia, HSP)	<input type="checkbox"/> HSP40個基因次世代基因定序分析		10	48,000	12,000	36,000		
31		中山醫學大學附設紀念醫院	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	72	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	5,000	20,000		
32			性聯遺傳型低磷酸鹽向佝僂症 (X-linked hypophosphatemic rickets)	<input type="checkbox"/> PHEX基因突變分析	4	6,000	3,600	2,400			73	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207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	7,500	22,500
33		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	74	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93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	7,500	22,500	
34	CHARGE症候群 (CHARGE Syndrome)	<input type="checkbox"/> CHD7 基因突變分析	4	10,000	6,000	4,000	75			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	7,500	22,500		
35	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	75		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	7,500	22,500	
36		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	75		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	7,500	22,500	
37	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	75		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	7,500	22,500		
38	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		75		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	7,500	22,500		
39		<input type="checkbox"/> LIS1 基因 突變點位分析	4	5,400	3,240	2,160	75		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	7,500	22,500		
40	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		75		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	7,500	22,500		
41	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	75		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	7,500	22,500		
42	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		75		瓦登伯格氏症候群 (Waardenburg Syndrome)	<input type="checkbox"/> PAX3, MITF, SNAI2, EDNRB, SOX10, EDN3, 6個基因次世代定序	12	30,000	7,500	22,500		