

2021



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110年01月01日起至110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1~56項，本會補助60%檢驗費用，受檢者自付40%檢驗費用；項目57~61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 <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 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		
<p>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。</p> <p>*本人(即受檢者) <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。 *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， <input type="checkbox"/>同意 <input type="checkbox"/>不同意 配合送檢醫師安排進行採樣檢驗。(必填)</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>					
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 <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	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、聯絡電話及受檢測者之姓名、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 6904 歐小姐、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/PogUa)	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	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	333432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	333432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/張傑傑先生	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 雅雅凌小姐	<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

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、2021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	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
2	慧智基因醫學實驗室	軟骨發育不全 (Achondroplasia)	<input type="checkbox"/> FGFR3基因突變分析	2	7,200	4,320	2,880
3		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
4			<input type="checkbox"/> PMP22、MPZ、GJB1 基因突變分析	8	10,400	6,240	4,160
5		雷特氏症(Rett syndrome)	<input type="checkbox"/> MECP2 基因突變分析	4	6,400	3,840	2,560
6			<input type="checkbox"/> CDKL5 基因突變分析	8	17,600	10,560	7,040
7		臺北榮總-牛道明醫師實驗室	三甲巴豆醯輔酶A梭化酶缺乏症 (3-Methylcrotony-CoA Carboxylase Deficiency, 3-MCC Deficiency)	<input type="checkbox"/> MCCC1 基因突變分析	4	15,200	9,120
8	<input type="checkbox"/> MCCC2 基因突變分析			4	13,600	8,160	5,440
9	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
10		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
11		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
12		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
13		威廉氏症候群 (Williams-Beuren Syndrome, WBS)	<input type="checkbox"/> 7q11.23 MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
14		普瑞德威利症候群 (Prader-Willi Syndrome, PWS)	<input type="checkbox"/> 15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
15		天使症候群(Angelman Syndrome)	<input type="checkbox"/> 15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
16		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
17		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
18		爪費症候群(Dravet Syndrome)	<input type="checkbox"/> SCN1A 基因突變分析	3	20,000	12,000	8,000
19		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
20		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
21		肌強直症 (Myotonic Dystrophy)	<input type="checkbox"/> DMPK1 基因 Southern blot分析	4	4,000	2,400	1,600
22		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
23		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
24		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
25		CHARGE症候群 (CHARGE Syndrome)	<input type="checkbox"/> CHD7 基因突變分析	4	10,000	6,000	4,000
26		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
27		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
28	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	
29	彰化基督教醫院	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
30			<input type="checkbox"/> LIS1 基因 突變點位分析	4	5,400	3,240	2,160
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 突變點位分析	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"/> MLL2 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	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	
54		爪費症候群 (Dravet Syndrome)	<input type="checkbox"/> SCN1A 基因突變分析	4	20,000	12,000	8,000	
55	衛生保健基金會	紫質症(Porphyrria)	<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	
56			<input type="checkbox"/> AIP、HCP、VP 基因突變分析	4	8,000	4,800	3,200	
57	臺大醫院-胡務亮醫師實驗室	次世代定序-代謝異常相關基因套組檢驗	ABCD1, ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, SLC25A20, 9個基因次世代定序分析	6	15,000	7,500	7,500	
58		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	
59		次世代定序-甲基丙二酸血症與C5OH相關基因套組檢驗	BTB, 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	
60		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	
61	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	