

衛生福利部國民健康署審查通過之
「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類」名單

序號	醫院名稱	單位名稱	住址
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院	基因醫學部臨床細胞遺傳實驗室	台北市中正區中山南路 8 號 19 樓
2	臺北市立聯合醫院婦幼院區	細胞遺傳實驗室	台北市中正區福州街 12 號
3	長庚醫療財團法人台北長庚紀念醫院	細胞遺傳實驗室	台北市松山區敦化北路 199 號
4	國泰醫療財團法人國泰綜合醫院	產前遺傳診斷中心	台北市大安區仁愛路四段 280 號
5	柯滄銘婦產科診所	細胞遺傳實驗室	台北市中正區林森南路 10 號 1 樓
6	台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人淡水馬偕紀念醫院	羊水研究室	新北市淡水區竹圍里民生路 45 號
7	醫療財團法人徐元智先生醫藥基金會亞東紀念醫院	細胞遺傳實驗室	新北市板橋區南雅南路二段 21 號
8	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	細胞遺傳實驗室	桃園市龜山區舊路里頂湖路 123 號
9	臺中榮民總醫院	婦產部細胞遺傳檢驗室	台中市西屯區台灣大道四段 1650 號
10	中山醫學大學附設醫院	細胞遺傳室	台中市南區大慶街二段 113 號
11	中國醫藥大學附設醫院	基因醫學部細胞遺傳實驗室	台中市北區育德路 75 號
12	基因飛躍醫事檢驗所	細胞遺傳室	台中市西屯區市政路 386 號 7 樓之 7
13	秀傳醫療社團法人秀傳紀念醫院	細胞遺傳室	彰化縣彰化市中山路一段 542 號
14	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	基因醫學部細胞遺傳組	彰化縣彰化市中華路 176 號
15	郭綜合醫院	細胞遺傳實驗室	台南市中西區民生路二段 22 號
16	奇美醫療財團法人奇美醫院	分子病理科遺傳組	台南市永康區中華路 901 號

17	長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院	婦產部羊水檢驗中心	高雄市鳥松區大埤路123號
18	高雄榮民總醫院	羊水室	高雄市左營區大中一路386號
19	佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院	遺傳諮詢中心細胞遺傳組	花蓮縣花蓮市中央路3段701號
20	李婦產科診所	李婦產科診所	台北市大安區羅斯福路二段41號8樓之1
21	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	檢驗醫學部-分子細胞病理及遺傳室	高雄市三民區自由一路100號
22	和平婦產科診所	和平婦產科診所	台北市大安區和平東路一段180號5樓
23	新光醫療財團法人新光吳火獅紀念醫院	細胞遺傳檢驗室	台北市士林區文昌路95號
24	繼承婦產科診所	繼承婦產科診所	台北市中山區松江路276號5樓及5樓之1

衛生福利部國民健康署審查通過之
「遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類」名單

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部生化遺傳檢驗室	龐貝氏症	台北市中正區中山南路8號19樓
		原發性肉鹼缺乏症	
		芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症	
		瓜胺酸血症第一型	
		瓜胺酸血症第二型	
		多發性羧化酶缺乏症	
		生物素酶缺乏症	
		肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第一型	
		肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第二型	
		極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	
		三氫基三甲基戊二酸血症	
		戊二酸血症第二型	
		丙酸血症	
		亨丁頓舞蹈症	
		脊髓性小腦退化性動作協調障礙	
		粒線體疾病	
		甘迺迪氏症	
2	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部基因分子診斷實驗室	結節性硬化症	
3	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	脊髓性肌肉萎縮症	
		脊髓小腦退化性動作協調障礙	
		海洋性貧血	
		X 染色體脆折症	
		甘迺迪氏症	
		亨丁頓氏舞蹈症	
4	臺北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	脊髓小腦退化性動作協調障礙	台北市北投區石牌路2段201號(中正樓16樓439室)
		亨丁頓舞蹈症	
5	臺北榮民總醫院兒醫部代謝及分子遺傳實驗室	苯酮尿症(PKU)	台北市北投區石牌路2段322號542致德樓5樓511-1室
		高苯丙胺酸血症	
		半乳糖血症	
		中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	
		戊二酸血症第一型	

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
		甲基丙二酸血症	
		高胱胺酸血症	
		異戊酸血症	
		楓糖尿症	
		龐貝氏症	
		三甲基胺尿症	
		原發性肉鹼缺乏症	
		豆固醇血症	
		高雪氏症	
		生物素酶缺乏症 BTD	
		瓜胺酸血症第一型 ASS1	
		瓜胺酸血症第二型 SLC25A13	
		持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 GLUD1	
		多發性羧化酶缺乏症 HLCS	
		鳥胺酸氮甲鹽基轉移酶缺乏症 OTC	
		3-甲基巴豆鹽輔酶 A 羧化酵素缺乏症 MCCC1	
		3-甲基巴豆鹽輔酶 A 羧化酵素缺乏症 MCCC2	
6	長庚醫療財團法人林口 長庚紀念醫院檢驗醫學科	海洋性貧血	桃園市龜山區公 西村復興街 5 號
		X 染色體脆折症	
		脊髓性肌肉萎縮症	
		先天性高免疫球蛋白 E 症候群 STAT3	
		先天性高免疫球蛋白 E 症候群 DOCK8	
		色素失調症 NEMO	
7	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	裘馨氏肌肉萎縮症	台北市中正區林 森南路 10 號 1 樓
		A 型 B 型血友病	
		海洋性貧血	
		亨丁頓舞蹈症	
		脊髓性肌肉萎縮症	
		戊二酸血症第一型	
		色素失調症	
		龐貝氏症	
		Fabry 氏症(法布瑞氏症)	
		高雪氏症	
		脊髓小腦退化性動作協調障礙	
		甘迺迪氏症	
		狄喬治症候群	
		威廉斯氏症候群	

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
		X 染色體脆折症 軟骨發育不全症 愛伯特氏症 體染色體隱性多囊性腎臟疾病 Beckwith Wiedemann 氏症候群 原發性肉鹼缺乏症 Crouzon 氏症候群 囊狀纖維化症 神經纖維瘤症候群第二型 鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 Pfeiffer 氏症候群 夏柯-馬利-杜斯氏症 家族性澱粉樣多發性神經病變 肌肉強直症 腎上腺腦白質失養症 Angelman 氏症候群 Prader-Willi 氏症候群 Dravet 症候群 遺傳性血管性水腫 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 先天性腎上腺增生症	
8	中國醫藥大學附設醫院 檢驗醫學部 <u>精準診斷組</u>	海洋性貧血	台中市北區育德路 2 號
9	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院基因醫學部	A 型 B 型血友病 成骨不全症 脊髓性肌肉萎縮症 威爾森氏症	彰化縣彰化市中華路 176 號 3 樓
10	奇美醫療財團法人奇美醫院精準醫學中心分子病理科	X 染色體脆折症	臺南市永康區中華路 901 號
11	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院檢驗醫學部 <u>基因診斷室</u>	海洋性貧血	高雄市三民區自由路 100 號
12	長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院	海洋性貧血 脊髓性肌肉萎縮症 X 染色體脆折症	高雄市鳥松區大埤路 123 號

備註：

1. X 染色體脆折症、A 型 B 型血友病、先天性腎上腺增生症非現行公告之罕見疾病。
2. 先天性腎上腺增生症基因檢驗審查通過範圍不包括產前遺傳診斷。