

2025



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**114年03月01日起至114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，本會補助60%檢驗費用，受檢者自付40%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 ☐ 男 ☐ 女	身份證字號
病歷號碼	出生日期 ____年 ____月 ____日	聯絡電話
通訊地址（請填郵遞區號） ☐ ☐ ☐		
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。 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<u>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</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>同意配合送檢醫師安排進行採樣檢驗</u>；並且 ☐同意 ☐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。 *上述內容皆已閱讀知悉。 受檢者或法定代理人簽名：_____ 與受檢者關係：_____ 日期： ____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)			
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
慧智基因醫學實驗室	☐ 血液(EDTA採血管，3ml，室溫運送)，超過24小時者請以4℃冷藏保存運送。 ☐ 請加填寫慧智基因醫學實驗室送檢表格。	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 ☐ 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 6905 柯小姐、分機 6906 羅先生、 分機 6908 張小姐	100005臺北市中正區寶慶路27號8樓 慧智基因 收
臺北榮總	☐ 血液(EDTA採血管)，以無菌方式採樣，3ml，冷藏運送。 ☐ 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/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 ☐ 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: ctr510vghtpe@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。	臺北榮民總醫院：02-28712121 分機 28485 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，2～3 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 ☐ 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)	☐ 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。 ☐ 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【精準醫學檢驗中心】	☐ 煩請抽血前，務必聯絡精準醫學檢驗中心 03-3281200分機8362 楊淑理組長 ☐ 基因檢測： 血液(EDTA採血管，3-5ml，48小時內送達，室溫運送)	現金支付，共_____元整。	林口長庚紀念醫院 精準醫學檢驗中心 03-3281200 分機 8362 楊淑理組長	333423桃園市龜山區復興街5號 林口長庚兒童7J 精準醫學檢驗中心 楊淑理組長收。
林口長庚紀念醫院【李文益醫師實驗室】	☐ 煩請抽血前，務必聯絡03-3281200分機7866梁綺柔小姐或康貞穎小姐。 ☐ 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)；檢體請於週一及週二寄出，並避開連續假日，謝謝。	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
衛生保健基金會	☐ 煩請送檢前先行聯絡 ☐ 尿液：以集尿杯採樣10mL以上，冷藏避光運送。 ☐ 酵素活性檢測：Heparin採血管，5~10mL，冷藏運送。	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 ☐ 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	☐ 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)333-3580、 新竹：(03)533-0188、臺中：(04)2313-5120、 嘉義：(05)216-9955、高雄：(07)269-3130 *花蓮及台東地區請使用其他宅配系統
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 ☐ 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（粉），送檢單位留存。

第三聯（藍），病人留存。

六、2025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	軟骨發育不全症 (Achondroplasia)	☐ 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)	☐ PMP22 基因片段偵測	2	5,000	3,000	2,000
3		家族性澱粉樣多發性神經病變 (Familial Amyloidotic Polyneuropathy, FAP)	☐ TTR基因定序	2	4,000	2,400	1,600
4		原發性肺動脈高壓症第一型 (Primary Pulmonary Hypertension type 1, PPH1)	☐ BMPR2基因定序及基因劑量分析	4	21,000	12,600	8,400
5		雷特氏症 (Rett syndrome)	☐ MECP2基因定序及基因劑量分析	4	13,000	7,800	5,200
6	臺北榮總-代謝及分子遺傳實驗室	三甲基巴豆鹽輔酶A羧化酵素缺乏症 (3-Methylcrotony-CoA Carboxylase Deficiency, 3-MCC Deficiency)	☐ MCCC1 基因突變分析	4	15,120	9,072	6,048
7			☐ MCCC2 基因突變分析	4	13,440	8,064	5,376
8		逢希伯-林道症候群 (Von Hippel-Lindau Disease, VHL)	☐ VHL基因突變分析	4	2,400	1,440	960
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)	☐ ABCD1 基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
10		肌萎縮性側索硬化症 (Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)	☐ SOD1 基因突變分析	2	5,000	3,000	2,000
11			☐ C9orf72基因 GGGGCC 重複次數分析	1	3,000	1,800	1,200
12		Angelman 氏症候群 (Angelman Syndrome)	☐ 15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
13		Beckwith Wiedemann 氏症候群(Beckwith Wiedemann syndrome, BWS)	☐ 11p15.5 MS-MLPA 分析	1	3,000	1,800	1,200
14		Dravet 症候群(Dravet Syndrome)	☐ SCN1A 基因突變分析	3	20,000	12,000	8,000
15		肝醣儲積症Ia型(GSDIa)	☐ G6PC基因突變分析	1	5,000	3,000	2,000
16		遺傳性血管水腫 (Hereditary Angioedema, HAE)	☐ SERPING1 基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
17		異染性白質退化症 (Metachromatic Leukodystrophy, MLD)	☐ ARSA基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
18		肌強直症 (Myotonic Dystrophy)	☐ 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		Prader-Willi 氏症候群 (Prader-Willi Syndrome, PWS)	☐ 15q11.2-q13 MS-MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
20		羅素-西弗氏症 (Russell-Silver Syndrome)	☐ 11p15.5 MS-MLPA 分析	1	3,000	1,800	1,200
21		逢希伯-林道症候群 (Von Hippel-Lindau syndrome; VHL)	☐ VHL基因突變分析 (全基因密碼區定序/ MLPA分析)	2	5,000	3,000	2,000
22		威廉斯氏症候群 (Williams-Beuren Syndrome,WBS)	☐ 7q11.23 MLPA分析	1	3,000	1,800	1,200
23		X-性聯遺傳少汗性外胚層發育不良(X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia)	☐ ED1基因突變分析	2	10,000	6,000	4,000
24	中山醫學大學附設紀念醫院	CHARGE症候群 (CHARGE Syndrome)	☐ CHD7 基因突變分析	4	10,000	6,000	4,000
25		Cornelia de Lange氏症候群(Cornelia de Lange syndrome)	☐ NIPBL基因突變分析	4	12,000	7,200	4,800
26		肌強直症 (Myotonic Dystrophy)	☐ DMPK1 基因 Southern blot分析	4	4,000	2,400	1,600
27		Treacher Collins 症候群 (Treacher Collins syndrome)	☐ TCOF1 基因突變分析	4	9,000	5,400	3,600
28		性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症 (X-linked hypophosphatemic rickets)	☐ PHEX 基因突變分析	4	6,000	3,600	2,400
29	彰化基督教醫院	Cockayne氏症候群 (Cockayne syndrome type A)	☐ ERCC8(CSA) 基因突變分析	5	8,550	5,130	3,420
30		Cockayne氏症候群 (Cockayne syndrome type B)	☐ ERCC6(CSB) 基因突變分析	5	12,150	7,290	4,860

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)
31	彰化基督教醫院	囊狀纖維化 (Cystic Fibrosis, CF)	☐ CFTR基因突變分析	5	13,500	8,100	5,400
32		LOWE氏症候群 (Lowe syndrome)	☐ OCRL基因突變點分析	5	19,200	11,520	7,680
33		Miller Dieker症候群 (Miller Dieker syndrome)	☐ LIS1 基因 deletion分析(FISH)	4	4,000	2,400	1,600
34			☐ LIS1(PAFAH1B1) 基因突變點位分析	5	8,000	4,800	3,200
35		神經纖維瘤症第二型 (Neurofibromatosis type 2)	☐ NF2基因突變分析	5	8,100	4,860	3,240
36	林口長庚紀念醫院-精準醫學檢驗中心	威爾森氏症 (Wilson's disease)	☐ ATP7B 基因突變分析	5	10,800	6,480	4,320
37		愛伯特氏症 (Apert syndrome)	☐ FGFR2 基因突變分析(p.252及p.253)	4	2,000	1,200	800
38		布魯頓氏低免疫球蛋白血症(Bruton's agammaglobulinemia)	☐ BTK基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
39		鎖骨顱骨發育異常 (Cleidocranial dysplasia, CCD)	☐ RUNX2 基因突變分析	6	6,500	3,900	2,600
40		慢性肉芽腫 (Chronic granulomatous syndrome)	☐ CYBB基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
41			☐ CYBA基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
42			☐ NCF1基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
43			☐ NCF2基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
44		第一型肝醣儲積症 (GSD Ia)	☐ G6PC基因突變分析	6	4,500	2,700	1,800
45		高免疫球蛋白E症候群 (Hyper IgE recurrent infection syndrome)	☐ STAT3基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
46		歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome)	☐ KMT2D 基因突變分析	10	22,000	13,200	8,800
47		嚴重複合型免疫缺損 (Severe combined T and B immunodeficiency)	☐ IL2RG 基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
48			☐ JAK3基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
49			☐ IL7Ra基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
50			☐ RAG1基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
51			☐ RAG2基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
52			☐ ADA基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
53			☐ ARTEMIS (DCLRE1C) 基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
54		Wiskott-Aldrich氏症候群	☐ WASP基因突變分析	10	9,000	5,400	3,600
55	林口長庚紀念醫院-李文益醫師實驗室	慢性肉芽腫 (Chronic granulomatous syndrome)	☐ H2O2 production 功能分析	10	2,000	1,200	800
56		嚴重複合型免疫缺損 (Severe combined T and B immunodeficiency)	☐ Thymidine T cell proliferation 功能分析	10	3,000	1,800	1,200
57	衛生保健基金會	紫質症(Porphyria)	☐ 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	1	9,000	5,400	3,600
58	高雄醫學大學附設醫院	面肩胛肱肌失養症 (Facioscapulohumeral muscular dystrophy)	☐ FSHD 基因突變分析	10	20,000	12,000	8,000