

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」  
-遺傳性及罕見疾病基因檢驗名單

序號	醫院名稱	單位名稱	檢驗項目	住址
1	國立臺灣大學醫學院 附設醫院	基因醫學部生化遺傳研究室	脊髓性小腦萎縮症	台北市中正區中山南路 8號19樓
			亨丁頓舞蹈症	
			粒線體疾病	
			甘迺迪氏症	
			芳香族 L-胺基酸脫羧酵素 缺乏症	
			生物素酶缺乏症	
			原發性肉鹼缺乏症	
			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	
			龐貝氏症	
			三氫基三甲基戊二酸尿症	
			丙酸血症	
			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				
戊二酸血症第二型				
2		基因醫學部基因分 子診斷實驗室	結節性硬化症	
3		神經醫學中心神經 基因實驗室	脊髓性小腦萎縮症	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	
4	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 5 樓 511 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	

			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	
5	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 X 染色體脆折症 脊髓性肌肉萎縮症	桃園市龜山區公西里復興街 5 號
6	柯滄銘婦產科診所	基因飛躍生命科學實驗室	海洋性貧血 A 型 B 型血友病 裘馨氏肌肉萎縮症 亨丁頓舞蹈症 脊髓性肌肉萎縮症 色素失調症 戊二酸血症第一型	台北市中正區林森南路 10 號 1 樓
7	中國醫藥大學附設醫院	檢驗醫學部分子醫學組	海洋性貧血	台中市北區育德路 2 號
8	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
9	國立成功大學醫學院附設醫院	婦產科分子遺傳室	海洋性貧血	台南市北區勝利路 138 號
10	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-分子細胞病理及遺傳室	海洋性貧血	高雄市三民區自由路 100 號
11	奇美醫療財團法人奇美醫院	分子病理科	X 染色體脆折症	臺南市永康區中華路 901 號
12	童綜合醫療社團法人童綜合醫院	醫學研究部	粒線體疾病之粒線體基因點突變偵測 Leigh disease 熱點之偵測 粒線體疾病之粒線體基因缺失偵測	臺中市梧棲區臺灣大道八段 699 號
13	佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院	兒科部	先天性腎上腺增生症	新北市新店區建國路 289 號