罕見疾病國內確診檢驗項目及費用

序號	檢驗項目	最高補助金額 (依罕見疾病醫療照護費用補助辦法規定，補助80%計算；單位:新臺幣)
1	軟骨發育不全症(Achondroplasia)之 FGFR3 基因突變分析	(1)好發點分析：1,200元(1,500*80%) (2)全基因定序分析：8,064元(10,080*80%) *應須分階段進行：先進行(1)好發點分析，未發現異常再進行(2)
2	急性間歇性紫質症(Acute intermittent porphyria)之 HMBS 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：6,048元(7,560*80%)
3	阿拉吉歐症候群(Alagille syndrome)之基因診斷	(1)已知缺失(deletion)每項1,200元(1,500*80%)
		(2)全基因定序分析：24,000元(30,000*80%) *應須分階段進行:若為家族性個案已知基因缺失則先進行(1)；非家族性個案方進行(2)
4	愛伯特氏症(Apert syndrome) 之 FGFR2基因突變分析	(1)好發點分析：1,600元(2,000元*80%)
		(2)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
5	芳香族 L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症(Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency)之 AADC 基因突變分析	9,600元(12,000*80%)
6	體染色體隱性多囊性腎臟疾病(Autosomal recessive polycystic kidney disease)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)

		(2)全基因定序分析： 24,000元(30,000 *80%)
		(3)產前遺傳診斷：3,200元(4,000*80%)
7	Bartter's syndrome 之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)單一分型之基因定序分析： Type1:SLC12A1 16,128元(20,160*80%) Type2:KCNJ1 2,016元(2,520*80%) Type3:CLCNKB 9,408元(11,760*80%) Type4a:BSND 2,688元(3,360*80%) Type4b:CLCNKA 9,408元(11,760*80%) Type5:MAGED2 6,048元(7,560*80%)
		(3)全基因定序分析： 24,000元(30,000*80%)
8	Beckwith Wiedemann 氏症候群(Beckwith Wiedemann syndrome)基因突變分析	H19、IGF2、CDKN1C 及 KCNQ1基因甲基化分析：2,400元(3,000*80%)
9	生物素酶缺乏症(Biotinidase deficiency)之 BTD 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：2,560元(3,200*80%)
10	原發性肉鹼缺乏症(Carnitine deficiency syndrome, primary)之 SLC22A5基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：6,400元(8,000*80%)
11	原發性慢性肉芽腫病(Chronic primary granulomatous disease)之 CYBB、CYBA、NCF1、NCF2、NCF4基因突變分析	(1) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)

		(2)單一分型之基因定序分析： CYBB：4,032元(5,040*80%) CYBA：8,736元(10,920*80%) NCF1：7,392元(9,240*80%) NCF2：10,080元(12,600*80%) NCF4：5,376元(6,720*80%)
		(3)全基因定序分析： 24,000元(30,000 *80%)
12	原發性慢性肉芽腫病(Chronic primary granulomatous disease)之 H202 production 功能分析	1,600元(2,000*80%)
13	瓜胺酸血症第一型(Citrullinemia type I)之ASS1基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析： 10,240元(12,800*80%)
14	瓜胺酸血症第二型(Citrullinemia type II)之SLC25A13基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析： 11,520元(14,400*80%)
15	鎖骨顱骨發育異常(Cleidocraninal dysplasia)之 RUNX2基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：5,200元(6,500*80%)
16	Cockayne 氏症候群(Cockayne syndrome)之ERCC8(CSA)基因突變分析	(1)已知突變型分析：2,000元(2,500*80%)
		(2)全基因定序分析：7,600元(9,500*80%)

17	Cockayne 氏症候群(Cockayne syndrome)之 ERCC6 (CSB) 基因突變分析	(1)已知突變型分析：2,000元(2,500*80%)
		(2)全基因定序分析： 10,800元(13,500*80%)
18	先天性尿素循環代謝障礙(Congenital urea cycle disorders)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)未知變異之基因定序 ASL：11,424元(14,280*80%) ARG1：5,376元(6,720*80%) SLC25A15：4,704元(5,880 *80%)
		(3)未知變異之 CPS1(含 OTC/NAGS)之全基因定序分析：24,000元(30,000 *80%) *應須分階段進行：若為家族性個案已知基因變異則進行(1)；非家族性個案則先進行(2)、未發現異常再進行(3)
19	先天性高免疫球蛋白 E 症候群(Congenital hyper IgE syndrome)之 STAT3基因突變分析	8,000元(10,000*80%)
20	先天性高免疫球蛋白 E 症候群(Congenital hyper IgE syndrome)之 DOCK8基因突變分析	8,000元(10,000*80%)
21	Cornelia de Lange 氏症候群 (Cornelia de Lange syndrome)之 NIPBL、SMC1A、SMC3、RAD21基因突變點分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)單一分型之基因定序分析： NIPBL：30,912元(38,640*80%) SMC1A：10,752元(13,440*80%) SMC3：17,472元(21,840*80%) RAD21：8,736元(10,920 *80%)

		(3)全基因定序分析： 24,000元(30,000 *80%)
22	Crouzon 氏症候群(Crouzon syndrome) 之FGFR2基因突變分析	(1) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：8,064元(10,080*80%)
23	囊狀纖維化症(Cystic fibrosis)CFTR 基因突變分析	(1) 已知突變型確認: 2,000元(2,500*80%)
		(2)全基因定序分析: 12,000元(15,000*80%)
24	DiGeorge's 症候群(DiGeorge's syndrome)之22q11.2 deletion 分析	2,400元(3,000*80%)
25	裘馨氏肌肉失養症(Duchenne muscular dystrophy)之基因診斷	(1)已知基因缺失/重複型/突變型分析： 2,400元(3,000*80%)
		(2) MLPA 基因缺失/重複型突變分析 3,600(4,500*80%)
		(3) 全基因定序分析： 24,000元 (30,000*80%) *應須分階段進行：若為家族性個案已知基因缺失則進行(1)；非家族性個案則先進行(2)、未發現異常再進行(3)
26	Fabry 氏症(Fabry Disease)之家族帶因者檢測	(1)IVS4+919位點偵測： 1,200元(1,500*80%)
		(2)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(3)GLA 基因定序分析： 4,480元(5,600*80%)

27	脂肪酸氧化作用缺陷(Fatty acid oxidation defect)肉鹼結合酵素缺乏症第一型之基因檢驗	(1) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)全基因定序12,768元(15,960*80%)
28	半乳糖血症(Galactosemia)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)單一分型之基因定序分析： GALK1：5,376元(6,720*80%) GALM：4,704元(5,880*80%) GALT:7,392元(9,240*80%) GALE：7,392元(9,240*80%)
		(3)全基因定序分析：24,000元(30,000 *80%)
29	高雪氏症(Gaucher's disease)之 GBA 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：7,680元(9,600*80%)
30	戊二酸尿症第一型(Glutaric aciduria type I)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：8,064元(10,080*80%)
31	肝醣儲積症 Ia 型(Glycogen storage disease type Ia)之 G6PC 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：3,600元(4,500*80%)
32	遺傳性痙攣性下身麻痺(Hereditary spastic paraplegia)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)

		(2)全基因定序分析： 24,000元(30,000 *80%)
33	高胱胺酸血症(Homocystinuria)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)CBS 全基因定序分析： 11,424元(14,280*80%)
34	亨丁頓氏舞蹈症(Huntington's disease)之基因診斷	成人：每型1,680元/人(2,100*80%)
35	低磷酸酯酶症(Hypophosphatasia)之 ALPL 之基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%
		(2)ALPL 基因定序：7,040元(8,800*80%)
36	色素失調症(Incontinentia Pigmenti)之基因診斷	(1)單一缺失(deletion)偵測： 3,200元(4,000*80%)
		(2) IKBKG 基因定序： 6,048元(7,560*80%) *應須分階段進行：若為家族性個案已知基因缺失則進行(1)；非家族性個案則進行(2)
		(3)產前診斷確診：3,200元(4,000*80%)
37	異戊酸血症(Isovaleric acidemia)之基因診斷	(1) 已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2) IVD 基因定序：7,392元(9,240*80%)
38	歌舞伎症候群(Kabuki syndrome)MLL2基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)

		(2)全基因定序分析 17,600元(22,000*80%)
39	甘迺迪氏症(Kenndy disease)之 Expand tandem repeat(非點突變基因)之基因診斷	1,680元/人(2,100*80%)
40	Leigh disease 之 T14487C、G14459A、T10158C、T10191C、C11777A、T12706C、T8993C、T8993G 等基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)3個位點組合分析：1,600元(2,000*80%)
		(3)5個位點組合分析：2,400元(3,000*80%)
41	Lowe 氏症候群(Lowe syndrome)之 OCRL 基因突變分析	(1)已知突變型確認：2,000元(2,500*80%)
		(2)全基因定序：13,440元(16,800*80%)
42	楓糖尿症(Maple syrup urine disease)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)單一分型之基因定序分析： BCKDHA:6,048元(7,560*80%) BCKDHB:6,720元(8,400*80%) DBT:7,392元(9,240*80%) DLD:9,408元(11,760*80%)
		(3)全基因定序分析： 24,000元(30,000 *80%)
43	中鏈脂肪酸去氫酵素缺乏症(Medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)ACADM 全基因定序分析： 8,064元(10,080*80%)

44	甲基丙二酸血症(Methylmalonic acidemia)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)單一分型之基因定序分析： MMAA:4,704元(5,880*80%) MMAB:6,048元(7,560*80%) MMACHC:2,688元(3,360*80%) MMADHC:5,376元(6,720*80%) MUT:8,736元(10,920*80%)
		(3)全基因定序分析：24,000元(30,000 *80%)
45	粒線體缺陷(Mitochondrial defect)之電子傳遞鏈酵素活性檢測	(1)每1項1,600元(2,000*80%)
		(2)5項8,000元(10,000*80%)
46	粒線體疾病之 A3243G、G3460A、A8344G、T8993G、T8993C、T10158C、T10191C、C11777A、G11778A、T12706C、G13513A、G14459A、T14484C、T14487C 等基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)3個位點組合分析：1,600元(2,000*80%)
		(3)5個位點組合分析：2,400元(3,000*80%)
47	粒線體疾病之粒線體基因(mt DNA 4977 bp)缺失(deletion)分析	單一缺失：672元(840*80%)
48	多發性羧化酶缺乏症(Multiple carboxylase deficiency)之 HLCS 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：7,680元(9,600*80%)
49	神經纖維瘤症候群第二型(Neurofibromatosis type II)之 NF2基因突變分析	(1)已知突變型確認：2,000元(2,500*80%)
		(2)MLPA 缺失/重複型分析：3,200元(4,000*80%)

		(3)全基因定序分析：7,200元(9,000*80%)
50	Niemann-Pick 氏症 A/B 型(Niemann-Pick disease type A/B)之 SMPD1基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：3,840元(4,800*80%)
51	Niemann-Pick 氏症 C 型(Niemann-Pick disease type C)之基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2) NPC2基因分析：3,360元(4,200*80%)
		(3)NPC1 MLPA 缺失/重複型分析：3,200元(4,000*80%)
		(4)NPC1之全基因定序分析：12,000元(15,000*80%)
52	鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症(Ornithine transcarbamylase deficiency)之 OTC 基因定序分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)MLPA 缺失/重複型分析：3,200元(4,000*80%)
		(3)OTC 全基因定序分析：6,720元(8,400*80%)
53	成骨不全症(Osteogenesis imperfecta)之基因定序	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：24,000元(30,000 *80%)
54	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症(Persistent hyperinsulinemic Hypoglycemia of Infancy (PHHI)之 GLUD1基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)：672元(840*80%)
		(2)GLUD1全基因定序分析：8,320元(10,400*80%)

55	Pfeiffer 氏症候群(Pfeiffer syndrome)之 FGFR2基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析： 10,080元(12,600*80%)
56	苯酮尿症(Phenylketouria)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)單一分型之基因定序分析： PAH：8,736元(10,920*80%) PTS：4,032元(5,040*80%) GCH1：4,032元(5,040*80%) QDPR：4,704元(5,880*80%) PCBD1：1,344元(1,680*80%)
57	龐貝氏症(Pompe disease)之 GAA 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析： 12,000元(15,000*80%)
58	紫質症(Porphyria) 1.尿液：PBG/ALA 定量分析 2.尿液：Porphyrin HPLC 分型分析 血球：Porphobilinogen deaminase(PBGD)活性分析	2,000元(2,500*80%)
59	進行性家族性肝內膽汁滯留症(Progressive intrahepatic cholestasis)之基因診斷	(1)已知基因變異之單一擴增子(amplicon)： 2,080元(2,600*80%)

		(2)單一分型之基因定序： TYPE1:ATP8B1：16,800元(21,000*80%) TYPE2:ABCB11：17,472元 (21,840*80%) TYPE3:ABCB4：17,472元(21,840*80%) TYPE4:TJP2：15,456元(19,320*80%) TYPE5:NR1H4：6,048元(7,560*80%)
		(3)全基因定序：24,000元(30,000*80%)
60	雷特氏症(Rett syndrome)MECP2基因檢驗	(1)已知突變點分析(家族成員)： 1,600元(2,000*80%)
		(2)已知突變點分析(產前胎兒)： 4,000元(5,000*80%)
		(3)MLPA 分析：2,400元(3,000*80%)
		(4)基因突變分析：3,200元(4,000*80%)
61	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症(Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)之 ACADS 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：6,400元(8,000*80%)
62	豆固醇血症(Sitosterolemia)之 ABCG5基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：8,320元(10,400*80%)
63	豆固醇血症(Sitosterolemia)之 ABCG8基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)

		(2)全基因定序分析：8,320元(10,400*80%)
64	脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy)之基因診斷	(1)成人：1,600元/人(2,000*80%)
		(2)SMN 基因密碼區定序： 5,376元(6,720*80%)
65	脊髓小腦退化性動作協調障礙(Spinocerebellar ataxias)之基因診斷	(1)已知致病基因：每型1,680元/人 (2,100*80%)
		(2)未知致病基因：10,080元/人 (12,600*80%)
66	重型海洋性貧血(Thalassemia major)之基因診斷	成人：2,800元/人(3,500*80%)
67	三甲基胺尿症(Trimethylaminuria)之 FMO3 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：5,376元(6,720*80%)
68	結節性硬化症(Tuberous sclerosis)之基因診斷	基因定序分析：24,000元(30,000*80%)
69	酪胺酸羥化酶缺乏症(Tyrosine hydroxylase deficiency)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析：8,736元(10,920*80%)
70	威廉斯氏症候群(Williams syndrome)之7q11.23之基因診斷	2,400元(3,000*80%)
71	威爾森氏症(Wilson's disease)之基因診斷	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)

		(2)全基因定序分析： 14,112元(17,640*80%)
72	Wiskott- Aldrich 氏症候群(Wiskott- Aldrich syndrome)之 WASP 基因突變分析	8,000元(10,000*80%)
73	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症(3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)之 MCCC1基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析： 12,096元(15,120*80%)
74	三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症(3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency)之 MCCC2基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)全基因定序分析： 10,752元(13,440*80%)
75	同合子家族性高膽固醇血症(Homozygous familial hypercholesterolemia)之 LDLR、APOB、 PCSK9、LDLRAP-1、ABCG5、ABCG8之基因定序分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2) LDLR、APOB、 PCSK9、LDLRAP-1、ABCG5、ABCG8之基因定序分析： 5,360元(6,700*80%)
76	三羥基三甲基戊二酸尿症之 HMGCL 基因突變分析	6,048元(7,560*80%)
77	丙酸血症之 PCCA、PCCB 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)PCCA 或 PCCB 基因定序分析： 12,000元(1,5000*80%)
78	肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型之 CPT2 基因突變分析	3,360元(4,200*80%)

79	極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症之 ACADVL 基因突變分析	12,000元(1,5000*80%)
80	戊二酸血症第 II 型之 ETFA、ETFB、ETFDH 基因突變分析	(1)已知基因變異之每單一外顯子(exon)： 672元(840*80%)
		(2)單一分型之基因定序分析： ETFA:8,064元(10,080*80%) ETFB:4,032元(5,040*80%) ETFDH:8,736元(10,920*80%)
		(3)全基因定序分析： 12,000元(1,5000*80%)

備註：

1、本補助申請單位為診治公告罕見疾病之醫療機構，申請醫師需提出檢驗資料及相關佐證文件向中央主管機關委託單位申請，採逐案審查方式；檢驗補助項目將視執行狀況，逐年檢討並進行增刪。

2、本補助之檢驗機構以通過中央主管機關資格審查之遺傳性及罕見疾病檢驗機構，或其他經「罕見疾病及藥物審議會」審議通過者為限，以維護確診檢驗品質。

3、補助金額說明：

(1)一般戶之補助上限為最高補助金額之80%；中低收入戶補助上限為最高補助金額之100%。以序號1軟骨發育不全症(Achondroplasia)之 FGFR3基因突變分析之好發點分析為例，一般戶補助上限為1,200元；中低收入戶補助上限為1,500元。

(2)實際檢驗所需費用依國民健康署審查通過之「遺傳性及罕見疾病檢驗機構」報價為準，若檢驗機構報價低於補助上限，則一般戶之補助金額為實際檢驗費用之80%，中低收入戶之補助金額為實際檢驗費用之100%。

4、醫療機構依據「罕見疾病醫療照護費用補助辦法」或「優生保健措施減免或補助費用辦法」之規定，僅得擇一申請檢驗費補助，不得重複申領。

5、109年12月23日衛生福利部罕見疾病及藥物審議會第60次會議決議:

(1)每單一外顯子(exon)及單一 PCR 片段費用，由800元調增5%行政作業費用為840元。

(2)參照基因之 exon 數目及熱點訂定最高補助費用。

(3)序號1、3、18、25、36須分階段進行，原則上若為家族性個案則進行單一外顯子／好發點／單一基因缺失，非家族性個案則先進行常見致病基因分析，結果未發現異常再進行該疾病之全基因定序分析。

(4)原發性慢性肉芽腫病整合原11至14項、新增 NCF4 (8 exon)基因分析，並依是否已知基因變異及基因熱點區分為三等級。

(5)原27序號 DiGeorge's 症候群(DiGeorge's syndrome)之 TBX1基因突變分析目前極少進行 TBX1檢驗，多採 22q11.2 deletion 分析，故刪除。

(6)原43序號甘迺迪氏症(Kennedy disease)之基因診斷，不會因為 AR 基因的點突變而致病，故刪除

(7)序號63新增「脊髓性肌肉萎縮症（Spinal muscular atrophy, SMA）之 SMN 基因密碼區定序」。

(8)原65序號紫質症(Porphyria)之 HMBS 基因突變分析，與序號2重複，故刪除。

(9)原序號58至60成骨不全症已知突變位點之定序確認、COL1A1與 COL1A2基因全基因定序，整併為序號53成骨不全症之基因定序。

(10)原68、70序號瑞特氏症候群(Rett syndrome)FOXG1、CDKL5基因突變分析，Rett syndrome 與 MeCP2基因變異有強烈相關性，95% Rett syndrome 患者具 MeCP2基因變異(非 MeCP2 duplication)，因此配合審查基準表刪除 CDKL5及 FOXG1基因檢驗項目。