

病理部公告

編號：AP-An-112-01

主旨：新增罕病檢驗項目 16993-1~16993-16，共 16 項。

執行院區：☒總院 ☒柳營 ☒佳里 ☐樹林院區 ☐南科

受文單位：各院區臨床科別

內容：

1.提供溶小體儲積症如法布瑞氏症、龐貝氏症、高雪氏症等罕見疾病之高風險病患篩檢。

2.檢驗資訊

(1)檢驗項目細項

計價代碼	檢驗項目名稱	採集容器 (檢體量)
16993-1	男性法布瑞氏症(篩檢)_賽諾菲/Fabry disease (Male screening)_Sanofi	檢體:血液 綠頭管 1 支(3ml)
16993-2	女性法布瑞氏症(篩檢)_賽諾菲/Fabry disease (Female screening)_Sanofi	
16993-3	法布瑞氏症(追蹤)_賽諾菲/Fabry disease (Follow-up)_Sanofi	
16993-4	家族法布瑞氏症(篩檢)_賽諾菲/Fabry disease (Family screening)_Sanofi	
16993-5	龐貝氏症(篩檢)_賽諾菲/ Pompe disease (screening)_Sanofi	
16993-7	家族龐貝氏症(篩檢)_賽諾菲/ Pompe disease (Family screening)_Sanofi	
16993-8	高雪氏症及尼曼匹克症(篩檢)_賽諾菲/ Gaucher and Niemann-Pick disease (screening)_Sanofi	
16993-9	高雪氏症及尼曼匹克症(追蹤)_賽諾菲/ Gaucher and Niemann-Pick disease (Follow-up)_Sanofi	
16993-10	家族高雪氏症及尼曼匹克症(篩檢)_賽諾菲/ Gaucher and Niemann-Pick disease (Family screening)_Sanofi	
16993-11	黏多醣症第一型_賽諾菲/ MPS I_Sanofi	
16993-13	黏多醣症第一型(追蹤)_賽諾菲/ MPS I (Follow up)_Sanofi	
16993-14	黏多醣症第二型_賽諾菲/ MPS II_Sanofi	
16993-15	家族黏多醣症第二型(篩檢)_賽諾菲/ MPS II (Family screening)_Sanofi	
16993-16	家族黏多醣症第二型(追蹤)_賽諾菲/ MPS II (Follow up)_Sanofi	
16993-6	龐貝氏症(追蹤)_賽諾菲/ Pompe disease (Follow-up)_Sanofi	檢體:尿液 賽諾菲專用集尿盒 (10ml)
16993-12	家族黏多醣症第一型(篩檢)_賽諾菲/ MPS I (Family screening)_Sanofi	

本通告除給予各受文單位外同時於病理部網站最新消息公告
需要時以電子郵件方式通知各主治醫師

(2)收檢時間：

檢體類別	收檢時間
血液	週一至週四全天，週五至中午 12 點前。例假日及前一日不收件。
尿液	週一至週四下午 2 點前。例假日及前一日不收件。

- 柳營及佳里院區請於收檢時間截止前送達總院。
- 若血液當日無法送達時，請將檢體保存於 4℃，並於 24 小時內送達總院。
- 尿液檢體僅受理當日採檢之檢體。

(3)計價金額:0 元/次。

執行日期： 2023.03.06

聯絡單位： 總院

遺傳組；分機：52618 李宛珊
2023.03.03

柳營

組；分機：

2023.03.03

佳里

組；分機：

2023.03.03

本通告除給予各受文單位外同時於病理部網站最新消息公告
需要時以電子郵件方式通知各主治醫師