

和平婦產科-細胞遺傳實驗室



採檢手冊

一、實驗室資訊及服務說明

* 實驗室資訊

- 名稱：和平婦產科診所 細胞遺傳實驗室
- 地點：台北市大安區和平東路一段 180 號 5 樓
- 電話：02-2362-1113
- 網頁：<http://www.dianthus.com.tw/HP/home.asp>
- 信箱：cyto@hoping.com.tw

* 服務相關資訊

- 檢驗項目：染色體檢查。
- 檢驗樣本：羊水、血液、絨毛及組織。
- 檢體量：請參照染色體送檢須知。
- 送檢時間：一般件：星期一至星期五 08：30~12：00，13：30~16：30。
星期六：09：00~17：00。
星期日：不收件。
- 報告完成時間：由於細胞生長速度不一，收檢後約 14-21 天會寄出報告。
- 檢驗申請：本文件所附之「個案紀錄聯」填妥相關資料，依規定送達實驗室。
- 遺傳檢驗說明：報告簽署人-院長/技術主管。
- 檢體保留：收檢日起保存一個月。
- 本實驗室將確實遵守個人資料保護法，妥善管理受檢者之個人資料及檢驗結果。

* 檢驗說明及侷限

- 染色體檢驗主要採用標準 G-banding 方法，在顯微鏡下針對 23 對染色體進行核型分析，診斷是否發生數目或結構的異常。
- 核型結果依作業程序可確定者：正常男性染色體：46,XY。正常女性染色體：46,XX。
- 染色體數目異常：如唐氏症(Down syndrome, Trisomy 21)、愛德華氏症(Edward syndrome, Trisomy 18)、巴陶氏症(Patau syndrome, Trisomy 13)、透納氏症(Turner syndrome, Monosomy X)、柯林菲特氏症(Klinefelter' s syndrome, 47,XXY)、標誌染色體(marker chromosome)等。
- 染色體結構異常：如轉位(translocation)、倒轉(inversion)、重複(duplication)、缺失(deletion)等。

- 染色體分析解析度約 10Mb，低於此解析度的染色體及基因異常，無法由本方法診斷。
- 若遇檢體不良(如棕褐色羊水、血紅色羊水、檢體量不足、血液溶血、血液凝血)或細胞活性不佳時，可能導致報告延遲，為確保檢驗品質及準確度，有些個案需重新採檢。
- 檢驗結果表示方式依國際細胞遺傳體系命名(ISCN)之規範法則。
- 若因不可抗力因素或個案過多導致無法執行或負荷檢驗工作時，本實驗室將檢體轉送國民健康署評鑑合格的後援機構，以確保報告順利簽發。
- 若申請國民健康署補助者，個人基本資料及檢驗結果將呈報至主管機關資訊頁。
【補助標準：依國健署檢查適應症代碼表，並需提供相關證明。】
- 抱怨管道：網頁-聯絡我們、電子信箱或電話，將有專人處理及回覆。

二、採檢與運送須知

1. 耗材：

- 1.1 檢體貼紙
- 1.2 保麗龍盒（針筒專用）
- 1.3 20mL 針筒（經過毒性測試之廠牌）
- 1.4 無菌空瓶（50mL）
- 1.5 穿刺針頭（Terumo，Spinal Needle，21G）
- 1.6 Sodium Heparin 真空採血管（綠頭管）

2. 採檢耗材：

- 2.1 羊水：穿刺針頭、20mL 針筒、檢體貼紙與針筒專用保麗龍盒
- 2.2 臍血：臍夾、10mL 針筒、Sodium Heparin 真空採血管、檢體貼紙
- 2.3 血液：22G*1½”針頭、Sodium Heparin 真空採血管、檢體貼紙
- 2.4 組織：手術剪刀、50mL 無菌空瓶、培養液與檢體貼紙
- 2.5 絨毛：穿刺針、針筒、50mL 無菌空瓶、培養液與檢體貼紙。

3. 採集前作業程序：

- 3.1 送檢個案：詳細填寫「個案紀錄聯」。
- 3.2 送檢院所：仔細填寫院所名稱、採檢醫師、檢體類別、檢體外觀、檢體抽取/送檢時間、病



歷號碼與適應症。

3.3 個案資料：送檢個案檢附之紀錄聯可參考本實驗室使用之「國健署-個案紀錄聯」格式，其中相關資料無誤即予以檢驗。

4. 採集中作業程序：

4.1 羊水：

4.1.1 孕婦一般在懷孕 16 到 18 週時，由專科醫師在超音波導引之下操作。

4.1.2 先三次消毒孕婦的腹部。

4.1.3 以一裝有 20mL 針筒的穿刺針，經由孕婦的腹部、子宮壁、羊膜而進入羊膜腔。

4.1.4 抽取少量羊水前段打掉後抽取（約 20mL）羊水，結束後，丟棄穿刺針。

4.1.5 裝上 22G*1½”針頭，貼上填妥基本資料的檢體貼紙。

4.1.6 置於針筒專用保麗龍盒，包裹妥當後常溫運送。

4.2 臍帶血：

4.2.1 須於產婦終止妊娠後 5 分鐘內採檢完畢。

4.2.2 將兩個止血夾夾在胎兒的臍帶近端上（兩個止血夾距離小於 3 公分）。

4.2.3 從兩個止血夾中間剪斷臍帶，斷臍後抽取胎盤端臍帶血。

4.2.4 將臍帶血打入 Sodium Heparin 真空採血管內，使血液與抗凝劑充分混合避免凝血。

4.2.5 貼上填妥基本資料的檢體貼紙。

4.2.6 置於密封袋，包裹妥當後常溫運送。

4.3 血液：

4.3.1 將止血帶綁於採血點上方，綁上止血帶後請病人握拳。

4.3.2 依病人情況找到適當採血點後以酒精棉片由內圈至外圈方式消毒。

4.3.3 將一支裝有 Sodium Heparin 真空採血管的 22G*1½”針頭插入消毒處，抽取出血液。

4.3.4 輕晃 Sodium Heparin 真空採血管，使血液與抗凝劑充分混合避免凝血。

4.3.5 貼上填妥基本資料的檢體貼紙。

4.3.6 置於密封袋，包裹妥當後即可運送。

4.4 組織-流產物、臍帶、胎盤、皮膚等組織：

4.4.1 由醫護人員將組織以無菌容器承接後，置放於平台。

4.4.2 進行採集，結束後將檢體置於含無菌培養液或生理食鹽水之 50mL 無菌空瓶內。

4.4.3 貼上填妥基本資料的檢體貼紙，包裹妥當後即可運送。

4.5 絨毛

4.5.1 產前絨毛檢查一般於孕婦懷孕 10-12 週時，由專科醫師在超音波輔助下操作。利用細長的針經腹部或以導管接針經陰道及子宮頸進入胎盤組織，吸取絨毛做染色體檢驗。

4.5.2 採集結束後，將檢體置於含無菌培養液之 50mL 無菌空瓶內。

4.5.3 貼上填妥基本資料的檢體貼紙，包裹妥當後即可運送。

4.6 檢體運送程序

4.6.1 收集完畢之檢體連同「個案紀錄聯」，包裹妥當。

4.6.2 送件方式：送檢端請專人送件或電話通知物流專案送件。

4.6.3 送檢地點：台北市大安區和平東路一段 180 號 5 樓-和平婦產科

4.6.4 送檢時間：

- 一般件：星期一至星期五 08：30~12：00，13：30~16：30。
- 星期六：09：00~17：00。
- 星期日：不收件。

4.6.5 常溫送檢，若未能即時送檢，應暫時保存於2~8°C冰箱中。

4.6.6 送檢流程：



5. 退件條件：

5.1 羊水

- 5.1.1 當檢體量少於 10ml 時。
- 5.1.2 含大量血液或受細胞污染時。
- 5.1.3 送檢方式錯誤，如將檢體冰凍於-20°C。
- 5.1.4 檢體之姓名、病歷號與檢驗單不符合時。

5.2 血液

- 5.2.1 檢體姓名、病歷號與檢體單不合。
- 5.2.2 冰凍之檢體。
- 5.2.3 非 Sodium Heparin 管抽取。
- 5.2.4 檢體凝固。

5.3 絨毛及組織(流產物、臍帶、胎盤、皮膚)

- 5.3.1 檢體姓名、病歷號與檢體單不合。
- 5.3.2 冰凍之檢體。

6. 參考文件：

- 6.1 染色體送檢須知。
- 6.2 羊水及絨毛產前染色體檢查，格式請參閱產前遺傳診斷個案紀錄聯。
- 6.3 血液及組織染色體檢查，格式請參閱優生健康檢查個案紀錄聯。
- 6.4 產前遺傳診斷及優生健康檢查適應症代碼表。



染色體送檢須知

【編號：HP2-TE07-04 版本：03(2020.08更新)】

檢體類別	羊水	血液	臍帶血	絨毛、流產組織
使用容器	 無菌針筒 (建議品牌：Terumo、Nipro及BD， 並使用通過毒性測試之針筒)	 Sodium Heparin 採血管(綠頭管)		 無菌螺旋罐 70 ml / 50 ml
檢體採取時機 及注意事項	1. 建議採檢17-18週之羊水。 2. 用無菌針筒抽出，並貼上個案姓名及 病歷號碼。 3. 檢體不可冷凍。 4. 將檢體存放於保麗龍送檢盒內運送。 § 若使用非建議的針筒，可能有syringe toxicity風險，並導致細胞無法生長。	1. 直接使用含有Sodium Heparin的空針 抽出或用Sodium Heparin之綠頭管裝 載，並貼上個案姓名及病歷號碼。 2. 檢體不可冷凍。 3. 將檢體置於密封袋內運送。		1. 置於內含培養液或無菌生理食鹽 水的無菌容器裝載，蓋子旋緊並 貼上個案姓名及病歷號，胎盤必 須含有villi。 2. 檢體不可冷凍。 3. 瓶口處以parafilm 或透氣3M 膠帶 密封後，置於密封袋內。
保存條件	當日送達：室溫 隔日寄送：先冷藏後室溫運送	當日送達：室溫 隔日寄送：先冷藏後室溫運送		當日送達：室溫 隔日寄送：先冷藏後室溫運送
適當檢體量	20ml以上 若加做基因晶片需30ml以上	5ml以上	2ml以上	10mg (約1公分立方或一指節大小)以上
拒收或退件範圍	1. 檢體姓名、病歷號與檢驗單不合。 2. 冷凍之檢體。 3. 檢體量少於10ml。	1. 檢體姓名、病歷號與檢驗單不合。 2. 冷凍之檢體。 3. 非Sodium Heparin管抽取。		1. 檢體姓名、病歷號與檢驗單不合。 2. 冷凍之檢體。 3. 容器未裝溶液，細胞乾死。
【不良檢體】 原則上接受培養， 但於檢驗單註記， 並告知主治醫師。	1. 檢體送達超過5天。 2. 周數超過28周以上，或早期出血。 3. 檢體量少於15ml。 4. 檢體含大量血液或有凝血情形。	1. 檢體送達已超過3天。 2. 有凝血或溶血。 3. 周邊血少於4ml；臍帶血少於1.5ml。		1. 組織檢體不足10mg。 2. 檢體送達時間超過2天。

★ 本實驗室將確實遵守個人資料保護法，妥善管理受檢者之個人資料及檢驗結果。若有問題，請洽詢專線02-23621113 ★



產前遺傳診斷個案紀錄聯

自費案
補助案

檢體編號

個案資料由孕婦或採檢院所填寫

第一聯

個	姓名				年齡	民國	年	月	日	生	足歲	個案國籍別		
	案	電 話	家：()											配偶國籍別
公：()													身分證號碼 / 統一證號	
資	戶籍地址	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓		
	通訊地址	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓		
料	產 科 史	懷孕次數(包括此次)：		自然流產數：		人工流產數：		死產數：						
		新生兒異常數：		病名：										
		最後一次月經日期：年 月 日始，月經週期：天，規則： <input type="checkbox"/> 1. 是 <input type="checkbox"/> 2. 否 懷孕週數：週(超音波)												
家庭類別		<input type="checkbox"/> 一般 <input type="checkbox"/> 偏遠地區 <input type="checkbox"/> 低收入戶，證明文號：												
1. 本紀錄表之個人資料將會做為衛生單位政策評估或個案追蹤健康管理時使用，您是否同意？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 2. 您是否同意衛生人員進行後續電話訪視？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 個案簽名：_____														

檢體資料由採檢院所填寫

檢 體 資 料	採檢院所名稱				採檢醫師			病歷號碼	
	檢 體 類 別	<input type="checkbox"/> 1. 絨毛 <input type="checkbox"/> 2. 羊水 <input type="checkbox"/> 3. 臍血			抽取量			檢體抽取時間	年 月 日 時 分
	檢 體 外 觀	<input type="checkbox"/> 1. 清澈 <input type="checkbox"/> 2. 混濁 <input type="checkbox"/> 3. 棕褐色 <input type="checkbox"/> 4. 血紅色							
適 應 症		<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> (請參閱適應症代碼表)			其他(請註明_____)		檢體送檢時間	年 月 日 時 分	

檢體收到時間	年 月 日 時 分	檢 驗 單 位		
負 責 醫 師		監 督 醫 師		報 告 日 期
檢查項目： <input type="checkbox"/> 1. 細胞遺傳學檢驗 2. 海洋性貧血基因檢驗 3. 脊髓性肌肉萎縮症 4. 脊髓小腦性共濟性失調 5. 染色體脆折症 6. 亨丁頓舞蹈症 7. 血友病 8. 裘馨氏肌肉萎縮症 9. 其他				

檢驗結果及異常個案追蹤結果由檢驗單位協助填寫

檢 體 結 果	細胞遺傳學檢驗結果	海洋性貧血基因檢驗結果	上述其他檢驗
	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 正常變異型 _____ <input type="checkbox"/> 3. 異常 核型：_____ <input type="checkbox"/> 4. 培養失敗	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 是否為 Alpha+Beta thal <input type="checkbox"/> 否： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱清單) <input type="checkbox"/> 是： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ， <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 其他，請註明：_____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 基因型：_____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗

異 常 個 案 追 蹤 結 果	一、產前異常個案追蹤結果 1. 已做人工流產/引產 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點：_____，流產/引產物已做過確認 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點：_____，流產/引產物未做過確認 2. <input type="checkbox"/> 繼續懷孕 3. 其他 <input type="checkbox"/> 轉診：院(所)名稱：_____ <input type="checkbox"/> 其他：_____ (請敘明)
	二、遺傳諮詢服務 1. <input type="checkbox"/> 轉介至遺傳諮詢中心，醫院名稱：_____ 2. <input type="checkbox"/> 由原採檢醫師：_____ 提供遺傳諮詢 3. <input type="checkbox"/> 其他：_____ (請敘明)

註：1. 紀錄聯第一、二欄分別由個案或採檢醫院、診所填寫後，採檢院所自存第二聯，將第一聯送檢驗單位。
 2. 檢驗單位填寫檢驗及異常個案追蹤結果後，自存第一聯；並將補助個案之相關資料中報至健康署指定之網路中報及資料庫作業系統。
 3. 補助個案相關資料由檢驗單位上網登錄後，依個案戶籍地於規定期限(每月25日截止)上傳至衛生福利部國民健康署(非六都個案)、臺北市政府衛生局、新北市政府衛生局、桃園市政府衛生局、臺中市政府衛生局、臺南市政府衛生局及高雄市政府衛生局，經審核無誤後撥款，異常個案資料由網路中報及資料庫作業系統自動分派予個案通訊地衛生局，轉轄區衛生所追蹤管理。



優生健康檢查個案紀錄聯

自費案
補助案

檢體編號 (請用原子筆填寫)

個案資料由個案或採檢院所填寫

個 案	姓名					年齡	民國 年 月 日生 足歲		病歷號碼 (必填)		
	電話	家：() 公：() 手機：						身分證號碼 /統一證號			性別
資 料	戶籍地址	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 縣市		鄉鎮 區市	村 里	鄰 街	路 段	巷 弄	號	樓	
	通訊地址	<input type="checkbox"/> 同戶籍地址 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> 縣市		鄉鎮 區市	村 里	鄰 街	路 段	巷 弄	號	樓	
夫妻確診	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否		配偶國籍別						配偶身分證號碼 /統一證號		

第一聯

檢體資料由採檢院所填寫

檢 體 資 料	適應症	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱適應症代碼表)		轉介單位：醫院名稱及健保醫院代碼	
		其他(請註明_____)		轉介人員：_____ 填單日期： 年 月 日	
檢體類別： <input type="checkbox"/> 1. 血液 <input type="checkbox"/> 2. 尿液 <input type="checkbox"/> 3. 流產組織 <input type="checkbox"/> 4. 臍帶血 <input type="checkbox"/> 5. 羊水 <input type="checkbox"/> 6. 其他 (請註明_____)					

檢查項目	細胞遺傳學檢驗結果
一、遺傳性疾病 <input type="checkbox"/> 1. 細胞酵素檢查 <input type="checkbox"/> G-6-P-D 缺乏症確診 <input type="checkbox"/> 其他 (請註明_____) <input type="checkbox"/> 2. 細胞遺傳學檢驗 <input type="checkbox"/> 3. 遺傳性疾病基因檢查 <input type="checkbox"/> 3-1. 海洋型貧血確診 <input type="checkbox"/> 4. 胺基酸檢查 <input type="checkbox"/> 3-2. 脊髓性肌肉萎縮症 <input type="checkbox"/> 5. 有機酸檢查 <input type="checkbox"/> 3-3. 脊髓小腦性共濟性失調 <input type="checkbox"/> 6. 其他 <input type="checkbox"/> 3-4. 染色體脆折症 <input type="checkbox"/> 3-5. 亨丁頓舞蹈症 <input type="checkbox"/> 3-6. 血友病 <input type="checkbox"/> 3-7. 裘馨氏肌肉萎縮症 <input type="checkbox"/> 3-8. 其他	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 正常變異型 _____ <input type="checkbox"/> 3. 異常 核型：_____ <input type="checkbox"/> 4. 培養失敗
二、精神疾病檢查 建議及處理 <input type="checkbox"/> 1. 需按時接受治療 <input type="checkbox"/> 2. 追蹤家屬接受檢查 <input type="checkbox"/> 3. 遺傳諮詢服務 1_轉介至遺傳諮詢中心，醫院名稱：_____ 2_由原採檢醫師：_____ 提供遺傳諮詢 <input type="checkbox"/> 4. 是否同意被訪視 <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 5. 其他_____	海洋性貧血基因檢驗結果 <input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 是否為 Alpha+Beta thal <input type="checkbox"/> 否： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱清單) <input type="checkbox"/> 是： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ， <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 其他，請註明： <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗
	其他檢驗結果 <input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 基因型：_____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗
檢驗機構：醫院名稱及健保醫院代碼 醫師簽章：_____ 檢查日期： 年 月 日	

註：1. 紀錄聯第一、二欄分別由個案或採檢醫院、診所填寫後，採檢院所自存第二聯，將第一聯送檢驗單位。
 2. 檢驗單位填妥檢驗及異常個案追蹤結果後，自存第一聯；並將補助個案之相關資料申報至健康局指定之網路申報及資料庫作業系統。
 3. 補助個案相關資料由檢驗單位上網登錄後，依規定期限(每月 25 日截止)上傳至行政院衛生署國民健康局(台灣省個案)、台北市立聯合醫院婦幼院區(台北市個案)、高雄市政府衛生局(高雄市個案)，經審核無誤後撥款。 94.09



★產前遺傳診斷適應症代碼表 (羊水補助適用適應症請參閱頁 12 備註)

代碼	英文適應症	中文適應症	備註
10	Advanced maternal age	高齡孕婦	
11	Abnormal maternal serum screening(second trimester)	孕婦血清檢查異常 (妊娠次三個月)	
11-A	DS risk \geq 1:270	唐氏症風險 \geq 1:270	
11-B	DS risk $<$ 1:270	唐氏症風險 $<$ 1:270	*
11-C	Trisomy 18 risk increased, DS risk \geq 1:270	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
11-D	Others	其他	@
12	Abnormal maternal serum screening (first trimester)	異常的孕婦血清檢查 (妊娠首三個月)	
12-A	DS risk \geq 1:270	唐氏症風險 \geq 1:270	
12-B	DS risk $<$ 1:270	唐氏症風險 $<$ 1:270	*
12-C	Trisomy 18 risk increased, DS risk \geq 1:270	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
12-D	Others	其他	@
13	Abnormal sonographic finding	異常超音波影像發現	
13-A	Increased nuchal Translucency in the first trimester	增加後頸厚度發生於首三個月	
13-B	Increased nuchal Thickness in the second trimester	增加後頸厚度發生於次三個月	
13-C	Short long bones	長骨短小	
13-D	Choroid plexus cyst	脈絡叢囊腫	
13-E	Echogenic intracardiac foci	心臟內高回音性病灶	
13-F	Heart defects	心臟缺陷	
13-G	G-I tract obstruction	腸胃道阻塞	
13-H	Echogenic bowel	高回音性腸道	
13-I	Pyelectasis	腎盂擴張	
13-J	Other urogenital tract anomalies	其他腎臟泌尿道異常	
13-K	Polyhydramnios	羊水過多	
13-L	Oligohydramnios	羊水過少	
13-M	Fetal growth restriction	胎兒生長限制	
13-N	Hydrops fetalis	水樣化胎兒 (胎兒水腫)	
13-Z	Others	其他	@
14	Neural tube defect or elevated MS-AFP (MS-AFP \geq 2.5 MoM)	神經管缺陷或高母血胎兒甲蛋白 (MS-AFP)	
15	Parents with chromosome balanced rearrangements	父母親帶有染色體平衡性重編	
15-A	Balanced autosomal rearrangements	體染色體平衡性	
15-B	Imbalanced autosomal rearrangements	體染色體非平衡性	
15-C	Balanced SEX chromosome rearrangements	性染色體平衡性	
15-D	Imbalanced SEX chromosome rearrangements	性染色體非平衡性	
15-E	Others	其他	@
16	Abnormal family history	異常的家族病史	
16-A	Familial member with abnormal karyotype	家族成員帶有異常的核型	

	16-B	Familial member with congenital anomalies	家族成員帶有先天性異常	
	16-C	Familial member with mental retardation	家族成員帶有智能遲緩	
	16-D	Familial member with unexplained fetal death	家族成員帶有不明原因的胎兒死亡	
	16-E	Others	其他	@
17			本胎次有生育先天缺陷兒之可能性	
	17-A	Thalassemia	海洋性貧血	
	17-B	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
	17-C	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調（小腦萎縮症）	
	代碼	英文適應症	中文適應症	備註
	17-D	Fragile X syndrome	X 染色體脆折症	
	17-E	Huntington disease	亨丁頓舞蹈症	
	17-F	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群／安裘曼氏症	*
	17-G	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
	17-H	Williams syndrome	威廉氏症	*
	17-I	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
	17-J	Hemophilia	血友病	
	17-K	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
	17-Z	Others	其他	*
18			曾生育過先天缺陷兒	
	18-A	Abnormal karyotype	染色體異常	
	18-B	Thalassemia α	甲型海洋性貧血	
	18-C	Thalassemia β	乙型海洋性貧血	
	18-D	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
	18-E	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調（小腦萎縮症）	
	18-F	Fragile X syndrome	X 脆折症	
	18-G	Huntington's disease	亨丁頓舞蹈症	
	18-H	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群／安裘曼氏症	*
	18-I	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
	18-J	Williams syndrome	威廉氏症	*
	18-K	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
	18-L	Hemophilia	血友病	
	18-M	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
	18-Z	Others	其他	*
1A		Miscellaneous	雜項	*
	1A-A	Parents' anxiety	父母親的焦慮	*
	1A-B	Drug exposure	藥物	*
	1A-C	Others	其他	*
*表示不補助 @表示其他項目中屬於可補助，但「未註明適應症則不補助」				

★優生健康檢查適應症代碼 (血液申請補助適用請參閱備註)

代號	英文適應症	中文適應症	
20	Male infertility	男性不孕	
20-A	Azoospermia	無精症	
20-B	Oligospermia	精子過少	
20-C	Others	其他	@
20-D	Unspecified	非特定的	
21	Short stature	身材短小	
22	Ambiguous genitalia	不明的生殖器	
23	Female infertility	女性不孕	
23-A	Primary amenorrhea	原發性閉經	
23-B	Secondary amenorrhea	繼發性閉經	
23-C	Female infertility, cause unspecified	非特定的	
24	Mental retardation and developmental delay	智能遲緩和發育延遲	
24-A	Down syndrome	唐氏症	
24-B	Mental retardation with family history	家族病史之智能遲緩	
24-C	Mental retardation without family history	無家族病史之智能遲緩	
24-D	Developmental delay	發育延遲	
24-E	Others	其他	@
25	Congenital anomaly	先天性異常	
26	Repeated pregnancy loss	重覆懷孕流產	
27	Abnormal family history	異常的家族病史	
27-A	With abnormal karyotype	帶有異常核型	
27-B	With congenital anomalies	帶有先天性異常	
27-C	With mental retardation	帶有智能遲緩	
27-D	With unexplained fetal death	帶有不明原因的胎兒死亡	
27-E	Others	其他	@
28		疑似有下列的遺傳性疾病	
28-A	Thalassemia α	甲型海洋性貧血	
28-B	Thalassemia β	乙型海洋性貧血	
28-C	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
28-D	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調 (小腦萎縮症)	
28-E	Fragile X syndrome	X 染色體脆折症	
28-F	Huntington disease	亨丁頓舞蹈症	
28-G	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群 / 安裘曼氏症	*
28-H	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
28-I	Williams syndrome	威廉氏症	*
28-J	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
28-K	Hemophilia	血友病	
28-L	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
28-Z	Others	其他	*
2A	Miscellaneous	雜項	*
2A-A	Patient's anxiety	病患的焦慮	*
2A-B	Drug exposure	藥物	*
2A-C	Others	其他	*

*表示不補助

@表示其他項目中屬於可補助，但「未註明適應症則不補助」

備註 (請附相關證明)

羊水補助適用代碼：10、11-A、11-C、12-A、12-C、13(A-Z)、14、15(A-E)、16(A-E)、18-A。

血液補助適用代碼：20(A-C)、21、22、23(A-C)、24(A-E)、25、25、27(A-E)。

組織補助適用代碼：27-E (Confirm 羊水染色體報告)。