



## 產前遺傳診斷適應症代碼表 (第1-2頁)

\*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

| 代 碼  | 英文 適應 症                                                       | 中文 適應 症                 | 備 註 |
|------|---------------------------------------------------------------|-------------------------|-----|
| 10   | Advanced maternal age                                         | 高齡孕婦 (須年滿 34 歲)         |     |
| 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 $< 1:270$         | X   |
| 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 $< 1:270$         | X   |
| 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                      | @   |

| 代 碼  | 英文 適應 症                                      | 中文 適應 症                       | 備 註 |
|------|----------------------------------------------|-------------------------------|-----|
| 16   | Abnormal family history                      | 異常的家族病史 (請選填以下五種情況)           |     |
| 16-A | Familial member with abnormal karyotype      | 家族成員帶有異常的核型<br>(請註明核型及與個案關係)  |     |
| 16-B | Familial member with congenital anomalies    | 家族成員帶有先天性異常<br>(請註明狀況及與個案關係)  |     |
| 16-C | Familial member with mental retardation      | 家族成員帶有智能遲緩 (請填寫與個案關係)         |     |
| 16-D | Familial member with unexplained fetal death | 家族成員帶有不明原因的胎兒死亡<br>(請填寫與個案關係) |     |
| 16-E | Others                                       | 其他 (請填寫疾病及與個案關係)              | @   |
| 17   | (此項目於染色體檢查皆為自費品項)                            | 本胎次有生育先天缺陷兒之可能性               |     |
| 17-A | Thalassemia                                  | 海洋性貧血                         | X   |
| 17-B | SMA-Spinal muscular atrophy                  | 脊髓性肌肉萎縮症                      | X   |
| 17-C | SCA-Spinocerebellar ataxia                   | 脊髓小腦性共濟性失調(小腦萎縮症)             | X   |
| 17-D | Fragile X syndrome                           | X 染色體脆折症                      | X   |
| 17-E | Huntington disease                           | 亨丁頓舞蹈症                        | X   |
| 17-F | Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome    | 普瑞德-威利氏症候群／安裘曼氏症              | X   |
| 17-G | DGS / VCFS                                   | 迪喬治症候群                        | X   |
| 17-H | Williams syndrome                            | 威廉氏症                          | X   |
| 17-I | Smith-Magenis syndrome                       | 史密斯-馬吉利氏症候群                   | X   |
| 17-J | Hemophilia                                   | 血友病                           | X   |
| 17-K | Duchenne muscular dystrophy                  | 裘馨氏肌肉萎縮症                      | X   |
| 17-Z | Others                                       | 其他                            | X   |
| 18   | (僅 18-A 符合染色體檢查補助)                           | 曾生育過先天缺陷兒                     |     |
| 18-A | Abnormal karyotype                           | 染色體異常                         |     |
| 18-B | Thalassemia $\alpha$                         | 甲型海洋性貧血                       | X   |
| 18-C | Thalassemia $\beta$                          | 乙型海洋性貧血                       | X   |
| 18-D | SMA-Spinal muscular atrophy                  | 脊髓性肌肉萎縮症                      | X   |
| 18-E | SCA-Spinocerebellar ataxia                   | 脊髓小腦性共濟性失調(小腦萎縮症)             | X   |
| 18-F | Fragile X syndrome                           | X 脆折症                         | X   |
| 18-G | Huntington's disease                         | 亨丁頓舞蹈症                        | X   |
| 18-H | Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome    | 普瑞德-威利氏症候群／安裘曼氏症              | X   |
| 18-I | DGS / VCFS                                   | 迪喬治症候群                        | X   |
| 18-J | Williams syndrome                            | 威廉氏症                          | X   |
| 18-K | Smith-Magenis syndrome                       | 史密斯-馬吉利氏症候群                   | X   |
| 18-L | Hemophilia                                   | 血友病                           | X   |
| 18-M | Duchenne muscular dystrophy                  | 裘馨氏肌肉萎縮症                      | X   |
| 18-Z | Others                                       | 其他                            | X   |
| 1A   | Miscellaneous                                | 雜項                            | X   |
| 1A-A | Parents' anxiety                             | 父母親的焦慮                        | X   |
| 1A-B | Drug exposure                                | 藥物                            | X   |
| 1A-C | Others                                       | 其他                            | X   |

"X" 表示染色體檢查項目不補助

"@"表示可補助但需註明適應症



## 優生健康檢查適應症代碼 (第3頁)

【血液補助適用代碼：20(A-C)、21、22、23(A-C)、24(A-E)、25、26、27(A-E)】

【組織補助適用代碼：27-E (Confirm羊水染色體報告，僅適用於本實驗室之羊水報告)】

| 代 碼  | 英文 適 應 症                                   | 中文 適 應 症                   | 備 註 |
|------|--------------------------------------------|----------------------------|-----|
| 20   | Male infertility                           | 男性不孕 (請選填以下三種情況)           |     |
| 20-A | Azoospermia                                | 無精症                        |     |
| 20-B | Oligospermia                               | 精子過少                       |     |
| 20-C | Others                                     | 其他                         | @   |
| 21   | Short stature                              | 身材短小                       |     |
| 22   | Ambiguous genitalia                        | 不明的生殖器                     |     |
| 23   | Female infertility                         | 女性不孕 (請選填以下三種情況)           |     |
| 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 (請選填以下五種情況)      |     |
| 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 (請選填以下五種情況並註明親屬關係) |     |
| 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                         | @   |
| 2A   | Miscellaneous                              | 雜項                         | X   |
| 2A-A | Patient's anxiety                          | 病患的焦慮                      | X   |
| 2A-B | Drug exposure                              | 藥物                         | X   |
| 2A-C | Others                                     | 其他                         | X   |

"X" 表示染色體檢查項目不補助

"@"表示可補助但需註明適應症