

神經相關疾病基因檢測列表

一、基因檢測 (依疾病字母排列)				
Disease	Gene	檢測單位	聯絡單位	聯絡電話
Adrenoleukodystrophy, ALD	ABCD1	慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Abetalipoproteinemia	MTTP	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
Alexander disease	GFAP	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Alzheimer's disease	APOE (c.388, c.526)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Alzheimer's disease	APOE	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	林口長庚紀念醫院 檢驗醫學科	03-328-1200 ext 2550 or 2551
Alzheimer's disease	APP, PSEN1, PSEN2, APOE	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Alzheimer's disease	APP, PSEN1, PSEN2, APOE(c.388, c.526), DRD4(exon 3)	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
Amyotrophic lateral sclerosis, ALS	SOD1, C9orf72, FUS(exon6,15), TARDBP (exon 6)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室 (免費,但以參加研究形式)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Amyotrophic lateral sclerosis, ALS; FTD/ALS	C9orf72	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科, 基因飛躍生命科學實驗室	林口長庚紀念醫院 檢驗醫學科	03-328-1200 ext 2550 or 2551
Aromatic L-amino-acid decarboxylase deficiency, AADC	AADC	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、慧智基因	02-2312-3456 ext 71939 02-2382-6615
Ataxia telangiectasia	ATM	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030
Becker muscular dystrophy	Dystrophin	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、慧智基因	02-2312-3456 ext 71939 02-2382-6615
Beta-Propeller Protein Associated Neurodegeneration (BPAN, SENDA,	WDR45	基因飛躍生命科學實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室 慧智基因	02-2382-6615
Biotinidase Deficiency	BTD	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030
Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease	SLC19A3	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Benign familial neonatal-infantile seizures	KCNQ2/KCNQ3	中山醫學大學附設醫院細胞遺傳室	中山醫學大學附設醫院細胞暨遺傳室	04-2473-9595 ext. 38352, 38353
Benign familial neonatal-infantile seizures	PRRT2, SNC2A, SCN8A, KCNQ2, KCNQ3	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
CADASIL	NOTCH2 ex2-24	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室 (免費,但以參加研究形式)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
CADASIL	NOTCH3 (exon3,4,5,6,11,18,19)	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
CADASIL	NOTCH3	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Cataract and cerebellar hypoplasia	SLC33A1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Cerebral cavernous malformation type 1, CCM1	KRIT1 (CCM1)	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Cerebral cavernous malformation type 2, CCM2	CCM2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Cerebral cavernous malformation type 3, CCM3	PDCD10	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Central core myopathy	RYR1	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Cerebrotendinous Xanthomatosis	CYP27A1	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Charcot Marie Tooth disease	PMP22 duplication, GJB1, NGS panel (124 genes)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室 (免費,但以參加研究形式)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Charcot Marie Tooth disease	PMP22, MPZ, GJB1, LITAF, EGR2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Charcot Marie Tooth disease	CMT NGS panel (68 genes)	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Charcot Marie Tooth disease	PMP22, MPZ, GJB1	基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Chronic progression external ophthalmoplegia	POLG	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Cockayne syndrome	ERCC8, ERCC6	慧智臨床基因醫學實驗室, 彰化基督教醫院遺傳諮詢中心	慧智基因	02-2382-6615

Cobalamin C defect. (Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cb1C type)	MMACHC, MMADHC, LMBRD1, ABCD4, HCFC1	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030
Congenital myathenic syndrome	CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COLQ	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
Congenital muscular dystrophy	LAMA2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Congenital muscular dystrophy	CMD NGS panel (68 genes)	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Congenital muscular dystrophy	NGS panel	基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Dentatorubropallidol usysian atrophy, DRPLA	ATN1	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室, 台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室、台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2871-2121 ext 3300 02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030
Dopa-responsive dystonia (Segawa disease)	GCH1	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科, 基因飛躍生命科學實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室	林口長庚紀念醫院 檢驗醫學科、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	03-328-1200 ext 2550 or 2551 02-3393-1030 02-2382-6615
Duchenne/Becker muscular dystrophy	DMD	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030 02-2382-6615
DYT1	TOR1A	基因飛躍生命科學實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	02-3393-1030 02-2382-6615
DTY1	exon5, exon 1-4	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	林口長庚紀念醫院 檢驗醫學科	03-328-1200 ext 360 or 361
DYT4, HABC (hypomyelination with atrophy of basal ganglia and cerebellum, HLD6),	TUBB4A	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Emery-Dreyfus muscular dystrophy	EMD, FHL1, LMNA	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030
Fabry disease	GLA	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030 02-2382-6615
FSHD (fascioscapulothoracic muscular)	D4Z4 tandem repeat number	高醫檢驗醫學部基因診斷室	高醫檢驗醫學部基因診斷室	07-3121101 ext 7260
Familial amyloidotic polyneuropathy	TTR	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室 (免費, 但以參加研究形式)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Familial amyloidotic polyneuropathy	TTR	慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	02-3393-1030 02-2382-6615
Familial paroxysmal kinesigenic	PRRT2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Familial paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia	MR1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Familial focal epilepsy with variable foci (FFEVF)	DEPDC5	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
Fatty acid oxidation disorder/rhabdomyolysis	FAOD/rhabdomyolysis NGS panel	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Fragile X syndrome	FMR-1	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室, 奇美醫院分子病理科, 彰化基督教醫院遺傳諮詢中心, 成功大學基因體遺傳中心	林口長庚紀念醫院 檢驗醫學科、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	03-328-1200 ext 2550 or 2551 02-3393-1030 02-2382-6615
Frontotemporal dementia	MAPT	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Gaucher disease	GBA	慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室, 林口長庚	林口長庚紀念醫院 檢驗醫學科、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	03-328-1200 ext 2550 or 2551 02-3393-1030 02-2382-6615
Globoid cell leukodystrophy (Krabbe disease)	GALC	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
GLUT1 deficiency	SLC2A1	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、慧智基因	02-2312-3456 ext 71939 02-2382-6615
Paroxysmal Kinesigenic Chorea	ABCC12(exon1)	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
Pompe disease	GAA	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030 02-2382-6615
GM1 GM2 gangliosidosis	HEXA	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939

Hereditary hyperekplexia	ATP1A2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Hereditary neuropathy with liability to pressure palsys	GLRA1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Hereditary neuropathy with liability to pressure palsys	PMP22 deletion	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室(免費,但以參加研究形式)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Hereditary Spastic Paraplegia	PMP22 deletion	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	林口長庚紀念醫院 檢驗醫學科、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	03-328-1200 ext 2550 or 2551 02-3393-1030 02-2382-6615
Hereditary Spastic Paraplegia	SPG4, SPG5A, or NGS panel (78 genes)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室(免費,但以參加研究形式)	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Hereditary Spastic Paraplegia	SPG5A or panel	基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Huntington Disease	HTT	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室, 台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 林口長庚紀念醫院檢驗醫學科, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Hypokalemic periodic paralysis	CACNA1S	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
Hypokalemic periodic paralysis	CACNA1S, SCN4A, KCNJ18	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Inclusion body myopathy 2	GNE	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Kearns-Sayre Syndrome	MtDNA deletion	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、慧智基因	02-2312-3456 ext 71939 02-2382-6615
Kennedy disease	androgen receptor gene	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室, 台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室、台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、慧智基因、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2871-2121 ext 3300 02-2312-3456 ext 71939 02-2382-6615 02-3393-1030
Lafora disease	EPM2A, NHLRC1 (EPM2B)	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Leber hereditary Optic Neuropathy, LHON	MtDNA (MT-ND1, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND6)	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Leigh Syndrome	MtDNA	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室、慧智基因	02-2312-3456 ext 71939 02-3393-1030 02-2382-6615
Lesch-Nyhan syndrome	HPRT	慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	慧智基因、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2382-6615 02-3393-1030
Leukoencephalopathy with Brain and Spinal cord involvement and Lactate elevation	DARS2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Limb-girdle muscular dystrophy type 1B, 2B, 2C, 2D, 2E, 2F, 2I	LMNA, DYSF, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, FKRP	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Limb-girdle muscular dystrophy panel	NGS panel (41 genes)	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Limb-girdle muscular dystrophy	NGS panel (51 genes)	基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Marinesco-Sjogren Syndrome	SIL1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
McLeod Neuroacanthocytosis Syndrome	XK	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
MELAS	MtDNA MT-TL1 (tRNA ^{Leu} (UUA/UUG)) or MT-ND5	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Metachromatic Leukodystrophy, metachromatic Leukodystrophy, MLD	PSAP	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Mitochondrial disease	ARSA	基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Mitochondrial disease	mtDNA nt3243, 8344, 8993	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Mitochondrial disease	MtDNA定序 or hot spot screening or mt DNA 4977bp deletion testing	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome	TYMP (ECGF1)	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Mitochondrial-Membrane Protein-Associated Neurodegeneration, MPAN	C19orf12	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
Multiple sulfatase deficiency	SUMF1	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Myoclonus dystonia	SGCE exon4,5,6,7,12	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	林口長庚紀念醫院 檢驗醫學科	03-328-1200 ext 2550 or 2551

Myoclonus dystonia	SGCE	基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Myoclonic epilepsy associated with ragged-red fibers, MERRF	MT-TK, MT-TL1, MT-TS1	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Myoclonic-atonic epilepsy	SLC6A1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Myotonia congenita	CLCN1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Myotonic dystrophy	DMPK1	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室, 中山醫學大學附設醫院細胞暨分子遺傳實驗室, 彰化基督教醫院遺傳諮詢中心, 基因飛躍生命科學實驗室	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2871-2121 ext 3300 02-3393-1030
Nemaline myopathy	Many	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Neurofibromatosis	NF1/NF2	慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室, 彰化基督教醫院遺傳諮詢中心	慧智基因、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2382-6615 02-3393-1030
Neuronal ceroid lipofuscinosis, NCLs	Many	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Neumann-Pick disease C	NPC1	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 彰化基督教醫院遺傳諮詢中心	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Nocturnal frontal lobe epilepsy, NFLE; early infantile epileptic encephalopathy, EIEE; epilepsy of infancy with	KCNT1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Oculopharyngeal Muscular Dystrophy (OPMD)	PABPN1	基因飛躍生命科學實驗室, 高醫檢驗醫學部基因診斷室 (GNN repeats)	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室, 高醫檢驗醫學部基因診斷室	02-3393-1030, 07-3121101 ext 7260
Paramyotonia congenita	SNC4A	成功大學基因體遺傳中心	成功大學基因體遺傳中心	06-235-3535 ext. 3614, 3532
Panthothenate Kinase Associated Neurodegeneration	PANK2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
PLA2G6-Associated Neurodegeneration (PLAN)	PLA2G6	成功大學基因體遺傳中心, 慧智臨床基因醫學實驗室	成功大學基因體遺傳中心、慧智基因	06-235-3535 ext. 3614, 3532 02-2382-6615
Polyneuropathy, hearing loss, ataxia, retinitis pigmentosa, and cataract	ABHD12	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Primary Familial Brain Calcification	SLC20A2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Protein C deficiency	PROC	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Sandoff disease	HEXB	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Sialidosis	NEU1 exon3, exon1,2,4,5,6	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	03-328-1200 ext 2550 or 2551
Sialidosis	NEU1	慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室	慧智基因、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2382-6615 02-3393-1030
Severe myoclonic epilepsy of infancy	SCN1A	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Spinal muscular atrophy	SMN1/SMN2	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科, 基因飛躍生命科學實驗室, 彰化基督教醫院遺傳諮詢中心, 成功大學基因體遺傳中心, 高醫檢驗醫學部基	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室, 高醫檢驗醫學部基因診斷室	03-328-1200 ext 2550 or 2551 02-3393-1030, 07-3121101 ext 7260
Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1	IGHMBP2	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Spinocerebellar ataxia	SCA2,3	中山醫學大學附設醫院細胞暨分子遺傳實驗室	中山醫學大學附設醫院細胞暨遺傳室	04-2473-9595 ext. 38352, 38353
Spinocerebellar ataxia	SCA1,2,3,6	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Spinocerebellar ataxia	SCA1,2,3,6,7,8,12,17, DRPLA	基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Spinocerebellar ataxia	SCA 1,2,3,6,17, DRPLA	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Spinocerebellar ataxia	SCA 1,2,3,6,7,8,10,12,17, DRPLA	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	台北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	02-2871-2121 ext 3300
Spinocerebellar ataxia	SCA1,2,3,4,6,DRPLA	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	03-328-1200 ext 2550 or 2551
Spheroid body Myopathy	TTID (MYOT)	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Tay-Sachs disease	HEXA	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Tuberous sclerosis complex	TSC1/TSC2	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室, 台大醫院基因分子診斷實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室, 彰化基督教醫院遺傳諮詢中心	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Tyrosine hydroxylase deficiency	TH	基因飛躍生命科學實驗室, 慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2382-6615 02-3393-1030

Unverricht Lundborg disease	CSTB	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Von-Hippel-Lindau disease	VHL	慧智臨床基因醫學實驗室, 基因飛躍生命科學實驗室, 彰化基督教醫院遺傳諮詢中心, 台北榮總牛道明醫師實驗室	慧智基因、柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-2382-6615 02-3393-1030
Wilson disease	ATP7B	基因飛躍生命科學實驗室, 中國醫藥大學附設醫院檢驗醫學部分子生物組, 彰化基督教醫院遺傳諮詢	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030

二、基因檢測 (NGS panel)

Disease	NGS panel	檢測單位	聯絡單位	聯絡電話
CMT panel (68 genes)	AARS, AIFM1, ARHGAP10, ATP1A1, BCL2L1, BSCL2, COX6A1, CTDSP1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, JPH1, KARS, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MICAL1, MME, MORC2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, SBF1, SBF2, SH3TC2, SLC12A6, SPG11, SURF1, TDP1, TEG, TRIM2, TRPV4, VCP, YARS	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
CMT panel (66 genes)	AARS, AIFM1, ARHGAP10, BSCL2, C12orf65, COX6A1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, JPH1, KARS, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP22, POLG, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SETX, SH3TC2, SLC25A46, SPG11, SURF1, TEG, TRIM2, TRPV4, VCP, YARS	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Emery-Dreyfus muscular dystrophy (7 genes)	EMD, LMNA, SYNE1, SYNE2, FHL1, TMEM43, TTN	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
LGMD panel (41 genes)	AMPD1, ANO5, CAPN3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DNAJB6, DYSF, FKRP, GAA (include IVS1-13), GMPPB, HNRNPDL, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LIMS2, MYOT, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCG, SMCHD1, TNPO3, TRAPPC11, TRIM32, CAV3, DES, EKTN, SGCD, TCAP	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
LGMD panel (51 genes)	ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LARGE, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, PNPLA2, POGLUT1, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
LGMD panel (24 genes)	ANO5, CAPN3, DNAJB6, CAV3, DES, DYSF, FKRP, GMPPB, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PNPLA2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Congenital muscular dystrophy (68 genes)	ADND3, ACAT1, ACT1A1, ACVR1, AGRN, ALG13, ALG14, ALG2, B3GALNT2, BIN1, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CLCN1, CNTN1, COLQ, DMPK, DOK7, FHL1, FLNC, GBE1, GFPT1, GYG1, HNRNPDL, HSPG2, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, LAMB2, LDHA, LMOD3, MATR3, MEGF10, MSTN, MTM1, PTPLA (HACD1), PTRF, RAPSN, RBCK1, SLC25A20, SPEG, STAC3, STIM1, SYNE1, SYNE2, TIA1, TMEM43, TNNT1, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIM3, TRIM63, COL12A1, NEB, PABPN1, POMGNT1, POMGNT2, RYR1, TMEM5, EMD	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Congenital muscular dystrophy (53)	ACT1A1, B3GALNT2, B3GN1, BIN1, CFL2, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DNM2, DOLK, DPM1, DPM2, DPM3, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, GOSR2, INPP5K, ISPD, ITGA7, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PTRF, RYR1, SEPN1, SUN1, SUN2, SYNE1, TCAP, TMEM43, TMEM5, TNNT1, TPM2, TPM3, TTN, VRK1, KBTBD13, KLHL40, LAMA2	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Congenital muscular dystrophy (12 genes)	COL6A1, COL6A2, COL6A3, FKTN, FKRP, ITGA, LAMA2, LARGE, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615

Fatty acid oxidation disorder/rhabdomyolysis (21 genes)	ACAD9, ACADL, ACADM, ACADVL, CPT1A, CPT1B, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GYS1, HADHA, HADHB, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PYGM, SLC22A5, TYMP	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Dystonia (28 genes)	ACTB, ALDH7A1, ANO3, ATM, ATP1A3, CIZ1, DBH, DDC, GCDH, GCH1, GNAL, PAH, PNKD, PNPO, PRKRA, PRRT2, PTS, QDPR, SGCE, SLC18A2, SLC2A1, SLC6A3, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Parkinsonism (46 genes)	SNCA, Parkin, UCHL1, PINK1, DJ-1, LRRK2, ATP13A2, GIGYF2, HtrA2, PLA2G6, FBXO7, Rab29, VPS35, EIF4G1, DNAJC6, SYNJ1, DNAJC13, CHCHD2, VPS13C, GBA, SMPD1, NPC1, NPC2, TAF1, GCH1, ATP1A3, PANK2, Rab39B, TMEM230, UQCRC1, PDE8B, RIC3, GPATCH2L, UHRF1BP1L, PTPRH, ARSB, ATP7B, PRKAR1B, PODXL, SLC30A10, ATP6AP2, FMR1, POLG, SPG11	台大醫院基因分子診斷實驗室	台大醫院基因分子診斷實驗室	02-23123456 ext 71910 or 71917
Dystonia (26 genes)	Torsin A, HPCL, TAF1, TUBB4, GCH1, TH, THAP1, MR1, GLUT1(SLC2A1), PRRT2, SGCE, ATP1A3, PRKRA, SLC2A1, EKD2, CACNA1B, ANO3, GNAL, KCTD17, COL6A3, KMT2B, MECR, ADCY5, PRRT2, CIZ1, SPR	台大醫院基因分子診斷實驗室	台大醫院基因分子診斷實驗室	02-23123456 ext 71910 or 71917
Dementia (11 genes)	APP, PSEN1, PSEN2, MAPT, GRN, CHMP2B, TYROBP, TREM2, PRNP, DCTN1, NOTCH3	台大醫院基因分子診斷實驗室	台大醫院基因分子診斷實驗室	02-23123456 ext 71910 or 71917
Motor Neuron Disorders (7 genes)	SOD1, FUS, TARDBP, OPTN, VCP, UBQLN1, SQSTM1	台大醫院基因分子診斷實驗室	台大醫院基因分子診斷實驗室	02-23123456 ext 71910 or 71917
Epilepsy (30 genes)	ALDH7A1, ALG13, ARX, CACNB4, CDKL5, CHD2, DEPDC5, DNMT1, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GNAO1, GRIN1, GRIN2A, KCNA2, KCNQ2, KCNT1, PCDH19, PIGA, PLPBP, PNKD, PNPO, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, SMC1A	台大醫院基因分子診斷實驗室	台大醫院基因分子診斷實驗室	02-23123456 ext 71910 or 71917
Monogenic neuromuscular disorders (295 genes)	AARS2, ABCC9, ABHD5, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ADSSL1, AGL, AGRN, AIFM1, AIRE, AKAP9, ALG13, ALG14, ALG2, ANK2, ANKRD1, ANO5, ATP2A1, B3GALNT2, B3GNT1, BAG3, BIN1, BVES, C10orf2, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1S, CACNB2, CALR3, CAPN3, CASQ1, CASQ2, CAV3, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CLCN1, CLN3, CNBP, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A2, COL9A3, COLQ, COMP, COX15, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DAG1, DCST2, DES, DMD, DMPK, DNAJB6, DNM2, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DUX4, DYSF, ECEL1, EMD, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, EYA4, FAM111B, FASTKD2, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNC, GAA, GATAD1, GBE1, GFPT1, GJA5, GMPPB, GNE, GOLGA2, GPD1L, GYG1, GYS1, HCN4, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HRAS, HSPG2, IKBKAP, ILK, INPP5K, ISCU, ISPD, ITGA7	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Early Infantile Epileptic Encephalopathy (120 genes)	AARS, ACY1, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AP3B2, ARFGEF2, ARHGEF9, ARV1, ARX, BCKDK, BRAT1, CACNA1A, CACNA2D2, CAD, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, CSTB, CTSD, CTSF, DENND5A, DEPDC5, DNM1, DOCK7, DYRK1A, EEF1A2, EFHC1, EPM2A, ETHE1, FARS2, FGF12, FOLR1, FOXP1, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB3, GABRG2, GAMT, GNAO1, GOSR2, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNPU, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNH5, KCNJ10, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MBD5, MDH2, MECP2, MEF2C, MFSD8, NECAP1, NHLRC1, NPRL2, NRXN1, PCDH19, PIGA, PIGO, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, PRRT2, RELN, ROGDI, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A4, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC9A6, SPTAN1, ST3GAL3	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030

Hereditary Spastic Paraplegia (76 genes)	ATC3L2 AEDT16A1 AEDT16A2 AEDT16A3 AMIF1L2 AP4B1 AP4E1 AP4M1 AP4S1 AP5Z1 ARL6IP1 ARSI ATL1 ATP13A2 ATP2B4 B4GALNT1 BICD2 BSCL2 C12orf65 C19orf12 CAPN1 CCT5 CPT1C CYP2U1 CYP7B1 DDHD1 DDHD2 DSTYK ENTPD1 ERLIN1 ERLIN2 EXOSC3 FA2H FARS2 FLRT1 GAD1 GBA2 GJC2 HSPD1 IBA57 KIF1A KIF1C KIF5A L1CAM MAG MARS MARS2 MTPAP NIPA1 NT5C2 PGAP1 PLP1 PNPLA6 RAB3GAP2 REEP1 REEP2 RTN2 SACS SLC16A2 SLC33A1 SPAST SPG11 SPG20 SPG21 SPG7 TECPR2 TFG UCHL1 USP8 VAMP1 VPS37A WASHC5(KIAA0196) WDR48 ZFP750 ZFYA526 ZFYA527	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	柯滄銘婦產科基因飛躍生命科學實驗室	02-3393-1030
Neuronal ceroid lipofuscinosis, NCLs (11 genes)	CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSD, CTSF, DNAJC5, MFSD8, PPT1, TPP1	台大醫院基因醫學部生化遺傳實驗室	台大醫院基因醫學部基因醫學部生化遺傳研究室	02-2312-3456 ext 71939
Psychomotor retardation (10)	ARX, CDKL5, MECP2, DDC, GLUT1, SCN1A, SLC6A3, SPR, TH, TOR1A, UBE3A	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615
Neurofibromatosis	NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1	慧智臨床基因醫學實驗室	慧智基因	02-2382-6615