

## 深耕計畫補助次世代基因定序計畫施行細則

主旨：衛服部「健康台灣深根計畫」希望加強神經急重難罕疾病之人才培育與優化整合，基因學組第四子計畫主旨在提升台灣神經遺傳罕見疾病的診斷率與照護品質，將以「健康台灣深根計畫」經費每年補助十名脊髓小腦萎縮症病患進行次世代定序(whole genome sequencing)，以提高神經遺傳疾病基因確診率，並藉此提升神經科醫師診治神經遺傳疾病的興趣與經驗。

### 申請條件：

1. 申請者須為台灣神經學學會會員，每位會員每年限申請一位病患，每家醫院每年限申請三位病患。
2. 病患納入條件為：
  - (1) 臨床診斷為 50 歲以前發病、不明原因的脊髓小腦萎縮症(SCA)
  - (2) 需有明確家族史(可為體顯性遺傳或體隱性遺傳或性聯遺傳)
  - (3) 病患本人願意抽血進行次世代定序，及病患有兩位家屬願意抽血以供後續驗證突變位點(segregation analysis)，如為體顯性遺傳家族史，須收集到病患本人、有小腦萎縮症狀親屬、無相同症狀健康親屬共三人血液檢體；如為體隱性遺傳家族史，需收集到病患本人與病患雙親共三人血液檢體。
  - (4) 須先排除 SCA type 1、2、3、6、7、8、10、12、17、DRPLA 此十型台灣最常見的脊髓小腦萎縮症。
3. 送檢醫師願意參加 2026 年 6 月或 7 月舉辦之台灣神經學學會基因學組研討會，並於會中報告分享該病例的臨床特徵與診斷經驗。

### 申請流程：

1. 台灣神經學學會會員因臨床診斷需要，可向基因學組提出申請。請檢附(1)病摘(入出院病歷或門診病歷)、(2)家族族譜、(3)共濟失調障礙評估量表中文版、(4)十型常見脊髓小腦萎縮症基因報告(確定報告結果為陰性)、(5)病患送檢意願書，(6)送檢清單 email 至神經學會秘書賴姿妤小姐信箱(hdneuro2025@gmail.com)與基因學組主委廖翊筑醫師信箱(yichu.liao@gmail.com)。
2. 經台灣神經學學會審核資料齊全且符合申請條件，將 e-mail 回覆申請醫師及康百事生物資訊股份有限公司，收到回信後申請醫師即可與康百事聯繫送血液檢體事宜，次世代定序(WGS)檢測費用由康百

事公司向學會申請報帳，病患無需事先付款。

康百事: 余自潔產品經理，連絡電話：0906156871

3. 如果病患未曾送檢 SCA type 1、2、3、6、7、8、10、12、17、DRPLA 此十型台灣最常見的脊髓小腦萎縮症，可以另外填具遺傳性疾病檢查個案紀錄聯，將血液寄至台北榮總神經基因研究室，北榮將以**國健署補助方案**替此病患檢驗此十型常見脊髓小腦萎縮症，確定十型均陰性後，再送血去康百事公司進行次世代定序。  
SCA 十型檢驗細節詢問台北榮總神經基因研究室:  
neurpn439@gmail.com ，電話: 02-28712121#86715
4. 如果病患曾經送檢台北榮總神經基因研究室，曾有六型小腦萎縮症基因檢測陰性報告(SCA type 1、2、3、6、17、DRPLA)，可不須再送血液檢體，請先聯絡北榮基因實驗室(02-28712121-86715)，北榮將先補做剩下四型小腦萎縮症基因檢測，確定十型 SCA 均陰性後，再聯絡醫師重新抽血送至康百事公司進行次世代定序。
5. 康百事公司會給每一位送檢醫師一個私人帳號，可以登入該公司 InheriNext 系統分析自己病患的 WGS 結果，康百事公司生物資訊人員會分析數據並與送檢醫師討論，分析結果符合臨床診斷後再發出正式報告。  
次世代定序檢查(WGS)正式報告電子檔將由康百事公司寄給該位申請醫師與台灣神經學學會，不會寄送紙本報告，也不會寄給病人任何電子檔或紙本報告。
6. 送檢醫師請先確認如果病患次世代定序有找到可能致病突變時，將可以找到病患家族中其他兩位親屬抽血(體顯性遺傳家族史，須收集到病患本人、有小腦萎縮症狀親屬、無相同症狀健康親屬共三人；如為體隱性遺傳家族史，需收集到病患本人與雙親共三人)，以利後續進行 segregation analysis，篩選出最可能的致病基因。
7. 此資料日後得使用於深耕計畫報告與學會研究發表。