

**國立台灣大學醫學院附設醫院【基因醫學部生化遺傳檢驗室】檢體送件單**

送檢日期：西元      年    月    日	採集日期：西元      年    月    日
病患姓名：	病歷號碼：                      性別： <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女
出生日期：西元      年    月    日	身分證字號：
病患來源： <input type="checkbox"/> 門診 <input type="checkbox"/> 住院（病床號                      ） <input type="checkbox"/> 急診	
診斷：	
臨床表現： <input type="checkbox"/> Bone dysplasia, <input type="checkbox"/> Bone fractures and thin cortex, <input type="checkbox"/> Joint contracture, <input type="checkbox"/> Mild hepatosplenomegaly, <input type="checkbox"/> Huge hepatosplenomegaly, <input type="checkbox"/> Muscle weakness, <input type="checkbox"/> Cardiomyopathy, <input type="checkbox"/> Facial dysmorphism, <input type="checkbox"/> Mental retardation, <input type="checkbox"/> Renal failure, <input type="checkbox"/> Pain, <input type="checkbox"/> Others: _____	
檢驗項目：詳細送檢需知請參照 <a href="https://www.ntuh.gov.tw/gene/lab/bclab/Pages/newlist3.aspx">https://www.ntuh.gov.tw/gene/lab/bclab/Pages/newlist3.aspx</a>	
Lysosomal storage disease (DBS: dried blood spot, WB: whole blood)	
<input type="checkbox"/> MPS (suspect Type _____ 必填) ( <input type="checkbox"/> DBS; <input type="checkbox"/> heparinized WB)	
<input type="checkbox"/> Urinary GAG (HS/DS/KS) quantification ( <input type="checkbox"/> dried urine spot; <input type="checkbox"/> liquid urine)	
<input type="checkbox"/> Pompe disease ( <input type="checkbox"/> DBS; <input type="checkbox"/> heparinized WB)	
<input type="checkbox"/> Fabry disease ( <input type="checkbox"/> DBS; <input type="checkbox"/> heparinized WB)	
<input type="checkbox"/> Gaucher disease ( <input type="checkbox"/> DBS; <input type="checkbox"/> heparinized WB)	
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick A/B disease ( <input type="checkbox"/> DBS; <input type="checkbox"/> heparinized WB)	
<input type="checkbox"/> Chitotriosidase activity ( <input type="checkbox"/> DBS; <input type="checkbox"/> heparinized WB)	
<input type="checkbox"/> GM1 gangliosidosis ( <input type="checkbox"/> DBS; <input type="checkbox"/> heparinized WB)	
<input type="checkbox"/> GM2 gangliosidosis (heparinized WB only)	
<input type="checkbox"/> Krabbe disease (heparinized WB only)	
<input type="checkbox"/> Metachromatic leukodystrophy (heparinized WB only)	
<input type="checkbox"/> Fucosidosis (heparinized WB only) <input type="checkbox"/> Wolman disease ( <input type="checkbox"/> DBS; <input type="checkbox"/> heparinized WB)	
<input type="checkbox"/> TPP1(CLN2) disease (heparinized WB only)	
<input type="checkbox"/> Biomarker: _____	
Other inborn error of metabolism (DBS test)	
<input type="checkbox"/> Tandem Mass, <input type="checkbox"/> CAH, <input type="checkbox"/> Galactosemia, <input type="checkbox"/> Succinylacetone, <input type="checkbox"/> MMA	
<input type="checkbox"/> 3-OMD, <input type="checkbox"/> C26:0LPC, <input type="checkbox"/> Biotinidase	
Mutation analysis (EDTA WB)	
<input type="checkbox"/> SCA Type _____, <input type="checkbox"/> DRPLA, <input type="checkbox"/> Huntington disease, <input type="checkbox"/> Kennedy disease, <input type="checkbox"/> BTD	
Mitochondrial: <input type="checkbox"/> nt3243, <input type="checkbox"/> nt8344, <input type="checkbox"/> nt8993, <input type="checkbox"/> nt10191, <input type="checkbox"/> nt13513, <input type="checkbox"/> 4977bp deletion	
Others	
<input type="checkbox"/> Urine Pterin analysis (Urine, 需避光)(送財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所; 檢驗費 2000 元)	
Others, 請註明: _____	
送檢人：_____ 醫院 _____ 科部。住院醫師：_____ 主治醫師：_____	
聯絡電話：_____ 聯絡傳真：_____	
報告收件單位及地址 (必填)：_____	
聯絡人 (必填)：_____ 聯絡電話：_____ Email：_____	