

國立台灣大學醫學院附設醫院【基因醫學部生化遺傳研究室】檢體送件單

※ 必 填 ※	病 患 基 本 資 料	病患姓名：	病歷號碼： 性別： <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女
		出生日期：西元 20 年 月 日	身分證字號：
		聯絡電話：	手機：
		戶籍地址：	

病患來源：門診 住院（病床號 _____） 急診

※ 必填欄位若資料不齊，本單位將無法發報告，另原為優生保健補助之項目亦請自費 ※

主訴（症狀）：

診斷：

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> AADC deficiency
<input type="checkbox"/> Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)
<input type="checkbox"/> Developmental Delay
<input type="checkbox"/> Fabry Disease
<input type="checkbox"/> Fragile X Syndrome
<input type="checkbox"/> Galactosemia
<input type="checkbox"/> Gaucher Disease
<input type="checkbox"/> Glycogen Storage Disease Type Ia
<input type="checkbox"/> Hypoglycemia
<input type="checkbox"/> Huntington Chorea | <input type="checkbox"/> Kennedy's Disease
<input type="checkbox"/> Metabolic Disorder
<input type="checkbox"/> Mitochondrial Disease
<input type="checkbox"/> Metachromatic Leukodystrophy (MLD)
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidosis (MPS)
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick Disease
<input type="checkbox"/> Pompe Disease
<input type="checkbox"/> Primary Carnitine Deficiency
<input type="checkbox"/> Spinocerebellar Ataxia (SCA)
<input type="checkbox"/> Other，請註明_____ |
|---|--|

檢驗項目：

- Blood spot（血片，請勾選下列檢驗項目）：
- Tandem Mass CAH Galactosemia Pompe Disease Fabry Disease
- Enzyme activity（for Pompe Disease, MLD, Gaucher Disease, Galactosemia, MPS, Fabry Disease, Fucosidosis, etc.）
（含抗凝劑 Heparin 的全血 5~10ml）
- Genomic DNA analysis（for SCA, DRPLA, Huntington disease, Kennedy's Disease, etc.）（含抗凝劑 EDTA 的全血）
-
- Skin Fibroblast Culture（Skin Biopsy）
- Urine MPS quantitative analysis（Urine）
- ▲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）
- Succinylacetone(琥珀醯丙酮檢驗)(含抗凝劑 Heparin 的全血)
- Others，請註明_____

送檢單位：本院 非本院，高雄義大醫院 / _____（科部）

送檢醫師：_____（住院醫師）/ _____（主治醫師）

聯絡電話：_____ / 聯絡傳真：_____

送檢日期：_____年 _____月 _____日

報告收件單位及聯絡人：_____ / 聯絡電話：_____

報告收件地址：_____高雄市燕巢區角宿里義大路 1 號義大醫院 / 報告

收件 Email: _____

「★」標示之檢驗項目除優生健康檢查個案紀錄聯，
需另附特定表單（及檢驗費）

「▲」標示之檢驗項目須另附 120 元宅急便寄送費用

送件地址：10041 台北市中正區中山南路 8 號
台大兒童醫療大樓 19 樓 19004 室 基因醫學部收
聯絡電話：(02) 23123456 分機 71939