

義大醫療 醫學檢驗部/檢驗科 公告 (2024 年 3 月)

依據 2024 年 3 月部務中心會議決議公告之。

公告院區：■義大醫院 ■癌治療醫院 ■大昌醫院

一、檢驗項目開放醫囑：iPTH (other)

說明：因避免體液與血液的 iPTH 報告於查詢時混淆，故 3/11 起於體液生化檢驗單下，新增 iPTH(other)項目可供體液類開立檢驗醫令，原血液 iPTH 醫令則不變。

檢驗代碼	檢驗項目	檢驗單別	報告時間	參考值	備註
L091220A	iPTH(other)	體液生化(生化)	2 小時	無	冰浴送檢

二、微生物培養檢驗套餐名稱變更

說明：即日起，原【TB Culture+ AFS (非痰檢體)】檢驗，因該檢驗套餐不提供「組織」、「支氣管鏡」及「痰」檢體的開單，故變更套餐名稱為【TB Culture+ AFS (非組織/非痰/非支氣管鏡檢體)】。開單畫面如下圖。

點選右鍵即可查詢單價 檢驗項目底色反黃色表示為外送項目

檢驗項目	起始日期	時間	自費	懷孕週數	孕產現象	檢體	Rem
<input checked="" type="checkbox"/> TB Culture + AFS(非組織/非痰/非支氣管鏡檢體)	113-03-01	17:50	N				

公告院區：■義大醫院 □癌治療醫院 □大昌醫院

三、新增檢驗項目「全外顯子定序(WES)」

說明：義大醫院小兒科提出新增全外顯子定序(WES)項目，為罕見遺傳性基因異常疾病診斷之用。檢驗細項如下：

檢驗項目	全外顯子定序(WES)	院內醫令碼	LNT75390
中文名稱	全外顯子定序(WES)	健保代碼	無
適用檢體別	血液(Blood)	支付點數	自費 31,000 元
建議採檢容器	大紫頭管【K2EDTA】	檢驗操作方法	以次世代定序法(next generation sequencing, NGS)作基因分析，針對受檢者之目標區域分析其基因密碼區以及 exon-intron 交界區是否有致病性變異。 檢測出之致病變異位點若符合檢驗品質標準，則不會進行傳統 DNA 定序方法(Sanger sequencing)驗證。
		參考值(單位)	
檢體採集量	抽滿，約 8 mL	採檢容器料號	M3110017
送檢方式	人工傳送/氣送		
收檢時間	24 小時		
報告時效	12 週		
操作組別/分機	義大醫院 特殊檢驗組 /2861	其他備註事項	
檢驗操作時間	委外檢驗(台灣大學醫學院附設醫院，地址：台北市中山南路 7 號，聯絡電話：02-23123456)		
採檢應注意事項			
臨床意義： 致病基因： 此檢驗所檢測的基因範圍為目前檢驗試劑套組可以偵測之全外顯子區域，故會根據受檢者之送檢醫師提供的臨床表徵去篩選並判讀與臨床症狀相關的基因範圍。其他與臨床症狀無			

關的基因變異則不會在此檢驗的分析範圍之內。

而目前本實驗室所針對的檢測病類包含：OI/EDS、Metabolic diseases、Neuromuscular、Cardiovascular、Hypokalemia/Renal、Short stature、Actional gene panel、Liver diseases、Hereditary cancer、Neurodegeneration、Inflammatory bowel disease、及其他。

。

檢驗侷限性：

由於影響身體狀況的原因有許多，因此在判讀時，可能發現明確致病的變異、未知臨床意義的變異，也可能未發現與疾病相關的變異。本檢驗結果僅依據當次提供之臨床臆斷、使用之生物資訊分析軟體與各資料庫版本進行分析與判讀。

NGS 定序僅能檢測出基因內單一核苷酸(single nucleotide)或是小片段的缺失或插入(small indel)，若突變本身為大片段缺失(deletion)、擴增(duplication)、插入(insertion)、倒轉(inversion)或其他複雜性結構變異 (complex structural variation)、組織特異性的鑲嵌(tissue-specific mosaicism)以及未分析的區域(例如 promoter, intron)則無法藉由此方式檢驗出。

本檢驗結果僅供醫療專業人員作為臨床參考之用，並需配合其他相關臨床資料進行最佳綜合判斷。