

衛生福利部 函

地址：115204 臺北市南港區忠孝東路六段
488號

聯絡人：藍小姐

聯絡電話：04-22172200 分機：2271

傳真：04-22277596

電子郵件：chiafei001@hpa.gov.tw

受文者：中華民國醫師公會全國聯合會

發文日期：中華民國115年6月23日

發文字號：衛授國字第1150461860A號

速別：普通件

密等及解密條件或保密期限：

附件：1. 生育保健之遺傳相關檢驗補助精進方案、2. 遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構名單，各1份 (A21000000I_1150461860A_doc3_Attach1.pdf、
A21000000I_1150461860A_doc3_Attach2.pdf)

主旨：檢送本部公告之「生育保健之遺傳相關檢驗補助精進方案」，並自115年7月1日生效，請查照。

說明：

一、旨揭「生育保健之遺傳相關檢驗費用補助精進方案」相關內容(附件1)，登載於本部國民健康署機關網站(首頁>健康主題>全人健康>孕產婦健康>生育健康與預防>遺傳疾病防治 <https://gov.tw/Dtz>)供下載查詢。

二、請貴局轉知所轄相關醫療院所及「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」(附件2)配合上開實施時程辦理，並請協助辦理下列事項：

(一)請轄內「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」及新生兒篩檢採檢醫療院所主動於其網站公開產前遺傳診斷、血液細胞遺傳學或新生兒先天性代謝異常等疾病篩檢(以下簡



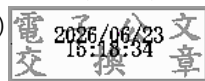
稱新生兒篩檢)之收費金額，如該金額另包含行政、採檢等其他費用，應明確列出其中「檢驗費」之金額，其中新生兒篩檢檢驗費為新臺幣750元。

(二)如因本次補助金額調整致衍生醫療機構相關申請或報備案件，請惠予協助並優先審理，以利新制順利推動。

三、上開三項檢驗，採檢醫療院所之行政、採檢等其他費用，請向民眾詳加解說同意後，由民眾自付；金額視各醫療院所收費額度而定，惟其自費收費標準，須依醫療法相關規定，向所在地衛生主管機關報備。

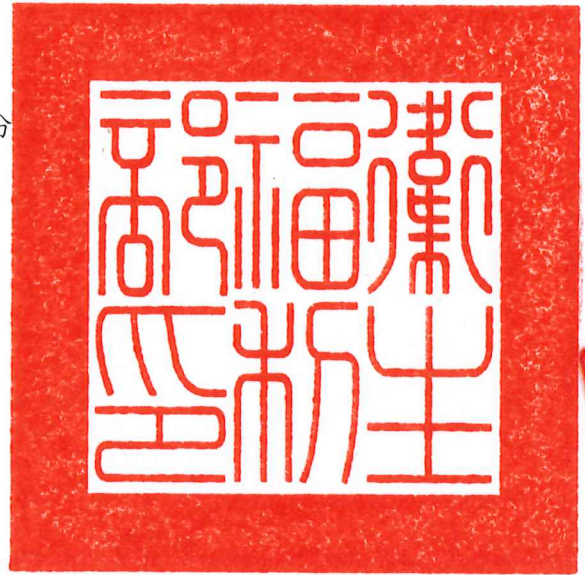
正本：地方政府衛生局、桃園市政府婦幼發展局

副本：中華民國醫師公會全國聯合會、台灣新生兒科醫學會、臺灣兒科醫學會、台灣婦產科醫學會、台灣周產期醫學會、台灣母胎醫學會、台灣神經學學會、財團法人罕見疾病基金會、財團法人中華民國人類遺傳學會、社團法人台灣脊髓肌肉萎縮症病友協會、台灣神經罕見疾病學會、中華民國運動神經元疾病病友協會、社團法人中華民國肌萎縮症病友協會、財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所、醫療財團法人病理發展基金會台北病理中心、國立臺灣大學醫學院附設醫院、臺北榮民總醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人馬偕紀念醫院、長庚醫療財團法人台北長庚紀念醫院、臺北市立聯合醫院和平婦幼院區、國泰醫療財團法人國泰綜合醫院、台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人淡水馬偕紀念醫院、醫療財團法人徐元智先生醫藥基金會亞東紀念醫院、新光醫療財團法人新光吳火獅紀念醫院、柯滄銘婦產科診所、繼承婦產科診所、李婦產科診所、和平婦產科診所、長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院、臺中榮民總醫院、中山醫學大學附設醫院、中國醫藥大學附設醫院、基因飛躍醫事檢驗所、彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院、秀傳醫療社團法人秀傳紀念醫院、郭綜合醫院、奇美醫療財團法人奇美醫院、長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院、高雄榮民總醫院、財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院、佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院(均含附件)



衛生福利部 公告

發文日期：中華民國115年6月23日
發文字號：衛授國字第1150461860號
附件：生育保健之遺傳相關檢驗補助精進方案1份



主旨：公告「生育保健之遺傳相關檢驗補助精進方案」，自115年7月1日生效。

公告事項：

一、為落實生育保健、保障母子健康，於既有「優生保健措施減免或補助費用辦法」（下稱補助辦法）基礎上，擴增補助額度並新增篩檢項目，使符合補助資格之家庭得以及時受益，並契合遺傳性疾病防治之實務需求，爰公告旨揭方案，其重要事項如下：

（一）補助對象：符合補助辦法規定之產前遺傳診斷、血液細胞遺傳學及新生兒先天性代謝異常等疾病篩檢等3項目之補助情形之一，並依補助辦法申請且核予補助費用者，可依本精進方案再增加補助金額如下：

1、產前遺傳診斷檢驗補助：每案增加補助新臺幣(下同)2,000元，加計原依補助辦法補助之5,000元後，每案最高補助7,000元；實際檢驗費用未達7,000元者，以實際費用核實補助。

2、血液細胞遺傳學檢驗補助：每案增加補助2,000元，加計原依補助辦法補助之1,500元後，每案最高補助3,500元；實際檢驗費用未達3,500元者，以實際費用核實補助。

3、經中央主管機關認定之新生兒先天性代謝異常等疾病篩檢：

(1)調整新生兒先天性代謝異常等疾病篩檢補助標準，不分收入別或出生地區，每案統一補助檢驗費750元。原依補助辦法補助之一般戶200元，以及低收入戶或於優生保健措施醫療資源不足地區之醫療機構(助產所)出生者補助550元之差額，由本方案增加補助支應。

(2)公告認定之新生兒先天性代謝異常等疾病篩檢項目，包括脊髓性肌肉萎縮症等共22項(篩檢項目公告網址：<https://gov.tw/46a>)。

(二)申請方式及流程依現行補助辦法之申請作業程序辦理，詳如旨揭方案內容。

二、本件公告若有疑義，請洽業務聯繫窗口：

(一)產前遺傳診斷及血液細胞遺傳學檢驗補助業務，請洽04-2217-2200分機2264 黃先生。

(二)新生兒先天性代謝異常等疾病篩檢補助業務，請洽04-2217-2200分機2265王小姐或分機2271藍小姐。

(三)資訊系統相關問題，請洽本部國民健康署委託之資拓宏宇國際股份有限公司，電話：02-2259-1971分機01。

三、相關資訊可參考本部國民健康署署網(首頁>健康主題>全人健康>孕產婦健康>生育健康與預防>遺傳疾病防治
<https://gov.tw/Dtz>)

部長 石崇良



生育保健之遺傳相關檢驗補助精進方案

衛生福利部115年6月23日衛授國字第1150461860號公告訂定

壹、背景說明

為落實生育保健、保障母子健康，本部國民健康署及六直轄市主管機關依據「優生保健法」(修正草案預告名稱為「生育保健法」)及其子法「優生保健措施減免或補助費用辦法」(下稱補助辦法)，針對具家族史等遺傳性疾病高危險族群，補助產前遺傳診斷及血液細胞遺傳學檢驗費用，並補助新生兒先天性代謝異常疾病篩檢之檢驗費用，建構自孕期至新生兒階段之遺傳性疾病防治網絡，以達早期發現、早期介入之目的，減輕家庭與社會整體負擔。

鑑於補助費用上限已逾10年未調整，難以反映實際檢驗成本，且因應少子女化趨勢，亟需強化生育支持措施，爰經蒐集各界建議並依國內遺傳性疾病發生情形綜合評估後，除整體調整補助費用額度外，並考量脊髓性肌肉萎縮症(Spinal Muscular Atrophy, SMA)帶因率較高且具國人篩檢效益實證基礎，符合世界衛生組織(World Health Organization, WHO)及國際新生兒篩檢相關學會發表新生兒篩檢原則與指導方針判斷全面新生兒篩檢之條件，爰將其納入新生兒篩檢項目。

本精進方案，在既有補助辦法基礎上，再額外增加補助額度並新增篩檢項目，使具補助資格之家庭得以及時受益，並符合遺傳性疾病防治之實務需求與民眾期待。

貳、方案內容

符合補助辦法規定之產前遺傳診斷、血液細胞遺傳學及新生兒先天性代謝異常疾病篩檢等3項目之補助情形之一，並依補助辦法申請且核予補助費用者，可依本精進方案再增加補助金額如下：
(詳細減免費用之項目、對象、金額、辦理機構及受理申請機構如附表)

- 一、產前遺傳診斷檢驗補助：每案增加補助新臺幣(下同)2,000元，併同依補助辦法補助之5,000元，共補助7,000元；實際費用未達7,000元者，依實際費用補助之。
- 二、血液細胞遺傳學檢驗補助：每案增加補助2,000元，併同依補助辦法補助之1,500元，共補助3,500元；實際費用未達3,500元者，依實際費用補助之。
- 三、經中央主管機關認定之新生兒先天性代謝異常疾病篩檢：
 - (一) 每案增加補助金額，併同依補助辦法補助之金額(一般戶個案每案補助200元；列案低收入戶、優生保健措施醫療資源不足地區之醫療機構(助產所)出生者，每案補助550元)，共補助750元。
 - (二) 公告認定之新生兒先天性代謝異常疾病篩檢項目，包括脊髓性肌肉萎縮症等22項(篩檢項目公告網址：<https://gov.tw/46a>)。

參、申請方式及流程

依現行補助辦法之申請作業程序辦理；依本方案申請之費用，併入補助辦法之補助金額合併申報，並採線上申報方式辦理。

一、產前遺傳診斷及血液細胞遺傳學檢驗：

- (一) 民眾經醫師診斷符合補助資格者，由診療之醫療院所提供檢驗項目與內容說明及遺傳諮詢，並採集檢體送交指定檢驗機構辦理檢驗；收費時由醫療院所依規定先行減免檢驗費用補助額度，不足部分再由民眾自行負擔。檢驗費用由醫療院所代收及轉付予指定檢驗機構。
- (二) 指定檢驗機構收取檢體後進行檢驗，並將採檢資料、補助適應症及檢驗結果等登錄於婦幼健康管理整合系統-全國遺傳診斷子系統(<https://gov.tw/uJT>)，同時將檢驗報告寄送採集醫療院所，由醫療院所向民眾說明檢驗結果。檢驗異常個案由醫

療院所或轉介遺傳諮詢中心，提供妥善治療及遺傳諮詢。

(三)指定檢驗機構線上申報資料，經本部國民健康署及直轄市政府衛生局(桃園市為桃園市政府婦幼發展局)線上審查通過後，依指定檢驗機構所具領據核撥補助費用。民眾無須另行辦理手續提出申請。

二、經中央主管機關認定之新生兒先天性代謝異常疾病篩檢：

(一)相關篩檢結果判定標準及篩檢、檢體採集、追蹤複檢等作業流程，依「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業手冊」(<https://gov.tw/kjF>)辦理。

(二)新生兒篩檢中心將採集與檢驗相關資料登錄於婦幼健康管理整合系統-新生兒篩檢子系統(<https://gov.tw/WTT>)，線上申報補助費用，經本部國民健康署及直轄市政府衛生局(桃園市為桃園市政府婦幼發展局)線上審查通過後，依新生兒篩檢中心所具領據核撥補助費用，民眾無需另行辦理手續提出申請。

肆、預期效益：

- 一、強化孕期至新生兒階段之遺傳性疾病防治體系，提升早期發現與即時介入成效，降低重症發生及失能風險。
- 二、透過補助額度之合理調整，使補助標準更貼近實際醫療檢驗成本，確保檢驗服務品質及民眾可近性。
- 三、作為少子化支持政策之一環，減輕育齡家庭經濟負擔，營造友善生育環境。

伍、實施期程：本方案自115年7月1日施行。

減免項目	減免對象	檢驗費用 減免金額	辦理機構	受理申請 機關
		依實際費用補助之。		
3.經中央主管機關認定之新生兒先天性代謝異常疾病篩檢	新生兒	每案補助金額，併同依補助辦法補助之金額，共補助750元。	中央主管機關評審通過之新生兒篩檢中心 ^{註2}	衛生福利部國民健康署、直轄市政府衛生局(桃園市為桃園市政府婦幼發展局)

註1：評核通過之遺傳性疾病檢驗機構最新名單查詢網址：<https://gov.tw/hbL>。

註2：審查通過之新生兒篩檢中心最新名單查詢網址：<https://gov.tw/yZY>。

註3：減免對象設籍直轄市者，辦理機構應向直轄市政府衛生局(桃園市為桃園市政府婦幼發展局)申請補助；減免對象設籍非直轄市者，向衛生福利部國民健康署申請補助；減免對象為外國籍或大陸地區人民尚未設籍者，以其中華民國國籍配偶之戶籍地為準，依上開規定程序辦理。

衛生福利部國民健康署審查通過之

「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構-臨床細胞遺傳學檢驗類」名單

序號	醫院名稱	單位名稱	住址
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院	基因醫學部臨床細胞遺傳實驗室	台北市中正區中山南路8號19樓
2	臺北市立聯合醫院婦幼院區	細胞遺傳實驗室	台北市中正區福州街12號
3	長庚醫療財團法人台北長庚紀念醫院	細胞遺傳實驗室	台北市松山區敦化北路199號
4	國泰醫療財團法人國泰綜合醫院	產前遺傳診斷中心	台北市大安區仁愛路四段280號
5	柯滄銘婦產科診所	細胞遺傳實驗室	台北市中正區林森南路10號1樓
6	台灣基督長老教會馬偕醫療財團法人淡水馬偕紀念醫院	羊水研究室	新北市淡水區竹圍里民生路45號
7	醫療財團法人徐元智先生醫藥基金會亞東紀念醫院	細胞遺傳實驗室	新北市板橋區南雅南路二段21號
8	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	細胞遺傳實驗室	桃園市龜山區舊路里頂湖路123號
9	臺中榮民總醫院	婦產部細胞遺傳檢驗室	台中市西屯區台灣大道四段1650號
10	中山醫學大學附設醫院	細胞遺傳室	台中市南區大慶街二段113號
11	中國醫藥大學附設醫院	基因醫學部細胞遺傳實驗室	台中市北區育德路75號
12	基因飛躍醫事檢驗所	細胞遺傳室	台中市西屯區市政路386號7樓之7
13	秀傳醫療社團法人秀傳紀念醫院	細胞遺傳室	彰化縣彰化市中山路一段542號
14	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	基因醫學部細胞遺傳組	彰化縣彰化市中華路176號
15	郭綜合醫院	細胞遺傳實驗室	台南市中西區民生路二段22號
16	奇美醫療財團法人奇美醫院	分子病理科遺傳組	台南市永康區中華路901號

17	長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院	婦產部羊水檢驗中心	高雄市鳥松區大埤路123號
18	高雄榮民總醫院	羊水室	高雄市左營區大中一路386號
19	佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院	遺傳諮詢中心細胞遺傳組	花蓮縣花蓮市中央路3段701號
20	李婦產科診所	李婦產科診所	台北市大安區羅斯福路二段41號8樓之1
21	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	檢驗醫學部-分子細胞病理及遺傳室	高雄市三民區自由一路100號
22	和平婦產科診所	和平婦產科診所	台北市大安區和平東路一段180號5樓
23	新光醫療財團法人新光吳火獅紀念醫院	細胞遺傳檢驗室	台北市士林區文昌路95號
24	繼承婦產科診所	繼承婦產科診所	台北市中山區松江路276號5樓及5樓之1

衛生福利部國民健康署審查通過之
「遺傳性及罕見疾病檢驗機構-基因檢驗類」名單

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部生化遺傳檢驗室	龐貝氏症	台北市中正區中山南路8號19樓
		原發性肉鹼缺乏症	
		芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症	
		瓜胺酸血症第一型	
		瓜胺酸血症第二型	
		多發性羧化酶缺乏症	
		生物素酶缺乏症	
		肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第一型	
		肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第二型	
		極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	
		三煙基三甲基戊二酸血症	
		戊二酸血症第二型	
		丙酸血症	
		亨丁頓舞蹈症	
		脊髓性小腦退化性動作協調障礙	
粒線體疾病			
甘迺迪氏症			
2	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部基因分子診斷實驗室	結節性硬化症	
3	國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	脊髓性肌肉萎縮症	
		脊髓小腦退化性動作協調障礙	
		海洋性貧血	
		X 染色體脆折症	
		甘迺迪氏症	
4	臺北榮民總醫院神經醫學中心神經基因實驗室	亨丁頓氏舞蹈症	台北市北投區石牌路2段201號(中正樓16樓439室)
		亨丁頓舞蹈症	
5	臺北榮民總醫院兒醫部代謝及分子遺傳實驗室	苯酮尿症(PKU)	台北市北投區石牌路2段322號542致德樓5樓511-1室
		高苯丙胺酸血症	
		半乳糖血症	
		中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症	
		戊二酸血症第一型	

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
		甲基丙二酸血症 高胱胺酸血症 異戊酸血症 楓糖尿症 龐貝氏症 三甲基胺尿症 原發性肉鹼缺乏症 豆固醇血症 高雪氏症 生物素酶缺乏症 BTD 瓜胺酸血症第一型 ASS1 瓜胺酸血症第二型 SLC25A13 持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 GLUD1 多發性羧化酶缺乏症 HLCS 鳥胺酸氮甲醯基轉移酶缺乏症 OTC 3-甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 MCCC1 3-甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 MCCC2	
6	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	海洋性貧血 X 染色體脆折症 脊髓性肌肉萎縮症 先天性高免疫球蛋白 E 症候群 STAT3 先天性高免疫球蛋白 E 症候群 DOCK8 色素失調症 NEMO	桃園市龜山區公西村復興街 5 號
7	柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室	裘馨氏肌肉萎縮症 A 型 B 型血友病 海洋性貧血 亨丁頓舞蹈症 脊髓性肌肉萎縮症 戊二酸血症第一型 色素失調症 龐貝氏症 Fabry 氏症(法布瑞氏症) 高雪氏症 脊髓小腦退化性動作協調障礙 甘迺迪氏症 狄喬治症候群 威廉斯氏症候群	台北市中正區林森南路 10 號 1 樓

序號	單位名稱	檢驗項目	地址
		X 染色體脆折症	
		軟骨發育不全症	
		愛伯特氏症	
		體染色體隱性多囊性腎臟疾病	
		Beckwith Wiedemann 氏症候群	
		原發性肉鹼缺乏症	
		Crouzon 氏症候群	
		囊狀纖維化症	
		神經纖維瘤症候群第二型	
		鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症	
		Pfeiffer 氏症候群	
		夏柯-馬利-杜斯氏症	
		家族性澱粉樣多發性神經病變	
		肌肉強直症	
		腎上腺腦白質失養症	
		Angelman 氏症候群	
		Prader-Willi 氏症候群	
		Dravet 症候群	
		遺傳性血管性水腫	
		性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症	
		先天性腎上腺增生症	
8	中國醫藥大學附設醫院 檢驗醫學部 <u>精準診斷組</u>	海洋性貧血	台中市北區育德路 2 號
9	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院基因醫學部	A 型 B 型血友病 成骨不全症 脊髓性肌肉萎縮症 威爾森氏症	彰化縣彰化市中華路 176 號 3 樓
10	奇美醫療財團法人奇美醫院精準醫學中心分子病理科	X 染色體脆折症	臺南市永康區中華路 901 號
11	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院檢驗醫學部 <u>基因診斷室</u>	海洋性貧血	高雄市三民區自由路 100 號
12	長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院	海洋性貧血 脊髓性肌肉萎縮症 X 染色體脆折症	高雄市鳥松區大埤路 123 號

備註：

1. X 染色體脆折症、A 型 B 型血友病、先天性腎上腺增生症非現行公告之罕見疾病。
2. 先天性腎上腺增生症基因檢驗審查通過範圍不包括產前遺傳診斷。