



醫事檢驗科公告

2023/09/13

■淡水 ■台北 ■新竹 ■台東

公告項目：醫事檢驗科新增檢驗項目 660434 (追蹤)龐貝氏症(賽諾菲)等，
共 3 項

執行日期：2023/09/15

公告對象：四院區各科醫師、護理部、醫事檢驗科

說明：

1. 依據 2023 年臨床檢驗與檢查會議第一次會議決議，新增 660434 (追蹤)龐貝氏症(賽諾菲)、660435 (追蹤)高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型(賽諾菲)及 660436 (篩檢)家族高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型(賽諾菲)等 3 項檢驗項目。

執行方式：

1. 外送單位：台大醫院基因醫學部檢驗。
2. 檢驗方法：MS/ MS method (篩檢結果為陽性加做次世代基因定序(NGS, Next Generation Sequencing))。
3. 參考值：

660434 (追蹤) 龐貝氏症(賽諾菲)	Urine Glc4: 6 個月以下: <12.9 mmol/mol Cre; 6 個月以上: <7.0 mmol/mol Cre
660435 (追蹤) 高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型 (賽諾菲)	Lyso-GL1: N < 40 ng/mL; Lyso-SM: N < 80 ng/mL
660436 (篩檢) 家族高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型 (賽諾菲)	Acid β -glucosidase (ABG) activity, Acid sphingomyelinase (ASM) activity, 生物標記分析及基因定序分析

4.檢體及容器：

660434 (追蹤)龐貝氏症(賽諾菲)

血液/ Sodium Heparin (綠頭管)



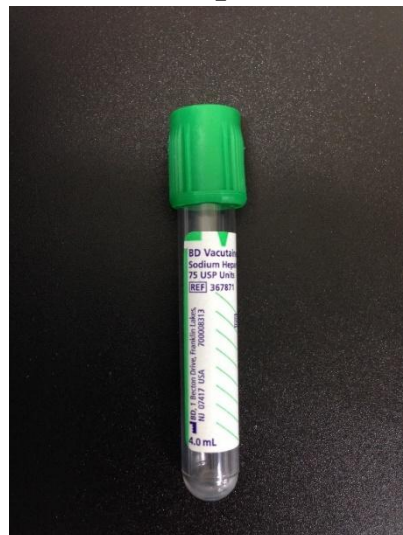
尿液/ S-Y tube (尿液收集管)



660435 (追蹤)高雪氏症及
尼曼匹克症 A/B 型(賽諾菲)

660436 (篩檢)家族高雪氏症及
尼曼匹克症 A/B 型(賽諾菲)

血液/ Sodium Heparin (綠頭管)



- 5.運送條件：立即送檢驗科
- 6.收件時間：24 小時收件。
- 7.報告時間：採檢後 45 天。
- 8.收費標準：無。

公告製訂：醫事檢驗科分生檢驗組組長 陳文發〈淡水院區分機：2511〉