



附表 1：優生保健措施醫療資源不足地區之範圍

縣市別	區、鄉、鎮、縣轄市別
宜蘭縣	大同鄉、南澳鄉
新北市	烏來區、貢寮區、雙溪區、平溪區、 <u>石碇區、坪林區</u>
桃園縣	復興鄉
新竹縣	尖石鄉、五峰鄉、
苗栗縣	泰安鄉、 <u>南庄鄉、獅潭鄉</u>
臺中市	和平區
南投縣	信義鄉、仁愛鄉、 <u>中寮鄉</u>
嘉義縣	阿里山鄉、大埔鄉、 <u>番路鄉</u>
臺南市	<u>楠西區、南化區、左鎮區、龍崎區</u>
高雄市	茂林區、桃源區、那瑪夏區、 <u>田寮區、六龜區、甲仙區</u>
屏東縣	三地門鄉、霧台鄉、瑪家鄉、泰武鄉、 來義鄉、春日鄉、獅子鄉、牡丹鄉、琉球鄉、恆春鎮、車城鄉、滿洲鄉、枋山鄉
花蓮縣	秀林鄉、萬榮鄉、卓溪鄉、 <u>鳳林鎮、壽豐鄉、光復鄉、瑞穗鄉、富里鄉、豐濱鄉</u>
臺東縣	海端鄉、延平鄉、金峰鄉、達仁鄉、蘭嶼鄉、綠島鄉、 <u>長濱鄉、鹿野鄉、 卑南鄉、大武鄉、東河鄉</u>
澎湖縣	馬公市、湖西鄉、白沙鄉、西嶼鄉、望安鄉、七美鄉
金門縣	金沙鎮、烈嶼鄉、金湖鎮、烏坵鄉、金寧鄉、金城鎮
連江縣	南竿鄉、北竿鄉、莒光鄉、東引鄉

備註：103 年 11 月 3 日發布施行增列之醫療資源不足地區，為表內劃底線之 8 縣市共 24 鄉鎮區

產前遺傳診斷適應症代碼表

代碼	英文適應症	中文適應症	備註
10	Advanced maternal age	高齡孕婦	
11	Abnormal maternal serum screening(second trimester)	孕婦血清檢查異常(妊娠次三個月)	
11-A	DS risk $\geq$ 1:270	唐氏症風險 $\geq$ 1:270	
11-B	DS risk <1:270	唐氏症風險 <1:270	*
11-C	Trisomy 18 risk increased, DS risk $\geq$ 1:270	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
11-D	Others	其他	@
12	Abnormal maternal serum screening (first trimester)	異常的孕婦血清檢查(妊娠首三個月)	
12-A	DS risk $\geq$ 1:270	唐氏症風險 $\geq$ 1:270	
12-B	DS risk <1:270	唐氏症風險 <1:270	*
12-C	Trisomy 18 risk increased,DS risk $\geq$ 1:270	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
12-D	Others	其他	@
13	Abnormal sonographic finding	異常超音波影像發現	
13-A	Increased nuchal Translucency in the first trimester	增加後頸厚度發生於首三個月	
13-B	Increased nuchal Thickness in the second trimester	增加後頸厚度發生於次三個月	
13-C	Short long bones	長骨短小	
13-D	Choroid plexus cyst	脈絡叢囊腫	
13-E	Echogenic intracardiac foci	心臟內高回音性病灶	
13-F	Heart defects	心臟缺陷	
13-G	G-I tract obstruction	腸胃道阻塞	
13-H	Echogenic bowel	高回音性腸道	
13-I	Pyelectasis	腎盂擴張	
13-J	Other urogenital tract anomalies	其他腎臟泌尿道異常	
13-K	Polyhydramnios	羊水過多	
13-L	Oligohydramnios	羊水過少	
13-M	Fetal growth restriction	胎兒生長限制	
13-N	Hydrops fetalis	水樣化胎兒(胎兒水腫)	
13-Z	Others	其他	@
14	Neural tube defect or elevated MS-AFP (MS-AFP $\geq$ 2.5 MoM)	神經管缺陷或高母血胎兒甲蛋白(MS-AFP)	
15	Parents with chromosome balanced rearrangements	父母親帶有染色體平衡性重編	
15-A	Balanced autosomal rearrangements	體染色體平衡性	
15-B	Imbalanced autosomal rearrangements	體染色體非平衡性	
15-C	Balanced SEX chromosome rearrangements	性染色體平衡性	
15-D	Imbalanced SEX chromosome rearrangements	性染色體非平衡性	
15-E	Others	其他	@
16	Abnormal family history	異常的家族病史	
16-A	Familial member with abnormal karyotype	家族成員帶有異常的核型	
16-B	Familial member with congenital anomalies	家族成員帶有先天性異常	
16-C	Familial member with mental retardation	家族成員帶有智能遲緩	
16-D	Familial member with unexplained fetal death	家族成員帶有不明原因的胎兒死亡	
16-E	Others	其他	@
17		本胎次有生育先天缺陷兒之可能性	

代 碼	英文適應症	中文適應症	備註
17-A	Thalassemia	海洋性貧血	
17-B	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
17-C	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調 (小腦萎縮症)	
17-D	Fragile X syndrome	X 染色體脆折症	
17-E	Huntington disease	亨丁頓舞蹈症	
17-F	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群 / 安裘曼氏症	*
17-G	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
17-H	Williams syndrome	威廉氏症	*
17-I	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
17-J	Hemophilia	血友病	
17-K	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
17-Z	Others	其他	*
18		曾生育過先天缺陷兒	
18-A	Abnormal karyotype	染色體異常	
18-B	Thalassemia $\alpha$	甲型海洋性貧血	
18-C	Thalassemia $\beta$	乙型海洋性貧血	
18-D	SMA-Spinal muscular atrophy	脊髓性肌肉萎縮症	
18-E	SCA-Spinocerebellar ataxia	脊髓小腦性共濟性失調 (小腦萎縮症)	
18-F	Fragile X syndrome	X 脆折症	
18-G	Huntington's disease	亨丁頓舞蹈症	
18-H	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群 / 安裘曼氏症	*
18-I	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
18-J	Williams syndrome	威廉氏症	*
18-K	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
18-L	Hemophilia	血友病	
18-M	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
18-Z	Others	其他	*
1A	Miscellaneous	雜項	*
1A-A	Parents' anxiety	父母親的焦慮	*
1A-B	Drug exposure	藥物	*
1A-C	Others	其他	*

\*表示不補助

@表示其他項目中屬於可補助，但「未註明適應症則不補助」

### 海洋性貧血基因檢驗異常結果代碼表

代碼	異常結果	代碼	異常結果
2	IDA	3-3	HbH disease compound heterozygous $\alpha$ -thal 1,2 ( $\alpha$ - / - -) 請註明：_____
3	Alpha thalassemia	3-4	hydrops fetalis homozygous $\alpha$ -thal 1 (- - / - -) 請註明：_____
3-1-1	Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) - $\alpha$ 4.2	4	Beta thalassemia
3-1-2	Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) - $\alpha$ 3.7	4-1	IVS-II-654(C→T)
3-1-3	Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) QS	4-2	CD41/42(-TCTT)
3-1-4	Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) CS	4-3	-28(A→G)
3-1-5	Alpha thal silent -heterozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ $\alpha$ / $\alpha$ -) 其他：_____	4-4	CD17(A→T)

3-2-1-1	Alpha thal minor heterozygous $\alpha$ -thal 1 ( $\alpha$ $\alpha$ /- -) SEA	4-5	CD27/28(+C)
3-2-1-2	Alpha thal minor heterozygous $\alpha$ -thal 1 ( $\alpha$ $\alpha$ /- -) Thai	4-6	CD26(G→A)
3-2-1-3	Alpha thal minor heterozygous $\alpha$ -thal 1 ( $\alpha$ $\alpha$ /- -) Fil	4-7	Beta major 請註明： _____
3-2-1-4	Alpha thal minor heterozygous $\alpha$ -thal 1 ( $\alpha$ $\alpha$ /- -) 其他： _____	4-8	其他： _____
3-2-2	Alpha thal minor homozygous $\alpha$ -thal 2 ( $\alpha$ - / $\alpha$ -) 請註明： _____		