

產前遺傳診斷個案紀錄聯

自費案
 補助案

檢體編號

個案資料由孕婦或採檢院所填寫

第一聯

| | | | | | | | | | | | | |
|--|------|--|-------|--------|---|--------|---|------|-------|--------------|-------|---|
| 個 | 姓名 | | 年齡 | 民國 | 年 | 月 | 日 | 足歲 | 個案國籍別 | | | |
| | 案 | 電話 | 家：() | | | | | | | | 配偶國籍別 | |
| 公：() | | | | | | | | | | 身分證號碼 / 統一證號 | | |
| 資 | 戶籍地址 | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> | 縣 | 鄉鎮 | 村 | 鄰 | 路 | 段 | 巷 | 弄 | 號 | 樓 |
| | 通訊地址 | <input type="checkbox"/> 同戶籍地址 <input type="checkbox"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> | 縣 | 鄉鎮 | 村 | 鄰 | 路 | 段 | 巷 | 弄 | 號 | 樓 |
| 料 | 產科史 | 懷孕次數 (包括此次)： | | 自然流產數： | | 人工流產數： | | 死產數： | | | | |
| | | 新生兒異常數： | | 病名： | | | | | | | | |
| | | 最後一次月經日期： 年 月 日始，月經週期： 天，規則： <input type="checkbox"/> 1. 是 <input type="checkbox"/> 2. 否 懷孕週數： 週(超音波) | | | | | | | | | | |
| | | 家庭類別 <input type="checkbox"/> 一般 <input type="checkbox"/> 偏遠地區 <input type="checkbox"/> 低收入戶，證明文號： | | | | | | | | | | |
| 1. 本紀錄表之個人資料將會做為衛生單位政策評估或個案追蹤健康管理時使用，您是否同意？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 2. 您是否同意衛生人員進行後續電話訪視？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 個案簽名：_____ | | | | | | | | | | | | |

檢體資料由採檢院所填寫

| | | | | | | |
|--------------|--------|---|------|----|--------|-----------|
| 檢體資料 | 採檢院所名稱 | | 採檢醫師 | | 病歷號碼 | |
| | 檢體類別 | <input type="checkbox"/> 1. 絨毛 <input type="checkbox"/> 2. 羊水 <input type="checkbox"/> 3. 臍血 | 抽取量 | ml | 檢體抽取時間 | 年 月 日 時 分 |
| | 檢體外觀 | <input type="checkbox"/> 1. 清澈 <input type="checkbox"/> 2. 混濁 <input type="checkbox"/> 3. 棕褐色 <input type="checkbox"/> 4. 血紅色 | | | | |
| | 適應症 | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱適應症代碼表) | | | 檢體送檢時間 | 年 月 日 時 分 |
| 其他(請註明_____) | | | | | | |

| | | | | | | | | | |
|--------|-----------|------|--|------|--|------|--|------|--|
| 檢體收到時間 | 年 月 日 時 分 | 檢驗單位 | | 負責醫師 | | 監督醫師 | | 報告日期 | |
|--------|-----------|------|--|------|--|------|--|------|--|

檢查項目： 1. 細胞遺傳學檢驗 2. 海洋性貧血基因檢驗 3. 脊髓性肌肉萎縮症 4. 脊髓小腦性共濟性失調
5. 染色體脆折症 6. 亨丁頓舞蹈症 7. 血友病 8. 裘馨氏肌肉萎縮症 9. 其他

| | | | |
|------|--|---|--|
| 檢體結果 | 細胞遺傳學檢驗結果 | 海洋性貧血基因檢驗結果 | 上述其他檢驗 |
| | <input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 正常變異型 _____ <input type="checkbox"/> 3. 異常 核型： _____ <input type="checkbox"/> 4. 培養失敗 | <input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 是否為 Alpha+Beta thal <input type="checkbox"/> 否： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱清單) <input type="checkbox"/> 是： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ， <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 其他，請註明： _____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗 | <input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 基因型： _____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗 |

| | |
|----------|--|
| 異常個案追蹤結果 | 一、產前異常個案追蹤結果 1. 已做人工流產/引產 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點：_____，流產/引產物已做過確認 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點：_____，流產/引產物未做過確認 2. <input type="checkbox"/> 繼續懷孕 3. 其他 <input type="checkbox"/> 轉診：院(所)名稱： _____ <input type="checkbox"/> 其他： _____ (請敘明) |
| | 二、遺傳諮詢服務 1. <input type="checkbox"/> 轉介至遺傳諮詢中心，醫院名稱： _____ 2. <input type="checkbox"/> 由原採檢醫師： _____ 提供遺傳諮詢 3. <input type="checkbox"/> 其他： _____ (請敘明) |

檢驗結果及異常個案追蹤結果由檢驗單位協助填寫

註：1. 紀錄聯第一、二欄分別由個案或採檢醫院、診所填寫後，採檢院所自存第二聯，將第一聯送檢驗單位。
 2. 檢驗單位填寫檢驗及異常個案追蹤結果後，自存第一聯；並將補助個案之相關資料申報至健康署指定之網路申報及資料庫作業系統。
 3. 補助個案相關資料由檢驗單位上網登錄後，依個案戶籍地於規定期限(每月 25 日截止)上傳至衛生福利部國民健康署(非六都個案)、臺北市府衛生局、新北市政府衛生局、桃園市政府衛生局、臺中市政府衛生局、臺南市政府衛生局及高雄市政府衛生局，經審核無誤後撥款，異常個案資料由網路申報及資料庫作業系統自動分派予個案通訊地衛生局，轉轄區衛生所追蹤管理。

產前遺傳診斷個案紀錄聯

自費案
 補助案

檢體編號

個案資料由孕婦或採檢院所填寫

第二聯

| | | | | | | | | | | | | |
|---|---|---|-----------------------|----|---|---|----------------|----|-------|-------|---|---|
| 個 | 姓名 | | 年齡 | 民國 | 年 | 月 | 日 | 足歲 | 個案國籍別 | | | |
| | 案 | 電話 | 家：() 公：() 手機： | | | | | | | 配偶國籍別 | | |
| | | | | | | | 身分證號碼 /統一證號 | | | | | |
| 資 | 戶籍地址 | <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> | 縣 | 鄉鎮 | 村 | 鄰 | 路 | 段 | 巷 | 弄 | 號 | 樓 |
| | 通訊地址 | <input type="checkbox"/> 同戶籍地址 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> | 縣 | 鄉鎮 | 村 | 鄰 | 路 | 段 | 巷 | 弄 | 號 | 樓 |
| 料 | 產科史 | 懷孕次數 (包括此次)： _____ 自然流產數： _____ 人工流產數： _____ 死產數： _____ | | | | | | | | | | |
| | | 新生兒異常數： _____ 病名： _____ | | | | | | | | | | |
| | | 最後一次月經日期： 年 月 日始，月經週期： 天，規則： <input type="checkbox"/> 1. 是 <input type="checkbox"/> 2. 否 懷孕週數： 週(超音波) | | | | | | | | | | |
| 家庭類別 | <input type="checkbox"/> 一般 <input type="checkbox"/> 偏遠地區 <input type="checkbox"/> 低收入戶，證明文號： _____ | | | | | | | | | | | |
| 1. 本紀錄表之個人資料將會做為衛生單位政策評估或個案追蹤健康管理時使用，您是否同意？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 2. 您是否同意衛生人員進行後續電話訪視？ <input type="checkbox"/> 同意 <input type="checkbox"/> 不同意 個案簽名： _____ | | | | | | | | | | | | |

檢體資料由採檢院所填寫

| | | | | | | |
|------|--------|---|------|----|--------|-----------|
| 檢體資料 | 採檢院所名稱 | | 採檢醫師 | | 病歷號碼 | |
| | 檢體類別 | <input type="checkbox"/> 1. 絨毛 <input type="checkbox"/> 2. 羊水 <input type="checkbox"/> 3. 臍血 | 抽取量 | ml | 檢體抽取時間 | 年 月 日 時 分 |
| | 檢體外觀 | <input type="checkbox"/> 1. 清澈 <input type="checkbox"/> 2. 混濁 <input type="checkbox"/> 3. 棕褐色 <input type="checkbox"/> 4. 血紅色 | | | | |
| | 適應症 | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱適應症代碼表) 其他(請註明 _____) | | | 檢體送檢時間 | 年 月 日 時 分 |

| | | | |
|--------|-----------|------|--|
| 檢體收到時間 | 年 月 日 時 分 | 檢驗單位 | |
| 負責醫師 | 監督醫師 | 報告日期 | |

檢查項目： 1. 細胞遺傳學檢驗 2. 海洋性貧血基因檢驗 3. 脊髓性肌肉萎縮症 4. 脊髓小腦性共濟性失調 5. 染色體脆折症 6. 亨丁頓舞蹈症 7. 血友病 8. 裘馨氏肌肉萎縮症 9. 其他 _____

| | | | |
|------|--|---|--|
| 檢體結果 | 細胞遺傳學檢驗結果 | 海洋性貧血基因檢驗結果 | 上述其他檢驗 |
| | <input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 正常變異型 _____ <input type="checkbox"/> 3. 異常 核型： _____ <input type="checkbox"/> 4. 培養失敗 | <input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 是否為 Alpha+Beta thal <input type="checkbox"/> 否： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> (請參閱清單) <input type="checkbox"/> 是： <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> ， <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 其他，請註明： _____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗 | <input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 異常 基因型： _____ <input type="checkbox"/> 3. 培養失敗 |

| | | |
|--|--|--|
| 異常個案追蹤結果 | 一、產前異常個案追蹤結果 | |
| | 1. 已做人工流產/引產 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點： _____ ，流產/引產物已做過確認 <input type="checkbox"/> 已做人工流產/引產：地點： _____ ，流產/引產物未做過確認 2. <input type="checkbox"/> 繼續懷孕 3. 其他 <input type="checkbox"/> 轉診：院(所)名稱： _____ <input type="checkbox"/> 其他： _____ (請敘明) | |
| 二、遺傳諮詢服務 | | |
| 1. <input type="checkbox"/> 轉介至遺傳諮詢中心，醫院名稱： _____ 2. <input type="checkbox"/> 由原採檢醫師： _____ 提供遺傳諮詢 3. <input type="checkbox"/> 其他： _____ (請敘明) | | |

註：1. 紀錄聯第一、二欄分別由個案或採檢醫院、診所填妥後，採檢院所自存第二聯，將第一聯送檢驗單位。
 2. 檢驗單位填妥檢驗及異常個案追蹤結果後，自存第一聯；並將補助個案之相關資料申報至健康署指定之網路申報及資料庫作業系統。
 3. 補助個案相關資料由檢驗單位上網登錄後，依個案戶籍地於規定期限(每月 25 日截止)上傳至衛生福利部國民健康署(非六都個案)、臺北市衛生局、新北市政府衛生局、桃園市政府衛生局、臺中市政府衛生局、臺南市政府衛生局及高雄市政府衛生局，經審核無誤後撥款，異常個案資料由網路申報及資料庫作業系統自動分派予個案通訊地衛生局，轉轄區衛生所追蹤管理。

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 $>$ 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 | |
| 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) | |

| 代碼 | 英文適應症 | 中文適應症 | 備註 |
|------|---|--------------------|----|
| 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 α | 甲型海洋性貧血 | |
| 18-C | Thalassemia β | 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 α -thal 1,2 (α - / - -) 請註明: _____ |
| 3 | Alpha thalassemia | 3-4 | hydrops fetalis homozygous α -thal 1 (- - / - -) 請註明: _____ |
| 3-1-1 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) - α 4.2 | 4 | Beta thalassemia |
| 3-1-2 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) - α 3.7 | 4-1 | IVS-II-654(C→T) |
| 3-1-3 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) QS | 4-2 | CD41/42(-TCTT) |
| 3-1-4 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) CS | 4-3 | -28(A→G) |
| 3-1-5 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) 其他: _____ | 4-4 | CD17(A→T) |
| 3-2-1-1 | Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) SEA | 4-5 | CD27/28(+C) |
| 3-2-1-2 | Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) Thai | 4-6 | CD26(G→A) |
| 3-2-1-3 | Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) Fil | 4-7 | Beta major 請註明: _____ |
| 3-2-1-4 | Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) 其他: _____ | 4-8 | 其他: _____ |
| 3-2-2 | Alpha thal minor homozygous α -thal 2 (α - / α -) 請註明: _____ | | |

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 | |
| 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) | |
| 代碼 | 英文適應症 | 中文適應症 | 備註 |

| | | | | |
|----|------|---|--------------------|---|
| | 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 α | 甲型海洋性貧血 | |
| | 18-C | Thalassemia β | 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 α -thal 1,2 (α - / - -) 請註明: _____ |
| 3 | Alpha thalassemia | 3-4 | hydrops fetalis homozygous α -thal 1 (- - / - -) 請註明: _____ |
| 3-1-1 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) - α 4.2 | 4 | Beta thalassemia |
| 3-1-2 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) - α 3.7 | 4-1 | IVS-II-654(C→T) |
| 3-1-3 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) QS | 4-2 | CD41/42(-TCTT) |
| 3-1-4 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) CS | 4-3 | -28(A→G) |
| 3-1-5 | Alpha thal silent -heterozygous α -thal 2 (α α / α -) 其他: _____ | 4-4 | CD17(A→T) |
| 3-2-1-1 | Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) SEA | 4-5 | CD27/28(+C) |
| 3-2-1-2 | Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) Thai | 4-6 | CD26(G→A) |
| 3-2-1-3 | Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) Fil | 4-7 | Beta major 請註明: _____ |
| 3-2-1-4 | Alpha thal minor heterozygous α -thal 1 (α α / - -) 其他: _____ | 4-8 | 其他: _____ |
| 3-2-2 | Alpha thal minor homozygous α -thal 2 (α - / α -) 請註明: _____ | | |