

# 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

個案資料	姓名			年齡	民國	年	月	日生	足歲	個案國籍別			
	電話	家：( )									配偶國籍別		
		公：( )									身分證號碼 /統一證號		
		手機：											
	戶籍地址	<input type="text"/>	<input type="text"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓
				市	區市	里		街					
通訊地址	<input type="text"/>	<input type="text"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓	
			市	區市	里		街						
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"/> 低收入戶，證明文號：												

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	<input type="text"/> 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						檢體送檢時間	年 月 日 時 分
	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

檢驗結果及異常個案追蹤結果由檢驗單位協助填寫

異常個案追蹤結果	<input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 產前異常個案追蹤結果 1_已做人工流產/引產 1-1_已做人工流產/引產：地點： _____，流產/引產物已做過確認 1-2_已做人工流產/引產：地點： _____，流產/引產物未做過確認 2_繼續懷孕 3_自然流產 4_胎死腹中 5_已生產：地點： _____ 日期： 年 月 日 5-1_生產外觀無異常 5-2_與產前遺傳診斷相符 5-3_其他 _____ 5-4_不詳 6_無法追蹤 原因： _____ 7_其他 _____
	<input type="checkbox"/> 遺傳諮詢服務 1_轉介至遺傳諮詢中心，醫院名稱： _____ 2_由原採檢醫師： _____ 提供遺傳諮詢 3_是否同意被訪視 <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 4_其他 _____

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局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，依規定期限(每月 25 日截止)上傳至行政院衛生署國民健康局(台灣省個案)、台北市立聯合醫院婦幼院區(台北市個案)、高雄市政府衛生局(高雄市個案)，經審核無誤後撥款，異常個案資料由審核端統一列印後，寄至個案通訊地址所在地之衛生局，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

個案資料	姓名	年齡	民國	年	月	日生	足歲	個案國籍別				
	電話	家：( )							配偶國籍別			
		公：( )							身分證號碼 /統一證號			
		手機：										
	戶籍地址	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓
			市	區市	里		街					
通訊地址	<input type="checkbox"/> 同戶籍地址	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓
			市	區市	里		街					
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"/> 低收入戶，證明文號：											

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	<input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> 產前異常個案追蹤結果 1_已做人工流產/引產 1-1_已做人工流產/引產：地點： _____，流產/引產物已做過確認 1-2_已做人工流產/引產：地點： _____，流產/引產物未做過確認 2_繼續懷孕 3_自然流產 4_胎死腹中 5_已生產：地點： _____ 日期： 年 月 日 5-1_生產外觀無異常 5-2_與產前遺傳診斷相符 5-3_其他 _____ 5-4_不詳 6_無法追蹤 原因： _____ 7_其他 _____
	<input type="checkbox"/> 遺傳諮詢服務 1_轉介至遺傳諮詢中心，醫院名稱： _____ 2_由原採檢醫師： _____ 提供遺傳諮詢 3_是否同意被訪視 <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 4_其他 _____

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局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，依規定期限(每月25日截止)上傳至行政院衛生署國民健康局(台灣省個案)、台北市立聯合醫院婦幼院區(台北市個案)、高雄市政府衛生局(高雄市個案)，經審核無誤後撥款，異常個案資料由審核端統一列印後，寄至個案通訊地址所在地之衛生局，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 $\geq$ 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 $\alpha$	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: _____		