

中山醫學大學附設醫院 細胞遺傳室
基因檢驗之檢驗方法與報告時間表(以工作天數為主)

113.04 更新版

| 檢驗項目 | 主要分析法 | 檢驗時間 |
|--|--------------------------------|---------|
| Spinocerebellar ataxia 小腦脊髓運動失調症候群 | PCR 分析 | 7-14 天 |
| Myotonic Dystrophy 肌強直性萎縮症 | PCR 分析、PCR based Southern blot | 14-30 天 |
| <i>SRY</i> gene 基因檢測 | PCR 分析 | 3 天 |
| DNA isolation DNA 純化 | DNA 純化 | 1 天 |
| CHARGE syndrome (<i>CHD7</i> gene) CHARGE 聯合畸形 | Sanger sequencing | 30 天 |
| Cornelia de Lange syndrome (<i>NIPBL</i> gene) 狄蘭氏症候群 | | |
| Hypophosphatemic Rickets (<i>PHEX</i> gene) X 性聯遺傳低磷性佝僂症 | | |
| X-linked anhidrotic ectodermal dysplasia (EDA) (<i>EDA</i> gene) 外胚層發育不良無汗症 | | |
| Treacher-Collin syndrome (<i>TCOF1</i> gene) Treacher-Collin 氏症候群 | | |
| <i>KCNQ2</i> gene screening | | |
| <i>SURF1</i> gene screening | | |
| <i>HFE</i> gene screening | | |
| <i>FGFR2</i> gene screening | | |
| Achondroplasia (<i>FGFR3</i> gene) 軟骨發育不全症 | | |
| 單點基因突變確認 | | 14 天 |