

序號	醫院名稱	單位名稱	檢驗項目	住址	電話
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院	基因醫學部生化遺傳研究室	脊髓性小腦萎縮症	台北市中正區中山南路8號19樓	02-23123456-66702、71939
2			基因醫學部基因分子診斷實驗室		
3	臺北榮民總醫院	神經醫學中心神經基因實驗室	粒線體疾病	台北市北投區石牌路2段201號(中正樓16樓439室)	02-28712121-3300
4			兒醫部代謝及分子遺傳實驗室		
	苯酮尿症(PKU)				
	高苯丙胺酸血症				
	半乳糖血症				
	中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症				
	戊二酸血症第一型				
	甲基丙二酸血症				
	高胱胺酸血症				
	異戊酸血症				
	楓糖尿症				
	龐貝氏症				
	三甲基胺尿症				
原發性肉鹼缺乏症					
5	長庚醫療財團法人林口長庚紀念醫院	檢驗醫學科	海洋性貧血	桃園市龜山區公西里復興街5號	03-3281200-8364
			X染色體脆折症		
			脊髓性肌肉萎縮症		
6	柯滄銘婦產科診所	基因飛躍生命科學實驗室	海洋性貧血	台北市中正區林森南路10號1樓	02-33931030-119
			A型B型血友病		
			裘馨氏肌肉萎縮症		
			亨丁頓舞蹈症		
			脊髓性肌肉萎縮症		
			色素失調症		
戊二酸血症第一型					
7	中國醫藥大學附設醫院	檢驗醫學部分子醫學組	海洋性貧血	台中市北區育德路2號	04-22052121-1202#304
8	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	基因醫學部	A型B型血友病	彰化縣彰化市中華路176號3樓	04-7238595-2331
		成骨不全症			
		脊髓性肌肉萎縮症			
9	國立成功大學醫學院附設醫院	婦產科分子遺傳室	海洋性貧血	台南市北區勝利路138號	06-2353535-3661、3651
10	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院	檢驗醫學部-分子細胞病理及遺傳室	海洋性貧血	高雄市三民區自由路100號	07-3121101-7254、7255
11	奇美醫療財團法人奇美醫院	分子病理科	X染色體脆折症	臺南市永康區中華路901號	06-2812811-52619、52618
12	童綜合醫療社團法人童綜合醫院	醫學研究部	粒線體疾病之粒線體基因點突變偵測	臺中市梧棲區臺灣大道八段699號	04-26581919-59041
			Leigh disease熱點之偵測		
			粒線體疾病之粒線體基因缺失偵測		
13	佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院	兒科部	先天性腎上腺增生症	新北市新店區建國路289號	02-66289779-5783