



# 檢 驗 科 公 告

淡水 台北 新竹 台東

2023/10/17

公告項目：醫事檢驗科新增檢驗項目 660434 (追蹤)龐貝氏症(賽諾菲)等，共  
3 項

執行日期：2023/10/23

公告對象：各科醫師、護理部

說 明：

1. 新增 660434 (追蹤)龐貝氏症(賽諾菲)、660435 (追蹤)高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型(賽諾菲)及 660436 (篩檢)家族高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型(賽諾菲)等 3 項檢驗項目。

執行方式：

1. 外送單位：台大醫院基因醫學部檢驗。

檢驗方法：MS/ MS method (篩檢結果為陽性加做次世代基因定序(NGS, Next Generation Sequencing))。

1.

2. 參考值：

660434 (追蹤) 龐貝氏症(賽諾菲)	Urine Glc4: 6 個月以下: <12.9 mmol/mol Cre; 6 個月以上: <7.0 mmol/mol Cre
660435 (追蹤) 高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型 (賽諾菲)	Lyso-GL1: N < 40 ng/mL; Lyso-SM: N < 80 ng/mL
660436 (篩檢) 家族高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型 (賽諾菲)	Acid $\beta$ -glucosidase (ABG) activity, N > 0.7 $\mu$ M/hr Acid sphingomyelinase (ASM) activity, N >1.45 $\mu$ M/hr

3. 檢體及容器：

660434 (追蹤)龐貝氏症(賽諾菲)

血液/ Sodium Heparin (綠頭管)



尿液/ S-Y tube (尿液收集管)



660435 (追蹤)高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型(賽諾菲)

660436 (篩檢)家族高雪氏症及尼曼匹克症 A/B 型(賽諾菲)

血液/ Sodium Heparin (綠頭管)





# 檢 驗 科 公 告

淡水 台北 新竹 台東

---

4. 運送條件：立即送檢驗科
5. 收件時間：24 小時收件。
6. 報告時間：採檢後 45 天。
7. 收費標準：無。

公告製訂：醫事檢驗科生化組 組長 楊乾隆 〈分機：3032〉