



# NGS 送檢流程及注意事項

高雄榮民總醫院 遺傳諮詢中心

Tel: 07-3422121 轉 75023

# NGS檢測是什麼?

- **NGS (Next Generation Sequencing)** 次世代定序有別於第一次代的基因定序，可以一次進行高通量的基因定序，是目前最盛行的分子生物檢測，廣泛運用於癌症的診斷及追蹤、特殊及罕見疾病的診斷以及孕前檢測。
- 以**NGS**技術為底的基因檢測項目很多，目前最廣泛應用的如下
  - **基因套組 (gene panels)**：癲癇基因套組、代謝異常基因套組、軟組織疾病基因套組、癌症基因套組、粒線體DNA基因變異檢測
  - **全外顯子定序 (whole exome sequencing)**：將基因體裡全部的外顯子(exome)做定序，能經濟且有效率地診斷特殊及罕見的單基因疾病，也用於多基因疾病的研究。

# 院內NGS送檢現況

- NGS相關的檢測種類很多，檢測的單位也不同，像是其他醫學中心或院所、生技公司；送檢的相關規定(ex: 全額或部分補助、全自費)和流程也不同。
- 這份文件以WES (whole exome sequencing) 的送檢流程及事項為主
  - 目前本院可開立此檢驗項目，由台大醫院基因醫學部進行檢測分析以及核發報告。
  - 此為自費檢驗
  - 在醫囑系統開立此檢驗後，需檢附其他文件以利後續的分析(後面會詳述)
  - 送檢請依據以下流程進行

# 次世代全外顯子定序 (Next Generation Sequencing – Whole exome sequencing) 之送檢流程 (門診和病房的流程一樣)

檢驗項目開立

檢驗名稱：Next Generation Sequencing for Rare disorder  
(收費碼：28754C)

檢體採檢

EDTA 紫頭管：血液 3~5 cc，常溫運送

送至兒童診療中心實驗室  
(醫療大樓3樓)

**運費**：130 元現金 (送至台大的運費)

連同  
檢體  
送至  
檢驗  
室的  
品項

門診或住院**病歷摘要**：請選擇能較完整陳述患者的病症之病歷 (請附紙本)

資料提供地越明確，  
對後端的分析診斷  
越有幫助

週一 ~ 週四 8:00~15:00  
將檢體送達  
**例假日及前一日不收件 !!!!**

三至五個描述患者病症的**關鍵字**：請用word或記事本紀錄並印出 (請附註病患的名字及病歷號，並同時註明**送檢主治醫師之電子郵件**)

資料彙整及檢體送出

遺傳諮詢中心於台大代檢平台輸入送檢資料

完整的檢驗報告回傳

台大基因醫學會將報告由電子郵件寄至送件主治醫師及遺傳諮詢中心

遺傳諮詢中心會將報告上傳至整合資訊系統之掃描病歷，方便醫師查閱

# 如何查詢上傳至病歷系統的基因檢測報告

## 1 登入整合資訊系統後，點選**病歷整合查詢**

病歷號  身份證號  病患名單 [【門診】](#) [【急診】](#) [【住院】](#) [【醫師】](#) [【科別】](#) [【上一床】](#) [【下一床】](#)

訊息 病歷查詢依規定設有各類人員權限管控機制，請依規定申請調閱!

病患基本資料

重要訊息 初診病歷 入院病歷 出院病病 本次醫囑清單 本次會診清單 數值類報告 病理報告 放射線報告 各科報告 藥囑/藥物評估

治療 手術/麻醉 護理病歷 病程紀錄 營養紀錄 全人會議 陪病篩檢結果

數值報告(當日) 服用中藥物 雲端藥歷 過敏記錄 數值類報告(三個月內) 醫囑(三個月內) 已排程檢查(三個月內) 醫療日誌 生命徵象

\*僅提供有建檔之彙總報告，未建至彙總之檢驗項，請至醫囑清單查詢!

\*\*\* 查無一般檢驗資料!! \*\*\*

**依日期區間查詢醫(藥)囑**  
 門診  洗腎科門診  住院  急診

或直接[依日期區間查詢醫\(藥\)囑](#)



## 2 請點選 **依日期區間查詢醫(藥)囑**

# 如何查詢上傳至病歷系統的基因檢測報告

病歷號  身份證號  病患名單 [【門診】](#) [【急診】](#) [【住院】](#) [【醫師】](#) [【科別】](#) [【上一床】](#) [【下一床】](#)

**訊 息** 病歷查詢依規定設有各類人員權限管控機制，請依規定申請調閱!

病患基本資料

重要訊息 初診病歷 醫囑清單 數值類報告 累積報告 病理報告 放射線報告 各科報告 藥囑 治療 手術/麻醉 癌症診療紀錄

復健治療 呼吸治療 高壓氧紀錄 疾病管理 ICU生命徵象 **掃描病歷** 分院病歷 其他病歷

數值報告(當日) 服用中藥物 雲端藥歷 過敏記錄 數值類報告(三個月內) 醫囑(三個月內) 已排程檢查(三個月內)

預覽列印 ★僅提供有建檔之彙總報告，未建至彙總之檢驗項，請至醫囑清單查詢

\*\*\* 查無一般檢驗資料!! \*\*\*

[依就醫記錄查詢醫\(藥\)囑](#)

**3 請點選 掃描病歷**

# 如何查詢上傳至病歷系統的基因檢測報告

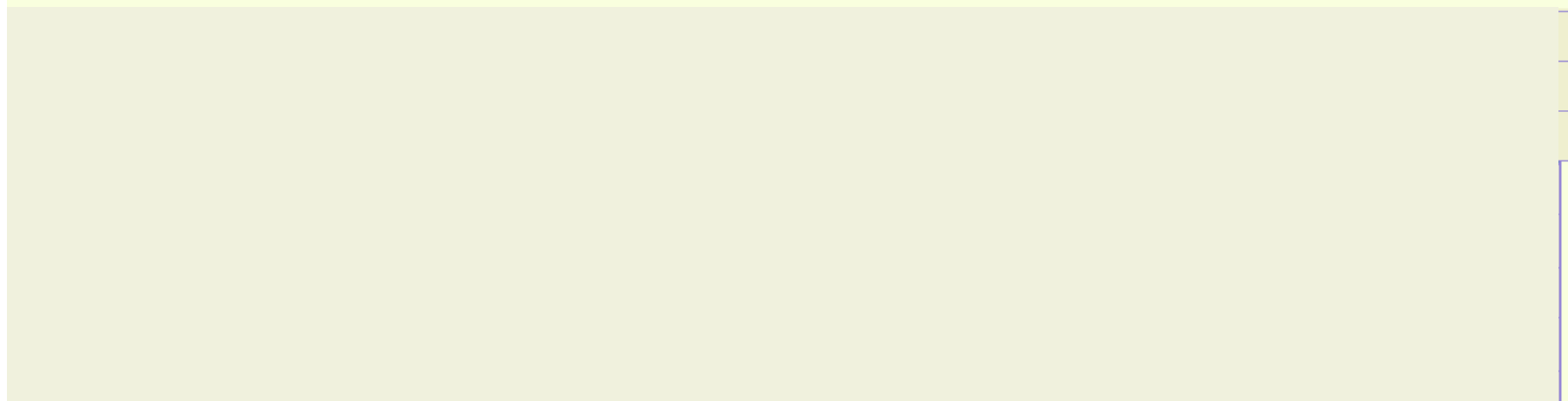
重要訊息 初診病歷 醫囑清單 數值類報告 累積報告 病理報告 放射線報告 各科報告 藥囑 治療 手術/麻醉 癌症診療紀錄  
復健治療 呼吸治療 高壓氧紀錄 疾病管理 ICU生命徵象 掃描病歷 分院病歷 其他病歷

病歷日期: 半年內 ▾

病歷主分類

全部  門診  急診  住院  外院  其他  同意書

查詢



外院-委外檢查驗-台大	2021-06-04 台大-基因醫	2021-06-15 台大-基因醫	2021-06-15 台大-尿液黏	2021-06-21 國立臺灣大學醫學
同意書-健保自費-全民健康保	2021-07-12	2021-08-20		
住院-醫師記錄-鎮靜作業	2021-06-22			
外院-外院檢查驗-檢查驗	2021-08-20 國立臺灣大學	2021-08-20 國立臺灣大學醫學		

4 點選要查詢的項目

# 重要事項提示

- 送檢時間：請於**週一到週四 8:00~15:00** 採集檢體及送至兒童診療中心實驗室 (醫療大樓三樓)
  - 需新鮮檢體，請當日採集當日送件
  - **例假日及前一日不收件 !!!!!**
- 需附**紙本病歷**及**三至五個關鍵字** (很重要很重要很重要!!!)
  - 住院醫師請向主治醫師確認要給什麼關鍵字
- 送檢相關問題可以向遺傳諮詢中心或兒童診療中心實驗室諮詢
  - 高雄榮民總醫院 遺傳諮詢中心 Tel: 07-3422121 轉 75023
  - 兒童診療中心實驗室 Tel: 07-3422121 轉 75004