

適應症及代碼對照表

產前遺傳診斷		
代碼	中文	說明為必填
10	高齡孕婦	
11	孕婦血清檢查異常（妊娠次三個月）	
11-A	唐氏症風險 $\geq 1:270$	
11-B	唐氏症風險 $< 1:270$	
11-C	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
11-D	其他	V
12	異常的孕婦血清檢查（妊娠首三個月）	
12-A	唐氏症風險 $\geq 1:270$	
12-B	唐氏症風險 $< 1:270$	
12-C	第 18 號染色體三染色體症危險率提高	
12-D	其他	V
13	異常超音波影像發現	
13-A	增加後頸厚度發生於首三個月	
13-B	增加後頸厚度發生於次三個月	
13-C	長骨短小	
13-D	脈絡叢囊腫	
13-E	心臟內高回音性病灶	
13-F	心臟缺陷	
13-G	腸胃道阻塞	
13-H	高回音性腸道	
13-I	腎盂擴張	
13-J	其他腎臟泌尿道異常	
13-K	羊水過多	
13-L	羊水過少	
13-M	胎兒生長限制	
13-N	水樣化胎兒（胎兒水腫）	
13-Z	其他	V
14	神經管缺陷或高母血胎兒甲蛋白（MS-AFP）	
15	父母親帶有染色體平衡性重編	
15-A	體染色體平衡性	
15-B	體染色體非平衡性	
15-C	性染色體平衡性	
15-D	性染色體非平衡性	
15-E	其他	V
16	異常的家族病史	
16-A	家族成員帶有異常的核型	
16-B	家族成員帶有先天性異常	

16-C	家族成員帶有智能遲緩	
16-D	家族成員帶有不明原因的胎兒死亡	
16-E	其他	V
17	本胎次有生育先天缺陷兒之可能性	
17-A	海洋性貧血	
17-B	脊髓性肌肉萎縮症	
17-C	脊髓小腦性共濟性失調（小腦萎縮症）	
17-D	X 染色體脆折症	
17-E	亨丁頓舞蹈症	
17-F	普瑞德-威利氏症候群／安裘曼氏症	
17-G	迪喬治症候群	
17-H	威廉氏症	
17-I	史密斯-馬吉利氏症候群	
17-J	血友病	
17-K	裘馨氏肌肉萎縮症	
17-Z	其他	V
18	曾生育過先天缺陷兒	
18-A	染色體異常	
18-B	甲型海洋性貧血	
18-C	乙型海洋性貧血	
18-D	脊髓性肌肉萎縮症	
18-E	脊髓小腦性共濟性失調（小腦萎縮症）	
18-F	X 脆折症	
18-G	亨丁頓舞蹈症	
18-H	普瑞德-威利氏症候群／安裘曼氏症	
18-I	迪喬治症候群	
18-J	威廉氏症	
18-K	史密斯-馬吉利氏症候群	
18-L	血友病	
18-M	裘馨氏肌肉萎縮症	
18-Z	其他	V
1A	雜項	
1A-A	父母親的焦慮	
1A-B	藥物	
1A-C	其他	V
遺傳性疾病檢查		
代碼	中文	說明為必填
男性不孕 Male infertility		
20-A	無精症 Azoospermia	
20-B	精子過少 Oligospermia	
20-C	其他 Others	V

21	身材短小 Short stature	
22	不明的生殖器 Ambiguous genitalia	
女性不孕 Female infertility		
23-A	原發性閉經 Primary amenorrhea	
23-B	繼發性閉經 Secondary amenorrhea	
23-C	非特定的 Female infertility, cause unspecified	
智能遲緩和發育延遲 Mental retardation and developmental delay		
24-A	唐氏症 Down syndrome	
24-B	家族病史之智能遲緩 Mental retardation with family history	
24-C	無家族病史之智能遲緩 Mental retardation without family history	
24-D	發育延遲 Developmental delay	
24-E	其他 Others	V
25	先天性異常 Congenital anomaly	V
26	重覆懷孕流產 Repeated pregnancy loss	
異常的家族病史 Abnormal family history		
27-A	帶有異常核型 With abnormal karyotype	
27-B	帶有先天性異常 With congenital anomalies	
27-C	帶有智能遲緩 With mental retardation	
27-D	帶有不明原因的胎兒死亡 With unexplained fetal death	
27-E	其他 Others	V
疑似有下列的遺傳性疾病		
28-A	甲型海洋性貧血 Thalassemia Alpha	
28-B	乙型海洋性貧血 Thalassemia Beta	
28-C	脊髓性肌肉萎縮症 SMA-Spinal muscular atrophy	
28-D	脊髓小腦性共濟失調（脊髓小腦萎縮症）SCA-Spinocerebellar ataxia	
28-E	X 脆折症 Fragile X syndrome	
28-F	亨丁頓舞蹈症 Huntington's disease	
28-G	普瑞德-威利氏症候群／安裘曼氏症 Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	
28-H	迪喬治症候群 DGS / VCFS	
28-I	威廉士氏症 Williams syndrome	
28-J	史密斯-馬吉利氏症候群 Smith-Magenis syndrome	
28-K	A 型 B 型血友病	
28-L	裘馨氏肌肉萎縮症	
28-Z	其他 Others	V
雜項 Miscellaneous		
2A-A	病患的焦慮 Patients anxiety	
2A-B	藥物 Drug exposure	
2A-C	其他 Others	V