

醫療財團法人病理發展基金會台北病理中心

新生兒篩檢自選項目說明

親愛的家長：您好

為了早期偵測寶寶可能之先天代謝異常疾病，以便能及早治療，減少疾病對身體或智能之傷害，國民健康署目前指定有 21 種疾病必須進行新生兒篩檢，並已建立完整之診斷與治療流程。詳細內容請參閱寶寶健康手冊內新生兒篩檢衛教說明。

此外，篩檢中心另外提供其他自費篩檢項目，在此徵求您的同意，邀請您的寶寶接受檢測。篩檢項目之相關疾病介紹與說明詳見衛教單張。

這些檢測不會增加寶寶的採血量，且多數有適當的治療方式，藉由新生兒篩檢及早診斷，及早採取醫療措施，降低對寶寶的傷害。檢測結果有助於您日後生育與遺傳諮詢之參考，並有助於衛生福利部日後決定是否將這些疾病日後內入常規檢查項目。

因為篩檢項目增加，您的寶寶需要複檢的機率也會提高。對於高度懷疑罹病之個案，我們將依循新生兒篩檢轉介系統，進行疾病確診工作，所有資料將記錄於病歷，可能影響日後商業保險之權益。新生兒篩檢所採集之檢體，如果沒有得到您的允許，將不會作為其他之用途。

一、串聯質譜儀檢測之其他項目：**(自費檢驗 21 項篩檢 600 元)**

部分先天性胺基酸、有機酸與脂肪酸代謝異常疾病(詳衛教單)可同時與指定項目一起經由串聯質譜儀一併檢測出來。雖部分項目尚無明確的治療方式，但若及早診斷，或可及時採取醫療措施，減緩疾病對寶寶的傷害。相關篩檢項目詳衛教單。

二、自費項目：**五合一溶小體儲積症(Lysosomal Storage Disease, LSD)：(自費 900 元)**

包括龐貝氏症、法布瑞氏症、高雪氏症與黏多糖症第 I 型與第 II 型，進行相關酵素的檢測(詳細資料詳見相關衛教單張)，目前可利用基因工程技術製造患者體內缺乏的酵素，進行酵素替代法治療，及早診斷並給予適當治療。

三、嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)、脊髓肌肉萎縮症(SMA)、腎上腺腦白質失養症(ALD)：**(三項共自費 840 元)**

嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)

因為T淋巴球功能異常，造成患者細胞免疫及抗體免疫功能均缺損，無法抵抗病毒及細菌感染。新生兒篩檢可以提供寶寶及早診斷及早治療的機會。

嚴重複合型免疫缺乏症的寶寶接種卡介苗(活性疫苗)，會因此感染(卡介苗性)結核菌引發疾病造成後遺症或死亡。嚴重複合型免疫缺乏症在每10萬人的發生率為1.4。接受SCID篩檢的寶寶需確定報告無異常後，再接受卡介苗接種。然而延後接種卡介苗也可能會有風險，目前結核菌感染的機會是每10萬人的發生率為1-2人，未接種卡介苗的人如果感染結核菌，會有40倍的風險得到結核菌腦膜炎，造成後遺症或死亡。所以請盡量不要讓寶寶接觸可能的結核病患者(如避免咳嗽中的親友來訪或照顧寶寶等)。

註:接受嚴重複合型免疫缺乏症新生兒篩檢的寶寶，請確定報告為無異常後，再接受卡介苗接種

脊髓肌肉萎縮症(SMA)

脊髓肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA)是由於先天 SMN1 基因異常，導致脊髓前角細胞（運動神經元）退化，造成肌肉無力及萎縮的一種遺傳性疾病，其發生率約為 1/10,000。最嚴重的第 1 型 SMA 患者會在出生 6 個月內發病，臨床上會表現出哭聲小、吸奶無力、呼吸費力及吞嚥困難、四肢及軀幹嚴重的軟弱無力，大多數患童會在 2 歲內因呼吸衰竭而死亡。而第 2、3 型患者則分別約於嬰幼兒或是孩童期以後發病。此項檢驗能偵測 95% 的患者，約有 5% 的患者由於 SMN1 基因數目正常但功能不正常，就無法從此檢驗提早得知罹病。2020 年 7 月起，SMA 新藥已納入健保給付。

腎上腺腦白質失養症(ALD)

由於基因的變異，使得非常長鏈飽和性脂肪酸堆積在大腦白質與腎上腺皮質，該疾病的發病基因位於 X 染色體，因發病年齡的不同，臨床表徵亦不同，除了以羅倫佐的油治療外，目前治療方式還有骨髓移植與基因治療(詳見衛教單)。

四、自費項目：生物素酶缺乏症(BD)、裘馨氏肌肉失養症(DMD)：(兩項共自費 540 元)

生物素酶缺乏症(BD)

該症分為完全缺乏型與部分缺乏型，導致嚴重性不一的臨床症狀，有些症狀是不可逆的，但只要口服生物素即可消除與預防其臨床症狀，症狀說明詳見衛教單。

裘馨氏肌肉失養症(DMD)

裘馨氏肌肉失養症 (DMD)為 X 染色體異常造成的退化型神經肌肉疾病。疾病的症狀通常會發生在 2 到 3 歲的男孩，下肢的肌肉會有漸進性衰退現象並散佈到手臂、脖子和其他區域。病人通常在 7 到 13 歲會需要使用輪椅，最後因為呼吸道肌肉喪失功能而造成呼吸越加困難而需要呼吸維持器；而心臟功能損壞也會造成心臟衰解。疾病發生率約為 3000~6000 位男嬰有 1 位為 DMD 病患。目前腎上腺皮質固醇的治療可以改善肌力和功能，配合支持性醫療治療可以延後步行問題的發生和顯著延長存活時間。目前已有基因療法進入臨床試驗階段。經由 DMD 新生兒篩檢，及早診斷，將可藉由整合性醫療照護降低其死亡率及減少併發症比率。

當您勾選接受下列任何一項自選篩檢項目後，即表示您已閱讀、瞭解並同意接受篩檢中心使用您的個人資料。詳閱相關疾病衛教說明後，如果您有意願為寶寶進行自費篩檢，請您在同意書勾選並簽名，並交給您寶寶的護理師或醫師。

台北病理中心 網址：<http://www.tipn.org.tw> 電話：(02) 85962065 (02)85962050 轉 401-403
新生兒篩檢報告查詢，請於新生兒出生後 2-4 週至 [台北病理中心新生兒篩檢 \(tipn.org.tw\)](http://www.tipn.org.tw)
查詢報告結果，有疑問請洽台北病理中心。