

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢

■ 新生兒先天性代謝異常疾病篩檢種類

透過篩檢，可以早期發現症狀不明顯的先天性代謝異常疾病，及早於黃金治療期間提供妥善之診治，使疾病對身體或智能之損害降至最低。分成兩大類，一類是國民健康署指定的21種項目，另一類為選擇性自費項目。

■ 新生兒篩檢方式

先徵求家長同意，於新生兒出生48小時或哺乳滿24小時後，直接扎寶寶的足跟血，將血液滴在濾紙片上，寄到台北病理中心檢測。

■ 篩檢報告

⇒⇒⇒初(複)檢的篩檢報告，可在採血後約2星期獲知。

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢	備註
<p>一、政府部分補助的21項包括：</p> <p>(1)先天性甲狀腺低能症 (2)苯酮尿症 (3)高胱胺酸尿症 (4)半乳糖血症 (5)葡萄糖-六-磷酸鹽脫氫酶缺乏症(俗稱蠶豆症) (6)先天性腎上腺增生症 (7)楓漿尿症 (8)中鍊脂肪酸去氫酶缺乏症 (9)戊二酸血症第一型 (10)異戊酸血症 (11)甲基丙二酸血症 (12)瓜胺酸血症第 I 型 (13)瓜胺酸血症第 II 型 (14)三羥基三甲基戊二酸尿症 (15)全羧化酶合成酶缺乏 (16)極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症 (17)原發性肉鹼缺乏症 (18)肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 I 型 (19)肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型 (20)戊二酸血症第 II 型 (21)丙酸血症</p>	<p>■政府補助</p> <p>■在未知篩檢報告前，勿讓寶寶接觸禁丸(俗稱臭丸)，亦不可任意服用藥物</p> 

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢	備註
<p>二、五合一溶小體儲積症(LSD)： (1)龐貝氏症、(2)法布瑞氏症 (3)高雪氏症、(4)黏多醣症第 I 型 (5)黏多醣症第 II 型</p>	<p>■自費</p>
<p>三、嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)</p>	<p>■自費本項篩檢者，在未接獲篩檢報告前，勿讓新生兒接種活菌疫苗</p>
<p>四、生物素酶缺乏症(BD)</p>	<p>■自費</p>
<p>五、腎上腺腦白質失養症(ALD)</p>	<p>■自費</p>
<p>六、脊髓肌肉萎縮症(SMA)</p>	<p>■自費</p>

