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同意書

自費篩檢衛教單連結

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 22 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，且由菸品健康福利捐補助全額檢驗費用(750 元)。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本。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納入常規檢查項目。

目前桃園市政府提供父母一方設籍桃園市之 9 項新生兒自費篩檢檢驗費用補助，若您身份符合且同意接受補助，請於背頁留下資料並簽名。相關篩檢結果將作為衛生單位政策評估及後續個案追蹤管理健康使用。

由於篩檢項目增加，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、自費項目：溶小體儲積症(Lysosomal Storage Disease, LSD)：

篩檢疾病包括龐貝氏症、法布瑞氏症、高雪氏症、黏多醣症第 1 型、第 2 型、第 4A 型及第 6 型及嬰兒晚發型神經元蠟樣脂褐質沉積症，進行相關酵素的檢測(詳細資料詳見衛教本)。目前可利用基因工程技術製造患者體內缺乏的酵素，進行酵素替代療法，及早診斷並給予適當治療。提醒您，根據目前篩檢結果統計，台灣有部份酵素活性偏低之個案帶有常見的非致病變異。為避免醫療資源浪費及減輕家長不必要之焦慮，部份個案會視其酵素活性加做相關基因變異分析。

二、自費項目：嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)：

因 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。該項目篩檢可以提供寶寶及早診斷及早治療的機會。如果您有意讓寶寶接受此篩檢，請詳細閱讀嚴重複合型免疫缺乏症衛教單，了解其目的、方法及疾病之重要性。此外需提醒您注意：

- 嚴重複合型免疫缺乏症的寶寶如接種卡介苗(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 檢驗的寶寶請等到篩檢結果確定無異常後，再接受卡介苗接種。目前疾病管制署建議新生兒卡介苗接種時程為出生滿 5-8 個月。
- 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。所以未接種期間，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)。

三、自費項目：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(詳細資料詳見衛教本)。

四、自費項目：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(詳細資料詳見衛教本)。

五、自費項目：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。

綜上，若新生兒篩檢結果無異常，並非確定寶寶一定不會罹患疾病，因此如果寶寶身體不適時，仍需請教醫師；若篩檢結果數值異常，您將會接到通知複檢或轉介的通知，後續將依循新生兒篩檢系統規範流程執行相關作業。但複檢或轉介並不代表寶寶罹患該項疾病，相關說明請洽篩檢中心或醫師。在中華民國「個人資料保護法」與相關法令之規範下，篩檢中心依業務需求蒐集、處理及利用您的個人資料，您的相關資料只限於新生兒篩檢業務範圍內使用。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，請您在下方同意書勾選並簽名，並交給您寶寶的護理師或醫師。

醫療財團法人病理發展基金會 Taipei Institute of Pathology 台北病理中心

新生兒篩檢室關心您的寶寶健康

報告查詢 QR 碼

電話：(02)85962050 轉 401-403

專線電話：(02) 85962065

網址：https://www.tipn.org.tw （本聯由法定代理人留存） 115 年 6 月印製(桃園市專用)

----------←由此處撕開

法定代理人聲明：

本人已詳細閱讀新生兒篩檢先趨計畫相關資料，了解其目的、方法及疾病之重要性，不清楚的地方經由醫護人員充分告知說明後已經明瞭。請勾選下列意見選項：

□同意 □不同意 接受桃園市政府 9 項自費篩檢補助(需與初檢同步執行，事後不補)並保證身份資料屬實，如經查資格不符，同意追繳相關檢測費用。(**若勾選同意，請於下方法定代理人資訊欄留下設籍桃園市之身份證號**)

上述選項如勾選不同意(或補助身份不符者)，請勾選下列選項並自行負擔檢測費用：

□同意 □不同意 接受五合一溶小體儲積症(LSD)篩檢，同時得知三合一溶小體先驅篩檢報告(黏多醣症第4A型、第6型及嬰兒晚發型神經元蠟樣脂褐質沉積症)。
嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)＋ 腎上腺腦白質失養症(ALD)
生物素酶缺乏症(BD)＋ 裘馨氏肌肉失養症(DMD)之自費篩檢。

法定代理人： （簽名）身份證字號（居留證號）：

請留下最快速正確之聯絡電話：____-_____ 手機：_____

日 期： 年 月 日

本聯由出生醫院留存