

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢新增項目

國民健康署於 2019 年 10 月起新增 10 項新生兒代謝異常篩檢項目納為補助篩檢項目, 如下

一、瓜胺酸血症第 I 型

瓜胺酸血症第 I 型為尿素循環障礙的疾病之一；患者常因無法代謝血氨，而造成高血氨症。在新生兒期發病，早期的一般症狀是餵食欠佳、嘔吐、昏睡、焦躁不安、呼吸急促等，他們的病情通常會快速地變化，而表現出更嚴重的神經學與自律神經的問題，如果沒有適當的治療，大部份的病人都會死亡或產生併發症。在長期的治療上，患者需限制蛋白質的攝取，使用特殊奶粉補充生長發育所需，並使用特殊藥物以幫助血氨的排出，並定期監測血氨等數值。

二、瓜胺酸血症第 II 型

瓜胺酸血症第 II 型因為體內 Citrin 蛋白功能缺乏所引起。新生兒期發作型的患者在出生 1~5 個月間便會發生膽汁鬱積性黃疸，肝臟功能不正常，出現多種高胺基酸血症，半乳糖血症及脂肪肝等症狀。嚴重者會導致生長遲緩，異常出血不止或貧血、低血糖，肝臟腫大，甚至肝臟衰竭。治療包括補充脂溶性維生素，盡量維持高蛋白高脂肪飲食。

三、三羥基三甲基戊二酸尿症

白胺酸代謝異常係先天性遺傳性疾病，屬於有機酸血症之一種。患者由於體內無法合成酵素來分解白胺酸，以致體內堆積有害人體的有機酸，並導致血氨值攀升，寶寶將因酸中毒及血氨過高而致智障甚或死亡。除無法代謝白胺酸之外，第二項生理缺陷在於無法製造酮體，以因應長期飢餓狀況。若能及早限制蛋白質攝取，輔以特殊奶粉配方，並避免長期飢餓，則患者身心發展仍可趨於正常。

四、全羧化酶合成酶缺乏

為利用生物素作為輔酶的羧化酶功能不足；寶寶常出現進食困難、呼吸困難、皮疹、脫髮和嗜睡等症狀；在代謝上，患者會有酮乳酸中毒，有機酸血(尿)症和高氨血症。及時補充生物素可以阻止許多併發症發生；但若沒有進行治療，此症可能會導致發育遲緩、癲癇發作及昏迷，甚至可能會危害到生命。

五、極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症

此症會造成身體無法將特定脂肪轉換成能量，尤其是禁食狀態。其典型症狀出現在嬰兒或兒童早期，包括低血糖、昏睡、以及肌肉無力。患者可能會併發肝臟或危及性命的心臟問題。若症狀始於青春期或成年，通常會有肌肉痛及橫紋肌溶解。當肌肉組織被破壞會釋出稱為肌紅素的蛋白，其經過腎臟進到尿液中會使尿液變成紅色或褐色。飲食方面以少量多餐避免飢餓為主，限制長鏈脂肪酸的攝取與補充肉鹼是主要的治療原則。

六、原發性肉鹼缺乏症

或稱肉鹼運輸障礙。國內發生率約 3 萬分之一，在日本的發生率約為四萬分之一。肉鹼(或稱卡尼丁)負責將脂肪酸運送到粒腺體，以進行氧化產生能量。原發性肉鹼缺乏症患者發病時，在一歲以前可以發生高血氨性腦病變，一歲以後發生心肌病變。只要能

早期診斷，定時服用肉鹼即可避免發病。

七、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 I 型

此症會阻礙人體利用脂肪酸產生能量，尤其是在食物攝取不足時。症狀嚴重程度因人而異，通常於童年早期發病，患者因無法有效利用脂肪酸產生能量，而導致低酮酸性低血糖，也常伴隨肝腫大、肝功能異常、等症狀，並存在神經系統受損、肝衰竭、癲癇、昏迷和猝死的風險；預防低血糖可降低神經受損之風險。為了預防低血糖，嬰兒白天需增加餵食頻率，晚上則接續補充玉米粉；患者在生病或接受手術等特定醫療處置時，不可超過 12 小時未進食；成年患者需以高醣低脂為飲食原則，以確保身體以醣類作為能量的主要來源。

八、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型

此症會阻礙人體利用脂肪酸產生能量，尤其是在食物攝取不足時。最嚴重的新生兒致死型患者在出生後短時間內即可發病，相關症狀包括呼吸衰竭、癲癇、肝衰竭、心肌病變、心律不整及低酮酸性低血糖。晚發型則可能到孩童期才發病。治療主要以減少長鏈脂肪酸的攝取，防止飢餓，避免低血糖，並讓患者有需要時多補充醣類來產生能量。

九、戊二酸血症第 II 型

此病症主要成因為多發性醯基輔酶 A 去氫酶缺乏所導致，因而造成脂肪酸及支鏈氨基酸代謝出現問題。新生兒可出現低血糖、酸血症、肌肉無力、肝臟腫大等，另外，腳底會有臭味。晚發型則可能到青年期才發病。治療可以補充核黃素與肉鹼，並以高碳水化合物、低脂肪低蛋白為主，防止飢餓，避免低血糖，並讓患者有需要時多補充醣類來產生能量。

十、丙酸血症

最嚴重的新生兒型在出生後幾個星期即產生症狀，餵食情況差，出現嘔吐、癲癇、肌肉張力低下、脫水、嗜睡、呆滯及腦部病變等症狀。晚發型相對較少見。此症患者需限制蛋白質攝取，尤其是會產生甲酸的胺基酸，因此除少量一般飲食之外，另可給予特殊配方奶粉以提供足夠生長所需的蛋白質及熱量供應。

如寶寶的篩檢結果為(疑)陽性時，並不代表寶寶已經確定罹患該項疾病，原採血院所或確認檢查醫院，會在最短的時間內協助您的寶寶接受進一步之確認檢查。初(複)檢之篩檢結果，可在採血後約 2 星期獲知，請洽詢原採血院所，或查詢新生兒篩檢合約實驗室網站（網址： ），疾病相關問題，請洽詢衛教諮詢專線：（ ） 分機 。

衛生福利部國民健康署 關心您！