

## 新生兒先天性代謝異常疾病篩檢（簡稱新生兒篩檢）

—可以幫助寶寶早期發現先天性代謝異常疾病，早期接受妥善治療，減少疾病造成身體或智能上的損害。

### 親愛的爸爸、媽媽：

健康的孩子，是家庭的歡樂泉源。如果孩子在成長過程中發生病痛時，常會帶給家庭及社會不同程度的影響；因此，藉此提醒您，讓孩子儘早接受新生兒篩檢及相關健康檢查服務是非常重要的。透過新生兒篩檢，可以幫孩子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。爲了確定您的寶寶是否罹患先天性代謝異常疾病，將由醫院（所）對出生 48 小時後之新生兒採取少許的腳跟血液，寄交衛生署國民健康局指定之新生兒篩檢中心進行相關檢驗。目前政府提供補助之新生兒篩檢檢查項目，如下：

### 一、先天性甲狀腺低能症

約每 3 千個寶寶就會有一個。剛出生的寶寶幾乎無異常症狀，通常在出生 2-3 個月後慢慢出現症狀；主要是寶寶體內缺乏甲狀腺荷爾蒙，影響腦神經及身體生長發育。如到了 6 個月以後才治療，大部分會變成智能障礙、生長發育遲緩、身材矮小。但如能及早發現，在出生後 1-2 個月內給予甲狀腺素治療，可使寶寶有正常的智能及身體生長發育。

### 二、苯酮尿症

約每 3 萬 5 千個寶寶就會有一個。通常在出生後 3-4 個月時出現症狀，如：生長發育遲緩，尿液及身體上有霉臭味，日後會出現嚴重智能不足；主要是寶寶體內無法有效代謝食物中的蛋白質。早期發現，於出生後 3 個月內，給予特殊飲食、定期追蹤，大部分的寶寶可有正常的智能發展。

### 三、高胱胺酸尿症

約每 10-20 萬個寶寶就會有一個。主要是寶寶體內無法有效代謝食物中的蛋白質，若未加以治療，會出現全身骨骼畸形、智能不足、血栓形成等併發症。早期發現，予以特殊飲食及維生素治療，可以防止寶寶智能不足的發生。

### 四、半乳糖血症

約 100 萬個寶寶就會有一個典型的半乳糖血症。主要是寶寶體內無法正常代謝乳糖，通常會出現餵奶後發生嘔吐、昏睡之現象、眼睛、肝臟及腦部損害。早期發現，以不含乳糖及半乳糖之奶製品來代替母乳或一般嬰兒奶粉，可防止疾病之危害。曾經生育過罹患此病症寶寶的媽媽，在懷孕期間最好避免攝取含有乳製品或乳糖的食物，如：牛乳、乳類製品、內臟等，以免造成患有此病症寶寶的可能傷害。

## 五、葡萄糖-六-磷酸鹽脫氫酶缺乏症(G-6-PD 缺乏症，俗稱蠶豆症)

每 100 個寶寶就會有三個。是台灣地區常見的遺傳性疾病，主要是寶寶體內紅血球之葡萄糖新陳代謝發生異常，患有此病症的寶寶在接觸某些藥物時，如：吃蠶豆、接觸茶丸（臭丸）、擦紫藥水，服用磺胺劑及解熱鎮痛劑等，常容易造成急性溶血性貧血，如未及時處理會導致核黃疸、智能障礙，甚至有生命危險。早期確認寶寶健康狀況，避免接觸上述之致病因素，可減少對寶寶的傷害。

另外，目前各醫療機構引進以 Tandem Mass 串聯質譜儀，運用在新生兒篩檢之新檢驗技術，可同時篩檢多種先天代謝異常疾病；政府為提供更完善的新生兒篩檢服務，自 95 年 7 月起，除上述 5 項疾病篩檢之外，優先增加 6 項部分採用串聯質譜儀檢驗之先天性代謝異常疾病篩檢項目。新增補助之新生兒篩檢檢查項目，如下：

## 六、先天性腎上腺增生症

約每 1 萬五千個寶寶就會有一個。此症最常見的因素為腎上腺 21-羥化酵素缺乏，臨床表徵因「21-羥化酵素」缺乏的質與量不同而有：(1)「失鈉型」，大部分在新生兒時期因鹽分大量流失會造成緊急危險狀況，若疏於診斷，極可能因而致死。(2)「單純型」，此類女嬰會有異常性徵，成長後無月經、過度男性化、不孕、及發育異常。患病之男嬰也會有發育上的問題。如未早期發現，生理與心理矯治均甚困難。(3)「晚發作型」，患者在嬰兒期以後才出現症狀。先天腎上腺增生，除了晚發型以外，可經由篩檢早期診斷，早期治療可以避免新生兒生命危險，依其缺乏予以適量補充藥物，可使之正常發育及成長。

## 七、楓漿尿症

國內發生率尚在評估中，歐洲白人約每十二萬個寶寶就會有一個，美國約二十五萬個寶寶有一個。由於患者的體液和尿液會有楓樹糖漿的甜味因而命名為楓漿尿症。罹患典型此症的嬰兒，在開始餵食後數天，會逐漸出現嘔吐、嗜睡、食慾減低、呼吸急促、黃疸、抽搐等現象，嚴重者會意識不清、昏迷甚至死亡。此症是特殊支鏈胺基酸代謝異常的罕見疾病，使得支鏈胺基酸（纈胺酸、白胺酸、異白胺酸）的代謝無法進行順利。早期發現及治療對新生兒是十分重要，可讓寶寶較有正常的生長及智能發展。

## 八、中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症

國內發生率尚在評估中，歐美地區約一萬五千個寶寶有一個，是最常見的一種脂肪酸代謝疾病。通常會在出生後的前兩年出現臨床症狀。寶寶會因缺少中鏈脂肪酸去氫酶，使得脂肪代謝無法順利進行，不完全分解的脂肪堆積在體內產生毒性，對大腦和神經系統造成傷害，引發嘔吐、肝臟腫大、低血酮性低血糖、意識模糊、昏迷及抽搐等現象。雖然有部分病人沒有症狀，這個疾病有 25% 的病例在第一次發作時死亡，也常被誤診為嬰兒猝死症。早期篩檢可預防疾病的發作，在急性期快速治療低血糖症狀，長期治療則是要在就寢前提供碳水化合物點心，避免長時間禁食，以及積極治療感染或胃腸炎等突發狀況。如能妥善預防傷害的發生，最終的預後是相當好的。

## 九、戊二酸血症第一型

國內發生率尚在評估中，美國約二萬個寶寶有一個，是一種胺基酸代謝異常的罕見疾病。寶寶因為缺乏戊二基輔酶 A 去氫酶無法正常分解離胺酸與色胺酸，有毒產物(如戊二酸等)過量堆積於血液與組織中，造成漸進的神經症狀及急性的代謝異常。通常寶寶在出生幾個月內可能沒有異常或僅有無症狀的巨腦，但在嬰兒期的晚期逐漸呈現出運動困難、漸進式的舞蹈徐動症、肌肉低張到僵硬、麻痺、角弓反張（四肢向外翻轉，身體呈弓狀）等症狀，也可能會有癲癇或昏睡昏迷的急性發作。早期發現及治療對新生兒是十分重要，可讓寶寶較有正常的生長及智能發展。

## 十、異戊酸血症

國內發生率尚在評估中，國外約每五萬個寶寶就會有一個。是一種有機酸代謝異常的罕見疾病。寶寶因為缺乏異戊醯輔酶 A 去氫酶，無法正常分解白胺酸，有毒產物異戊酸過量堆積，進而侵犯神經與造血系統。根據症狀嚴重程度以及發病早晚分為典型及非典型兩種。典型病患在出生後可能與一般嬰兒無異，但逐漸會出現倦怠、噁心、嘔吐、嗜睡、胃口不佳及抽筋等症狀，大量的異戊酸堆積在體內，寶寶身體和尿液會有明顯臭腳汗味道。此時若沒有正確的診斷治療，病患將會逐漸昏迷。而非典型患者發病時間較晚且症狀輕微不明顯，往往在出生後一年才會被診斷出來，有時會被誤判為其他類似疾病。早期篩檢發現後，利用飲食控制和定期追蹤，有良好的治療成效。

## 十一、甲基丙二酸血症

國內發生率尚在評估中，是一種有機酸代謝異常的罕見疾病。寶寶因為甲基丙二酸輔酶 A 變位酶功能異常或鈷胺素代謝異常，導致體內甲基丙二酸、丙酸等有機酸蓄積，造成神經系統損害，嚴重時引起酮症酸中毒、低血糖、高血氨、高甘胺酸血症。新生兒、嬰幼兒期死亡率很高，早期篩檢發現可預防急性發病，適時補充液體、避免酸中毒。對於 VitB12 有效型的病患，須給予維生素 B12 治療。對於 VitB12 無效型的病患，給予特殊配方奶粉及高熱量飲食，可使血液、尿液中的甲基丙二酸濃度維持在理想範圍。

※ 在尚未知道篩檢結果之前，請不要讓寶寶接觸茶丸(俗稱臭丸)，也不可任意服用藥物；如有健康上的問題，請務必詢問您的小兒科醫師。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，接生醫院(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：台北病理中心，專線：(02)85962065；查詢網站：www.tipn.org.tw。



行政院衛生署國民健康局 關心您！