

新生兒先趨計畫篩檢同意書

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，減少對寶寶之傷害，衛生署目前指定有 11 種疾病必須進行新生兒篩檢，並已建立後續診斷治療服務，且提供檢驗費用之部份補助，詳細內容請參閱新生兒篩檢衛教說明。除了這 11 種疾病外，本中心另外提供**龐貝氏症與法布瑞氏症(自費項目)**與**串聯質譜儀先趨計畫篩檢項目(免費項目)**，我們在此徵求您的同意，邀請您的寶寶接受檢測。

- 一、串聯質譜儀檢測之其他項目：利用相同檢體與相同儀器進行檢測。雖然這些項目所包括的疾病，有些還沒有明確的治療方式，然若及早診斷，或可及時採取醫療措施，減緩疾病對寶寶的傷害。
- 二、龐貝氏症與法布瑞氏症：利用血點，進行酵素的檢測，(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而進行補充，及早診斷並給予適當治療。

這些檢驗將有助於您日後生育與遺傳諮詢之參考及衛生署日後決定是否納入常規篩檢。但是因為篩檢項目增加，您的寶寶需要再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，如確診為陽性則資料將記錄於病歷，有可能影響日後之保險權益。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。

串聯質譜儀檢測之其他項目簡介如下：

氨基酸類項目：酪胺酸血症(Tyrosinemia)；瓜胺酸血症(Citrullinemia)；精胺酸血症(Argininemia)；高氨血症(Hyperammonemia, Hyperornithinemia, Homocitrullinuria syndrome)等約 4 種。

有機酸類項目：戊二酸血症第二型(GA-II)；丙酸血症(Propionic acidemia, PA)；3-甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酶缺乏症(3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency, 3-MCC)；3-羥基-3-甲基戊二酸尿症(HMG-CoA lyase deficiency)；多發性羧化酶缺乏症(Holocarboxylase deficiency)等約 5 種。

脂肪酸類項目：極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症(Very Long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)；長鏈脂肪酸代謝異常(Long chain hydroxy acyl-CoA dehydrogenase deficiency)；短鏈脂肪酸代謝異常(Short chain hydroxy acyl-CoA dehydrogenase deficiency)；肉鹼穿透障礙(Carnitine tanslocase deficiency)；肉鹼結合酵素缺乏症第一、二型(CPT-I、CPT-II)；Isobutyryl CoA 去氫酶缺乏症；三功能蛋白缺乏症；肉鹼吸收障礙(Carnitine transporter defect)，約 8 種。

若有任何疑問，請隨時來電通知我們，以確保您的寶寶能獲得最及時的醫療服務！

台北病理中心 電話：(02)85962065，網址：<http://www.tipn.org.tw> (本聯由法定代理人留存)

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 不同意讓我的寶寶接受上述串聯質譜儀檢測之其他先趨計畫(免費檢驗)

同意 不同意讓我的寶寶接受龐貝氏症與法布瑞氏症之先趨篩檢(自費檢驗)

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

本聯由採集醫院留存

←由此處撕開