



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 21 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，且由於品健康福利捐補助部分檢驗費用(200 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單張。

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。

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)：

包括龐貝氏症、法布瑞氏症、高雪氏症與黏多醣症第 I 型與第 II 型，進行相關酵素的檢測(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，進行酵素替代法治療，及早診斷並給予適當治療。提醒您，根據目前篩檢結果統計，台灣有部份黏多醣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黏多醣症基因變異分析。

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 篩檢的寶寶如果等到確定無異常後，再接受卡介苗接種，疾病管制署建議新生兒出生滿 5 個月接種(建議接種時間為初生滿 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，症狀說明詳衛教單。

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(詳衛教單)。

五、自費項目：脊髓肌肉萎縮症(SMA)：

脊髓肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA)是由於先天 SMN1 基因異常，導致脊髓前角細胞(運動神經元)退化，造成肌肉無力及萎縮的一種遺傳性疾病，其發生率約為 1/10,000。最嚴重的第 1 型 SMA 患者會在出生 6 個月內發病，臨床上會表現出哭聲小、吸奶無力、呼吸費力及吞嚥困難、四肢及軀幹嚴重的軟弱無力，大多數患童會在 2 歲內因呼吸衰竭而死亡。而第 2、3 型患者則分別約於嬰幼兒或是孩童期以後發病。此項檢驗能偵測 95% 的患者，約有 5% 的患者由於 SMN1 基因數目正常但功能不正常，就無法從此檢驗提早得知罹病。目前臨床上並非全部父母都會接受帶因者檢測，因此採取全面性的新生兒篩檢有助於患者提早得到診斷，以便醫療團隊及早投入寶寶的整合照護。

目前世界上已經有 18 種藥物在開發管道執行中，其中已有 7 種進入臨床試驗階段。經由 SMA 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；若篩檢結果數值偏高，您將會接到通知複檢的電話，但不代表寶寶罹患該項疾病，大多是因為採檢時間太早或採血量不足等問題，需帶寶寶回醫院再採一次血檢查。詳閱相關衛教說明後，如果您有意願參與，請您在下方同意書上簽名，並交給您寶寶的護理師或醫師。

台北病理中心 網址：<http://www.tipn.org.tw> 電話：(02) 85962065 (02)85962050 轉 401-403



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)

108 年 10 月啟用

←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 | 接受五合一溶小體儲積症(LSD)之自費篩檢 |
| ☐ 同意 | ☐ 不同意 | 接受嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)之自費篩檢 |
| ☐ 同意 | ☐ 不同意 | 接受生物素酶缺乏症(BD)之自費篩檢 |
| ☐ 同意 | ☐ 不同意 | 接受腎上腺腦白質失養症(ALD)之自費篩檢 |
| ☐ 同意 | ☐ 不同意 | 脊髓肌肉萎縮症(SMA)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