醫療財團法人病理發展基金會
台北病理中心

新生兒篩檢採檢手冊

管　制　文　件

Taipei Institute of Pathology
台北病理中心

台北市大同區(103)重慶北路三段 146 號
電話：(02)85962065、(02)85962050 轉 401～403
傳真：(02)85962067　　網址：www.tipn.org.tw

2024/08/30 修訂

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授　　權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

目　　錄

項　　目	頁　數
• 目錄	2
• 檢驗項目一覽表	3
• 採檢前注意事項	
如何填寫資料卡	6
家長同意書	8
新生兒篩檢收費內容	8
嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)相關執行流程說明	9
未哺乳個案	9
早產兒、輸血與使用抗生素、靜脈營養輸液個案	9-11
複檢血片	11
進階檢測	11
• 採檢步驟	12
• 血片的陰乾、保存與寄送	14
• 各項流程之作業時效	15
• 本中心網站介紹	15
• 不良採血的影響	16
不良血片展示	17
• 先天性代謝疾病簡介	21

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心
管　制　文　件

2024/08/30 修訂

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授　　權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

新生兒篩檢檢驗項目一覽表

代號	胺基酸類	中文名稱	辨識標記	單位	參考區間	報告時效
*1	**Phenylketonuria**	苯酮尿症	**PHE，TYR，PHE/TYR**	μM	PHE ＜105	3 天
*2	**Homocystinuria**	高胱胺酸尿症	**MET**	μM	MET ＜60	3 天
*3	**Maple Syrup Urine Disease**	楓糖尿症	**LEU/ILE，VAL**	μM	LEU ＜300 VAL ＜300	3 天
*5	**Citrullinemia Type I**	瓜胺酸血症第一型	**CIT**	μM	初檢：CIT＜21.5	3 天
*41	**Citrullinemia Type II**	瓜胺酸血症第二型	**CIT**	μM	複檢：CIT＜40	3 天
代號	脂肪酸類	中文名稱	辨識標記	單位	參考區間	報告時效
*8	**Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (VLCAD)**	極長鏈脂肪酸代謝異常	**C14，C14:1**	μM	C14 ＜0.75 C14:1 ＜0.7	3 天
*10	**Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency(MCAD)**	中鏈脂肪酸代謝異常	**C6，C8，C10**	μM	C6 ＜0.5 C8 ＜0.5 C10 ＜0.5	3 天
*13	**Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency Type I (CPT-I)**	肉鹼結合酵素缺乏症第一型	**Higher: C0**	μM	C0 ＜70	3 天
*14	**Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency Type II (CPT-II)**	肉鹼結合酵素缺乏症第二型	**C16，C18，C18:1**	μM	C16 ＜7.0 C18 ＜2.3 C18:1 ＜3.2	3 天
*15	**Primary carnitine deficiency (PCD)**	原發性肉鹼缺乏症	**C0(lower)**	μM	初檢:C0 ＞11 複檢:C0 ＞8.5	3 天
*16	**Glutaric Aciduria type I (GA-I)**	戊二酸血症第一型	**C5DC**	μM	C5DC ＜0.3	3 天
*17	**Glutaric Aciduria type II (GA-II)**	戊二酸血症第二型	**C4，C5，C8 C14，C16**	μM	C4 ＜0.8 C5 ＜0.6 C8 ＜0.5 C14 ＜0.75 C16 ＜7.0	3 天

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管制文件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

代號	有機酸類	中文名稱	辨識標記	單位	參考區間	報告時效
*18	**Methylmalonic Acidemia (MMA)**	甲基丙二酸血症	**C3，C3/C2**	μM	C3 ＜5.5 C3/C2 ＜0.3	3 天
*19	**Propionic Acidemia (PA)**	丙酸血症				3 天
*20	**Isovaleric Acidemia (IVA)**	異戊酸血症	**C5**	μM	足月：＜0.6 使用抗生素：＜2.5	3 天
*22	**3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria (HMG)**	3-羥基-3-甲基戊二酸尿症	**C5OH**	μM	C5OH ＜0.8	3 天
*40	**Holocarboxylase synthetase deficiency (HCSD)**	全羧化酶合成酶缺乏症	**C5OH**	μM	C5OH ＜0.8	3 天

代號	非串聯質譜儀篩檢項目	中文名稱	辨識標記	單位	參考區間	報告時效
*27	**Congenital Hypothyroidism (CHT)**	先天性甲狀腺功能低下症	**TSH**	μU/mL	初檢：＜7.5 複檢：＜7.0	3 天
*28	**Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)**	先天性腎上腺增生症	**17-OHP**	ng/mL	足月：＜7.5 早產：＜50	3 天
*29	**Gucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency (G6PDD)**	葡萄糖 6 磷酸鹽去氫酶缺乏症	**G6PD**	U/dL	男：＞26.5 女：＞36.5	3 天
*30	**Galactosemia (GAL)**	半乳糖血症	**Total Galactose**	mg/dL	初檢：＜13.5 複檢：＜20	3 天

代號	自選項目	中文名稱	辨識標記	單位	參考區間	報告時效
31	**Pompe's Disease**	龐貝氏症	GAA (α-Glucosidase)	μmol /L/hr	初檢：GAA＞2.1 複檢：GAA＞1.0	7 天
32	**Fabry's Disease**	法布瑞氏症	GLA (α-Galactosidase)	μmol /L/hr	初檢:男生＞4.0 女生＞5.5 複檢:男生＞3.0 女生＞3.0	7 天

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

代號	自選項目	中文名稱	辨識標記	單位	參考區間	報告時效
33	**Gaucher Disease**	高雪氏症	**ABG** (β-Glucocerebrosidase)	μmol /L/hr	初檢：＞2.3 複檢：＞1.1	7 天
34	**MPS 1 (Hurler Syndrome)**	黏多醣症第 1 型	**IDUA** (α-L-iduronidase)	μmol /L/hr	初檢：＞1.8 複檢：＞0.9	7 天
38	**MPS 2 (Hunter Syndrome)**	黏多醣症第 2 型	**I2S** (Iduronate-2-sulfatase)	μmol /L/hr	初檢：＞3.0 複檢：＞1.0	7 天
42	**MPS 4A (Hunter Syndrome)**	黏多醣症第 4A 型	**GALNS**	μmol /L/hr	初檢：＞0.4 複檢：＞0.2	7 天
43	**MPS 6 (Hunter Syndrome)**	黏多醣症第 6 型	**ARSB**	μmol /L/hr	初檢：＞2.0 複檢：＞1.0	7 天
44	**Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (CLN2)**	嬰兒晚發型神經元蠟樣脂褐質沉積症	**TPP1**	μmol /L/hr	初檢：＞6.0 複檢：＞3.0	7 天
35	**Severe Combined Immunodeficiency (SCID)**	嚴重複合型免疫缺乏症	**TREC**	copies/ μL	＞25	7 天
36	**Adrenoleukodystrophy (ALD)**	腎上腺腦白質失養症	**C26:0LPC**	μM	＜0.6	7 天
37	**Biotinidase deficiency (BD)**	生物素酶缺乏症	**Biotinidase**	U	初檢：＞65 複檢：＞50	7 天
39	**Spinal Muscular Atrophy (SMA)**	脊髓型肌肉萎縮症	**SMN2 / SMN(1+2)**	N/A	＜0.85	10 天
45	**Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)**	裘馨氏肌肉失養症	**CK-MM**	ng/mL	足月：<750 早產：<650 複檢：<300	7 天

2024/08/30 修訂

備註：疾病代號前有*者為國民健康署指定項目，其餘項目屬先趨篩檢計畫項目

請注意：所有篩檢項目會因檢驗技術或疾病本身的空窗期的限制，會出現極少部分的偽陰性，所以當檢驗報告為無異常時，不代表個案未來沒問題，因此當孩子身體出現狀況時，請家長立即帶寶寶到醫院就診。

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

一、目的：

爲確保採檢之濾紙血片的正確性與有效性，以維護新生兒篩檢品質，達到早期診斷、早期治療的成效，進一步提昇我國人口品質，特製訂本採檢須知。為使熟悉作業，**請列入移交**。

二、採檢前注意事項：

1、填寫濾紙血片之注意事項：

1.1 為方便必要時之聯繫與追蹤，卡片右側之資料請務必完整填寫，填寫說明如下：

1)上圖紅框說明：

①複檢或補作自費項目請勾選，並協助填寫個案篩檢編號。若為外院出生，請填寫母親身分證及出生醫院。若為初檢後欲補做自選項目，請勾選「補做」並協助填上個案篩檢編號。**如因未勾選造成篩檢中心誤判為初檢檢體，篩檢中心會向採集機構收取產生之額外檢驗費用。**

②僅供**初檢**特殊狀況勾選使用，可複選。輸血請填寫最後輸血日。

③初複檢均可使用，亦可複選。但採檢當下，若個案條件未符請勿勾選。

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

④自選項目勾選欄位，請依個案家長需求勾選。目前僅提供分組勾選。請落實宣導並依家長意願簽署篩檢同意書後勾選，若為全做請勾選「全做」即可。

2)初檢個案資訊勾選說明

a.若個案為原住民或低收入戶，請於所屬欄位勾選。

b.自選項目勾選：詳 1.1 1) 之④，請落實宣導並依家長意願簽署篩檢同意書後勾選，本中心將依勾選狀況發出篩檢項目報告。如不需要之自選項目請以空白表示即可。打 X 或刪除等標記會造成篩檢中心辨識困難。

c.採檢當下個案有特殊狀況，可依 1.1 1)之②屬性勾選使用，可複選。如：採檢時未哺乳、母親於產前或寶寶出生後採血前使用抗生素、個案為早產兒、採檢時已輸血。

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心

3)複檢個案資訊勾選說明

a.請勾選 1.1 1)之①「複檢」，若本次為特殊複檢可勾選③符合之項目，可複選。但採檢當下，若個案條件未符請勿勾選。如勾選輸血，請填寫最後輸血日。

管制文件

b.**如因未勾選造成篩檢中心誤判為初檢檢體，篩檢中心會向採集機構收取產生之額外檢驗費用**。

4)個案基本資料區填寫說明

a.填寫採集機構名稱、單位代碼及個案病歷號

b.母親姓名與寶寶性別，如為多胞胎請以 ABC 註記胎次。

c.母親身分證：請務必仔細填寫，因網路查詢結果需要，未填寫或填寫錯誤，將無法網路查詢結果。

因優生保健措施減免或補助費用辦法規定，外籍配偶需檢附本國籍配偶身分證影本做為證明文件。網路報告查詢亦請使用父親身分證號查詢報告結果。

d.聯絡電話：最好填寫手機號碼，以供必要時之聯繫。

e.請填寫寶寶出生日期與採血日期

f.出生體重與懷孕週數：若為複檢，可填寫採檢時體重; 懷孕週數依母親懷孕週數填寫。

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

i.戶籍：請依縣市代號填寫生父與生母之戶籍。

2、家長同意書之執行流程：

2.1 選擇性自費篩檢項目

目前提供項目有：五合一溶小體儲積症(加贈三合一溶小體先驅篩檢)(LSD+MPS)、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)、脊髓型肌肉萎縮症(SMA)及裘馨氏肌肉失養症(DMD)。個案家屬若同意付費加驗此類篩檢計畫，請填寫家長同意書，並於濾紙片右下方勾選區勾選，本中心將依勾選狀況發出檢驗報告。目前自選項目僅提供分組勾選自費勾選項目分為三組(不可單項勾選):

1)SCID + SMA + ALD

2)LSD + MPS

3)BD + DMD

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心

2.2 若個案於初檢後有加做自費篩檢項目的需求，除非在初檢檢體收件日當天提出，方可以初檢血片接受加做項目，其他狀況加驗者一律須重新採檢。

管 制 文 件

2.3 本中心提供相關衛教單及家長同意書供索取，亦可逕自本中心網站→下載專區→其他區下載使用。同意書及衛教單中有提供「報告查詢 QR 碼」，請家長留存方便日後查詢報告使用。

3、新生兒篩檢收費

3.1 新生兒篩檢之指定項目檢驗費用 550 元，由國民健康署補助 200 元。其餘 350 元由採集機構向家長代收。

3.2 健康情形良好之個案出生超過一個月後或父母雙方皆非本國籍之初檢個案，則不在國民健康局補助範圍。

3.3 新生兒篩檢系統外個案之各項檢驗收費如下，請採集機構配合收費。

(1)G6PD 缺乏症、半乳糖血症、先天性甲狀腺低能症、先天性腎上腺增生症，每項各 100 元

(2)串聯質譜儀篩檢項目：600 元

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

(3)五合一溶小體儲積症(LSD)：750 元

(4)嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)+ 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)+ 腎上腺腦白質失養症（ALD）：250 元+300 元+150 元=700 元

(5)生物素酶缺乏症(BD)+ 裘馨氏肌肉失養症(DMD)：100 元+350 元=450 元：

4、嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)之相關執行流程說明：

民國 105 年起，依疾病管制署公告，將卡介苗適合接種年齡調整為出生滿 5 個月，建議接種時間為出生滿 5-8 個月。篩檢中心 SCID 報告相關執行流程進行適度調整如下：

4.1 血點數量：與原流程相同，無須多採血。

4.2 本中心提供：家長同意書(或由網站下載)、衛教單張。

4.3 報告時效：收件後 7 天。

4.4 本中心不再另行提供本項檢驗結果之家長通知書，異常結果通知同一般新生兒篩檢異常個案通知流程。家長可至中心報告查詢網站查詢報告結果後，以拍照或網頁列印方式保存使用。

4.5 選擇自費篩檢 SCID，請於篩檢結果「無異常」後再接種卡介苗。

4.6 如未選擇自費篩檢 SCID，可按原時程接種卡介苗。

5、未哺乳個案

5.1 仍於出生滿 48-72 小時後採血，並在初檢濾紙片上勾選「未哺乳」。於哺乳滿 24 小時後採複檢血片，於特殊個案資訊處勾選「哺乳後複檢」。

5.2 複檢項目：GAL 與串聯質譜儀篩檢項目。

6、早產兒：即孕期＜37 週之新生兒。

6.1 無論是否已哺乳，請於出生滿 48-72 小時後採血。

6.2 極早產 TSH 複檢

6.2.1 早產兒出生週數未滿 33 週者，於出生後滿 28 天，尚未出院者，增加一次採血，複檢項目：先天性甲狀腺低能症。

6.2.2 早產兒出生週數介於 33-34 週，當滿足月且體重已達 2200 克，其極早產 TSH 複檢可併於「早產兒複檢」中檢查，無須再次採

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管制文件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

檢。

6.2.3 早產兒出生週數介於 33-37 週，於出生後滿 28 天，若體重未達 2200 克，未達「早產兒複檢」(詳說明 6.3)採檢標準者，增加一次採血，複檢項目：先天性甲狀腺低能症。

6.3 早產兒複檢

早產兒可能影響腎上腺增生症與甲狀腺功能低下症檢驗結果，請於新生兒足月**且**體重滿 2200 克，或出院前，採複檢血片，勾選「早產兒複檢」並註明「目前體重」，複檢項目：TSH、CAH 與串聯質譜儀篩檢項目。

6.4 根據文獻統計，早產兒可能有裘馨氏肌肉失養症(DMD)偽陰性狀況發生。因此早產兒個案如於初檢勾選「裘馨氏肌肉失養症(DMD)」者，個案執行早產兒特殊複檢時，會再次執行裘馨氏肌肉失養症(DMD)複檢。

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心

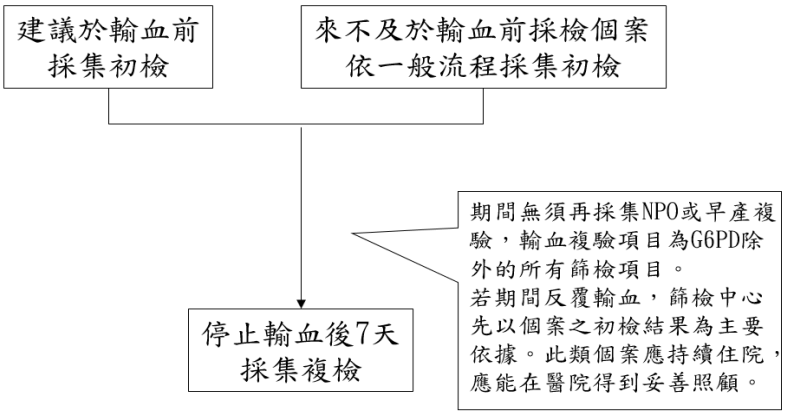
7、輸血個案

7.1 請盡量於輸血前完成初檢血片的採血。

7.2 視輸血量而定，請依醫師指示進行採血或於輸血一週後採血；緊急狀況下，輸血 3 天後可以採血，但需要再複檢。採集時程請詳以下流程圖：

管制文件

輸血個案檢體採集時程



7.3 請於個案停止輸血後一週採集複檢，複檢項目為 G6PD 以外之所有篩檢項目。由於檢驗項目較多，請**至少採集 3-4 個飽滿血點**供篩檢中心進行複驗，否則可能因檢體不足需再補採。請於濾紙片上勾選「輸血複

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

檢」並填寫「最後一次輸血日期」。

7.4 為確保葡萄糖-6 磷酸鹽去氫酶缺乏症(G-6PD)結果的正確性，如輸血的成分為全血或含 RBC 成分，請於四個月後自行前往大醫院進行確診。G6PD 缺乏症尚未確診期間，請給予家長衛教避免個案接觸奈丸(樟腦丸)、鎮痛解熱等藥物之使用。

8、使用抗生素應注意事項

為避免造成異戊酸血症(IVA)的偽陽性，**產婦於生產前或新生兒於採檢前**已使用抗生素，請勾選血卡上的「抗生素」，利於檢驗結果判讀。若因用藥造成異戊酸血症(IVA)之偽陽性，請於停藥 3 天後再採複檢。

9、使用全靜脈營養輸液

若於採檢前個案有使用全靜脈營養輸液，可能導致個案多項相關代謝檢查結果呈現偽陽性。請勾選血卡上的「使用全靜脈營養輸液」，利於檢驗結果判讀。

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心

10、複檢血片：

10.1 疑陽性個案：採集機構收到異常結果複檢血片後，請立即依個案狀況、複檢項目，通知個案返回貴院採複檢檢體。

管 副 文 件

10.2 高疑陽性個案：為求時效，本中心以電話通知該個案資料，請採集機構以現有之空白血片採血，但務必在血片上註明下列資料：個案姓名、篩檢編號、是否已哺乳、採血日期、目前體重及複檢項目或複檢原因(如輸血、早產兒……等)。

10.3 如因輸血、未哺乳、使用抗生素或早產狀況而須採複檢血片時，請依個案複檢類別勾選(輸血、哺乳或早產)，避免讓篩檢中心誤判為初檢個案處理，產生不必要之檢驗費用。

9.4 個案如因坐月子或搬遷時，請其他採集機構幫忙採集複檢血片。

10、進階檢測：

為提升部分篩檢疾病檢測之敏感度及特異性，針對疾病串聯質譜儀篩檢結果相關偵測標記出現異常之個案(疾病標記及參考區間見下表)，實驗室會使用該個案之篩檢血片執行進階檢測。疾病篩檢報告將結合

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

串聯質譜儀與進階檢測結果綜合判讀後發出報告。

疾病名稱	疾病偵測標記	單位	參考區間	進階檢測
極長鏈脂肪酸代謝異常 (VLCAD)	**C14，C14:1**	μM	C14 ＜0.75 C14:1 ＜0.7	脂肪酸代謝異常 NGS檢測
肉鹼結合酵素缺乏症第一型 (CPT-I)	**Higher: C0**	μM	C0 ＜70	
肉鹼結合酵素缺乏症第二型 (CPT-II)	**C16，C18，C18:1**	μM	C16 ＜7.0 C18 ＜2.3 C18:1 ＜3.2	
戊二酸血症第二型 (GA-II)	**C4，C5，C8，C14，C16**	μM	C4 ＜0.8 C5 ＜0.6 C8 ＜0.5 C14 ＜0.75 C16 ＜7.0	
甲基丙二酸血症(MMA) 丙酸血症(PA)	**C3 C3/C2**	μM	C3 ＜5.5 C3/C2 ＜0.3	MMA/MCA 鑑別進階檢測
瓜胺酸血症第二型(CIT-II)	**CIT**	μM	CIT >21.5	CIT2突變熱點檢測

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管制文件

三、採檢步驟：

1、準備工作：

1.1 採檢者應先清洗雙手，請勿使用護手霜，填寫資料與採檢過程不可碰觸血片左側的點血圓圈，避免污染而影響實驗的正確性。

1.2 勾選檢驗類別與自選項目。

1.3 請依「採檢前注意事項」將個案資料填寫在濾紙血片的資料卡上。如為使用「婦幼健康管理資料庫」之登打資料列印貼上資料卡，請使用標籤貼紙印列或口紅膠黏貼，**避免使用膠水**。

1.4 採血前應先核對個案手圈上的姓名、病歷號是否與濾紙血片所登記的資料相同。

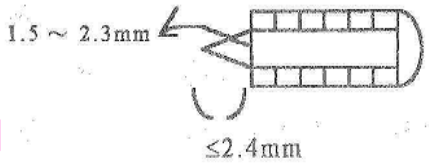
2、採檢時間：出生滿 48 小時且哺乳滿 24 小時後採初檢血片，故最晚於

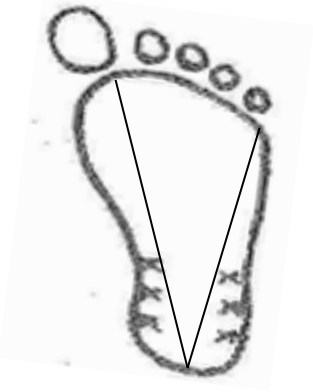
注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

出生後 72 小時內需採集初檢血片。

3、採血時機：最好是在嬰兒剛洗澡後，否則可用熱毛巾(溫度 39-44℃)敷在嬰兒足部 3-10 分鐘，使微血管擴張。亦可用塑膠袋包熱毛巾，不必用手敷，以減少作業時間。

4、穿刺針(Lancet)：選擇的穿刺針以長不超過 2.4cm，寬以 1.5-2.3cm 為宜。過長可能傷及嬰兒的骨頭，過寬可能造成太大的傷口，亦不可使用針頭或其他器械進行穿刺。





of Pathology
台北病理中心
管制文件

5、穿刺部位：應選擇腳跟兩側，絕對避免穿刺腳跟曲部，以免扎及跟骨引起發炎。

6、消毒：穿刺前先以 75%酒精棉球消毒穿刺部位，並使其乾燥。如使用碘酒消毒後請再用酒精擦拭。

注意：請避免使用碘酒消毒寶寶臍帶，可能影響報告準確性!

7、採血方法：

7.1 穿刺時先以中指扣壓腳背，食指夾住腳掌，拇指扣住欲穿刺位置的下方腳踝處，穿刺針以垂直方向刺入。

7.2 穿刺後的第一滴血含有體液或皮膚碎片，應用消毒後的乾棉球拭除。

7.3 給予腳部適度的施壓並間歇鬆放以保持血液的流出。如血量不夠時，須再做一次穿刺，不可過度擠壓，以避免血比容不均，影響實驗的正確性。

7.4 使用**含 Heparin 抗凝劑**的毛細管接取血液(注意!使用不正確抗凝劑可能影響報告準確性)

(1)**一支毛細管只能使用一次**。

(2)毛細管務必由「紅色標記」端取血。

(3)每一支毛細管最好吸取至 8-9 分滿，以利後續滲透血點。

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

(4)每支毛細管可點滿一個圈圈，初檢時至少須吸取 4-5 支毛細管，複檢時則依複檢項目多寡吸取 1-2 支毛細管。

7.5 採血過程，盡量保持腳部與身體水平，毛細管最好保持水平，以利吸取，且毛細管不可重複使用。

7.6 取樣完成後，以乾棉球直接加壓止血。

8、滲透血點：

8.1 請由濾紙左側之外側圈圈開始點血點。

8.2 一手拿濾紙(不可碰觸到濾紙的圓圈部位，以防污染)，一手將毛細管以垂直濾紙方向讓血液**自然滲透**到濾紙片的圓圈內，並檢查是否滲透至背面。

8.3 至少須點滿 **5 個血點(如採複檢血片只須 2 個血點，唯輸血複檢需至少 3-4 個血點)**。

請注意：血液滲透到濾紙片的過程中，不可過度摩擦到濾紙表面引起棉絮，將導致採血量不均影響檢驗結果。

8.4 滲透的過程中毛細管與濾紙須保持適當距離，以利血液的吸收，觀察血液是否滲透到背面，若血點有不飽和的現象，應由正面補足，**不可從背面重複塗血**，否則造成血液濃度不一，影響實驗的正確性。

8.5 如有採血不良造成凝血，切勿將血塊塗在血片上。

9、血片的陰乾、保存與寄送：

9.1 將濾紙血片在不與其他物品碰觸下，**水平**置於通風的室溫下陰乾**(本中心備有血片陰乾架，歡迎索取)**，約四小時後呈深褐色，封入由任袋(每個由任袋可裝 1-10 張血片)，當天以**限時掛號或宅配**寄出(逢連續假日請使用宅配或快捷)。

9.2 新生兒篩檢目的在早期發現疾病，早期進行適當治療，檢體的寄送郵資可適度反映在收費中，切勿因此而延誤時效，造成遺憾。

9.3 血點未完全乾燥前不可封入由任袋，否則易因潮濕、血漿分離、發霉等，以致血片採檢不良。

9.4 血片陰乾後、寄出前，請先行檢查檢體狀況是否良好，避免遭退件而延誤報告時機。

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

9.5 血片尚未郵寄前，請保存在 4℃冰箱內。

四、各項流程之作業時程：

1.出生滿 48 小時且哺乳滿 24 小時後即可採血，最晚請於出生後 72 小時完成採血。

2.血片陰乾後，當天以限時掛號或宅配寄出。

3.各階段作業時效

採血時效(出生日至採血日)：3 天內

送檢時效(採血日至收件日)：2 天內

報告時效(收件日至報告日)：3 天內(自選項目詳檢驗項目一覽表說明)

4.請採集機構務必遵守檢體寄送之時效，如因延誤寄送檢體時效而導致延誤診斷，恐需追究相關責任。

5.篩檢中心每月寄送篩檢名冊至各採集機構及縣市衛生局，各項採檢作業時效統計則表列於篩檢名冊後，相關作業時效太差者，將委請各縣市之衛生局(所)協助督導。

台北病理中心 管制文件

五、本中心網站：www.tipn.org.tw，包含以下資訊供查詢

1.新生兒篩檢檢驗結果查詢網址 https://www.tipn.org.tw/INB/INB010.asp

(1)篩檢結果查詢：

輸入「母親身分證字號」與「寶寶出生日期」查詢；外籍配偶請使用「父親身分證號」查詢報告結果。

(2)採集機構之送檢資料查詢：

輸入「採集院所代號」與「採血起訖時間」查詢。

(3)網路報告可供查詢時間為個案出生後一年內

2.新生兒篩檢檢驗服務：

(1)檢驗項目簡介：包含指定項目與先驅篩檢計畫項目。

(2)篩檢送檢機構一覽表

(3)主題文章-代謝性疾病

3.下載專區：

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

(1)新生兒篩檢採檢手冊

(2)新生兒篩檢疾病種類

(3)主題文章-代謝疾病之台灣經驗

(4)先驅篩檢計畫家長同意書(中英文版)

(5)相關疾病之衛教單張電子檔

4.最新消息

5.新生兒篩檢 Q & A

六、不良採血的影響：

1.採檢不良的原因

(1)穿刺不良時，應重新穿刺，過度擠壓會導致血點不足或血比容不對，影響檢驗結果。

(2)注意毛細管的使用方向，錯誤的方向易導致凝血。

(3)血液滲透時，毛細管應垂直且與濾紙片保持適當距離，以自然滲透方式吸收血液，避免過度摩擦造成棉絮。

(4)避免濾紙片兩面點血，造成血量的誤差而影響檢驗結果。

(5)已點血之濾紙片未完全陰乾即封入由任袋內，導致血點潮濕、發霉或血漿分離。

(6)勿以針筒採血後，以滴血方式滴到濾紙片，會影響血片的吸收濃度。

2.因採檢不良退件將延誤作業時效，影響檢驗報告速度，請採集機構於血片寄出前先行檢查。

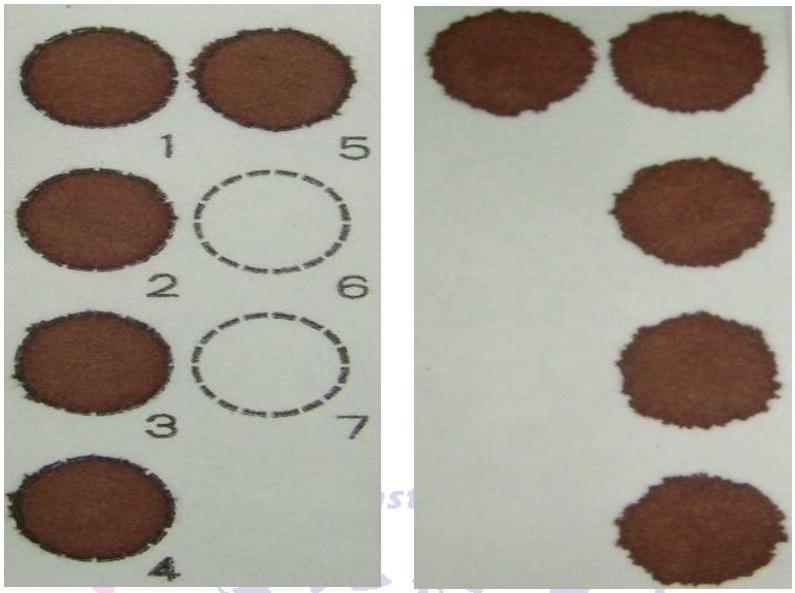
3.如接獲篩檢中心通知不良採血之個案，務必盡速通知個案返院重新採血，以免延誤診斷時機。

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管制文件

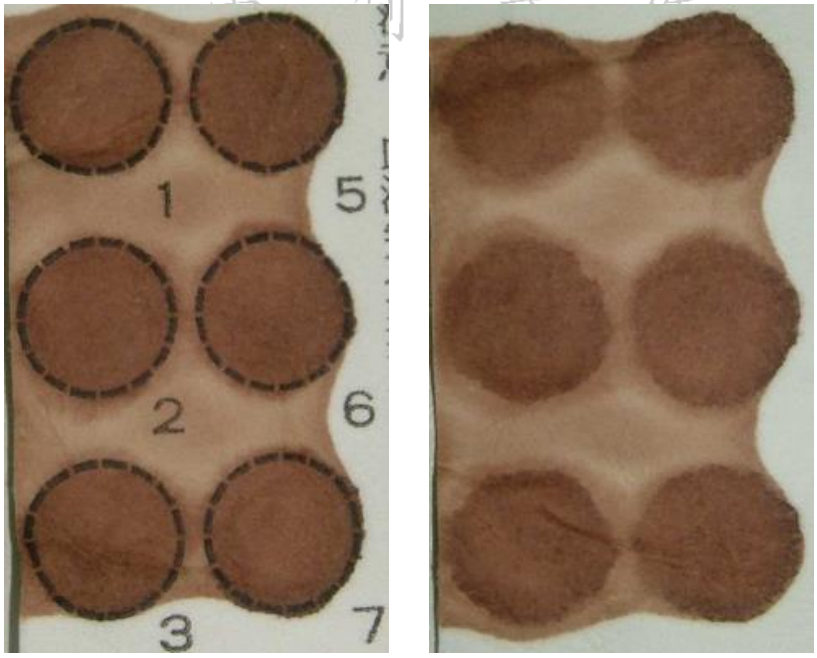
注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

4.採檢血片樣本展示

4.1 採檢良好之血片(正反兩面均勻滲透)

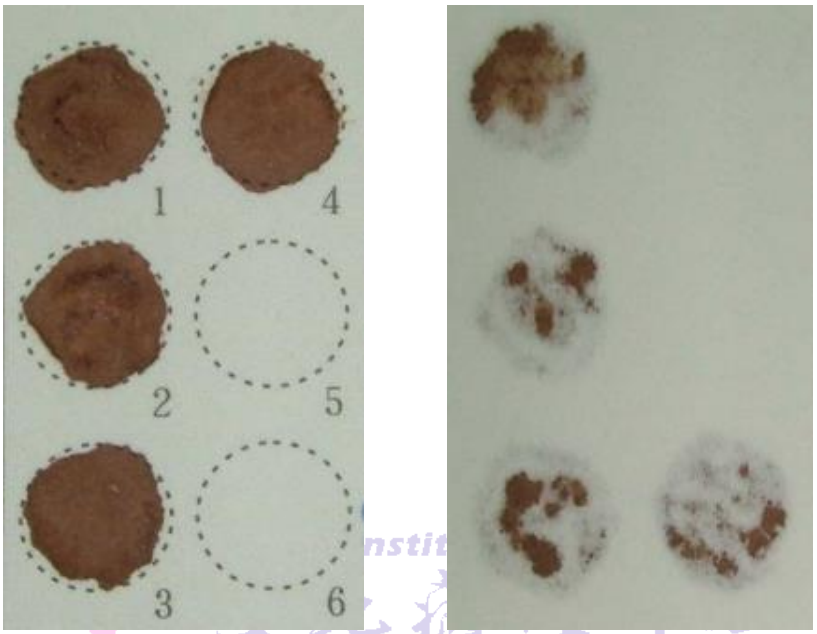


4.2 採檢不良之血片(血球、血漿分離)

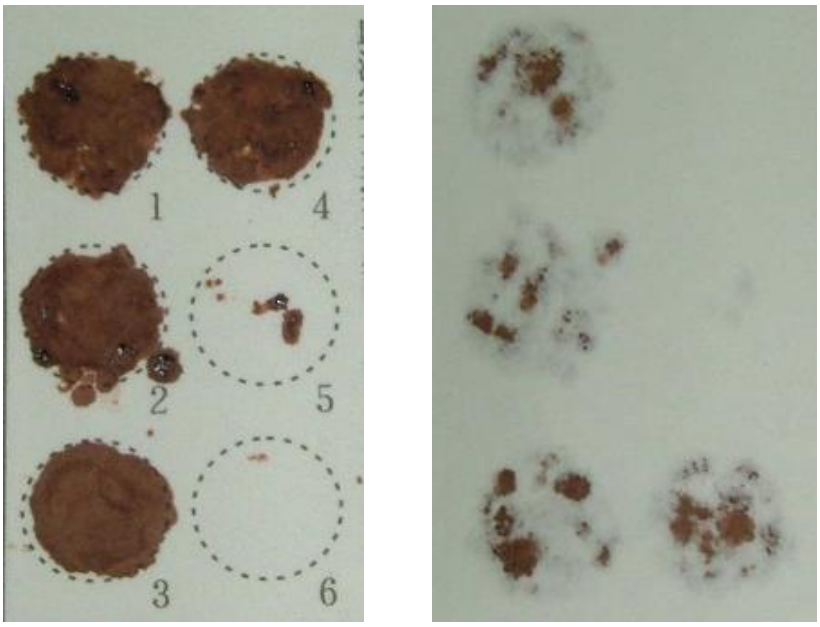


注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

4.3 採檢不良之血片(滲透不良)

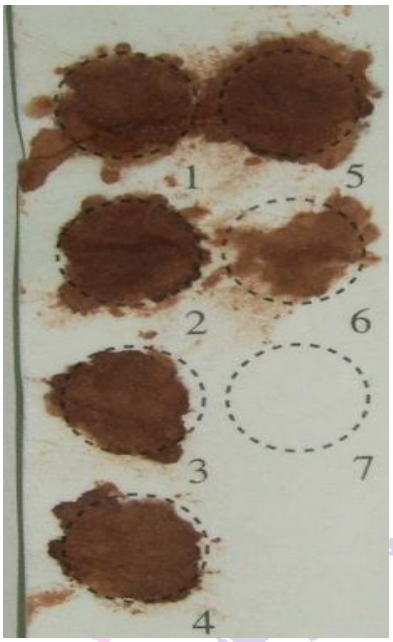


4.4 採檢不良之血片(滲透不良與血塊)



注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

4.5 採檢不良之血片(血片污損)

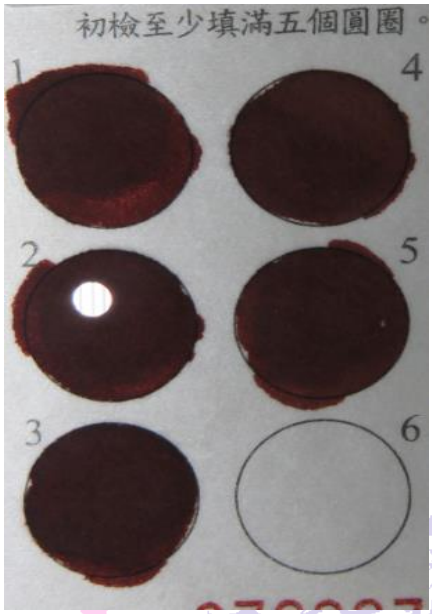


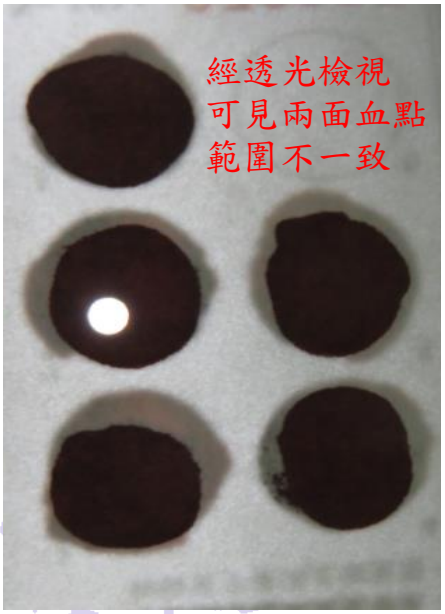
管 制 文 件

4.6 採檢不良之血片(血點採檢區背面遭貼紙遮蓋)

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

4.7 採檢不良之血片(兩面重複點血，須透光檢視)





管 制 文 件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

七、新生兒先天性代謝異常疾病簡介

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>1</td><td>疾病名稱：苯酮尿症(PKU)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>PHE</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜105</td></tr>
</table>
簡介：苯丙胺酸在分解成酪胺酸的代謝路徑中發生障礙，導致苯丙胺酸大量堆積體內，產生許多有毒的代謝物質，造成腦部傷害，甚至嚴重的智力障礙。苯酮尿症可分為食物型與藥物型兩種。食物型的病患要避免吃含苯丙胺酸的食物，舉凡魚、肉、蛋、奶、豆類之食物，都要嚴格控制，病患得靠特殊奶粉來補充營養。藥物型的患者則必須補充一些副作用極大的神經傳導物質，其病症的控制上，較食物型之患者略為困難。
治療：給予特殊奶粉</td></tr>
<tr><td>2</td><td>疾病名稱：高胱胺酸尿症(HCU)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>MET</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜60</td></tr>
</table>
簡介：因為胱硫醚合成酵素的功能缺乏，造成高半胱胺酸合成胱胺酸的過程中發生障礙，在體內堆積甲硫胺酸、高胱胺酸、高半胱胺酸及複合雙硫化合物等異常代謝產物。主要症狀為智能不足、骨骼畸型、眼球水晶體脫位、心臟血管疾病及血栓等臨床症狀。治療上可使用高劑量的維生素 B6（VitB6）或限制甲硫胺酸的攝取，再使用特殊奶粉來補充體內所需之胺基酸。
治療：給予特殊奶粉</td></tr>
<tr><td>3</td><td>疾病名稱：楓糖尿症(MSUD)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>LEU</td><td>VAL</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜300</td><td>＜300</td></tr>
</table>
簡介：人體中缺少支鏈甲型酮酸脫氫酵素，使得支鏈胺基酸（纈胺酸、白胺酸、異白胺基酸）的代謝無法進行去羧基化反應。通常罹患此症嬰兒，在開始餵食後數天至一周內，會出現嘔吐、嗜睡、食慾減低、呼吸急促、黃疸、抽搐等現象，身上散發焦糖的體味或尿味，嚴重者會意識不清、昏迷甚至死亡。
治療：以限制支鏈胺基酸的攝取，再補充特殊奶粉及維持體內代謝物質之平衡為主。</td></tr>
</table>

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管制文件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>5</td><td>疾病名稱：瓜胺酸血症第一型
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>CIT</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢< 21.5；複檢<40</td></tr>
</table>
簡介：瓜胺酸是尿素循環中的一個胺基酸，尿素代謝循環是人體內排除氨的主要途徑。瓜胺酸代謝不良將導致尿素循環功能障礙而引發高血氨。此類病患出生時並無明顯症狀，在經過餵奶數小時至數天後開始發病，剛開始會有嘔吐、餵食困難、吸吮力變差等現象，緊接著呼吸變得急促、常顯現倦怠感、有時會哭鬧不安及出現痙攣，而意識狀況則是逐漸惡化終至昏迷。若不及時加以治療即會造成智力受損及嚴重的神經系統損害。臨床上可分為新生兒型及成人型，成人型則屬再發性高血氨症。

治療：原則以降氨藥如安息香酸或苯丁酸鈉鹽為主，另外，特殊奶粉及低蛋白的飲食限制也很重要。另外，補充精胺酸也可改善治療效果。</td></tr>
<tr><td>41</td><td>疾病名稱：瓜胺酸血症第二型
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>CIT</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢< 21.5；複檢<40</td></tr>
</table>
簡介：Citrin 為參與尿素代謝循環中的蛋白質之一，主要負責將 Aspartate 從粒線體運送至細胞質，讓 Aspartate 與 Citrulline（瓜胺酸）藉由酵素 Argininosuccinate synthase (ASS) 形成 Argininosuccinate。缺乏 Citrin 這個蛋白質，上述的反應及尿素代謝循環便 遭到阻斷，因而引發瓜胺酸血症及高血氨症等臨床症狀。Citrin 缺乏症可分成兩種的臨床症狀表現：第二型瓜胺酸血症（citrullinemia type II,簡稱 CTLN2)及新生兒膽汁鬱積症（neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency, 簡稱 NICCD)。
治療：新生兒膽汁鬱積症的新生兒需補充脂溶性維他命及使用含有中鏈脂肪的配方奶粉；若有出現半乳糖血症的症狀，則還需使用不含乳糖的配方奶粉。大部分的症狀會在一歲過後獲得緩解，僅少數的個案出現嚴重的肝功能異常，而需要肝臟移植的治療。口服精胺酸能幫助降低血氨濃度；飲食方面避免高熱量、高碳水化合物的飲食，增加蛋白質的攝取，能幫助減輕高三酸甘油酯血症的情況。</td></tr>
</table>

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>8</td><td>疾病名稱：極長鏈脂肪酸代謝異常
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C14</td><td>C14:1</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜0.75</td><td>＜0.7</td></tr>
</table>
簡介：人體由食物或奶粉攝取各種脂肪酸，而脂肪酸必須進入細胞的能量工廠-「粒線體」中以進行分解，分解所產生的能量可提供細胞進行使用。脂肪酸的分解若產生問題，身體許多功能便會失調，特別是肌肉、心臟、腎臟等器官。極長鏈脂肪酸的分解若出現問題，多以低酮性低血糖表現，另外，肝臟及心臟均會發生病變。
治療：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。</td></tr>
<tr><td>10</td><td>疾病名稱：中鏈脂肪酸代謝異常
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C6</td><td>C8</td><td>C10</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜0.5</td><td>＜0.5</td><td>＜0.5</td></tr>
</table>
簡介：脂肪酸氧化障礙會導致能量不足與代謝中毒，產生腦病變、心肌病變及肌肉病變等症狀，造成突然發作的低酮性低血糖、嘔吐、嗜睡及昏迷等類似雷氏症候群之症狀。此病類多發生於白人及北歐地區。
治療：在飲食方面應少量多餐，避免飢餓並限制長鏈及中鏈脂肪酸的攝取，並以肉鹼治療。</td></tr>
<tr><td>13</td><td>疾病名稱：肉鹼結合酵素缺乏症第一型
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C0</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜70</td></tr>
</table>
簡介：肉鹼負責將脂肪酸運送到細胞的能源中樞-「粒線體」，脂肪酸隨即在粒線體中進行分解並產生能量，若肉鹼無法與脂肪酸結合或結合後無法分離，導致運輸脂肪酸進入粒線體的功能喪失，其症狀大多為心肌病變、低酮性低血醣昏迷以及肌肉無力等。肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第一型是肉鹼無法與脂肪酸結合，第一次發病大多在兩歲左右，以低酮性低血醣昏迷呈現，此外，肝功能及腎功能都會受到影響。
治療：預防低血糖可降低神經受損之風險，為了預防低血糖，病嬰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。患者須避免長時間未進食，以及避免接觸 valproate、水楊酸鹽類 (salicylate) 等肝毒劑 (hepatotoxic agents)。</td></tr>
</table>

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管制文件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>14</td><td>疾病名稱：肉鹼結合酵素缺乏症第二型
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C16</td><td>C18</td><td>C18:1</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜7.0</td><td>＜2.3</td><td>＜3.2</td></tr>
</table>
簡介：肉鹼與脂肪酸在共同進入粒線體後，無法進行分離，分為成人型及新生兒型。成人型多因激烈運動之後產生肌肉溶解，肌肉疼痛及血尿，甚至導致腎衰竭。新生兒型則對生命有威脅性，必須及時治療。
治療：包括低蛋白、低脂肪及高碳水化合物的飲食治療，應避免飢餓及保持體溫。肉鹼的補充是一種有效的治療方法。</td></tr>
<tr><td>15</td><td>疾病名稱：原發性肉鹼缺乏症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C0</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢>11 複檢>8.5</td></tr>
</table>
簡介：肉鹼缺乏症的病兒無法將脂肪酸運送到粒腺體，以進行氧化產生能量，在一歲前會發生高血氨性腦病變。
治療：及早診斷，定時補充肉鹼即可痊癒。</td></tr>
<tr><td>16</td><td>疾病名稱：戊二酸血症第一型
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C5DC</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜0.3</td></tr>
</table>
簡介：因為戊二醯基輔酶 A 去氫酶缺陷，導致分解離胺酸與色胺酸之代謝異常，造成有毒的代謝產物，如戊二酸等會過量堆積於血液與組織中而由尿液排出，造成漸進的神經學症狀異常。一般而言，患者在兩歲之前發展正常，可能有無症狀的巨腦，在嬰兒期的晚期呈現出症狀，包括神經症狀如運動困難、漸進式的手足舞蹈症、肌肉低張到僵硬、麻痺、四肢向外翻轉，身體呈弓狀等，也可能會有癲癇或昏睡昏迷的急性發作。
治療：飲食控制及核黃素與肉鹼補充為原則，以及避免飢餓。早期治療有相當好的成果，但長期的預後還不是很清楚。</td></tr>
<tr><td>17</td><td>疾病名稱：戊二酸血症第二型
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C4</td><td>C5</td><td>C8</td><td>C14</td><td>C16</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td><0.8</td><td><0.6</td><td><0.5</td><td><0.75</td><td><7.0</td></tr>
</table>
簡介：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。主要症狀為急性的代謝異常，新生兒會有低血糖、酸血症、肌肉無力、肝臟腫大等症狀，另外，腳底會有汗臭味。
治療：飲食控制方面以高碳水化合物、低脂肪低蛋白為主，並以少量多餐進行，以補充核黃素與肉鹼為治療原則。</td></tr>
</table>

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>18</td><td>疾病名稱：甲基丙二酸血症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C3</td><td>Ratio:C3/C2</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜5.5</td><td>＜0.3</td></tr>
</table>
簡介：是有機酸血症中最常見的一種，此症因甲基丙二酸輔酶 A 變位酶功能異常，導致體內甲基丙二酸、丙酸等有機酸的蓄積而造成一系列神經系統損害，患者會突然發生進食不良，呼吸急促甚至昏迷，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或出現嚴重的後遺症。晚發型的患者雖然病情較輕，但因診斷困難，導致腦部已出現傷害。
治療：長期治療靠特殊奶粉控制飲食的蛋白質，以減少蛋白質的分解。</td></tr>
<tr><td>19</td><td>疾病名稱：丙酸血症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C3</td><td>Ratio:C3/C2</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜5.5</td><td>＜0.3</td></tr>
</table>
簡介：有機酸血症的一種，所謂有機酸血症是蛋白質分解途徑出現障礙，許多有害的有機酸便堆積在血液中，造成新生兒餵食困難、嘔吐、呼吸急促及昏迷等，若不及時治療，將有死亡的威脅。
治療：治療原則以降低血液的酸性為主，若無法以電解質溶液來降血酸，可進行血液透析，另外，可以肉鹼來補充間接性肉鹼缺乏，同時降低特殊蛋白質的攝取。</td></tr>
<tr><td>20</td><td>疾病名稱：異戊酸血症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C5</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜0.6</td></tr>
</table>
簡介：此病症為異戊酸輔酶 A 去氫酶缺乏症，發病年齡為 0~1 歲，急性期症狀包括嘔吐、缺乏食慾、無精打采、嗜睡、神經症狀、體溫低等，通常發作的原因為上呼吸道感染或攝取太多高蛋白食物。
治療：使用特殊奶粉限制蛋白質攝取及肉鹼和口服甘胺酸(Glycine)，可獲得不錯的治療效果。</td></tr>
<tr><td>22</td><td>疾病名稱：3-羥基-3-甲基戊二酸尿症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C5OH</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜0.8</td></tr>
</table>
簡介：由於體內無法合成酵素來分解白胺酸，導致體內堆積有害人體的有機酸，若無法及時以藥物治療或食物控制，患者常會因酸中毒而致智障或死亡。發病徵狀如下：持續性嘔吐、四肢無力、盜汗、手腳冰冷、臉色蒼白、呼吸改變、抽筋痙攣、暴躁易怒、昏睡乃至昏迷。
治療：患者需日服肉鹼（L-carnitine），以協助排除體內有害人體之有機酸。除此之外，綜合維他命之攝取亦有輔助作用。</td></tr>
</table>

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管制文件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>40</td><td>疾病名稱：全羧化酶合成酶缺乏症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C5OH</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜0.8</td></tr>
</table>
簡介：個案因染色體上 21q22.13 上的 HLCS 基因突變而致病，此基因轉錄出的酵素羧化全酶合成酶 (holocarboxylase synthetase)可以和生物素結合去幫助分解蛋白質、脂質及碳水化合物。一旦 HLCS 基因產生致病突變，就會降低此酵素結合上生物素的能力，造成多種羧化酶無法進行應有功能，並累積各種異常胺基酸，阻止營養物質的分解、破壞許多細胞功能，而造成許多症狀表現。通常會在出生後幾個月內即出現症狀。
治療：補充生物素，來預防及治療臨床表徵的發生，當確診後應盡速進行治療，並須終身補充生物素。患者須定期回診追蹤，以了解疾病控制狀況。另外，若有聽力或是視力損害的患童，則可以利用輔具來改善症狀。</td></tr>
<tr><td>27</td><td>疾病名稱：先天性甲狀腺功能低下症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>TSH</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢＜7.5；複檢＜7.0</td></tr>
</table>
簡介：體內甲狀腺荷爾蒙缺乏，進而影響腦神經及身體的生長發育，如未及早診斷及治療，大部分會變成智能障礙、生長發育遲緩、身材矮小。
治療：確診後給予甲狀腺素治療，可使寶寶有正常的智能及身體生長發育。</td></tr>
<tr><td>28</td><td>疾病名稱：先天性腎上腺增生症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">17-OHP</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>足月＜7.5</td><td>早產＜50</td></tr>
</table>
簡介：常見的是腎上腺 21-羥化酶缺乏，一般分為兩型：
「失鈉型」為新生兒期鹽分大量流失造成緊急危險狀況，可能因而致死。「單純型」為女嬰有異常性徵，長大後造成性別錯亂，而男嬰也會有發育上的問題。
治療：經由篩檢早期確診，適時適量補充藥物，即可使寶寶有正常發育及成長。</td></tr>
<tr><td>29</td><td>疾病名稱：葡萄糖-6-磷酸鹽去氫酶缺乏症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">G6PD</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>♂>26.5</td><td>♀>36.5</td></tr>
</table>
簡介：寶寶體內紅血球之葡萄糖新陳代謝的酵素發生異常，當接觸奈丸、紫藥水或服用磺胺劑及鎮痛解熱劑時，會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。
治療：早期確診後，可避免上述之致病因素，減少寶寶的傷害。</td></tr>
</table>

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管 制 文 件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>30</td><td>疾病名稱：半乳糖血症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">GAL</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢< 13.5</td><td>複檢< 20</td></tr>
</table>
簡介：寶寶體內因酵素缺乏無法正常代謝乳糖，通常會出現餵奶後發生嘔吐、昏睡的現象，同時造成眼睛、肝臟及腦部損害。
治療：早期確診後，以不含乳糖及半乳糖的奶製品來代替母乳及奶粉，以避免疾病的危害。如曾經生育過罹患此症的寶寶，懷孕期間應避免攝取含有乳糖製品的食物。</td></tr>
<tr><td>31</td><td>疾病名稱：龐貝氏症(肝醣儲積症第二型)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">GAA</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢>2.1</td><td>複檢> 1.5</td></tr>
</table>
簡介：寶寶體內缺乏酸性α-葡萄糖苷酶，使得溶小體內的肝醣無法被分解而持續堆積，進而影響細胞的功能。嬰兒型的龐貝氏症患者出生時通常是正常的，2-3 個月後會出現四肢活動力與頭部控制力差，慢慢的會有呼吸困難及心臟肥大的症狀，肌肉無力與心臟肥大的症狀會持續惡化，一般患者會因心臟衰竭與呼吸衰竭而死亡。
治療：可以基因工程技術製造患者所缺乏的酵素，且目前已有健保給付，如能早期診斷及治療，補充患者所需的酵素，將可避免疾病所帶來的後遺症。但如果開始治療的時機太晚，就無法達到治療的效果。</td></tr>
<tr><td>32</td><td>疾病名稱：法布瑞氏症(FAB)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">GLA</td></tr>
<tr><td>參考區間-初檢</td><td>♂>4.0</td><td>♀>5.5</td></tr>
<tr><td>參考區間-複檢</td><td>♂>3.0</td><td>♀>3.0</td></tr>
</table>
簡介：由於基因的缺陷導致α-半乳糖苷酵素的缺乏，使得一些脂質無法被代謝而堆積在細胞的溶小體內，該基因位於 X 染色體上，因此對於男性的影響較大。患者剛開始會產生週邊神經傷害，引起四肢的疼痛。此外還會造成心臟、腎臟或血管的病變，有些人雖無症狀，但脂質的堆積早就開始進行，直到腎臟衰竭才被發現。
治療：分為症狀治療及酵素替代療法，神經痛可以藥物緩解，腎衰竭則要靠血液透析。如早期進行酵素療法，則可避免疾病所帶來的併發症。</td></tr>
</table>

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>33</td><td>
疾病名稱：高雪氏症
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">ABG</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢> 2.3</td><td>複檢> 1.1</td></tr>
</table>
簡介：由於先天缺乏溶小體酵素-酸性的 glucocerebrosidase (GCase)，造成 glucosylceramide 及其他醣脂類物質堆積在許多內臟組織的溶小體中，部份個案還可能會堆積在腦部，患者會有肝脾腫大、貧血、出血傾向及骨骼發育障礙等明顯症狀。
高雪氏症依臨床症狀分為三型
第一型：發生率最高，會引起肝脾腫大、骨骼變形、貧血等症狀，但不會波及中樞神經系統。
第二型：又稱急性神經元病變型，大都在嬰兒期引起肝脾腫大及嚴重的中樞神經症狀，病程迅速惡化導致死亡。
第三型：又稱慢性神經元病變型，嚴重程度介於第一型與第二型之間，症狀以脾臟腫大為主，智能慢慢退化，並失去運動能力，有時合併骨骼與肺部侵犯。
治療：酵素療法目前是一種有效的治療方式。
骨髓移植的效果良好，可以改善原本已經堆積在細胞中的葡萄糖腦甘脂 glucosylceramide，減輕症狀或停止惡化。
高雪氏症病患切除脾臟可能有助於血小板減少及貧血的現象，但可能會增加嚴重感染或加速其他患部的惡化的危險性。
</td></tr>
<tr><td>34</td><td>
疾病名稱：黏多醣症第 1 型(MPS 1)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">IDUA</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢> 1.8</td><td>複檢> 0.9</td></tr>
</table>
簡介：因為缺乏 α-L-iduronidase 的酵素，造成黏多醣無法分解而堆積在細胞內，屬於體染色體隱性遺傳。這一種酵素負責分解體內二種黏多醣(dermatan 及 heparan sulphate)，黏多醣症患者出生時並無異樣，但隨著黏多醣日漸堆積,會逐漸出現各種症狀：患者的皮膚、骨骼、關節、角膜、氣管與大腦等部位逐漸表現特殊的外觀與症狀。外觀如濃眉、鼻樑塌陷、嘴唇厚實、臉部多毛、頭顱變大、爪狀手、短下肢、膝內翻、身材矮小等，身體症狀如關節變形僵硬、肝脾腫大、肚臍或腹股溝疝氣、眼角膜混濁，上述症狀多半會隨著年齡增加而逐漸惡化。
治療：目前已發展出酵素療法。
</td></tr>
</table>

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>38</td><td>疾病名稱：黏多醣症第 2 型(MPS 2)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">I2S</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢> 3</td><td>複檢> 1.0</td></tr>
</table>
簡介：因為缺乏 Iduronate-2-sulfatase 的酵素，造成黏多醣無法分解而堆積在細胞內，屬於體染色體隱性遺傳。這一種酵素負責分解體內二種黏多醣(dermatan 及 heparan sulphate)，黏多醣症患者出生時並無異樣，但隨著黏多醣日漸堆積,會逐漸出現各種症狀：患者的皮膚、骨骼、關節、角膜、氣管與大腦等部位逐漸表現特殊的外觀與症狀。外觀如濃眉、鼻樑塌陷、嘴唇厚實、臉部多毛、頭顱變大、爪狀手、短下肢、膝內翻、身材矮小等，身體症狀如關節變形僵硬、肝脾腫大、肚臍或腹股溝疝氣、眼角膜混濁，上述症狀多半會隨著年齡增加而逐漸惡化。
治療：目前已發展出酵素療法。</td></tr>
<tr><td>42</td><td>疾病名稱：黏多醣症第 4A 型(MPS 4A)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">GALNS</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢> 0.4</td><td>複檢> 0.2</td></tr>
</table>
簡介：此疾病患者體內缺乏 GALNS 酵素，會造成一種稱為 keratan sulphate 的黏多醣分子無法被分解。沒有完全被分解的黏多醣，不但不能提供骨頭及軟骨正常發育所需的成分，更會儲存在人體細胞中，而造成漸進性的傷害。在嬰兒期只會表現出一些輕微的徵兆，但當越來越多的細胞遭到破壞時，典型的疾病症狀便開始出現。
治療：目前已發展出酵素療法。</td></tr>
<tr><td>43</td><td>疾病名稱：黏多醣症第 6 型(MPS 6)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">ARSB</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢> 2.0</td><td>複檢> 1.0</td></tr>
</table>
簡介：此疾病患者體內缺乏 ARSB 酵素，這種酵素是分解稱為「皮膚素硫酸鹽」(dermatan sulphate)的特殊黏多醣的重要元素。這些分解不完全的黏多醣在骨骼與軟組織的發育中無法被利用，而積存於身體的細胞內，進而對人體造成漸進式的破壞。此病在嬰兒時期狀況可能不明顯，但隨著越來越多的細胞遭到破壞，症狀也就逐一浮現。
治療：目前已發展出酵素療法。</td></tr>
</table>

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 管制文件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>44</td><td>疾病名稱：嬰兒晚發型神經元蠟樣脂褐質沉積症(CLN2)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">TPP1</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢> 6.0</td><td>複檢> 3.0</td></tr>
</table>
簡介：由於患者 CLN2 基因之缺失，造成第一型棕榈酸脂蛋白酶(palmitoyl-protein thioesterase-1, TPP1)的功能缺失，導致神經細胞內的溶小體無法代謝帶有長鏈脂肪酸的蛋白質，因而產生脂褐質沉積因而使神經細胞損傷甚至死亡。此型的患者通常在二到四歲開始發病，最初的症狀通常包括語言延遲、復發性癲癇發作和協調運動困難，也會發展出肌肉抽搐（肌陣攣）和視力喪失等病情

治療：目前已發展出酵素療法。</td></tr>
<tr><td>35</td><td>疾病名稱：嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>TREC</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＞25</td></tr>
</table>
簡介：嚴重複合型免疫缺乏症(Severe Combined Immunodeficiency , SCID)為一種免疫功能異常的疾病，由於 T 淋巴球的數量或功能缺陷所致。罹患此症的新生兒會因此導致免疫功能缺乏，引起細菌、病毒或黴菌感染，如未能及時治療，大多在出生一年內死亡。

治療：1. 症狀治療：避免活性疫苗(如卡介苗)的接種。
2. 骨髓移植或臍帶血幹細胞移植。
3. 酵素補充法：ADA(Adenosine deaminase)缺乏的病患，可使用酵素補充法。</td></tr>
<tr><td>36</td><td>疾病名稱：腎上腺腦白質失養症(ALD)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>C26:0LPC</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>＜0.6</td></tr>
</table>
簡介：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。
治療：除了以羅倫佐油治療外，目前治療方式還有骨髓移植與基因治療。</td></tr>
</table>

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。

<table>
<tr><th>疾病代號</th><th>疾 病 簡 介</th></tr>
<tr><td>37</td><td>疾病名稱：生物素酶缺乏症(BD)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">Biotinidase</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢> 65</td><td>複檢> 50</td></tr>
</table>
簡介：生物素酶(biotinidase)普遍存在於哺乳類動物細胞，其功能是將生物素胺酸(biocytin)分解成生物素(biotin)，而生物素在身體內是做為羧化酶(carboxylase)的輔酶，輔助這些酵素的功能。患者體內基因變異所造成生物素酶的功能減弱或消失，間接影響羧化酶的功能引起疾病症狀的產生。
治療：口服生物素及可消除與預防其臨床症狀</td></tr>
<tr><td>39</td><td>疾病名稱：脊髓性肌肉萎縮症(SMA)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td>Ratio of SMN2/SMN(1+2)</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>< 0.85</td></tr>
</table>
簡介：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。

治療：以支持性治療減緩併發症產生為主，但至 2015/12/16 止目前世界上已經有 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。</td></tr>
<tr><td>45</td><td>疾病名稱：裘馨氏肌肉失養症(DMD)
<table>
<tr><td>辨識標記</td><td colspan="2">CK-MM</td></tr>
<tr><td>參考區間</td><td>初檢足月<750；早產<650</td><td>複檢<300</td></tr>
</table>
簡介：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，屬於隱性 X 染色體異常疾病。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。發病時肌肉組織會經歷肌力消耗且最終會由脂肪和纖維組織取代之。疾病發生率約為 3000~6000 位男嬰有 1 位為 DMD 病患。
治療：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。</td></tr>
</table>

Taipei Institute of Pathology 台北病理中心 機密文件

注意：任何個人、組織或團體在使用、複製、散播本文件之部分或全部內容前，應確定其合法授權，任何未經台北病理中心事前授權之使用、複製、散播，將違反台北病理中心管理規定，台北病理中心將依據相關法令規定追究其責任。