新生兒先天性代謝異常疾病篩檢
選擇性自費項目衛教單

目錄 1
採檢流程與時程 2
生物素酶缺乏症(BD) 3
腎上腺腦白質失養症(ALD) 5
嚴重複合型免疫缺乏症 6
溶小體儲積症 7
龐貝氏症 8
法布瑞氏症 9
高雪氏症 10
黏多醣症 11
嬰兒晚發型神經元蠟樣脂褐質沉積症 12
裘馨氏肌肉失養症 13

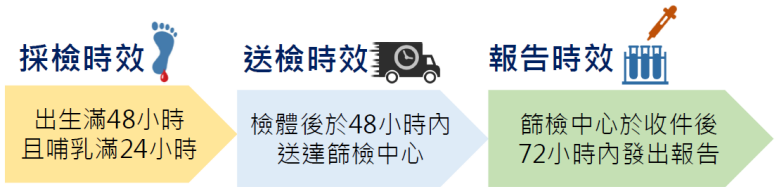
Taipei Institute of Pathology
台北病理中心

網址：www.tipn.org.tw
聯絡電話：(02)85962050 轉 401-403
聯絡專線：(02)85962065
傳真：(02)85962067

報告查詢 QR 碼

2026.06.24 修訂

新生兒篩檢採檢流程與時程



新生兒篩檢通知異常(疑陽性)之處理

新生兒篩檢是早期發現先天代謝性疾病最好的方法，增加選擇性篩檢項目並不會額外增加寶寶抽血的負擔。如有接獲出生院所通知時，請儘速配合醫療人員指示進行複檢，篩檢中心必要時同步使用血片進行相關確認檢驗。若新生兒有相關症狀產生，立即與新生兒篩檢中心或當地所屬轉介醫院聯絡，尋求正確醫療支援。

新生兒篩檢報告查詢

新生兒篩檢報告為配合出生醫院行政作業流程，紙本報告約在寶寶出生後 2-3 個星期回到出生醫院，家長可於健兒門診向醫師諮詢篩檢結果；亦可利用本中心網址 https://www.tipn.org.tw/INB/INB010.asp 或右方 QR 碼進入報告查詢網頁，輸入相關資料後自行查詢報告。

報告查詢 QR 碼

提醒您：篩檢的敏感度並非 100%，檢查結果會因為某些疾病有晚發作型、非典型、蛋白質攝取不足或是特殊飲食而有偽陰性的可能，如有健康上的問題，請諮詢相關的小兒科醫師。

生物素酶缺乏症
(Biotinidase Deficiency)

什麼是生物素酶?

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，這些羧化酶包括：丙酮酸羧化酶(pyruvate carboxylase)、丙基輔酶 A 羧化酶(propionyl-CoA carboxylase)、三甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酶(3-methylcrotonyl-CoA carboxylase)與乙醯輔酶 A 羧化酶(acetyl-CoA carboxylase)四種，因此嬰兒型的多發性羧化酶缺乏症(Multiple carboxylase deficiency)經常是因為生物素酶缺乏引起的。

遺傳模式、疾病分類與症狀：

本疾病之遺傳模式為體染色體隱性遺傳，該基因位於第三號染色體的長臂(3q25)上。已知超過 100 個以上的基因突變點，因這些變異所造成生物素酶(biotinidase)的功能減弱或消失，依程度將疾病分為完全缺乏(profound deficiency)與部分缺乏(partial deficiency)。

(1)完全生物素酶缺乏症(Profound deficiency)：

生物素酶的活性小於正常活性的 10%以下，發病時間在出生一星期至 10 歲間，平均為 3～6 個月，有些患者為單一症狀，有些則呈現多樣性的神經與皮膚方面的症狀，包括癲

癇、肌肉張力低、運動失調與發展遲緩。如未能及時治療所造成的視神經萎縮與聽力喪失，即使再使用生物素治療也無法復原。皮膚因免疫功能不全導致病毒與黴菌感染。呼吸系統的症狀如換氣過度、喘鳴聲與呼吸暫停，因此被認為可能是嬰兒猝死的原因之一。少數到青少年才發病的患者，會表現突發性的視力喪失且伴隨視神經萎縮與痙攣性下身輕癱。

(2)部分生物素酶缺乏症(Partial deficiency)：

指生物素酶的活性介於正常活性的 10%～30%，這些患者經常是無症狀的，但當個體面臨生理壓力如生病、感染或飢餓等，會出現神經性與皮膚上的症狀，給予生物素的治療後症狀即可消除。

綜合而論：只要早期發現與診斷，經過適當的治療，生物素酶缺乏症是可以完全無症狀，但是如未能適當治療，將導致患者神經學上不可回復的後遺症。

發生率：

完全生物素酶缺乏症(profound deficiency) 為 1：137,400
部分生物素酶缺乏症(partial deficiency) 為 1：110,000
合併兩者來看發生率約為 1：61,000

治療方法：

治療方式為口服生物素，通常劑量為 5-20 mg/day 即可消除與預防該症的臨床表現，是非常經濟且有效的治療方法。但視神經與聽神經的功能未必能完全治癒，痙攣性下身輕癱一旦發生亦難改善。

腎上腺腦白質失養症
(Adrenoleukodystrophy/ALD)

由於基因突變造成細胞內過氧化小體(peroxisome)的異常，使得非常長鏈飽和性脂肪酸(VLCFA)無法被斷解，大量堆積在大腦白質和腎上腺皮質，進而侵蝕腦神經系統的髓鞘質，引起中樞神經發展遲滯，產生神經傳遞功能障礙，在皮膚纖維母細胞內也可以找到非常長鏈脂肪酸酸堆積的證據。

本疾病的發病基因位於 X 染色體上的 ATP-binding cassette,sub-family D, member 1 基因(簡稱 X-ALD 或 ABCD1 基因)，因發病年齡不同，臨床表徵相當多樣化，初期症狀為注意力不集中、記憶減退、活動過度等。隨著病程進展，會有漸進性聽覺、視覺、語言及行動能力喪失、昏迷等症狀。依其發病年齡及臨床症狀，大致可分成數種類型：

(1)幼兒型腦白質化(Childhood Cerebral,簡稱 CCER 或 CCALD；約佔所有 ALD 患者的 31-35%)：發病年齡在 4 至 8 歲發病，初期為學習或行為異常，視覺及聽力障礙，有時會出現複視及癲癇，通常發病後 6 個月到 2 年內會迅速地退化，逐漸喪失神經自主及運動能力。

(2)腎上腺髓鞘神經型疾病(Adrenomyeloneuropathy,簡稱 AMN；約佔 40-46%)：主要症狀為漸進式腿部僵硬、無力，無法控制括約肌，進而中樞神經逐漸退化等。約 10%至 20%的病患，會因腦部的退化而有嚴重的認知、行為及語言障礙，導致完全失能及喪失生命。

(3)青少年大腦型 (Adolescent cerebral ALD)：約佔 4~7%會在 11 到 21 歲發病，除了病情進展速度會比較慢一點外，其他症狀大部分與兒童大腦型差不多。

(4)女性異型合子病徵基因型（Female Symptomatic Heterozygote）：ALD 是 X-linked 遺傳疾病，女性帶因者通常不會有病徵。但是事實上還是有在女性身上發現 ALD 的病徵，症狀從輕微到嚴重都有，因此帶因女性也需要注意。

發生率：

在美國，男性個案的發生率是 1:42,000；加上女性異合子基因型的發生率是 1:16,800。在歐美國家平均為 1/45,000 之機率，最近報告機率顯示為 1/17,000~1/25,000。

治療方法：

(1)羅倫佐的油(Lorenzo's Oil) 中含有高量單元不飽和脂肪酸，對於神經症狀尚未出現的 ALD 患者，最普遍被採用的治療方式，以期減緩神經症狀出現的速度。對腦部 VLCFA 之堆積的改善效果有限，無法治療已經產生的神經病變，對成年患者也不具療效。

(2)骨髓移植：能夠治療兒童大腦型，但成功率只有六成左右，不建議施行於已經有症狀的 ALD 患者。

(3)利用基因治療結合血液幹細胞治療，可以有效的減緩 ALD 對於腦部的傷害。降低因骨髓移植所帶來的死亡與侵入性風險，並且也可以解決無適合骨髓提供者的問題。

嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)

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導致重複性的細菌、病毒或黴菌感染，包括呼吸道、口腔黏膜、腹瀉或全身性黴菌感染。因不易與其他疾病區分而延誤治療。大多在出生一年內死亡，患者必須被隔離在無菌艙中，因此被稱為泡泡寶寶。患嬰在疾病初期並無症狀且診斷不易，在新生兒篩檢進行此項篩檢，可讓患嬰得到早期診斷早期治療，進而恢復健康的機會。國內粗估發生率約為八萬分之一。

疾病治療：

(1)症狀治療：避免活性疫苗(如卡介苗)的接種，如有感染，給予預防性抗生素，定期使用免疫球蛋白。

(2)骨髓移植或臍帶血幹細胞移植：根據文獻，患嬰如能在 3 個月前接受移植手術，有超過 95%的機會可以存活，如 3 個月後再做移植，則只有 70%的長期存活率。

(3)酵素補充法：ADA(Adenosine deaminase)缺乏的病患，可使用酵素補充法。

注意事項：

自費篩檢本項篩檢者，在未接獲篩檢報告前，請勿讓新生兒接種活菌疫苗(包括卡介苗、口服小兒麻痺疫苗、口服輪狀病毒疫苗)。

溶小體儲積症
(Lysosomal Storage Disease ,LSD)

溶小體富含水解酵素，為細胞內分解物質的重要胞器，溶小體儲積症是一種因溶小體內缺乏某一特定的水解酵素所導致的疾病。有 40 多種疾病都歸屬於溶小體儲積症，皆因基因缺陷導致某一種酵素缺乏或功能異常，使得脂肪、醣蛋白、黏多醣等代謝產物堆積在溶小體內，進而使患者的細胞、組織失去正常功能，導致器官嚴重受損，病情嚴重者在嬰兒期或青少年時期死亡，總發生率約為 1/5,000～10,000。

大多數溶小體儲積症 (LSD) 的臨床嚴重程度都具有多樣性，但在本質上都具有進行性(不斷惡化)特徵，並可能導致全身性的不可反逆損傷及衰退性，嚴重表現型甚至具有致命性，唯有早期發現並進行診斷治療，方可有效延緩病情並有效改善患者預後。基於適當且有效的治療方法及檢驗技術，許多溶小體儲積症已逐漸被納入新生兒篩檢項目中，目前本中心提供的篩檢項目為龐貝氏症、法布瑞氏症、高雪氏症與黏多醣症第一型、第二型；針對第 4A 及第六型黏多醣症提供先驅篩檢計畫。

在台灣的疾病發生率

嬰兒型龐貝氏症：約 1/50,000，晚發型龐貝氏症：約 1/30,000。
典型法布瑞氏症：約 1/40,000，心臟型法布瑞氏症：約 1/1,500。
高雪氏症：約 1/50,000。
黏多醣症各型的發生率約 1/50,000～1/100,000 不等。

龐貝氏症（Pompe Disease）

龐貝氏症又稱為肝醣儲積症第二型

由於溶小體內的酸性麥芽糖酵素(α-glucosidase)的缺乏，使得溶小體內的肝醣無法被分解，導致肝醣不斷堆積而傷害肌肉的功能，使病患出現漸進性的肌肉無力和呼吸困難。主要症狀為：四肢無力、呼吸困難與心臟衰竭。如未治療，甚至導致死亡發生。目前篩檢主要針對**嬰兒型龐貝氏症**。

嬰兒型龐貝氏症患者在出生時通常是正常的。大部分的患嬰在兩、三個月大時，會出現四肢活動力差，頭部控制力差等症狀。肌肉無力及心臟肥大的症狀會持續惡化，典型的嬰兒病患多於一歲前因心臟衰竭或呼吸衰竭而死亡。藉由新生兒篩檢早期發現進而治療是非常重要。晚發型龐貝氏症惡化較慢，可能從輕微的肌肉無力到需要輪椅和呼吸器，通常發作時間越早，症狀與惡化情越嚴重。

本疾病為體染色體隱性遺傳，若父母親雙方同為此一缺陷基因帶因者，不分性別，每一胎則有 1/4(25%)的機率會遺傳此症。

疾病治療：

酵素替代療法(Enzyme replacement therapy, ERT)：
目前已有透過基因工程方式製造的 GAA 酵素

法布瑞氏症（Fabry Disease）

由於負責製造α-半乳糖苷酵素(α-galactosidase , α-GLA)酵素的基因缺陷，導致一些脂質，尤其是globotriaosylceramide (GL-3)無法被代謝，堆積在全身許多細胞內的溶小體(lysosome)中。

由於 GL-3 堆積於血管內皮細胞時，容易傷害到週邊神經引起四肢劇烈疼痛，通常在溫度較高或季節變化時發病，有人描述痛起來像火燒的感覺。此外還會造成心臟、腎臟、腦血管病變。有些人則無任何症狀，直到腎臟衰竭才被發現。

由於本病的基因位於 X 染色體上，因此對男性的影響會較大。女性雖有兩條 X 染色體，但未必能倖免於罹病，因有缺陷的 X 染色體和另一條正常 X 染色體的基因活化程度，會決定發病與病症的嚴重程度。

疾病治療：

目前可分成症狀治療與酵素替代療法，酵素替代療法的藥物為 Fabrazyme (agalsidase beta)以及 Raplagal (agalsidase alpha)，主要針對患者或有症狀的女性帶因者進行治療，神經痛可透過各種藥物緩解，腎衰竭要靠血液透析。

高雪氏症(Gaucher Disease)

由於負責製造葡萄糖腦苷脂酵素(glucocerebrosidase,GCase)的基因缺陷，造成葡萄糖腦苷脂(glucosylceramide)及其他醣脂類物質堆積在許多內臟組織的溶小體中，導致肝臟、脾臟及骨髓會儲積大量無法水解的物質。 葡萄糖腦苷脂的逐漸堆積於骨髓細胞與神經系統，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。高雪氏症患者分為三型：

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：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：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。

本疾病為體染色體隱性遺傳疾病，當父母親為各帶一個突變的基因，為沒有臨床症狀的帶因者，但其下一代每一胎不分性別將有 25%的機率罹患此症。

疾病治療：

1.酵素替代療法(Enzyme replacement therapy, ERT)。
2.骨髓移植。
3.症狀治療。
4.基因療法。

黏多醣症(Mucopolysaccharidoses, MPS)

黏多醣是構成骨骼、血管、皮膚、毛髮等重要組織的主要成分，黏多醣症(Mucopolysaccharidoses，簡稱 MPS)是一種先天代謝遺傳疾病，黏多醣症患者體內缺乏分解黏多醣所需的特定酵素，導致黏多醣逐漸堆積在細胞、結締組織中，進而傷害器官的功能運作。

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，上述症狀會因酵素活性缺乏的程度不同而有差異，但多半會隨著年齡增加而逐漸惡化。有些類型的黏多醣症患會有智能障礙或過動的傾向。

黏多醣症目前分為七種類型，由於致病基因不同，疾病的嚴重程度與預後亦不相同。此疾病為體染色體隱性遺傳，只有第二型屬於性聯隱性遺傳，也是台灣與亞洲地區最常見的類型。目前部分疾病型別已有酵素替代療法，可供臨床治療使用。

嬰兒晚發型神經元蠟樣脂褐質沉積症(CLN2)

嬰兒晚發型神經元蠟樣脂褐質沉積症(late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis type 2，CLN2)是一種神經蠟樣脂褐質沉積症(Neuronal Ceroid Lipofuscinosis，NCLs)，屬於溶酶體儲積症疾病。主要是由於 CLN2 基因之缺失，造成第一型棕梠酸脂蛋白酶(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，CLN2 疾病影響基本運動技能，如坐立和行走，具有這種情況的患者經常需要在童年時期使用輪椅，並且通常活不過青春期。

目前臨床上的治療仍以支持性治療減緩併發症產生為主，而 2017 年美國食品藥物管理局及歐洲藥物管理局已批准一酵素治療藥物使用於這類疾病的患者。因此經由 CLN2 新生兒篩檢，可以及早診斷，及早接受追蹤治療，以延緩運動功能的喪失。

裘馨氏肌肉失養症 (Duchenne Muscular Dystrophy)

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。由於基因突變所影響基因轉譯的蛋白為肌縮蛋白(dystrophin),肌縮蛋白是提供肌肉組織中參與細胞外間質與細胞骨架連結肌肉細胞的穩定結構。

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。病人通常在 7 到 13 歲會需要使用輪椅，最後因為呼吸道肌肉喪失功能而造成呼吸越加困難而需要呼吸維持器；而心臟功能損壞也會造成心臟衰解。雖然 DMD 為隱性 X 染色體異常疾病，女性為無症狀的基因突變帶因者，部分女性帶因者可能會表現出輕微肌肉衰退症狀，有時會有較嚴重臨床病程，這些人分類為表現型或症狀帶因者。疾病發生率約為 3000~6000 位男嬰有 1 位為 DMD 病患。

治療方法 ：

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。