新生兒篩檢自選項目同意書

親愛的家長：您好

為了早期偵測寶寶可能罹患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，篩檢中心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內入常規檢查項目。

因為篩檢項目增加，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，我們將依循轉介流程進行疾病確診工作，所有資料將記錄於病歷，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。

**一、串聯質譜儀檢測之其他項目(免費篩檢)：**

部分先天性胺基酸、有機酸與脂肪酸代謝異常疾病(詳衛教單)可同時與指定項目一起經由串聯 質譜儀一併檢測出來。雖部分項目尚無明確的治療方式，但若及早診斷，或可及時採取醫療措施，減緩疾病對寶寶的傷害。相關篩檢項目詳衛教單。

**二、溶小體儲積症(Lysosomal Storage Disease,LSD) (自費篩檢)：**

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(第II型為免費篩檢)，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，因法布瑞氏症之女性帶原者也會患病，為提高檢驗的準確性，女嬰會增加法布瑞氏症中國人好發突變點分析。

**三、嚴重複合型免疫缺乏症(SCID) (自費篩檢)：**

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：

* 罹患該症的寶寶如接種卡介苗(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接種時間為出生滿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)。

**四、生物素酶缺乏症(BD) (自費篩檢)：**

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，但只要口服生物素及可消除與預防其臨床症狀，症狀說明詳衛教單。

**五、腎上腺腦白質失養症(ALD) (自費篩檢)：**

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)。

**六、脊髓肌肉萎縮症(SMA)(免費篩檢)：**

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。第2、3型患者則分別約於嬰幼兒或是孩童期以後發病。目前臨床上的治療仍以支持性治療減緩併發症產生為主，但目前世界上已經有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，可以降低其死亡率及減少併發症比率。

目前臨床上並非全部父母都會接受帶因者之產前檢測，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。本計畫旨在評估是否可以利用新生兒篩檢檢測SMN1基因數目的方式，及早發現寶寶是否罹患SMA，並提供患童及早診斷進而接受臨床照護的機會。但您寶寶如檢驗證實為患者，可能會影響商業保險的投保權。在此說明：**本檢驗無法檢測出帶原者，因此不適合做為父母之產前檢查；同時本檢驗能偵測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，無法從此檢驗提早得知是否罹病。**另外，患者有可能因為有數個SMN2基因，因而病情較輕微，因此需要長期追蹤才能及早偵測發病時機。

如果您同意參加此試驗，並不需另外採檢、不另收取費用，我們預估將有一萬分之一的新生兒會因檢驗結果異常，而被要求至醫院做確診診斷，如確診為患者，則需考慮長期追蹤並盡早開始接受臨床相關評估以便在最佳時機提供寶寶適當的臨床症狀治療。

綜上所述，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。



 新生兒篩檢室關心您的寶寶健康

 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)　　　 107年 01月印製

----------------------------------------------------------------------------------------------------------------←由此處撕開

法定代理人聲明：

本人已詳細閱讀上述篩檢項目之相關資料，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 接受上述串聯質譜儀檢測之免費篩檢

□同意 □不同意 接受四合一溶小體儲積症(LSD)之自費篩檢

□同意 □不同意 接受黏多醣症第II型(MPS-II)之免費篩檢

□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 接受脊髓肌肉萎縮症(SMA)之免費篩檢

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