

新生兒篩檢自選項目說明

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。詳細內容請參閱兒童健康手冊內新生兒篩檢衛教說明。

除外，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台北病理中心 網址：<http://www.tipn.org.tw>

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。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、基本 **21** 項篩檢：自費 600 元

21 項篩檢項目詳見兒童健康手冊，**免費加驗串聯質譜儀檢測**（部分先天性胺基酸、有機酸與脂肪酸代謝異常疾病可經由串聯質譜儀檢測出來。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。）

二、五合一溶小體儲積症(Lysosomal Storage Disease,LSD)：自費 900 元

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，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。

三、嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)：自費 275 元

此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。罹患此病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，如未及時治療，大多在出生後一年內死亡。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。

★接受SCID 篩檢的寶寶需確定報告無異常後，再接受卡介苗接種。

四、生物素酶缺乏症(BD)：自費 120 元

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。

五、腎上腺腦白質失養症(ALD)：自費 180 元

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。

六、脊髓肌肉萎縮症(SMA)：自費 360 元

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。

七、裘馨氏肌肉失養症(DMD)：自費 420 元

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。

備註：

1. 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
2. 若篩檢結果數值異常，您將會接到通知複檢或轉介的通知，後續將依循新生兒篩檢系統規範流程執行相關作業。
3. 複檢或轉介並不代表寶寶罹患該項疾病，相關說明請洽篩檢中心或醫師。
4. 在中華民國「個人資料保護法」與相關法令之規範下，篩檢中心依業務需求蒐集、處理及利用您的個人資料，您的相關資料只限於新生兒篩檢業務範圍內使用。

當您勾選接受任何一項自選篩檢項目後，即表示您已閱讀、瞭解並同意接受篩檢中心使用您的個人資料。如果您有意願為寶寶進行自費篩檢，請您在同意書勾選並簽名，並交給您寶寶的護理師。