

附件一

7月1日前後新生兒篩檢比較

	7月1日前新生兒篩檢	7月1日後新生兒篩檢
採檢方式	* 新生兒出生滿 72 小時後，採集新生兒腳跟血，並滴於濾止血片上，待陰乾後寄至篩檢中心。	* 新生兒出生滿 48 小時或哺乳滿 24 小時後，採集新生兒腳跟血，並滴於濾止血片上，待陰乾後寄至篩檢中心。
篩檢項目	<p>(一)傳統篩檢項目，共 5 項【必要項目】</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.先天性甲狀腺低能症 2.苯酮尿症 3.高胱胺酸尿症 4.半乳糖血症 5.葡萄糖-6-磷酸鹽去氫缺乏症(俗稱蠶豆症) <p>(二)先天性腎上腺增生症【選擇項目】</p> <p>(三)串聯質譜儀檢測疾病，共 20 項【選擇項目】</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.楓糖尿症 2.中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 3.戊二酸血症第一型 4.異戊酸血症 5.甲基丙二酸血症 6.酪胺酸血症 7.丙酸血症 8.白胺酸代謝異常 9.瓜胺酸血症 10.精胺琥珀酸血症 11.精胺酸血症 12.非酮性高甘胺酸血症 13.長鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症 14.短鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症 15.肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第一型 16.肉鹼醯基肉鹼轉移酶缺乏症 17.肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第二型 18.高血氨症 19.高鳥胺酸血症 20.低瓜胺酸血症 	<p>(一)傳統篩檢項目 5 項【必要項目】</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.先天性甲狀腺低能症 2.苯酮尿症 3.高胱胺酸尿症 4.半乳糖血症 5.葡萄糖-6-磷酸鹽去氫缺乏症(俗稱蠶豆症) <p>(二)先天性腎上腺增生症【必要項目】</p> <p>(三)新增串聯質譜儀檢測疾病，共 5 項【必要項目】</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.楓糖尿症 2.中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 3.戊二酸血症第一型 4.異戊酸血症 5.甲基丙二酸血症 <p>另 15 種項目不提供檢驗結果</p>

7 月 1 日前後新生兒篩檢比較

	7 月 1 日前新生兒篩檢	7 月 1 日後新生兒篩檢
費用	<ul style="list-style-type: none"> * 傳統新生兒篩檢費用【必要項目】：衛生署補助 100 元、民眾自費 100 元。 * 先天性腎上腺增生症及串聯質譜儀可檢測之疾病【選擇項目】：民眾自費約 400 元。 * 各醫療院所之耗材、技術費用另計 	<ul style="list-style-type: none"> * 傳統 5 項新生兒篩檢、先天性腎上腺增生症及串聯質譜儀篩檢項目 5 項（楓漿尿症、中鏈脂肪酸去氫氧化酶缺乏症、戊二酸血症第一型、異戊酸血症、甲基丙二酸血症）共 11 項【必要項目】，衛生署補助 200 元。（山地離島、偏遠地區及低收入戶由國民健康局全額補助 550 元），民眾需自費 350 元 * 各醫療院所之耗材、技術費用另計
篩檢機構	<p>六家篩檢機構提供檢驗：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 臺大醫院新生兒篩檢室 2. 財團法人台北病理中心 3. 財團法人中華民國衛生保健基金會 4. 中國醫藥學院附設醫院基因醫學部 5. 長庚醫院林口兒童分院新生兒篩檢中心 6. 馬偕醫院醫學研究科 	<p>三家篩檢機構提供檢驗：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 臺大醫院新生兒篩檢室 2. 財團法人台北病理中心 3. 財團法人中華民國衛生保健基金會
差異及限制	<ul style="list-style-type: none"> * 【必要項目】+【選擇項目】=26 項，共計 600 元，其中衛生署補助 100 元，民眾自費 500 元。 * 民眾可<u>自由選擇</u>是否自費 400 元，進行先天性腎上腺增生症及串聯質譜儀檢查，且串聯質譜儀可篩檢項目多達 20 項。 	<ul style="list-style-type: none"> * 【必要項目】=11 項，共計 550 元。其中衛生署補助 200 元，民眾自費 350 元。 * 民眾<u>無法自由選擇</u>自費項目，衛生署僅新增 5 項串聯質譜儀可篩檢之疾病，另有 15 項無法自行選擇。 * 山地、離島及偏遠地區之全額補助，以新生兒出生醫療院所為補助依據，忽略目前山地偏遠地區居民傾向至平地或醫療資源較好地區生產。

新生兒篩檢疾病介紹

分類	傳統篩檢				
項目	(1)	(2)	(3)	(4)	(5)
疾病 英文名	Congenital Hypothyroidism	Phenylketonuria/ Hyperphenylalanine	Homocystinuria/ Hypermethionemia	Galactosemia	Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency G6PD deficiency
疾病 中文名	先天性甲狀腺低能症	苯酮尿症	高胱胺酸血症/高甲 硫胺酸血症	半乳糖血症	. 葡萄糖-6-磷酸鹽去 氫缺乏症(俗稱蠶豆 症)
疾 病 簡 介	<p>一種先天性甲狀腺機能障礙，新生兒期的症狀不易發現，未診治者，直到3~6個月以後症狀才逐漸明顯。罹患此病時身體的新陳代謝會變得遲緩，病人會出現昏睡、便秘、全身腫脹、體溫低、皮膚乾燥等症狀。發育中的嬰兒若缺少甲狀腺素，甚至會產生嚴重的智能和生長發育障礙，進而造成矮小與痴呆的病症</p>	<p>簡稱 PKU，是因為人體必需胺基酸中的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。</p>	<p>主要成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、骨骼畸形、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。</p>	<p>半乳糖血症 (galactosemia) 是一種體染色體隱性遺傳的醣類代謝異常疾病。由於半乳糖 (galactose) 轉變成葡萄糖 (glucose) 的代謝途徑發生機障，導致體內半乳糖的堆積。病童出生時往往沒有任何異狀，但經過幾天餵奶後，會發生嚴重吐奶及腹瀉現象，並呈現昏睡狀，之後會有肝脾腫大、脫水及體重不增等現象，甚至會因血液感染而死亡。症狀較輕而存活的病童，會有生長發育遲緩及智能障礙、白內障及肝硬化等症狀。</p>	<p>此症患者因缺乏這種酵素，使紅血球容易受到某些特定物質的破壞而發生溶血，例如接觸到氧化性藥物、蠶豆、樟腦丸(臭丸)、紫藥水、磺胺劑，以及部份解熱鎮痛劑時，若程度嚴重即發生急性溶血性貧血，故亦稱之「蠶豆症」。</p>
特殊 奶粉 及藥品	儘快補充甲狀腺素 (L-Thyroxine)，使病患恢復正常甲狀腺功能	特殊奶粉 Lofenalac、Phenyl-free(為衛生署公告及補助之特殊營養食品)	特殊奶粉 Hominex-2 及 Low Met Product (為衛生署公告及補助之特殊營養食品)	不含半乳糖食物進行飲食控制治療，如母乳、乳製食品、動物內臟等均應禁食。嬰兒可用豆奶替代牛奶、母乳餵食。	預防方法: 避免接觸樟腦丸、紫藥水或食用蠶豆及某些藥物(如: 阿司匹靈類與某些解熱鎮痛劑、磺胺類、抗瘧疾、硝基類等)，預防發生溶血性貧血現象

新生兒篩檢疾病介紹

分類	胺基酸代謝異常	脂肪酸代謝異常	有機酸血症	
項目	(6)	(7)	(8)	(9)
疾病英文名	Maple Syrup Urine Disease	Medium Chain Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency	Methyl-Malonic Acidemia	Isovaleric Acidemia
疾病中文名	楓糖尿症	中鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症	甲基丙二酸血症	異戊酸血症
疾病簡介	<p>楓糖尿症是因為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。治療原則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。</p>	<p>中鏈脂肪酸分解障礙會造成突然發作的低酮性低血糖、嘔吐、嗜睡及昏迷，症狀會出現於嬰兒及幼童。此病類多發生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。</p>	<p>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、丙酸等有機酸蓄積，造成一系列神經系統損害，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。</p>	<p>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。治療原則以限制蛋白質攝取及肉鹼和口服甘胺酸(Glycine)治療。</p>
特殊奶粉及藥品	特殊奶粉 MSUD、Ketonex-1 (為衛生署公告及補助之特殊營養食品)		特殊奶粉 OS1、OS2 及 P80056(為衛生署公告及補助之特殊營養食品)	特殊奶粉 I-Valex-2(為衛生署公告及補助之特殊營養食品)

分類	有機酸血症	其他
項目	(10)	(11)
疾病 英文名	Glutaric Acidemia Type I	Congenital adrenal hyperplasia
疾病 中文名	戊二酸血症第一型	先天性腎上腺增生症
疾病 簡介	<p>此症之成因為戊二基輔酶 A 去氫酶缺陷，導致分解離胺酸與色胺酸之代謝途徑有問題，造成有毒的代謝中間產物，如戊二酸等會過量堆積於血液與組織中並排泄到尿液，造成漸進的神經症狀及急性的代謝異常。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。</p>	<p>腎上腺皮質素，是新陳代謝的一種重要激素；留鹽激素則與體內電解質和水分的平衡息息相關。缺乏羥化酵素(CYP21)會導致腦下垂體的過度刺激，引起腎上腺的增生肥大，導致男性荷爾蒙的過度分泌通常會造成男性化與鹽份流失，男嬰容易性早熟而導致身材矮小；女嬰在母體內，即會開始產生陰蒂肥厚增生現象，一出生就被誤認為是男寶寶，會有陰蒂增大、陰道發育不良症狀，就是現在所稱的「陰陽人」。</p>
特殊 奶粉 及藥品		依其缺乏予以適量補充藥物

分類	脂肪酸代謝異常				
項目	(12)	(13)	(14)	(15)	(16)
疾病 英文名	Long Chain Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency	Short Chain Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency	Carnitine Palmitoyl Transferase Type I Deficiency (CPS-I)	Carnitine/acyl carnitine Translocase Deficiency	Carnitine Palmitoyl Transferase Type II Deficiency (CPS-II)
疾病 中文名	長鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症	短鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症	肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第一型	肉鹼醯基肉鹼轉移酶缺乏症	肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第二型
疾病 簡介	<p>長鏈脂肪酸的分解障礙則會造成餵食困難、肝臟及心臟腫大，另外，腦部的傷害及肌肉無力會陸續發生，若不及時加以治療，會有死亡的危險。目前飲食控制以高碳水化合物低脂肪為主，補充中鏈脂肪酸(MTC oil)、核黃素與肉鹼為治療原則。</p>	<p>短鏈脂肪酸分解障礙通常會造成餵食困難及低血糖昏迷，生長可能會出現遲緩，飲食上必須避免飢餓，並以肉鹼來治療。</p>	<p>肉鹼(或稱卡尼丁)在人體內扮演重要角色，它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運輸進入粒線體的功能喪失，都會導致疾病的產生，其症狀大多為心肌病變、低酮性低血糖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，以低酮性低血糖昏迷呈現，此外，肝機能及腎功能都會受到影響。</p>	<p>此疾病為肉鹼與脂肪酸結合之後無法進入粒線體，通常在新生兒時期即發病，症狀為低酮性低血糖昏迷、心肺功能失調及心律不整等，治愈狀況不佳。</p>	<p>此疾病為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造成心肌無力，新生兒型則對生命有威脅性，必須及時治療，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。</p>
特殊 奶粉 及藥品					

分類	有機酸血症		胺基酸代謝異常		
項目	(17)	(18)		(19)	
疾病 英文名	Propionic Aciduria	Leucine metabolism disorder		Tyrosinemia Type I & Type II	
疾病 中文名	丙酸血症	白胺酸代謝異常		酪胺酸血症第一型 & 第二型	
疾病 簡介	<p>此病症是有機酸血症的一種，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出現在血液中，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。丙二酸血症的治療原則以降低血酸性為主，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。</p>	<p>1.3-Hydroxy-3-methyl-glutaric acidemia： 患者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。</p>	<p>2.3-Methylcrotony-CoA carboxylase deficiency： 此病症亦為白胺酸代謝異常之疾病，疾病症狀包括肌肉無力、癲癇及皮膚方面的病變。治療以飲食控制及補充肉鹼或 Biotin 為主要原則。</p>	<p>第一型： 酪胺酸是人體一種非必須胺基酸，主要的來源包括飲食攝入及苯丙胺酸代謝所產生的中間產物。遺傳性高酪胺酸血症主要因為酪胺酸代謝過程中酵素功能異常所造成，其中第一型為 p-羥基-苯基-焦葡萄糖氧化酶缺乏所致。急性高酪胺酸血症為快速且猛爆性的病程，若不及時治療，將有死亡的危險，病程通常發作於 1 至 6 個月大的時候，患者常有食慾不振、嘔吐、腹瀉、腹脹及低血糖等病徵，另有肝臟病變及神經方面的症狀。至於慢性高酪胺酸血症多在一歲以後才發展出病狀，包括生長遲緩、腸胃道症狀、進行性肝硬化、多重腎缺損和佝僂症等臨床的表現。目前治療原則以特殊奶粉，並以藥物 NTBC 來治療。</p>	<p>第二型： 遺傳性高酪胺酸血症第二型為酪胺酸胺基轉移酶缺乏症，主要症狀為眼睛和皮膚病變，眼睛的症狀為流淚、畏光且具有灼熱感，而皮膚症狀為手掌或足底有水皸及糜爛的產生，另外有些患者具有神經方面的病變如統合失調及語言遲緩等。目前治療以飲食控制為主。</p>
特殊 奶粉 及藥品	特殊奶粉 OSI(為衛生署公告及補助之特殊營養食品)	特殊奶粉 LEU1(為衛生署公告及補助之特殊營養食品)		限制苯丙胺酸及酪胺酸之奶粉	限制苯丙胺酸及酪胺酸之奶粉

分類	其他				
項目	(20)	(21)	(22)	(23)(24)(25)	(26)
疾病 英文名	Citrullinemia	Arginosuccinic aciduria	Argininemia	Hyperammonemia/ Hyperornithinemia/ Homocitrullinuria syndrome	Non-Ketotic Hyperglycinemia
疾病 中文名	瓜胺酸血症	精胺琥珀酸血症	精胺酸血症	高血氨/高鳥胺酸血症/低瓜胺酸血症	非酮性高甘胺酸血症
疾病 簡介	<p>尿素代謝循環是人體內排除氮的主要途徑，尿素代謝循環若發生障礙，則血液中的氮就會大量增加，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。高血氨症又因基因缺陷的不同而細分為四類，瓜胺酸血症便是其中一項，症狀及如上述，治療原則以降氮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。</p>	<p>為高血氨症的一種，主要是精胺琥珀酸水解酶缺乏所致，症狀為嘔吐、餵食困難、吸吮力變差、呼吸急促、嗜睡，嚴重時會有昏迷的現象。治療原則與瓜胺酸血症相似，另外，補充精胺酸也可改善治療效果。</p>	<p>為高血氨症的一種，主要為精胺酸酶缺乏所致，疾病症狀及治療原則與瓜胺酸血症相似，均需以特殊奶粉控制蛋白質的攝取。</p>	<p>為高血氨症的一種，主要症狀為餵食困難、嘔吐、昏睡、肌肉張力低、痙攣、抽搐、癲癇、呼吸暫停及昏迷等。治療原則以特殊奶粉控制以及低蛋白質食物控制，除了降血氨藥物治療之外，必要時得補充瓜胺酸。</p>	<p>此病症為甘胺酸的分解過程障礙，因而造成嚴重的神經症狀，主要症狀包括癲癇、肌肉無力、嗜睡以及昏迷等，目前治療藥物以安息香酸鈉為主，同時給予抗癲癇藥物，低蛋白的飲食限制也是重要的，然而非酮性高甘胺酸血症的治愈機會不佳，通常不易存活。</p>
特殊 奶粉 及藥品	特殊奶粉 UCD-1、UCD2、P80056(為衛生署公告及補助之特殊營養食品)				

※(12)-(26)項為 7 月 1 日後國民健康局不補助亦不篩檢項目。