

【附件四】 二代新生兒篩檢疾病項目介紹

分 類	胺 基 酸 代 謝 異 常				
疾病 英文名	Phenylketonuria/ Hyperphenylalani ne	Maple Syrup Urine Disease	Homocystinuria/ Hypermethionemia	Tyrosinemia Type I	Tyrosinemia Type II
疾病 中文名	苯酮尿症	楓糖尿症	高胱氨酸血症/高 甲硫氨酸血症	酪氨酸血症第一型	酪氨酸血症第 二型
疾 病 簡 介	<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氨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>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週內，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>主要成因為胱硫醚合成酶的功能缺乏，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、高胱氨酸、高半胱氨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) 或限制甲硫氨酸的攝取，再使用特殊奶粉來補充體內所需之胺基酸。</p>	<p>酪氨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。遺傳性高酪氨酸血症主要成因為酪氨酸代謝過程中酵素功能異常所造成，其中第一型為 ρ-羥基-苯基-焦葡萄糖氧化酶缺乏所致。急性高酪氨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。至於慢性高酪氨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>遺傳性高酪氨酸血症第二型為酪氨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 Lofenalac、 Phenyl-free(為衛 生署公告及補助之 特殊營養食品)	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 Hominex-2 及 Low Met Product (為衛 生署公告及補助之 特殊營養食品)	限制苯丙胺酸及酪氨 酸之奶粉	限制苯丙胺酸 及酪氨酸之奶 粉

分類	脂肪酸代謝異常					
疾病 英文名	Very long Chain Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency	Long Chain Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency	Medium Chain Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency	Short Chain Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency	Long Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency	Short Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydroxygenase Deficiency
疾病 中文名	極長鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症	長鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症	中鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症	短鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症	長鏈羥基醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症	短鏈羥基醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症
疾病 簡介	<p>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。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。</p> <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>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，症狀會出現在嬰兒及幼童。此病類多發生於白人及北歐地區。治療方式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>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>此亦為長鏈脂肪酸分解障礙之疾病，疾病症狀與長鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症相似。</p> <p>此亦為短鏈脂肪酸分解障礙之疾病，疾病症狀與短鏈醯基輔酶 A 去氫酶缺乏症相似。</p>					
特殊 奶粉 及藥品						

分類	脂肪酸代謝異常(續)				
疾病 英文名	Carnitine Palmitoyl Transferase Type I Deficiency (CPS-I)	Carnitine/acyl carnitine Translocase Deficiency	Carnitine Palmitoyl Transferase Type II Deficiency (CPS-II)	Glutaric Acidemia Type II (Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)	Multiple CoA Carboxylase Deficiency (Biotidase)
疾病 中文名	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	戊二酸血症第二型	多發性羧化酶缺乏症
疾病 簡介	<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量中樞-「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，肝功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>	<p>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。主要症狀為新生兒低血糖、酸血症、肌肉無力、肝臟腫大等，另外，腳底會有汗臭味。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。</p>	<p>此病症是因體內缺乏維生素 B 中的 Biotin，使得許多酵素功能不全。其症狀為癲癇、肌無力、免疫系統失調、皮膚出疹、頭髮掉落、聽力損失及智能障礙。治療原則以口服 Biotin 為主，此症若早期診斷可達到極佳的治愈效果。</p>
特殊 奶粉 及藥品				<p>特殊奶粉 Glutarex-2、 Provimin、Xlys low try analog (為衛生署公告及補助之特殊營養食品)</p>	

分類	有機酸血症							
疾病 英文名	Propionic Aciduria	Methyl-Malonic Acidemia	Isovaleric Acidemia	3-Hydroxy-3-Methyl glutary CoA Lyase Deficiency	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency	3-Ketothiolase Deficiency	Glutaric Acidemia Type I	Malonic Aciduria
疾病 中文名	丙酸血症	甲基丙二酸血症	異戊酸血症	白胺酸代謝異常	甲基巴豆醯基輔酶 A 羧酸酶缺乏症	2-甲基乙醯基輔酶 A 酶缺乏症	戊二酸血症第一型	丙二酸血症
疾病 簡介	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。	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、高甘氨酸血症，新生兒、嬰幼兒期死亡率很高。	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氨酸 (Glycine) 治療。	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、手脚冰冷、臉色蒼白、呼吸改變、抽筋痙攣、暴躁易怒、昏睡乃至昏迷。	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。	此病症之主要症狀為反覆性的酸血症，治療方式以重碳酸鹽及靜脈注射電解質溶液來降低血酸，若嚴重時得以進行血液透析，另外，肉鹼的補充也是重要的。	此症之成因為戊二酸輔酶 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。目前治療原則以飲食控制及核黃素與肉鹼補充為原則。	此病症為丙二酸輔酶 A 去羧酸酶缺乏，因此造成丙二酸輔酶 A 無法分解為醯基輔酶 A。其症狀為生長遲緩、嘔吐、癲癇、低血糖及心臟病變。飲食控制以低脂肪酸肉低張到僵硬、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。目前治療原則以飲食控制及核黃素與肉鹼補充為原則。
特殊 奶粉 及藥品	特殊奶粉 OS1 (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)	特殊奶粉 LEU1 (為衛生署公告及補助之特殊營養食品)		特殊奶粉 Glutariex-2		

分類	其他				
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)				