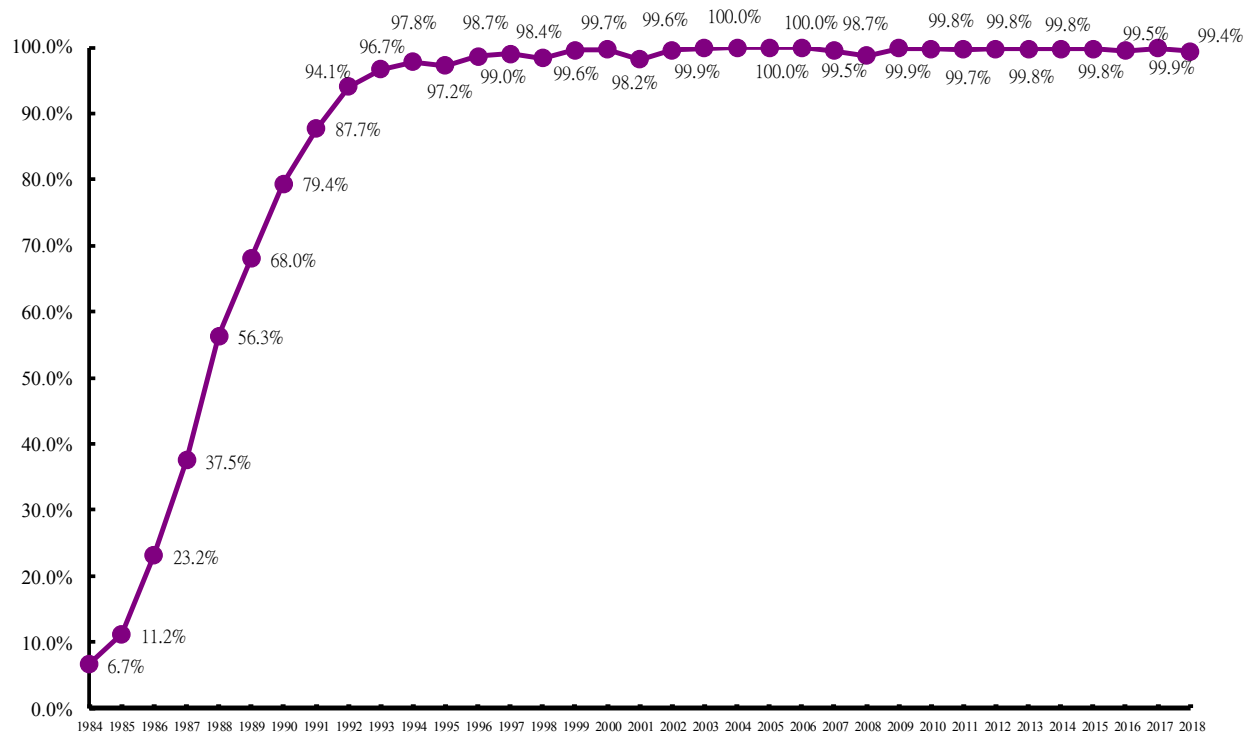


附件 1

21 項新生兒先天性代謝異常疾病篩檢項目

實施日期	篩檢項目
74 年 7 月	高胱胺酸尿症(HCU) 半乳糖血症(GAL) 苯酮尿症(PKU) 先天性甲狀腺低能症(CHT) 葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症(G6PD)
95 年 7 月 1 日	先天性腎上腺增生症 (CAH) 楓漿尿症(MSUD) 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症(MCAD) 戊二酸血症第一型(GA I) 異戊酸血症(IVA) 甲基丙二酸血症(MMA)
108 年 10 月 1 日	瓜胺酸血症第 I 型(CIT I) 瓜胺酸血症第 II 型(CIT II) 三羥基三甲基戊二酸尿症(HMG) 全羧化酶合成酶缺乏(HCSD) 丙酸血症(PA) 原發性肉鹼缺乏症(PCD) 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 I 型(CPT I) 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型(CPT II) 極長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症(VLCAD) 早發型戊二酸血症第 II 型(GA II)

歷年新生兒篩檢率



單位 107年新生兒先天性代謝異常疾病篩檢統計 人

表

