

新生兒篩檢

衛生福利部早在民國 73 年開始，針對疾病發生率高、有可靠的篩檢方法、治療方法及檢驗成本低的先天性代謝異常疾病，建立了全國性的新生兒先天性代謝異常疾病之篩檢系統，希望對病症能早期發現、早期診斷並開始治療。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，檢測結果有助於父母日後生育與遺傳諮詢的參考。

篩檢項目包括兩大類，國民健康署指定項目 11 項與自選項目：

一、國民健康署指定項目 11 項：

1. 先天性甲狀腺低能症(CHT)
2. 半乳糖血症(GAL)
3. 葡萄糖 6 磷酸鹽去氫酶缺乏症(G6PD)
4. 先天性腎上腺增生症(CAH)
5. 苯酮尿症(PKU)
6. 高胱胺酸尿症(HCU)
7. 楓糖尿症(MSUD)
8. 中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症(MCAD)
9. 戊二酸血症第一型(GA-1)
10. 異戊酸血症(IVA)
11. 甲基丙二酸血症(MMA)

註：其中第 5 項至第 11 項是以串聯質譜儀(Tandem Mass)檢測之代謝異常疾病，包括先天性胺基酸、有機酸、與脂肪酸之代謝異常疾病，皆可以一個血點，經此高精密儀器檢驗出多達 20 幾種代謝異常疾病。

二、自選項目(包括免費及自費項目)：

1. 串聯質譜儀檢測之其他項目(免費)
2. 自費項目：五合一溶小體儲積症(Lysosomal Storage Disease, LSD)
3. 自費項目：嚴重複合型免疫缺乏症(SCID)
4. 自費項目：生物素酶缺乏症(BD)
5. 自費項目：腎上腺腦白質失養症(ALD)
6. 自費項目：脊髓肌肉萎縮症(SMA)

(欲了解各檢驗項目的詳細內容，可連接至台北病理中心：

網址：<https://www.tipn.org.tw/TIPNHome/NewbornScreening>)