

新竹馬偕紀念醫院

地址：

30071 新竹市光復路二段 690 號

電話：

03-5166868，03-6119595

電子郵件：

service@ms7.mmh.org.tw

- 健康諮詢專線：03-6118865
週一～週五 上午 9:00~12:00
下午 14:00~17:00
週六至中午 12:00，例假日休息
- 語音掛號電話：03-5166516
- 人工掛號電話：03-6118866
週一～週五上午 8:00~17:00
週六上午 8:00~12:00

新生兒篩檢簡介

修訂: 2018/07/25

小兒科



新竹馬偕紀念醫院

Mackay Memorial Hospital, Hsinchu

(C)Mackay Memorial Hospital All Rights Reserved.

馬偕紀念醫院 著作權所有，並保留一切權利

所謂新生兒篩檢，是「新生兒先天性代謝疾病篩檢」的簡稱。絕大多數的先天性代謝異常疾病是由於遺傳的基本單位「基因」有了缺陷，導致特殊酵素缺乏，造成代謝物質無法合成或分解，上游產物大量堆積，並衍生原本不應出現的中間產物，同時也呈現下游產物不足的情況，形成臨床上的種種病症。

這些疾病在剛出生時大都不會有明顯症狀，通常要到開始餵奶後，問題才開始一一浮現。由於異常代謝產物的堆積將對寶寶的神經系統造成毒性，若不及時給予藥物或特殊奶粉治療，就會留下無法挽回的後遺症，諸如智能障礙及發展遲緩等。

先天性代謝異常疾病的種類非常多，但必須符合一些條件，才能利用篩檢來協助早期診斷。這些條件包括：（一）發生率較高足以符合成本；（二）在新生兒時期疾病的症狀並不明顯，如不及時治療會急速惡化導致嚴重的後遺症；（三）有適當的檢驗方式及有效的治療方法。

傳統的第一代新生兒篩檢，可檢查五種疾病，包括苯酮尿症、高胱氨酸血症、半乳糖血症、先天性甲狀腺功能低下症及葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症（G6PD 缺乏症，俗稱「蠶豆症」）。自 1999 年起，又加入了先天性腎上腺增生症，而一共有六種篩檢項目。近年來，美國麻州及北卡羅萊納州、澳洲及一些西歐國家研究以串聯式質譜儀（tandem mass spectrometry, MS/MS）試做大規模新生兒篩檢已有相當不錯的成果，此法可將篩檢項目擴展到近 30 種包括先天性氨基酸、有機酸及脂肪酸代謝疾病。目前在台灣，包括馬偕紀念醫院等醫學中心均有提供此項服務。

「新生兒篩檢」運用十分簡便的濾紙採血法，配合敏感度相當高的生化檢驗，在嬰兒出生後第 3 天或順利餵奶滿 24 小時之後採血檢查，約兩周左右便會有檢驗結果，對於一些極為嚴重的先天性代謝疾病在未發作之前即能加以診斷，立即給予有效治療及指導，而讓家長有驚無險地面對孩子的特殊狀況，學會照護的方法，協助寶寶度過難關。

