



親愛的家長：

您好！為幫助寶寶早期發現可篩檢之先天性代謝異常疾病，篩檢中心提供以下自費篩檢項目，所有的檢測將不會增加採血量或寶寶負擔，且多數有適當的治療方式，因此若能藉由新生兒篩檢及早診斷，及時採取醫療措施，可有效減緩對寶寶的傷害。檢測結果亦可作為您日後生育與遺傳諮詢之參考。

我們在此徵求您的同意，邀請您的寶寶接受檢測。篩檢項目之疾病介紹及相關說明，請參閱衛教手冊。這項計畫的結果，將有助於國民健康署決定這些疾病日後是否納入常規篩檢。

溶小體儲積症 四合一篩檢

包含龐貝氏症、法布瑞氏症、高雪氏症及黏多醣症第一型。

溶小體儲積症 (Lysosomal storage disease, LSD) 是由於溶小體的功能障礙所引起，由於溶小體內某種酵素因突變產生缺陷，使得脂質、醣蛋白、黏多醣等代謝產物聚積在細胞中，最後使細胞死亡，器官失去正常功能。目前部分溶小體儲積症可利用基因工程所製造的酵素，以注射的方式改善患者病況，延緩病情惡化。因溶小體堆積造成的病變大多為不可逆轉，因此早期發現與治療相當重要。

嚴重複合型免疫缺乏症、脊髓性肌肉萎縮症、生物素酶缺乏症及裘馨氏肌肉失養症 四合一篩檢

嚴重複合型免疫缺乏症

嚴重複合型免疫缺乏症 (Severe combined immunodeficiency, SCID) 是因為 T 淋巴球功能異常，造成患者細胞免疫及抗體免疫功能缺損，易被病毒及細菌感染，患者應避免暴露於易受到感染之場所，發生率約為 1/70,000。寶寶於接種活性減毒疫苗(包括卡介苗、麻疹腮腺炎德國麻疹混合疫苗、黃熱病疫苗、水痘疫苗、輪狀病毒疫苗)時，需注意此疾病可能導致的不良影響。新生兒篩檢可提供寶寶及早診斷治療的機會。

脊髓性肌肉萎縮症

脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy, SMA) 是由於 *SMN1* 基因異常，導致脊髓前角細胞(運動神經元)退化，造成肌肉無力及萎縮之遺傳性疾病，發生率約為 1/10,000。最嚴重的第 1 型患者會在出生 6 個月內發病，臨床上會表現出哭聲小、吸奶無力、呼吸費力及吞嚥困難、四肢及軀幹嚴重的軟弱無力，大多數患童會在 2 歲內因呼吸衰竭而死亡。第 2、3 型患者則分別約於嬰幼兒或是孩童期以後發病。過去臨床上以支持性療法減緩併發症產生為主，目前已有藥物可進行治療。經由新生兒篩檢，及早診斷，將可藉由整合性醫療照護，降低其死亡率及併發症比率。惟此項檢驗僅能偵測 95% 的患者，約有 5% 的患者由於 *SMN1* 基因數目正常但功能不正常，無法從此檢驗得知。

生物素酶缺乏症

生物素酶缺乏症 (Biotinidase deficiency, BD) 患者會因體內生物素酶之活性缺損，使得身體無法有效利用生物素 (Biotin)，依生物素酶的酵素活性缺乏狀況可將疾病分為完全缺乏(profound deficiency)與部分缺乏(partial deficiency)。治療方式為口服生物素，患者服用後即可預防或消除生化代謝異常、癲癇及皮膚方面的症狀。

裘馨氏肌肉失養症

裘馨氏肌肉失養症(Duchenne muscular dystrophy, DMD)為 X 染色體上 *DMD* 基因異常造成肌縮蛋白(dystrophin)缺乏，導致肌肉萎縮，個案因肌肉組織隨著年齡衰退，逐漸出現步履蹣跚、無法走動或站立、呼吸道肌肉功能喪失等症狀，後期易因心臟衰竭等合併症死亡。男性個案發生率約為 1:3000-1:6000。女性個案多為無症狀帶因者，部分會出現輕微肌肉衰退症狀或較嚴重之臨床病程。透過腎上腺皮質固醇及支持性治療，可延緩疾病進程延長存活時間，亦有基因療法進入臨床試驗階段。

黏多醣症及腎上腺腦白質失養症 二合一篩檢

黏多醣症 包含黏多醣症第二型、黏多醣症第四 A 型及黏多醣症第六型。

黏多醣是構成人體骨骼、血管、皮膚、毛髮、眼角膜等重要器官的主要成分之一。黏多醣症 (Mucopolysaccharidosis, MPS) 病患因身體內缺乏能將黏多醣分解的酵素，導致黏多醣分子逐漸堆積在許多器官中無法代謝，進而傷害到器官的功能。黏多醣症目前可分為七型，其中黏多醣症第二型、黏多醣症第四 A 型及黏多醣症第六型可利用基因工程所製造的酵素，以注射的方式改善患者病況，延緩病情惡化。

腎上腺腦白質失養症

腎上腺腦白質失養症 (Adrenoleukodystrophy, ALD) 主要是由於細胞內過氧化小體無法代謝極長鏈飽和性脂肪酸 (VLCFA)，導致 VLCFA 大量堆積在大腦白質和腎上腺皮質，侵害腦神經系統的髓鞘質，妨礙神經傳導功能，使得中樞神經發展遲滯退化。對於尚未出現神經症狀的個案，可採用羅倫佐的油進行治療，減緩病程發展速度；對於疾病早期尚未出現嚴重神經症狀的個案，經評估可採用骨髓移植進行治療，但需考慮手術後可能會產生排斥反應或伺機性感染導致死亡之風險。

以上為篩檢中心所提供之自費篩檢項目，由於篩檢項目增加，您的寶寶需要再次檢查的機率可能會提高，如有篩檢結果異常時，則代表寶寶患病的機率可能較一般人高，我們將安排複檢或轉介至鄰近的遺傳諮詢中心提供進一步之診治。所有資料將紀錄於病歷內，此外確定罹病的紀錄，可能會影響您寶寶的保險權益。您寶寶的檢體將由新生兒篩檢中心妥善保存並且不會移作他用。

在中華民國「個人資料保護法」與相關法令之規範下，篩檢中心依業務需求蒐集、處理及利用您的個人資料，您的相關資料只限於新生兒篩檢業務範圍內使用。當您勾選接受下列任何一項自選篩檢項目後，即表示您已閱讀、瞭解並同意接受篩檢中心使用您的個人資料。詳閱相關疾病衛教說明後，如果您有意願為寶寶進行自選項目篩檢，請您在下方同意書勾選並簽名，並交給您寶寶的護理師或醫師。

若有任何疑問，可與本所聯繫，以確保您的寶寶能獲得最及時的醫療服務！

財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所 新生兒篩檢中心

電話：02-87681020 網址：www.cfoh.org.tw

報告查詢 QR Code



本聯由法定代理人留存

法定代理人聲明：

本人已詳細閱讀新生兒篩檢自選項目相關資料，了解其目的、方法及疾病之重要性，不清楚的地方經由醫護人員充分告知說明後已經明瞭 (詳細內容請參閱衛教手冊)。

- 同意 不同意 讓我的寶寶接受溶小體儲積症 (龐貝氏症、法布瑞氏症、高雪氏症及黏多醣症第一型) 四合一自費篩檢。
- 同意 不同意 讓我的寶寶接受嚴重複合型免疫缺乏症、脊髓性肌肉萎縮症、生物素酶缺乏症及裘馨氏肌肉失養症 四合一自費篩檢。
- 同意 不同意 讓我的寶寶接受黏多醣症 (第二型，並免費得知第四 A 型和第六型檢驗結果) 及腎上腺腦白質失養症 二合一自費篩檢。

法定代理人：_____ (簽名) 日期：_____年_____月_____日

身份證字號 (居留證號)：_____ 請留下最快速正確之聯絡電話：_____

本聯由採集醫院留存