

篩檢項目		檢驗標記	單位	初檢			複檢			再檢	
				陰性	疑陽性 ^[註1]	陽性 ^[註1]	陰性	疑陽性 ^[註1]	陽性 ^[註1]	陰性	陽性 ^[註1]
葡萄糖六磷酸鹽 去氫酶缺乏症	G6PD	G6PD	U/dl	>24.0	-	≤ 24.0	-	-	-	-	-
先天性甲狀腺低能症	CHT	TSH	μU/ml	<10.0	10.0-39.9	≥ 40.0	<10.0	10.0-29.9	≥ 30.0	<10.0	≥ 10.0
先天性腎上腺增生症	CAH	17 OHP	ng/ml	<7.5	7.5-24.9	≥ 25.0	<7.5 [註2]	7.5-12.4 [註2]	≥ 12.5 [註2]	<7.5	≥ 7.5
				週數體重未達標準 <12.5	週數體重未達標準 ≥ 12.5	-					
半乳糖血症	GAL	TGal	mg/dl	< 10.0	10.0-29.9	≥ 30.0	<10.0	10.0-29.9	≥ 30.0	<10.0	≥ 10.0
苯酮尿症	PKU	Phenylalanine	μM	<90.0	90.0-239.9	≥ 240.0	<90.0	90.0-179.9	≥ 180.0	<90.0	≥ 90.0
高胱氨酸尿症	HCU	Methionine	μM	<46.0	46.0-91.9	≥ 92.0	<46.0	46.0-68.9	≥ 69.0	<46.0	≥ 46.0
楓漿尿症	MSUD	Leu/Ile	μM	<280.0	280.0-599.9	≥ 600.0	<280.0	280.0-449.9	≥ 450.0	<280.0	≥ 280.0
		Valine	μM	<250.0	250.0-499.9	≥ 500.0	<250.0	250.0-374.9	≥ 375.0	<250.0	≥ 250.0
中鏈醣輔酶A 去氫酶缺乏症	MCAD	C6	μM	<0.43	0.43-0.84	≥ 0.85	<0.43	0.43-0.84	≥ 0.85	<0.43	≥ 0.43
		C8	μM	<0.41	0.41-0.79	≥ 0.80	<0.41	0.41-0.79	≥ 0.80	<0.41	≥ 0.41
		C10	μM	<0.50	0.50-0.99	≥ 1.00	<0.50	0.50-0.99	≥ 1.00	<0.50	≥ 0.50
戊二酸血症第一型	GA 1	C5DC	μM	<0.36	0.36-0.69	≥ 0.70	<0.36	-	≥ 0.36	-	-
異戊酸血症	IVA	C5	μM	<0.50	0.50-0.99	≥ 1.00	<0.50 [註3]	0.50-0.74 [註3]	≥ 0.75 [註3]	<0.50	≥ 0.50
				使用抗生素 <1.00	使用抗生素 ≥ 1.00	-					
甲基丙二酸血症	MMA	C3	μM	<5.50	≥ 5.50 [註5]	≥ 5.50 [註5]	<5.50	-	≥ 5.50 [註5]	-	-
		C3/C2	-	<0.30	≥ 0.30 [註5]	≥ 0.30 [註5]	<0.30	-	≥ 0.30 [註5]	-	-
瓜胺酸血症第一型	CIT 1	Citrulline	μM	<19.0	19.0-94.9	≥ 95.0	<38.0 [註4]	-	≥ 38.0	-	-
瓜胺酸血症第二型	CIT 2	Citrulline	μM	<19.0	19.0-94.9	≥ 95.0	<38.0 [註6]	-	≥ 38.0 [註7]	-	-
3羥基3甲基戊二酸尿症	HMG	C5-OH	μM	<0.75	0.75-1.24	≥ 1.25	<0.75	0.75-0.99	≥ 1.00	<0.75	≥ 0.75
全羧化酶合成酶缺乏症	HCS	C5-OH	μM	<0.75	0.75-1.24	≥ 1.25	<0.75	0.75-0.99	≥ 1.00	<0.75	≥ 0.75
丙酸血症	PA	C3	μM	<5.50	≥ 5.50 [註5]	≥ 5.50 [註5]	<5.50	-	≥ 5.50 [註5]	-	-
		C3/C2	-	<0.30	≥ 0.30 [註5]	≥ 0.30 [註5]	<0.30	-	≥ 0.30 [註5]	-	-
原發性肉鹼缺乏症	PCD	C0	μM	>10.50	2.01-10.50	≤ 2.00	>6.46	4.01-6.46	≤ 4.00	>6.46	≤ 6.46
肉鹼棕櫚醣基轉移酶 缺乏症第一型	CPT 1	C0/(C16+C18)	-	<27.50	27.50-78.49	≥ 78.50	<78.50 [註6]	-	≥ 78.50 [註7]	-	-
肉鹼棕櫚醣基轉移酶 缺乏症第二型	CPT 2	C16	μM	<9.00	9.00-17.99	≥ 18.00	<6.30 [註6]	-	≥ 6.30 [註7]	-	-
		C18	μM	<2.30	2.30-4.59	≥ 4.60	<2.30 [註6]	-	≥ 2.30 [註7]	-	-
		C18:1	μM	<3.00	3.00-4.49	≥ 4.50	<2.00 [註6]	-	≥ 2.00 [註7]	-	-
極長鏈醣輔酶A 去氫酶缺乏症	VLCAD	C14	μM	<0.83	0.83-2.19	≥ 2.20	<0.69 [註6]	-	≥ 0.69 [註7]	-	-
		C14:1	μM	<0.44	0.44-1.19	≥ 1.20	<0.37 [註6]	-	≥ 0.37 [註7]	-	-
戊二酸血症第二型	GA 2	C4	μM	<1.00	≥ 1.00	-	<1.00 [註6]	-	≥ 1.00 [註7]	-	-
		C5	μM	<0.50	≥ 0.50	-	<0.50 [註6]	-	≥ 0.50 [註7]	-	-
		C5DC	μM	<0.36	≥ 0.36	-	<0.36 [註6]	-	≥ 0.36 [註7]	-	-
		C8	μM	<0.41	≥ 0.41	-	<0.41 [註6]	-	≥ 0.41 [註7]	-	-
		C12	μM	<1.56	≥ 1.56	-	<1.56 [註6]	-	≥ 1.56 [註7]	-	-
		C14	μM	<0.83	≥ 0.83	-	<0.69 [註6]	-	≥ 0.69 [註7]	-	-
		C16	μM	<9.00	≥ 9.00	-	<6.30 [註6]	-	≥ 6.30 [註7]	-	-
		Score	-	<6.00	≥ 6.00	-	<6.00 [註6]	-	≥ 6.00 [註7]	-	-

[註1] 疑陽性：通知採集複檢（高疑陽性：電話通知急採）；陽性：轉介確診醫院。早產個案或病嬰依其狀況調整處理方式

[註2] 複檢需週數達37週且體重達2200公克

[註3] 複檢需抗生素停用三天以上

[註4] 因輸血、早產、未哺乳複檢之個案，其CIT項目比照初檢陰性參考值判讀

[註5] 檢測數值判讀非陰性且 2nd tier 檢測為疑陽性或陽性

[註6] 檢測數值判讀為陰性且基因檢測未發現變異點位

[註7] 檢測數值判讀為陽性或基因檢測發現變異點位

篩檢項目		檢驗標記	單位	初檢			複檢			再檢	
				陰性	疑陽性 ^[註1]	陽性 ^[註1]	陰性	疑陽性 ^[註1]	陽性 ^[註1]	陰性	陽性 ^[註1]
龐貝氏症	POMPE	GAA	μmol/hr/L	>1.00	0.41-1.00	≤0.40	>0.60	-	≤0.60	-	-
法布瑞氏症	FABRY	α-GLA	μmol/hr/L	>1.75	≤1.75	-	>1.75	≤1.75	-	>1.75	≤1.75
高雪氏症	GAUCHER	ABG	μmol/hr/L	>1.00	≤1.00	-	>1.00	0.41-1.00	≤0.40	>1.00	≤1.00
黏多醣第一型	MPS 1	IDUA	μmol/hr/L	>0.75	≤0.75	-	>0.75	≤0.75	-	>0.75	≤0.75
黏多醣第二型	MPS 2	ID2S	μmol/hr/L	>3.25	≤3.25	-	>1.10	≤1.10	-	>1.10	≤1.10
黏多醣第四A型	MPS 4A	GALNS	μmol/hr/L	>0.45	≤0.45	-	>0.45	≤0.45	-	>0.45	≤0.45
黏多醣第六型	MPS 6	ARSB	μmol/hr/L	>18.50	≤18.50	-	>12.50	≤12.50	-	>12.50	≤12.50
腎上腺腦白質失養症	ALD	C26LPC	μmol/L	<0.20	≥0.20	-	<0.20	0.20-0.49	≥0.50	<0.20	≥0.20
嚴重複合型免疫缺乏症	SCID	TREC	cp/μl	>50.0	≤50.0	-	>40.0	10.1-40.0	≤10.0	>40.0	≤40.0
脊髓性肌肉萎縮症	SMA	SMN1	-	≥1	-	0	-	-	-	-	-
生物素酶缺乏症	BD	Biotinidase	U/dl	>65.0	≤65.0	-	>65.0	22.1-65.0	≤22.0	>65.0	≤65.0
				<750.0	≥750.0	-	<750.0	≥750.0	-	<750.0	≥750.0
裘馨氏肌肉失養症	DMD	CK-MM	ng/ml	週數體重未達標準<650.0		週數體重未達標準≥650.0	<750.0	≥750.0	-	<750.0	≥750.0
				<750.0	≥750.0	-	<750.0	≥750.0	-	<750.0	≥750.0

[註1] 疑陽性：通知採集複檢（高疑陽性：電話通知急採）；陽性：轉介確診醫院。早產個案或病嬰依其狀況調整處理方式