



新生兒篩檢



指定項目

葡萄糖-六-磷酸鹽脫氫酶缺乏症 (G6PD)

先天性甲狀腺低能症 (CHT)

先天性腎上腺增生症 (CAH)

半乳糖血症 (GAL)

脊髓肌肉萎縮症 (SMA)

苯酮尿症 (PKU)

高胱氨酸尿症 (HCU)

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 1)

異戊酸血症 (IVA)

甲基丙二酸血症 (MMA)

瓜胺酸血症第一型 (CIT 1)

瓜胺酸血症第二型 (CIT 2)

3羥基3-甲基戊二酸尿症 (HMG)

全羧化酶合成酶缺乏症 (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一型 (CPT 1)

肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第二型 (CPT 2)

極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症 (VLCAD)

戊二酸血症第二型 (GA 2)

自選項目

龐貝氏症 (Pompe)

法布瑞氏症 (Fabry)

高雪氏症 (Gaucher)

黏多醣症第一型 (MPS 1)

嚴重複合型免疫缺乏症 (SCID)

生物素酶缺乏症 (BD)

裘馨氏肌肉失養症 (DMD)

黏多醣症第二型 (MPS 2)

黏多醣症第四A型 (MPS 4A)

黏多醣症第六型 (MPS 6)

腎上腺腦白質失養症 (ALD)

