

新生兒先天性代謝疾病篩檢，早期診治預防智障

親愛的家長：

身心健康的孩子是家庭歡樂的泉源。但有許多因先天性代謝疾病所造成身體、智能障礙，卻帶給家庭、社會無比沉重的負擔。

新生兒先天性代謝疾病早期症狀不明顯，常在錯過有效治療期間後才被看出來。為了確定您的寶寶有沒有先天性代謝異常，對出生四十八小時後之新生兒採取少量的血液即可做新生兒先天性代謝疾病篩檢，檢查項目如下：

一、先天性甲狀腺低能症：

約每三千個新生兒中就有一個患有此症。新生兒體內缺乏甲狀腺荷爾蒙。會嚴重影響腦和體格發育，症狀在二——三個月後慢慢出現，如不及時發現加以治療，則會造成呆小症。若在出生後一——兩個月內給予治療，可使身體成長及神經發育均正常，到了六個月以後才治療，大部分會變成智能障礙、生長發育遲緩，身材矮小。

二、苯酮尿症、高胱胺酸尿症：

患此類疾病之病兒，無法有效利用食物中蛋白質，通常會導致嚴重智能不足或死亡。若能早期發現，於出生三個月內給予特殊飲食或維生素治療，則大部分病童可有正常的智能發展。

三、半乳糖血症：

病童無法將乳糖中的半乳糖正常代謝，常在餵奶後發生嘔吐昏睡，可造成眼、肝、腦的損害，若停用牛奶、母乳、禁用乳製品及含半乳糖食物，則可防止這些病害。對曾經生產過此種病嬰的孕婦，在懷孕期間亦應避免攝取含有乳糖及牛乳糖的食物，以免傷害到患有此病的胎兒。

四、葡萄糖-六-磷酸鹽脫氫 缺乏症(G6P 缺乏症，俗稱蠶豆症)

此種疾病乃人類最常見的一種遺傳性疾病，即紅血球內葡萄糖新陳代謝異常的疾病，台灣地區每百人中約二、三人帶有此病，據統計這種人在出生時易發生「核黃疸」，造成智能殘障；在特殊環境下，一如吃蠶豆、接觸奈丸(臭丸)、擦紫藥水，服用部分磺胺劑及解熱鎮痛劑等一易產生急性溶血性貧血，不及時處理會導致生命危險。如能早期篩檢了解寶寶的體質，避免接觸致病的因素，當可使你的寶寶平平安安的長大。* 檢查結果未通知前，勿讓嬰兒接觸臭丸、奈丸(避免因 G6P 缺乏症引起溶血)，檢查結果如發現有問題，我們會自動打電話或寫信與你聯絡；祝福您的家庭幸福、美滿。

敬啟