

第I單元

導論

壹、新生兒先天性代謝異常疾病篩檢(新生兒篩檢)作業之目的、
工作目標及職責

貳、新生兒篩檢之法令依據

參、目前新生兒篩檢項目之疾病

肆、新生兒篩檢之結果判定標準

伍、新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業流程

壹、新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業 之目的、工作目標及職責

對國內出生的每一個新生兒，全面篩檢特定之先天代謝疾病。以期在有效期間內發現病患，確認診斷，並給予適當治療，以防範後遺症的發生，減輕家庭與社會的負擔，提高人口品質。

新生兒篩檢系統是由四個作業系統組合而成，相互支援配合，其工作目標及職責如下：

一、檢體採集作業系統

- (一)在有效期間內，對責任範圍內「每一個」出生的新生兒採取檢體，送達篩檢中心受檢。
- (二)協助追蹤篩檢「疑陽性」及「陽性」的個案，使其於最短期間內接受複檢、確認診斷與必要的治療。

二、篩檢中心作業系統

- (一)規劃、推廣、督導、監偵整體篩檢作業系統。
- (二)負責執行「檢驗作業」，於有效之最短期間篩檢出「疑陽性」或「陽性」個案。
- (三)協調支援各作業系統，於有效期間內，對篩檢「疑陽性」或「陽性」個案完成追蹤複檢、確認診斷及治療。
- (四)檢討評估整體作業，編印「標準作業手冊」。

三、追蹤複檢系統

- (一)追蹤篩檢「疑陽性」、「高疑陽性」及「陽性」的個案，採取複檢檢體送檢。

(二) 敦促篩檢「陽性」個案儘速前往轉介醫院接受確認檢查，使個案能於最短期間內作成確認診斷，並接受治療。

四、確認診斷治療系統

(一) 於最有效時間內，對責任範圍內的篩檢「陽性」個案，提供初步預防諮詢及確認診斷。

(二) 對已「確認陽性」的個案，提供醫療服務與遺傳諮詢。

貳、新生兒篩檢之法令依據

- 一、依據優生保健法第六條及第七條。（民國七十三年七月九日公佈，民國七十四年一月一日實施）
- 二、加強推行台灣地區家庭計畫第二期第四年計畫。（民國七十五年八月四日行政院核定）
- 三、行政院衛生署於民國七十五年九月訂定新生兒先天代謝異常疾病篩檢實施要點，並於民國七十七年再度修訂。

參、目前新生兒篩檢項目之疾病

- 一、苯酮尿症(Phenylketonuria ; PKU)
- 二、高胱胺酸尿症(Homocystinuria)
- 三、半乳糖血症(Galactosemia)
- 四、先天性甲狀腺低能症(Congenital hypothyroidism)
- 五、葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症(Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency ; G6PD deficiency)

肆、新生兒篩檢之結果判定標準

一、篩檢「陽性」之意義

表示新生兒血中之異常代謝物的濃度明顯高於正常參考範圍，或酵素活性明顯低於正常活性。此時新生兒罹患該先天代謝異常疾病的危險性較一般新生兒為高，應立即到轉介醫院接受確認診斷。

二、篩檢「高疑陽性」之意義

表示新生兒血中之異常代謝物的濃度有偏高現象，需緊急再採檢體進行複檢，以確定是否有持續升高現象。

三、篩檢「疑陽性」之意義

表示新生兒血中之異常代謝物的濃度略為偏高，需再採檢體進行複檢，以確定是否有持續升高或偏高現象。

四、篩檢「陰性」之意義

表示新生兒罹患該先天代謝異常疾病的危險性與一般新生兒相似或稍低，但並不是保證該新生兒一定正常。仍需告知個案應定期健兒門診檢查，若有任何不適，應立即就診。

五、「GCI」之意義

表示新生兒血中可能含有某些抗生素，以至於檢驗結果無法判讀。需再採檢體重新篩檢。

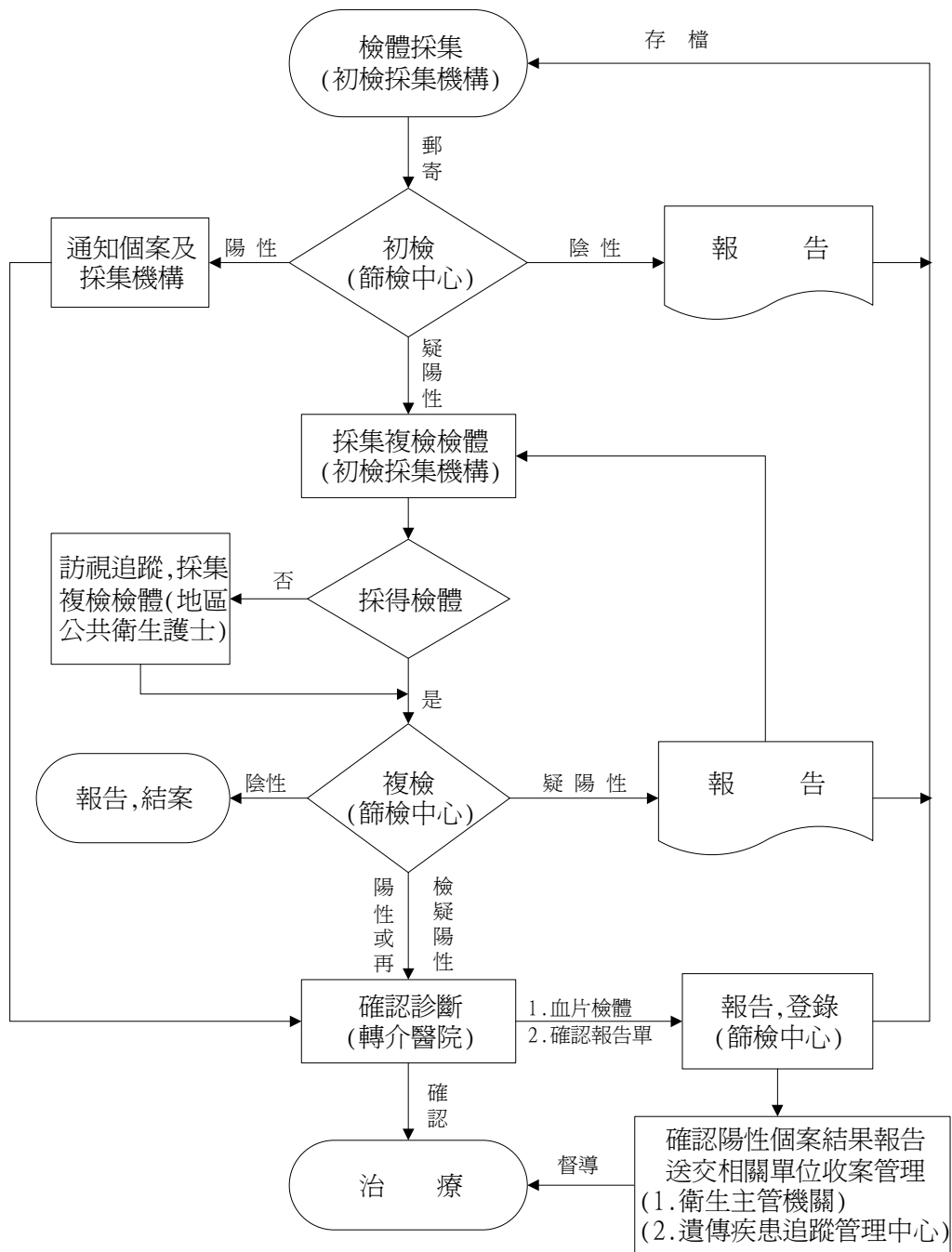
六、各篩檢中心之篩檢結果判定標準值

篩檢判定	篩檢中心	結 果 值				
		PKU (mg/dL)	HCU (mg/dL)	GAL (mg/dL)	TSH (mU/L)	G6PD (U/gHb)
陽 性	臺 大	— *	—	—	≥ 40	無螢光
	病 理	—	—	—	≥ 40	≤ 2.6
	衛生保健	≥ 4	≥ 2	≥ 16	≥ 40	≤ 6.0
高疑陽性	臺 大	—	—	—	—	—
	病 理	—	—	—	—	—
	衛生保健	—	—	—	30~40	—
疑陽性	臺 大	≥ 4	≥ 2	≥ 8	10~40	—
	病 理	≥ 4	≥ 2	≥ 8	10~40	—
	衛生保健	2~3.9	1~1.9	8~15.9	10~30	—
陰 性	臺 大	< 4	< 2	< 8	< 10	有螢光
	病 理	< 4	< 2	< 8	< 10	> 2.6
	衛生保健	< 2	< 1	< 8	< 10	> 6.0

* “—”無此篩檢判定

92.7.8 修訂

伍、新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業流程



(85.12 修訂)