

新生兒先天性代謝異常疾病篩檢（簡稱新生兒篩檢）

可以幫助寶寶早期發現先天性代謝異常疾病，
早期接受妥善治療，減少疾病造成身體或智能上的損害。

一、先天性甲狀腺低能症

約每3千個寶寶就會有一個。剛出生的寶寶幾乎無異常症狀，通常在出生2-3個月後慢慢出現症狀；主要是寶寶體內缺乏甲狀腺荷爾蒙，影響腦神經及身體生長發育。如到了6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。但如能及早發現，在出生後1-2個月內給予甲狀腺素治療，可使寶寶有正常的智能及身體生長發育。

二、苯酮尿症

約每3萬5千個寶寶就會有一個。通常在出生後3-4個月時出現症狀，如：生長發育遲緩，尿液及身體上有霉臭味，日後會出現嚴重智能不足；主要是寶寶體內無法有效代謝食物中的蛋白質。早期發現，於出生後3個月內，給予特殊飲食、定期追蹤，大部分的寶寶可有正常的智能發展。

三、高胱胺酸尿症

約每10-20萬個寶寶就會有一個。主要是寶寶體內無法有效代謝食物中的蛋白質，若未加以治療，會出現全身骨骼畸形、智能不足、血栓形成等併發症。早期發現，予以特殊飲食及維生素治療，可以防止寶寶智能不足的發生。

四、半乳糖血症

約100萬個寶寶就會有一個典型的半乳糖血症。主要是寶寶體內無法正常代謝乳糖，通常會出現餵奶後發生嘔吐、昏睡之現象、眼睛、肝臟及腦部損害。早期發現，以不含乳糖及半乳糖之奶製品來代替母乳或一般嬰兒奶粉，可防止疾病之危害。曾經生育過罹患此病症寶寶的媽媽，在懷孕期間最好避免攝取含有乳製品或乳糖的食物，如：牛乳、乳類製品、內臟等以免造成患有此病症寶寶的可能傷害。

五、葡萄糖-六-磷酸鹽脫氫酶缺乏症(G-6-PD缺乏症，俗稱蠶豆症)

每100個寶寶就會有三個。是台灣地區常見的遺傳性疾病，主要是寶寶體內紅血球之葡萄糖新陳代謝發生異常，患有此病症的寶寶在接觸某些藥物時，如：吃蠶豆、接觸萘丸（臭丸）、擦紫藥水，服用礦胺劑及解熱鎮痛劑等，常容易造成急性溶血性貧血，如未及時處理會導致核黃疸、智能障礙，甚至有生命危險。早期確認寶寶健康狀況，避免接觸上述之致病因素，可減少對寶寶的傷害。

另外，目前各醫療機構引進以Tandem Mass串聯質譜儀，運用在新生兒篩檢之新檢驗技術，可同時篩檢多種先天代謝異常疾病；政府為提供更完善的新生兒篩檢服務，自95年7月起，除上述5項疾病篩檢之外，優先增加6項部分採用串聯質譜儀檢驗之先天性代謝異常疾病篩檢項目。

新增補助之新生兒篩檢檢查項目，如下：

六、先天性腎上腺增生症



約每1萬五千個寶寶就會有一個。此症最常見的因素為腎上腺21-羥化酵素缺乏，臨床表徵因「21-羥化酵素」缺乏的質與量不同而有：

- (1) 「失鈉型」，大部分在新生兒時期因鹽分大量流失會造成緊急危險狀況若疏於診斷，極可能因而致死。
- (2) 「單純型」，此類女嬰會有異常性徵，成長後無月經、過度男性化、不孕、及發育異常。患病之男嬰也會有發育上的問題。如未早期發現，生理與心理矯治均甚困難。
- (3) 「晚發作型」，患者在嬰兒期以後才出現症狀。先天腎上腺增生，除了晚發型以外，可經由篩檢早期診斷，早期治療可以避免新生兒生命危險依其缺乏予以適量補充藥物，可使之正常發育及成長。

七、楓漿尿症

國內發生率尚在評估中，歐洲白人約每十二萬個寶寶就會有一個，美國約二十五萬個寶寶有一個。由於患者的體液和尿液會有楓樹糖漿的甜味因而命名為楓漿尿症。罹患典型此症的嬰兒，在開始餵食後數天，會逐漸出現嘔吐、嗜睡、食慾減低、呼吸急促、黃疸、抽搐等現象，嚴重者會意識不清、昏迷甚至死亡。此症是特殊支鏈胺基酸代謝異常的罕見疾病，使得支鏈胺基酸（纈氨酸、白胺酸、異白胺酸）的代謝無法進行順利。早期發現及治療對新生兒是十分重要，可讓寶寶較有正常的生長及智能發展。

八、中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症

國內發生率尚在評估中，歐美地區約一萬五千個寶寶有一個，是最常見的一種脂肪酸代謝疾病。通常會在出生後的前兩年出現臨床症狀。寶寶會因缺少中鏈脂肪酸去氫酶，使得脂肪代謝無法順利進行，不完全分解的脂肪堆積在體內產生毒性，對大腦和神經系統造成傷害，引發嘔吐、肝臟腫大、低血酮性低血糖、意識模糊、昏迷及抽搐等現象。雖然有部分病人沒有症狀，這個疾病有25%的病例在第一次發作時死亡，也常被誤診為嬰兒猝死症。早期篩檢可預防疾病的發作，在急性期快速治療低血糖症狀，長期治療則是要在就寢前提供碳水化合物點心，避免長時間禁食，以及積極治療感染或胃腸炎等突發狀況。如能妥善預防傷害的發生，最終的預後是相當好的。

九、戊二酸血症第一型

國內發生率尚在評估中，美國約二萬個寶寶有一個，是一種胺基酸代謝異常的罕見疾病。寶寶因為缺乏戊二基輔酶A去氫酶無法正常分解離胺酸與色胺酸，有毒產物(如戊二酸等)過量堆積於血液與組織中，造成漸進的神經症狀及急性的代謝異常。通常寶寶在出生幾個月內可能沒有異常或僅有無症狀的巨腦，但在嬰兒期的晚期逐漸呈現出運動困難、漸進式的舞蹈徐動症、肌肉低張到僵硬、麻痺、角弓反張(四肢向外翻轉，身體呈弓狀)等症狀，也可能會有癲癇或昏睡昏迷的急性發作。早期發現及治療對新生兒是十分重要，可讓寶寶較有正常的生長及智能發展。

十、異戊酸血症

國內發生率尚在評估中，國外約每五萬個寶寶就會有一個。是一種有機酸代謝異常的罕見疾病。寶寶因為缺乏異戊醯輔酶A去氫酶，無法正常分解白胺酸，有毒產物異戊酸過量堆積，進而侵犯神經與造血系統。根據症狀嚴重程度以及發病早晚分為典型及非典型兩種。典型病患在出生後可能與一般嬰兒無異，但逐漸會出現倦怠、噁心、嘔吐、嗜睡、胃口不佳及抽筋等症狀，大量的異戊酸堆積在體內，寶寶身體和尿液會有明顯臭腳汗味道。此時若沒有正確的診斷治療，病患將會逐漸昏迷。而非典型患者發病時間較晚且症狀輕微不明顯，往往在出生後一年才會被診斷出來，有時會被誤判為其他類似疾病。早期篩檢發現後，利用飲食控制和定期追蹤，有良好的治療成效。

十一、甲基丙二酸血症

國內發生率尚在評估中，是一種有機酸代謝異常的罕見疾病。寶寶因為甲基丙二酸輔酶A變位酶功能異常或鈷胺素代謝異常，導致體內甲基丙二酸、丙酸等有機酸蓄積，造成神經系統損害，嚴重時引起酮症酸中毒、低血糖、高血氨、高甘胺酸血症。新生兒、嬰幼兒期死亡率很高，早期篩檢發現可預防急性發病，適時補充液體、避免酸中毒。對於VitB12有效型的病患，須給予維生素B12治療。對於VitB12無效型的病患，給予特殊配方奶粉及高熱量飲食，可使血液、尿液中的甲基丙二酸濃度維持在理想範圍。

國民健康署於2019年10月起新增10項新生兒代謝異常篩檢項目納為補助篩檢項目，如下

十二、瓜胺酸血症第I型

瓜胺酸血症第I型為尿素循環障礙的疾病之一；患者常因無法代謝血氨而造成高血氨症。在新生兒期發病，早期的一般症狀是餵食欠佳、嘔吐、昏睡、焦躁不安、呼吸急促等，他們的病情通常會快速地變化，而表現出更嚴重的神經學與自律神經的問題，如果沒有適當的治療，大部份的病人都會死亡或產生併發症。在長期的治療上，患者需限制蛋白質的攝取，使用特殊奶粉補充生長發育所需，並使用特殊藥物以幫助血氨的排出，並定期監測血氨等數值。

十三、瓜胺酸血症第II型

瓜胺酸血症第II型因為體內Citrin蛋白功能缺乏所引起。新生兒期發作型的患者在出生1~5個月間便會發生膽汁鬱積性黃疸，肝臟功能不正常，出現多種高胺基酸血症，半乳糖血症及脂肪肝等症狀。嚴重者會導致生長遲緩，異常出血不止或貧血、低血糖，肝臟腫大，甚至肝臟衰竭。治療包括補充脂溶性維生素，盡量維持高蛋白高脂肪飲食。

十四、三羥基三甲基戊二酸尿症

白胺酸代謝異常係先天性遺傳性疾病，屬於有機酸血症之一種。患者由於體內無法合成酵素來分解白胺酸，以致體內堆積有害人體的有機酸，並導致血氨值攀升，寶寶將因酸中毒及血氨過高而致智障甚或死亡。除無法代謝白胺酸之外，第二項生理缺陷在於無法製造酮體，以因應長期飢餓狀況。若能及早限制蛋白質攝取，輔以特殊奶粉配方，並避免長期飢餓，則患者身心發展仍可趨於正常。

十五、全羧化酶合成酶缺乏

為利用生物素作為輔酶的羧化酶功能不足；寶寶常出現進食困難、呼吸困難、皮疹、脫髮和嗜睡等症狀；在代謝上，患者會有酮乳酸中毒，有機酸血(尿)症和高氨血症。及時補充生物素可以阻止許多併發症發生；但若沒有進行治療，此症可能會導致發育遲緩、癲癇發作及昏迷，甚至可能會危害到生命。

十六、極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症

此症會造成身體無法將特定脂肪轉換成能量，尤其是禁食狀態。其典型症狀出現在嬰兒或兒童早期，包括低血糖、昏睡、以及肌肉無力。患者可能會併發肝臟或危及性命的心臟問題。若症狀始於青春期或成年，通常會有肌肉痛及橫紋肌溶解。當肌肉組織被破壞會釋出稱為肌紅素的蛋白，其經過腎臟進到尿液中會使尿液變成紅色或褐色。飲食方面以少量多餐避免飢餓為主，限制長鏈脂肪酸的攝取與補充肉鹼是主要的治療原則。

十七、原發性肉鹼缺乏症

或稱肉鹼運輸障礙。國內發生率約3萬分之一，在日本的發生率約為四萬分之一。肉鹼(或稱卡尼丁)負責將脂肪酸運送到粒腺體，以進行氧化產生能量。原發性肉鹼缺乏症患者發病時，在一歲以前可以發生高血氨性腦病變，一歲以後發生心肌病變。只要能早期診斷，定時服用肉鹼即可避免發病。

十八、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第I型

此症會阻礙人體利用脂肪酸產生能量，尤其是在食物攝取不足時。症狀嚴重程度因人而異，通常於童年早期發病，患者因無法有效利用脂肪酸產生能量，而導致低酮酸性低血糖，也常伴隨肝腫大、肝功能異常、等症狀，並存在神經系統受損、肝衰竭、癲癇、昏迷和猝死的風險；預防低血糖可降低神經受損之風險。為了預防低血糖，嬰兒白天需增加餵食頻率，晚上則接續補充玉米粉；患者在生病或接受手術等特定醫療處置時，不可超過12小時未進食；成年患者需以高醣低脂為飲食原則，以確保身體以醣類作為能量的主要來源。

十九、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第II型

此症會阻礙人體利用脂肪酸產生能量，尤其是在食物攝取不足時。最嚴重的新生兒致死型患者在出生後短時間內即可發病，相關症狀包括呼吸衰竭、癲癇、肝衰竭、心肌病變、心律不整及低酮酸性低血糖。晚發型則可能到孩童期才發病。治療主要以減少長鏈脂肪酸的攝取，防止飢餓，避免低血糖，並讓患者有需要時多補充醣類來產生能量。

二十、戊二酸血症第II型

此病症主要成因為多發性醯基輔酶A去氫酶缺乏所導致，因而造成脂肪酸及支鏈氨基酸代謝出現問題。新生兒可出現低血糖、酸血症、肌肉無力、肝臟腫大等，另外，腳底會有臭味。晚發型則可能到青年期才發病。治療可以補充核黃素與肉鹼，並以高碳水化合物、低脂肪低蛋白為主，防止飢餓，避免低血糖，並讓患者有需要時多補充醣類來產生能量。其經過腎臟進到尿液中會使尿液變成紅色或褐色。飲食方面以少量多餐避免飢餓為主，限制長鏈脂肪酸的攝取與補充肉鹼是主要的治療原則。

二十一、丙酸血症

最嚴重的新生兒型在出生後幾個星期即產生症狀，餵食情況差，出現嘔吐、癲癇、肌肉張力低下、脫水、嗜睡、呆滯及腦部病變等症狀。晚發型相對較少見此症患者需限制蛋白質攝取，尤其是會產生甲酸的胺基酸，因此除少量一般飲食之外，另可給予特殊配方奶粉以提供足夠生長所需的蛋白質及熱量供應。

※ 在尚未知道篩檢結果之前，請不要讓寶寶接觸萘丸（俗稱臭丸），也不可任意服用藥物；如有健康上的問題，請務必詢問您的小兒科醫師。如寶寶的篩檢結果為（疑）陽性時，並不代表寶寶已經確定罹患該項疾病，接生醫院（所）或確認檢查醫院，會在最短的時間內協助您的寶寶接受進一步之確認檢查。

**初檢之篩檢結果，可在採血後約4星期獲知
復檢之篩檢結果，可在採血後約2星期獲知
請洽詢：台北病理中心，專線：(02) 85962065
查詢網站：www.tipn.org.tw**



行政院衛生署國民健康局 關心您！