

新生兒先天性代謝異常
疾病篩檢作業手冊
～採集機構版本～
(108年修訂版)

衛生福利部 國民健康署

108年8月

(本篩檢經費由菸品健康福利捐支應)

目 錄

壹、新生兒篩檢之疾病項目及結果判定標準.....	3
貳、新生兒篩檢作業流程.....	7
參、檢體採集系統作業.....	8
肆、追蹤複檢系統作業.....	32
伍、新生兒篩檢作業單位名錄.....	38

【請至本署網站

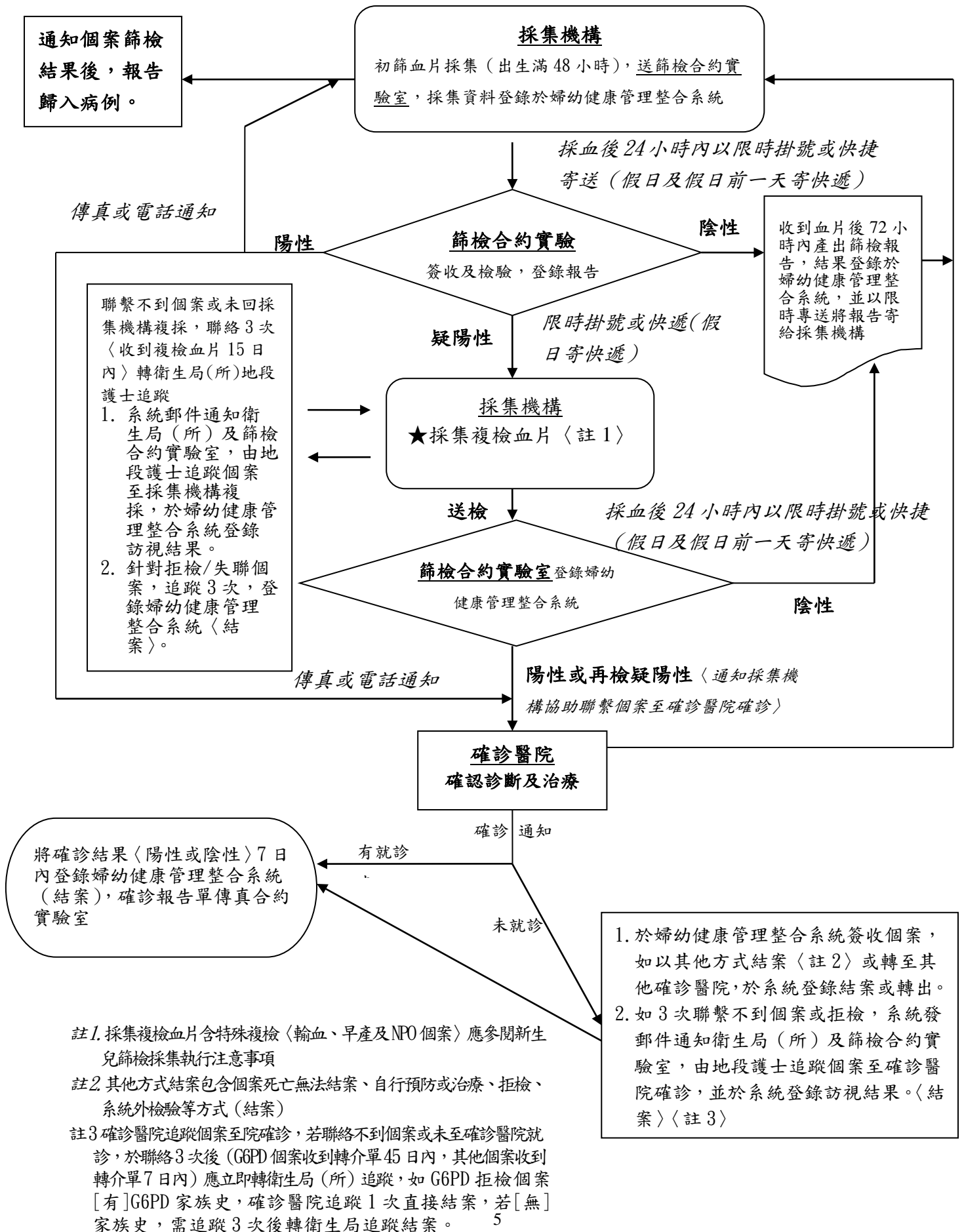
(<http://www.hpa.gov.tw/BHPNet/Web/HealthTopic/Topic.aspx?id=200712250005>) 健康主題專區/遺傳疾病防治/主題公告，逕行下載篩檢作業手冊電子檔】

壹、新生兒篩檢之疾病項目

篩檢項目	檢驗標記	單位
先天性甲狀腺低能症	Thyrotropin (TSH)	μU/ml
半乳糖血症	Galactose	mg/dl
葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症	G6PD dehydrogenase	U/gHb
先天性腎上腺增生症	17α-Hydroxyprogesterone (17 OHP)	ng/ml
苯酮尿症	Phenylalanine	μM
高胱胺酸尿症	Methionine	μM
中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症	Octanoylcarnitine; C8 Hexanoylcarnitine; C6 Decanoylcarnitine; C10	μM
戊二酸血症第一型	Glutarylcarnitine; C5DC	μM
異戊酸血症	Isovalerylcarnitine; C5	μM
甲基丙二酸血症	Propionylacylcarnitine; C3 (C3&C3/C2) Methylmalonic acid	μM
楓漿尿病	Leucine Valine	μM
瓜胺酸血症第I型	Citrulline	μM
瓜胺酸血症第II型	Citrulline Citrin gene hot spot	μM
三羥基三甲基 戊二酸尿症	3-Hydroxyisovaleryl Carnitine; C5OH	μM
全羧化酶合成酶缺乏症	3-Hydroxyisovaleryl Carnitine; C5OH	μM
極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症	Tetradecenoylcarnitine; C14:1 VLCAD mutation scanning	μM
原發性肉鹼缺乏症	Free carnitine (C0)	μM
肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第I型	C0/(C16+C18) CPT1A mutation scanning	μM

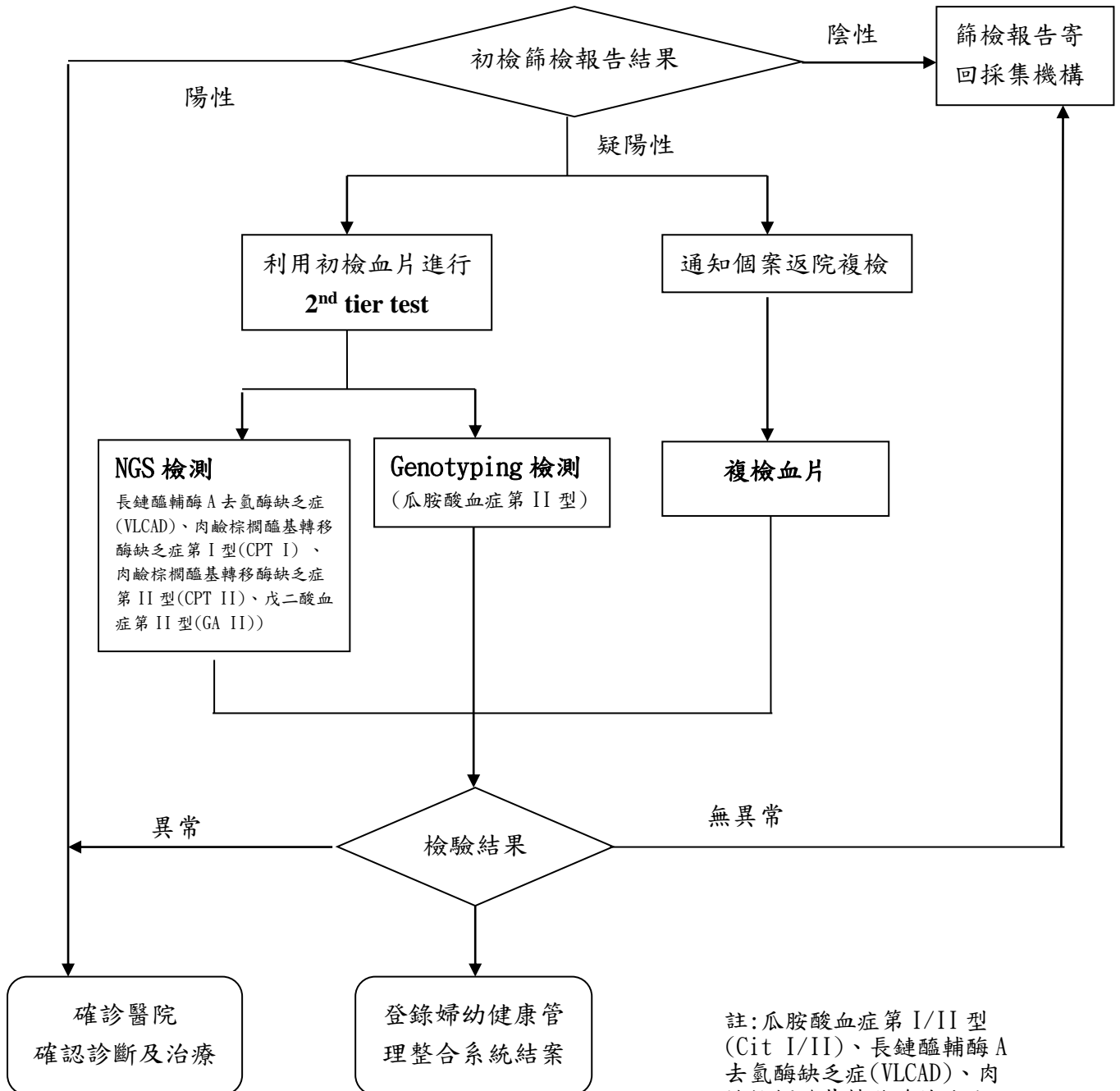
篩檢項目	檢驗標記	單位
肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型	Hexadecanoylcarnitine; C16 Octadecanoylcarnitine; C18 Octadecenoylcarnitine; C18:1 CPT2/translocase mutation scanning	μM
戊二酸血症第 II 型	C4-C16 ETFDH/ETFA/ETFB mutation scanning	μM
丙酸血症	Propionylaclycarnitine; C3 (C3&C3/C2) Propionic acid	μM

貳、新生兒篩檢作業流程



貳、新生兒篩檢作業流程(II)

2nd tier test



註:瓜胺酸血症第 I/II 型 (Cit I/II)、長鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏症 (VLCAD)、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 I 型 (CPT I)、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 II 型 (CPT II)、戊二酸血症第 II 型 (GA II) 等項目, 為降低偽陰性, 初篩疑陽性個案須進行 2nd tier test。

參、檢體採集系統作業

一、工作目標

- (一) 在有效期間內，對該機構「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，接受複檢、確認診斷與必要的治療。

二、採集機構及人員要求

(一) 採集機構：

1. 資格：取得所轄衛生局之「醫療機構開業執照」，並設有產科或兒科之醫療院所；或取得所轄衛生局之「醫療機構開業執照」之助產所。
2. 欲成為採集機構之醫療院所或醫療院所，須先向當地衛生局提出申請，由當地衛生局函文國民健康署備查，並按區域別分派所屬新生兒篩檢合約實驗室；並同時副知所屬新生兒篩檢合約實驗室協助採集事宜、寄送所需耗材（包括濾紙、夾鍊袋、郵寄公文封及衛教單張）。

(二) 專責聯繫協調員（以下簡稱協調員）：

1. 取得醫事人員專業執照，並從事臨床實務工作 2 年以上者。
2. 接受過新生兒篩檢相關知識及技能之培訓，包括：
 - (1) 新生兒篩檢之目的、原則、方法及服務網絡。
 - (2) 濾紙血片採集、保存、傳送相關知識。
 - (3) 新生兒篩檢相關資訊、結果登記和檔案管理。

(三) 檢體採集人員：應接受上述課程之培訓。

三、工作成員與職責

- (一) 負責醫師或助產師（士）：督導該機構篩檢作業正常運作。
- (二) 聯絡協調員（或指定人員）：負責建立篩檢資料、並登錄於婦幼健康管理整合系統、寄送檢體、接收篩檢報告、登記、歸檔，協調院內有關人員執行檢體採集作業，以及與篩檢合約實驗室聯絡等工作。
- (三) 檢體採集人員：依據篩檢名冊，正確採取檢體。

- (四) 小兒科醫師(或特約小兒科醫師): 檢視不正常新生兒的狀況，決定採取檢體的時機；並提供臨床上的評估。

四、作業程序

(一) 初檢檢體採集作業

1. 協調員(或指定人員) 每日將於次日即屆出生後滿 48 小時的新生兒資料登記於「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢名冊(以下簡稱『篩檢名冊』)」(FROM BH-1) 上；若有提前出院者，應隨時登記於「篩檢名冊」。
2. 若新生兒有可能分置嬰兒室與病房(如：急產之新生兒，加護病房)二地，應注意全部登記入內。由小兒科醫師決定適當採血日期(最遲不宜超過出生後 30 日)。
3. 在採集血片前，應提供新生兒之母親或其監護人，有關新生兒先天性代謝疾病篩檢(包括：新生兒篩檢的項目、條件、方式、費用及結果通知等資訊)之衛教服務，並發給衛教單張參閱。
4. 依據「篩檢名冊」，詳實清楚地填妥濾紙上所列個案資料(請勿使用墨水筆或鋼筆)，或利用婦幼健康管理系統登錄採集個案資料，於登錄完成後使用條碼貼紙列印設備則可列印標籤(若無標籤設備，一般列表機亦可列印)，黏貼於濾紙片上，篩檢中心可刷上方之條碼簽收個案。並註明床號，勿漏填任何欄位，包括：
(1) 採集機構名稱及代碼；(2) 母親：姓名、身分證字號、聯絡電話；(3) 新生兒：性別、出生日期、哺乳日期、採血日期、早產否、輸血否、出生體重、出生週數；(4) 母戶籍及父母國籍別代碼等。**執用濾紙時切勿觸摸圓圈位置。**
5. 按照新生兒篩檢之檢體採集流程，**逐一核對濾紙與個案後**，採集腳跟血；每採完一個新生兒，應在病歷表上記錄，表示已採過。此項記錄需納入出院前常規查核(discharge routine)項目之一。
6. 採好的檢體，應立即陰乾(可應用紙架)。採血人員核對名冊，將採集等新生兒基本資料，登錄於婦幼健康管理整合系統「新生兒篩檢子系統」。未採的個案，請註明原因。
7. 檢體寄送：
 - (1) 檢體完全乾燥呈深褐色之後(約需 4 小時)，封入夾鍊袋中(1~10 片/袋)後，應儘快至郵局以**限時掛號或快捷**(假日及假日前一天請寄交快遞)寄至篩檢合約實驗室，**切不可以平信或限時專送寄出或直接投遞郵筒**，以確保檢體之品質。
 - (2) 若不能立即寄出檢體，應存於夾鍊袋中，**將檢體保存於 4°C**

的冰箱，並應於採血後 24 小時內寄出，以爭取篩檢時機。寄出檢體後，應登錄於新生兒篩檢系統。

(3) 採血日與篩檢合約實驗室收到案件日務必勿超過 2 日。

8. 協調員對於漏採的個案，應通知個案返院補採。

(二) 篩檢之檢體採集技術

1. 採集技術：為考量檢體運送的方便，以便普及篩檢服務至偏遠地區，新生兒篩檢的檢體採集，係採用以腳跟部位採取微量血液(約 0.2~0.3 c.c.)，滴在新生兒篩檢用的特殊濾紙上，陰乾後郵寄至篩檢檢驗單位。
2. 採集品質的重要性：濾紙血片採集是新生兒篩檢過程中最重要的環節，其品質直接影響實驗室檢測的結果，如致使假陰性發生，將可能造成個案遺漏之情形，如假陽性過高亦會造成新生兒及其父母不必要的複檢及精神負擔。
3. 檢體採集人員：一般由接生醫院嬰兒室或助產所的醫護人員負責，採血人員應接受相關知識及技能後方可執行，並按篩檢之檢體採集作業及技術進行採血，以確保其品質。
4. 採血時間：新生兒出生滿 48 小時，儘速採集。
5. 新生兒無法按時採血之情況，常見有出院過早、因特殊病情需轉院診治、因出生體重過輕、病情嚴重、輸血等未能符合採血條件者。由小兒科醫師可參考下列原則，決定適當採血日期，包括提前採血，最遲不宜超過出生後 30 日。
 - (1) 輸血個案：視輸血量而定，依醫師指示進行初檢，並且於完成輸血之醫療措施 1 週後進行複檢。G6PD 的檢驗結果會因輸血(含紅血球)而影響其正確性，應於輸血 3-4 個月後，自行至醫院再次檢查(建議到確診醫院進行確診)。
 - (2) SARS 之疑似個案或居家隔離者所生之寶寶：請於採血後放置 48 小時後封於夾鏈袋中寄出，並於濾紙片上註明 SARS+48。
 - (3) 早產兒(出生週數未滿 37 週)與新生兒無法進食者(含哺乳未滿 24 小時者)：請於出生滿 48 小時後採血，並在血片的哺乳日期處註明“NPO”或“未進食”；早產兒由於其器官發育不完全易致腎上腺增生症(CAH)的檢測結果偏高或其他檢測結果異常，請於早產兒出生週數滿 37 週，且體重達 2200 克時複檢(複檢項目：先天性腎上腺增生症、先天性甲狀腺低能症、串聯質譜儀檢測項目)。
 - (4) 以上特殊個案併有早產、輸血與 NPO 狀況者，建議依醫師指示於適當時間執行輸血後複檢與早產兒複檢。(例特殊個案

如因臨床個案狀況需提前採血，可依醫師指示提前執行複檢)

6. 材料和用具：

- (1) 濾紙血片：應密封保存於乾燥、陰涼之室溫環境中。
- (2) 採血針：選擇**穿刺針(lancet)**的尖針長以不超過 2.4mm，寬以 1.5~2.3mm 為宜，以避免過長或過寬的穿刺針造成過大的傷口；絕不可以使用其他器械進行穿刺（一般常誤用針頭進行穿刺）。
- (3) 消毒用具：75%酒精、消毒棉球或棉籤。
- (4) 濾紙血片紙架：用於平置採集完成之濾紙血片。

7. 採血方法及步驟

- (1) 個案核對：首先應核對個案手圈、姓名與病歷號是否與濾紙上登記相同。
- (2) 選擇穿刺部位：應選擇腳跟兩側部位(參見下圖打×處)，因該部位血流豐富、皮膚組織較厚、損傷較小，並且容易固定。不能選擇作為穿刺部位有：足跟後緣及中心部位、足弓、腫脹或水腫部位、手指等；在足跟後緣、中心部位及足弓採血，容易傷及神經、肌腱、韌帶和軟骨，引發骨髓炎；而手指採血易造成局部感染、指骨壞死。



圖 1. 足跟兩側之採血部位

- (3) 穿刺部位準備及消毒：採血前採血者應先清洗雙手；採血最好時機是在新生兒剛洗過澡後採血，若不在洗澡後採血，可用熱毛巾(39-44°C)敷於足部 3 至 10 分鐘，使微血管擴張。新生兒可採頭高腳低位置，使足部靜脈增高，利於採血。穿刺前將穿刺部位以 75%酒精棉球或棉籤擦拭完全，再用消毒過的乾棉球擦乾。
- (4) 穿刺採血：穿刺時，先以中指扣壓腳背，食指夾住腳掌，拇指扣住欲穿刺位置的下方腳踝處；穿刺針以垂直方向穿刺（深度約 2mm，早產兒可再淺一些）。

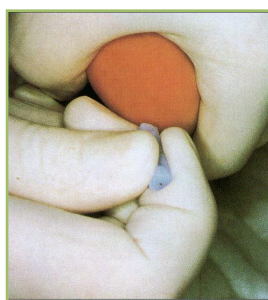


圖 2. 穿刺採血

- ① 穿刺後流出的第一滴血可能含有體液或皮膚碎片，應用消毒過的乾棉球拭除。
 - ② 給予腳部適度的施壓並間歇鬆放，以利血液的流出；採血過程中，儘量保持腳部與新生兒身體水平。
 - ③ 以含抗凝劑的毛細管(一般作新生兒黃疸或血球容積使用)或其他微量容器(抗凝劑為 heparin)接收，務必從由「紅色標記」端取血，毛細管保持水平，吸取至少 3-4 支毛細管(每支僅能使用乙次)。取樣完成後，以乾棉球直接加壓止血。
 - ④ 血量不足時，須再做一次穿刺，不可過度擠壓，避免血比容不均，影響檢驗的正確性。
- (5) 滲透血點：
- ① 手執濾紙(不可摸到濾紙圓圈部分)，毛細管端以垂直濾紙檢體的方向，從濾紙正面依照圓圈編號順序，讓血自然滲透到濾紙片的圓圈內，至少須點滿四個血點。
 - ② 滲透血點時，應將濾紙翻面，檢視血液是否滲透到濾紙背面。若有血點不飽和的現象，應由濾紙正面補足血點，使圓圈內之血點正反面都達到飽和。
 - ③ 切勿從濾紙兩面重複或從背面滲透血點，會造成血液濃度不一；如採血不良造成凝血，切勿將血塊塗在血片上；否則將影響檢驗的正確性。
- (6) 血片的陰乾與保存：
- ① 濾紙血點不應與其他物品接觸，平置在陰涼處(25°C 以下)自行陰乾。約四小時後呈深褐色，封入夾鍊袋(FROM SAMP)內保存，並儘快於 24 小時內寄出。
 - ② 血片務必水平放置，否則易造成血量不平均；另檢體務必完全乾燥後才可封入夾鍊袋內，否則均會影響檢驗結果。
 - ③ 血片封入夾鍊袋若尚未寄出前，請保存在 4°C 冰箱內。

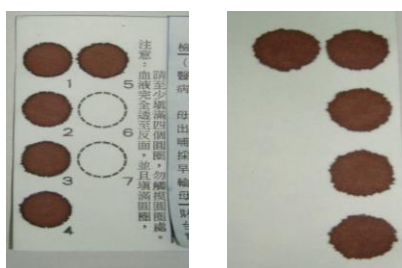
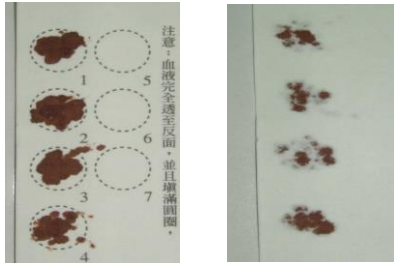


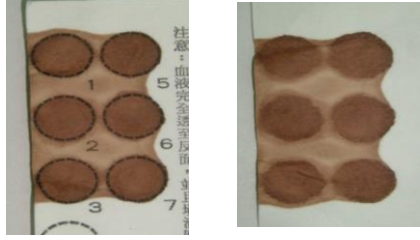


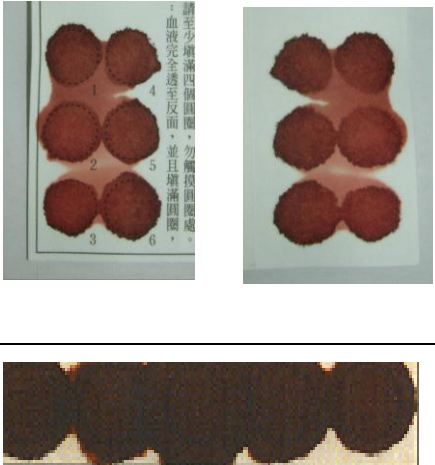
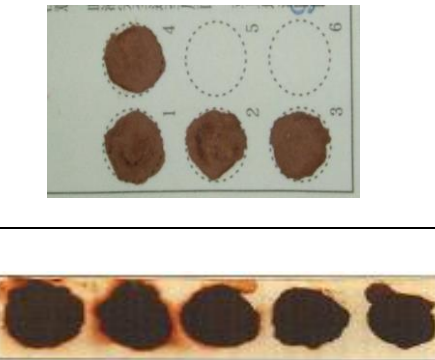
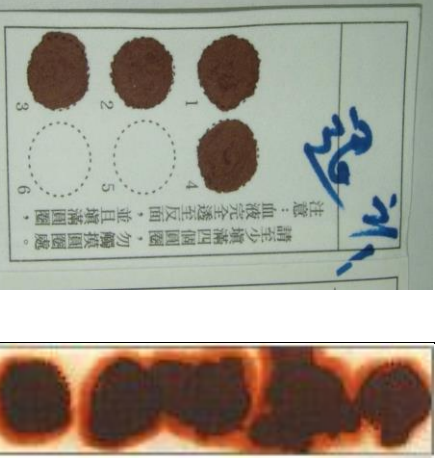


圖 3. 採檢良好的濾紙血片

(7) 常見濾紙血片不良情形如下，採集機構應先行管控其品質，以確保篩檢結果之可信度。如有下列情形，請重新採血。

血片不良類別	可能原因
<p>血量不足</p>  	<ol style="list-style-type: none"> 1. 濾紙上圓圈部分未填滿血點。 2. 濾紙上圓圈部分受到污染。 3. 採血失敗。
<p>血點處破損</p> 	<p>滲透血點時，不正確使用毛細管。</p>
<p>血點受潮、褪色</p>  	<p>郵寄前血片檢體未乾。</p>
<p>血點血塊殘留</p> 	<ol style="list-style-type: none"> 1. 同一濾紙圓圈部分重複或從兩面重複滲透血點。 2. 採血後，未立即滲透血點於濾紙上。

	血片不良類別	可能原因
<p>血點過度飽和</p>		<ol style="list-style-type: none"> 1. 濾紙上圓圈部分塗抹過多血液。 2. 從濾紙兩面塗血。
<p>血點顏色較淡</p>		<ol style="list-style-type: none"> 1. 穿刺部位過度擠壓，造成血液被組織液稀釋。 2. 濾紙上血點直接受熱，如日曬、紫外線照射。 3. 濾紙上圓圈部分受污染，如手碰觸或被酒精、奶水、抗菌劑、護手乳液或粉劑等物質。
<p>血點呈現環狀</p>		<ol style="list-style-type: none"> 1. 未待穿刺部位之消毒酒精乾燥，即進行穿刺。 2. 濾紙血片接觸到酒精、水或護手乳。 3. 穿刺部位周圍過度擠壓。 4. 濾紙血片陰乾過程不正確。

(8) 檢體時效不佳 (採血日期與收到日期差距 3 天以上) 之常見原因：

- ① 採集醫院存放檢體過久，未能按時郵寄。
- ② 郵局或其他投遞單位延遲。

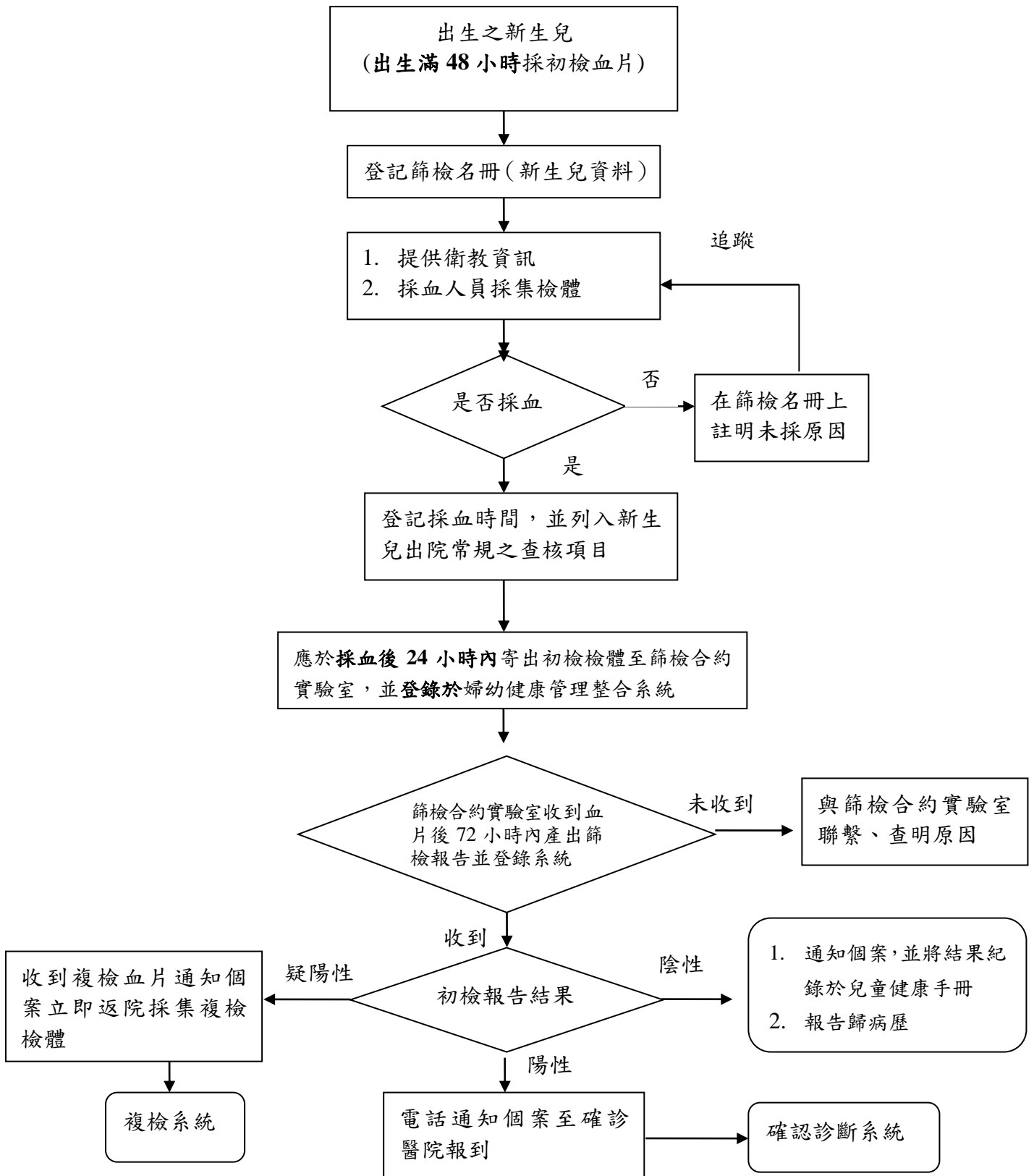
(三) 初檢報告登錄作業

1. 每日檢視婦幼健康管理整合系統是否有寄出檢體後超過一週還未被篩檢中心簽收之個案或超過一個月還未收到報告的個案。若有，應與篩檢合約實驗室聯絡查明原因，是否因為郵寄遺失？若確定遺失，應立即聯絡個案補採檢體，以限時掛號或快捷寄至篩檢合約實驗室。
2. 初檢報告結果陰性：通知個案，並請將篩檢結果紀錄於兒童健康手冊，報告歸入病歷。
3. 初檢報告結果為疑陽性或陽性：
 - (1) 疑陽性結果：通知個案返院採取複檢檢體，並於「婦幼健康管理整合系統」上登錄通知日期。若無法追蹤時，經聯絡3次（聯絡結果登錄於婦幼健康管理整合系統）轉介至當地地段護士追蹤；通知篩檢合約實驗室。
 - (2) 陽性結果：協助通知個案至該地區的確診醫院，進行確認檢查與診斷。

(四) 作業系統之評估

1. 若有漏採個案發生，應隨時檢討發生原因，立即尋求對策加以改善。
2. 每三個月應統計一次接生人數(包括急產在內)，瞭解採集率。並檢討是否有個案因採血而產生後遺症(如：感染等)。
3. 檢討篩檢合約實驗室提供之統計報表，包括：新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業時效統計 (FROM M-2 (2))，評估(1)檢體不良率，(2)檢體採集時效，(3)檢體寄送時效是否延遲，若延遲則立即尋求對策加以改善。

(五) 採集機構初檢檢體採集系統作業流程：請詳見下頁。



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，減少因疾病所造成之身體或智能上的損害。

親愛的爸爸、媽媽：

健康的孩子，是家庭的歡樂泉源。如果孩子在成長過程中發生病痛時，常會帶給家庭及社會不同程度的影響；因此，藉此提醒您，讓孩子儘早接受新生兒篩檢及相關健康檢查服務是非常重要的。透過新生兒篩檢，可以幫孩子早期發現症狀不明顯的先天性代謝異常疾病，及早於黃金治療期間提供妥善之診治，使疾病對身體或智能之損害降至最低。為了確定您的寶寶是否罹患先天性代謝異常疾病，將由醫院（所）對出生 48 小時後之新生兒採取少許的腳跟血液，寄交衛生福利部國民健康署指定之新生兒篩檢合約實驗室進行相關檢驗。目前政府提供補助之新生兒篩檢檢查項目，如下：

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、接觸茶丸（臭丸）、擦紫藥水，服用磺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（纈胺酸、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。

十二、瓜胺酸血症第 I 型

目前國內發生率約 13 萬分之一，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

目前國內發生率約 8 萬分之一，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

目前國內發生率約 32 萬分之一，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。若能及早管制蛋白質攝取，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

目前國內發生率約 53 萬分之一，與生物素相關的酵素活性喪失有關的疾病，生物素代謝循環過程中出現的缺陷，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、脫法和嗜睡等症狀；在代謝上，患者會有酮乳酸中毒，有機酸血(尿)症和高氨血症。及時補充生物素並長期控制生物素補充量可能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

目前國內發生率約 53 萬分之一，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

目前國內發生率約 3 萬分之一，卡尼丁負責將脂肪酸運送到粒腺體，以進行氧化產生能量。卡尼丁缺乏症患者發病者可能在一歲以前表現高血氨性腦病變，或是在一歲以後發生心肌病變。只要能早期診斷，定時服用卡尼丁，即可預防發病。

十八、肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第 I 型

目前國內發生率約 20 萬分之一，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

目前國內發生率約 26 萬分之一，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。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，許多新生兒致死型患者可能合併腦部、腎臟之結構異常，通常存活期為數日至數月不等。治療方式需採低油飲食，在滿足人體必需脂肪酸的攝取量之外，減少長鏈脂肪酸的攝取。避免低血糖，讓患者能盡量利用醣類來產生能量，減少身體對脂肪酸的利用。

二十、戊二酸血症第 II 型

目前國內發生率約 53 萬分之一，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。主要症狀為新生兒低血糖、酸血症、或是晚發型以肌肉無力等表現，另外，腳底會有汗臭味。飲食控制方面以高碳水化合物、低脂肪低蛋白為主，並以少量多餐進行，可以補充核黃素與肉鹼。

二十一、丙酸血症

目前國內發生率約 23 萬分之一，丙酸血症的發生可以是新生兒型或晚發型，新生兒型較常見，大部份的患者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。長期治療上，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，請不要讓寶寶接觸茶丸(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，原採血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(複)檢之篩檢結果，可在採血後約 2 星期獲知，請洽詢原採血院所，或查詢新生兒篩檢合約實驗室網站（網址：）；疾病相關問題，請洽詢衛教諮詢專線：（）分機。

衛生福利部國民健康署 關心您！

戶籍及國籍別代碼一覽表

一、 戶籍代碼表

代碼	戶籍別	代碼	戶籍別	代碼	戶籍別
31	新北市	40	嘉義縣	05	台南市
34	宜蘭縣	43	屏東縣	07	高雄市
32	桃園市	46	台東縣	01	台北市
33	新竹縣	45	花蓮縣	90	金門縣
35	苗栗縣	44	澎湖縣	91	連江縣
37	彰化縣	11	基隆市	12	新竹市
38	南投縣	03	台中市	22	嘉義市
39	雲林縣	99	外籍		

二、 國籍別代碼表

1111/A	9901/B	9902/C	9903/D	9904/E	9905/F
中華民國	中國大陸	越南	印尼	泰國	菲律賓

9906/G	9907/H	9908/I	9909/J	9910/K	9911/L
馬來西亞	緬甸	柬埔寨	美國	日本	韓國

9912/M	9913/N	9914/O	9915/P	9916/Q	9917/R
新加坡	加拿大	印度	南非	巴西	英國

9918/S	9919/T	0000/X	9999/Z	9920/B	9921/B
德國	法國	不願透露/不詳	其他	香港	澳門

正面

××××××××××**新生兒篩檢合約實驗室**
新生兒先天性代謝異常疾病篩檢報告單

送檢醫院：

篩檢編號		檢驗次數	1	列印日期	
送檢病歷號碼		檢體標註為： 母親姓名-胎序-性別		出生日期	
收件日期		哺乳滿24小時		採血日期	
基本項目		判讀	基本項目		判讀
先天性甲狀腺低功能症			瓜胺酸血症第 I 型		
先天腎上腺增生症			瓜胺酸血症第 II 型		
葡萄糖 6 磷酸鹽去氫酵素缺乏症			三羥基三甲基戊二酸血症		
半乳糖血症			全羧化酶合成酶缺乏		
苯酮尿症			原發性肉鹼缺乏症		
高胱胺酸血症			肉鹼棕櫚鹼基轉移酶缺乏症第 I 型		
楓糖尿症			肉鹼棕櫚鹼基轉移酶缺乏症第 II 型		
甲基丙二酸血症			丙酸血症		
異戊酸血症			戊二酸血症第 II 型		
戊二酸血症第一型			極長鏈鹼輔酶 A 去氫酶缺乏症		
中鏈鹼輔酶 A 去氫酶缺乏症					
<p>* 參考值是以出生一個月內之新生兒為標準</p> <p style="text-align: right;">審核者：</p>					

備註：判讀為須複檢者為疑陽性(中度風險)，須採複檢血片；判讀為須確診者為高疑陽性(高風險)，需盡速至確診醫院做確認檢查；判讀為X者代表採血不良，須複檢；判讀為N者表示結果無異常，為低風險。

背面

篩檢項目	篩檢	檢驗標記	單位	陰性 (低風險)	疑陽性 (須複檢)	陽性 (須確診)
項目						
苯酮尿症		Phenylalanine	μM			
高胱胺酸尿症		Methionine	μM			
半乳糖血症		Galactose	mg/dl			
先天性甲狀腺低能症		Thyrotropin (TSH)	μU/ml			
葡萄糖六磷酸鹽去氫酶缺乏症		G6PD dehydrogenase	U/gHb			
先天性腎上腺增生症		17α-Hydroxyprogesterone (17 OHP)	ng/ml			
楓漿尿病		Leucine or Valine	μM			
中鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症		Octanoylcarnitine; C8 , Hexanoylcarnitine; C6 , Decanoylcarnitine; C10, C8/C10	μM			
戊二酸血症第一型		Glutaryl carnitine; C5DC	μM			
異戊酸血症		Isovalerylcarnitine; C5	μM			
甲基丙二酸血症		Propionyl carnitine; C3	μM			
瓜胺酸血症第I型		Citrulline	μM			
瓜胺酸血症第II型		Citrulline Citrin gene hot spot	μM			
三羥基三甲基戊二酸尿症		3-Hydroxyisovaleryl Carnitine;C5OH	μM			
全羧化酶合成酶缺乏		3-Hydroxyisovaleryl Carnitine;C5OH	μM			
極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症		Tetradecenoylcarnitine; C14:1 VLCAD mutation scanning	μM			
原發性肉鹼缺乏症		Free carnitine; C0	μM			
肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第I型		C0/(C16+C18) CPT1A mutation scanning	μM			
肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第II型		C16、C18、C18:1 CPT2/translocase mutation scanning	μM			
戊二酸血症第II型		C4-C16 ETFDH/ETFA/ETFB mutation scanning	μM			
丙酸症		Propionylaclylcarnitine; C3 (C3&C3/C2) Propionic acid	μM			

FORM REP-1

××××××××××新生兒篩檢合約實驗室

○○縣市新生兒篩檢採集機構作業及時效統計表

××年××月××日-××年××月××日

列表日期：xx/xx/xx

頁次：xx

機構代碼	採集機構	篩檢人數	血片不良	出生日期與採血日期差距				採血日期與收到日期差距				採集作業平均天數 (出生日期與收到日期差距)				
				3天內	4-6天	7-10天	10天以上	2天內	3-5天	6-8天	8天以上	5天內	6-8天	9-12天	12天以上	
XXXXXX	XXXX XXX	XXXX	XXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX	XXXX
			(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)
總計																
百分比																

*統計收到日，以檢體送達機構日期為準（非實驗部門簽收日期）

備註：1. 採血時間：出生滿 48 小時，最遲不超過 72 小時；（建議目標達成數：差距 3 天內達 90%）
 2. 寄送時間：採血後 24 小時內；（建議目標達成數：差距 3 天內達 90%）

肆、追蹤複檢系統作業

一、工作目標

- (一) 追蹤初檢「疑陽性」的個案，採取複檢檢體送檢。
- (二) 敦促「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作成確認診斷，並接受治療。

二、工作成員與職責

- (一) 初檢採集機構協調員：
 - 1. 追蹤初檢「疑陽性」個案，採取複檢檢體。
 - 2. 敦促「陽性」個案前往確診醫院報到。
 - 3. 與其他系統聯絡，並負責接收報告、登記、歸檔。
- (二) 篩檢合約實驗室協調員：

協助採集機構將無法追蹤之「疑陽性」個案資料，轉介至公共衛生系統追蹤。
- (三) 轉介衛生局（所）追蹤：
 - 1. 負責追蹤採集機構無法追蹤之「疑陽性」個案，並協助個案接受複檢。
 - 2. 負責追蹤確診醫院無法追蹤之「陽性」個案前往確診醫院報到。
 - 3. 追蹤訪視確認「陽性」個案目前情形。

三、作業程序

- (一) 初檢「疑陽性」個案追蹤複檢作業：

篩檢合約實驗室發出「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢報告單（篩檢結果疑陽性）」(FORM REP-1)及「複檢濾紙」，將「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢結果」登錄婦幼健康管理整合系統（複檢濾紙上的個案姓名應與報告所列相同，以母親姓名為準）。

 - 1. 由初檢採集機構追蹤：
 - (1) 檢體採集機構應在接到報告後，立即通知個案返院報到，並採取複檢檢體（應利用篩檢合約實驗室所附之「複檢濾紙」），若「複檢濾紙」遺失請用初檢濾紙採集，但應在濾紙上標示“複檢”二字，以利於篩檢合約實驗室處理檢體（否則將按初檢標準收費）。
 - (2) 收到複檢血片 15 日內應將個案的複檢檢體寄出，並登錄於「婦幼健康管理整合系統」註明複檢檢體寄出日期。

- (3)若個案拒檢或居住在外縣市民眾無法追蹤時，經聯絡3次仍無法取得複檢檢體時（聯絡結果皆需登錄於婦幼健康管理整合系統），應轉介至當地地段護士追蹤；通知篩檢合約實驗室
- (4)每日檢視婦幼健康管理整合系統，是否有寄出複檢檢體後超過一個月，還未收到報告的個案。若有，應與篩檢合約實驗室聯絡查明原因。
- (5)收到「再檢通知」(FROM BH-3)，係因個案初檢疑陽性，複檢亦為疑陽性報告，則需再檢之程序比照前述複檢方法。

2.衛生局（所）追蹤：

- (1) 採集機構聯繫不到個案或未回採集機構複檢，聯絡3次後（收到複檢血片15日內，於系統登錄3次訪視紀錄）立即以電話聯繫衛生局、所，轉衛生局（所）及追蹤。
- (2)衛生局（所）接到婦幼健康管理整合系統警示訊息，立即電話聯繫或訪視，了解個案目前之狀況、給予適當之衛教，並協助個案前往原出生醫院或當地採集機構接受複檢。
- (3)聯繫個案欲前往之採集機構後，由該機構協助採取個案之複檢血片（標示“複檢”）後，以限掛寄至原篩檢合約實驗室；並登錄婦幼健康管理整合系統。
- (4)山地離島、偏遠地區之疑陽性個案，可由衛生局依其情況，決定是否由公共衛生護士逕行訪視個案、協助採取複檢檢體後，以限時掛號或快捷（假日請寄交快遞）寄至原篩檢合約實驗室。
- (5) 若個案拒絕或無法追蹤，針對拒檢/失聯個案追蹤3次，登錄婦幼健康管理整合系統「結案」→訊息通知篩檢中心及採集機構。

(二) 初檢「陽性」個案追蹤轉介作業：

初檢陽性個案，直接由篩檢合約實驗室轉介至確診醫院作確認診斷，所以不需做複檢。所有的聯絡時間、結果以及預約日期於3天內登錄婦幼健康管理整合系統確認診斷作業之訪視紀錄或確診結果。

1.由初檢採集機構協助追蹤：

- (1)接到合約實驗室通知、婦幼健康管理整合系統警示訊息及轉介醫院電話通知「陽性」結果，表示個案患病的可能性非常大，應立刻電話詢問個案是否已前往確診醫院受檢。如果未依指示就診，應告知家屬嚴重性，催促前往報到。並且繼續追蹤個案，是否依指示前往。
- (2)收到篩檢合約實驗室寄來的「篩檢陽性個案確認診斷結果報告

單」(FORM BH-4)，表示個案已前往確診醫院受檢，並將診斷報告歸病歷。

(3)通知、報告等資料的管理與記錄：所有通知與報告，依個案種類不同而分別存放，應記錄已採取行動的內容與日期。

2.由轉介確診醫院追蹤：確診醫院聯繫窗口追蹤個案至院確診，若聯繫不到個案或未至確診醫院就診，於聯絡3次後（G6PD個案收到轉介單45日內，其他個案收到轉介單7日內）應立即轉衛生局（所）追蹤。

3.由衛生局(所)追蹤：

(1) 確診醫院聯繫不到個案或未回確診醫院，經聯絡3次（於系統登錄3次訪視紀錄）轉衛生局（所）追蹤。

(2)接到婦幼健康管理整合系統警示訊息，確定該個案所屬責任區，立即電話聯繫或訪視，了解個案目前之狀況、給予適當之衛教並告知其嚴重性，催促前往確診醫院就診。並且繼續追蹤個案是否依指示前往。

(3)若個案拒絕或無法追蹤，針對拒檢/失聯個案追蹤3次，登錄婦幼健康管理整合系統結案→訊息通知篩檢中心及確診醫院。

(4)確認陽性個案應列為「高危險群嬰幼兒」之收案管理。

①收案管理期間：建議追蹤至個案滿三歲，且皆能按時返院追蹤治療，即可結案。

②建議訪視時間(視個案情況或依兒童健康手冊時程自行調整)：
第1次—應於收到衛生局轉交個案確認報告單後，於個案出生3個月內完成初次訪視。

第2次—出生滿6個月。

第3-7次—出生滿1歲、1.5歲、2歲、2.5歲及3歲。

③訪視內容：除按各縣市嬰幼兒健康管理紀錄卡之利用預防保健時間、健康檢查、發展情形、飲食指導及其他等項目之外，**建議針對新生兒篩檢確診異常個案至少追蹤項目如下：**

訪視日期：____年____月____日

最近就診醫院_____

主治醫師_____

最近就診日期____年____月____日

建議每____月(週)複診

檢驗結果：已恢復正常 異常，結果：_____

治療處方：服用藥物→種類：_____劑量：_____

飲食控制→種類：_____劑量：_____

居家照護：能按時複診

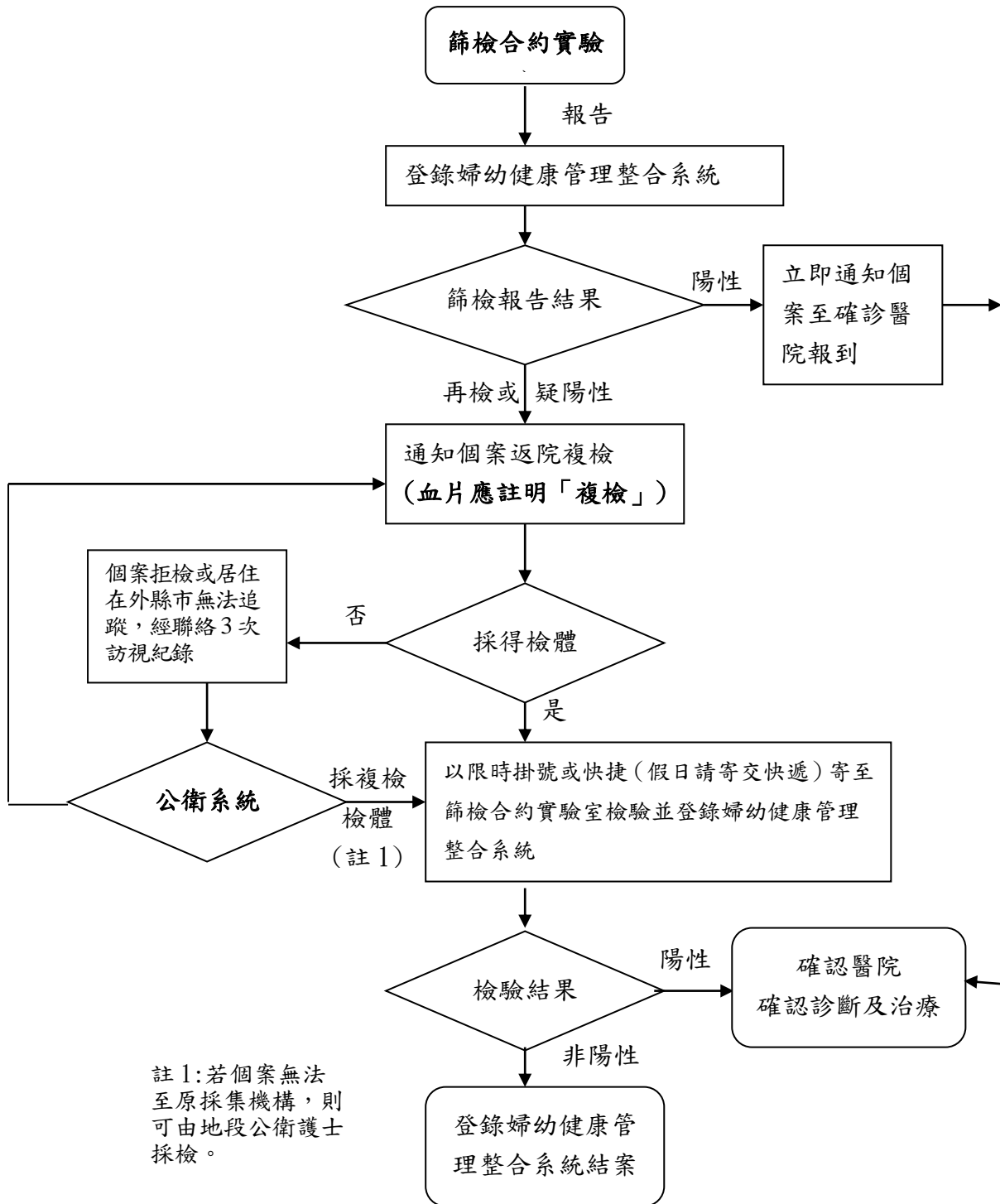
能按醫囑使用治療處方

- 主要照護者清楚個案生活照顧相關事項
- 能加入相關病友團體或取得相關社會資源
- 轉介療育資源，_____

(四)作業系統之評估：

定期進行效率評估，檢討追蹤作業之困難，尋求對策加以改善。

(五)追蹤複檢系統作業流程：



(篩檢合約實驗室-轉介公衛通知單-初檢疑陽性未複檢)

收件單位：_____衛生局 收件時間：_年_月_日上/下午_時_分 收件人簽名：_____
(已於_年_月_日上/下午_時_分回傳或電洽篩檢合約實驗室確認收件無誤)

敬啟者，您好！

下列先天性代謝異常疾病篩檢之疑陽性個案，已透過原採集機構通知個案接受複檢，但因個案無法取得聯繫或至其他縣市等原因，故煩請您儘速聯繫或訪視個案，衛教家屬接受複檢的重要性，並且協助個案至原出生醫院或當地採集機構採集複檢血片。

若有任何問題，請與我們電話聯絡。謝謝您的合作！！

***請將檢體及回函寄至xxxx新生兒篩檢合約實驗室，地址：xxxxxxxxxx**

xxxxxxxx新生兒篩檢合約實驗室
地 址：xxxxxxxxxx

電 話：(xx)xxx-xxxx

傳 真：(xx)xxx-xxxx

聯絡人：xxx

縣(市)衛生局複檢個案追蹤結果回函

篩檢編號	姓名	出生日期	原採集機構	疑陽性項目	電話	地址	複檢日期	個案處置(請填編號)

備註：個案處置方式

- 1.已協助個案至_____採集機構接受複檢，並聯繫個案欲前往之採集機構後，將回函轉交該機構，由該機構協助採集個案之複檢血片後，連同下方回函，以現掛寄至原篩檢合約實驗室。
- 2.已協助採得複檢血片後，連同下方回函，以現掛寄至原篩檢合約實驗室。
- 3.無法完成複檢，原因：個案拒絕，已提供初步衛教資訊。個案因_____，無法追蹤。
- 4.已由_____醫院_____醫師完成複檢/確診(於 / / 檢查結果：)，接受治療(於 / / 給予 藥，劑量：)，其他情形

衛生局督導：_____ 負責衛生所：_____

聯繫/訪視人員：_____ 聯絡電話：_____

FORM N-1

(回報篩檢陽性個案確認診斷報告單)

採集機構：_____

日期：_____

敬啟者，您好！

謝謝您參與新生兒篩檢工作，讓懷疑患有先天性代謝異常疾病的新生兒可早期得到確認診斷、適當治療及預防諮詢，以防範後遺症的發生。

貴單位的_____篩檢陽性個案，已由篩檢合約實驗室轉介至指定之_____確診醫院接受診斷及治療。其確診結果為_____，請將本通知歸入病歷（無須再聯絡個案），以供貴院醫師日後診療之參考。若有任何問題，歡迎與我們聯絡！！

XXXXXXXX新生兒篩檢合約實驗室

地址：XXXXXXXXXXXX

電話：(XX)XXX-XXXX

傳真：(XX)XXX-XXXX

聯絡人：XXX

FORM BH-4

新生兒篩檢作業單位名錄

一、衛生行政主管單位

(一) 衛生福利部國民健康署

主辦單位：婦幼健康組

聯絡人：王淑卿

聯絡電話：04-22172421

傳 真：04-22277595

E - MAIL：shu@hpa.gov.tw

通訊地址：40341 台中市民權路 95 號 5 樓

(二) 臺北市政府衛生局

主辦單位：健康管理處婦幼及優生保健股

業務承辦人：余芸芸

聯絡電話：02-27208889 分機 7112

傳 真：02-8788-4560

通訊地址：11008 市府路 1 號東南區 2 樓健康管理處

(三) 新北市政府衛生局

主辦單位：健康管理科婦幼及優生保健股

業務承辦人：余佩宜

聯絡電話：02-2257-7155# 1752

傳 真：02-8252-2621

通訊地址：22006 新北市板橋區英士路 192 之 1 號

(四) 桃園市政府衛生局

主辦單位：健康促進科

業務承辦人：陳欣宇

聯絡電話：03-334-0935 轉分機 2520

傳 真：03-3321073

通訊地址：33053 桃園市桃園區縣府路 55 號

(五) 臺中市政府衛生局

主辦單位：保健科

業務承辦人：李其恩

聯絡電話：04-25265394 轉分機 2422

傳 真：04-25263401

通訊地址：42053 臺中市豐原區中興路 136 號

(六) 臺南市政府衛生局

主辦單位：國民健康科

業務承辦人：洪儷娟

聯絡電話：06-2679751 轉分機 263

傳 真：06-2698029

通訊地址：70151 台南市東區林森路一段 418 號

(七) 高雄市政府衛生局

主辦單位：健康管理科

業務承辦人：楊懿庭

聯絡電話：07-7134000 #5406

傳 真：07-7224245

通訊地址：802 高雄市苓雅區凱旋二路 132-1 號

新生兒篩檢合約實驗室

(一) 台灣大學醫學院附設醫院

主 持 人：簡穎秀醫師

協 調 員：吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、胡閔慧、林靖潔

事務人員：吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、胡閔慧、林靖潔

電 話：02-23123456 (總機) 轉分機：71929 或 71930 或 71966

傳 真：02-23810373

通訊地址：100 台北市中山南路 8 號 (台大新生兒篩檢中心)

網 址：

<https://www.ntuh.gov.tw/gene/lab/nbsc/SitePages/%E9%A6%96%E9%A0%81.aspx>

相關疾病諮詢：02-23123456 - 71966 或 71929 或 71930

(二) 財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所

主 持 人：陳小然博士

協 調 員：黃秋琳、張家綾、黃于珊

事務人員：劉採茉、呂理華、葉昱樵

電 話：02-87681020 分機 11

傳 真：02-87681021

通訊地址：11070 台北市東興路 55 號 5F

網 址：<http://www.cfoh.org.tw>

查詢專線：(專人) 02-87681020 分機 11

(三) 醫療財團法人病理發展基金會台北病理中心

主 持 人：何慧珍副執行長

協 調 員：王里勻、陳念宜

事務人員：鄧淑惠、葉文蓉、黃淑琴、周秀貞 (收費)

電 話：02-85962065

傳 真：02-85962067

通訊地址：103 台北市大同區重慶北路三段 146 號

網 址：<http://www.tipn.org.tw>

查詢專線：(專人) 02-85962065 或 85962050 分機 401-403

二、確認診斷醫院

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話及傳真	責任區域
1.PKU 苯酮尿症、HCU 高胱胺酸尿症、GAL 半乳糖血症 確診醫院 (2 家)					
RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	簡穎秀醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、林靖潔、胡閔慧小姐	電話： 02-23123456#71929 或 71966 傳真：02-23810373	台大篩檢陽性個案
RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	郭俐君小姐	電話： 02-28712121#8483 傳真：02-28767181	病理及基金會篩檢陽性個案
2.CHT 先天性甲狀腺低能症 確診醫院 (19 家)					
(1) RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	簡穎秀醫師 蔡文友醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、林靖潔、胡閔慧小姐	電話： 02-23123456#71929 或 71966 傳真：02-23810373	台北市、新北市、桃園縣、基隆市、宜蘭縣、新竹縣、新竹市(台大篩檢陽性個案)
(2) RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	許芷宴小姐	電話： 02-28712121#8482 傳真：02-28767181	台北市、新北市、桃園縣、基隆市、宜蘭縣、新竹縣、新竹市(病理及基金會篩檢陽性個案)
(3) RH-06	台中榮民總醫院	柯瑜媛醫師 許嘉琪醫師	簡淑小姐	電話： 04-23592525#5938 傳真：04-23741359 ※請儘量使用電子郵件信箱： gene-c@vghtc.gov.tw	苗栗縣、台中市、南投縣、彰化縣、雲林縣
(4) RH-15	成功大學醫學院附設醫院	周言穎醫師	潘慧萍小姐	電話： 06-2353535#3551 傳真：06-2758769	嘉義縣、嘉義市、台南市
(5) RH-07	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	趙美琴醫師 蕭惠彬醫師	王禎鞠小姐 郭佩雯小姐	電話： 07-3114995 07-3121101#7801 傳真：07-3110947	高雄縣、高雄市、澎湖縣、屏東縣

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話及傳真	責任區域
(6) RH-20	佛教慈濟醫 療財團法人 花蓮慈濟醫 院*	朱紹盈主任	翁純瑩小姐 簡純青小姐	電話： 03-8561825#13780 03-8462916 傳真：03-8462916	花蓮縣、台東縣
(7)	台北馬偕紀 念醫院	李燕晉醫師 黃琪鈺醫師 丁瑋信醫師	邱慧菁小姐	電話： 02-25433535#3089 傳真： 02-25433535#3080	自行確診醫院
(8)	台北醫學大 學附設醫院	楊晨醫師	鍾麗英小姐	電話： 02-27372181#8533 傳真：02-27360399	自行確診醫院
(9)	台北市立聯 合醫院(婦幼 院區)	顏瑞龍醫師	王秀萍小姐	電話：02-23941729 傳真：02-23941617	自行確診醫院
(10)	三軍總醫院	林建銘醫師		電話： 02-87923311#12850 傳真：02-87927293	自行確診醫院
(11)	長庚醫療財 團法人林口 長庚紀念醫 院	林如立醫師	余宛璇小姐	電話： 03-3281200#8561 傳真：03-3288957	自行確診醫院
(12)	中國醫藥大 學附設醫院	王仲興醫師 蔡輔仁醫師 周宜卿醫師	馬弼君小姐	電話： 04-22062121#2128 傳真：04-22052245	自行確診醫院
(13)	中山醫學大 學附設醫院 (大慶院區)	蘇本華主任	陳素珍小姐	電話： 04-24739595#20225 04-24718481 (專線) 傳真：04-23248106 E.mail:csa574@csh. org.tw	自行確診醫院
(14)	彰化基督教 醫療財團法 人彰化基督 教醫院	王育美醫師 代理	李美慧小姐	電話： 04-7238595#7244 傳真：04-7249847	自行確診醫院
(15)	高雄榮民總 醫院	邱寶琴醫師	蕭雅慧小姐	電話： 07-3422121#5023	自行確診醫院

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話及傳真	責任區域
				傳真：07-3468245	
(16)	長庚醫療財團法人高雄長庚紀念醫院	王慈柔醫師	梁益誌先生	電話： 07-7317123#6230 傳真：07-7353324	自行確診醫院
(17)	馬偕紀念醫院台東分院 (後續治療醫院)	丁瑋信醫師	楊美娟小姐	電話： 089-310150#676 傳真：089-361086 【護理室】	後續治療醫院 (非確診醫院)
(18)	嘉義基督教醫院	黃秀莉醫師	謝玲芝小姐	電話： 05-2765041#5894 E.mail:ped2@cych.org.tw	自行確診醫院 100.3 核定
(19)	奇美醫療財團法人奇美醫院	王碩郁主任	郭美金小姐	電話： 06-2812811#53907 傳真：06-2518940	自行確診醫院 100.3 核定

3.G6PD 葡萄糖-六-磷酸鹽脫氫酶缺乏症 確診醫院 (27 家)

(1) RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	李妮鍾醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、林靖潔、胡閔慧小姐	電話： 02-23123456#71929 或 71966 傳真：02-23810373	台北市、新北市 (台大篩檢陽性個案)
(2) RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	許芷宴小姐	電話： 02-28712121#8482 傳真：02-28767181	台北市、新北市 (病理中心篩檢陽性個案)
(3) RH-03	羅東博愛醫院	張永青主任 簡仁宗醫師	邱麗霞小姐〈嬰兒室〉 何春玉小姐 江鈺婷小姐	電話： 03-9543131#1270 或 1271 傳真：03-9576301	宜蘭縣
(4) RH-18	長庚醫療財團法人基隆長庚紀念醫院	廖穗綾醫師	邱佩綺小姐〈嬰兒室〉	電話： 02-24313131#2633、 2701 傳真：02-24323744	基隆市
(5) RH-04	衛生福利部桃園醫院	李倩瑜醫師	陳芬櫻小姐〈小兒科〉	電話： 03-3699721#3501 傳真：	桃園縣

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話及傳真	責任區域
				03-3699721#3557	
(6) RH-05	臺大醫學院 附設醫院新 竹分院	周安國醫師	楊雅蓉小姐	電話：03-5326151# 下午 2304 上午 2701 傳真：03-5339590	新竹縣、新竹 市、苗栗縣頭 份鎮
(7) RH-19	中國醫藥大 學附設醫院	王仲興醫師	童宜賢小姐	電話： 04-22052121-2128 傳真：04-22052245	苗栗縣(除頭份 鎮)、南投縣
(8) RH-06	台中榮民總 醫院	柯瑜媛醫師 許嘉琪醫師	簡淑小姐	電話： 04-23592525#5938 傳真：04-23741359 ※請儘量使用電子郵 件信箱： gene-c@vghtc.gov.tw	臺灣地區
(9) RH-12	彰化基督教 醫療財團法 人彰化基督 教醫院	曹龍彥醫師	蘇慧勛小姐〈轉 診中心〉	電話： 04-7238595#3171 傳真：04-7265984	彰化縣
(10) RH-13	天主教若瑟 醫院	葉秀珍醫師	程美芳小姐〈社 區健康部〉	電話： 05-6337333#2231 傳真：05-6320108	雲林縣
(11) RH-14	嘉義基督教 醫院	陳東華醫師	王麗珠小姐	電話： 05-2765041#6157 傳真：05-2761011	嘉義縣、嘉義市
(12) RH-08	衛生福利部 台南醫院	林逸首醫師	張清惠小姐〈優 生保健門診中 心〉	電話： 06-2200055#3062 或 3010 傳真：06-2293601	台南市
(13) RH-07	高雄醫學大 學附設中和 紀念醫院	蕭惠彬醫師 陳百薰醫師	王禎鞠小姐 郭佩雯小姐	電話： 07-3114995 07-3121101#7801 傳真：07-3110947	高雄市、澎湖 縣、屏東縣恆 春地區
(14) RH-09	屏東基督教 醫院	秦有育醫師	林怡辰小姐	電話： 08-7368686#5410 傳真：08-7362782	屏東縣(除恆春 地區外)、屏東 市

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話及傳真	責任區域
(15) RH-10	花蓮門諾會 醫院	鄭永隆主任	蔡鳳美小姐〈社 區健康部〉	電話：03-8241485 傳真：03-8241513	花蓮縣、台東縣
(16) RH-11	馬偕紀念醫 院台東分院	游昌憲醫師	楊美娟小姐 〈1樓衛教室〉	電話： 089-310150#676 傳真：089-361086 【護理室】	台東縣
(17) RH-17	三軍總醫院 澎湖分院附 設民眾診療 服務處	黃邵葳醫師	李淑華護理師 〈嬰兒室〉	電話： 06-9211116#59425 傳真：無	澎湖縣
(18) RH-18	衛生福利部 金門醫院	許立航醫師	林秋萍小姐〈嬰 兒室〉	電話： 082-332548#11228 傳真：082-337262	金門縣
(19)	羅東聖母醫 院	莊瑜瑜醫師	林秀鈴護理長	電話： 039-544106#7772(嬰 兒室)	自行確診醫院
(20)	中山醫學大 學附設醫院 (大慶院區)	蘇本華醫師	陳素珍護理師	電話： 04-24739595#20225 04-24718481 (專線) 傳真：04-23248106 E.mail:csha574@csh. org.tw	自行確診醫院
(21)	高雄榮民總 醫院	邱寶琴醫師	王巧翎小姐 〈兒童醫學部〉	電話： 07-3422121#5004 傳真：07-3468245	自行確診醫院
(22)	新光吳火獅 紀念醫院	穆淑琪主任	劉欣怡護理師 〈社區護理室〉 童育貞護理師	電話： 02-2833-2211#2482 傳真：02-2838-9470	自行確診醫院
(23)	奇美醫療財 團法人奇美 醫院	蔡文暉主任	郭美金小姐	06-2812811#53907 0978-388-321 傳真：06-2518940	自行確診醫院 〈102.4.26 核 定〉
(24)	長庚醫療財 團法人高雄 長庚紀念醫 院	王慈柔醫師	梁益誌先生	07-7317123#6230 傳真：07-7353324	自行確診醫院 〈102.4.26 核 定〉

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話及傳真	責任區域
(25)	財團法人彰濱醫院 秀傳醫療紀念醫院	張佑全醫師	汪亭鈞個管師	04-7813-888#70280	自行確診醫院 〈104.8.21 核定〉
4、CAH 先天性腎上腺增生症 確診醫院 (8 家)					
(1) RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	蔡文友醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、林靖潔、胡閔慧小姐	電話： 02-23123456#71929 或 71966 傳真：02-23810373	台北市、新北市、桃園縣、基隆市、宜蘭縣、新竹縣、新竹市(台大篩檢陽性個案)
(2) RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	郭俐君小姐	電話： 02-2872121#8483 傳真：02-28767181	台北市、新北市、桃園縣、基隆市、宜蘭縣、新竹縣、新竹市(病理及基金會篩檢陽性個案)
(3) RH-06	台中榮民總醫院	柯瑜媛醫師 許嘉琪醫師	簡淑小姐	電話： 04-23592525#5938 傳真：04-23741359 ※請儘量使用電子郵件信箱： gene-c@vghtc.gov.tw	臺灣地區
(4) RH-15	成功大學醫學院附設醫院	周言穎醫師	潘慧萍小姐	電話： 06-2353535#3551 傳真：06-2758769	嘉義縣、嘉義市、台南市
(5) RH-07	高雄醫學大學附設中和紀念醫院	趙美琴醫師 蕭惠彬醫師	王禎鞠小姐 郭佩雯小姐	電話： 07-3114995 07-3121101#7801 傳真：07-3110947	高雄市、澎湖縣、屏東縣
(6) RH-20	佛教慈濟醫療財團法人花蓮慈濟醫院	朱紹盈主任	翁純瑩小姐 簡純青小姐	電話： 03-8561825#13780 03-8462916 傳真：03-8462916	花蓮縣、台東縣
5.MSUD 楓漿尿症 確診醫院 (1 家)					

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話及傳真	責任區域
RH-06	台中榮民總醫院	柯瑜媛醫師 許嘉琪醫師	簡淑小姐	電話： 04-23592525#5938 傳真：04-23741359 ※請儘量使用電子郵件信箱： gene-c@vghtc.gov.tw	臺灣地區
6.MCAD 中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症、GA 1 戊二酸血症第一型 確診醫院 (1 家)					
RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	簡穎秀醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、林靖潔、胡閔慧小姐	電話： 02-23123456#71929 或 71966 傳真：02-23810373	臺灣地區
7.IVA 異戊酸血症、MMA 甲基丙二酸血症 確診醫院 (1 家)					
RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	郭俐君小姐	電話： 02-2872121#8483 傳真：02-28767181	臺灣地區

8. CIT I 瓜胺酸血症第I型、CIT II 瓜胺酸血症第II型、HMG三羧基三甲基戊二酸尿症、HCSD全羧化酶合成酶缺乏、VLCAD極長鏈醯輔酶A去氫酶缺乏症、PCD原發性肉鹼缺乏症、CPT I 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第I型、CPT II 肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第II型、GA II 戊二酸血症第II型、PA丙酸症 確診醫院 (5 家)

編號	醫院名稱	負責醫師	聯絡人	電話及傳真	責任區域
(1) RH-01	台灣大學醫學院附設醫院	簡穎秀醫師	吳淑姿、曾士娟、邱麗燕、林靖潔、胡閔慧小姐	電話： 02-23123456#71929 或71966 傳真： 02-23810373	台灣地區 (台大篩檢陽性個案)
(2) RH-02	台北榮民總醫院	牛道明醫師	郭俐君小姐	電話： 02-2872121#8483 傳真： 02-28767181	台灣地區(病理及基金會篩檢陽性個案)
(3) RH-06	台中榮民總醫院	柯瑜媛醫師 許嘉琪醫師	簡淑小姐	電話： 04-23592525#5938 傳真：04-23741359 ※請儘量使用電子郵件信箱： gene-c@vghtc.gov.tw	臺灣地區
(4) RH-23	高雄榮民總醫院	邱寶琴醫師	蕭雅慧小姐〈兒童醫學部〉	電話： 07-3422121#5023 傳真：07-3468245	臺灣地區
(5) RH-20	慈濟綜合醫院	朱紹盈主任	翁純瑩小姐 簡純青小姐	電話： 03-8561825#3780 03-8462916 傳真：03-8462916	花蓮縣、台東縣