

# 台大醫院基因醫學部新生兒篩檢中心

## 新生兒篩檢確認診斷就診說明書

這份說明書是有關於您的寶寶接受本中心新生兒先天代謝異常疾病檢驗，檢驗結果顯示懷疑患有先天代謝異常疾病之後續說明，可作為您與醫師討論時之補充資料。**最重要的是希望您能充分瞭解資料內容**，請您仔細閱讀，若經協調員說明後有任何疑問，請與醫師充分討論，醫師會很樂意為您解答，讓我們一起為您的寶寶的健康而努力。

### 有關葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酶缺乏症之疾病簡介：

葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酶(glucose-6-phosphate dehydrogenase ; G6PD) 缺乏症是一種很常見的性連(X-link)遺傳的先天代謝異常疾病。G6PD 是紅血球分解葡萄糖代謝過程中的一種重要的酶。當紅血球中麩胱甘酶(Glutathione, G-SH) 被外來氧化物氧化後，由於 G6PD 的缺乏而不能重新被還原成 G-SH 來保護血球細胞膜而產生溶血現象。世界各地都有 G6PD 缺乏症患者，尤其是地中海沿岸、非洲及東南亞地區，台灣的發生率約為 2%。有些患者吃蠶豆後會引起急性溶血現象，所以有人也稱之為「蠶豆症」。

G6PD 缺乏症為引起國人新生兒嚴重黃疸最重要原因之一。產生黃疸之新生兒可以照光或換血來治療。但如延遲治療時機，則有發生核黃疸之慮，更甚者死亡。核黃疸是一種相當嚴重的疾病，其後遺症有聽力障礙、手足徐動症及最嚴重之心智障礙等。

G6PD 缺乏症患者應避免那些有可能引起溶血的藥物(如：抗瘧疾藥、磺胺劑類等)或食物(如：蠶豆)。新生兒篩檢發現之 G6PD 缺乏的嬰兒患者，特別應避免接觸奈丸(臭丸)，並詳細觀察其黃疸之發生，即時予以治療，以防止核黃疸之產生。對於病患家屬，應提供遺傳諮詢之服務。若有細菌、病毒感染、糖尿酮體酸中毒和肝炎時，應該注意治療。若引起溶血，其處理的原則和一般溶血性貧血一樣。

新生兒篩檢以反應螢光分析法來判斷血中 G6PD 之活性，若呈微弱螢光或無螢光即為陽性個案，應進一步定量其紅血球中 G6PD 的活性。不過，大約只有 20%左右的女性雜合子(Heterozygote)可被篩檢出，而且在確認診斷時，常需以雙親的紅血球 G6PD 活性來協助判讀。目前確認診斷的方法已研發至分子生物

(基因突變型)的層面，其中有七種中國南方人常見的基因突變型約可涵蓋 80% 臺灣地區的 G6PD 基因突變型，此方法將來可能可以應用在臨床的常規檢驗上。

**有關葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酶缺乏症之門診注意事項：**

1. 掛號時間：每星期五上午(8:00-10:00) 基因醫學部第 13 診  
看診醫師：李妮鍾醫師
2. 攜帶物件：
  - a. 寶寶與家屬的健保IC卡（未滿月者可使用媽媽的健保IC卡,但一定要帶寶寶的出生證明）
  - b. 寶寶健康手冊
  - c. 原子筆（填寫資料使用）
3. 看診地點：請至臺大醫院兒童醫療大樓（中山南路 8 號，在與「青島西路」的交叉路口）大廳，請先填寫初診病歷表並至大廳左手邊掛號處掛號。
4. 病歷表姓名：寶寶已有健保卡者請填寶寶姓名；寶寶未滿月使用媽媽健保卡者，請填媽媽姓名之男或之女，切勿只填父或母之姓名）。
5. 父母有檢查意願者，請家長各別掛號，掛同一門診看診。
6. 費用：BABY \$100/人(掛號費)；家長 \$460/人(掛號費+健保部份負擔)。
7. 完成掛號後，請至基因醫學部門診的諮詢室向諮詢員報到，依報到順序看診。

臺大醫院兒童醫療大樓：台北市中山南路八號

聯絡電話：02-23123456 轉 71931

聯絡人員：邱麗燕 小姐